

## INFORMOVANÝ SOUHLAS S VÝKONEM GENETICKÉ LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ

Identifikační štítek pacienta

### 1. Diagnóza, která vede k potřebě provedení zdravotního výkonu (indikace):

### 2. Informace o potřebném výkonu (tj. jeho účelu, povaze, předpokládaném přínosu 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  tkáně: kůže, svalů  jiného: .....

#### Typ vyšetření:

Cytogenomické vyšetření: .....

Molekulárně genetické vyšetření:

Cílené diagnostické vyšetření pro chorobu: .....

QFPCR (kvantitativní fluorescenční PCR) vyšetření pro stanovení anomálií chromozómů 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 výkonu (zejména):

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 výkonu – jejich popis včetně uvedení výhod a nevýhod takového 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.

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

Nejsou.

**Prohlášení lékaře:**

Prohlašuji, že jsem výše uvedeného pacienta (zákonného/ustanoveného zástupce) 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 v všech jeho změnách, včetně upozornění na možné komplikace.

V Praze dne ..... v ..... hod. ....

**Podpis a jmenovka lékaře**

**Prohlášení a souhlas pacienta (zákonného/ustanoveného zástupce pacienta):**

**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, **ze 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 osoby 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**

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 shora 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, včetně provedení dalších výkonů, pokud by jejich neprovedení bezprostředně ohrozilo můj zdravotní stav (zdravotní stav osoby mnou zastupované).

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

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

**Pro zákonného zástupce/ustanoveného zástupce pacienta:**

Jako zákonný zástupce nezletilého pacienta/ustanovený zástupce pacienta 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, uvede se důvod jejich neposkytnutí:

.....

V Praze dne ..... v ..... hod.

.....

**Podpis pacienta<sup>1</sup>/zástupce**

**Identifikace zákonného/ustanoveného zástupce:**

Jméno a příjmení: .....

Datum narození: ..... Vztah k pacientovi: .....

**Podpisová doložka svědka:**

*Nemůže-li se pacient (zákonný zástupce/ustanovený zástupce) s ohledem na svůj zdravotní stav podepsat nebo odmítá-li souhlas podepsat, podepíše se společně s lékařem svědek, který byl projevu souhlasu přítomen.*

.....

Důvod nepodepsání

.....

Způsob, jakým pacient (zákonný zástupce) projevil vůli

.....

Jméno a příjmení svědka

.....

Datum narození svědka / osobní číslo zaměstnance

V Praze dne ..... v ..... hod.

.....

**Podpis svědka**

<sup>1</sup> Nezletilému pacientovi lze zdravotní služby poskytnout na základě jeho souhlasu, jestliže je provedení takového úkonu přiměřené jeho rozumově a volní vyspělosti odpovídající jeho věku. U pacienta s omezenou svéprávností se postupuje obdobně, nezohledňuje se však věk pacienta.