



### Vyšetrenie metylácie *SEPT9*.

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 hrubého čreva a konečníka patrí medzi najčastejšie nádorové ochorenia. Odhalenie tohto ochorenia vo včasnom štádiu môže výrazne pozitívne ovplyvniť jeho liečbu. Pre včasné odhalenie kolorektálneho karcinómu je nevyhnutný pravidelný skríning, ktorý je možné vykonávať viacerými spôsobmi. Jednou z najnovších metód je analýza metylácie DNA génu *SEPT9* v periférnej krvi. Počas nádorového procesu dochádza k metylácii génov, ktoré u zdravých osôb nie sú metylované. V nádoroch hrubého čreva je často metylovaný gén *SEPT9*. Prítomnosť takto modifikovaného génu je následne možné detegovať v krvi. Diagnostika metylácie génu *SEPT9* predstavuje alternatívu pre štandardne používané skríningové vyšetrenie pomocou kolonoskopie alebo testu na okultné krvácanie, nie je však náhradou kolonoskopie.

Vyšetrenie metylácie génu *SEPT9* nie je určené na skríning osôb, u ktorých bol v minulosti diagnostikovaný polyp alebo karcinóm hrubého čreva, a ktoré sú nositeľmi genetickej predispozície pre karcinóm hrubého čreva/ konečníka. Vyšetrenie sa taktiež nevykonáva u tehotných žien z dôvodu falošnej pozitivity testu počas tehotenstva.

Pozitívny výsledok testu neznamená, že testovaná osoba má karcinóm, ale že má zvýšenú pravdepodobnosť prítomnosti karcinómu hrubého čreva alebo konečníka. Takáto osoba by však mala byť ďalej vyšetrená a podstúpiť kolonoskopiu. Na základe doteraz vykonaných štúdií má test 45,7 % pozitívnu prediktívnu hodnotu.

Negatívny výsledok znamená, že metylácia génu *SEPT9* nebola detegovaná, a teda, že touto metódou nebola dokázaná zvýšená pravdepodobnosť prítomnosti kolorektálneho karcinómu. Hoci je pravdepodobnosť prítomnosti karcinómu hrubého čreva alebo konečníka pri negatívnom výsledku nízka, negatívny výsledok ponúkanej analýzy úplne nevyučuje prítomnosť karcinómu hrubého čreva alebo konečníka, ani riziko vzniku karcinómu v budúcnosti. Taktiež nemusí úplne vylučovať prítomnosť kolorektálneho karcinómu vo veľmi skorých štádiách. Na minimalizovanie rizika neskorého odhalenia ochorenia odporúčame osobám starším ako 50 rokov absolvovať preventívne vyšetrenie pravidelne v cca 2-3 ročných intervaloch. Citlivosť použitých analýz je približne 80 % a špecificita 99 %, preto výsledky testovania sú validné iba v rámci uvedených limitov použitých metódik.

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: \*

Vyšetrenie metylácie v géne *SEPT9* asociovanej s karcinómom hrubého čreva a archivácia a skladovanie DNA/RNA materiálu.



Dolu podpísaný(á) potvrdzujem svojím podpisom, že lekárovi, ktorý ma vyšetрил, 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)