

# ŽIADANKA ZP MOLEKULÁRNO-GENETICKÉ VYŠETRENIE

Vyplní laboratórium

Číslo žiadanky: \_\_\_\_\_

Číslo rodokmeňa: \_\_\_\_\_

## ÚDAJE VYŠETROVANEJ OSOBY (Vyplní žiadajúci lekár)

MENO \_\_\_\_\_ SUSP. DIAGNÓZA: \_\_\_\_\_  
A PRIEZVISKO \_\_\_\_\_

RODNÉ ČÍSLO \_\_\_\_\_ KÓD ZP \_\_\_\_\_ DÁTUM ODBERU: \_\_\_\_\_

ODOBRANÝ MATERIÁL  Periféra krv v EDTA (PK)  Bukálny ster (BS)  Iný: \_\_\_\_\_

## ŽIADAJÚCI LEKÁR

ADRESA PRACOVISKA \_\_\_\_\_

Potvrdzujem, že odber bol uskutočnený s INFORMOVANÝM SÚHLASOM vyšetrovanej osoby, ktorý je uložený v ambulancii

Pečiatka a podpis indikujúceho lekára

**Vysvetlivky: DV-P – posudzovanie vopred Dôvera, UN-P – posudzovanie vopred Union**

### NEUROLOGICKÉ A SVALOVÉ PORUCHY

Epilepsia – Juvenilná myoklonická	<input type="checkbox"/> <i>LG11, CLCN2, GABRA1</i>	Spinálna muskul. atrofia – SMA	<input type="checkbox"/> <i>SMN1, SMN2 (MLPA)</i>
Epilepsia – ADNLE	<input type="checkbox"/> <i>CHRNA2/4, CHRNB2</i>	Charcot-Marie Tooth sy (CMT1)	<input type="checkbox"/> <i>CMT1 – PMP22 (MLPA)</i>
CADASIL1 syndróm	<input type="checkbox"/> <i>NOTCH3</i>	Myastenický syndróm	<input type="checkbox"/> <i>CHRNE – variant 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>	Alzheimerova choroba	<input type="checkbox"/> <i>PSEN1, PSEN2</i>
Cerebrálne kavemózne malformácie	<input type="checkbox"/> <i>CCM1 (KRIT1), CCM2, CCM3 (PDCD10)</i>	Duchene/Becker muskul. dystrofia	<input type="checkbox"/> <i>DMD</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 (MLPA)</i>
Stickler syndróm	<input type="checkbox"/> <i>COL2A1</i>	Robinow syndróm	<input type="checkbox"/> <i>ROR2 – variant c.355C&gt;T</i>
Kleidokraniálna dysostóza	<input type="checkbox"/> <i>RUNX2</i>	Kampomelická dysplázia	<input type="checkbox"/> <i>SOX9 (známy DNA variant)</i>
Vitámín D rachitída typ 1	<input type="checkbox"/> <i>PHEX</i>		

### HEREDITÁRNE ONKOLOGICKÉ SYNDRÓMY

Hereditárny karcinóm prsníka/ovária (HBOC) <small>NIE DV</small>	<input type="checkbox"/> <i>BRCA1, BRCA2</i> <input type="checkbox"/> <i>CDH1</i>	Li Fraumeni syndróm	<input type="checkbox"/> <i>TP53</i>
Lynchov syndróm (HNPCC)	<input type="checkbox"/> <i>MLPA BRCA1</i> <input type="checkbox"/> <i>MLPA BRCA2</i>	Cowden syndróm	<input type="checkbox"/> <i>PTEN</i>
Familiárny medulárny karcinóm	<input type="checkbox"/> <i>MLH1, MSH2, MSH6</i>	Neurofibromatóza	<input type="checkbox"/> <i>NF1</i> <input type="checkbox"/> <i>NF2</i>
Famil. adematózna polypóza	<input type="checkbox"/> <i>RET (ex 10-15)</i>	Tuberózna skleróza	<input type="checkbox"/> <i>TSC1, TSC2</i>
	<input type="checkbox"/> <i>APC</i>	Xeroderma pigmentosum	<input type="checkbox"/> <i>XPA</i>

### METABOLICKÉ PORUCHY

Wilsonova choroba	<input type="checkbox"/> <i>ATP7B DV-P, UN-P</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>		
Gilbertov syndróm	<input type="checkbox"/> gén <i>UGT1A1</i> <input type="checkbox"/> SNP promótor	Hereditárna pankreatitída	<input type="checkbox"/> <i>PRSS1, SPINK1</i>
Niemann-Pick syndróm	<input type="checkbox"/> <i>NPC1, NPC2, SMPD1</i>	Deficiencia A1AT	<input type="checkbox"/> <i>SERPINA1 (Z/S alela)</i>

### ENDOKRINOLOGICKÉ, IMUNOLOGICKÉ A HEMATOLOGICKÉ PORUCHY

Familiárna stredomorská horúčka	<input type="checkbox"/> <i>MEFV, MVK DV-P</i>	Hereditárny angioedém	<input type="checkbox"/> <i>SERPING1</i>
Diabetes insipidus	<input type="checkbox"/> <i>AVP</i>	Kongen. adrenálna hyperplázia	<input type="checkbox"/> <i>CYP21A2</i>
Atypický hemolytický uremický sy	<input type="checkbox"/> <i>CFH, CFHR1</i>	McCune-Albright syndróm	<input type="checkbox"/> <i>GNAS</i>
Imunodeficiencia (CVID)	<input type="checkbox"/> <i>NFKB1/2, TNFRSF12/13C</i>	Imunodeficiencia typu 2 (TACI)	<input type="checkbox"/> <i>TNFRSF13B</i>

### VÝVOJOVÉ A MENTÁLNE PORUCHY

Noonanovej syndróm	<input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i> <input type="checkbox"/> <i>RAF</i> <input type="checkbox"/> <i>BRAF</i> <input type="checkbox"/> <i>CBL</i>	Cohenov syndróm – COH1	<input type="checkbox"/> <i>VPS13B</i>
	<input type="checkbox"/> <i>KRAS</i> <input type="checkbox"/> <i>NRAS</i> <input type="checkbox"/> <i>HRAS</i> <input type="checkbox"/> <i>SHOC2</i>	Popliteal-Pterygium syndróm	<input type="checkbox"/> <i>IRF6</i>
	<input type="checkbox"/> <i>MAPK1</i> <input type="checkbox"/> <i>MAPK2</i> <input type="checkbox"/> <i>SOS1</i>	Oculo-dentodigital syndróm	<input type="checkbox"/> <i>GJA1</i>
Legiusov syndróm	<input type="checkbox"/> <i>SPRED1</i>	Barterov syndróm	<input type="checkbox"/> <i>CLCNKB</i>
Angelman syndróm	<input type="checkbox"/> <i>UBE3A</i>	Syndróm fragilného X (FRAX)	<input type="checkbox"/> <i>FMR1 (CGG repet.)</i>
AD polycystická choroba obličiek	<input type="checkbox"/> <i>PKD1</i> <input type="checkbox"/> <i>PKD2</i>		

### INÉ OCHORENIA

Cystická fibróza	<input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> DV-P, UN-P	Trombofília	<input type="checkbox"/> F5, Leiden	<input type="checkbox"/> F2, c.20210G>A
Mikrodelécie Y-chromozómu	<input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> , >50 variantov	Hemochromatóza	<input type="checkbox"/> <i>MTHFR</i> , c.677C>T, c.1298A>C	
Aneuploidie – PCR diagnostika	<input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> , p.508del	Celiakia	Iné varianty (vpísať):	
TPMT deficiencia	<input type="checkbox"/> <i>AZFa</i> , <i>AZFb</i> , <i>AZFc</i>	Laktózová intolerancia	<input type="checkbox"/> <i>HFE</i> , p.C282Y, p.H63D, p.S65C	
	<input type="checkbox"/> Chr. 13, 18, 21, X, Y		<input type="checkbox"/> HLA-DQ2.2, DQ2.5, DQ8	
	<input type="checkbox"/> Alely *2, *3A, *3B, *3C		<input type="checkbox"/> <i>LCT</i> , c.-13910T>C, c.-22018A>G	

### PANELY GÉNOV – MASÍVNE PARALELNÉ SEKVENOVANIE

**Vysvetlivky: DV-P – posudzovanie vopred Dôvera, UN-P – posudzovanie vopred Union**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> CES – Klinický exóm (4 727 génov) DV-P, UN-P                   | <input type="checkbox"/> Neurodegeneratívne ochorenia (331 génov) DV-P, UN-P               |
| <input type="checkbox"/> Imunodeficiencie (356 génov) UN-P                              | <input type="checkbox"/> Polyneuropatie (min. 92 génov) DV-P, UN-P                         |
| <input type="checkbox"/> Kolagenopatie – Osteo-chondrodysplázie (80 génov) DV-P, UN-P   | <input type="checkbox"/> Epilepsie (363 génov) DV-P, UN-P                                  |
| <input type="checkbox"/> Nefropatie a polycystické obličky (178 génov) DV-P, UN-P       | <input type="checkbox"/> Neuromuskulárne ochorenia (215 génov) DV-P, UN-P                  |
| <input type="checkbox"/> HBOC, resp. Hereditárne onkologické syndrómy (73 génov) NIE DV | <input type="checkbox"/> Mitopatie (jadrové a mitochondriálne gény) (181 génov) DV-P, UN-P |
| <input type="checkbox"/> Rasopatie a Neurofibromatóza (min. 23 génov) UN-P              | <input type="checkbox"/> Kardiomyopatie (312 génov) DV-P, UN-P                             |

Žiadam NEREPORTOVAŤ sekundárne/náhodné DNA varianty (trieda patogenity 3/4, 4, 5)

INÉ PANELY génov (vyplniť) DV-P, UN-P

DODATOČNÁ INTERPRETÁCIA panelu génov (definovať):

Vyšetrenie MLPA génu (definovať):

Vyšetrenie ŠPECIFICKÉHO DNA variantu:

Gén/RefSeq \_\_\_\_\_

Gén/RefSeq \_\_\_\_\_

Gén/RefSeq \_\_\_\_\_

Č. pôvodnej DNA \_\_\_\_\_

Variant (rs/cDNA) \_\_\_\_\_

Variant (rs/cDNA) \_\_\_\_\_

Variant (rs/cDNA) \_\_\_\_\_

Č. pôvodného PL \_\_\_\_\_

**Meno a priezvisko príbuzných probanda**

**Rodné číslo**

**Dg**

**ZP**

**ID v rodokmeni**

### RODOKMEŇ, resp. POZNÁMKY:

GENERÁCIA:

I.

II.

III.

IV.

### ÚDAJE PRE ZDRAVOTNÉ POISŤOVNE

Vyšetrenie je určené na úhradu z verejného zdravotného poistenia a indikované podľa klinických kritérií na indikovanie laboratórných výkonov v odbore Lekárska genetika, zverejňovaných ku dňu indikovania na webovej stránke príslušnej zdravotnej poisťovne.

Cieľ vyšetrenia:  a. potvrdenie pracovnej diagnózy  b. vylúčenie pracovnej diagnózy

Výsledok genetického vyšetrenia:

a. bude mať vplyv na manažment pacienta

b. nebude mať vplyv na manažment pacienta

Farmakoterapia

Biologická liečba

Dietetické opatrenia

Operácia

Dispenzarizácia

Prevencia ochorenia

Pečiatka a podpis indikujúceho lekára



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

1. VYŠETROVANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL:  periférna krv  bukálny ster  Iný:

2. NÁZOV GENETICKÉHO LABORÁTORNEHO VYŠETRENIA:

3. ÚČEL GENETICKÉHO LABORÁTORNEHO VYŠETRENIA:

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

4. INFORMÁCIE O MEDICÍNSKOM GENETICKOM LABORÁTORNOM VYŠETRENÍ:

Laboratórne vyšetrenie DNA 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 vyčakať odporúčenú dobu v čakárni. Výsledok vyšetrenia môže byť pre vyšetrovanej osobu 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 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 osobe (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 tohto 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