Žiadanka

DX-ICSP-S28 V1.0

Pre lekára / odosielajúcu kliniku:
Prosíme, vypíšte čitateľne čiernym perom a veľkými tlačenými písmenami.
Uistite sa, že formulár žiadosti o test je priložený k vzorke (vzorkám).
Kópiu si ponechajte pre svoju dokumentáciu.

NIFTY barkód

Identifikačné údaje pacienta (napr. meno alebo referenčné číslo ID)

Požadovaný test

- ☐ DX2339: VISTA™ Carrier Screening 10+ Panel (s FXS a hemofíliou A)
- ☐ DX2341: VISTA™ Carrier Screening 170+ Panel (s FXS a hemofíliou A)
- ☐ DX2343: VISTA™ Carrier Screening 1 200+ Panel (s FXS a hemofíliou A)
- ☐ HW0013: VISTA™ Fragile X Syndrome Test
- ☐ HW3106: VISTA™ Hemophilia A Test

Vzorka

Typ vzorky (Testovanie na syndróm Fragilného X chromozómu a hemofíliu A je obmedzené na periférnu krv alebo DNA z periférnej krvi):

☐ Periférna krv (odporúčané) ☐ DNA ☐ Sliny

Dátum odberu: D D M M R R R R

Skladovanie: ☐ Izbová teplota ☐ 4°C ☐ - 20°C

Údaje o pacientovi

Dátum narodenia: D D M M R R R R Vek:_____ rokov Pohlavie: ☐ Muž ☐ Žena ☐ Iné

Etnický pôvod: ☐ Ázijský ☐ Černošský ☐ Kaukazský (európsky) ☐ Hispánsky ☐ Aškenázsky Žid ☐ Iné

Relevantná osobná anamnéza

Expozícia toxickými alebo nebezpečnými látkami: ☐ Žiadna ☐ Radiácia ☐ Pesticídy ☐ Olovo ☐ Ortuť ☐ Kadmium Iné:

Transfúzia exogénneho krvného produktu: ☐ Nie ☐ Áno, posledná transfúzia D D M M R R R R Transplantácia: ☐ Nie ☐ Áno

Liečba kmeňovými bunkami: ☐ Nie ☐ Áno Anamnéza ochorení: ☐ Nie ☐ Áno

Pacient so suspektným genetickým ochorením (pacienti s podozrením na genetické ochorenie by mali podstúpiť genetickú diagnostiku daného ochorenia pred zvažovaním skríningu nosičstva iných ochorení):

☐ Nie. Ak je pacient nosičom, uveďte podrobné informácie o géne spôsobujúcom ochorenie a o mutácii:

_____

☐ Áno. Popíšte ochorenie, klinické príznaky, príslušné gény a informácie o mutácii:

_____

Rodinná anamnéza genetických ochorení (osoby s rodinnou anamnézou dedičného ochorenia by mali podstúpiť genetickú diagnostiku na základe rodinnej anamnézy pred zvážením skríningu na nosičstvo iných ochorení)

☐ Žiadna ☐ Áno

Podrobnosti o rodinnej anamnéze _____

Tehotenstvo: ☐ Nie ☐ Áno, Gestačný vek: ____ týždňov ____ dní Termín pôrodu D D M M R R R R

Príbuzenské manželstvo: ☐ Nie ☐ Áno, príbuzenský vzťah _____

Anamnéza abnormálneho tehotenstva (testované osoby, ktoré porodili dieťa s monogénovým ochorením, musia mať u tohto dieťaťa potvrdenú diagnózu pred zvažením skríningu na nosičstvo iných ochorení)

☐ Nie ☐ Spontánny potrat ☐ Vrodená vývojová chyba ☐ Anamnéza chromozomálnych abnormalít plodu ☐ Anamnéza monogénových ochorení plodu ☐ Iné

Uveďte podrobnosti o vybranom type abnormality v tehotenstve (vrátane ochorení, genetických variantov atď.):

_____

Poznámka: U žien s gestačným vekom viac ako 20 týždňov, u žien s anamnézou problémov počas tehotenstva a pôrodu, u osôb so suspektným genetickým ochorením bez potvrdenej diagnózy, alebo u osôb s podozrením na rodinnú genetickú anamnézu, musí osoba po absolvovaní genetického poradenstva podpísať nižšie uvedený príslušný “Informovaný súhlas s doplňujúcimi podmienkami”.

Odosielajúca klinika / lekár

Klinika: Zentya, s.r.o.

Ošetrujúci lekár:

Adresa: Grösslingova 4, 811 09 Bratislava

Štát/Provincia/Kraj: Slovensko

Telefónne číslo: +421 915 842 336

Email: nifty@zentya.sk
Výsledky pacienta budú zaslané na túto e-mailovú adresu.

Vyhlásenie lekára

Potvrdzujeme, že pacient bol riadne informovaný o konkrétnom účele tohto genetického testu, jeho rizikách a obmedzeniach.

Potvrdzujeme, že pacient bol informovaný o ochoreniach, ktoré test pokrýva, a zabezpečíme, že výsledky testu budú pacientovi interpretované vhodným spôsobom, a pacient nedostane výsledky bez genetickej konzultácie. Odpovedali sme na všetky otázky pacienta týkajúce sa tohto testu.

Meno: Podpis:

Dátum: D D M M R R R R

Informovaný súhas

Pre lekára:
Je povinné zabezpečiť, aby pacient alebo zákonný zástupca podpísal svoj súhlas s vykonaním genetických analýz. Spoločnosť BGI potrebuje potvrdenie, aby mohla genetické analýzy vykonať v súlade so zákonom. Uistite sa, že tento súhlas a vyhlásenie o súhlase na zadnej strane sú úplne vyplnené a priložené k vzorke/vzorkám. Kópiu si ponechajte pre svoju dokumentáciu.

Váš lekár Vám odporučil (alebo osobe, za ktorú máte zodpovednosť a staráte sa o ňu) nasledujúci genetický test:

(vyplní lekár)

Radi by sme Vám vysvetlili účel týchto analýz, ako prebieha genetické testovanie a aký význam môžu mať výsledky pre Vás a Vašu rodinu.

Cieľom **genetického testovania** je skúmať dedičný materiál (DNA) pomocou molekulárno-genetickej analýzy vlastností, ktoré môžu byť príčinou ochorenia, ktoré sa už prejavilo, je podozrenie na jeho výskyt, alebo existuje riziko jeho vzniku u Vás alebo u Vašich rodinných príslušníkov.

Materiálom na testovanie je vzorka krvi. Odber krvi vo všeobecnosti nepredstavuje zdravotné riziko. Niekedy sa môže na mieste vpichu objaviť modrina (hematóm) alebo vo veľmi zriedkavých prípadoch dôjsť k poškodeniu nervu. Ďalšie riziko, ktoré sa nedá úplne vylúčiť, je extrémne nepravdepodobná zámena vzoriek. Prijímajú sa však všetky opatrenia na minimalizáciu takýchto chýb.

Pri genetickej analýze sa:

• buď skúmajú jednotlivé genetické znaky pri konkrétnom podozrení, alebo

• sa súčasne vyhodnocuje veľké množstvo genetických znakov pomocou komplexnej metódy (napr. sekvenovanie exómu alebo genómu).

Význam výsledkov

Ak sa preukáže genetický variant spôsobujúci ochorenie, má tento výsledok vysokú výpovednú hodnotu. Ak sa nezistí žiadny genetický variant spôsobujúci ochorenie, stále môžu existovať genetické zmeny zodpovedné za ochorenie. Genetické ochorenie alebo náchylnosť na jeho vznik teda nemožno úplne vylúčiť.

Niekedy sa zistia genetické varianty, ktorých význam nie je jasný. V takom prípade to bude uvedené vo výsledkoch. Všetky výsledky Vám vysvetlí Váš ošetrujúci lekár. **Nie je možné poskytnúť úplné vysvetlenie** všetkých možných genetických príčin ochorení. Rovnako nie je možné vylúčiť všetky zdravotné riziká pre Vás a Vašich rodinných príslušníkov (najmä deti) genetickou analýzou.

Ak sú testovaní viacerí členovia rodiny, správna interpretácia výsledkov závisí od správnosti predpokladaných príbuzenských vzťahov. Ak genetická analýza vyvolá pochybnosti o týchto vzťahoch, nebudeme Vás o tom informovať. Výnimku tvorí situácia, keď je takáto informácia nevyhnutná pre dokončenie požadovaného testu.

Právo na odvolanie súhlasu

Svoj súhlas s analýzou môžete kedykoľvek úplne alebo čiastočne odvolať bez udania dôvodu.

Máte právo nebyť informovaný o výsledkoch testu (právo nevedieť), zastaviť proces testovania v ktoromkoľvek štádiu pred obdržaním výsledkov a požiadať o zničenie všetkých testovacích vzoriek a doterajších výsledkov.

Použité technológie a rozsah testu

Sekvenovanie novej generácie (Next Generation Sequencing, NGS): Analyzované oblasti zahŕňajú exónové oblasti a intronové oblasti 30 bp pred a za exónmi, ako aj časť nekódujúcich oblastí (pri talasémii sa testujú celé oblasti génov alfa a beta globínu). Detegované typy variantov zahŕňajú SNV, malé inzercie/delécie do 20bp a delécie/duplikácie niektorých exónov (napr. delécia alebo duplikácia dvoch a viac po sebe nasledujúcich exónov v géne DMD, delécia exónu 7 v géne SMN1 a osem veľkých delecií v génoch HBA/HBB: -SEA, -α3.7, -α4.2, --THAI, --FIL, Chinese, Taiwanese a SEA-HPFH). Vzhľadom na výraznú variabilitu fenotypov a neistú penetrantnosť variantu GJB2 c.109G>A sa podľa "Smerníc pre genetický skríning dedičnej hluchoty" neodporúča používať tento variant na prenatálnu diagnostiku v klinickej praxi. Preto tento variant nie je zahrnutý v rámci tohto testovania.

Long PCR: Táto metóda deteguje inverziu intrónu 1 a intrónu 22 v géne F8 pri hemofílii A. Typ vzorky vhodný na detekciu je obmedzený na periférnu krv alebo jej genomickú DNA.

Triplet Repeat Primed PCR (TP-PCR) a fluorescenčná kapilárna elektroforéza: Táto technika deteguje počet opakovaní (CGG)n v géne FMR1 spojeného so syndrómom Fragilného X chromozómu v genomickej DNA získanej z periférnej krvi. Táto metóda má variabilitu ± dve opakovania pre (CGG)n v rozsahu do 200; pri počtoch (CGG)n 200 alebo viac nemusia byť výsledky definitívne, avšak nezmenia klasifikáciu genotypu. V prípadoch, keď sa počet opakovaní CGG nachádza na hraničnej úrovni, je potrebné vykonať ďalšie hodnotenie v súlade s klinickými nálezmi. Táto metóda je obmedzená na detekciu vzoriek **z periférnej krvi alebo jej genomickej DNA** a nedokáže posúdiť metylačné zmeny, zriedkavé bodové mutácie alebo iné formy genetickej variability. Nedeteguje AGG inzercie v rámci sekvencie CGG opakovaní a nedokáže vyhodnotiť vzorky s mozaicizmom plného mutačného stavu pod 10 %.

Obmedzenia

Tento test uvádza len tie genetické varianty, ktoré sú jednoznačne spojené s cieľovými génmi ochorenia v rámci detekčného rozsahu. Vzťah medzi niektorými variantmi a podtypmi ochorení je založený na výskume patogenézy ochorenia. Priradené podtypy ochorení sú určené na základe verejne dostupných databáz (napr. OMIM). Podtypy ochorení spojené s určitými variantmi sa môžu časom meniť, ako budú pribúdať nové vedecké poznatky a klinické štúdie pacientov.

Na základe aktuálnych výskumných správ môžu byť niektoré varianty spojené s viacerými podtypmi ochorení súčasne. Určenie patogenity variantov uvedených v tomto testovacom reporte je založené výlučne na dostupnej literatúre týkajúcej sa ochorení v rámci rozsahu testu a ich súvisiace ochorenia a interpretácie sa vzťahujú výlučne na cielené ochorenia zahrnuté v rámci detekčného rozsahu. Nemožno však vylúčiť, že varianty detegované v rámci rozsahu môžu byť zároveň príčinou iných ochorení, ktoré sa mimo tohto rozsahu nachádzajú.

Pri testovaní spinálnej muskulárnej atrofie (SMA) sa deteguje len delécia exónu 7 v géne SMN1; ak sa detegujú dve kópie génu SMN1, nie je možné rozlíšiť medzi genotypom „2+0" (prenášač, dve kópie na jednom homologickom chromozóme) a genotypom „1+1" (normálny, dve kópie na páre homologických chromozómov). Test takisto nedokáže analyzovať delécie spôsobené zložitými genetickými mechanizmami, ako je napríklad génová konverzia.

Test nevyhodnocuje cis alebo trans vzťah medzi ≥2 variantami detegovanými na tom istom géne. Test takisto nedokáže určiť, či sú duplikácie segmentov v rámci génu tandemové (najmä duplikácie exónov v géne DMD), čo môže ovplyvniť klinickú interpretáciu variantov a sťažiť genetické poradenstvo pri plánovaní rodiny. Ochorenie môžu vzniknúť aj v dôsledku reziduálneho/ reprodukčného rizika.

Tento test nedokáže identifikovať duplikácie veľkých segmentov v rámci klastru génov α-globínu pri talasémii (napr. ααα anti4.2, ααα anti3.7, iné tripletové a duplikácie s vyšším počtom kópií ako triplet), alebo deléciu na jednom chromozóme klastru génov α-globínu a súčasnú duplikáciu na druhom chromozóme (napr. -α3.7/ααα anti3.7, -α4.2/ααα anti4.2 a pod.), ani iné komplexné štruktúrne variácie. Tento test taktiež nedokáže presne určiť, či sa varianty génu HBA pre α-talasémiu nachádzajú v géne HBA1 alebo HBA2, ak sú umiestnené v exóne 1, intróne 1, exóne 2, intróne 2 alebo v oblasti 5'UTR.

Tento test nedetekuje a neanalyzuje jednotlivé exóny delécie/duplikácie v géne DMD spojeného s Duchennovou muskulárnou dystrofiou.

Tento test nezaručuje presnú detekciu variantov v zložitých oblastiach, ako sú vysoko homologické gény alebo homologické oblasti, vysoko repetitívne oblasti, oblasti s vysokým obsahom GC párov, oblasti s vysokou genetickou komplexnosťou alebo pseudogénové oblasti.

Nie je možné vylúčiť možnosť, že nové (de novo) mutácie môžu spôsobiť súvisiace ochorenia v ďalšej generácií.

Test nedetekuje štrukturálne varianty genómu, ako sú translokácie, inverzie alebo delécie/duplikácie mimo detekčného rozsahu; ani varianty v germinálnych bunkách, somatických bunkách a iné mozaikové stavy.

Testovanie syndrómu Fragilného X chromozómu (FXS) nemôže vylúčiť možnosť zlyhania testu v dôsledku prítomnosti zriedkavých mutácií v oblastiach, kde sa viažu primery.

Výsledky testovania syndrómu Fragilného X chromozómu (FXS) môžu byť ovplyvnené kvalitou templatovej DNA. Kvalita DNA môže byť ovplyvnená rôznymi faktormi, ako sú zdroj vzorky, spôsob odberu, podmienky prepravy a manipulácia so vzorkou. Okrem toho môžu výsledky ovplyvniť aj použité metódy extrakcie DNA, laboratórne kroky v postupe a obmedzenia súčasných molekulárno-biologických techník, čo môže viesť k falošne pozitívnym alebo falošne negatívnym výsledkom.

Hodnotenie patogenity genetického variantu odráža stav poznatkov v čase hodnotenia variantu. Klinická klasifikácia významu zisteného variantu je založená na aktuálnom stave poznania daného ochorenia. Časom a meniacim sa vedeckým poznaním sa môže patogenita niektorých variantov zmeniť. Variant môže byť preklasifikovaný z benígneho/ pravdepodobne benígneho / variantu s nejasným významom (VUS)/ pravdepodobne patogénneho až patogénneho, čo môže mať za následok reziduálne/ reprodukčné riziká a vznik súvisiacich ochorení.

Informovaný súhas

Tento test slúži na skríningové účely a nemôže pokryť všetky patogénne alebo pravdepodobne patogénne varianty cieľových génov.

Skríning sa zameriava iba na patogénne/ pravdepodobne patogénne varianty cieľových génov súvisiacich s ochoreniami v rámci rozsahu testovania a nezahŕňa hodnotenie reprodukčného rizika pre varianty, gény a ochorenia mimo tohto rozsahu. Vzhľadom na vyššie uvedené technické obmedzenia a aktuálne obmedzenia v poznaní ochorení platí, že nezistenie patogénnych / pravdepodobne patogénnych variantov v rámci detekčného rozsahu len znamená, že riziko ochorenia v budúcnosti je znížené, avšak stále existuje určitá zostatková alebo reprodukčná neistota, ktorá môže viesť k výskytu príslušných ochorení.

Riziko pre testovanú osobu

Ak má testovaná osoba chromozomálne mikrodelécie alebo mikroduplikácie, môže to ovplyvniť presnosť detekcie variantov v príslušnom chromozómovom regióne a ich klinický vplyv.

Ak vzorka zlyhá z nepredvídateľných dôvodov, bude potrebné opakovať odber, pričom sa nebudú účtovať žiadne dodatočné poplatky. Doba dodania výsledku sa počíta od dátumu prijatia opakovanej vzorky.

Výsledky testu môžu byť skreslené, ak testovaná osoba podstúpila transplantáciu, dostala krvnú transfúziu v priebehu posledného roka, alebo sa vyskytli iné okolnosti, pri ktorých mohlo dôjsť k zmiešaniu vzorky krvi alebo iného biologického materiálu s DNA inej osoby. U osôb, ktoré podstúpili transplantáciu hematopoetických kmeňových buniek, sa neodporúča vykonávať tento typ genetického testu. Ak si napriek tomu osoba testovanie vyžaduje, je potrebné mať na pamäti, že genóm zo vzorky po transfúzii krvi alebo po transplantácií kostnej drene nepredstavuje skutočný genóm testovanej osoby a detegované výsledky tak nezodpovedajú reálnemu genómu testovanej osoby.

Vzhľadom na zložitú povahu a možné dôsledky genetického testovania môžu testované osoby v priebehu procesu testovania aj po získaní výsledkov zažiť rôzne stupne mentálneho stresu a psychickej záťaže. V takýchto prípadoch poskytnú lekári a iní odborníci konzultáciu a vysvetlenie podľa potreby. Spoločnosť BGI neprijíma zodpovednosť za akékoľvek následky.

Výsledky testovania

Tento test je zodpovedný iba za vzorky, ktoré boli odoslané na vyšetrenie. Výsledky testu slúžia iba na informačné účely a nepredstavujú klinickú diagnózu.

Tento test slúži iba na pomoc lekárom pri posudzovaní rizika, že testovaná osoba môže mať dieťa s genetickým ochorením. Po obdržaní výsledku testu by mala testovaná osoba podstúpiť genetické poradenstvo a diagnostiku, prípadne liečbu pod vedením a na základe odporúčaní lekára.

Náhodné nálezy

Tento test môže nečakane odhaliť abnormality v počte chromozómov X, čo môže ovplyvniť analýzu a interpretáciu variantov na chromozóme X. U osôb s abnormálnym alebo suspektne abnormálnym počtom chromozómov X tento test neinterpretuje ani nereportuje delécie/duplikácie exónov v génoch spojených s X viazanými genetickými ochoreniami. Namiesto toho poskytne výsledok o abnormálnom počte chromozómov X. V takýchto prípadoch sa odporúča, aby testovaná osoba podstúpila ďalšie vyšetrenia pod klinickým dohľadom.

Ostatné

Pre tehotné ženy sa odporúča, aby test absolvovali pred 14. týždňom tehotenstva a odporúča sa, aby sa testovania zúčastnili obaja partneri súčasne, aby bol zabezpečený dostatočný čas na prenatálnu diagnostiku.

Ak sa testovaná osoba dobrovoľne vzdá klinickej liečby alebo zmešká optimálne obdobie na prenatálnu diagnostiku z dôvodu, že testovanie prebehlo príliš neskoro, zodpovednosť za následky nesie výlučne testovaná osoba.

Informácie o laboratórnom vyšetrení

Pre lekára: Tento informačný list o laboratórnom vyšetrení by mal byť spolu s pacientom preštudovaný pred podpísaním informovaného súhlasu.

Čo je Vista™ Carrier Screening?

Sekvenovanie novej generácie (Next Generation Sequencing, NGS) významne rozšírilo naše poznatky o genetických dráhach zapojených do vzniku ochorení. Niektoré genetické poruchy, označované ako recesívne ochorenia, vznikajú vtedy, keď je patogénny variant prítomný v oboch alelách daného génu. To znamená, že matka aj otec musia odovzdať rovnaký zmenený (mutovaný) gén, aby sa u dieťaťa klinicky manifestovalo recesívne ochorenie. V mnohých rodinách sa môže recesívny patogénny variant alebo recesívny znak prenášať naprieč generáciami bez toho, aby sa o ňom vedelo, pretože nosiči sú asymptomatickí. Recesívne ochorenie vzniká iba v prípade, ak osoba, ktorá je heterozygotným nosičom, má dieťa s inou osobou, ktorá je taktiež nosičom patogénneho variantu toho istého génu. Takýto pár má 25 % (1 zo 4) riziko v každom tehotenstve, že sa im narodí dieťa s daným recesívnym ochorením.

Ak pár podstúpi skríning nosičstva monogénových ochorení počas plánovania tehotenstva alebo v jeho skorom štádiu, identifikujú sa prenášači patogénnych alebo potenciálne patogénnych variantov, možno včas poskytnúť genetické poradenstvo, prenatálne testovanie alebo diagnostiku. Reprodukčné technológie a ďalšie moderné postupy môžu účinne predchádzať vzniku vrodených chýb pri niektorých monogénových ochoreniach, a tým znižovať riziko ich výskytu. Tento test vyžaduje iba 2–5 ml periférnej krvi alebo 2 ml slín od testovanej osoby. Z tejto vzorky sa extrahuje DNA, analyzuje sa cieľová oblasť daného génu a vyhodnocujú sa špecifické genetické varianty, aby sa posúdilo reprodukčné riziko vybraných ochorení.

Princíp a metodika testu

Váš lekár/poskytovateľ zdravotnej starostlivosti odoberie malú vzorku krvi (2–5 ml), ktorá sa pošle do laboratória BGI. V laboratóriu sa izoluje DNA z krvi a analyzuje sa pomocou technológií Next Generation Sequencing (NGS), Long-PCR, TP-PCR a fluorescenčnej kapilárnej elektroforézy. Výsledky sú potom zaslané vášmu poskytovateľovi zdravotnej starostlivosti, ktorý vám pomôže s ich interpretáciou a v prípade potreby zabezpečí genetické poradenstvo alebo plán riadenia rizík. Ak ste poskytli súhlas, spoločnosť BGI si môže zvyšnú vzorku krvi ponechať na výskumné účely, ktoré môžu pomôcť lepšie porozumieť mechanizmom ochorení. Nepoužitý testovací materiál slúži ako dôležitý referenčný materiál na kontrolu kvality genetických testov v laboratóriu. Všetky vzorky uchovávané po skončení testovania sú skladované anonymne a nie je možné ich spätne priradiť k vašej osobe.

Možnosti testovania

Môžete si vybrať z jednej alebo dvoch verzií testu, ktoré využívajú **rovnakú technológiu a metodiku analýzy**, avšak obsahujú **odlišné súbory génov** v rámci svojich **skríningových panelov**.

1. VISTA™ Carrier Screening 10+ Panel (s FXS a hemofíliou A)
2. VISTA™ Carrier Screening 170+ Panel (s FXS a hemofíliou A)
3. VISTA™ Carrier Screening 1 200+ Panel (s FX a hemofíliou A)
4. VISTA™ Testovanie syndrómu fragilného X chromozómu (Fragile X Syndrome)
5. VISTA™ Testovanie hemofílie A

O výbere vhodného testu by ste sa mali poradiť so svojím lekárom.

Vysvetlenie výberu ochorení zahrnutých do skríningového panelu

Monogénové ochorenia zahrnuté do panelu Vista™ Carrier Screening boli starostlivo vybrané na základe ich klinickej významnosti, výskytu v populácii, a odporúčaní odborných spoločností pre genetické skríningy, ako sú Americkej akadémie lekárskej genetiky a genomiky (ACMG), komisie pre genetiku Americkej akadémie pôrodníkov a gynekológov (ACOG). Odporúča sa, aby ste sa poradili so svojím lekárom alebo klinickým genetikom o ochoreniach zahrnutých v tomto paneli, ako aj o význame prípadného nálezu nosičstva genetického variantu spojeného s niektorým z týchto monogénnych ochorení u vás a/alebo vášho partnera.

Výsledky

Výsledky testu sa posielajú priamo vášmu lekárovi, ktorý vám ich vysvetlí a poskytne relevantné genetické poradenstvo.

Vysvetlenie výberu ochorení zahrnutých do skríningového panelu

Pozitívny výsledok – znamená, že bol identifikovaný genetický variant (alebo varianty) v géne (alebo génoch), ktoré sú spojené s jedným z monogénnych ochorení zahrnutých v testovacom paneli. Pri pozitívnom náleze je v správe uvedená interpretácia príslušného génu a variantu, vrátane jeho klinickej relevancie a asociácie s ochorením.

Negatívny výsledok – V žiadnom z testovaných génov neboli zistené relevantné genetické varianty.Tento výsledok výrazne znižuje pravdepodobnosť, že ste nosičom variantu spojeného so zvýšenou predispozíciou na niektoré z monogénnych ochorení zahrnutých v paneli, avšak úplne túto možnosť nevylučuje (pozri vysvetlenie nižšie).

Vyhlásenie o informovanom súhlase (prosím, prečítajte si pozorne)

Prečítal(a) som si alebo mi bol vysvetlený priložený informačný leták ku genetickému testu, ktorý podstupujem. Dostal(a) som písomné vysvetlenie týkajúce sa genetických analýz, ktoré som si prečítal(a) a pochopil(a). Boli mi poskytnuté primerané vysvetlenia týkajúce sa testovaného ochorenia (ochorení), jeho genetického základu, možností prevencie/liečby, ako aj účelu, rozsahu a významu plánovaného genetického testu (testov), vrátane rizík spojených s odberom krvi a limitácií testu. Uvedomujem si, že tento test nie je určený na stanovenie konečnej diagnózy a v prípade pozitívneho výsledku nemá byť jediným dôkazom pri diagnostickom rozhodovaní. Na všetky moje otázky mi bolo odpovedané a mal(a) som dostatok času na zváženie všetkých informácií.

Súhlasím s tým, aby boli moje výsledky testu zaslané podpísanému poskytovateľovi zdravotnej starostlivosti alebo na jeho pracovisko, na ním uvedenú adresu. Vzhľadom na komplexnosť DNA testovania a významné dopady výsledkov chápem, že výsledky budú hlásené prostredníctvom môjho poskytovateľa zdravotnej starostlivosti a že sa na neho mám obrátiť, aby som výsledky testu získal(a).

Výsledky testu môžu byť použité aj na výskum a na zlepšenie diagnostiky a liečby genetických ochorení. Súhlasím s uchovaním a využitím mojich anonymných výsledkov testu v štatistickej databáze na vedecké účely a na zlepšenie diagnostiky genetických zmien a ochorení u iných pacientov. Rozumiem, že počas analýzy údajov zostanem anonymný/á a neidentifikovateľný/á a že všetky osobné údaje budú pred použitím pre účely správ alebo publikácií zo strany BGI odstránené alebo anonymizované. Súhlasím s poskytovaním výsledkov uložených v databáze lekárom, vedcom a výskumníkom.

☐ Áno ☐ Nie *(Ak zostanú obe políčka prázdne, test nebude vykonaný)*

Nepoužitý testovací materiál je dôležitý pre výskum biologických mechanizmov, ktoré môžu viesť k lepšiemu pochopeniu ochorení. Takisto slúži ako dôležitý porovnávací materiál na zabezpečenie kvality genetických testov v laboratóriu. Súhlasím s anonymným uchovaním a používaním zvyšného testovacieho materiálu na účely zabezpečenia kvality a sledovania výsledkov aj po skončení obdobia testovania. Súhlasím s anonymným uchovaním a používaním môjho testovacieho materiálu na zlepšenie diagnostiky a liečby genetických ochorení. Súhlasím s tým, že zvyšný biologický materiál a údaje darujem na vedecký výskum, technologické inovácie a klinický výskum, schválený inštitucionálnou etickou komisiou, po odstránení všetkých mojich osobných údajov. Opätovné použitie testovacieho materiálu a údajov sa musí riadiť miestnymi právnymi predpismi a schvaľovacími postupmi.

☐ Áno ☐ Nie *(Testovací materiál bude po uplynutí doby uchovávania zlikvidovaný ako zdravotnícky odpad testovacou organizáciou)*
(Ak zostanú obe políčka prázdne, test nebude vykonaný)

Rozumiem, že moja vzorka bude zaslaná do zahraničia na analýzu do laboratória vo vlastníctve a prevádzke spoločnosti BGI (Wuhan, Čína).

Súhlasím, že v prípade potreby môžu byť výsledky môjho testu použité na poradenstvo alebo testovanie mojich rodinných príslušníkov.

☐ Áno ☐ Nie *(Ak zostanú obe políčka prázdne, test nebude vykonaný)*

Svojím podpisom udeľujem súhlas s genetickou analýzou a s potrebným odberom krvi. Bolo mi oznámené, že môžem svoj súhlas kedykoľvek úplne alebo čiastočne odvolať bez uvedenia dôvodu a bez akýchkoľvek následkov kontaktovaním zákazníckeho servisu BGI (bgisupport@bgi.com) a že mám právo neoboznámiť sa s výsledkami testu (právo nevedieť).

Beriem na vedomie, že test môžem kedykoľvek počas jeho priebehu ukončiť a požiadať o zničenie neanonymizovaného testovacieho materiálu, vrátane všetkých jeho zložiek a všetkých dovtedy zistených výsledkov.

Beriem na vedomie, že anonymizované správy a vzorky nemožno po anonymizácii zničiť na moju žiadosť. V tomto ohľade súhlasím, že po anonymizácii všetky práva k správam a materiálu prechádzajú na spoločnosť BGI.

Po tom, čo sa testovaná osoba plne oboznámi so všetkými náležitosťami tohto informovaného súhlasu, skopírujte tučne vyznačený text nižšie na vodorovnú čiaru:

Prečítal(a) som si všetky náležitosti informovaného súhlasu a rozumiem významu, rozsahu a limitáciám testu. Viem, že neprítomnosť patogénnych/pravdepodobne patogénnych variantov v súvislosti s ochorením iba znamená, že riziko výskytu ochorenia u potomstva je znížené, avšak stále existuje určité reziduálne/reprodukčné riziko. Tento test podstupujem dobrovoľne.

Prečítal(a) som si všetky náležitosti informovaného súhlasu a rozumiem významu, rozsahu a limitáciám testu. Viem, že neprítomnosť patogénnych/pravdepodobne patogénnych variantov v súvislosti s ochorením iba znamená, že riziko výskytu ochorenia u potomstva je znížené, avšak stále existuje určité reziduálne/reprodukčné riziko. Tento test podstupujem dobrovoľne.

Podpis pacienta	Podpis zákonného zástupcu (potrebné iba v prípade, ak je pacient maloletý, nespôsobilý na právne úkony alebo s obmedzenou spôsobilosťou na právne úkony)	Podpis lekára/zdravotníckeho pracovníka
D D M M R R R R	D D M M R R R R	D D M M R R R R

Doplňujúce podmienky informovaného súhlasu (Povinné pre testované osoby po 20. týždni tehotenstva)
Momentálne som po 20. týždni tehotenstva a som si vedomá rizika zmeškania optimálneho času na prenatálnu diagnostiku. Tento test požadujem dobrovoľne a preberám na seba riziká a dôsledky nedostatku času na následnú klinickú liečbu z dôvodu zmeškania optimálneho času na prenatálnu diagnostiku.

Podpis pacienta	Podpis lekára/zdravotníckeho pracovníka
D D M M R R R R	D D M M R R R R

Doplňujúce podmienky informovaného súhlasu (Povinné pre testované osoby s anamnézou problémov počas tehotenstva a pôrodu, ktoré nepodstúpili diagnostické testovanie, pacientov s podozrením na genetické ochorenie alebo osoby s podozrivou rodinnou genetickou anamnézou či anamnézou problémov počas tehotenstva a pôrodu).

Môžem mať anamnézu problémov počas tehotenstva a pôrodu, a/alebo som pacient(ka) s podozrením na genetické ochorenie, a/alebo mám podozrivú rodinnú anamnézu dedičného ochorenia. Pred týmto testovaním som nepodstúpil(a) genetickú diagnostiku za účelom zistenia príčiny svojho ochorenia a/alebo príčiny ochorenia v rodine. Beriem na vedomie, že tento test neslúži ako základ alebo referencia na diagnostiku genetickej príčiny mojich symptómov. Tento test požadujem dobrovoľne a preberám na seba riziká a dôsledky spojené s tým, že nemusím získať očakávané reprodukčné usmernenia.

Podpis pacienta	Podpis zákonného zástupcu (potrebné iba v prípade, ak je pacient maloletý, nespôsobilý na právne úkony alebo s obmedzenou spôsobilosťou na právne úkony)	Podpis lekára/zdravotníckeho pracovníka
D D M M R R R R	D D M M R R R R	D D M M R R R R