



GHC GENETICS SK

Laboratórium genomickej medicíny
GHC GENETICS SK, s.r.o., NZZ
Vedecký park UK
Ilkovičova 8, 841 04 BratislavaŽiadanka ZP
MEDICÍNSKE GENETICKÉ VYŠETRENIA

Platná od 1.3.2023

Vyplní laboratórium

Číslo žiadanky

Číslo rodokmeňa

ÚDAJE VYŠETROVANEJ OSOBY (Vyplní žiadajúci lekár)

Meno a priezvisko _____ Susp. diagnóza: _____
Rodné číslo _____ Dátum odberu: _____
Zdravotná poisťovňa VŠZP (25) Union (27) Dôvera (24)
Odobraný materiál Periférna krv v EDTA (PK) Bukálny ster (BS) Iný:

ŽIADAJÚCI LEKÁR

Adresa pracoviska



Upozornenie: Odber materiálu má byť uskutočnený s INFORMOVANÝM SÚHLASOM osoby, ktorý je súčasťou žiadanky

Pečiatka a podpis indikujúceho lekára

GENETICKÉ TESTY

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

NEUROLOGICKÉ A SVALOVÉ PORUCHY

Epilepsia – Juvenilná myoklonická *LG1, CLCN2, GABRA1* Duchene/Becker muskul. dystrofia *DMD*
Epilepsia – ADNLE *CHRNA2/4, CHRN2* Usher syndróm *MYO7A*
Cerebrálne kavernózne malformácie *CCM1 (KRIT1), CCM2, CCM3* Myastenický syndróm *CHRNE – variant c.1267delG*
Alzheimerova choroba *(PDCD10)* Spinálna muskul. atrofia – SMA *SMN1, SMN2 (MLPA)*
CADASIL1 syndróm *PSEN1, PSEN2* Charcot-Marie Tooth sy (CMT1) *CMT1 – PMP22 (MLPA)*
Speech-language syndróm 1 *NOTCH3* Friedreich ataxia, FRDA *FXN (GAA rep.)*
Progres. externá oftalmoplégia *FOXP2* Spinocerebrálna ataxia *SCA1-3/6 (CAG rep.)*
 POLG

PORUCHY VÄZIVA, SKELETU A RASTU

Marfan syndróm *FBN1, TGFBR2* Crouzon syndróm *FGFR2*
Osteogenesis imperfecta 1 a 2 *COL1A1, COL1A2* Di-George syndróm *TBX1 (MLPA)*
Stickler syndróm *COL2A1* Robinow syndróm *ROR2 – variant c.355C>T*
Kleidokraniálna dysostóza *RUNX2* Kampomelická dysplázia *SOX9 (známy DNA variant)*
Vitamín D rachitída typ 1 *PHEX*

ENDOKRINOLOGICKÉ, IMUNOLOGICKÉ A HEMATOLOGICKÉ PORUCHY

Familárna stredomorská horúčka *MEFV, MVK DV-P* Hereditárny angioedém *SERPING1*
Diabetes insipidus *AVP* Kongen. adrenálna hyperplázia *CYP21A2*
Atypický hemolytický uremický sy *CFH, CFHR1* McCune-Albright syndróm *GNAS*
Imunodeficiencie (CVID) *NFKB1/2, TNFRSF12/13C* Imunodeficiencia typu 2 (TACI) *TNFRSF13B*

METABOLICKÉ PORUCHY

Wilsonova choroba *ATP7B DV-P, UN-P* Niemann-Pick syndróm *NPC1, NPC2, SMPD1*
 ATP7B – p.H1069Q Akútna intermitentná porfýria *HMBS*
 ATP7B – c.1340del4, c.3402delC, Syndróm GLUT1 deficiencie *SLC2A1*
p.R778G, p.Y779X Hereditárna pankreatitída *PRSS1, SPINK1*
Gilbertov syndróm *SNP promótor* *gén UGT1A1* Deficiencia A1AT *SERPINA1 (Z/S alela)*

VÝVOJOVÉ A MENTÁLNE PORUCHY

AD polycystická choroba obličiek *PKD1, PKD2* Syndróm fragilného X (FRAX) *FMR1 (CGG repet.)*
Noonanovej syndróm *PTPN11, RAF, BRAF, CBL, KRAS, NRAS,* Popliteal-Pterygium syndróm *IRF6*
HRAS, SHOC2, MAPK1, MAPK2, SOS1 Oculo-dentodigital syndróm *GJA1*
Legiusov syndróm *SPRED1* Bartterov syndróm *CLCNKB*
Angelman syndróm *UBE3A* Cohenov syndróm – COH1 *VPS13B*

HEREDITÁRNE ONKOLOGICKÉ SYNDRÓMY

Hereditárny karcinóm prsníka/ovária *BRCA1, BRCA2, CDH1* Li Fraumeni syndróm *TP53*
(HBOC) **NE DV** *MLPA BRCA1, BRCA2* Cowden syndróm *PTEN*
Lynchov syndróm (HNPCC) *MLH1, MSH2, MSH6* Neurofibromatóza *NF1, NF2*
Familiárny medulárny karcinóm *RET (ex 10-15)* Tuberózna skleróza *TSC1, TSC2*
Fam. adematózna polypóza *APC* Xeroderma pigmentosum as *XPA*

IČO: 35 921 528
DIČ: 2021964604
IČ DPH: SK2021964604Tel.: +421 2 43 191 912
e-mail: info@ghc.sk
web: www.ghcgenetics.skSNAS
Reg. No. 648/M-071



GHC GENETICS SK

Laboratórium genomickej medicíny
GHC GENETICS SK, s.r.o., NZZ
 Vedecký park UK
 Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava

INÉ OCHORENIA

Cystická fibróza

- CFTR DV-P, UN-P
 CFTR, >50 variantov
 CFTR, p.508del

Mikrodelecie Y-chromozómu

- AZFa, AZFb, AZFc
 Alely *2, *3A, *3B, *3C

TPMT deficiencia

- HFE, p.C282Y, p.H63D, p.S65C

Hemochromatóza

Trombofília

- F5, Leiden
 F2, c.20210G>A
 MTHFR, c.677C>T, c.1298A>C
 Iné varianty (vypísať nižšie)

Trombofília

Celiakia

Laktózová intolerancia

- HLA-DQ2.2, DQ2.5, DQ8
 LCT, c.-13910T>C, c.-22018A>G

PANELY GÉNOV – MASÍVNE PARALELNÉ SEKVENOVANIE

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

- Imunodeficiencie/Imunopatie
 Kolagenopatie/Osteochondrodysplázia DV-P, UN-P
 Nefropatie a Polycystické choroby obličiek DV-P, UN-P
 HBOC, resp. Hereditárne onkologické syndrómy NIE DV
 Rasopatie a Neurofibromatóza
 Kardiomyopatie DV-P, UN-P
 Hypotónie DV-P, UN-P
- Neurodegeneratívne ochorenia DV-P, UN-P
 Polyneuropatie/Neuropatie DV-P, UN-P
 Epilepsie DV-P, UN-P
 Neuromuskulárne ochorenia DV-P, UN-P
 Mitopatie (192 génov) DV-P, UN-P
 Retinopatie DV-P, UN-P
 Poruchy intelektu DV-P, UN-P

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

- Stredný panel génov (metóda CES, Klinický exóm, doplniť slovne podľa HPO databázy) DV-P, UN-P

- DODATOČNÁ INTERPRETÁCIA panelu génov (definovať panel, ochorenie, fenotyp podľa HPO databázy):

- Vyšetrenie MLPA génu (definovať gén):

- Vyšetrenie ŠPECIFICKÉHO DNA variantu:

Č. pôvodnej DNA

Č. pôvodného PL

Gén/RefSeq

Variant (rs/cDNA)

Gén/RefSeq

Variant (rs/cDNA)

Gén/RefSeq

Variant (rs/cDNA)

Meno a priezvisko príbuzných probanda

Rodné číslo

Dg

ZP

ID v rodokmeni

GENERÁCIA:

RODOKMEŇ, resp. POZNÁMKY:

I.

II.

III.

IV.

ÚDAJE PRE ZDRAVOTNÉ POISŤOVNE (ZP24)

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:

- potvrdenie pracovnej diagnózy

- vylúčenie pracovnej diagnózy

Výsledok gen. vyšetrenia:

- bude mať vplyv na manažment pacienta

- nebude mať vplyv na manažment pacienta

- Farmakoterapia

- Biologická liečba

- Dietetické opatrenia

- Operácia

- Dispenzarizácia

- Prevencia ochorenia

Pečiatka a podpis indikujúceho lekára

IČO: 35 921 528
 DIČ: 2021964604
 IČ DPH: SK2021964604

Tel.: +421 2 43 191 912
 e-mail: info@ghc.sk
 web: www.ghcgenetics.sk



SNAS
 Reg. No. 648/M-071

INFORMOVANÝ SÚHLAS VYŠETROVANEJ OSOBY/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCU S GENETICKÝM VYŠETRENÍM

1. VYŠETROVANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL:	<input type="checkbox"/> Periférna krv	<input type="checkbox"/> Bukálny ster	<input type="checkbox"/> Iný:
2. NÁZOV GENETICKÉHO LABORÁTORNEHO VYŠETRENIA:			
3. ÚČEL GENETICKÉHO LABORÁTORNEHO VYŠETRENIA:	<input type="checkbox"/> Zistenie predispozície na chorobu/ funkciu organizmu	<input type="checkbox"/> Zistenie prítomnosti patogénov	
	<input type="checkbox"/> Overenie/potvrdenie diagnózy	<input type="checkbox"/> Iný (uviesť):	

4. INFORMÁCIE O MEDICÍNSKOM GENETICKOM LABORÁTORNOM VYŠETRENÍ:

DNA 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. viesť k identifikácii rôznych patogénov a určiť riziko/pravdepodobnosť vzniku príslušného ochorenia.

Predpokladaný prínos genetického laboratórneho vyšetrenia:

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

Alternatívny genetického laboratórneho vyšetrenia:

Metodické postupy DNA testov predstavujú vzhľadom na súčasné poznatky najpresnejšie možnosti laboratórnej diagnostiky a poskytujú informáciu, ktorá môže byť 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:

- Positívny výsledok DNA analýzy, t. j. dôkaz patologického DNA variantu/dôkaz prítomnosti patogénneho agensu, môže ovplyvniť zdravotnú starostlivosť a manažment o pacienta príp. členov rodiny.
- Zistenie tzv. neočakávaných nálezov, ktoré môžu mať pre zdravotnú starostlivosť a manažment pacienta a genetických príbuzných zásadný vplyv (napr. zistenie prenášateľstva niektorých genetických ochorení).
- 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 vyčekať 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 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 s možnosťou využitia na vedecké príp. referenčné účely.

Moja vzorka bude po prevedení genetického vyšetrenia zlikvidovaná s rizikom, že nebude možné v budúcnosti výsledok vyšetrenia 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.

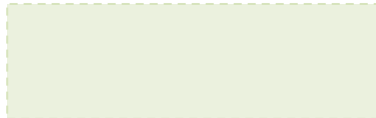
7. VYHLÁSENIE VYŠETROVANEJ OSOBY/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCU:

Vyhlasujem, že mi bolo poskytnuté **poučenie o genetickom laboratórnem 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 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 **udielam súhlas s odberom vzorky DNA a s genetickým vyšetrením na účely špecifikované v príslušnej žiadanke**.



PODPIS VYŠETROVANEJ OSOBY



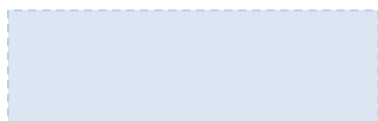
Miesto



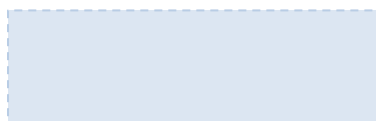
Dátum

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 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