

DEBRECENI EGYETEM, KLINIKAI KÖZPONT
LABORATÓRIUMI MEDICINA INTÉZET • www.labmed.unideb.hu

Vizsgálatot kérő intézmény kódja: 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: **Feltétlenül kitöltendő!**

VIZSGÁLATKÉRŐ ORVOS: telefonszám:

PH.

DÁTUM: év hó nap orvosi pecsétszám:

A KÉRT VIZSGÁLAT ELVÉGZÉSÉNEK FELTÉTELE A KÉRŐLAPHOZ CSATOLT KITÖLTÖTT ÉS ALÁÍRT EREDETI BELEEGYEZŐ NYILATKOZAT POSTAI ÚTON VALÓ ELJUTTATÁSA!

MOLEKULÁRIS GENETIKA • Telefon: (52) 411-717 / 54997

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

.....

MINTAVÉTEL DÁTUMA, IDŐPONTJA: év hó nap **A mintát nem szabad lefagyasztani!**

VIZSGÁLATI MINTA: citrátos vér EDTA-s vér egyéb

- Autoszomális recesszív policisztás vesebetegség (PKHD1 gén szekvenálás)
- Autoszomális recesszív policisztás vesebetegség (PKHD1 gén kópiaszám)
- Beckwith-Wiedemann/Russel-Silver szindróma (kópiaszám, metiláció)
- Cerebrotendinosus xanthomatosus (CYP27A1 gén szekvenálás)
- Chondrodysplasiák (FGFR3 gén szekvenálás)
- Craniosynostosisok (FGFR2, FGFR3 és TWIST1 gének szekvenálás)
- Cystás fibrosis (gyakori európai CFTR génmutációk)
- Cystás fibrosis (CFTR céltolt mutáció analízis)
- Cystás fibrosis (CFTR gén szekvenálás)
- Cystás fibrosis (CFTR kópiaszám meghatározás)
- DiGeorge szindróma (kópiaszám meghatározás)
- Duchenne/Becker izomdystrophia (DMD kópiaszám meghatározás)
- Duchenne/Becker izomdystrophia (DMD gén szekvenálás)
- Fabry kór (GLA gén szekvenálás)
- Familiáris hiperinzulinizmus génpanel
- Familiáris hiperkoleszterinémia génpanel
- Familiáris hiperkoleszterinémia (LDLR gén kópiaszám)
- Familiáris mediterrán láz (MEFV gén szekvenálás)

- Fenilketonuria (PAH gén szekvenálás)
- Fragilis-X szindróma (FMR1 gén, tripletszám meghatározás)
- Gaucher kór (GBA gén szekvenálás)
- Gitelman kór (SLC12A3 gén szekvenálás)
- GM1-gangliosidosis (GLB1 gén szekvenálás)
- Hiperammonémia (ALS, OTC gének szekvenálása)
- Hypophosphataemiás rachitis (FGF23, PHEX gének szekvenálása)
- Lissencephalia (LIS1, DCX, TUBA1A gének szekvenálás)
- Mikrodeléciós szindrómák (kópiaszám meghatározás)
- Niemann Pick A, B betegség (SMPD1 gén szekvenálás)
- Niemann Pick C betegség (NPC1, 2 gének szekvenálása)
- Niemann Pick C betegség (NPC1 és NPC2 kópiaszám)
- Öröklött haemochromatosis (HFE C282Y mutáció)
- Parkinson-kór (LRRK2 Gly2019Ser mutáció)
- Prader-Willi/Angelman szindróma (kópiaszám, metiláció, UBE3A gén szekvenálás)
- Smith-Lemli-Opitz szindróma (DHCR7 gén szekvenálás)
- Szubtelomerikus régiók (kópiaszám meghatározás)
- Transztiretin amyloidosis (TTR gén szekvenálás)
- Y kromoszóma mikrodeléciók
- egyéb

A zárójelben felsorolt vizsgálati típusokból a kért vizsgálatot kérjük aláhúzni!

Kockázati tényezők <input type="checkbox"/> <i>APOE</i> (E2, E3, E4 allél) <input type="checkbox"/> <i>LPL</i> (p.D9N, p.N291S) <input type="checkbox"/> <i>MPO</i> -463G/A polimorfizmus <input type="checkbox"/> <i>MTHFR</i> (c.C677T polimorfizmus)	<input type="checkbox"/> Protrombin 20210A allél <input type="checkbox"/> V-ös faktor Leiden (p.R506Q) mutáció <input type="checkbox"/> XIII-as faktor p.Val34Leu polimorfizmus <input type="checkbox"/> egyéb
Farmakogenetika <input type="checkbox"/> <i>CYP2C9</i> *2,*3 <input type="checkbox"/> 5-fluorouracil toxicitás (<i>DPYD</i> genotipizálás) <input type="checkbox"/> Irinotecan kezelés (<i>UGT1A1</i> *28)	<input type="checkbox"/> Tioguanin kezelés (<i>TPMT</i> gén szekvenálás) <input type="checkbox"/> <i>VKORC1</i> (-1639G>A) <input type="checkbox"/> egyéb
Hemosztázis rendellenességek <input type="checkbox"/> Vascularis rendellenességek (Osler kór) <input type="checkbox"/> Ritka thrombophiliák (Protein C, Protein S, Antitrombin III deficiencia) <input type="checkbox"/> Von Willebrand betegség (2A, 2B, 2M, 2N)	<input type="checkbox"/> Coagulopathiák (FV, FVII, FIX, FX, FXI, FXIII deficiencia, hypo,-dysfibrinogenaemiák) <input type="checkbox"/> Thrombocyta funkció zavarok (Glanzmann thrombasthenia, Bernard-Soulier szindróma, ADP receptor deficiencia, Hermansky-Pudlak szindróma, <i>MYH9</i> gén)
Veleszületett tumorhajlam <input type="checkbox"/> Von-Hippel Lindau betegség (<i>VHL</i> gén)	<input type="checkbox"/> egyéb <input type="checkbox"/>
Nem szindrómás süketség <input type="checkbox"/> Connexin 26 (30delG, gén szekvenálás) <input type="checkbox"/> Connexin 30 (del1342kb)	<input type="checkbox"/> Connexin 31 gén <input type="checkbox"/> Prestin gén <input type="checkbox"/> egyéb

A zárójelben felsorolt vizsgálati típusokból a kért vizsgálatot kérjük aláhúzni!

Verziószám: 2.0. Érvényes: 2022. 12. 01.

MEGJEGYZÉS:

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 találhatóak, 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

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 **hozzájárok / nem járlok 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).
- **Hozzájárlok / nem járlok hozzá** a genetikai mintám és adataim tudományos céllal történő feldolgozásához (a megfelelő válasz aláhúzendő).
- **Hozzájárlok / nem járlok 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 Unió belüli, ill. Európai Unió 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 ismertően 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