

Rodné číslo		Dátum narodenia		Dátum a čas odberu		Pečiatka a podpis lekára			
Priezvisko		Meno		Diagnóza slovom		Delegujúci / Zastupujúci lekár			
Adresa (ulica, číslo domu, mesto/obec, PSČ)						P kód		A kód	
						Kód hospitalizačného prípadu			
Kód ZP		Samoplatca faktúra		Kód krajiny		Pohlavie			
		☐ lekár ☐ pacient				☐ muž ☐ žena			
IČ EU		Telefónne číslo							
Dg 1		Dg 2		Dg 3		E-mail			



NEVYHNUTNÉ ÚDAJE K VYŠETRENIU

Rodné číslo

Dátum narodenia

Priezvisko

Meno

ANALÝZA PANELU GÉNOV METÓDOU NGS

Dermatologické ochorenia

- ☐ Ichtyózy
- ☐ Ektodermálne dysplázie

Hematologické ochorenia

- ☐ Cytopénie a kongenitálne anémie

Imunologické ochorenia

- ☐ Autoinflamačné ochorenia
- ☐ Primárne imunodeficiencie

Kardiologické ochorenia

- ☐ Aortopatie
- ☐ Hereditárne ochorenia srdca
- ☐ Kardiomyopatie
- ☐ Srdcové arytmie
- ☐ Syndrómy náhleho srdcového zlyhania

Metabolické a endokrínologické ochorenia

- ☐ Diabetes
- ☐ Hypogonadotropný hypogonadizmus
- ☐ Obezita
- ☐ Poruchy metabolizmu lipidov
- ☐ Poruchy pohlavného vývoja
- ☐ Predčasné ovariálne zlyhanie

Multisystémové ochorenia

- ☐ Bardetov-Biedlov syndróm
- ☐ RASopatie

Muskulárne ochorenia

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

Nefrologické ochorenia

- ☐ Nefrotický syndróm
- ☐ Renálne tubulopatie

Neurologické ochorenia

- ☐ Ataxie
- ☐ Cerebrovaskulárne ochorenia
- ☐ Dystónie a Parkinsonova choroba
- ☐ Hereditárne demencie
- ☐ Hereditárne epileptické syndrómy
- ☐ Hereditárne periférne neuropatie
- ☐ Hereditárne spastické paraplégie
- ☐ Leukodystrofie a leukoencefalopatie
- ☐ Makrocefália a syndrómy spojené s nadmerným rastom
- ☐ Mikrocefália a pontocerebelárna hypoplázia
- ☐ Ochorenia motorických neurónov (AMLS)
- ☐ Poruchy autistického spektra
- ☐ Poruchy intelektu

Oftalmologické ochorenia

- ☐ Anoftalmia / mikroftalmia
- ☐ Katarakta
- ☐ Ochorenia sietnice

Otorinolaryngologické ochorenia

- ☐ Poruchy a straty sluchu - komplexný panel
- ☐ Porucha sluchu nesyndrémová
- ☐ Porucha sluchu syndrémová

Pneumologické ochorenia

- ☐ Primárna ciliárna dyskíneza

Poruchy rastu / Ochorenia skeletu

- ☐ a spojivových tkanív
- ☐ Artrogrypóza
- ☐ Defekty končatín
- ☐ Osteogenesis imperfecta
- ☐ Skeletálne dysplázie
- ☐ Syndrómy spojené s nízkym vzrastom
- ☐ Vrodené poruchy spojiva

- ☐ Celoxómové sekvenovanie - WES
- ☐ Panel vybraných génov

Špecifikovať gény

Uviest klinicky relevantné HPO termíny

VYBRANÉ OCHORENIA / SYNDRÓMY

Cystická fibróza (gén CFTR)

- ☐ Detekcia najčastejších patogénnych variantov
- ☐ Sekvenačná analýza
- ☐ MLPA analýza

Nesyndrémová porucha sluchu (gén GJB2)

- ☐ Sekvenačná analýza
- ☐ MLPA analýza

Spinálna muskulárna atrofia (gény SMN1/SMN2)

- ☐ MLPA analýza

DiGeorgeov syndróm (delécia v oblasti 22q11.2)

- ☐ MLPA analýza

Spinocerebelárna ataxia (fragmentačná analýza)

- ☐ Typ 1 (gén ATXN1)
- ☐ Typ 2 (gén ATXN2)
- ☐ Typ 3 (gén ATXN3)
- ☐ Typ 6 (gén CACNA1A)
- ☐ Typ 7 (gén ATXN7)

Gén FMR1 (fragmentačná analýza)

- ☐ Syndróm fragilného chromozómu X
- ☐ Primárna ovariálna insuficiencia asociovaná s fragilným X chromozómom
- ☐ Ataxia asociovaná s fragilným X chromozómom

☐ Vyšetrenie mikrodélécií v AZF oblasti Y chromozómu

☐ Iné (Podľa ponuky vyšetrení)

Špecifikovať Lokus / Gén / Variant

☐ SEGREGAČNÁ ANALÝZA

Uviest symptomatológiu vyšetrovaného

Uviest meno a rodné číslo probanda

Žiadané vyšetrenie (Špecifikovať Lokus / Gén / Variant)

☐ ANALÝZA ANEUPLOIDIÍ CHROMOZÓMOV 13, 18, 21, X, Y

Gestačný týždeň

Pohlavie plodu

INFORMOVANÝ SÚHLAS VYŠETROVANEJ OSOBY / ZÁKONNÉHO ZÁSTUPCU

- ☐ Potvrdzujem, že informovaný súhlas s vykonaním špecifických molekulárno-genetických vyšetrení, vrátane odberu biologického materiálu, je založený v dokumentácii u indikujúceho lekára.
- ☐ Potvrdzujem, že som bol/-a poučený/-á o podstate, účele a dopade výsledkov špecifických molekulárno-genetických vyšetrení.
- ☐ Súhlasím so spracovaním osobných údajov pre účely nevyhnutné k poskytnutiu vyšetrenia v plnom rozsahu.
- ☐ súhlasím ☐ nesúhlasím s archiváciou vyšetrovaného biologického materiálu.

V prípade špecifického nálezu s anonymizovanou archiváciou mojej vzorky DNA na účely referenčnej vzorky vo vyšetrujúcom laboratóriu: ☐ súhlasím ☐ nesúhlasím

V prípade NGS analýz

- s archiváciou genomických dát pre účely opätovných analýz: ☐ súhlasím ☐ nesúhlasím
- s reportovaním sekundárnych nálezov: ☐ súhlasím ☐ nesúhlasím
- s reportovaním náhodných nálezov: ☐ súhlasím ☐ nesúhlasím

Osobné údaje sú spracovávané na účely stanovenia klinickej diagnózy a služieb s tým spojených. Viac informácií o spracovaní vašich osobných údajov a o právach nájdete na [www.agellab.sk](#)

Dátum:

Podpis pacienta