



GHC GENETICS SK

Laboratórium genomickej medicíny

ŽIADANKA MEDICÍNSKE GENETICKÉ VYŠETRENIA

Ver. ZP3/0
Platnosť od 15.3.2025**Vyplní laboratórium**

Č. žiadanky/DNA _____ Prijat _____ Transport vzorky _____
_____ Dátum príjmu _____ Pošta Osobne
Č. rodokmeňa _____ Čas príjmu _____ Kuriér Sanitka
Predschaľovanie
Výkon _____ schválené neschválené Dátum _____ Vykonal _____

Vypĺňať paticíkovým písmom

ÚDAJE VYŠETROVANEJ OSOBY

Meno a priezvisko _____ Zdrav. Dôvera (24) VŠZP (25) Union (27)
Rodné číslo _____ Pohlavie Žena Muž poistovňa EÚ poistenec* Štát _____
Susp. diagnóza _____ * priložiť kópiu preukazu poistenca

ODOBRANÝ MATERIÁL**Dátum odberu**

Periférna krv v EDTA (PK) Bukálny ster (BS) DNA Nová žiadanka Iný – vyplniť

ŽIADAJÚCI LEKÁR**Adresa pracoviska**

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

Pečiatka a podpis indikujúceho lekára

ÚDAJE PRE ZDRAVOTNÉ POISŤOVNE

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

GENETICKÉ TESTY

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

MONOGÉNNE OCHORENIA

Wilsonova choroba gén *ATP7B* ^{DV-P, UN-P} Deficiencia A1AT *SERPINA1* (Z/S alela)
 ATP7B – c.1340del4, c.3402del, Hemochromatóza *HFE*, p.C282Y, p.H63D, p.S65C
p.R778G, p.Y779X, p.H1069Q Trombofília *F5*, Leiden
Gilbertov syndróm SNP promótor gén *UGT1A1* *F2*, c.20210G>A
Nesyndrómová hluchota gén *GJB2* *MTHFR*, c.677C>T, c.1298A>C
Familiárna stred. horúčka gén *MEFV* ^{DV-P} *PAI-1* (ins 4G/5G)
Hereditárna pankreatitída gény *PRSS1*, *SPINK1* Celiakia *HLA-DQ2.2*, *DQ2.5*, *DQ8*, *DR4*
Cystická fibróza gén *CFTR* ^{DV-P, UN-P} Laktózová intolerancia *LCT*, c.-13910T>C, c.-22018A>G
 CFTR, 64 variantov Mikrodelécie Y-chrom. *AZFa*, *AZFb*, *AZFc*
Myastenický syndróm *CHRNE* – variant c.1327delG TPMT deficiencia *Alely *2, *3A, *3B, *3C*

MLPA ANALÝZA**REPETITÍVNE SEKVENCIE**

Spinálna muskul. atrofia (SMA) gény *SMN1*, *SMN2* Syndr. fragilného X (FRAX) gén *FMR1* (CGG repet.)
Charcot-Marie Tooth sy. (CMT1) gén *PMP22* Friedreich ataxia (FRDA) gén *FXN* (GAA rep.)
Poruchy rastu/*SHOX* deficiencia gén *SHOX* Spinocerebrálna ataxia gény *ATXN1*, *ATXN2*, *ATXN3*,
Duchennova svalová dystrofia gén *DMD* (SCA1-6) *ATXN7*, *CACNA1A*, *PPP2R2B*, *TBP*,
Mitochondriálne ochorenia gény mtDNA *ATN1*

MASÍVNE PARELELNÉ SEKVENOVANIE – PANELY GÉNOV

Abnormality imunitného systému (HP:0002715) Zaostávanie vo vývoji (HP:0001263) ^{DV-P, UN-P}
 Abnormality spojivového tkaniva (HP:0003549) ^{DV-P, UN-P, VZ-P} Neuropatie (HP:0009830)
 Polycystická dysplázia obličiek (HP:0000113) ^{DV-P, UN-P, VZ-P} Epilepsie/záchvaty (HP:0001250) ^{DV-P, UN-P}
 HBOPC, resp. hereditárne onkol. syndrómy (HP:0003002) ^{NIE DV} Myopatie (HP:0003198) ^{DV-P, UN-P}
 Rasopatie a Neurofibromatóza (Cafe-au-lait spot, HP:0000957) Mitochondriálne abnormality (HP:0012103) ^{DV-P, UN-P}
 Kardiomyopatie (HP:0001638) ^{DV-P, UN-P} Retinopatie (HP:0000488) ^{DV-P, UN-P}
 Hypotónie (HP:0001252) ^{DV-P, UN-P} Poruchy intelektu (HP:0001249) ^{DV-P, UN-P}

Žiadam NEREPORŤOVAŤ sekundárne DNA varianty (trieda patogenity 4, 5)

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. ZP3/0
Platnosť od 15.3.2025 **STREDNÝ PANEL GÉNOV** (doplniť indikáciu slovne a číselne podľa HPO databázy, **max. 3 fenotypy**)

DV-P, UN-P

 DOPLNENIE INTERPRETÁCIE panelu génov (definovať panel slovne a číselne podľa HPO databázy, **max. 3 fenotypy**)

DV-P, UN-P

 VYŠETRENIE jedného GÉNU (uvedte skratku)

DV-P, UN-P

 VYŠETRENIE MLPA (uvedte skratku génu)

DV-P, UN-P

 VYŠETRENIE ŠPECIFICKÉHO DNA VARIANTU (definovať)

Č. pôvodnej DNA

Č. 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

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. ZP3/0
Platnosť od 15.3.2025

INFORMOVANÝ SÚHLAS VYŠETROVANEJ OSOBY/ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCU

1. VYŠETROVANÝ BIOLOGICKÝ MATERIÁL Uvedený na žiadanke, ktorej súčasťou je Informovaný súhlas.
2. NÁZOV GENETICKÉHO LABORATÓRNEHO VYŠETRENIA Uvedený na žiadanke, ktorej súčasťou je Informovaný súhlas.
3. ÚČEL GENETICKÉHO LABORATÓRNEHO VYŠETRENIA (GLV) Zistenie predispozície na chorobu/ funkciu organizmu Zistenie prítomnosti patogénov
 Overenie/potvrdenie diagnózy Iný (uviest):

4. INFORMÁCIE O GENETICKÉHO LABORATÓRNEHO VYŠETRENIA (GLV):

DNA laboratórne vyšetrenie pre medicínske účely je špecializované vyšetrenie, ktoré u vyšetrovanej osoby môže viesť k potvrdeniu alebo vylúčeniu prítomnosti predispozície dedičného ochorenia a určit riziko/pravdepodobnosť dedičného ochorenia u potomkov, príp. viesť k identifikácii rôznych patogénov a určit riziko/pravdepodobnosť vzniku príslušného ochorenia.

Predpokladaný prínos GLV: 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 GLV: 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 GLV na zdravie subjektu, vrátane zdravia budúcich generácií, informácie o rizikách neočakávaných nálezov pre subjekt a geneticky príbuzné osoby:

- a) Pozitívny výsledok DNA analýzy, t. j. dôkaz patologického DNA variantu/dôkaz prítomnosti patogénneho agensu, môže ovplyvniť z dravotnú starostlivosť a manažment o subjektu príp. pokrvných príbuzných.
- b) Zistenie tzv. neočakávaných nálezov, ktoré môžu mať pre zdravotnú starostlivosť a manažment subjektu 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 subjektu a pokrvných príbuzných nemožno na základe súčasných znalostí stanoviť.

Možné obmedzenia vo zvyčajnom spôsobe života a v pracovných schopnostiach po poskytnutí GLV, príp. zmeny zdravotnej spôsobilosti: Po odbere biologického materiálu, periférnej krvi je nutné riadiť sa pokynmi zdravotníckeho pracovníka. 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 ktudový režim podľa odporúčania lekára

Subjekt je povinný pred GLV informovať lekára o prípadných alergických reakciách a závažných ochoreniach, na ktoré sa lieči:

Možné riziká poskytnutia GLV: Zriedkavé riziká spojené s odberom biologického materiálu (hematómy, infekcia, reakcia na dezinfekciu).

5. MANIPULÁCIA SO VZORKOU DNA PO UKONČENÍ GLV:

Udeľujem súhlas na vykonanie indikovaného vyšetrenia a zároveň súhlasím so všetkými dodatočnými vyšetreniami, ktoré môžu viesť k stanoveniu diagnózy u pacienta. To zahŕňa, ale nie je obmedzené len na: opakovanú analýzu z novej vzorky, overenie nálezu nezávislou metódou, ďalšie doplnujúce testy nevyhnutné pre presnosť a spoľahlivosť výsledkov. Rozumiem, že tieto doplnujúce vyšetrenia sú súčasťou diagnostického procesu a slúžia na zabezpečenie správnej interpretácie výsledkov. Po komplexnom ukončení vyšetrenia žiadam následnú manipuláciu so vzorkou:

- Moja vzorka bude archivovaná napr. pre prípadnú ďalšiu analýzu v budúcnosti. Vždy pred ďalším testovaním budem poučený/á a nové GLV 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 GLV bude nutný nový odber.
- Moja vzorka nebude zlikvidovaná avšak výsledok GLV 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 samotného subjektu 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 GLV. Bol mi jasne a zrozumiteľne vysvetlený účel, povaha, následky, riziká, alternatívy navrhovaných postupov, riziká odmietnutia a prínos GLV. 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 doplnujúce otázky, a to osobnou, telefonickou či elektronickou cestou. Vyhlasujem, že nezamieľujem žiadne skutočnosti, ktoré by mohli mať vplyv na voľbu a vykonanie GLV, alebo by mohli ohroziť iné osoby. Na základe tohto poučenia prehlasujem, že udeľujem súhlas na odberom vzorky DNA a GLV na účely špecifikované v žiadanke. Ako vyšetovaná / dotknutá osoba (zákonný zástupca) v zmysle článku 4 ods. 11 všeobecného nariadenia o ochrane údajov dávam súhlas dotknutej osobe k spracúvaniu osobných údajov uvedených v tomto formulári (žiadanke) na konkrétny účel spojený s výkonom GLV v zmysle informácií o spracúvaní osobných údajov uvedených na webovom sídle prevádzkovateľa. Potvrdzujem, že som bol/a oboznámený/á s právom na prístup, opravu, vymazanie, obmedzenie spracúvania, prenosnosť údajov, práva namietať a práva nepodliehať automatizovanému individuálnemu rozhodovaniu vrátane profilovania.

Miesto

Dátum

Podpis vyšetrovanej osoby/zákonného zástupcu

8. VYHLÁSENIE LEKÁRA:

Prehlasujem, že som vyšetrovanej osobe (zákonnému zástupcovi) jasne a zrozumiteľne vysvetlil účel, povahu, predpokladaný prínos, následky i možné riziká vyššie uvedeného GLV. Taktiež som vyšetrovanej osobe (zákonnému zástupcovi) 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 GLV budú dôverné a nebudú bez súhlasu vyšetrovanej osoby/zákonného zástupcu poskytnuté tretej strane, pokiaľ platné právne predpisy neurčujú inak.

Miesto

Dátum

Podpis lekára