



ŽIADANKA NA GENETICKÉ VYŠETRENIE BRCAscreen

Vyplní laboratórium

Číslo žiadanky: _____

Číslo rodokmeňa: _____

Dátum prijmu: _____

ÚDAJE VYŠETROVANEJ OSOBY (Vyplní žiadajúci lekár)

MENO _____ SUSP. _____
A PRIEZVISKO _____ DIAGNÓZA: **Z12.3**
RODNÉ ČÍSLO _____ KÓD ZP **27** DÁTUM _____
ODOBRANÝ MATERIÁL Periférna krv v EDTA (PK) Bukálny ster (BS) ODBERU: _____

ŽIADAJÚCI LEKÁR

ADRESA PRACOVISKA _____

Potvrdzujem, že odber bol uskutočnený s informovaným súhlasom klienta.

Informovaný súhlas vyšetrovanej osoby je uložený v ambulancii

Pečiatka a podpis indikujúceho lekára

VYŠETRENIE BRCAscreen

Genetický test na 31 najčastejších patogénnych variantov v génoch *BRCA1/2* identifikovaných v slovenskej a českej populácii ako predispozícia pre vznik dedičného karcinómu prsníka/vaječníkov (HBOC).

Uvedené varianty génov predstavujú podľa odborných literárnych zdrojov až 88% doposiaľ zachytených *BRCA1/2* variantov, resp. 83,5% všetkých rodín s identifikovaným *BRCA1/2* kauzálnym variantom v slovenskej populácii.

INDIKÁCIE NA VYŠETRENIE BRCAscreen

Indikačné kritériá posudzuje klinický genetik (062), resp. klinický onkológ (019) a sú definované nasledovne:

Zdravé ženy s pozitívnou rodinnou anamnézou (iba 1 prípad karcinómu prsníka alebo vaječníkov v rodine, u pokrvného príbuzného) vo veku od 40 do 65 rokov

Ženy, pacientky s karcinómom prsníka/vaječníkov vo veku od 45 rokov a bez rodinnej anamnézy

Vyšetrenie sa v rámci rodinných príbuzných realizuje ako u prvej v poradí u ženy s diagnostikovaným karcinómom prsníka alebo vaječníkov.

Poznámka: Zaškrtnite kritérium na základe ktorého je probandka indikovaná na vyšetrenie.

MIESTO PRE ZAKRESLENIE RODOKMEŇA:

I. GENERÁCIA:

II. GENERÁCIA:

III. GENERÁCIA:

IV. GENERÁCIA:

INFORMOVANÝ SÚHLAS VYŠETROVANEJ OSOBY/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCU S GENETICKÝM LABORATÓRNÝM VYŠETRENÍM

1. VYŠETROVANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL: periférna krv bukálny ster

2. NÁZOV GENETICKÉHO LABORATÓRNEHO VYŠETRENIA: **BRCAscreen**

3. ÚČEL GENETICKÉHO LABORATÓRNEHO VYŠETRENIA: Zistenie predispozície na chorobu/ funkciu organizmu

4. INFORMÁCIE O MEDICÍNSKOM GENETICKOM LABORATÓRNOM VYŠETRENÍ:

DNA molekulové laboratórne vyšetrenie pre medicínske účely je špecializované vyšetrenie, ktoré u vyšetrovanej 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 vyšetrovanej 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 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 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 podpisom tohto informovaného súhlasu mi bolo umožnené klásť doplňujúce otázky, a to osobnou, telefonickou či elektronickou cestou. Vyhlasujem, že nezamieľujem 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 vyšetrovanej (zákonnému zástupcovi) jasne a zrozumiteľne vysvetlil účel, povahu, predpokladaný prínos, následky i možné riziká vyššie uvedeného genetického laboratórneho vyšetrenia. Taktiež som vyšetrovanej 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 vyšetrovanej 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