

## KARTA SKIEROWANIA NA BADANIE MOLEKULARNE

### INFORMACJE O BADANIU (wypełnić wg oferty badań diagnostycznych ZGM):

Aktualny cennik i lista procedur na stronie [zgm.imid.med.pl](http://zgm.imid.med.pl): Menu: Badania genetyczne → Oferta → Pracownie Genetyki Molekularnej

Jednostka chorobowa: .....

Kod procedury: .....

### INFORMACJE O PACJENCIE

Imię i nazwisko (*drukowanymi literami*):

.....  
.....

Data urodzenia (dz/m/r): ...../...../.....

PESEL: .....

Płeć: żeńska  męska  nieznana

Pochodzenie etniczne: polskie  inne

.....

### INFORMACJE KONTAKTOWE:

Adres zamieszkania:

.....  
.....

Adres e-mail: .....

Telefon kontaktowy: .....

Nr karty/rodowodu pacjenta w jednostce kierującej:

.....

### INFORMACJE O MATERIALE BIOLOGICZNYM:

Rodzaj materiału:

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> krew obwodowa      | <input type="checkbox"/> plama krwi      |
| <input type="checkbox"/> hodowla amniocytów | <input type="checkbox"/> płyn owodniowy  |
| <input type="checkbox"/> trofoblast         | <input type="checkbox"/> wyizolowany DNA |
| <input type="checkbox"/> inne.....          |  |

Data pobrania próbki od pacjenta (dz/m/r): ...../...../.....

Uwagi o stanie próbek:.....

Data przyjęcia materiału (dz/m/r): ...../...../.....

### INFORMACJE O WYNIKU ANALIZY DNA:

Wynik zwyczajowo wysyłany jest do jednostki kierującej. W innym przypadku proszę o podanie właściwych danych adresowych:

.....  
.....

### INFORMACJE O JEDNOSTCE KIERUJĄCEJ:

Nazwa jednostki:

.....  
.....

Adres:

.....  
.....

Telefon: ..... Fax .....

Imię i nazwisko lekarza kierującego:

.....

Dane kontaktowe (tel./e-mail):

.....  
.....

Data wystawienia skierowania (dz/m/r): ...../...../.....

### INFORMACJE DO FAKTURY:

NIP: .....

Nazwisko i imię / nazwa jednostki kierującej / firmy:

.....  
.....

Adres: .....

**Podpis i pieczęć osoby wyrażającej zgodę na pokrycie kosztów badania (Dyrektor, Główny Księgowy)**

Uwagi:

**Informacje objęte tajemnicą zawodową (lekarza i diagnosty laboratoryjnego):**

**Cel badania:**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Diagnostyka postnatalna  | <input type="checkbox"/> Diagnostyka prenatalna                |
| <input type="checkbox"/> weryfikacja rozpoznania klinicznego                                |  |
| <input type="checkbox"/> określenie statusu nosicielstwa                                    | <input type="checkbox"/> Diagnostyka post-mortem               |
| <input type="checkbox"/> określenie predyspozycji do zachorowania na w/w chorobę genetyczną | <input type="checkbox"/> Zabezpieczenie materiału genetycznego |
| <input type="checkbox"/> diagnostyka przedobjawowa  |  |

**Wskazania do przeprowadzenia badania:**

- Pozytywny wywiad rodzinny (proszę podać stopień pokrewieństwa z osobą chorą na daną chorobę)

.....  
.....

- Kliniczne objawy choroby takie jak:

.....  
.....  
.....  
.....

**Inne:**

.....  
.....

- **Czy badanie molekularne prowadzone jest po raz pierwszy?**  TAK  NIE

Jeśli NIE, to w jakim ośrodku były wykonane i w kierunku jakiej choroby:

.....  
.....

- **Czy w rodzinie występowały choroby genetycznie uwarunkowane?**  TAK  NIE

Jeśli TAK, proszę wymienić jednostki chorobowe oraz stopień pokrewieństwa w stosunku do probanta oraz imię i nazwisko probanta:

.....  
.....

<p><b>INFORMACJE O TRANSFUZJI</b> Była wykonana u pacjenta w ciągu ostatnich 3 miesięcy:</p> <p><input type="checkbox"/> TAK <input type="checkbox"/> NIE</p> <p><small>* badanie genetyczne można wykonać po okresie 3 miesięcy od daty transfuzji, w przeciwnym razie istnieje ryzyko otrzymania błędnego wyniku diagnostycznego.</small></p>
---

<p><b>INFORMACJE O PRZESZCZEPIE SZPIKU</b> Czy u pacjenta wykonano kiedykolwiek przeszczep szpiku:</p> <p><input type="checkbox"/> TAK <input type="checkbox"/> NIE</p> <p><small>* w przypadku przeszczepu szpiku należy do badania genetycznego pobrać inną tkankę niż krew (np. fibroblasty, komórki śluzówki jamy ustnej)</small></p>
---

Oświadczam, iż poinformowałem pacjenta o szczegółach dotyczących rodzaju badania i możliwych wynikach molekularnych badań genetycznych.

<p><b>PODPIS I PIECZĄTKA LEKARZA KIERUJĄCEGO NA BADANIE:</b></p>    
--

## DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY NA WYKONANIE MOLEKULARNYCH BADAŃ GENETYCZNYCH

(wymagane do wykonania badań genetycznych zgodnie z Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 21.01.2009(Dz.U.09.22.128z dnia 11 lutego 2009 r.)

### W KIERUNKU:

.....  
nazwa choroby lub genu

Probant - osoba badana	Rodzic / Opiekun prawny
Imię: .....	Imię: .....
Nazwisko: .....	Nazwisko: .....
PESEL.....	PESEL.....
Adres.....	telefon kontaktowy (jeśli inny niż probanta): .....
telefon kontaktowy.....	* wypełnić w przypadku gdy osoba badana jest niepełnoletnia

Niniejszym wyrażam zgodę na pobranie:  ode mnie,  od mojego dziecka (podopiecznego)

krwi,  wycinka skóry,  płynu owodniowego,  trofoblastu,  innej tkanki .....

w celu izolacji DNA i wykonania molekularnych badań diagnostycznych.

Cel badania:

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Diagnostyka postnatalna  | <input type="checkbox"/> Diagnostyka prenatalna                |
| <input type="checkbox"/> weryfikacja rozpoznania klinicznego                                | <input type="checkbox"/> Diagnostyka post-mortem               |
| <input type="checkbox"/> określenie statusu nosicielstwa                                    | <input type="checkbox"/> Zabezpieczenie materiału genetycznego |
| <input type="checkbox"/> określenie predyspozycji do zachorowania na w/w chorobę genetyczną |  |
| <input type="checkbox"/> diagnostyka przedobjawowa  |  |

Zostałam / zostałem poinformowany/a o istocie choroby, o celu i znaczeniu wykonywanych badań molekularnych oraz możliwości zrezygnowania z prowadzonych badań w dowolnym momencie bez jakichkolwiek konsekwencji.

### Badanie prowadzone jest pod kątem wskazań klinicznych.

#### ZGODA NA INFORMOWANIE O WYNIKACH BADAŃ GENETYCZNYCH INNYCH NIŻ W ZLECENIU

Badania z wykorzystaniem technik analizy wielogenowej mogą obejmować swoim zakresem geny ujęte w rekomendacji ACMG (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/>), których mutacje odpowiedzialne są za choroby, w których wdrożenie wcześniejszego leczenia może przynieść korzyści medyczne. Ponadto mogą umożliwić identyfikację innych znanych wariantów patogennych o znaczeniu klinicznym, co może przełożyć się na uzyskanie porady specjalistycznej dotyczącej wystąpienia określonej choroby lub oszacowania ryzyka posiadania potomstwa chorego na daną chorobę genetycznie uwarunkowaną. O wszystkich aspektach tego typu wyników zostałam/-em poinformowana/-ny przez lekarza kierującego na badanie, względnie zdobyłam/-em stosowną wiedzę, gdy badanie ma charakter komercyjny.

**Wyrażam zgodę**  na uwzględnienie w sprawozdaniu z analizy DNA wariantów patogennych / potencjalnie patogennych, opisanych w bazie ClinVar, (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>) zidentyfikowanych niezależnie od wskazań klinicznych, a uwzględnionych w rekomendacjach ACMG lub mających znaczenie kliniczne.

\* \* \*

1\* **Wyrażam zgodę**  / **nie wyrażam zgody**  na przechowywanie wyizolowanego preparatu DNA po zakończeniu diagnostyki. Materiał dostarczony do badań nie podlega zwrotowi.

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.**

\* niezaznaczenie jednej z opcji w punktach 1,2 jest równoznaczne z wyrażeniem zgody.

**ZGODA NA PRZESŁANIE WYNIKÓW DROGĄ ELEKTRONICZNĄ**

Wyrażam zgodę  / nie wyrażam zgody  na przesłanie wyników badań genetycznych oraz hasła na wskazane skrzynkę kontaktową i numer telefonu. W przypadku zgody proszę podać:

adres skrzynki (e-mail) .....

numer telefonu: .....

Jednocześnie oświadczam, że jestem świadomy/-a zagrożenia dla bezpieczeństwa informacji (w tym danych osobowych moich/mojego podopiecznego) przesłanych publiczną siecią telekomunikacyjną/elektroniczną, a w szczególności możliwości uzyskania dostępu do tych danych przez osoby nieuprawnione).

Jeżeli, podany adres skrzynki należy do osoby badanej, rodzica lub opiekuna prawnego dziecka, oświadczam że w przypadku wyniku dodatniego jestem świadomy potrzeby zasięgnięcia porady lekarza w celu jego omówienia.

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych przez Instytut Matki i Dziecka, do celów związanych z wykonaniem diagnostyki genetycznej zgodnie z art. 13 ust. 1 i 2 Rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (ogólne rozporządzenie o ochronie danych).

**Informacje uzupełniające dla Pacjenta / Opiekuna prawnego:**

- Ponowne pobranie materiału może mieć miejsce w przypadku gdy preparat DNA uległ degradacji i/ lub jego ilość jest niewystarczająca do wykonania analizy.
- Niektóre etapy badań (sekwencjonowanie) wymagają przekazania materiału Podwykonawcom, co związane jest z anonimowym przesłaniem próbki do laboratorium krajowego lub zagranicznego, na terenie Unii Europejskiej
- Udzielenie prawidłowej porady genetycznej może wiązać się z koniecznością wykonania badań genetycznych u innych członków rodziny. W przypadku, gdy pokrewieństwo między członkami badanej rodziny jest inne niż deklarowane, otrzymany wynik i jego interpretacja mogą być nieprawidłowe.
- W przypadku diagnostyki prenatalnej analiza DNA zostanie wykonana u rodziców płodu i/lub ewentualnie innych członków rodziny.
- Zastosowany algorytm diagnostyczny może nie przynieść wyników informacyjnych. Po wdrożeniu nowych metod analizy DNA diagnostyka pod kątem określonego wskazania klinicznego zostanie wznowiona na zlecenie lekarza kierującego.
- Laboratoryjne wyniki analizy DNA i analizy bioinformatycznej nie stanowią załącznika do „Sprawozdania z analizy DNA”.
- Dodatkowe informacje odnośnie pobierania materiału do badań, jego transportu i oferty diagnostycznej znajdują się na stronie internetowej: [zgm.imid.med.pl](http://zgm.imid.med.pl)

**Wynik i jego interpretacja powinny być omówione przez genetyka klinicznego oraz lekarza specjalistę z dziedziny, w kierunku której była prowadzona diagnostyka.**

**Wynik badania genetycznego wraz z poradą genetyczną jest własnością pacjenta.**

<b>Data i podpis Rodzica / Opiekuna prawnego</b> Dotyczy dzieci poniżej 7 r.ż. Oświadczam, że moje dziecko / podopieczny został poinformowany o badaniu i nie wyraża sprzeciwu na jego wykonanie)	<b>Data i podpis Pacjenta</b> (Jeżeli skończył 13 lat i jest w stanie z rozeznaniem wypowiedzieć się o zlecanym badaniu)	<b>Data i podpis Rodzica / Opiekuna prawnego</b> (W przypadku pacjentów niezdolnych do rozeznania o zlecanym badaniu.)
---	---	---

Oświadczam, iż poinformowałem pacjenta o szczegółach dotyczących rodzaju badania i możliwych wynikach molekularnych badań genetycznych.

.....  
data

.....  
podpis i pieczęć lekarza kierującego