

ŽIADANKA O GENETICKÉ VYŠETRENIE

Rodné číslo pacienta: _____	Ochorenie: _____
Priezvisko: _____	Kód diagnózy: _____
Meno, Titul: _____	Poist'ovňa: _____
Pohlavie: _____	Pečiatka a podpis žiadajúceho lekára:
Adresa: _____	<div style="border: 1px solid black; height: 60px; width: 100%;"></div>
Typ materiálu: _____	
Dátum a čas odberu: _____	

ZOZNAM VYŠETRENÍ /požadované vyšetrenie označte X/
Neurologické, svalové ochorenia a vývojové poruchy

- Amyotrofická laterálna skleróza (SOD1, C9orf72)
- Duchennova a Beckerova svalová dystrofia (DMD-MLPA)
- Epilepsia (SCN1A, SCN2A, PCDH19)
- Hereditárna neuropatia s náchylnosťou na tlakovú obrnu (PMP22-MLPA)
- Hereditárne ataxie a HD podobné ochorenia (SCA1,2,3,6, SCA7, SCA12, SCA17, HDL2, DRPLA, CANVAS)
- Huntingtonova chorea (expánzia v HTT)
- Charcot-Marie-Tooth syndróm typ 1A (PMP22-MLPA)
- Kongenitálne myotónie (CLCN1)
- Myotonická dystrofia typ 1 (expánzia v DMPK)
- Myotonická dystrofia typ 2 (expánzia v CNBP)
- Myotónie, paramyotónie a periodické paralýzy (SCN4A)
- Spinálne svalové atrofie typu I – III (SMN1/SMN2-MLPA)
- Sy. fragilného X chromozómu (expánzia FMR1)

Ochorenia zraku a sluchu

- Nesyndrómová hluchota (GJB2, MARVELD2*)
- Primárny juvenilný glaukóm (CYP1B1, MYOC)
- Primárny kongenitálny glaukóm (CYP1B1)

Metabolické ochorenia

- Alkaptonúria (HGD)
- Gilbertov syndróm (promotór UGT1A1)
- Fabryho choroba (GLA)
- Fenylketonúria (PAH)
- Hereditárna hemochromatóza (HFE C282Y, H63D)
- Hyperfenylalaninémia (PTS, GCH1, QDPR, PCBD)
- Iné: _____

Rozsah laboratórnych vyšetrení je širší, ako je uvedené vyššie. Ak máte záujem o vyšetrenie iného geneticky podmieneného zriedkavého ochorenia, informujte sa prosím na možnosť vyšetrenia v laboratóriu telefonicky. *Analýza je len v rozsahu vybraných mutácií, resp. vybraných génových oblastí.

Masívne paralelné sekvenovanie – panely génov

- | | | | |
|--|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Hematologické ochorenia | <input type="checkbox"/> Nervosvalové ochorenia | <input type="checkbox"/> Ochorenia srdca | <input type="checkbox"/> Poruchy imunity |
| <input type="checkbox"/> HBOC syndróm | <input type="checkbox"/> Neurologické poruchy | <input type="checkbox"/> Ochorenia zraku a sluchu | <input type="checkbox"/> Vývojové poruchy |
| <input type="checkbox"/> Metabolické ochorenia | <input type="checkbox"/> Hereditárne onkologické syndrómy | | |

- Stredný panel génov (klinický exóm, metóda CES, doplniť indikáciu slovne/číselne podľa HPO databázy, max. 3 fenotypy) _____

- Iné ochorenia _____ (špecifikácia na základe klinických príznakov)
- Žiadam nereportovať sekundárne/náhodné DNA varianty (trieda patogenity 3/4, 4, 5)

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.

Súhlas s genetickým vyšetrením a archiváciou DNA: Pacient, resp. jeho zákonný zástupca alebo doprovod bol poučený v zmysle zákona 576/2004 Z.z. o anamnéze, odbere krvi a biologického materiálu na diagnostické účely. Bola mu vysvetlená podstata molekulárno-genetického vyšetrenia a dohodnuté, že výsledky testu sú dôverné, nebudú poskytnuté inej osobe bez jeho súhlasu. Pacient poučeniu rozumie a s navrhovaným postupom súhlasí.

Podpisom potvrdzujem, že som bol oboznámený s informáciami o spracúvaní osobných údajov v dokumente Ochrana osobných údajov, ktoré mi boli predložené. Beriem tiež na vedomie, že Pravidlá ochrany osobných údajov sa nachádzajú aj na webovej stránke www.genexpress.sk. Zároveň vyjadrujem svoj dobrovoľný súhlas s archiváciou mojej vzorky DNA na prípadnú ďalšiu analýzu v budúcnosti.

Nesúhlasím s anonymným využitím DNA vzorky pre ďalší biomedicínsky výskum /v prípade nesúhlasu, prosím zaškrtnúť/:

Dátum:

Podpis pacienta:
(zákonného zástupcu)

Zdôvodnenie vyšetrenia / priložte Lekárska správa odborného lekára - špecialistu:

Rodokmeň: