



Instytut Matki i Dziecka

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

SKIEROWANIE DO PRACOWNI CYTOGENETYCZNYCH ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ IMID

P

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

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 plyn owodniowy trofoblast krew pępowinowa
3. Data pobrania /...../..... hodowla komórkowa
(dd/mm/rrrr)
4. Rodzaj badania:
- Kariotyp z płynu owodniowego z trofoblastu z krwi pępowinowej
 - Szybka diagnostyka aneuploidii metodą FISH
 - CGH do mikromacierzy
 - Hodowla trofoblastu/amniocytów/limfocytów z krwi pępowinowej na badanie DNA

WSKAZANIA DO PRENATALNEJ OCENY KARIOTYPU

- A. Wiek 35-39 lat
- B. Wiek 40 lub > 40 lat
- C. Aneuploidia autosomalna w poprzedniej ciąży
- D. Aneuploidia chromosomów płci w poprzedniej ciąży
- E. Zrównoważona aberracja chromosomowa u rodzica
- F. Ryzyko wady OUN
- G. Nieprawidłowy wynik badania USG
- H. Wynik testu przesiewowego wskazujący na ryzyko aberracji chromosomowej
- I. Obawa
- J. Inne (wymienić)

Wywiad rodzinny

Wielkość ciąży w USG

Wynik badania USG /Położenie łożyska:

prawidłowy

nieprawidłowy

ŚWIADOMA ZGODA NA WYKONANIE BIOPSIJ TROFOBLASTU / AMNIOPUNKCJI / KORDOCENTEZY

Imię i Nazwisko pacjentki.....

Data urodzenia..... PESEL

W trakcie porady genetycznej w dniu/...../..... uzyskałam informację od lekarza o możliwości (w związku z podwyższonym ryzykiem genetycznym) wykonania inwazyjnego badania prenatalnego w celu wykluczenia u płodu aberracji chromosomowej/choroby jednogenowej:

Wyrażam zgodę na pobranie trofoblastu / wód płodowych (amniopunkcja) / krwi płodu (kordocenteza) poprzez nakłucie drogą brzuszną lub pochwową pod kontrolą USG w celu przeprowadzenia badań diagnostycznych w uzyskanym materiale biologicznym, o celowości których zostałam poinformowana.

W czasie porady genetycznej poinformowano mnie o wskazaniu(-ach) do diagnostyki prenatalnej choroby, wielkości ryzyka urodzenia dziecka z podejrzaną wadą/chorobą genetyczną jak również o zakresie możliwości diagnostycznych zastosowanych technik badawczych. Zostałam poinformowana o ograniczeniach diagnostycznych testu na szybką diagnostykę liczbowych aberracji chromosomowych metodą FISH; dotyczy to chromosomów: 13, 18, 21, X i Y.

Zostałam poinformowana o możliwości powikłań oraz statystycznym ryzyku ich wystąpienia w czasie i po zabiegu.

Mam świadomość, że prawidłowy wynik badania prenatalnego nie wyklucza wystąpienia innych wad lub chorób wrodzonych u rozwijającego się płodu oraz, że zabieg może wymagać powtórzenia z przyczyn niezależnych od pracowni cytogenetycznej lub molekularnej.

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 poradni genetycznej dotyczące: rozpoznania, wskazań do przeprowadzenia inwazyjnej diagnostyki prenatalnej oraz zakresu i istoty ewentualnych powikłań.

Proszę o przeprowadzenie w obecnej ciąży inwazyjnej diagnostyki prenatalnej poprzez:

biopsję trofoblastu

amniopunkcję

kordocentezę

Zobowiązuję się do poinformowania lekarza poradni genetycznej o dalszym przebiegu ciąży.

Warszawa, (data)

(podpis pacjentki)

.....

(podpis lekarza)