



### Imunogenetická DNA analýza potravinových intolerancií.

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.

#### 1. Celiakia a gluténová intolerancia

Genetické vyšetrenie haplotypu *HLA-DQ2* a *DQ8* ma vysokú negatívnu prediktívnu hodnotu t.j. neprítomnosť predispozičných aliel *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.

#### 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  Celiakia a gluténová intolerancia a archivácia a skladovanie DNA/RNA materiálu.
- 3b  Laktózová intolerancia a archivácia a skladovanie DNA/RNA materiálu.
- 3c  Fruktózová intolerancia a archivácia a skladovanie DNA/RNA materiálu.
- 3d  HIT - geneticky podmienená znížená aktivita DAO 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)