

**DEBRECENI EGYETEM, KLINIKAI KÖZPONT**  
**LABORATÓRIUMI MEDICINA • [www.labmed.hu](http://www.labmed.hu)**

[illegible]

Naplósorszám/törzsszám:

|  |  |  |  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|--|--|--|
|  |  |  |  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|--|--|--|

Intézmény név, cím, osztály: .....

TB AZONOSÍTÓ JEL: 

|  |  |  |
|--|--|--|
|  |  |  |
|--|--|--|

|  |  |  |
|--|--|--|
|  |  |  |
|--|--|--|

|  |  |  |
|--|--|--|
|  |  |  |
|--|--|--|

NEM:              férfi ☐              nő ☐

SZÜLETÉSI DÁTUM: 















 év 







 hó 







 nap

VEZETÉKNÉV: ..... UTÓNÉV: .....

LAKCÍM: 

|  |  |  |  |
|--|--|--|--|
|  |  |  |  |
|--|--|--|--|

 .....

DIAGNÓZIS: ..... BNO KÓD: 

|  |  |  |  |
|--|--|--|--|
|  |  |  |  |
|--|--|--|--|

Térítési kategória: 

VIZSGÁLATKÉRŐ ORVOS: ..... telefonszám: .....  
PH.

DÁTUM: 















 év 







 hó 







 nap

orvosi pecsétszám: 

|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|

**A VIZSGÁLAT ELVÉGZÉSÉNEK ELŐFELTÉTELE MINDEN SOR KITÖLTÉSE, ÉS LEGALÁBB EGY „IGEN” BEJELÖLÉSE, VALAMINT A VIZSGÁLT SZEMÉLY ÁLTAL ALÁÍRT BELEEGYEZŐ NYILATKOZAT CSATOLÁSA A KÉRŐLAPHOZ.**

**KÉRŐLAP VELESZÜLETETT BRCA1,2 GÉN MUTÁCIÓK KIVIZSGÁLÁSÁRA • Tel: (52) 255-039**

CSALÁDVIZSGÁLAT ESETÉN AZON CSALÁDTAGOK NEVE ÉS ROKONSÁGI FOKA, AKIKTŐL MINTÁT KÜLDTEK:

VIZSGÁLATI MINTA: ☐ citrátos vér

☐ EDTA-s vér

## A mintát nem szabad lefagyasztani!

|                                                                                                                                                                                                                                                              |                          |                                   |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|-----------------------------------|
| <b>A. Emlőrák diagnózis (beleértve az invazív és ductális carcinomát) az alábbi anamnesztikus adatok bármelyikével:</b>                                                                                                                                      |                          |                                   |
| ≤ 50 éves korban felállított emlőrák diagnózis                                                                                                                                                                                                               | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| Triple-negatív emlőrák ≤ 60 éves korban felállított diagnózissal                                                                                                                                                                                             | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| Primer bilaterális emlőrák vagy két különálló, egyidejűleg vagy egymás után kialakult primer emlőrák                                                                                                                                                         | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| Férfi emlőrák                                                                                                                                                                                                                                                | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| Bármilyen életkorban kialakult emlőrák az alábbiak valamelyikével                                                                                                                                                                                            |                          |                                   |
| - Legalább 1 vérrokon, akinél ≤ 50 éves korban diagnosztizáltak emlőrákot, vagy                                                                                                                                                                              | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| - Legalább 1 vérrokon, akinél petefészek, petevezeték vagy primer peritoneális rákot diagnosztizáltak bármely életkorban, vagy                                                                                                                               | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| - Legalább 1 vérrokon, akinél férfi emlő-, hasnyálmirigy- és/vagy prosztatarákot (Gleason-score ≥ 7) diagnosztizáltak bármely életkorban, vagy                                                                                                               | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| - Legalább 2 vérrokon, akiben bármely életkorban emlőrák alakult ki                                                                                                                                                                                          | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| <b>B. Petefészekrák, hasnyálmirigyrák, metasztázist adó prosztatarák vagy férfi emlőrák diagnózis</b>                                                                                                                                                        | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| <b>C. Saját és/vagy családi anamnézis - a rák kialakulását elősegítő ismert vagy feltehetően patogén mutáció a családon belül vagy a tumor analízisekor</b>                                                                                                  | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| Ha igen, a korábban detektált mutáció:                                                                                                                                                                                                                       |                          |                                   |
| <b>D. Családi anamnézis - az alábbi három vagy több diagnózis a család ugyanazon ágán:</b>                                                                                                                                                                   |                          |                                   |
| Emlőrák, sarcoma, mellékvese carcinoma, agytumor, vagy leukémia (különösen ≤ 50 éves korban diagnosztizált esetek)                                                                                                                                           | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| Vastagbél-, endometrium, pajzsmirigy- vagy veserák, Cowden-szindróma (bőrgyógyászati tünetek), macrocephalia, vagy gasztrointesztinális hemartomatosus polipok                                                                                               | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| Lobuláris emlőrák, diffúz gyomorrák                                                                                                                                                                                                                          | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| Emlőrák, gastrointestinalis tumor, vagy hamartomatosus polipok, ivarléc eredetű petefészekrák, hasnyálmirigyrák, Sertoli sejtes tumor vagy gyermekkori bőrpigmentációs eltérések                                                                             | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| <b>E. Nincs daganatos megbetegedés, de az alábbi anamnesztikus körülmények valamelyike fennáll:</b>                                                                                                                                                          |                          |                                   |
| Első- vagy másodfokú vérrokon az alábbi diagnózissal: emlődaganat ≤ 45 éves korban történt diagnózissal, petefészekrák, férfi emlőrák, hasnyálmirigyrák, vagy metasztázist adó prosztatarák (ezekben az esetekben az érintett családtag vizsgálata javasolt) | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| Első- vagy másodfokú vérrokon ≥ 2 primer tumorgóccal, vagy a család ugyanazon ágán emlőrákos rokon ≤ 50 éves korban történt diagnózissal                                                                                                                     | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |
| <b>F. Ashkenázi zsidó származás emlőrákkal vagy magas grádusú (Gleason-score ≥ 7) prosztatarákkal</b>                                                                                                                                                        | <input type="checkbox"/> | igen <input type="checkbox"/> nem |

# Tájékoztató genetikai vizsgálatról

## Mi az a gén, mi az a kromoszóma?

Testünket több billió sejt építi fel, minden sejt magjában több ezer gén van, ezek irányítják a sejtek szabályos működését, növekedését, osztódását. A gének összessége alkotja a genomot, ami teljesen egyedi, ez a személy „genetikai ujjlenyomata”. A sejtmagon belül a gének fonalszerű képleteken, kromoszómákon helyezkednek. Testi sejteinkben 46 kromoszóma van, 23-at az anyától, 23-at az apától öröklünk. Ezért is nevezik a DNS-t „örökítő anyagnak”. Így a génjeink nagy részéből is két példányt öröklünk. Amennyiben egy gén vagy egy kromoszóma megváltozik (mutáció), hiányzik vagy több van belőle, nem mindig tudja tökéletesen ellátni feladatát, ez a változás genetikai betegséghez vezethet.

## Mi az a genetikai teszt?

A genetikai teszt az örökítőanyag megváltozását vizsgálja. A változás, amelyet gyakran mutációként említenek, a szervezet sejteinek működését befolyásolhatja és a következő generációk is örökölhetik. A genetikai vizsgálathoz legtöbbször vérévételre van szükség.

## Mik azok a másodlagos találatok?

A genetikai vizsgálat során fény derülhet olyan kóros genetikai eltérésekre, melyek nincsenek összefüggésben a vizsgálat elrendelésének okával, de orvosi jelentőséggel bírnak, előre jelezhetnek később jelentkező betegséget, vagy nagyobb kockázatot jelenthetnek bizonyos betegségekre a jövőben, esetleg befolyásolhatják az Ön vagy gyermeke családtervezési céljait. A leletben esetlegesen közölt másodlagos eltérések általában azon génekben találhatók, melyek szerepelnek az Amerikai Orvosi Genetikai és Genomikai Társaság (ACMG) ajánlásában és az adott genetikai variáns biztosan/valószínűsíthetően betegséget okoz.

## Miért van szükség genetikai vizsgálatra?

- Önnek vagy gyermekének valamilyen genetikai rendellenességre jellemző tünetei vannak és Ön szeretné megtudni a diagnózist vagy azt a biológiai okot, amely felelős a betegség kialakulásáért.
- Egy genetikai eltérés öröklődik a családjában és Ön tudni szeretné, van-e kockázata annak, hogy élete során a betegség Önben vagy gyermekében/méhen belüli magzatában is kialakul.
- Ön és párja több sikertelen terhességen (pl. vetélés) van túl vagy nem jön létre terhesség, továbbá a terhesség alatti szűrővizsgálatok a magzatban valamilyen genetikai betegség gyanúját vetik fel.
- Önnél vagy hozzátartozóinál bizonyos fajta daganatos betegségek fordultak elő.
- A genetikai teszt segít megállapítani, mennyire lesz hatékony az Ön speciális kezelése.

## Milyen előnyei lehetnek a genetikai vizsgálatnak?

- Biztos információt szolgáltat az Ön vagy gyermeke rendellenességével kapcsolatban. Sok embernek nagyon fontos, hogy véget érjen a betegségével kapcsolatos bizonytalanság.
- A genetikai háttér meghatározása lehetővé teszi a betegség kezelését (amennyiben kezelhető) vagy a megfelelő lépések megtételét annak érdekében, hogy a betegség tüneteinek kialakulását megelőzzük (ha megelőzhető).
- Hasznos információkat adhat a jövőbeli tervezett vagy folyamatban levő terhességekkel kapcsolatban.
- Mivel a genetikai rendellenességek legtöbbször örökletesek, a betegek családtagjai számára is fontos lehet a genetikai háttér tisztázása.
- Bizonyos gyógyszeres kezelés során elkerülhetők a mellékhatások.

## Milyen korlátai, kockázatai lehetnek a genetikai vizsgálatnak?

- Ugyan a diagnózist igazolhatja a genetikai teszt, de megfelelő beavatkozás vagy kezelési mód nem minden betegség esetében létezik.
- Nem minden esetben lehet igazolni a betegség genetikai eredetét, mert pl. még nem elérhető a genetikai teszt vagy még nem ismertek a betegség genetikai alapjai.
- Vannak olyan esetek, amikor a betegséget okozó genetikai eltérés azonosítható, mégsem lehet egyértelműen megmondani, hogy a vizsgált személy mennyire súlyosan lesz érintett.
- Az Ön genetikai vizsgálata vérrokonokra vonatkozó genetikai információkat is kideríthet, például, hogy hordozzák-e a betegség kialakulásának genetikai kockázatát. A genetikai teszt felfedhet olyan családi titkokat, mint az apaság és az örökbefogadás kérdése.

## Hogyan tárolják az Ön genetikai mintáját és az abból származó genetikai adatokat?

Az Ön vérmintájából izolált DNS-t és az abból végzett genetikai vizsgálatok eredményeit biobankban vagy archivált gyűjteményben tárolják, a törvény által előírt adatvédelmi szabályok betartása mellett. A tárolás történhet személyes adataival együtt vagy olyan kóddal, ami helyettesíti azokat és közvetlenül nem köthető az Ön személyéhez.

Készült az Európa Tanács „Egészségügyi genetikai tesztek” c. kiadványa (2012) alapján. [www.coe.int/bioethics](http://www.coe.int/bioethics)

# BELEEGYEZŐ NYILATKOZAT GENETIKAI VIZSGÁLATHOZ ÉS GENETIKAI MINTA TÁROLÁSÁHOZ

Érintett: .....  
Lakcím: .....  
Anyja neve: .....  
Születési hely, idő: .....  
TAJ szám: .....  
Korlátozottan cselekvőképes, ill. cselekvőképtelen érintett esetén törvényes képviselő: .....

Kijelentem, hogy a mintavétel előtt genetikai tanácsadás keretében tájékoztatást kaptam a mintavétel céljáról, a vizsgálat elvégzésének vagy elmaradásának előnyeiről és kockázatairól, a lehetséges eredmény engem, illetve közeli hozzátartozóimat érintő esetleges következményeiről, a genetikai minta és adat tárolásának módjairól, azonosítási lehetőségeiről.

- A tájékoztatást megértettem, így **hozzájárulok / nem járulok hozzá** ahhoz, hogy tőlem genetikai mintát vegyenek klinikai genetikai vizsgálat céljából, amely segítségével a betegségemet/ családtagom betegségét okozó genetikai eltérések vagy betegségekre hajlamosító rizikótényezők vagy egyes gyógyszerek hatékonyságát, mellékhatásait befolyásoló genetikai eltérések mutathatók ki (a megfelelő válasz aláhúzendő).
- **Beleegyezem / nem egyezem bele**, hogy tudomásomra juttassák az összes olyan másodlagos találatot, melyek nincsenek közvetlen kapcsolatban a betegséggel, de orvosi jelentőséggel bírnak (a megfelelő válasz aláhúzendő).
- **Hozzájárulok / nem járulok hozzá** a genetikai mintám és adataim tudományos céllal történő feldolgozásához (a megfelelő válasz aláhúzendő).
- **Hozzájárulok / nem járulok hozzá** az általam szolgáltatott genetikai minta, illetve abból származó adat biobankban/archivált gyűjteményben való tárolásához **személyazonosító adatokkal együtt / kódolt formában** (a megfelelő válasz aláhúzendő).
- **Beleegyezem / nem egyezem bele** (a megfelelő rész aláhúzendő), hogy hatóságilag szabályozott ellenőrzés mellett genetikai mintám, illetve adataim más hazai vagy Európai Unión belüli, ill. Európai Unión kívüli laboratóriumba továbbíthatók klinikai genetikai vizsgálat céljára vagy kutatási célra.

Megértettem, hogy a teszt eredményei nem feltétlenül döntő erejűek a genetikai státuszomat tekintve. Míg néhány genetikai variáns ismerten betegséget okoz, mások bizonyítottan jóindulatúak, azonban a felfedezett genetikai variánsok egy részének jelentősége még máig nem tisztázott. Tudomásul veszem, hogy a genetikai vizsgálat a legtöbb esetben nem alkalmas betegség kizárására.

Tudomásul veszem, hogy a vizsgálat eredményét – rajtam és a vizsgálatot kezdeményező kezelő orvoson kívül – csak az általam megnevezett személy jogosult megismerni és azt a genetikai törvény előírásának megfelelően – a genetikai tanácsadás keretében kell részemre átadni. A beleegyezésemet jogomban áll bármikor írásban visszavonni további indoklás, illetve bármiféle, a jövőbeni orvosi ellátásomat érintő hátrányos következmény nélkül.

Tájékoztatást kaptam arról is, hogy genetikai adataim megismeréséről lemondhatok, illetve, hogy ezen lemondó nyilatkozatom bármikor, korlátozás nélkül visszavonható. A genetikai tanácsadás keretében kérdéseket tehettem fel, erre a felvilágosítást adó személy számomra kielégítő válaszokat adott. Amennyiben a fenti választási lehetőségekről nem nyilatkozom, tudomásul veszem, hogy genetikai mintámmal és adataimmal a Laboratóriumi Medicina belső utasítási rendje szerint járnak el. A jelen nyilatkozatban foglaltakat megértettem, tudomásul vettem és aláírással hitelesítem.

Tájékoztatást kaptam arról / Tudomásul veszem, hogy bizonyos genetikai eltérések kimutatása az alkalmazott speciális módszertan miatt több hónapig is eltarthat.

Kelt: ..... , .....év.....hó.....nap

.....  
felvilágosítást végző orvos

.....  
érintett/törvényes képviselő