

## ŽIADANKA NA GENETICKÉ VYŠETRENIA ZRIEDKAVÝCH OCHORENÍ.

### VYŠETROVANÁ OSOBA

Meno a priezvisko:

Rodné číslo:

Bydlisko:

Muž  Žena  Zdravotná poisťovňa

Diagnóza slovom:

MKCH: Dátum a čas odberu:

Vyšetrovací materiál:

Dátum a čas príjmu:

### INDIKUJÚCI LEKÁR

Lekár (Meno a priezvisko):

Podpis a pečiatka lekára:

Adresa pracoviska:

### GENETICKÉ VYŠETRENIA – PRVÁ SKUPINA

Angelmanov syndrom <input type="checkbox"/> UBE3A	GLUT1 deficiencia <input type="checkbox"/> SLC2A1	Popliteal-Pterygium syndróm <input type="checkbox"/> IRF6
Bartterov syndróm <input type="checkbox"/> CLCNKB	Charcot-Marie-Tooth typ 1 <input type="checkbox"/> CMT1-PMP22 (MLPA)	Progresívna externá oftalmoplégia <input type="checkbox"/> POLG
CADASIL syndróm <input type="checkbox"/> NOTCH3	Kampomelická dysplázia <input type="checkbox"/> SOX9	Robinov syndróm <input type="checkbox"/> ROR2 (c.355C>T)
Cohenov syndróm <input type="checkbox"/> VPS13B	Marfanov syndróm <input type="checkbox"/> FBN1, TGFB2	Syndróm periodických horúčok <input type="checkbox"/> MEFV
Cowdenov syndróm <input type="checkbox"/> PTEN	McCune-Albright syndróm <input type="checkbox"/> GNAS	Sticklerov syndróm <input type="checkbox"/> COL2A1
Crouzonov syndróm <input type="checkbox"/> FGFR2	Myastenický syndróm <input type="checkbox"/> CHRNE (c.1267delG)	Tuberózna skleróza <input type="checkbox"/> TSC1, TSC2
Diabetes insipidus <input type="checkbox"/> AVP	Neurofibromatóza typ 2 <input type="checkbox"/> NF2	X-viazaná hypofosfatémia <input type="checkbox"/> PHEX
Dysostosis cleidocranialis <input type="checkbox"/> RUNX2	Oculodentodigitálny syndróm <input type="checkbox"/> GJA1	Xenoderma pigmentosum <input type="checkbox"/> XPA
Dystrofie sietnice <input type="checkbox"/> RPE65	Osteogenesis imperfecta <input type="checkbox"/> COL1A1, COL1A2	

### GENETICKÉ VYŠETRENIA – DRUHÁ SKUPINA

Akútna intermitentná porfýria <input type="checkbox"/> HBMS	Hereditárne neutropénie <input type="checkbox"/> panel 40 génov	Primárne imunodeficity <input type="checkbox"/> panel 298 génov
Atypický hemolytický uremický syndróm <input type="checkbox"/> CFH	Hereditárne neuropatie <input type="checkbox"/> panel 50 génov	Skeletálne dysplázie <input type="checkbox"/> panel 231 génov
Autoinflamatórne ochorenia <input type="checkbox"/> panel 47 génov	Klinický exóm <input type="checkbox"/> panel 4 495 génov	Steroid-rezistentný nefrotický syndróm <input type="checkbox"/> panel 69 génov
Cerebrálne kavernózne malformácie <input type="checkbox"/> CMM1, CMM2, CMM3	Kostné fragility <input type="checkbox"/> panel 47 génov	Syndrómy spojené s nízkym rastom <input type="checkbox"/> panel 98 génov
Dedičné metabolické poruchy <input type="checkbox"/> panel 476 génov	Kraniosynostózy <input type="checkbox"/> panel 62 génov	Syndrómy spojené s vývojovým oneskorením <input type="checkbox"/> panel 562 génov
Duchenne/Becker svalova dystrofia <input type="checkbox"/> DMD (sekvenovanie, MLPA)	Periodické horúčky <input type="checkbox"/> panel 47 génov	Vrodené poruchy spojiva <input type="checkbox"/> panel 82 génov
Dystrofie sietnice <input type="checkbox"/> panel 322 génov	Polycystické ochorenia obličiek <input type="checkbox"/> panel 62 génov	Vrodená vývojová dyspraxia <input type="checkbox"/> FOXP2
Epilepsie <input type="checkbox"/> panel 322 génov	Primárna ciliárna dyskinéza <input type="checkbox"/> panel 49 génov	Zápalové ochorenia čriev <input type="checkbox"/> panel 52 génov

### BIOINFORMATICKÁ REANALÝZA DÁT (doplňte)

### VYŠETRENIE INÝCH SKUPÍN GÉNOV (doplniť)

--

### SEGREGAČNÁ ANALÝZA

Vyšetrenie príbuzných na nosičstvo mutácie			
Meno a priezvisko rodinných príslušníkov	Rodné číslo	ZP	Fenotyp
1.			
2.			
3.			
4.			

### Rodokmeň

--

### KLINICKÉ INFORMÁCIE K VYŠETRENIU

Nevyhnutne potrebné k riadnemu a správne poskytovaniu indikovaných laboratórných vyšetrení pacientovi (§ 80 ods. 6 písm. a) zákona č. 578/2004 Zz., ako aj k správnej interpretácii a klasifikácii identifikovaných variantov.

--

### IZOLÁCIA A ARCHIVÁCIA

 DNA

 RNA

### Vyhlásenie pacienta (zákonného zástupcu)

Ja pacient (zákonný zástupca) svojim podpisom potvrdzujem, že:  
 a) som bol riadne poučený o anamnéze, odbere biologického materiálu na diagnostické účely, bola mi vysvetlená podstata, spôsob a účel genetického vyšetrenia, dôverynosť výsledkov a poučení som porozumel  
 b) Súhlasím aby výsledky genetických vyšetrení vrátane zodpovedajúcich informácií o mojom zdravotnom stave zistené v súvislosti s genetickým vyšetrením mohli byť bez udania mena a ďalších identifikačných údajov použité pre diskusiu a dokumentáciu v odborných vedeckých kruhoch a časopisoch.

DÁTUM:

PODPIS:

### Vyhlásenie lekára:

Vyšetrenie je určené na úhradu z verejného zdravotného poistenia a indikované podľa kritérií na indikovanie laboratórných výkonov v odbore Lekárska genetika zverejňovaných ku dňu indikovania na webovej stránke príslušnej zdravotnej poisťovne. Od výsledku očakávam:

 potvrdenie pracovnej diagnózy       vylúčenie pracovnej diagnózy

Výsledok genetického vyšetrenia:

 ovplyvní manažment pacienta       neovplyvní manažment pacienta

 Farmakoterapia       Biologická liečba       Dietetické opatrenia

 Operácia       Dispenzarizácia       Prevencia ochorenia

DÁTUM:

PODPIS: