



GHC GENETICS SK

Laboratórium genomickej medicíny

# ŽIADANKA MEDICÍNSKE GENETICKÉ VYŠETRENIA

Ver. ZP2/0  
Platnosť od 1.3.2024

Vyplní laboratórium

Číslo rodokmeňa: \_\_\_\_\_

Číslo žiadanky: \_\_\_\_\_

Prijal: \_\_\_\_\_

Dátum prijmu: \_\_\_\_\_

Čas prijmu: \_\_\_\_\_

Transport vzorky:

 Pošta  Osobne Kuriér  Sanitka

## ÚDAJE VYŠETROVANEJ OSOBY (Vyplní žiadajúci lekár)

Meno a priezvisko \_\_\_\_\_

Susp. diagnóza: \_\_\_\_\_

Rodné číslo \_\_\_\_\_

Dátum odberu: \_\_\_\_\_

Zdrav. poisťovňa

 VŠZP (25) Union (27) Dôvera (24)

Odobraný materiál

 Periférna krv v EDTA (PK) Bukálny ster (BS) Žiadanka 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

Wilsonova choroba

 celý gén *ATP7B* <sup>DV-P, UN-P</sup> *ATP7B* – p.H1069Q *ATP7B* – c.1340del4, c.3402del, p.R778G, p.Y779X

Gilbertov syndróm

 SNP promótor  gén *UGT1A1*

Spinálna muskul. atrofia (SMA)

 *SMN1*, *SMN2* (MLPA)

Charcot-Marie Tooth sy (CMT1)

 *PMP22* (MLPA)

Di-George syndróm

 *TBX1* (MLPA)Poruchy rastu/*SHOX* deficiencia *SHOX* (MLPA)

Syndróm fragilného X (FRAX)

 *FMR1* (CGG repet.)

Friedreich ataxia, FRDA

 *FXN* (GAA rep.)

Spinocerebrálna ataxia

 *SCA1-3/6* (*CAG rep.*)

Robinow syndróm

 *ROR2* – variant c.355C>T

Kampomelická dysplázia

 *SOX9* (známy DNA variant)

Myastenický syndróm

 *CHRNE* – variant c.1267delG

Familiárna stred. horúčka

 gén *MEFV* <sup>DV-P</sup>

Cystická fibróza

 *CFTR* <sup>DV-P, UN-P</sup> *CFTR*, >50 variantov *CFTR*, p.508del

Deficiencia A1AT

 *SERPINA1* (Z/S alela)

Hemochromatóza

 *HFE*, p.C282Y, p.H63D, p.S65C

Trombofília

 *F5*, Leiden *F2*, c.20210G>A *MTHFR*, c.677C>T, c.1298A>C

Trombofília

 Iné varianty (vypísať nižšie)

Celiakia

 *HLA-DQ2.2*, *DQ2.5*, *DQ8*

Laktózová intolerancia

 *LCT*, c.-13910T>C, c.-22018A>G

Mikrodelécie Y-chrom.

 *AZFa*, *AZFb*, *AZFc*

TPMT deficiencia

 *Alely* \*2, \*3A, \*3B, \*3C

### MASÍVNE PARALELNÉ SEKVENOVANIE – PANELY GÉNOV

 Imunodeficiencie/Imunopatie Kolagenopatie/Osteochondrodysplázie <sup>DV-P, UN-P</sup> Nefropatie a Polycystické choroby obličiek <sup>DV-P, UN-P</sup> HBOC, resp. Hereditárne onkologické syndrómy <sup>NIE DV</sup> Rasopatie a Neurofibromatóza Kardiomyopatie <sup>DV-P, UN-P</sup> Hypotónie <sup>DV-P, UN-P</sup> Neurodegeneratívne ochorenia <sup>DV-P, UN-P</sup> Polyneuropatie/Neuropatie <sup>UN-P</sup> Epilepsie <sup>DV-P, UN-P</sup> Neuromuskulárne ochorenia <sup>DV-P, UN-P</sup> Mitopatie (192 génov) <sup>DV-P, UN-P</sup> Retinopatie <sup>DV-P, UN-P</sup> Poruchy intelektu <sup>DV-P, UN-P</sup> Žiadam NEREPORTOVAŤ sekundárne DNA varianty (trieda patogenity 4, 5) STREDNÝ PANEL GÉNOV (metóda CES, klinický exóm, doplníť indikáciu slovne/číselne podľa HPO databázy, max. 3 fenotypy) <sup>DV-P, UN-P</sup> DOPLNENIE INTERPRETÁCIE ďalšieho panelu génov (definovať panel, doplníť indikáciu slovne/číselne podľa HPO databázy, max. 3 fenotypy): VYŠETRENIE MLPA génu (definovať gén):IČO: 35 921 528  
DIČ: 2021964604  
IČ DPH: SK2021964604Tel.: +421 2 43 191 912  
e-mail: info@ghc.sk  
web: www.ghcgenetics.skLaboratórium genomickej medicíny  
GHC GENETICS SK, s.r.o., NZZ  
Vedecký park UK  
Ilkovičova 8, 841 04 Bratislava



GHC GENETICS SK  
Laboratórium genomickej medicíny

# ŽIADANKA MEDICÍNSKE GENETICKÉ VYŠETRENIA

Ver. ZP2/0  
Platnosť od 1.3.2024

**VYŠETRENIE ŠPECIFICKÉHO DNA VARIANTU** (definovať):

Číslo pôvodnej DNA \_\_\_\_\_ Číslo pôvodného PL \_\_\_\_\_

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

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

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

Meno a priezvisko vyšetovaných príbuzných \_\_\_\_\_ Rodné číslo \_\_\_\_\_ Dg \_\_\_\_\_ ZP \_\_\_\_\_ ID v rodokmeni \_\_\_\_\_

## RODOKMEŇ:

GENERÁCIA:

I.

II.

III.

IV.

## POZNÁMKY:

### ÚDAJE PRE ZDRAVOTNÉ POISŤOVNE

Vyšetrenie je určené na úhradu z verejného zdravotného poistenia a indikované podľa klinických kritérií na indikovanie laboratórnych 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

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



GHC GENETICS SK

Laboratórium genomickej medicíny

# ŽIADANKA MEDICÍNSKE GENETICKÉ VYŠETRENIA

Ver. ZP2/0  
Platnosť od 1.3.2024

## INFORMOVANÝ SÚHLAS VYŠETROVANEJ OSOBY/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCU

1. VYŠETROVANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL:	<input type="checkbox"/> Periférna krv	<input type="checkbox"/> Bukálny ster	<input type="checkbox"/> Iný:
2. NÁZOV GENETICKÉHO LABORATÓRNEHO VYŠETRENIA:	<input type="checkbox"/> Uvedený na žiadanke str. 1, ktorej súčasťou je Informovaný súhlas.		
3. ÚČEL GENETICKÉHO LABORATÓRNEHO VYŠETRENIA:	<input type="checkbox"/> Zistenie predispozície na chorobu/ funkciu organizmu	<input type="checkbox"/> Zistenie prítomnosti patogénov	<input type="checkbox"/> Iný (uviesť):
	<input type="checkbox"/> Overenie/potvrdenie diagnózy		

### 4. INFORMÁCIE O MEDICÍNSKOM GENETICKOM LABORATÓRNEM 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.

Alternatívy 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 prenášačstva niektorých genetických ochorení).
- 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 vyčkáť 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 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 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 podpísaním 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 **uďetujem súhlas s odberom vzorky DNA a genetickým vyšetrením na účely špecifikované v 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 vyšetrovajúcu 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 vyšetrovajúcu 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

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

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

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