



# Instytut Matki i Dziecka

Zakład Genetyki Medycznej Kierownik Zakładu - Prof. dr hab. n. med. Jerzy Bal

## SKIEROWANIE DO PRACOWNI CYTOGENETYCZNYCH ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ IMID

<i>Zleceniodawca (pieczęć i podpis)</i>				<i>Lekarz kierujący (pieczęć i podpis)</i>			
<b>P</b>		<b>N</b>		Telefon do Call Center (22) 32 77 050			
NIP				ICD10		SOK	

### *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>		<input type="checkbox"/> <i>material pobrany minimum 3 m-ce od daty transfuzji/ przeszczepu szpiku</i>									

### *Dane próbki*

- ID próbki* ..... *Kod* .....
- Rodzaj materiału*  
*Krew*  *Fibroblasty skóry*  *Wymaz z policzka*   
*Inny*
- Data pobrania (dd/mm/rrrr):* ...../...../..... *Cito*
- Rodzaj badania*
  - *Kariotyp z krwi (2,7ml HEPARYNA)*  *z fibroblastów skóry*
  - *Hodowla fibroblastów skóry na badanie biochemiczne i inne*
  - *Badanie cytogenetyczne metodą FISH (2,7ml HEPARYNA)*
  - *CGH do mikromacierzy (2,7ml EDTA)*  *CGH autyzm*  *CGH padaczka*
  - *Metodą MLPA (2,7ml EDTA)* *subtelomerowe*  *mikrodelecyjne*  *autyzm*
  - *Izolacja DNA: z krwi (EDTA)*  *z fibroblastów skóry*
  - *PCR: sekwencje chromosomu Y*

## 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   
klatki piersiowej  małowłowie: wrodzone  / wtórne  makrocefalia   
rozszczip wargi  / podniebienia  zarośnięcie: przełyku  / dwunastnicy  / odbytu   
niedobór  / nadmiar masy ciała  wada układu płciowego: wnetrostwo  / spodziectwo   
wada układu moczowego  wada wzroku   
wady kończyn: górnych  / dolnych  polidaktylia  oligodaktylia  syndaktylia
- E. Podejrzenie 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 (jaki)**

**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 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.

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*