

DEBRECENI EGYETEM, KLINIKAI KÖZPONT
LABORATÓRIUMI MEDICINA • www.kbmpi.hu

Vizsgálatot kérő intézmény kódja:

Naplószám/Törzsszám:

Nem DE KK intézmény esetén név, cím, osztály:

DE KK OSZTÁLY KÓD:

TB AZONOSÍTÓ JEL:

NEM: férfi nő

SZÜLETÉSI DÁTUM: év hó nap

VEZETÉKNÉV: UTÓNÉV:

LAKCÍM:

DIAGNÓZIS: BNO KÓD:

Térítési kategória: **Feltétlenül kitöltendő! ld. a hátoldalon** Finanszírozó: **Feltétlenül kitöltendő!**

VIZSGÁLATKÉRŐ ORVOS: telefonszám:
P.H.

e-mail: fax szám:

DÁTUM: év hó nap orvosi pecsétszám:

CITOGENETIKA - VELESZÜLETETT FEJLŐDÉSI RENDELLENESÉGEK

Telefon: (52) 411-717/55114 Fax: (52) 417-631

MINTAVÉTEL DÁTUMA, IDŐPONTJA: év hó nap Óra

VIZSGÁLATI MINTA: perifériás vér egyéb:

Anamnesztikus adatok:

A Citogenetikai Laboratórium tölti ki:

Laborazonosító:		Minta beérkezésének ideje:	
Tenyésztés indítása:		Asszisztens:	

<input type="checkbox"/> Citogenetika (G-sáv)	<i>Minta: min. 2-3 ml. Heparinnal alvadásgátolt perifériás vér (zöld kupakos cső)</i>
<input type="checkbox"/> FISH (Fluoreszcens in situ hibridizáció)	<i>Minta: min. 2-3 ml. Heparinnal alvadásgátolt perifériás vér (zöld kupakos cső)</i>

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> DiGeorge/VCF szindróma (22q11) | <input type="checkbox"/> Williams szindróma (7q11.23) | <input type="checkbox"/> Prader-Willi/Angelman szindróma (15q11) |
| <input type="checkbox"/> Smith Magenis/Miller Dieker szindróma (17p11-13) | <input type="checkbox"/> SRY (Yp11.3) | <input type="checkbox"/> 1p36 deléciós szindróma |
| <input type="checkbox"/> Cri du Chat/SOTOS szindróma (5p15/5q35) | <input type="checkbox"/> Izolált lissencephalia | <input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi szindróma (16p13) |
| <input type="checkbox"/> X/Y számbeli eltérések | <input type="checkbox"/> Szubtelomerikus FISH próba panel | <input type="checkbox"/> Down szindróma (21q22) |
| <input type="checkbox"/> Seathre-Chotzen szindróma (7p21) | <input type="checkbox"/> Wolf-Hirshhorn szindróma (4p16.3) | |

Megjegyzés, kérés:

Mintafogadás. Munkanapokon rutinszerűen 8-10 óráig. A vizsgálati anyag tenyésztése miatt a minták fogadása: **hétfő, kedd és pénteki** napokon.

BELEEGYZŐ NYILATKOZAT
GENETIKAI VIZSGÁLATHOZ ÉS GENETIKAI MINTA TÁROLÁSÁHOZ

Érintett:

Lakcím:

Anyja neve:

Születési hely, idő:

TAJ szám:

Korlátozottan cselekvőképes, ill. cselekvőképtelen érintett esetén törvényes képviselő:

.....

Kijelentem, hogy a mintavétel előtt genetikai tanácsadás keretében tájékoztatást kaptam a mintavétel céljáról, a vizsgálat elvégzésének vagy elmaradásának előnyeiről és kockázatairól, a lehetséges eredmény engem illetve közeli hozzátartozóimat érintő esetleges következményeiről, a genetikai minta és adat tárolásának módjairól, azonosítási lehetőségeiről.

- A tájékoztatást megértettem, így **hozzájárok / nem járok hozzá** ahhoz, hogy tőlem genetikai mintát vegyenek klinikai genetikai vizsgálat céljából, amely segítségével a betegséget okozó genetikai eltérések vagy betegségekre hajlamosító rizikótényezők vagy egyes gyógyszerek hatékonyságát, mellékhatásait befolyásoló genetikai eltérések mutathatók ki.
- **Hozzájárlok / nem járok hozzá** a genetikai mintám és adataim tudományos céllal történő feldolgozásához (a megfelelő válasz aláhúzendó).
- **Hozzájárlok / nem járok hozzá** az általam szolgáltatott genetikai minta, illetve abból származó adat biobankban/archivált gyűjteményben való tárolásához **személyazonosító adatokkal együtt / kódolt formában** (a megfelelő válasz aláhúzendó).
- **Beleegyezem / nem egyezem bele** (a megfelelő rész aláhúzendó), hogy hatóságilag szabályozott ellenőrzés mellett genetikai mintám, illetve adataim más hazai vagy Európai Unió belüli, ill. Európai Unió kívüli laboratóriumba továbbíthatók klinikai genetikai vizsgálat céljára vagy kutatási célra.

Tudomásul veszem, hogy a vizsgálat eredményét – rajtam és a vizsgálatot kezdeményező kezelő orvoson kívül – csak az általam megnevezett személy jogosult megismerni és azt a genetikai törvény előírásának megfelelően – a genetikai tanácsadás keretében kell részemre átadni. A beleegyezésemet jogomban áll bármikor írásban visszavonni további indoklás, illetve bármiféle, a jövőbeni orvosi ellátásomat érintő hátrányos következmény nélkül.

Tájékoztatást kaptam arról is, hogy genetikai adataim megismeréséről lemondhatok, illetve, hogy ezen lemondó nyilatkozatom bármikor, korlátozás nélkül visszavonható. A genetikai tanácsadás keretében kérdéseket tehettem fel, erre a felvilágosítást adó személy számomra kielégítő válaszokat adott. Amennyiben a fenti választási lehetőségekről nem nyilatkozom, tudomásul veszem, hogy genetikai mintámmal és adataimmal a Laboratóriumi Medicina belső utasítási rendje szerint járnak el. A jelen nyilatkozatban foglaltakat megértettem, tudomásul vettem és aláírással hitelesítem.

Debrecen,

.....
felvilágosítást végző orvos

.....
érintett/törvényes képviselő

Tájékoztató genetikai vizsgálatról

Mi az a gén, mi az a kromoszóma?

Testünket több billió sejt építi fel, minden sejt magjában több ezer gén van, ezek irányítják a sejtek szabályos működését, növekedését, osztódását. A gének összessége alkotja a genomot, ami teljesen egyedi, ez a személy „genetikai ujjlenyomata”. A sejttagon belül a gének fonalszerű képleteken, kromoszómákon helyezkednek. Testi sejtjeinkben 46 kromoszóma van, 23-at az anyától, 23-at az apától öröklünk. Ezért is nevezik a DNS-t „örökítő anyagnak”. Így a génjeink nagy részéből is két példányt öröklünk. Amennyiben egy gén vagy egy kromoszóma megváltozik (mutáció), hiányzik vagy több van belőle, nem mindig tudja tökéletesen ellátni feladatát, ez a változás genetikai betegséghez vezethet.

Mi az a genetikai teszt?

A genetikai teszt a genom egy részének olyan vizsgálatát jelenti, ami kimutatja egy vagy több gén vagy kromoszóma megváltozását. A változás, amelyet gyakran mutációként említenek, a szervezet sejtjeinek működését befolyásolhatja és a következő generációk is örökölhetik. A genetikai vizsgálatokhoz legtöbbször vérévételre van szükség.

Miért van szükség genetikai vizsgálatra?

- Önnek vagy gyermekének valamilyen genetikai rendellenességre jellemző tünetei vannak és Ön szeretné megtudni a diagnózist vagy azt a biológiai okot, amely felelős a betegség kialakulásáért.
- Egy genetikai eltérés öröklődik a családjában és Ön tudni szeretné, van-e kockázata annak, hogy élete során a betegség Önben vagy gyermekében/méhen belüli magzatában is kialakul.
- Ön és párja több sikertelen terhességen (pl. vetélés) van túl vagy nem jön létre terhesség, továbbá a terhesség alatti szűrővizsgálatok a magzatban valamilyen genetikai betegség gyanúját vetik fel.
- Önnél vagy hozzátartozóinál bizonyos fajta daganatos betegségek fordultak elő.
- A genetikai teszt segít megállapítani, mennyire lesz hatékony az Ön speciális kezelése.

Milyen előnyei lehetnek a genetikai vizsgálatnak?

- Biztos információt szolgáltat az Ön vagy gyermeke rendellenességével kapcsolatban. Sok embernek nagyon fontos, hogy véget érjen a betegségével kapcsolatos bizonytalanság.
- A genetikai háttér meghatározása lehetővé teszi a betegség kezelését (amennyiben kezelhető) vagy a megfelelő lépések megtételét annak érdekében, hogy a betegség tüneteinek kialakulását megelőzzük (ha megelőzhető).
- Hasznos információkat adhat a jövőbeli tervezett vagy folyamatban levő terhességekkel kapcsolatban.
- Mivel a genetikai rendellenességek legtöbbször örökletesek, a betegek családtagjai számára is fontos lehet a genetikai háttér tisztázása.
- Bizonyos gyógyszeres kezelés során elkerülhetők a mellékhatások.

Milyen korlátai, kockázatai lehetnek a genetikai vizsgálatnak?

- Ugyan a diagnózist igazolhatja a genetikai teszt, de megfelelő beavatkozás vagy kezelési mód nem minden betegség esetében létezik.
- Nem minden esetben lehet igazolni a betegség genetikai eredetét, mert pl. még nem elérhető a genetikai teszt vagy még nem ismertek a betegség genetikai alapjai.
- Vannak olyan esetek, amikor a betegséget okozó genetikai eltérés azonosítható, mégsem lehet egyértelműen megmondani, hogy a vizsgált személy mennyire súlyosan lesz érintett.
- Az Ön genetikai vizsgálata vérrokonokra vonatkozó genetikai információkat is kideríthet, például, hogy hordozzák-e a betegség kialakulásának genetikai kockázatát. A genetikai teszt felfedhet olyan családi titkokat, mint az apaság és az örökbefogadás kérdése.

Hogyan tárolják az Ön genetikai mintáját és az abból származó genetikai adatokat?

Az Ön vérmintájából izolált DNS-t és az abból végzett genetikai vizsgálatok eredményeit biobankban vagy archivált gyűjteményben tárolják, a törvény által előírt adatvédelmi szabályok betartása mellett. A tárolás történhet személyes adataival együtt vagy olyan kóddal, ami helyettesíti azokat és közvetlenül nem köthető az Ön személyéhez.

Készült az Európa Tanács „Egészségügyi genetikai tesztek” c. kiadványa (2012) alapján. www.coe.int/bioethics