

# MEDICÍNSKE GENETICKÉ VYŠETRENIE

## Žiadanka

Číslo žiadanky: \_\_\_\_\_  
 Číslo rodokmeňa: \_\_\_\_\_  
 Dátum prijmu: \_\_\_\_\_

### ÚDAJE VYŠETROVANEJ OSOBY (Vyplní žiadajúci lekár)

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

### ŽIADAJÚCI LEKÁR

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

Potvrdzujem, že odber bol uskutočnený s informovaným súhlasom klienta.

INFORMOVANÝ SÚHLAS VYŠETROVANEJ OSOBY JE ULOŽENÝ V AMBULANCI

Pečiatka a podpis

### 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</i> (MLPA)
Epilepsia – ADNFLE	<input type="checkbox"/> <i>CHRNA2/4, CHRN2</i>	Charcot-Marie Tooth sy (CMT1)	<input type="checkbox"/> <i>CMT1-PMP22</i> (MLPA)
Cadasil 1 syndróm	<input type="checkbox"/> <i>NOTCH3</i>	Myastenický syndróm	<input type="checkbox"/> <i>CHRNA2</i> – c.1267delG
Speech-language syndróm 1	<input type="checkbox"/> <i>FOXP2</i>	Friedreich ataxia, FRDA	<input type="checkbox"/> <i>FXN</i> (GAA rep.)
Progres. externá oftalmoplégia	<input type="checkbox"/> <i>POLG</i>	Spinocerebrálna ataxia	<input type="checkbox"/> <i>SCA1-3/6</i> (CAG rep.)
Usher syndróm	<input type="checkbox"/> <i>MYO7A</i>		

### PORUCHY VÄZIVA, 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</i> (MLPA)
Stickler syndróm	<input type="checkbox"/> <i>COL2A1</i>	Robinow syndróm	<input type="checkbox"/> <i>ROR2</i> – c.355C>T
Kleidokraniálna dysostóza	<input type="checkbox"/> <i>RUNX2</i>	Kampomelická dysplázia	<input type="checkbox"/> <i>SOX9</i> (známy variant)
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> <input type="checkbox"/> MLPA <i>BRCA1</i> <input type="checkbox"/> MLPA <i>BRCA2</i>	Li Fraumeni syndróm	<input type="checkbox"/> <i>TP53</i>
Lynchov syndróm (Hereditárny nepolypózny karcinóm kolorekta)	<input type="checkbox"/> <i>MLH1</i> <input type="checkbox"/> <i>MSH2</i> <input type="checkbox"/> <i>MSH6</i> <input type="checkbox"/> MLPA-gén:	Hered. difúzny ca žalúdka/HBOC	<input type="checkbox"/> <i>CDH1</i>
Familiárny medulárny karcinóm	<input type="checkbox"/> <i>RET</i> (ex 10-15)	Famil. adematózna polypóza	<input type="checkbox"/> <i>APC</i>
		Cowden syndróm	<input type="checkbox"/> <i>PTEN</i>
		Neurofibromatóza typ 1 a 2	<input type="checkbox"/> <i>NF1</i> <input type="checkbox"/> <i>NF2</i>
		Tuberózna skleróza	<input type="checkbox"/> <i>TSC1</i> <input type="checkbox"/> <i>TSC2</i>
		Xeroderma pigmentosum	<input type="checkbox"/> <i>XPA</i>

### METABOLICKÉ PORUCHY

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

### 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>
Familiárna 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</i> , exóny 4-15 <input type="checkbox"/> <i>RAF</i> , 4 exóny <input type="checkbox"/> <i>BRAF</i> , 7 exónov	<input type="checkbox"/> <i>KRAS</i> , 4 exóny <input type="checkbox"/> <i>NRAS</i> , 4 exóny <input type="checkbox"/> <i>MEK1</i> , 3 exóny <input type="checkbox"/> <i>MEK2</i> , 3 exóny <input type="checkbox"/> <i>SOS1</i> , 3 exóny <input type="checkbox"/> <i>SHOC2</i> , 1 exón	<input type="checkbox"/> <i>HRAS</i> , 4 exóny <input type="checkbox"/> <i>CBL</i> , 3 exóny
Syndróm fragilného X (FRAX)	<input type="checkbox"/> <i>FMR1</i> (CGG repet.)	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**

<input type="checkbox"/> Trombofilie	<input type="checkbox"/> F5, Leiden	<input type="checkbox"/> Cystická fibróza	<input type="checkbox"/> CFTR
	<input type="checkbox"/> F2, c.20210G>A		<input type="checkbox"/> CFTR, >50 variantov
	<input type="checkbox"/> MTHFR, c.677C>T, c.1298A>C		<input type="checkbox"/> CFTR, p.F508del
<input type="checkbox"/> Trombofilie Iné varianty:		<input type="checkbox"/> Hemochromatóza	<input type="checkbox"/> HFE, p.C282Y, p.H63D, p.S65C
<input type="checkbox"/> Mikrodelécie Y-chromozómu	<input type="checkbox"/> AZFa, AZFb, AZFc	<input type="checkbox"/> Aneuploidie – PCR diag.	<input type="checkbox"/> Chr. 13, 18, 21, X, Y
<input type="checkbox"/> Celiakia	<input type="checkbox"/> HLA-DQ2.2, DQ2.5, DQ8	<input type="checkbox"/> Laktózová intolerancia	<input type="checkbox"/> LCT, c.-13910T>C, c.-22018A>G
<input type="checkbox"/> TPMT deficiencia	<input type="checkbox"/> TPMT, alely *2, *3A, *3B, *3C, resp. c.238G>C (p.Ala80Pro), c.460G>A (p.Ala154Thr), c.719A>G (p.Tyr240Cys)		

Vyšetrenie špecifického DNA variantu (vyplniť) **NÁZOV GÉNU:**  
**DNA VARIANT:**

**VYŠETRENIE PANELOV GÉNOV – MASÍVNE PARALELNÉ SEKVENOVANIE**

<input type="checkbox"/> Panel CES (Klinický exóm, 4493 génov)	<input type="checkbox"/> Panel Hereditárne onkologické syndrómy (38 génov)
<input type="checkbox"/> Panel Imunopatie a Imunodeficiencie (102 génov)	<input type="checkbox"/> Panel Epilepsie (51 génov)
<input type="checkbox"/> Panel Kolagenopatie (62 génov)	<input type="checkbox"/> Panel Neuromuskulárne ochorenia (125 génov)
<input type="checkbox"/> Panel Nefropatie (87 génov)	<input type="checkbox"/> Panel Mitogénóm (mtDNA) (37 génov)
<input type="checkbox"/> Dodatočná interpretácia panelu génov (definovať nižšie)	<input type="checkbox"/> Panel Mitopatie (jadrové gény) (55 génov)
<input type="checkbox"/> Vyšetrenie iných asociovaných skupín génov (vyplniť):	

MÁM ZÁUJEM O REPORTOVANIE SEKUNDÁRNYCH NÁLEZOV DNA VARIANTOV (trieda závažnosti 4, 5)

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

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 vyšetrovanej osoby 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 prenášateľnosti niektorých genetických ochorení).  
c) Zistenie nálezov, ktoré sa odlišujú od nálezov bežných, ale ich konkrétny vplyv na súčasný a/alebo budúci zdravotný 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 vyšetrovanej osoby stresujúci.

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

- žiadne  kludový 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 genetického lab. 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:

Vyšetovaná 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