



FN MOTOL

Razítko pracoviště

### Informovaný souhlas pacienta/zákonného zástupce pacienta s poskytnutím zdravotních služeb (zdravotních výkonů)

Příjmení:

Jméno:

RČ pacienta:

#### 1. Název zdravotního výkonu: GENETICKÉ LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ

#### 2. Diagnóza, na základě které je indikován zdravotní výkon:

.....

#### 3. Informace o potřebném zdravotním výkonu, včetně údaje 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 Vaše potomky 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 pro geneticky příbuzné osoby.

Součástí GLV je i pořizování klinické fotodokumentace, případně i trojrozměrné (3D) skenování obličeje pacienta a popřípadě i jeho rodinných příslušníků.

Souhlasím s fotodokumentací, včetně 3D skenování:  ANO –  NE

#### Níže uvedená vysoce specializovaná GLV vyšetření jsou prováděna ze vzorku:

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

Cytogenetické vyšetření: .....

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

aCGH (array comparative genomic hybridization – komparativní genomová hybridizace)

NGS (next generation sequencing – sekvenování nové generace)

Odběr biologického materiálu k uchování DNA/suspenze buněk v bance k případným dalším vyšetřením

#### 4. 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 jsme nuceni provést opakovaný odběr.

### 5. Alternativy zdravotního výkonu:

Nejsou žádná alternativní řešení.

Seznámil(a) jsem zákonného zástupce s možnými alternativami navrhovaného vyšetření a jejich výhodami a nevýhodami, a to těmito:

.....

### 6. Možná omezení pro pacienta:

**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. Výsledek vyšetření může být pro pacienta stresující.

**Předpokládaná doba hospitalizace, trvání pracovní neschopnosti (doba, po kterou pacient nebude schopen vykonávat své studium), předpokládaná omezení v běžném způsobu života a změny zdravotní způsobilosti:**

U genetického vyšetření se nepředpokládá hospitalizace, pracovní neschopnost, neschopnost vykonávat studium ani žádná omezení v běžném způsobu života či změny zdravotní způsobilosti.

**7. Údaje o léčebném režimu a preventivních opatřeních, která jsou vhodná, a údaje o poskytnutí dalších zdravotních služeb (zdravotních výkonů):**

Nejsou.

**8. Záznam o poučení pacienta/zákonného zástupce pacienta, jemuž bude implantován zdravotnický prostředek:**

U GLV se nepředpokládá implantace zdravotnického prostředku.

**9. Odpovědi na doplňující otázky pacienta/zákonného zástupce pacienta:**

.....  
.....  
.....

### **Prohlášení lékaře:**

Prohlašuji, že jsem výše uvedeného pacienta/zákonného zástupce pacienta srozumitelným způsobem a v dostatečném rozsahu informoval o jeho zdravotním stavu/o zdravotním stavu osoby jím zastupované a o veškerých shora uvedených skutečnostech týkajících se GLV, o navrženém individuálním léčebném postupu a všech jeho změnách, včetně upozornění na možné komplikace a rizika neočekávaných nálezů. Výsledky vyšetření budou důvěrné a nebudou bez souhlasu pacienta/zákonného zástupce pacienta nikomu sdělovány.

V Praze, dne .....

.....

**Podpis a jmenovka lékaře**

### **Prohlášení a souhlas pacienta/zákonného zástupce pacienta:**

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

Na základě poskytnutých informací a po vlastním zvážení **souhlasím s provedením zdravotního výkonu u mně / osoby mnou zastupované.**

Prohlašuji, že jsem lékaři sdělil všechny mně známé důvody, které by mohly zkomplikovat klidný průběh zdravotního výkonu (zejména užívané léky, alergie a všechna přidružená onemocnění).

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 s uvedením jejich příbuzenského vztahu k mé osobě nebo 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** 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** při další konzultaci na genetickém pracovišti. Jsem si vědom / vědoma skutečnosti, že aktuální výsledky GLV jsou interpretovány dle současných výsledků medicíny založené na důkazech, dostupné literatury a domácích / mezinárodních databázi k datu vydání zprávy tohoto vyšetření. V tomto ohledu jsem si rovněž vědom / vědoma, že mám povinnost genetické pracoviště informovat o případných **změnách svých 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 případným zapsáním mé osoby/osoby mnou zastupované do **registru nemocných** s:

.....

ANO –  NE

**Se vzorkem odebraným mně / osobě mnou zastupované bude po ukončení GLV naloženo takto:**

Souhlasím s tím, že vzorek (vzorky) odebraný/odebrané mi při GLV resp. vzorek (vzorky) odebraný/odebrané 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.

ANO –  NE

Souhlasím s tím, že v případě průkazu patologického výsledku cytogenetického vyšetření mé osoby/osoby mnou zastupované bude provedena **kryoprezervace** (uchování zmrazením) buněčné kultury.

ANO –  NE

Požaduji, aby vzorek (vzorky) odebrané mně / osobě mnou zastupované, které byly použity ke GLV, byly po provedení vyšetření **zlikvidovány** dle platných směrnic, ale s rizikem, **že nebude již možné v budoucnosti vyšetření rozšířit, zopakovat či výsledek ověřit**, a pro eventuální další GLV bude nutný nový odběr.

ANO –  NE

Souhlasím s tím, že vzorek / vzorky nebo související data (např. fotodokumentace, 3D skeny nebo 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 **anonymizovaných** či **pseudonymizovaných údajů** (viz článek 4 nařízení Evropského parlamentu a Rady EU 2016/679 ze dne 27. dubna 2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů a o zrušení směrnice 95/46/ES).

ANO –  NE

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, chci být o nich informován při další konzultaci na genetickém pracovišti.

ANO –  NE

Souhlasím s tím, že vzorek / vzorky mé či osoby mnou zastupované budou po provedení GLV dále využity výlučně formou **anonymizovaných** či **pseudonymizovaných údajů** (viz článek 4 nařízení Evropského parlamentu a Rady EU 2016/679 ze dne 27. dubna 2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů a o zrušení směrnice 95/46/ES) pro účely **interních i externích kontrol kvality** molekulárně genetických metod.

ANO –  NE

Jiné: .....

V Praze, dne: .....

.....  
**Podpis pacienta\***

***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:*

.....  
.....

***Identifikace zákonného zástupce pacienta:***

Jméno a příjmení: ..... Datum narození: .....

Vztah k pacientovi: .....

V Praze, dne: .....

.....  
**Podpis zákonného zástupce pacienta\***

\*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.