



Onkologický ústav sv. Alžbety, s.r.o.  
Heydukova 10, 812 50 Bratislava  
www.ousa.sk

# ŽIADANKA NA LABORATÓRNE VYŠETRENIA

Oddelenie lekárskej genetiky

## ŽIADOSŤ O ANALÝZU DNA - IMUNOGENETIKA

L/GE-3-2

Rodné číslo:	<input type="text"/>	Samoplatca:	<input type="checkbox"/>	Adresa fakturácie:	<input type="text"/>
Priezvisko:	<input type="text"/>	IČO:	<input type="text"/>	DIČ:	<input type="text"/>
Meno:	<input type="text"/>	Kód PZS odosielajúceho lekára:	<input type="text"/>		
Muž: <input type="checkbox"/> Žena: <input type="checkbox"/> Email: *	<input type="text"/>	Kód odosielajúceho lekára:	<input type="text"/>		
Tel. číslo: *	<input type="text"/>	Tel. číslo/Email: *	<input type="text"/>		
Kód ZP: <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> EÚ poistenec: <input type="checkbox"/> Kód krajiny EÚ: <input type="text"/> <input type="text"/>	Č. pacienta/ID hospitalizačného prípadu:	Kód PZS odporúčajúceho lekára:	<input type="text"/>		
Poznámka: EÚ poistenci priložiť kópiu preukazu poistenca.					
Základná diagnóza:	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	Kód odporúčajúceho lekára:	<input type="text"/>		
Iné diagnózy:	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> / <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	Poznámka lekára:	<input type="text"/>		
Dátum odberu:	<input type="text"/>	Čas odberu:	<input type="text"/>		
Dátum prijmu:	<input type="text"/>	Čas prijmu:	<input type="text"/>		
Dátum vystavenia žiadanky:	<input type="text"/>	* Nepovinný údaj	Pečiatka a podpis lekára:		

### PREDMET VYŠETRENIA (označiť)

<input type="checkbox"/>	Genetická predispozícia <b>GLUTÉNOVEJ INTOLERANCIE</b> (gén HLA-DQ - 6 variantov)
<input type="checkbox"/>	Genetická predispozícia <b>LAKTÓZOVEJ INTOLERANCIE</b> (gén LCT, 2 varianty)
<input type="checkbox"/>	Genetická predispozícia <b>FRUKTÓZOVEJ INTOLERANCIE</b> (gén ALDOB - 3 exóny)
<input type="checkbox"/>	Genetická predispozícia <b>HISTAMÍNOVEJ INTOLERANCIE</b> (gén DAO - 4 varianty)

### ODBER A TRANSPORT MATERIÁLU

Typ tkaniva	Odber	Skúmavka	Skladovanie	Transport
Periférna krv	2 - 3 ml periférnej krvi	Vacutainer s EDTA (ružový vrchnák, ako na krvný obraz)	Izbová teplota, Chladnička - 24 hod., Mraznička - dlhodobo	Izbová teplota - poštou, ihneď, Ak zmrazená - mraznička
Bukálny ster	Postupujte podľa priložených pokynov	Odberová skúmavka so sterilným tampónom, bez média	Izbová teplota	Poštou, osobne

#### Indikujúci lekár - odbornosť:

- gastroenterológ, klinický imunológ-alergológ, lekárske genetik

Vid' **INDIKÁCIE** na vyšetrenie na druhej strane

Oddelenie lekárskej genetiky, OÚSA, Heydukova 10, 812 50 Bratislava • [www.ousa.sk/genetika](http://www.ousa.sk/genetika)

Tel. č.: 02/3224 8585, 8573, 8574

E-mail: [tomas.slamka@ousa.sk](mailto:tomas.slamka@ousa.sk), [regina.behulova@ousa.sk](mailto:regina.behulova@ousa.sk), [genetika@ousa.sk](mailto:genetika@ousa.sk)

ISO 9001  
BUREAU VERITAS  
Certification





Pacient, resp. jeho zákonný zástupca, je povinný si pred vykonaním vyšetrenia prečítať nižšie uvedené údaje a svojím podpisom potvrdiť, že informáciám porozumel a následne sa rozhodnúť, či dáva súhlas k vyšetreniu svojej vzorky v zmysle tohto poučenia.

## Informácia o testoch:

### 1. Celiakia a gluténová intolerancia

Genetické vyšetrenie haplotypu *HLA-DQ2* a *DQ8* ma vysokú negatívnu prediktívnu hodnotu t.j. neprítomnosť predispozičných alieli *HLA-DQ2/DQ8* vylučuje diagnózu celiakie približne s 99 % istotou. Klinická indikácia na genetické vyšetrenie celiakie by mala byť iba pri pretrvávajúcom podozrení na celiakiu a súčasne nejednoznačnej sérologii a sporných výsledkoch histologického vyšetrenia.

### 2. Laktózová intolerancia

Adultný deficit laktázy (ATH) je asociovaný s dvomi DNA variantmi v regulačnej oblasti laktázového génu (*LCT*). Intolerancia laktózy v dospelosti je spôsobená postupným znižovaním aktivity (expresie) génu *LCT* po dojčení. Test slúži ako diferenciálna diagnostika na rozlíšenie primárnej geneticky podmienenej a sekundárne získanej formy ochorenia. Test by mal nadväzovať na pozitívne funkčné vyšetrenie laktózového tolerančného alebo H2 dychového testu.

### 3. Fruktózová intolerancia

Fruktózová intolerancia je autozómovo recesívne ochorenie spôsobené deficitom enzýmu aldoláza B v pečeni a obličkách, čo vedie k bolestiam brucha, neprospievaniu, postprandiálnej hypoglykémii. Frekvencia nositeľov predispozície k vrodenej fruktózovej intolerancii je pomerne vysoká, približne 1:70, avšak frekvencia postihnutých je 1:20 000. S výnimkou DNA analýzy génu *ALDOB* neexistuje iná metóda na identifikáciu asymptomatickej osoby a potvrdenie tejto dedične podmienenej intolerancie (gén *ALDOB*, 3 exóny).

### 4. HIT geneticky podmienená znížená aktivita DAO

Genetický test štyroch polymorfizmov je určený pre pacientov, u ktorých bola stanovená znížená aktivita DAO (diaminooxidázy) a vykazujú symptómy asociované s histamínovou intoleranciou (HIT). Test slúži ako diferenciálna diagnostika na rozlíšenie primárnej geneticky podmienenej a sekundárnej získanej formy ochorenia.

Genetická predispozícia k zníženej DAO aktivite môže prispievať ku klinickým symptómom HIT, ale ju priamo nespôsobuje, pretože iba polovica pacientov s HIT a až 17 % zdravých jedincov má zníženú aktivitu DAO.

### Genetické vyšetrenie histamínovej intolerancie sa indikuje:

Ak je splnený niektorý z bodov 1 - 3 alebo kombinácia bodov 2+4, 2+5

1. Potvrdená HIT prostredníctvom orálneho provokačného testu, zlepšenia symptómov pri nízko-histamínovej diéte alebo podávaním prípravkov s obsahom DAO (Daosin a pod.).
2. Znížená aktivita DAO (menej ako 10 U/ml).
3. Znížená expresia DAO v endoskopickom náleze
4. Familiárny výskyt symptómov asociovaných s HIT (uvedené v bode 5) a/alebo zníženej aktivity DAO (menej ako 10 U/ml).
5. Nafukovanie, kŕče, hnačka, nevoľnosť, chronické bolesti hlavy, migréna, rinitída, opuchy tváre, končatín, nosovej sliznice, ťažké dýchanie, ako sa vyskytuje pri astme, hypotenzia, arytmia, urtikária, pruritus, mastocytóza, bolestivá menštruácia, problémy s menštruačným cyklom, opakované aborty, psychické poruchy, náhle straty vedomia.



# Poučenie o DNA/RNA analýze a písomný informovaný súhlas pacienta

podľa § 6 zákona č. 576/2004 Z. z.

L/GE-3-2

Konkrétne informácie o etiológii ochorenia, spôsobe testovania, citlivosti metodík a indikáciách poskytne pacientovi v ambulancii lekár genetik a pri telefonicknej konzultácii aj laboratórny diagnostik so špecializáciou na Oddelení lekárskej genetiky Onkologického ústavu sv. Alžbety, s.r.o.

1. Meno, priezvisko a dátum narodenia osoby, ktorej vzorka DNA/RNA sa má analyzovať: \*

2. Na základe vyšetrenia vyššie uvedenej osoby vzhľadom na novovzniknuté ťažkosti, prípadne nové prejavy ochorenia osoby bola(i) stanovená(é) diagnóza(y): \*

3. Navrhovaný (plánovaný) diagnosticko-liečebný postup, príp. navrhovaný výkon: \*

Molekulovogenetická analýza génu \_\_\_\_\_, archivácia a skladovanie DNA/RNA materiálu.

Dolu podpísaný(á) potvrdzujem svojím podpisom, že lekárovi, ktorý ma vyšetril, som pri poskytnutí anamnestických údajov nezatajil(a) žiadne vážnejšie ochorenie, pre ktoré som sa v minulosti liečil(a), prípadne ktoré mi bolo v minulosti diagnostikované (v prípade potreby doplnenie závažných anamnestických údajov):

Zároveň svojím podpisom potvrdzujem, že som bol(a) informovaný(á) o povahe môjho ochorenia, o dôvode, účele, spôsobe a možnostiach molekulovogenetického vyšetrenia vzorky mojej DNA/RNA, ako aj o možných následkoch a možných rizikách spojených s navrhovanou zdravotnou starostlivosťou. Súhlasím s tým, aby vzorka mojej DNA/RNA bola použitá pre molekulovogenetické účely a analýzu vyššie uvedeného navrhovaného výkonu (v bode 3) alebo pre budúce možné vyšetrenie doposiaľ neznámeho génu súvisiaceho s objasnením mojej diagnózy.

Súhlasím, aby bola vzorka genómovej DNA alebo RNA uchovávaná v referenčnom laboratóriu Oddelenia lekárskej genetiky OÚSA a pri správnom zaistení ochrany mojich osobných údajov bola použitá pre ďalšie vyšetrenia a štúdium DNA/RNA, príp. pre účely referenčnej vzorky.

Tiež súhlasím, aby výsledky vyšetrení, vrátane zodpovedajúcich informácií o mojom zdravotnom stave zistené v súvislosti s molekulovogenetickým vyšetrením boli anonymizované a anonymné výsledky a informácie následne použité v rámci aktivít Oddelenia lekárskej genetiky OÚSA pre ďalšie diagnostické a vedecké účely, príp. na účely referenčnej vzorky.

Bol(a) som poučený(á) o možnostiach voľby navrhovaných postupov, ako aj o rizikách odmietnutia poskytnutia zdravotnej starostlivosti. Poučenie mi bolo poskytnuté zrozumiteľne, ohľaduplne, bez nátlaku, s možnosťou a dostatočným časom slobodne sa rozhodnúť. Porozumel(a) som poskytnutým informáciám, mal(a) som príležitosť klásť otázky a dostať uspokojivé odpovede, a potvrdzujem, že všetky poskytnuté informácie sú podľa môjho najlepšieho vedomia pravdivé.

Svojím podpisom potvrdzujem, že s vyššie navrhovaným vyšetrením vzorky mojej DNA/RNA a jej archivovaním/skladovaním:

**súhlasím - nesúhlasím.\*\***

\* vyplní ošetrojúci lekár

\*\* nehodiace sa preškrtnúť

V \_\_\_\_\_, dňa \_\_\_\_\_ čas \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ podpis a odtlačok pečiatky lekára

\_\_\_\_\_ podpis osoby, ktorej sa poskytuje zdravotná starostlivosť (prípadne jej zákonného zástupcu)



1. Vyšetrenie je určené na úhradu z verejného zdravotného poistenia a indikované podľa Kritérií na indikovanie laboratórnych výkonov v odbore Lekárska genetika, zverejnených ku dňu indikovania na webovej stránke príslušnej zdravotnej poisťovne.

Klinické podrobnosti sú uvedené v zdravotnej dokumentácii pacienta.

2. Od výsledku vyšetrenia očakávam:

a) potvrdenie pracovnej diagnózy\*

b) vylúčenie pracovnej diagnózy\*

*\*Nehodiace sa prečiarknite*

Výsledok podľa bodu 2a) alebo 2b):

aa) bude mať vplyv na ďalší manažment pacienta:

F - farmakoterapia; BL - biologická liečba; DO - dietetické opatrenia; O - operácia; D - dispenzarizácia\*

F       BL       DO       O       D

*\*Vyznačte možnosti*

ab) nebude mať vplyv na ďalší manažment pacienta

\_\_\_\_\_  
*Podpis indikujúceho lekára*