

# MEDICÍNSKE GENETICKÉ VYŠETRENIE

## Žiadanka

Vyplní laboratórium

Číslo žiadanky: \_\_\_\_\_  
 Číslo rodokmeňa: \_\_\_\_\_  
 Dátum príjmu: \_\_\_\_\_

### ÚDAJE VYŠETROVANEJ OSOBY (Vyplní žiadajúci lekár)

Meno a priezvisko \_\_\_\_\_ Susp. diagnóza: \_\_\_\_\_  
 Rodné číslo \_\_\_\_\_ Kód ZP \_\_\_\_\_ Dátum odberu: \_\_\_\_\_  
 Odobraný materiál  Periférna krv v EDTA (K)  Bukálny ster (B)  Plodová voda (AC)

### ŽIADAJÚCI LEKÁR

Adresa pracoviska \_\_\_\_\_

Potvrdzujem, že odber bol uskutočnený s informovaným súhlasom klienta.

INFORMOVANÝ SÚHLAS VYŠETROVANEJ OSOBY JE ULOŽENÝ V AMBULANCI

Pečiatka a podpis

Vysvetlivky: # vyšetrenie hradené aj z prostriedkov poisťovní Dôvera (24) a Union (27). Všetky uvedené vyšetrenia sú hradené z prostriedkov VŠZP (25).

### NEUROLOGICKÉ A SVALOVÉ PORUCHY

Juvenilná myoklonický epilepsia	<input type="checkbox"/> <i>LG11, CLCN2, GABRA1</i>	Spinálna muskul. atrofia – SMA	<input type="checkbox"/> <i>SMN1, SMN2 (MLPA)</i>
Epilepsia – ADNFLE	<input type="checkbox"/> <i>CHRNA2/4, CHRN2</i>	Charcot-Marie Tooth sy (CMT1)	<input type="checkbox"/> <i>CMT1-PMP22(MLPA)</i>
Cadasil 1 syndróm	<input type="checkbox"/> <i>NOTCH3</i>	Myastenický syndróm	<input type="checkbox"/> <i>CHRNE – c.1267delG</i>
Speech-language syndróm 1	<input type="checkbox"/> <i>FOXP2</i>	Friedreich ataxia, FRDA	<input type="checkbox"/> <i>FXN (GAA rep.)</i>
Progres. externá oftalmoplégia	<input type="checkbox"/> <i>POLG</i>	Spinocerebrálna ataxia	<input type="checkbox"/> <i>SCA1-3/6 (CAG rep.)</i>
Usher syndróm	<input type="checkbox"/> <i>MYO7A</i>		

### PORUCHY VÄŽIVA, SKELETU A RASTU

Marfan syndróm	<input type="checkbox"/> <i>FBN1</i>	<input type="checkbox"/> <i>TGFBR2</i>	Crouzon syndróm	<input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i>
Osteogenesis imperfecta 1 a 2	<input type="checkbox"/> <i>COL1A1</i>	<input type="checkbox"/> <i>COL1A2</i>	Di-George syndróm	<input type="checkbox"/> <i>TBX1 (MLPA)</i>
Stickler syndróm	<input type="checkbox"/> <i>COL2A1</i>		Robinow syndróm	<input type="checkbox"/> <i>ROR2 – c.355C&gt;T</i>
Kleidokraniálna dysostóza	<input type="checkbox"/> <i>RUNX2</i>		Kampomelická dysplázia	<input type="checkbox"/> <i>SOX9 (známy variant)</i>
Vitamín D rachitída typ 1	<input type="checkbox"/> <i>PHEX</i>			

### HEREDITÁRNE ONKOLOGICKÉ SYNDRÓMY

Hereditárny karcinóm prsníka/ovária (HBOC) #	<input type="checkbox"/> <i>BRCA1</i>	<input type="checkbox"/> <i>BRCA2</i>	Li Fraumeni syndróm	<input type="checkbox"/> <i>TP53</i>
	<input type="checkbox"/> <i>MLPA BRCA1</i>		Hered. difúzny ca žalúdka/HBOC	<input type="checkbox"/> <i>CDH1</i>
	<input type="checkbox"/> <i>MLPA BRCA2</i>		Famil. adematózna polypóza	<input type="checkbox"/> <i>APC</i>
Lynchov syndróm (Hereditárny nepolypózny karcinóm kolorekta)	<input type="checkbox"/> <i>MLH1</i>	<input type="checkbox"/> <i>MSH2</i>	Cowden syndróm	<input type="checkbox"/> <i>PTEN</i>
	<input type="checkbox"/> <i>MSH6</i>		Neurofibromatóza typ 1 a 2	<input type="checkbox"/> <i>NF1</i>
	<input type="checkbox"/> <i>MLPA-gén:</i>		Tuberózna skleróza	<input type="checkbox"/> <i>NF2</i>
Familiárny medulárny karcinóm #	<input type="checkbox"/> <i>RET (ex 10-15)</i>		Xeroderma pigmentosum	<input type="checkbox"/> <i>TSC1</i>
				<input type="checkbox"/> <i>TSC2</i>
				<input type="checkbox"/> <i>XPA</i>

### METABOLICKÉ PORUCHY

Wilsonova choroba #	<input type="checkbox"/> <i>ATP7B</i>	Akútna intermitentná porfýria	<input type="checkbox"/> <i>HMBS</i>
	<input type="checkbox"/> <i>ATP7B – p.H1069Q</i>	Syndróm GLUT1 deficiencie	<input type="checkbox"/> <i>SLC2A1</i>
	<input type="checkbox"/> <i>ATP7B – c.1340del4, c.3402delC, p.R778G, p.Y779X</i>	Hereditárna pankreatitída	<input type="checkbox"/> <i>PRSS1</i>
Gilbertov syndróm #	<input type="checkbox"/> <i>UGT1A1, promótor</i>	Deficiencia A1AT	<input type="checkbox"/> <i>SPINK1</i>
			<input type="checkbox"/> <i>SERPINA1 (Z alela)</i>

### ENDOKRINOLOGICKÉ, IMUNOLOGICKÉ A HEMATOLOGICKÉ PORUCHY

Atypický hemolytický uremický sy	<input type="checkbox"/> <i>CFH</i>	Imunodeficiencia typu 2 – TACI	<input type="checkbox"/> <i>TNFRSF13B</i>
Diabetes insipidus	<input type="checkbox"/> <i>AVP</i>	Kongen. adrenálna hyperplázia	<input type="checkbox"/> <i>CYP21A2</i>
Familárna stredomorská horúčka	<input type="checkbox"/> <i>MEFV, MVK</i>	McCune-Albright syndróm	<input type="checkbox"/> <i>GNAS</i>
Hereditárny angioedém	<input type="checkbox"/> <i>SERPING1</i>		

### VÝVOJOVÉ A MENTÁLNE PORUCHY

Noonanovej syndróm	<input type="checkbox"/> <i>PTPN11, exóny 4-15</i>	<input type="checkbox"/> <i>KRAS, 4 exóny</i>	<input type="checkbox"/> <i>NRAS, 4 exóny</i>	<input type="checkbox"/> <i>HRAS, 4 exóny</i>
	<input type="checkbox"/> <i>RAF, 4 exóny</i>	<input type="checkbox"/> <i>MEK1, 3 exóny</i>	<input type="checkbox"/> <i>MEK2, 3 exóny</i>	<input type="checkbox"/> <i>CBL, 3 exóny</i>
	<input type="checkbox"/> <i>BRAF, 7 exónov</i>	<input type="checkbox"/> <i>SOS1, 3 exóny</i>	<input type="checkbox"/> <i>SHOC2, 1 exón</i>	
Syndróm fragilného X (FRAX)	<input type="checkbox"/> <i>FMR1 (CGG repet.)</i>	Cohenov syndróm – COH1	<input type="checkbox"/> <i>VPS13B</i>	
Popliteal-Pterygium syndróm	<input type="checkbox"/> <i>IRF6</i>	Legiusov syndróm	<input type="checkbox"/> <i>SPRED1</i>	
Angelman syndróm	<input type="checkbox"/> <i>UBE3A</i>	Oculo-dentodigital syndróm	<input type="checkbox"/> <i>GJA1</i>	
Bartterov syndróm	<input type="checkbox"/> <i>CLCNKB</i>	AD polycystická choroba obličiek	<input type="checkbox"/> <i>PKD1</i>	<input type="checkbox"/> <i>PKD2</i>

INÉ OCHORENIA			
Trombofílie #	<input type="checkbox"/> F5, Leiden <input type="checkbox"/> F2, c.20210G>A <input type="checkbox"/> MTHFR, c.677C>T, c.1298A>C	Cystická fibróza #	<input type="checkbox"/> CFTR <input type="checkbox"/> CFTR, >50 variantov <input type="checkbox"/> CFTR, p.F508del
Trombofílie #	iné varianty:	Hemochromatóza #	<input type="checkbox"/> HFE, p.C282Y, p.H63D, p.S65C
Mikrodelécie Y-chromozómu #	<input type="checkbox"/> AZFa, AZFb, AZFc	PCR diagnostika aneuploidíí #	<input type="checkbox"/> Chr. 13, 18, 21, X, Y
Výšetrenie špecifického variantu (vyplniť) #	GÉN:	VARIANT:	
Výšetrenie iných asociovaných génov (vyplniť):			
<input type="checkbox"/> MÁM ZÁUJEM O REPORTOVANIE 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"/>			

#### RODOKMEŇ:

GENERÁCIA:	
I.	
II.	
III.	
IV.	

## INFORMOVANÝ SÚHLAS VYŠETROVANEJ OSOBY/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCU S GENETICKÝM LABORATÓRNÝM VYŠETRENÍM

### 1. VYŠETROVANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL:

periférna krv                       bukálny ster                       plodová voda                       iný:

### 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 vyšetrovaného 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.*

Alternatívy 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 vyčkat odporúčenú dobu v čakárni. Výsledok vyšetrenia môže byť pre vyšetrovaného 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 laboratórnom 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 podpisom tohto informovaného súhlasu mi bolo umožnené klásť doplňujúce otázky, a to osobnou, telefonickou či elektronickou cestou. Vyhlasujem, že nezamlčujem 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:

Miesto

Dátum

#### 8. VYHLÁSENIE LEKÁRA:

Prehlasujem, že som vyšetrovanému (zákonnému zástupcovi) jasne a zrozumiteľne vysvetlil účel, povahu, predpokladaný prínos, následky i možné riziká vyššie uvedeného genetického laboratórneho vyšetrenia. Taktiež som vyšetrovanú osobu oboznámil 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. Oboznámil 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:

Miesto

Dátum