



**SKIEROWANIE DO PRACOWNI CYTOGENETYCZNYCH
ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ IMID**

<i>Zleceniodawca (pieczęć i podpis)</i>	<i>Lekarz kierujący (pieczęć i podpis)</i>
Numer Identyfikacyjny Umowy:	Telefon do kontaktu
NIP	

Dane pacjenta (wypełnić drukiem):

<i>Nazwisko</i>		<i>Nr rejestru IMID</i>																	
<i>Imię pacjenta</i>		<i>PESEL pacjenta</i>																	
<i>Data urodzenia (dd/mm/rrrr)</i>																			
<i>Imię matki/ojca</i>		<i>PESEL matki/ojca</i>																	
<i>Rodowód</i>																			

Dane próbki

1. ID próbki Kod

2. Rodzaj materiału Krew Fibroblasty skóry Wymaz z policzka
Inny

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

4. Rodzaj badania:

- Kariotyp z krwi (2,7 ml HEPARYNA) z fibroblastów skóry
- Hodowla fibroblastów skóry na badanie biochemiczne i inne
- Badanie cytogenetyczne metodą FISH (2,7 ml HEPARYNA)
- CGH do mikromacierzy (1 ml EDTA)
- Metodą MLPA (1 ml EDTA) subtelerowe mikrodelecyjne
- Izolacja DNA: z krwi (1 ml EDTA) z fibroblastów skóry

WSKAZANIA DO OCENY KARIOTYPU:

- A. Niepełnosprawność intelektualna w stopniu:** lekkim umiarkowanym znacznym
- B. Opóźnienie rozwoju psychoruchowego** hipotonia zaburzenia zachowania
brak rozwoju mowy padaczka stereotypie ruchowe
- C. Zespół cech dysmorficznych**
- D. Zespół wad wrodzonych:** wada serca wada OUN IUGR niskorosłość
klatki piersiowej małogłowie: wrodzone / wtórne makrocefalia
rozszerzenie wargi/podniebienia / zarośnięcie: przetyku / dwunastnicy / odbytu
niedobór/nadmiar masy ciała / wada układu płciowego: wnętrstwo / spodziectwo
wada układu moczowego wada wzroku
wady kończyn: górnych / dolnych polidaktylia oligodaktylia syndaktylia
- E. Podejrzanie określonej aberracji chromosomowej:** Trisomia 21 Trisomia 18 Trisomia 13
Zesp. Turnera Zesp. Klinefeltera Zesp. Pallister-Killian
Zesp. mikrodelecji/mikroduplikacji (jaki):
- F. Zaburzenia różnicowania płci**
- G. Autyzm wczesnodziecięcy** Zesp. Aspergera
- H. Niepowodzenia rozrodu:** poronienia ciąża obumarła niepłodność
- I. Identyfikacja określonej aberracji metodą aCGH/FISH (jakiej):**
- J. Wykluczenie nosicielstwa rodzinnej aberracji chromosomowej (jakiej):**
- K. Inne (jakie):**

Wyniki innych badań: kariotyp:
FISH:
MLPA:
Inne:

** 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, mających na celu identyfikację zmian w DNA w związku z podejrzeniem / rozpoznaniem klinicznym choroby:

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.

- Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody * na przechowywanie izolowanego DNA po zakończeniu diagnostyki z zachowaniem tajemnicy danych.
- 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
- Zgadzam się / nie zgadzam się * na informowanie mnie w przyszłości o wynikach badań naukowych wtedy, gdy mogłyby one stanowić podstawę do rozpoznania choroby genetycznej lub zwiększonego ryzyka jej rozwoju.

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 nieinformacyjny, 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.

Wyrażam zgodę/nie wyrażam zgody* na poinformowanie mnie o ryzyku ujawnienia się określonej patologii w przyszłości w związku ze stwierdzeniem obecności tzw. zmian nieoczekiwanych.

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

.....
Podpis pacjenta / opiekuna*

.....
Data

.....
Podpis lekarza

.....
Data

Brak odpowiedzi w punktach 1-3 (podkreślenia jednego z wariantów) traktowany jest jako wyrażenie zgody.

* niepotrzebne skreślić, ** wymagane do wykonania badań genetycznych