

ŽIADANKA NA RUTINNÉ GENETICKÉ VYŠETRENIE

VYŠETROVANÁ OSOBA			
Meno a priezvisko:		Rodné číslo:	
Bydlisko:		Muž ☐ Žena ☐ Zdravotná poisťovňa	
Diagnóza slovom:		MKCH:	
Vyšetrovací materiál:		Dátum a čas odberu:	
Dátum a čas prijmu:			
INDIKUJÚCI LEKÁR			
Lekár (Meno a priezvisko):		Podpis a pečiatka:	
Adresa pracoviska:			
VYŠETRENIE CHIMÉRIZMU			
Dátum TKB: Darca: ☐ Vstupné vyšetrenie chimérizmu: ☐ Kontrolné vyšetrenie chimérizmu: Požiadavka na urgentné vyšetrenie ☐ ÁNO ☐ NIE		Požiadavka na vyšetrenie ☐ neseparované leukocyty ☐ separované bunkové subpopulácie ☐ CD3+ (T- lymfocyty) ☐ CD19+ (B- lymfocyty) ☐ CD15+ (granulocyty) ☐ NK bunky	
DEDIČNÉ OCHORENIA			
TROMBOFILNÉ MUTÁCIE			
☐ Faktor V Leiden (G1691A) ☐ MTHFR C677T ☐ Faktor V R2 (H1299R) ☐ Faktor II Protrombín (G20210A) ☐ MTHFR A1298C ☐ PAI-I (4G/5G)			
☐ DiGeorge syndróm (22q11) ☐ Silver-Russel syndróm (H19/IGF2, UPD7 ch7) ☐ Fragilný X (FMR1) ☐ Spinálna svalová atrofia (SMN1, SMN2) ☐ Prader-Willi / Angelman (MS-MLPA PWS/AS) ☐ Charcot-Marie Tooth 1 (CMT1-PMP22)			
Gilbertov syndróm ☐ UGT1A (promótor A(TA) _n TAA)	Deficit Alfa-1-Antitrypsínu ☐ SERPINA1	Atrofia zrakového nervu ☐ OPA1	Oculodentodigitálny syndróm ☐ GJA1
Hemochromatóza ☐ Základné vyšetrenie (C282Y, H63D, S65C) ☐ Sekvenačná analýza génu HFE	Angelmanov syndróm ☐ UBE3A	X-viazaná hypofosfatémia ☐ PHEX	Osteogenesis imperfecta ☐ COL1A1, COL1A2
Wilsonova choroba ☐ Základné vyšetrenie (H1069Q) ☐ 4 patogénne varianty (c.1340_1343del4,c.3402delC,c.2337G>A, c.2332C>G) ☐ Sekvenačná analýza ATP7B	Cystická fibróza ☐ CFTR F508del ☐ 68 patogénnych variantov ☐ Sekvenačná analýza génu CFTR	Autozómovo-dominantná polycystická choroba obličiek ☐ PKD1 ☐ PKD2	Popliteal-Pterygium syndróm ☐ IRF6 Progresívna externá oftalmoplégia ☐ POLG
Myastenický syndróm ☐ CHRNE (c.1267delG)	Marfanov syndróm ☐ FBN1, TGFB2	Diabetes insipidus ☐ AVP	Xenoderma pigmentosum ☐ XPA
Robinov syndróm ☐ ROR2 (c.355C>T)	McCune-Albright syndróm ☐ GNAS	Syndróm periodických horúčok ☐ MEFV, MVK	Usherov syndróm ☐ MYO7A
Hereditárna pankreatitída ☐ SPINK1, PRSS1	Bartterov syndróm ☐ CLCNKB	Dysostosis cleidocranialis ☐ RUNX2	Dystrofia sietnice ☐ RPE65
Galaktozémia ☐ GALT, GALK, GALE	Neurofibromatóza typ 2 ☐ NF2	Kampomelická dysplázia ☐ SOX9	Crouzonov syndróm ☐ FGFR2
GLUT1 deficiencia ☐ SLC2A1	Tuberózna skleróza ☐ TSC1, TSC2	CADASIL syndróm ☐ NOTCH 3	Cohenov syndróm ☐ VPS13B
Cowdenov syndróm ☐ PTEN	Sticklerov syndróm ☐ COL2A1		
IZOLÁCIA A ARCHIVÁCIA ☐ DNA ☐ RNA ☐ Iné			
Vyhlásenie pacienta / zákonného zástupcu		Vyhlásenie lekára	
Ja pacient / zákonný zástupca svojím podpisom potvrdzujem, že: ☐ som riadne poučený o odbere biologického materiálu na diagnostické účely, bola mi vysvetlená podstata, spôsob a účel genetického vyšetrenia, dôverynosť výsledkov a poučenie som porozumel ☐ súhlasím aby výsledky genetických vyšetrení vrátane zodpovedajúcich informácií o 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. ☐ súhlasím s archiváciou biologického vzorky a/alebo genomických dát po ukončení genetického vyšetrenia na účely prípadnej ďalšej diagnostickej analýzy/reanalýzy v súlade s internými pravidlami laboratória ☐ súhlasím aby boli pseudonymizované genetické a klinické údaje v prípade potreby zdieľané s inými národnými alebo medzinárodnými pracoviskami		Vyšetrenie je určené na úhradu z verejného zdravotného poistenia a indikované podľa kritérií na indikovanie laboratórnych 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 ☐ Potvrdzujem, že informovaný súhlas vyšetrovanej osoby / zákonného zástupcu s vykonaním genetických vyšetrení, vrátane súhlasu s odberom biologického materiálu je súčasťou zdravotnej dokumentácie pacienta u indikujúceho lekára.	
DÁTUM:	PODPIS:	DÁTUM:	PODPIS: