

# MEDICÍNSKE GENETICKÉ VYŠETRENIE

Číslo DNA/ žiadanky

Vyplní laboratórium

Dátum prijmu

Vyplní laboratórium

## ÚDAJE VYŠETROVANEJ OSOBY

Meno a priezvisko

Susp. diagnóza:

Rodné číslo

Kód ZP

## ODOBRANÝ MATERIÁL

 Plodová voda (AC)

 Bukálny ster (B)

 Periférna krv v EDTA (K)

Dátum odberu:

Vyplní lekár

## ŽIADAJÚCI LEKÁR

Adresa pracoviska

Pečiatka a podpis

Kód lekára

Potvrdzujem, že odber bol uskutočnený s informovaným súhlasom klienta.

 INFORMOVANÝ SÚHLAS VYŠETROVANEJ OSOBY JE ULOŽENÝ V AMBULANCI

Ochorenie	Špecifikácia vyšetrenia	Ochorenie	Špecifikácia vyšetrenia
Vysvetlivky: Číselný kód zdravotnej poisťovne, ktorá uhrádza daný výkon, 24 – Dôvera, 25 – VŠZP.			
<b>Hereditárny karcinóm prsníka/ovária (HBOC)</b> <sup>24, 25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>BRCA1</i> <input type="checkbox"/> gén <i>BRCA2</i> <input type="checkbox"/> MLPA génov <i>BRCA1, BRCA2</i>	<b>Lynchov syndróm (Hereditárny nepolypózny karcinóm kolorekta)</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>MLH1</i> <input type="checkbox"/> gén <i>MSH2</i> <input type="checkbox"/> gén <i>MSH6</i> <input type="checkbox"/> MLPA analýza, gén:
<b>Li Fraumeni syndróm</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>TP53</i>	<b>Famil. adematózna polypóza</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>APC</i>
<b>Hereditárny difúzny ca žalúdka/ HBOC</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>CDH1</i>	<b>Cowden syndróm</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>PTEN</i>
<b>Xeroderma pigmentosum</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>XPA</i>	<b>Noonanovej syndróm</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>PTPN11</i> , exóny 4-15
<b>Autoz. dom. polycystická choroba obličiek</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>PKD1</i> <input type="checkbox"/> gén <i>PKD2</i>		<input type="checkbox"/> gén <i>SOS1</i> , 3 exóny
<b>Neurofibromatóza typ 1</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>NF1</i>		<input type="checkbox"/> gén <i>RAF</i> , 4 exóny <input type="checkbox"/> gén <i>BRAF</i> , 7 exónov
<b>Neurofibromatóza typ 2</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>NF2</i>		<input type="checkbox"/> gén <i>KRAS</i> , 4 exóny
<b>Marfan syndróm</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>FBN1</i> <input type="checkbox"/> gén <i>TGFBR2</i>		<input type="checkbox"/> gén <i>NRAS</i> , 4 exóny
<b>Osteogenesis imperfecta</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gény <i>COL1A1, COL1A2</i>		<input type="checkbox"/> gén <i>HRAS</i> , 4 exóny
<b>Dysostosis cleidocranial</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>RUNX2</i>		<input type="checkbox"/> gén <i>MEK1</i> , 3 exóny <input type="checkbox"/> gén <i>MEK2</i> , 3 exóny
<b>Stickler syndróm</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>COL2A1</i>		<input type="checkbox"/> gén <i>CBL</i> , 3 exóny
<b>Juvenilná myoklonická epilepsia</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gény <i>LGI1, CLCN2, GABRA1</i>		<input type="checkbox"/> gén <i>SHOC2</i> , 1 exón
<b>AD nocturnal frontal lobe epilepsy – ADFLE</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gény <i>CHRNA4, CHRNB2, CHRNA2</i>		<input type="checkbox"/> gény <i>CFH, CFHR1, CFHR3</i>
<b>Hereditárna pankreatitída</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gény <i>PRSS1, SPINK1</i>	<input type="checkbox"/> gén <i>POLG</i>	
<b>Hereditárny angloedém</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>SERPING1</i>	<input type="checkbox"/> gén <i>FGFR2</i>	
<b>Tuberózna skleróza</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gény <i>TSC1, TSC2</i>	<input type="checkbox"/> gén <i>NOTCH3</i>	
<b>Legiusov syndróm</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>SPRED1</i>	<input type="checkbox"/> gén <i>VPS13B</i>	
<b>McCune-Albright syndróm</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>GNAS</i>	<input type="checkbox"/> gén <i>AVP</i>	
<b>Speech-language syndróm 1</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>FOXP2</i>	<input type="checkbox"/> gén <i>MYO7A</i>	
<b>Bartterov syndróm</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>CLCNKB</i>	<input type="checkbox"/> gény <i>H19, IGF2</i> (MS-MLPA)	
<b>Popliteal-Pterygium syndróm</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>IRF6</i>	<input type="checkbox"/> gén <i>UBE3A</i>	
<b>Syndróm GLUT1 deficiencie</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>SLC2A1</i>	<input type="checkbox"/> gén <i>PHEX</i>	
		<b>Atypický HUS (Hemolytic Uremic Syndrome)</b> <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>CYP21A2</i>
		<b>Progresívna externá oftalmoplégia</b> <sup>25</sup>	
		<b>Crouzon syndróm</b> <sup>25</sup>	
		<b>Cadasil 1 syndróm</b> <sup>25</sup>	
		<b>Cohenov syndróm – COH1</b> <sup>25</sup>	
		<b>Diabetes insipidus</b> <sup>25</sup>	
		<b>Usher syndróm</b> <sup>25</sup>	
		<b>Silver-Russel syndróm</b> <sup>25</sup>	
		<b>Angelman syndróm</b> <sup>25</sup>	
		<b>Vitamín D dependentná rachitída typ 1</b> <sup>25</sup>	
		<b>Kong. adrenogenitálna hyperplázia</b> <sup>25</sup>	

Názov vyšetrenia	Špecifikácia vyšetrenia	Názov vyšetrenia	Špecifikácia vyšetrenia
Akútna interm. porfýria <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>HMBS</i>	Imunodeficiencia 2 – TACI <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>TNFRSF13B</i>
Oculodentodigital syndróm <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>GJA1</i>	Fam. stredomorská horúčka <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gény <i>MEFV, MVK</i>
Friedreich ataxia, FRDA <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>FXN</i> (GAA repeat)	Spinocerebrálna ataxia <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gény <i>SCA1, 2, 3, 6</i> (CAG repeat)
Campomelic dysplasia <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>SOX9</i> – známy variant	Robinow syndróm <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>ROR2</i> , variant c.355C>T
Myastenický syndróm <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>CHRNE</i> – c.1267delG	Syndróm fragilného X (FRAX) <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gény <i>FMR1, AFF2</i> (MLPA)
Deficiencia A1AT <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>SERPINA1</i> (Z alela)	Spinálna muskulárna atrofia – SMA <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> <i>SMN1, SMN2</i> (MLPA)
Di-George syndróm <sup>24, 25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>TBX1</i> (MLPA)	Charcot-Marie Tooth syndróm – CMT1 <sup>25</sup>	<input type="checkbox"/> gény <i>CMT1a-PMP22</i> (MLPA)
Wilsonova choroba <sup>24, 25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>ATP7B</i>	Cystická fibróza <sup>24, 25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>CFTR</i>
	<input type="checkbox"/> gén <i>ATP7B</i> , c.1340del4, c.3402delC, p.R778G, p.Y779X		<input type="checkbox"/> gén <i>CFTR</i> , min. 50 mutácií
	<input type="checkbox"/> gén <i>ATP7B</i> , p.H1069Q		<input type="checkbox"/> gén <i>CFTR</i> , p.F508del
Gilbertov syndróm <sup>24, 25</sup>	<input type="checkbox"/> gén <i>UGT1A1</i> , promótor	Trombofília <sup>24, 25</sup>	<input type="checkbox"/> <i>F5-Leiden, F2-c.20210G&gt;A</i>
Hemochromatóza <sup>24, 25</sup>	<input type="checkbox"/> gény <i>HFE, FPN1, TFR2</i> , 15 najčastejších variant		<input type="checkbox"/> <i>MTHFR</i> (c.677C>T, c.1298A>C)
	<input type="checkbox"/> gén <i>HFE</i> , varianty p.C282Y, p.H63D, p.S65C		<input type="checkbox"/> iné varianty:
PCR diagn. aneuploidíí <sup>24, 25</sup>	<input type="checkbox"/> Chromozómy 13, 18, 21, X, Y	Mikrodelécie Y-chrom. <sup>24, 25</sup>	<input type="checkbox"/> gény <i>AZFa, AZFb, AZFc</i>
Vyšetrenie špecifickej mutácie (vyplniť) <sup>24, 25</sup>	GÉN	MUTÁCIA	

MÁM ZÁUJEM O REPORTOVANIE TZV. NEVYŽIADANÝCH NÁLEZOV

Meno a priezvisko poslaných vzoriek členov rodiny	Rodné číslo	ZP	ID v rodokmeni
<input type="checkbox"/>			
<input type="checkbox"/>			
<input type="checkbox"/>			
<input type="checkbox"/>			
<input type="checkbox"/>			

#### RODOKMEŇ:

#### GENERÁCIA:

I.

II.

III.

IV.

## INFORMOVANÝ SÚHLAS VYŠETROVANEJ OSOBY/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCU

- (A) S POSKYTNUTÍM A SPRACOVANÍM OSOBNÝCH A CITLIVÝCH ÚDAJOV  
(B) S GENETICKOU ANALÝZOU/ GENETICKÝM LABORATÓRNÝM VYŠETRENÍM

### A. SÚHLAS S POSKYTNUTÍM A SPRACOVANÍM OSOBNÝCH A CITLIVÝCH ÚDAJOV

#### 1. PREVÁDZKOVATEĽ:

GHC GENETICS SK, s. r. o., NZZ, Vedecký univerzitný park UK, Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava, IČO: 35 921 528

#### 2. VYŠETROVANÁ OSOBA/ZÁKONNÝ ZÁSTUPCA:

Meno	Rodné číslo
Priezvisko	Vzťah k vyšetr. osobe (zákonný zástupca)
Adresa bydliska	

#### 3. POUČENIE O SPRACOVANÍ OSOBNÝCH A CITLIVÝCH ÚDAJOV:

Vyššie uvedená vyšetovaná osoba udeľuje v súlade so zákonom č. 576/2004 Z. z. o poskytovaní zdravotnej starostlivosti, resp. zákonom č. 122/2013 Z. z. o ochrane osobných údajov a o zmene a doplnení niektorých zákonov, v znení neskorších predpisov vyššie špecifikovanému prevádzkovateľovi **súhlas na spracovanie svojich osobných a citlivých údajov** (vrátane biometrických údajov). Účelom spracovania údajov dotknutej osoby je genetické laboratórne vyšetrenie vzorky podľa objednávky dotknutej osoby. V priebehu spracovania budú mať prístup k vzorke iba zamestnanci prevádzkovateľa, ktorí boli prevádzkovateľom poučení v zmysle §21-22 Zákona o ochrane osobných údajov. Súhlas so spracovaním údajov dotknutej osoby sa udeľuje na dobu neurčitú. Udelenie súhlasu je dobrovoľné a dotknutá osoba je oprávnená kedykoľvek ho písomnou formou odvolať.

#### 4. ZÁSTUPNÝ SÚHLAS SO SPRACOVANÍM OSOBNÝCH A CITLIVÝCH ÚDAJOV:

Ak neplnoletá osoba nie je podľa zákona spôsobilá k udeleniu súhlasu so spracovaním údajov a vykonaniu genetického laboratórneho vyšetrenia, nie je možné jej osobné a citlivé údaje spracovávať bez povolenia jej zákonného zástupcu/úradnej osoby/zákomom oprávnenej osoby. Ak dospelá osoba nie je podľa zákona schopná dať súhlas so spracovaním osobných údajov a vykonaním genetického laboratórneho vyšetrenia z dôvodu duševného postihnutia alebo podobných dôvodov, je možné podľa zákona spracovať osobné údaje na základe súhlasu zákonného zástupcu/príslušného orgánu/osoby/inštitúcie. Zástupný súhlas je možné kedykoľvek písomnou formou odvolať.

### B. SÚHLAS S GENETICKÝM LABORATÓRNÝM VYŠETRENÍM

#### 1. VYŠETROVANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL:

- periférna krv  bukalný ster  iný (cervikálny ster/uretrálny ster/ster z infekčného ložiska)

#### 2. NÁZOV GENETICKÉHO LABORATÓRNEHO VYŠETRENIA:

#### 3. ÚČEL GENETICKÉHO LABORATÓRNEHO VYŠETRENIA:

- Zistenie predispozície na chorobu/ funkciu organizmu  Overenie/potvrdenie diagnózy  
 Zistenie prítomnosti patogénov  Iný (uviesť):

#### 4. INFORMÁCIE O MEDICÍNSKOM GENETICKOM LABORATÓRNOM VYŠETRENÍ:

DNA molekulové laboratórne vyšetrenie pre medicínske účely je špecializované vyšetrenie, ktoré u vyšetovaného môže viesť k potvrdeniu alebo vylúčeniu prítomnosti predispozície dedičného ochorenia a určiť riziko/pravdepodobnosť dedičného ochorenia u potomkov, príp. môže viesť k identifikácii rôznych patogénov a určiť riziko/pravdepodobnosť vzniku príslušného ochorenia.

#### Predpokladaný prínos genetického laboratórneho vyšetrenia:

Predikcia, potvrdenie príp. prevencia vzniku dedičného ochorenia alebo potvrdenie prítomnosti patogénu. Znalosť príčiny genetického ochorenia, príp. infekcie patogénom môže viesť k upresneniu diagnózy, efektívnej a cielenej liečbe alebo predchádzaniu možných komplikácií. Zároveň je nevyhnutným predpokladom odborného genetického poradenstva alebo nastavenia špeciálneho manažmentu príslušným odborníkom.

#### Alternatívny genetického laboratórneho vyšetrenia:

Metodické postupy zvolených testov predstavujú vzhľadom na súčasné poznatky najefektívnejšie a najpresnejšie možnosti laboratórnej diagnostiky a poskytujú informáciu, ktorá je prínosná v klinickom manažmente klienta aj jeho príbuzných.

#### Vplyv genetického laboratórneho vyšetrenia na zdravie subjektu, vrátane zdravia budúcich generácií, informácie o rizikách neočakávaných nálezov pre subjekt a geneticky príbuzné osoby:

- a) Pozitívny výsledok genetickej analýzy, t. j. dôkaz patologického DNA variantu/dôkaz prítomnosti patogénneho agensu, môže ovplyvniť zdravotnú starostlivosť a manažment o pacienta príp. ďalších členov rodiny.  
b) Zistenie tzv. neočakávaných nálezov, ktoré môžu mať pre zdravotnú starostlivosť a manažment pacienta a genetických príbuzných zásadný vplyv (napr. zistenie prenášačstva niektorých genetických ochorení).  
c) Zistenie nálezov, ktoré sa odlišujú od nálezov bežných, ale ich konkrétny vplyv na súčasný a/alebo budúci zdravotní stav pacienta a genetických príbuzných nemožno na základe súčasných znalostí stanoviť.

#### Možné obmedzenia vo zvyčajnom spôsobe života a v pracovných schopnostiach po poskytnutí genetického laboratórneho vyšetrenia, príp. zmeny zdravotnej spôsobilosti:

Po odbere biologického materiálu, periférnej krvi je nutné riadiť sa pokynmi zdravotníckeho pracovníka a vyčkať odporúčenú dobu v čakárni. Výsledok vyšetrenia môže byť pre vyšetovaného stresujúci.

#### Údaj o liečebnom režime a preventívnych opatreniach, ktoré sú vhodné, a o poskytnutí ďalších zdravotných služieb:

- žiadne  kľudový režim  podľa odporúčania lekára

Subjekt je povinný pred genetickým laboratórnym vyšetrením informovať lekára o prípadných alergických reakciách a závažných ochoreniach, na ktoré sa subjekt lieči:

Možné riziká poskytnutia genetickej analýzy/genetického laboratórneho vyšetrenia:

Zriedkavé riziká spojené s odberom biologického materiálu (hematómy, infekcia, reakcia na dezinfekciu).

#### 5. MANIPULÁCIA SO VZORKOU DNA PO UKONČENÍ VYŠETRENIA:

- Moja vzorka bude archivovaná napr. pre prípadnú ďalšiu analýzu v budúcnosti. Vždy pred ďalším testovaním budem poučený/á a nové genetické vyšetrenie bude vykonané až po mojom aktuálnom informovanom súhlase. Výsledok genetického vyšetrenia bude anonymizovaný a zaradený do štatistického súboru vzoriek s možnosťou využitia na vedecké účely, príp. účely referenčnej vzorky.
- Moja vzorka bude po prevedení genetického vyšetrenia zlikvidovaná s rizikom, že nebude možné v budúcnosti výsledok vyšetrenia v prípade potreby overiť a pre ďalšie genetické testovanie bude nutný nový odber.
- Moja vzorka nebude zlikvidovaná avšak výsledok genetického vyšetrenia nebude využitý na vedecké účely.
- Iné:

#### 6. NOVÝ ODBER BIOLOGICKÉHO MATERIÁLU:

Vyšetrovaná osoba môže byť vo svoj prospech vyzvaná prevádzkovateľom k novému odberu biologického materiálu za účelom doplnenia, overenia alebo zopakovania analýzy, či k zaisteniu správnej interpretácie výsledkov vykonaného genetického laboratórneho vyšetrenia. V prípade záujmu samotnej vyšetrovanej osoby o ďalšie genetické laboratórne vyšetrenie bude nutný nový odber biologického materiálu a ďalšie poučenie podľa typu vyšetrenia.

#### 7. VYHLÁSENIE VYŠETROVANEJ OSOBY/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCU:

Vyhlasujem, že mi bolo poskytnuté **poučenie o genetickom laboratórnym vyšetrení**. Bol mi jasne a zrozumiteľne vysvetlený účel, povaha, následky, riziká, alternatívy navrhovaných postupov, riziká odmietnutia a prínos genetického laboratórneho vyšetrenia. Som si vedomý/á, že výsledky mojej genetickej analýzy môžu byť pre mňa stresujúce. Poučenie mi bolo podané ohľaduplne, zrozumiteľne, bez nátlaku, s možnosťou a dostatočným časom pre rozhodnutie. Pred podpísom tohto informovaného súhlasu mi bolo umožnené klásť doplňujúce otázky, a to osobnou, telefonickou či elektronickou cestou. Vyhlasujem, že nezamieňujem žiadne skutočnosti, ktoré by mohli mať vplyv na voľbu a vykonanie genetického laboratórneho vyšetrenia, alebo by mohli ohroziť iné osoby.

Na základe tohto poučenia prehlasujem, že udeľujem **súhlas s odberom vzorky DNA a s jej genetickým laboratórnym vyšetrením na účely špecifikované v príslušnej žiadanke**.

#### PODPIS VYŠETROVANEJ OSOBY:

Podpis	Miesto	Dátum

#### 8. VYHLÁSENIE LEKÁRA:

Prehlasujem, že som vyšetrovanému (zákonnému zástupcovi) jasne a zrozumiteľne vysvetlil účel, povahu, predpokladaný prínos, následky i možné riziká výše uvedeného genetického laboratórneho vyšetrenia. Taktiež som vyšetrovanú osobu zoznámil s možnými výsledkami a dôsledkami toho, že by vyšetrenie nebolo možné za vyššie uvedeným účelom previesť alebo by nemalo potrebnú výpovednú hodnotu pre sledovaný účel. Zoznámil som vyšetrovanú osobu (zákonného zástupcu) i s možnými rizikami a dôsledkami v prípade odmietnutia tohoto vyšetrenia. Výsledky laboratórneho vyšetrenia budú dôverné a nebudú bez súhlasu vyšetrovanej osoby/zákonného zástupcu poskytnuté tretej strane, pokiaľ platné právne predpisy neurčujú inak.

#### PODPIS LEKÁRA:

Podpis	Miesto	Dátum