

ŽIADANKA

Medicínske genetické vyšetrenia

Vyplní laboratórium

Č. žiadanky/DNA	Prijal	Transport vzorky
_____	Dátum prijmu	<input type="checkbox"/> Pošta <input type="checkbox"/> Osobne
Č. rodokmeňa	Čas prijmu	<input type="checkbox"/> Kuriér <input type="checkbox"/> Sanitka
_____	_____	
Predschaľovanie	Dátum	Vykonal
Výkon <input type="checkbox"/> schválené <input type="checkbox"/> neschválené	_____	_____

Vypĺňať patickovým písmom

ÚDAJE VYŠETROVANEJ OSOBY

Meno a priezvisko	Zdrav. poisťovňa	<input type="checkbox"/> Dôvera (24) <input type="checkbox"/> VŠZP (25) <input type="checkbox"/> Union (27)
Rodné číslo	Pohlavie <input type="checkbox"/> Žena <input type="checkbox"/> Muž	<input type="checkbox"/> EÚ poistenec* Štát _____
Susp. diagnóza	* priložiť kópiu preukazu poistenca	

ODOBRANÝ MATERIÁL	<input type="checkbox"/> Periférna krv v EDTA (PK)	<input type="checkbox"/> Bukálny ster (BS)	<input type="checkbox"/> DNA	<input type="checkbox"/> Nová žiadanka	<input type="checkbox"/> Iný – vyplniť
	Dátum odberu _____				

ŽIADAJÚCI LEKÁR

Adresa pracoviska	Pečiatka a podpis indikujúceho lekára
_____	_____

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

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:	<input type="checkbox"/> potvrdenie pracovnej diagnózy	<input type="checkbox"/> vylúčenie pracovnej diagnózy
Výsledok gen. vyšetrenia:	<input type="checkbox"/> bude mať vplyv na manažment pacienta	<input type="checkbox"/> nebude mať vplyv na manažment pacienta
<input type="checkbox"/> Farmakoterapia	<input type="checkbox"/> Biologická liečba	<input type="checkbox"/> Dietetické opatrenia
<input type="checkbox"/> Operácia	<input type="checkbox"/> Dispenzarizácia	<input type="checkbox"/> Prevencia ochorenia

GENETICKÉ TESTY

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

MONOGÉNNE OCHORENIA

Wilsonova choroba *	<input type="checkbox"/> gén <i>ATP7B</i> DV, UN	Hemochromatóza *	<input type="checkbox"/> <i>HFE</i> , p.C282Y, p.H63D, p.S65C
	<input type="checkbox"/> <i>ATP7B</i> – c.1340del4, c.3402del, p.R778G, p.Y779X, p.H1069Q	Trombofília *	<input type="checkbox"/> <i>F5</i> , Leiden
Gilbertov syndróm *	<input type="checkbox"/> SNP promótor <input type="checkbox"/> gén <i>UGT1A1</i>		<input type="checkbox"/> <i>F2</i> , c.20210G>A
Nesyndrómová hluchota *	<input type="checkbox"/> gén <i>GJB2</i>		<input type="checkbox"/> <i>MTHFR</i> , c.677C>T, c.1298A>C
Familiárna sred. horúčka *	<input type="checkbox"/> gén <i>MEFV</i> DV	Celiakia	<input type="checkbox"/> <i>HLA-DQ2.2, DQ2.5, DQ8, DR4</i>
Hereditárna pankreatitída *	<input type="checkbox"/> gény <i>CTRC, PRSS1, PRSS2, SPINK1</i>	Laktózová intolerancia *	<input type="checkbox"/> <i>LCT</i> , c.-13910T>C, c.-22018A>G
Cystická fibróza *	<input type="checkbox"/> gén <i>CFTR</i> DV, UN	Mikrodelécie Y-chrom.	<input type="checkbox"/> <i>AZFa, AZFb, AZFc</i>
	<input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> , 64 variantov	TPMT deficiencia *	<input type="checkbox"/> <i>Alery *2, *3A, *3B, *3C</i>
Myastenický syndróm	<input type="checkbox"/> <i>CHRNA</i> – variant c.1327delG	DPYD deficiencia *	<input type="checkbox"/> <i>DPYD</i> – c.1679T>G, c.1905+1G>A, c.2846A>T
Deficiencia A1AT	<input type="checkbox"/> <i>SERPINA1</i> (Z/S aleta)		

* **Pozn.:** Jednotlivé vyššie uvedené testy môžu byť vyšetrované pomocou masívneho paralelného sekvenovania (Twist Custom Panel), z čoho vyplýva možnosť detekcie sekundárnych nálezov v génoch, ktoré sú označované ako povinne reportovateľné (ACMG odporúčania), a to podľa rozsahu vyšetrenia uvedeného vo výsledkovej správe.

Žiadam NEREPOROVÁŤ sekundárne DNA varianty

MLPA ANALÝZA

Spinálna muskul. atrofia (SMA)	<input type="checkbox"/> gény <i>SMN1, SMN2</i>
Charcot-Marie Tooth sy. (CMT1)	<input type="checkbox"/> gén <i>PMP22</i>
Poruchy rastu/ <i>SHOX</i> deficiencia	<input type="checkbox"/> gén <i>SHOX</i>
Duchennova svalová dystrofia	<input type="checkbox"/> gén <i>DMD</i>
Mitochondriálne ochorenia	<input type="checkbox"/> gény mtDNA

REPETITÍVNE SEKVENCIE

Syndr. fragilného X (FRAX)	<input type="checkbox"/> gén <i>FMR1</i> (CGG repetícia)
Friedreich ataxia (FRDA)	<input type="checkbox"/> gén <i>FXN</i> (GAA repetícia)
Spinocerebrálna ataxia (SCA1-6)	<input type="checkbox"/> gény <i>ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A, PPP2R2B, TBP, ATN1</i>

INÉ VYŠETRENIE MLPA (uvedte názov génu) DV, UN

MASÍVNE PARALELNÉ SEKVENOVANIE – PANEĽY GÉNOV

- | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Abnormality imunitného systému (HP:0002715) | <input type="checkbox"/> Zaostávanie vo vývoji (HP:0001263) <small>DV, UN</small> |
| <input type="checkbox"/> Abnormality spojivového tkaniva (HP:0003549) <small>DV, UN, VZ</small> | <input type="checkbox"/> Neuropatie (HP:0009830) |
| <input type="checkbox"/> Abnormálna morfológia obličiek (HP:0012210) <small>DV, UN, VZ</small> | <input type="checkbox"/> Epilepsie/záchvaty (HP:0001250) <small>DV, UN</small> |
| <input type="checkbox"/> HBOPC, resp. Hereditárne onkologické syndrómy (HP:0003002) <small>NIE DV</small> | <input type="checkbox"/> Myopatie (HP:0003198) <small>DV, UN</small> |
| <input type="checkbox"/> Rasopatie a Neurofibromatóza (Cafe-au-lait spot, HP:0000957) | <input type="checkbox"/> Mitochondriálne abnormality (HP:0012103) <small>DV, UN</small> |
| <input type="checkbox"/> Kardiomyopatie (HP:0001638) <small>DV, UN</small> | <input type="checkbox"/> Abnormálna morfológia sietnice (HP:0000479) <small>DV, UN</small> |
| <input type="checkbox"/> Hypotónie (HP:0001252) <small>DV, UN</small> | <input type="checkbox"/> Poruchy intelektu (HP:0001249) <small>DV, UN</small> |

Žiadam NEREPORTOVAŤ sekundárne DNA varianty

STREDNÝ PANEL GÉNOV (doplniť indikáciu slovne a číselne podľa HPO databázy, **max. 3 fenotypy**)
DV, UN

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

VYŠETRENIE jedného GÉNU (doplniť názov)
DV, UN

VYŠETRENIE ŠPECIFICKÉHO DNA VARIANTU (doplniť)

	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:

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 určiť riziko/pravdepodobnosť dedičného ochorenia u potomkov, príp. viesť k identifikácii rôznych patogénov a určiť 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 patogénneho DNA variantu/dôkaz prítomnosti patogénneho agensu, môže ovplyvniť zdravotnú starostlivosť a manažment 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 kľudový 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 doplňujúce testy nevyhnutné pre presnosť a spoľahlivosť výsledkov. Rozumiem, že tieto doplňujúce 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 kľásť doplňujúce otázky, a to osobnou, telefonickou či elektronickou cestou. Vyhlasujem, že nezamieňujem 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 namietat 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