GENEXPRESS

ADRESA PRE DORUČENIE VZORKY
GENEXPRESS spol. s r. o.
PRIF UK, Ilkovičova 6, B2/207, B2/213
842 15 BRATISLAVA

ŽIADANKA O GENETICKÉ VYŠETRENIE

Údaje o pacientovi a vzorke

Rodné číslo pacienta _____
Priezvisko _____
Meno, titul _____
Pohlavie _____
Adresa _____

Ochorenie _____
Kód diagnózy _____
Poisťovňa _____
Typ materiálu _____
Dátum a čas odberu _____

Vyplní laboratórium

Č. DNA vzorky _____
Č. rodokmeňa _____ Dátum príjmu _____
Čas príjmu _____ Podpis _____

Pečiatka a podpis žiadajúceho lekára

Zoznam vyšetrení

Požadované vyšetrenie označte krížikom.

Neurologické, svalové a vývojové poruchy

- ☐ Amyotrofická laterálna skleróza (☐ *SOD1*, ☐ *C9orf72*)
- ☐ Duchennova a Beckerova svalová dystrofia (*DMD*-MLPA)
- ☐ Hereditárna neuropatia s náchylnosťou na tlakovú obrnu (*PMP22*-MLPA)
- ☐ Hereditárne ataxie (☐ SCA1, 2, 3, 6; ☐ SCA7; ☐ SCA12; ☐ SCA17; ☐ SCA27B; ☐ DRPLA; ☐ CANVAS)
- ☐ Huntingtonova chorea (expanzia v *HTT*)
- ☐ Huntington Disease-like 2 (*JPH3*)
- ☐ Charcot-Marie-Tooth syndróm typ 1A (*PMP22*-MLPA)
- ☐ Kongenitálne myotónie (*CLCN1*)
- ☐ Myotonická dystrofia typ 1 (expanzia v *DMPK*)
- ☐ Myotonická dystrofia typ 2 (expanzia v *CNBP*)
- ☐ Myotónie, paramyotónie a periodické paralýzy (*SCN4A*)
- ☐ Spinálna svalová atrofia (*SMN1*/*SMN2*-MLPA)
- ☐ Sy. fragilného X chromozómu (expanzia *FMR1*)

Ochorenia zraku a sluchu

- ☐ Nesyndrómová hluchota (☐ *GJB2* c.35delG, ☐ *GJB2*, ☐ *MARVELD2**)
- ☐ Primárny juvenilný glaukóm (☐ *CYP1B1*, ☐ *MYOC*)
- ☐ Primárny kongenitálny glaukóm (*CYP1B1*)

Potravinové intolerancie a celiakia

- ☐ Laktózová intolerancia (gén *LCT*, c.-13910T>C, c.-22018A>G)
- ☐ Fruktózová intolerancia (gén *ALDOB*, p.A149P, p.A174D, p.N334K, del4E4)
- ☐ Celiakia (gény *HLA*, alely DQ2.2, DQ2.5, DQ8)

Metabolické ochorenia

- ☐ Alkaptonúria (*HGD*)
- ☐ Gilbertov syndróm (promótor *UGT1A1*)
- ☐ Fabryho choroba (*GLA*)
- ☐ Fenylketonúria (*PAH*)
- ☐ Hereditárna hemochromatóza (*HFE* C282Y, H63D)
- ☐ Hyperfenylalaninémia (☐ *PTS*, ☐ *GCH1*, ☐ *QDPR*, ☐ *PCBD*)

Hematologické ochorenia

- ☐ *F2* – Faktor 2 (protrombín) 20210G>A, *F5* – Faktor 5 (Leiden) 1691G>A
- ☐ Metyléntetrahydrofolát reduktáza (*MTHFR* 677C>T, 1298A>C)
- ☐ Inhibítor aktivátora plazminogénu (*PAI1* 675 4G/5G)
- ☐ Hemofília A (*F8* – sekvenovanie)

Iné ochorenia a vyšetrenia

- ☐ Cystická fibróza (☐ 50 mutácií, ☐ *CFTR*)
- ☐ Mužská sterilita (delécie Y chr., CBAVD) (☐ *AZF*, ☐ *CFTR*)
- ☐ Stanovenie zygozity dvojčiat
- ☐ Určenie otcovstva
- ☐ DNA sekvenovanie 1 exónu génu, resp. špecifického DNA variantu:

_____
_____

☐ Iné vyšetrenie: _____

Masívne paralelné sekvenovanie

- ☐ Familiárna hypercholesterolémia
- ☐ Hereditárne imunopatie a imunodeficiencie a autoinflamačné ochorenia
- ☐ Hereditárne onkologické syndrómy
- ☐ Hereditárne polyneuropatie
- ☐ Kardiomyopatie
- ☐ Kongenitálne myastenické syndrómy a myopatie
- ☐ Polycystické choroby obličiek
- ☐ Vrodené poruchy spojiva
- ☐ Malý panel génov (2 až 15 génov)
- ☐ Stredný panel génov (16 až 4000 génov)
- ☐ Veľký panel génov (4001 a viac génov)

Metóda WES (celoexómové sekvenovanie) – doplňte indikáciu slovne alebo číselne podľa HPO databázy (max. 3 fenotypy):

_____

☐ Reanalýza dát MPS _____

☐ Iné ochorenia (špecifikácia na základe klinických príznakov) _____

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

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.

ADRESA PRE DORUČENIE VZORKY
GENEXPRESS spol. s r. o.
PRIF UK, Ilkovičova 6, B2/207, B2/213
842 15 BRATISLAVA

Súhlas s genetickým vyšetrením a archiváciou DNA

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, zaškrtnite).

Dátum	Podpis pacienta (zákonného zástupcu)

Zdôvodnenie vyšetrenia

Priložte lekársku správu odborného lekára – špecialistu.

Rodokmeň