



Instytut Matki i Dziecka

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

SKIEROWANIE PRENATALNE DO PRACOWNI CYTOGENETYCZNYCH ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ IMiD

Jednostka kierująca (pieczęć)	Lekarz kierujący (pieczęć i podpis)
-------------------------------	-------------------------------------

Dane pacjenta (wypełnić drukiem):

Nazwisko		Nr rodowodu IMiD:	
Imię		PESEL:	
Data urodzenia (dd/mm/rrrr)		Numer ICD-10:	

1. ID próbki

2. Rodzaj materiału:

płyn owodniowy ☐ trofoblast ☐ krew pępowinowa ☐ hodowla komórkowa ☐ inny:

3. Data pobrania: (dd/mm/rrrr)/...../.....

4. Rodzaj badania:

- Kariotyp klasyczny (GTG) ☐ z płynu owodniowego [GEN-101] ☐ z trofoblastu [GEN-102]
- CGH do mikromacierzy z oceną ploidii metodą QF-PCR [GEN-123] ☐
- Kariotyp klasyczny (GTG) z płynu owodniowego + CGH do mikromacierzy [GEN-101A] ☐
- Badanie metodą QF-PCR [GEN-136] ☐
- Szybka diagnostyka aneuploidii metodą Rapid-FISH [GEN-131] ☐
- Sekwencjonowanie eksomowe (WES) ☐ WES [GEN-3000A] ☐ WES-TRIO [GEN-3000B]
- Sekwencjonowanie metodą Sangera ☐ PCR prosty [GEN-133] ☐ PCR złożony [GEN-133A]
- Hodowla trofoblastu/amniocytów/limfocytów z krwi pępowinowej [GEN-130] (w celu zabezpieczenia materiału na dalsze badania molekularne) ☐
- Izolacja DNA [GEN-105] ☐

WSKAZANIA DO INWAZYJNEJ DIAGNOSTYKI PRENATALNEJ

- A. Wiek powyżej 35 lat.
B. Aberracja chromosomowa w poprzedniej ciąży
C. Zrównoważona aberracja chromosomowa u rodzica.
D. Wynik testu przesiewowego wskazujący na ryzyko aberracji chromosomowej
E. Obawa
F. Nieprawidłowy wynik badania USG.

☐
☐
☐
☐
☐
☐

Jaka:

Jaka:

Rodzaj i wynik
testu:

(prosimy o kopię wyniku badania USG)

Wielkość ciąży w USG:

--

Wywiad rodzinny:

--

Informacje dodatkowe:

--

****DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY NA WYKONANIE BADAŃ GENETYCZNYCH Z MATERIAŁU UZYSKANEGO Z: BIOPSJI TROFOBLASTU / AMNIOPUNKCJI / KORDOCENTEZY**

Imię i Nazwisko pacjentki:

Data urodzenia:

PESEL:

- Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody* na wykonanie badania genetycznego z materiału biologicznego pochodzenia płodowego (płyn owodniowy/trofoblast/krew płodu/inny) pobranego podczas procedury inwazyjnej przeprowadzonej w trakcie ciąży.
- Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody* na przechowywanie izolowanego DNA po zakończeniu diagnostyki z zachowaniem tajemnicy danych.
- 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.
- 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.
- 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 zostałam poinformowana, że:

- uzyskany wynik 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 badania będzie nieinformatywny, badanie nie uda się z przyczyn technicznych lub DNA ulegnie degradacji, wtedy zaistnieje potrzeba powtórnego 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.

Oświadczam, że w pełni zrozumiałam informacje przekazane przez lekarza, dotyczące: rozpoznania, wskazań do przeprowadzenia inwazyjnej diagnostyki prenatalnej, metody badania, jej ograniczeń oraz zakresu i istoty ewentualnych powikłań.

Warszawa, (data wydruku)

(imię i nazwisko lekarza)

(podpis pacjentki)

(podpis lekarza)

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

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