



Instytut Matki i Dziecka

Zakład Genetyki Medycznej Kierownik Zakładu - Dr hab. n. med. Beata Nowakowska, prof. IMiD

SKIEROWANIE DO PRACOWNI CYTOGENETYCZNYCH ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ IMiD – BADANIE MATERIAŁU Z PORONIENIA

Jednostka kierująca (pieczęć)	Lekarz kierujący (pieczęć i podpis)
	Telefon do kontaktu, adres e-mail:
	Adres do korespondencji:

Dane pacjentki (wypełnić drukiem):

Nazwisko													
Imię		PESEL:											
Tydzień ciąży		Data urodzenia (dd/mm/rrrr)											

1. ID próbki

2. Rodzaj materiału:

trofoblast ☐ pępowina ☐ skóra ☐ inny:

3. Kwalifikacja materiału do badania cytogenetycznego:

- badanie histopatologiczne (170 złotych) ☐ TAK ☐ NIE

4. Rodzaj badania:

- CGH do mikromacierzy z oceną ploidii metodą QF-PCR [GEN-137] ☐

- CGH do mikromacierzy [GEN-126] ☐ ☐ QF-PCR [GEN-136]

- PCR w kierunku określenia chromosomów płci [GEN-127] ☐

- Szybka diagnostyka aneuploidii metodą Rapid-FISH: ☐ Chromosomy: 13, 18, 21, X, Y [GEN-124] ☐ Chromosomy: 13, 16, 18, 21, 22, X, Y [GEN-124A]

- Sekwencjonowanie całego eksomu (WES) [GEN-3000A] ☐ ☐ WES-TRIO [GEN-3000B]

****DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY NA BADANIE GENETYCZNE MATERIAŁU Z PORONIENIA:**

Zostałam poinformowana, że badanie metodą PCR i aCGH wymaga izolacji i zbankowania DNA. Wyizolowany DNA będzie przechowywany w Banku DNA Zespołu Pracowni Cytogenetyki, Zakładu Genetyki Medycznej, Instytutu Matki i Dziecka.

Zostałam poinformowana, że badanie metodą aCGH umożliwia wykrycie wszystkich aberracji niezrównoważonych, w tym także submikroskopowych delecji oraz duplikacji, których wykrycie nie jest możliwe innymi metodami cytogenetycznymi.

Zostałam poinformowana, że metoda CGH do mikromacierzy (aCGH) nie wykrywa poliploidii, utraty heterozygotyczności nie związanej ze zmianą liczby kopii DNA, zrównoważonych translokacji, inwersji i mozaikowości niewielkiego stopnia. Ponadto, nie identyfikuje mutacji punktowych oraz disomii jednorodzielskiej.

Zostałam poinformowana, że badanie metodą QF-PCR umożliwia identyfikację aneuploidii chromosomów 13, 18, 21, X, Y oraz triploidii. Metoda Rapid-FISH pozwala na badanie nieprawidłowości liczby chromosomów: 13, 16, 18, 21 i 22 oraz chromosomów warunkujących płeć (X i Y) w niehodowanych komórkach trofoblastu. Technika PCR w kierunku określenia płci określa jedynie obecność chromosomów X i Y, a przez to płeć płodu.

Zostałam poinformowana, że przed wykonaniem badania genetycznego każdy materiał poronny musi zostać poddany ocenie histopatologicznej. W przypadku pacjentek spoza IMiD oraz pacjentek nieposiadających dokumentu świadczącego o wykonaniu takiej oceny, do ceny badania genetycznego należy dodać koszt oceny histopatologicznej przeprowadzanej w Zakładzie Patomorfologii IMiD. Tym samym czas wykonania badania wydłuży się o czas dokonywanej oceny histopatologicznej (ocena histopatologiczna trwa minimum 2 tygodnie). Badanie genetyczne nie zostanie wykonane w przypadku kiedy tkanki pochodzenia płodowego nie zostaną stwierdzone w badanym histopatologicznie materiale.

Zostałam poinformowana, że w nielicznych przypadkach wynik badania może być **nieinformatywny**, np. z powodu niskiej jakości DNA lub degradacji materiału przekazanego do badania, niemożliwych do wykluczenia przed przystąpieniem do badań genetycznych. Zespół Pracowni Cytogenetyki IMiD dokłada wszelkich starań, aby zminimalizować ryzyko zaistnienia takiej sytuacji.

W związku z tym, w przypadku uzyskania nieinformatywnego wyniku badania **nie ma możliwości zwrotu poniesionych kosztów**.

1. Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody * na wykonanie badania genetycznego w materiale z poronienia
2. Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody * na przechowywanie izolowanego DNA po zakończeniu diagnostyki z zachowaniem tajemnicy danych.
3. Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody * na wykorzystywanie DNA do badań naukowych, mających na celu rozszerzenie wiedzy na temat podłoża molekularnego chorób genetycznych, z zachowaniem warunków anonimowości
4. Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody* na informowanie mnie w przyszłości o wynikach badań naukowych wtedy, gdy mogłyby one stanowić podstawę do rozpoznania choroby genetycznej lub zwiększonego ryzyka jej rozwoju.
5. Wyrażam chęć / nie wyrażam chęci* odebrania do pochówku bloczków parafinowych pozostałych po wykonaniu badania genetycznego.

.....
Imię i nazwisko pacjentki

.....
Podpis pacjentki

.....
Data:

Brak odpowiedzi w punktach 1-5 (podkreślenia jednego z wariantów) traktowany jest jako wyrażenie zgody.

* niepotrzebne skreślić, ** wymagane do wykonania badań genetycznych