

REGISTER PACIENTOV S FAMILIÁRNOU HYPERCHOLESTEROLEMIOU

MED-PED centrum (mesto a číslo centra):

ICV

Meno: Priezvisko: Titul:
Rodné číslo: /
Poist'ovňa:
Adresa: PSČ.....
Telefón:

Proband Príbuzný pacienta s FH, príbuzenský vzťah k probandovi:

*Meno a priezvisko probanda, ktorého je pacient príbuzný, rok narodenia.
V prípade pozitivity uviesť gén, kódujúcu pozíciu a pozíciu proteínu [Príklad - LDLR:
c.1775G>C; p.Gly592Glu]*

.....

Potvrdzujem svojím podpisom, že som ošetrujúcemu lekárovi 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 počas dnešného lekárskeho vyšetrenia informovaný/á o povahe ochorenia, o dôvode, účele, spôsobe a možnostiach zdravotnej starostlivosti, ktorá má byť poskytnutá, vrátane diagnostických alebo liečebných postupov, prípadne potrebných zdravotných výkonov, ako aj o možných následkoch a možných rizikách spojených s navrhovanou zdravotnou starostlivosťou. Poučenie mi bolo poskytnuté zrozumiteľne, ohľaduplne, bez nátlaku, s možnosťou a dostatočným časom slobodne sa rozhodnúť.

Týmto udeľujem môj súhlas s účasťou na biomedicínskom výskume v zmysle § 26 a nasl. zákona č. 576/2004 Z. z. o zdravotnej starostlivosti po tom, ako som bol/a riadne poučený/á o jeho povahe a obsahu, ako aj o očakávaných postupoch a dôsledkoch účasti na biomedicínskom výskume, v rozsahu podľa Informácie, ktorá tvorí prílohu tohto dokumentu a ktorú som si riadne prečítal/a a porozumel/a jej.

Súhlasím, aby pracovníci v MEDPED projekte a koordinačné centrum, uvedení v priloženej Informácii, mali k dispozícii informácie z tohto dotazníka za účelom prevencie a zostavenia registra pacientov, a aby vzorka mojej DNA, získaná z krvi, bola uschovaná Slovenskou zdravotníckou univerzitou v Bratislave a Ústavom lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky v Bratislave a použitá na analýzu génov, ktoré sa podieľajú na vzniku srdcovo cievnych ochorení.

Bolo mi vysvetlené, že všetky údaje ostanú dôverné v ambulancii ošetrujúceho lekára, prípadne ďalších lekárov a poskytovateľov zdravotnej starostlivosti zapojených do projektu MEDPED, pričom môžu byť spracúvané aj v koordinačných centrách uvedených v priloženej Informácii. Udeľím preto môj dobrovoľný súhlas so spracúvaním týchto osobných údajov spôsobom a na účely podľa Informácie, ktorý je podmienkou účasti na tomto biomedicínskom výskume.

V, dátum

Podpis:

Indikujúce MEDPED centrum:

Dátum odberu:

Adresa odosielajúceho pracoviska, tel. č.:

Pečiatka, kód a podpis lekára:

Indikuje Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky, Mickiewiczova 13, 813 69 Bratislava:

Dátum:

Pečiatka, kód a podpis lekára:

Osobná anamnéza

Hodnoty lipidov

	Dátum analýzy	Celkový-c (mmol/l)	LDL-c (mmol/l)	HDL-c (mmol/l)	TG (mmol/l)	Liečba HLP + / - (ak +, uveďte názov účinnej látky a dávkovanie)
Vstupný lipidový profil						
Maximálne hodnoty						
Posledné hodnoty						

Legenda: Celkový-c – celkový cholesterol, LDL-c – LDL-cholesterol, HDL-c – HDL-cholesterol, TG – triglyceridy, HLP - hyperlipoproteinémia

Poznámka:

Hmotnosť: kg, výška: cm, TK: mmHg.

Xantomatóza

	Áno (+) (vek manifestácie)	Nie (-)
Arcus lipoides corneae		
Xanthelasma palpebrarum		
ŠŤachové xantomy (aj lokalizácia)		
Tuberózne xantómy (aj lokalizácia)		
Eruptívne xantómy		

Ak neprítomné, prosím vyznačte -

Anamnéza aterosklerózy

	Áno (+) (vek manifestácie, aj opakovane)	Nie (-)
Infarkt myokardu (IM)		
Angina pectoris (AP)		
NCMP		
ICHDK		
CABG/PTCA/PTA		

Legenda: IM - infarkt myokardu, AP - angína pectoris, NCMP – náhla cievna mozgová príhoda, ICHDK – ischemická choroba dolných končatín, CABG/PTCA/PTA - aorto-koronárne premostenie / perkutánna transluminálna koronárna angioplastika / perkutánna transluminálna angioplastika

Ak uvedená diagnóza nie je prítomná, prosím vyznačte -

Anamnéza rizikových faktorov aterosklerózy

	Ano (+) (popísať ak je dôležité) (vek manifestácie)	Nie (-)
Diabetes mellitus (..... typ)		
Hypertenzia		
Fajčenie		
Pravidelne alkohol		
Tyreopatia		
Menopauza od veku		
Iné ochorenia		

Ak uvedená diagnóza alebo skutočnosť nie je prítomná, prosím vyznačte -

Kritériá pre stanovenie diagnózy FH u dospelých: modifikované podľa Dutch Lipid Clinic Network Score (DLNCS)

Kritéria	Skóre
1. Rodinná anamnéza	
Príbuzný 1. stupňa s predčasným koronárnym a/alebo cievny ochorením (muži < 55 rokov, ženy < 60 rokov) alebo LDL cholesterol > 4,9 mmol/l (1)
Príbuzný 1. stupňa s tendinóznymi xantómami a/alebo arcus cornealis alebo deti mladšie ako 18 rokov s LDL-cholesterolom > 4,0 mmol/l (2)
2. Osobná anamnéza	
Pacient s predčasným koronárno artériovým ochorením (muži < 55 rokov, ženy < 60 rokov) (2)
Pacient s predčasným cerebrálnym alebo periférnym cievny ochorením (muži < 55 rokov, ženy < 60 rokov) (1)
3. Fyzikálny nález (vyberte jeden, maximálne 6 bodov, ak sú obidva prítomné)	
ŠŤachové xantómy (6)
Arcus lipoides corneae diagnostikovný pred vekom 45 rokov (4)
4. Hodnoty LDL – cholesterolu bez liečby	
LDL-c \geq 8,5 mmol/l (8)
LDL-c 6,5 - 8,4 mmol/l (5)
LDL-c 5,0 - 6,4 mmol/l (3)
LDL-c 4,0 - 4,9 mmol/l (1)
5. DNA analýza	
Funkčná mutácia v apoB, LDL alebo PCSK9 géne (8)
Celkové skóre (výsledný súčet)	

Diagnóza (vyznačte)	
Istá FH: > 8 bodov (X)
Pravdepodobná FH: 6 - 8 bodov (X)
Možná FH: 3 - 5 bodov (X)

Upravené podľa: *European Heart Journal*, ehz455, <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehz455>. Published: 31 August 2019.

Koordinačné centrum pre familiárne hyperlipoproteinémie, SZU indikuje genetickú analýzu:	
Panel génov (LDLR, ApoB, PCSK9, ApoE, STAP1, LDLRAP1)	<input type="checkbox"/>
ApoB alebo LDLR alebo iný gén	<input type="checkbox"/>

Dátum:

Podpis / Razítko:

Informácia (viď str. č. 1)

Pracovníci v MEDPED projekte a Koordinačného centra pre familiárne hyperlipoproteinémie, SZU Bratislava, ktorí majú k dispozícii informácie z tohto dotazníka za účelom prevencie a zostavenia registra pacientov:
Doc. MUDr. Katarína Rašlová, CSc., Doc. MUDr. Branislav Vohnout, PhD. a RNDr. Miroslava Hučková.

Kontakt: Koordinačné centrum pre familiárne hyperlipoproteinémie, Slovenská zdravotnícka univerzita,
Limbová 12, 833 03 Bratislava (www.medpedfh.sk)
Kontaktná osoba: RNDr. Miroslava Hučková, e-mail: medpedfh@gmail.com