



ŽIADANKA NA GENETICKÉ VYŠETRENIE

GenVias s.r.o.

Genetické diagnostické centrum

Laboratórium lekárskej genetiky

Poliklinika Šustekova 2422/2

851 04 Bratislava

Identifikačné údaje pacienta:

Meno a priezvisko: Rodné číslo:

Adresa: Telefonický kontakt:

Diagnóza (MKCH kód): Kód poisťovne:

Dátum odberu: Typ materiálu:

Chemoterapia podaná: číslo DNA (vypĺňa GenVias):

Predmet vyšetrenia (zakrúžkovať)

1. Vyšetrenie špecifického variantu (Overenie variantu Sanger*, MLPA)

2. **HBOC panel*** (NGS panelové sekvenovanie (SNVs, indels a CNVs) *APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, ABRAXAS, GREM1, MEN1, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RNF139, SMAD4, STK11, TP53 a XRCC2*)

3. **HNPCC panel*** (NGS panelové sekvenovanie (SNVs, indels a CNVs) *APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH a PMS2*)

4. **Doplnkový panel** (NGS panelové sekvenovanie (SNVs, indels a CNVs) *AXIN2, MSH3, NF1, NTHL1, PTEN, STK11*)

5. **BRCA panel** zárodočné prípadne somatické varianty (NGS panelové sekvenovanie (SNVs, indels, CNVs) *BRCA1, BRCA2*)

Číslo histologického materiálu: natívne tkanivo/FFPE bloček (rezy v skúmavke).....
% nádorových buniek.....

6. **Rozšírený panel HBOC syndróm** (NGS panelové sekvenovanie (SNVs, indels a CNVs) génov a najčastejších (hot spots) SNVs asociovaných s karcinómom prsníka, kolorekta a s predispozíciou na rôzne vzácne onkologické ochorenia) *ACD AIP AKT1 AMG APC ATM BAP1 BARD1 BLM BMPR1A BRCA1 BRCA1_5UTR BRCA2 BRCA2_5UTR BRIP1 CASR CDC73 CDH1 CDK4 CDKN1B CDKN2A CEBPA CHEK2 CTRC DDB2 DICER1 DIS3L2 EPCAM ERCC1 ERCC2 ERCC3 ERCC4 ERCC5 FAM175A FANCA FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANGC FANCI FANCL FANCM FH FLCN GALNT12 GATA2 GPC3 GREM1 HOXB13 KIF1B KIT LZTR1 MAX MEN1 MITF MLH1 MRE11A MSH2 MSH3 MSH6 MUTYH NBN NF1 NF2 NSD1 NTHL1 PALB2 PDGFRA PHOX2B PIK3CA PMS2 POLD1 POLE POT1 PRKAR1A PTCH1 PTEN RAD50 RAD51 RAD51B RAD51C RAD51D RB1 RECQL4 RET RHBDF2 RINT1 RUNX1 SDHA SDHAF2 SDHB SDHC SDHD SLX4 SMAD4 SMARCA4 SMARCB1 SMARCE1 SPINK1 SPRED1 SRY STK11 SUFU TERF2IP TERT TMEM127 TP53 TSC1 TSC2 VHL WT1 XPA XPC XRCC2*)

7. **Komplexný hereditárny panel** (NGS panelové sekvenovanie (SNVs, indels a CNVs) génov asociovaných s malignitami gastrointestinálneho traktu (HDGC, familiárny GIST, Carney-Stratakis syndróm, hereditárna rakovina pažeráka), polypóznymi syndrómami (FAP, aFAP, MAP,PJS, STK, syndróm juvenilnej polypózy), malignitami kože a malígneho melanómu, familiárny atypický mnohopočetný mole melanoma syndróm, familiárny melanóm, Gorlinov syndróm, Xeroderma pigmentosum, Wernerov syndróm, Cowdenov syndróm, HBOPC, BAP1 syndróm, familiárny retinoblastóm, Li Fraumeni syndróm) *AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, FANCC, FANCM, FH, FLCN, GATA2, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, KIT, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL, RECQL4, RET, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TERC, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XRCC2*

*Vyšetrenia sú akreditované podľa ISO 15189:2012.

Rodokmeň (rodinná anamnéza):

Podpis a pečiatka odosielajúceho lekára
(pečiatka s kódom odbornosti a kódom zariadenia)

Adresa zariadenia (ak nie je v pečiatke)

Vyšetrenie je určené na úhradu z verejného zdravotného poistenia a indikované podľa Kritérií na indikovanie laboratórných výkonov v odbore Lekárska genetika, zverejnených ku dňu indikovania na webovej stránke príslušnej zdravotnej poisťovne. Klinické podrobnosti sú uvedené v zdravotnej dokumentácii pacienta.

Súhlas s genetickým vyšetrením a archiváciou DNA: Pacient, resp. jeho zákonný zástupca bol poučený (v zmysle zákona 576/2004 Z.z. o zdravotnej starostlivosti) o anamnéze, odbere krvi/biologického materiálu jeho spracovaním a interpretáciou výsledku na diagnostické účely. Bola mu vysvetlená podstata molekulárno-genetického vyšetrenia s tým, že výsledky testu sú dôverné, nebudú poskytnuté inej osobe bez jeho súhlasu. Pacient poučeniu rozumie, nezatajil žiadne anamnestické údaje a s navrhovaným postupom súhlasí.

Podpis pacienta

Dátum a čas prijmu vzorky (vypĺňa GenVias):

Meno osoby, ktorá žiadanku/vzorku prijala (vypĺňa GenVias):

Poznámky k stavu vzorky (vypĺňa GenVias):

V PRÍPADE ZÁUJMU O KONZULTÁCIU JE NUTNÉ SA VOPRED TELEFONICKY OBJEDNAŤ
MUDr.Starovecká Copák 0902/899 611. GenVias s.r.o., Šustekova 2422/2, 851 04 Bratislava
e-mail: copakova@genvias.sk, www.genvias.sk

žiadanka Ver 007