



NGS analýza génov *BRCA1* a *BRCA2* asociovaných s dedičnou formou karcinómu prsníka a vaječníkov vrátane génových prestavieb.

NGS analýza panelu génov asociovaných s onkologickými dedičnými syndrómami.

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.

NGS analýza génov *BRCA1* a *BRCA2* asociovaných s dedičnou formou karcinómu prsníka a vaječníkov vrátane génových prestavieb. Dedičná, alebo hereditárna forma karcinómu prsníka a vaječníkov predstavuje okolo 10 % zo všetkých diagnostikovaných karcinómov prsníka a vaječníkov. Charakteristickým znakom uvedeného syndrómu je zvýšený výskyt karcinómov prsníka a vaječníkov v rodine a nízky vek nástupu ochorenia (okolo 40-50 rokov). Genetickým vyšetrením dokazujeme prítomnosť zmeny (patogénneho alebo pravdepodobne patogénneho variantu) v génoch *BRCA1* a *BRCA2*.

NGS analýza panelu génov asociovaných s onkologickými dedičnými syndrómami. V rodinách s veľmi silnou rodinnou anamnézou je možné vyšetriť súbor minimálne 38 génov, ktoré sú asociované s rôznymi onkologickými hereditárnymi syndrómami. Uvedené vyšetrenie poskytuje komplexnejšiu informáciu pre klinického genetika aj samotného pacienta.

Ak sa podarí nájsť zárodočný patogénny alebo pravdepodobne patogénny variant u probanda, väčšinou už postihnutého nádorovým ochorením, je možné analyzovať zárodočný variant aj u ostatných príbuzných a stanoviť, kto zdedil/nezdedil zárodočný variant (predispozíciu na ochorenie). Na základe toho je možné stanoviť riziko vzniku spomínaných nádorových ochorení a navrhnúť manažment preventívnych opatrení.

Negatívny výsledok, tzn. nedokázaný patogénny resp. pravdepodobne patogénny variant v uvedených génoch, nevyklučuje prítomnosť patogénneho resp. pravdepodobne patogénneho variantu v iných častiach daného génu alebo v iných génoch asociovaných s dedičným karcinómom prsníka alebo inými onkologickými hereditárnymi syndrómami.

Negatívny výsledok ponúkanej analýzy nevyklučuje možnosť dedičnej formy nádorového ochorenia u probanda alebo u iných členov rodiny, ani riziko vzniku akéhokoľvek sporadického (nededičného) karcinómu u probanda ani u iných členov rodiny.

1. Meno, priezvisko a dátum narodenia osoby, ktorej vzorka 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: *

- 3a NGS analýza génov *BRCA1* a *BRCA2* asociovaných s dedičnou formou karcinómu prsníka a vaječníkov (HBOC) vrátane génových prestavieb a archivácia a skladovanie DNA/RNA materiálu.
- 3b NGS analýza panelu génov asociovaných s onkologickými dedičnými syndrómami a 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.

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 a jeho archivácie/ skladovania, 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 uvedených navrhovaných výkonov (v bode 3) alebo pre budúce možné vyšetrenie doposiaľ neznámeho génu súvisiaceho s objasnením mojej diagnózy.

Súhlasím, aby bola moja vzorka DNA/RNA archivovaná za účelom prípadnej genetickej analýzy alebo na účely referenčnej vzorky v referenčnom laboratóriu Oddelenia lekárskej genetiky OÚSA pri zaistení ochrany mojich osobných údajov.

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.

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)