

ŽIADANKA NA GENETICKÉ VYŠETRENIA ZRIEDKAVÝCH OCHORENÍ.

VYŠETROVANÁ OSOBA

Meno a priezvisko:

Bydlisko:

Rodné číslo:

Muž ☐

Žena ☐

Zdravotná poisťovňa

Diagnóza slovom:

MKCH:

Dátum a čas odberu:

Vyšetrovací materiál:

Dátum a čas prijmu:

INDIKUJÚCI LEKÁR

Lekár (Meno a priezvisko):

Podpis a pečiatka lekára:

Adresa pracoviska:

ANALÝZA VIRTUÁLNYCH PANELOV GÉNOV

Neurológia

- ☐ Hereditárne epileptické syndrómy
- ☐ Poruchy autistického spektra
- ☐ Poruchy intelektu
- ☐ Mikrocefália
- ☐ Makrocefália
- ☐ Hereditárne spastické paraplégie
- ☐ Leukodystrofie a leukoencefalopatie
- ☐ Ataxie
- ☐ Poruchy metabolizmu neurotransmiterov
- ☐ Hereditárne neuropatie
- ☐ Poruchy hybnosti (dystónia, chorea, dyskinézy, myoklonus, tremor)

Neuromuskulárne ochorenie

- ☐ Kongenitálne myasténie
- ☐ Myopatie a svalové dystrofie
- ☐ Myotómie a periodické paralýzy

Oftalmológia

- ☐ Hereditárne dystrofie sietnice
- ☐ Glaukómy
- ☐ Okulokutánný albinizmus
- ☐ Optické neuropatie a atrofie
- ☐ Anoftalmia a mikroftalmia
- ☐ Vitreoretinopatie
- ☐ Hereditárne katarakty

Hematológia

- ☐ Poruchy krvotvorby
- ☐ Neutropénie a iné cytopénie
- ☐ Poruchy koagulácie a trombofílie
- ☐ Syndrómy zlyhania kostnej drene
- ☐ Hemolytické anémie a sferocytóza

Imunológia

- ☐ Primárne imunodeficiencie
- ☐ Autoinflamačné ochorenia
- ☐ Autoimunitné ochorenia

Metabolické poruchy

- ☐ Dedičné metabolické poruchy (komplexný panel)
- ☐ Vrodené poruchy glykozylácie
- ☐ Glykogenózy
- ☐ Mitochondropatie
- ☐ Lyzozomálne poruchy
- ☐ Poruchy močového cyklu a hyperamonémie
- ☐ Poruchy metabolizmu lipidov
- ☐ Peroxisomálne ochorenia

Kardiológia

- ☐ Arytmie
- ☐ Hereditárne srdcové kanálopatie
- ☐ Kardiomyopatie
- ☐ Vrodené srdcové poruchy
- ☐ Ochorenia aorty

Nefrológia

- ☐ Alportov syndróm
- ☐ Ciliopatie s renálnym poškodením
- ☐ Nefrotický syndróm
- ☐ Polycystické ochorenia obličiek
- ☐ Vrodené anomálie obličiek a močového traktu
- ☐ Dedičné ochorenia obličiek (komplexný panel)

Gastroenterológia

- ☐ Cholestázy
- ☐ Hereditárne ochorenia pečene
- ☐ Hereditárne pankreatitídy
- ☐ Hirschsprungova choroba
- ☐ Intestinálna pseudoobštrukcia
- ☐ Monogénové zápalové ochorenia čriev

Otorinolaryngológia

- ☐ Poruchy sluchu

Endokrinológia

- ☐ Hypogonadotropný hypogonadizmus
- ☐ Monogénová obezita
- ☐ Hypofosfatemická rachitída
- ☐ Poruchy rastu
- ☐ Vrodená hypotyreóza
- ☐ Poruchy pohlavného vývoja

Skeletálne ochorenia

- ☐ Artrogrypózy
- ☐ Kostné fragility
- ☐ Kraniosynostózy
- ☐ Skeletálne dysplázie

Ochorenia spojivového tkaniva

- ☐ Vrodené poruchy spojiva - komplexný panel
- ☐ Ehler-Danlosov syndróm
- ☐ Marfanov syndróm a príbuzné ochorenia
- ☐ RASopatie

Dermatológia

- ☐ Ektodermálne dysplázie
- ☐ Epidermolysis bullosa
- ☐ Ichtyózy
- ☐ Neurofibromatóza

Pneumológia

- ☐ Primárna ciliárna dyskinéza
- ☐ Poruchy metabolizmu surfaktantu

Vývojové syndrómy a malformácie

- ☐ Chromatinopatie
- ☐ Cievné malformácie
- ☐ Vrodené vývojové a malformačné syndrómy

ROZŠÍRENIE BIOINFORMATICKEJ ANALÝZY

- ☐ Virtuálny panel génov
- ☐ Analýza podľa HPO termínov

- ☐ Celoexómové sekvenovanie (WES)

BIOINFORMATICKÁ REANALÝZA DÁT

- ☐ reanalýza na základe nových klinických údajov (HPO)
- ☐ reanalýza so zameraním na gény
- ☐ Iné

REPORTOVANIE NÁLEZOV

Žiadam o reportovanie nálezov typu ☐ sekundárny nález ☐ náhodný nález

SEGREGAČNÁ ANALÝZA

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 laboratórnych vyšetrení pacientovi (§ 80 ods. 6 písm. a) zákona č. 578/2004 Zz., ako aj k správnej interpretácii a klasifikácii identifikovaných variantov.

INFORMOVANÝ SÚHLAS PACIENTA / ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCU

Vyhlasenie pacienta (zákonného zástupcu)	Vyhlasenie 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, dôvernosť výsledkov a poučení 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 biologickej 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 ☐ Farmakoterapia ☐ Biologická liečba ☐ Dietetické opatrenia ☐ Operácia ☐ Dispenzarizácia ☐ Prevencia ochorenia ☐ 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:	DÁTUM:
PODPIS:	PODPIS: