



DETSKÁ FAKULTNÁ NEMOCNICA S POLIKLINIKOU BRATISLAVA
Limbová 1, 833 40 Bratislava, Slovenská republika

Laboratórium klinickej a molekulovej genetiky
2. detskej kliniky Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Detskej fakultnej nemocnice.
Vedúci laboratória: prof. MUDr. László Kovács, DrSc, MPH
Odborný garant: RNDr. Katarína Hlinková
Telefón: 02/ 59 371 104, 02/ 59 371 873, Email: genlab@dfnsp.sk, Web: www.detskaklinika.sk

ŽIADANKA NA GENETICKÉ VYŠETRENIE

Údaje o pacientovi

Meno a priezvisko:

Rod. číslo:

Adresa:

Zdravotná poisťovňa:

Diagnóza slovom:

MKCH:

Vyšetrovaný materiál:

Dátum a čas odberu:

Odosielajúci lekár

Indikujúci lekár

Podpis a pečiatka lekára:

Genetické vyšetrenie

RASOPATIE

- Noonanovej syndróm (*PTPN11, SOS1, RAF1, MEK1, KRAS, SHOC2, CBL, RIT1*)
 LEOPARD syndróm (*PTPN11, RAF1, KRAS, BRAF*)
 Costellov syndróm (*HRAS*)
 Kardio-facio-kutálny syndróm (*BRAF, MEK1, MEK2, KRAS*)
 Neurofibromatóza typ 1 (*NF1*)
 Legiusov syndróm (*SPRED1*)

CYSTICKÉ OCHORENIE OBLIČIEK

- Autozómovo-dominantná polycystická choroba obličiek typ 1 (*PKD1*)
 Autozómovo-dominantná polycystická choroba obličiek typ 2 (*PKD2*)

RENÁLNE TUBULÁRNE OCHORENIE

- Bartterov syndróm (*CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1*)
 Diabetes insipidus

DEDIČNÉ METABOLICKÉ OCHORENIE

- Gilbertov syndróm (*UGT1A1*)

HEMATOLÓGIA A ONKOLÓGIA

- Hereditárna trombofília (*FII, FV, MTHFR*)
 Vyšetrenie chimérizmu po alogénnej transplantácii krvotvorných buniek

Informovaný súhlas

Potvrdzujem, že som bol/a oboznámený/á so spôsobom a účelom molekulovo-genetického vyšetrenia vzorky mojej DNA/RNA a súhlasím s tým, aby: DNA/RNA bola použitá pre určenie genotypu a štúdia mutácií v génealebo pre budúce možné vyšetrenie doposiaľ neznámeho génu súvisiaceho s objasnením diagnózy, vzorka genómovej DNA/RNA bola uchovávaná v genómovej banke a pri zaistení ochrany osobných údajov bola použitá pre ďalšie vyšetrenia a štúdium mutácií, výsledky vyšetrení vrátane zodpovedajúcich informácií o mojom zdravotnom stave zistené v súvislosti s molekulovo-genetickým vyšetrením mohli byť bez uvedenia mena a ďalších identifikačných údajov použité pre diskusiu a prípadnú dokumentáciu v odborných vedeckých kruhoch a časopisoch.

S horeuvednými bodmi súhlasím dobrovoľne

Podpis probanda (zákonného zástupcu):..... v Bratislave dňa