



Razítko pracoviště

Identifikační štítek pacienta

INFORMOVANÝ SOUHLAS PACIENTA/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCE S VÝKONEM GENETICKÉ LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ

1. *Diagnóza, která vede k provedení zdravotního výkonu (zdůvodnění/indikace):*

.....

2. *Informace o potřebném zdravotním výkonu (o jeho účelu, povaze, předpokládaném prospěchu a následcích):*

Genetické laboratorní vyšetření (GLV) je specializované lékařské vyšetření, které by mělo u vyšetřované osoby potvrdit nebo vyloučit přítomnost dědičného nebo geneticky podmíněného onemocnění, a to přímou a/nebo nepřímou analýzou zděděného genetického materiálu (chromozomů, genů nebo genových variant), případně stanovit riziko, s jakým lze očekávat, že se u této osoby či jejích potomků dědičné onemocnění vyvine. Současně toto vyšetření může stanovit bezpříznakové přenašečství i pro některá další častá genetická onemocnění, která mohou mít dopad na potomky vyšetřované osoby nebo přítomnost tzv. farmakogenetických variant, které mohou mít vliv na metabolismus některých léků. V případě genetického vyšetření mohou být zjištěny i tzv. náhodné nálezy, jež mohou představovat pro nositele zvýšené riziko rozvoje některých závažných onemocnění (např. nádorových nebo neurologických s pozdním nástupem) nebo přinést informace o přenašečství různých geneticky podmíněných chorob, což může být pro vyšetřovaného i jeho rodinu stresující. Možným důsledkem GLV je i nález variant neznámého klinického významu (tzv. VUS), ke kterým se dle současného stupně poznání nelze přesně vyjádřit, a tak určit jejich patogenetický dopad.

GLV je stejně jako většina jiných diagnostických postupů dobrovolné a k jeho provedení je nutný Váš souhlas, neboť se jedná o informace důvěrného charakteru, které mohou mít dopad i na geneticky příbuzné osoby.

Součástí klinicko-genetického vyšetření může být též pořizování klinické fotodokumentace, případně i trojrozměrné (3D) skenování obličeje pacienta a popřípadě i jeho rodinných příslušníků.

Níže uvedená vysoce specializovaná GLV vyšetření jsou prováděna ze vzorku:

žilní krve stěru dutiny ústní slin tkáň: kůže, svalu jiného:

Typ vyšetření:

- Cytogenetické vyšetření:
- aCGH (array comparative genomic hybridization – komparativní genomová hybridizace)
- Molekulárně cytogenetické vyšetření:
- Molekulárně genetické vyšetření:
- Cílené diagnostické vyšetření pro chorobu:
- QFPCR (kvantitativní fluorescenční PCR) vyšetření pro stanovení anomálií chromozomů 13, 18, 21, X a Y
- NGS (next generation sequencing – sekvenování nové generace)
- Odběr biologického materiálu k uchování DNA/suspenze buněk k případnému dalšímu vyšetření

3. *Rizika zdravotního výkonu:*

Běžná rizika odběru biologického materiálu, zejména krevní podlitina, zánět v důsledku infekce, lokální reakce na dezinfekci odběrového místa.

Komplikací GLV může být skutečnost, že i přes dodržení všech standardních postupů, není možno výsledek vyšetření z některých důvodů získat (např. pro neúspěšnou kultivaci buněk) a je potřeba provést opakovaný odběr.

4. *Alternativy zdravotního výkonu:*

Nejsou.

5. Údaje o možném omezení v obvyklém způsobu života a v pracovní schopnosti po provedení příslušného zdravotního výkonu, lze-li takové omezení předpokládat; v případě možné nebo očekávané změny zdravotního stavu též údaje o změnách zdravotní způsobilosti:

Po odběru plné krve pro genetické vyšetření je nutné setrvat doporučenou dobu v čekárně, a ohlásit zdravotnickému personálu jakékoli potíže. Samotné vyšetření nepředstavuje pro pacienta žádné omezení. Výsledek vyšetření může být pro pacienta stresující.

Prohlášení lékaře:

Prohlašuji, že jsem výše uvedeného pacienta/zákonného zástupce pacienta srozumitelným způsobem a v dostatečném rozsahu informoval/a o jeho zdravotním stavu/o zdravotním stavu osoby jím zastupované a o veškerých shora uvedených skutečnostech, o navrženém individuálním léčebném postupu a všech jeho změnách, včetně upozornění na možné komplikace.

V Praze, dne.....20..... v.....hod.

Podpis a jmenovka lékaře

Prohlášení a souhlas pacienta/zákonného zástupce pacienta:

Já, níže podepsaný/á, prohlašuji, že jsem byl/a lékařem srozumitelně a v dostatečném rozsahu informován/a o svém zdravotním stavu/o zdravotním stavu osoby mnou zastupované a o veškerých uvedených skutečnostech. Údaje a poučení mi byly lékařem sděleny a vysvětleny, porozuměl/a jsem jim a měl/a jsem možnost klást doplňující otázky, které mi byly lékařem srozumitelně zodpovězeny.

Na základě poskytnutých informací a po vlastním zvážení **souhlasím s provedením zdravotního výkonu/ souhlasím s provedením výkonu u osoby mnou zastupované**, včetně provedení dalších zdravotních výkonů, pokud by jejich neprovedení bezprostředně ohrozilo můj život nebo zdraví/život nebo zdraví osoby mnou zastupované.

Současně také prohlašuji, že jsem lékařem sdělil/a všechny mně známé okolnosti, které by mohly zkomplikovat klidný průběh zdravotního výkonu (zejména užívané léky, alergie a všechna přidružená onemocnění).

Souhlasím s fotodokumentací, včetně 3D skenování:

Ano **Ne**

Souhlasím s tím, že **budu seznámen/a s výsledky** genetického vyšetření mé osoby/osoby mnou zastupované:

Ano **Ne**

Přeji si, aby o výsledcích vyšetření a/nebo neočekávaných nálezech byly **informovány následující osoby (jméno, datum narození)** s uvedením jejich vztahu k mé osobě / osobě mnou zastupované:

.....
V případě, že u otázky výše ohledně seznámení s výsledky genetického vyšetření jsem uvedl/a ANO, souhlasím s tím, že budu v rámci seznámení s výsledky genetického vyšetření seznámen/a i s informacemi o tom, **z které rodinné linie (otec/matka)** pochází případně zjištěná genetická zátěž (informace o vazbě negativní genetické predispozice na rodinnou linii).

Ano **Ne**

Souhlasím s tím, že v případě, že bude **výsledek** můj/osoby mnou zastupované **přehodnocen** (zejména na základě nových vědeckých poznatků souvisejících s rychlým rozvojem oboru lékařské genetiky), mohu být o novém výsledku vyšetření **znovu informován/a** při další konzultaci na genetickém pracovišti. Jsem si vědom/a skutečnosti, že aktuální výsledky GLV jsou interpretovány dle současných výsledků medicíny založené na důkazech, dostupné literatury a domácích/mezinárodních databází k datu vydání zprávy tohoto vyšetření. V tomto ohledu jsem si rovněž vědom/a, že v případě souhlasu je třeba genetické pracoviště informovat o případných **změnách mých kontaktních údajů**.

Ano **Ne**

Souhlasím s tím, že budu seznámen/a s případnými neočekávanými **medicínsky významnými nálezy**, které však nesouvisí se základní diagnózou mé osoby/osoby mnou zastupované, a u kterých je **možná prevence či léčba**.

Ano **Ne**

Souhlasím s tím, že budu seznámen/a se **všemi** neočekávanými **medicínsky významnými nálezy**, které však nesouvisí se základní diagnózou mé osoby/osoby mnou zastupované, **bez ohledu na to, zda je u nich dostupná prevence či léčba**.

Ano **Ne**

Souhlasím s tím, že **vzorek/vzorky** odebraný/é mi při GLV resp. vzorek/vzorky odebraný/é při GLV osobě mnou zastupované po provedení vyšetření **bude skladován** pro případná **další doplňující diagnostická genetická vyšetření**, tato vyšetření mohou být provedena **pouze** na základě mého informovaného souhlasu. V případě nesouhlasu bude vzorek po ukončení vyšetření zlikvidován a pro případné další vyšetření bude nutný nový odběr.

Ano **Ne**

Souhlasím s tím, že **vzorek/vzorky nebo související data** (např. anotovaná klinická data k nalezeným genetickým změnám) mé osoby/osoby mnou zastupované **budou** po provedení GLV dále **využita pro** domácí nebo mezinárodní **výzkumné účely**, a to výlučně formou pseudonymizovaných údajů (viz článek 4 Nařízení Evropského parlamentu a Rady EU 2016/679 ze dne 27. 4. 2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů – dále jen „GDPR“).

Ano **Ne**

V případě, že u otázky výše ohledně výzkumu jsem uvedl/a ANO, **chci být** informován/a při další konzultaci na genetickém pracovišti, jestliže z výsledků **výzkumu** vyplynou **jednoznačné diagnostické závěry** s možným dopadem na můj zdravotní stav/zdravotní stav osoby mnou zastupované či osob mně geneticky příbuzných.

Ano **Ne**

Souhlasím s tím, že **vzorek/vzorky** mé či osoby mnou zastupované budou po provedení GLV dále **využity** výlučně formou pseudonymizovaných údajů (viz článek 4 GDPR) **pro účely interních i externích kontrol kvality** molekulárně genetických metod.

Ano **Ne**

Jsem si vědom/a, že tento svůj souhlas můžu kdykoliv odvolat.

Pro zákonného zástupce pacienta:

Jako zákonný zástupce nezletilého pacienta nebo pacienta s omezenou svéprávností prohlašuji, že veškeré shora uvedené informace byly poskytnuty rovněž tomuto pacientovi (za podmínky, je-li k tomu pacient přiměřeně rozumově a volně vyspělý). *Pokud pacientovi nebyly takové informace poskytnuty, uveďte se důvod jejich neposkytnutí:*

.....

V Praze, dne.....20.....

v.....hod.

.....

Podpis pacienta^{*} /zákonného zástupce

Identifikace zákonného zástupce:

Jméno a příjmení:

Datum narození: Vztah k pacientovi:

^{*} Nezletilému pacientovi lze zdravotní služby poskytnout na základě jeho souhlasu, jestliže je provedení takového úkonu přiměřené jeho rozumové a volní vyspělosti odpovídající jeho věku. U pacienta s omezenou svéprávností se postupuje obdobně, nezohledňuje se však věk pacienta.