



Skríning najčastejších patogénnych a pravdepodobne patogénnych variantov v génoch *BRCA1* a *BRCA2* asociovaných s dedičným karcinómom prsníka.

Skríning najčastejších patogénnych a pravdepodobne patogénnych variantov v génoch *ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, RAD51C* asociovaných s dedičným karcinómom prsníka.

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.

Karcinóm prsníka patrí medzi najčastejšie nádorové ochorenia u žien. 10-20% prípadov má dedičnú formu ochorenia.

Pracovisko Oddelenia lekárskej genetiky OÚSA vykonáva genetické testovanie pacientov s dedičným karcinómom prsníka viac ako 20 rokov, pričom už od roku 2017 sa testuje panel niekoľkých desiatok až stoviek génov asociovaných s dedičnou formou karcinómu prsníka.

Na základe analýzy niekoľko tisíc žien/rodín s karcinómom prsníka na Slovensku sme vyselekovali 18 najčastejšie sa vyskytujúcich patogénnych a pravdepodobne patogénnych variantov v najrizikovejších génoch *BRCA1* a *BRCA2*, resp. 29 najčastejšie sa vyskytujúcich patogénnych a pravdepodobne patogénnych variantov v génoch: *ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2* a *RAD51C*.

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

Negatívny výsledok ponúkanej analýzy nevylučuje 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: *

Skríningové vyšetrenie v génoch *BRCA1* a *BRCA2* alebo skríningové vyšetrenie v génoch *ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, RAD51C* 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)