



Instytut Matki i Dziecka

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

SKIEROWANIE POSTNATALNE DO PRACOWNI CYTOGENETYCZNYCH ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ IMiD

Jednostka kierująca (pieczęć)	Lekarz kierujący (pieczęć i podpis)		
NIP	ICD10	SOK	

Dane pacjenta (wypełnić drukiem):

Nazwisko	Nr rodowodu IMiD:	
Imię	PESEL:	
Data urodzenia (dd/mm/rrrr)	Płeć:	żeńską męską
transfuzja / przeszczep – informacja wymagana:		tak (kiedy - dd/mm/rrrr) nie (zaznaczyć X)
Czy pacjent w ciągu ostatnich 3 miesięcy miał wykonaną transfuzję krwi?		
Czy pacjent miał wykonany przeszczep szpiku?		

1. ID próbki

2. Rodzaj materiału:

krew ☐ fibroblasty skóry ☐ wymaz z policzka ☐ DNA ☐ inny:

3. Data pobrania (dd/mm/rrrr)

4. Rodzaj badania:

Kariotyp z krwi (2,7 ml HEPARYNA)
[GEN-100]

☐

Kariotyp z fibroblastów
skóry [GEN-103]

☐

hodowla komórkowa
[GEN-130]

☐

FISH z krwi (2,7 ml HEPARYNA)

☐

FISH - nabłonek

☐

z sondą przygotowaną
w Pracowni
[GEN-105A]

☐

z sondą
komercyjną
[GEN-105B]

☐

CGH do mikromacierzy (2,7 ml EDTA)
[GEN-123]

☐

aCGH autyzm
[GEN-128]

☐

aCGH padaczka
[GEN-129]

☐

MLPA (2,7 ml EDTA) mikrodelecje
[GEN-122]

☐

PCR; sekwencje
chromosomu Y
[GEN-125]

☐

Sekwencjonowanie całokosmowe (WES)
[GEN-3000A/GEN-132]

☐

WES-TRIO
[GEN-3000B]

☐

sekwencjonowanie
RNA

☐

Sekwencjonowanie metodą Sanger PCR-prosty
[GEN-133]

☐

PCR-złożony
[GEN-133A]

☐

Izolacja DNA
[GEN-105]

☐

Panel predyspozycji nowotworowych [GEN-140]

☐

Panel prekonceptyjny
[GEN-141]

☐

Panel cukrzycowy
[GEN-142]

☐

Projekt naukowy (proszę napisać jaki):

☐

.....

WSKAZANIA DO WYKONANIA BADANIA:

- A. **Niepełnosprawność intelektualna w stopniu:** lekkim ☐ umiarkowanym ☐ znacznym ☐
- B. **Opóźnienie rozwoju psychoruchowego** ☐ hipotonia ☐ zaburzenia zachowania ☐
brak ☐ /opóźnienie ☐ rozwoju mowy ☐ padaczka ☐ stereotypie ruchowe ☐
- C. **Zespół cech dysmorficznych** ☐
- D. **Zespół wad wrodzonych:** wada serca ☐ wada OUN ☐ IUGR ☐ niskorosłość ☐
wada klatki piersiowej ☐ małowłowie: wrodzone ☐ / wtórne ☐ makrocefalia ☐
rozszerzenie warg ☐ /podniebienia ☐ zarośnięcie: przełyku ☐ / dwunastnicy ☐ /odbytu ☐
niedobór ☐ / nadmiar masy ciała ☐ wada układu płciowego: wnetrostwo ☐ / spodziectwo ☐
wada układu moczowego ☐ wada wzroku ☐
wada kończyn górnych ☐ /dolnych ☐ polidaktylia ☐ oligodaktylia ☐ syndaktylia ☐
- E. **Podejrzenie określonej aberracji chromosomowej (jakiej):**
- F. **Zaburzenia różnicowania płci** ☐
- G. **Autyzm wczesnodziecięcy** ☐ Zesp. Aspergera ☐
- H. **Niepłodzenia rozrodu:** poronienia ☐ ciąża obumarła ☐ niepłodność ☐
- I. **Identyfikacja określonej aberracji chromosomowej (jakiej):**
- J. **Wykluczenie nosicielstwa rodzinnej aberracji chromosomowej (jakiej):**

K. **Inne (jakie):**

Wyniki innych badań:

.....

** DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY NA BADANIE GENETYCZNE

Wyrażam zgodę na pobranie materiału biologicznego (krew / wycinek skóry / wymaz z policzka / inne*)

- od mojego dziecka* / ode mnie*

w celu izolacji DNA i wykonania molekularnych/cytogenetycznych badań diagnostycznych.

Oświadczam, że zostałem/-am poinformowany/-a o istocie podejrzewanej choroby i o znaczeniu wykonywanych badań molekularnych / cytogenetycznych dla ustalenia rozpoznania a także tajemnicy wyników tego badania.

1. Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody* na przechowywanie izolowanego DNA po zakończeniu diagnostyki z zachowaniem tajemnicy danych.
2. Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody* na wykorzystywanie mojego DNA do badań naukowych, mających na celu rozszerzenie wiedzy na temat podłoża molekularnego chorób genetycznych, z zachowaniem warunków anonimowości
3. 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.
4. Wyrażam zgodę/nie wyrażam zgody* na poinformowanie mnie o ryzyku ujawnienia się określonej patologii w przyszłości w związku ze stwierdzeniem obecności tzw. zmian nieoczekiwanych.

Ponadto zostałem /-am poinformowany/-a , że:

- uzyskany wynik mojego badania / badania dziecka może wskazywać na konieczność pobrania materiału biologicznego od innych członków rodziny,
- wynik badania może pomóc w ustaleniu nosicielstwa defektu genetycznego w mojej rodzinie oraz wśród moich krewnych,
- wynik badania może stać się podstawą do określenia ryzyka genetycznego dotyczącego określonej jednostki chorobowej w rodzinie i wśród dalszych krewnych (jeśli będzie to możliwe),
- w niektórych przypadkach uzyskany wynik będzie nieinformatywny, badanie nie uda się z przyczyn technicznych lub DNA ulegnie degradacji, wtedy zaistnieje potrzeba powtórzenia pobrania materiału do badań,
- wynik badania może wykazać obecność zmian tzw. nieoczekiwanych (nie związanych ze wskazaniem do badania) mających wartość diagnostyczną,
- w przypadku, gdy pokrewieństwo między członkami badanej rodziny jest inne niż deklarowane wynik badania może być niewłaściwie zinterpretowany.

.....
Imię i nazwisko pacjenta / prawnego opiekuna *
wyrażającego zgodę na pobranie:

.....
Podpis pacjenta / opiekuna*

.....
Data

.....
Podpis lekarza

.....
Data

Brak odpowiedzi w punktach 1-4 (podkreślenia jednego z wariantów) traktowany jest jako wyrażenie zgody.

*** niepotrzebne skreślić, ** wymagane do wykonania badań genetycznych**