



**Genetické laboratórne vyšetrenie,
ktoré nie je indikované zo zdravotných dôvodov.
Žiadanka
Informovaný súhlas**

Meno a priezvisko r. č.

Bydlisko

Interný kód laboratória Dátum a čas prijmu do laboratória

Dátum a čas odberu E-mail

Kód diagnóz (MKCH 10)

Klinické údaje

Názov vyšetrenia:

- Trombofilné mutácie (FV Leiden, Protrombín/FaktorII, MTHFR 677C>T, MTHFR 1298A>C, PAI-1)
- Genetická predispozícia na celiakiu (HLA typizácia DQ2 a DQ8)
- Vyšetrenie geneticky podmienenej laktózovej intolerancie
- Gilbertov syndróm (UGT1A1 – TATA box, Enhancerová oblasť)
- HFE Asociovaná hemochromatóza (varianty p.C282Y, p.H63D)
- Vyšetrenie citlivosti/rezistencie na liečbu Warfarínom
- Mikrodelécie Y-chromozómu (AZF mikrodelécie)
- *Prenatálna diagnostika (Aneuploídie chromozómov 21, 18, 13, X, Y)
- *Cytogenetické vyšetrenie (karyotyp) periférna krv
- *Cytogenetické vyšetrenie (karyotyp) plodová voda

(*vyšetrenie je možné len po predchádzajúcom vyšetrení žiadateľa v ambulancii lekárskej genetiky)

Vyšetrovaný biologický materiál :

Molekulárno-genetické vyšetrenie- 1 - 5 ml plnej venóznej krvi odobratej do samostatnej skúmavky s EDTA (skúmavka na krvný obraz). Doručiť do laboratória v deň odberu, najneskôr do 72 hodín od odberu (skladovať pri 4 °C).

- periférna krv - EDTA
- plodová voda
- tkanivo – fyziologický roztok
- tkanivo na sucho

Informácie o genetickom laboratórnom vyšetrení

DNA molekulové laboratórne vyšetrenie je špecializované vyšetrenie, ktoré u vyšetrovaného môže viesť k potvrdeniu alebo vylúčeniu prítomnosti predispozície k dedičnému ochoreniu a určiť riziko/pravdepodobnosť dedičného ochorenia u potomkov.

Predpokladaný prínos genetického laboratórneho vyšetrenia

Predikcia, potvrdenie príp. prevencia dedičného ochorenia . Znalosť príčiny genetického ochorenia môže viesť k upresneniu diagnózy, efektívnej a cielenej liečbe alebo predchádzaniu možných komplikácií. Zároveň je nevyhnutným predpokladom odborného genetického poradenstva alebo nastavenia špeciálneho manažmentu príslušným odborníkom.

Alternatívy genetického laboratórneho vyšetrenia

Metodické postupy zvolených testov predstavujú vzhľadom na súčasné poznatky najefektívnejšie a najpresnejšie možnosti laboratórnej diagnostiky a poskytujú informáciu, ktorá je prínosná v klinickom manažmente klienta a jeho príbuzných.



Vplyv genetického laboratórneho vyšetrenia na zdravie subjektu, vrátane zdravia budúcich generácií, informácie o rizikách neočakávaných nálezov pre subjekt a geneticky príbuzné osoby

- Pozitívny výsledok genetickej analýzy, t.j. dôkaz patologického DNA variantu môže ovplyvniť zdravotnú starostlivosť a manažment o pacienta, príp. ďalších členov rodiny.
- Zistenie tzv. neočakávaných nálezov, ktoré môžu mať pre zdravotnú starostlivosť a manažment pacienta a genetických príbuzných zásadný vplyv (napr. zistenie prenášateľstva niektorých genetických ochorení).
- Zistenie nálezov, ktoré sa odlišujú od nálezov bežných, ale ich konkrétny vplyv na súčasný a/alebo budúci zdravotný stav pacienta a genetických príbuzných nemožno na základe súčasných znalostí stanoviť.

Možné obmedzenia vo zvyčajnom spôsobe života a pracovných schopnostiach po poskytnutí genetického laboratórneho vyšetrenia

Výsledok vyšetrenia môže byť pre vyšetrovaného stresujúci.

Údaj o liečebnom režime a preventívnych opatreniach, ktoré sú vhodné

- žiadne
- kľudový režim
- podľa odporúčania lekára

Vyšetrovaná osoba je povinná pred genetickým laboratórnym vyšetrením informovať lekára o prípadných alergických reakciách a závažných ochoreniach, na ktoré sa lieči:

Možné riziká poskytnutia genetickej analýzy/ genetického laboratórneho vyšetrenia:

Zriedkavé riziká spojené s odberom biologického materiálu (hematómu, infekcia, reakcia na dezinfekciu).

Manipulácia so vzorkou po ukončení vyšetrenia

- Moja vzorka bude archivovaná, napr. pre prípadnú ďalšiu analýzu v budúcnosti. Vždy pred ďalším testovaním budem poučený/á a nové genetické vyšetrenie bude vykonané až po mojom aktuálnom informovanom súhlase. Výsledok genetického vyšetrenia bude anonymizovaný a zaradený do štatistického súboru vzoriek s možnosťou využitia na vedecké účely, príp. účely referenčnej vzorky.
- Moja vzorka bude po prevedení genetického vyšetrenia zlikvidovaná s rizikom, že nebude možné v budúcnosti výsledok vyšetrenia v prípade potreby overiť a pre ďalšie genetické testovanie bude nutný nový odber.
- Moja vzorka nebude zlikvidovaná avšak výsledok genetického vyšetrenia nebude využitý na vedecké účely.
- Iné:

Nový odber biologického materiálu

Vyšetrovaná osoba môže byť vo svoj prospech vyzvaná k novému odberu biologického materiálu za účelom doplnenia, overenia alebo zopakovania analýzy, či k zaisteniu správnej interpretácie výsledkov vykonaného genetického laboratórneho vyšetrenia. V prípade záujmu samotnej vyšetrovanej osoby o ďalšie genetické laboratórne vyšetrenie bude nutný nový odber biologického materiálu a ďalšie poučenie podľa typu vyšetrenia.

Vyhlásenie vyšetrovanej osoby/zákonného zástupcu

Vyhlasujem a svojim podpisom potvrdzujem, že mi bolo zdravotníckym pracovníkom poskytnuté poučenie

o genetickom laboratórnym vyšetrení. Bol mi jasne a zrozumiteľne vysvetlený

účel, povaha, následky, riziká, alternatívy navrhovaných postupov, riziká odmietnutia a prínos genetického laboratórneho vyšetrenia. Som si vedomý/á, že výsledky mojej genetickej analýzy môžu byť pre mňa stresujúce. Poučenie mi bolo podané ohľaduplne, zrozumiteľne, bez nátlaku, s možnosťou a dostatočným časom pre rozhodnutie. Pred podpisom tohto informovaného súhlasu mi bolo umožnené klásť doplňujúce otázky.



Svojim podpisom potvrdzujem, že nezamlčujem žiadne vážne anamnestické údaje, resp. ochorenia, pre ktoré som sa v minulosti liečil/a, resp. ktoré mi boli v minulosti zistené ani žiadne skutočnosti, ktoré by mohli mať vplyv na voľbu a vykonanie genetického laboratórneho vyšetrenia, alebo by mohli ohroziť iné osoby.

Zároveň prehlasujem, že nie som pozbavený/á spôsobilosti na právne úkony a že moja spôsobilosť na právne úkony nie je obmedzená a to ani len čiastočne.

Svojim podpisom potvrdzujem, že som bol lekárom, resp. zdravotníckym pracovníkom poučený o skutočnosti, že genetické laboratórne vyšetrenie, ktoré nie je indikované zo zdravotných dôvodov, je spoplatnené podľa platného Cenníka platených služieb FN Trenčín. Prehlasujem, že o vykonanie genetického laboratórneho vyšetrenia napriek uvedenému žiadam dobrovoľne, s platbou za uvedený výkon súhlasím a zaväzujem sa ju uhradiť v hotovosti. Potvrdzujem tiež prevzatie platného príjmového dokladu o úhrade.

Na základe tohto poučenia prehlasujem, že **udielujem súhlas** s vykonaním genetického laboratórneho vyšetrenia.

V Trenčine o hodine

meno zákonného zástupcu

 /

r. č.

príbuzenský vzťah k pacientovi

podpis pacienta/ zákonného zástupcu

pečiatka a podpis lekára
podpis svedka

Odmietam poučenie napriek tomu, že ma lekár informoval o rizikách takéhoto rozhodnutia. Napriek odmietnutiu poučenia udeľujem informovaný súhlas s poskytnutím zdravotnej starostlivosti v rozsahu ako je uvedené vyššie.

V Trenčine o hodine

meno zákonného zástupcu

 /

r. č.

príbuzenský vzťah k pacientovi

podpis pacienta/ zákonného zástupcu

pečiatka a podpis lekára
podpis svedka