

**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

Nazwa choroby: .....

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 kontaktowy:

.....  
.....

Adres e-mail: .....

Telefon kontaktowy: .....

Nr karty/rodowodu pacjenta w jednostce kierującej:

.....

**INFORMACJE O JEDNOSTCE KIERUJĄCEJ**

Nazwa jednostki:

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

Adres:

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

Telefon: .....

Imię i nazwisko lekarza kierującego:

.....

Dane kontaktowe (tel./e-mail):

.....  
.....  
.....**INFORMACJE O MATERIALE BIOLOGICZNYM**

Rodzaj materiału:

- krew obwodowa  plama krwi  
 hodowla amniocytów  płyn owodniowy  
 trofoblast  szpik kostny  
 wyizolowany DNA  
 inne.....

Data pobrania próbki od pacjenta (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 DO FAKTURY:**

NIP: .....

Nazwisko i imię / nazwa jednostki kierującej / firmy:

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

Adres:

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

**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:

.....  
.....

**INFORMACJE O TRANSFUZJI**

Była wykonana u pacjenta w ciągu ostatnich 3 miesięcy:

TAK     NIE

*\* badanie genetyczne można wykonać po okresie 3 miesięcy od daty transfuzji, w przeciwnym razie istnieje ryzyko otrzymania błędnego wyniku diagnostycznego.*

**INFORMACJE O PRZESZCZEPIE SZPIKU**

Czy u pacjenta wykonano kiedykolwiek przeszczep szpiku:

TAK     NIE

*\* w przypadku przeszczepu szpiku należy do badania genetycznego pobrać inną tkankę niż krew (np. fibroblasty, komórki śluzówki jamy ustnej)*

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

**PODPIS I PIECZĄTKA LEKARZA KIERUJĄCEGO NA BADANIE:**

.....  
.....

# 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"/> 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  |  |

Zostałam / -em poinformowana / -y o istocie choroby, o celu i znaczeniu wykonywanych badań molekularnych oraz możliwości z ich zrezygnowania w dowolnym momencie.

## Badanie prowadzone jest pod kątem wskazań klinicznych

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

W ramach prowadzonych badań z wykorzystaniem technik wysokoprzepustowych sekwencjonowania DNA możliwa jest analiza genów ujętych 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. O wszystkich aspektach tego typu wyników zostałam/-em poinformowana/-y 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

\* \* \*

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 wskazaną skrzynkę kontaktową i numer telefonu. W przypadku zgody proszę podać:

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

numer telefonu: .....

*Niezaznaczenie jednej z opcji jest równoznaczne z barkiem zgody na korespondencję drogą elektroniczną.*

Jednocześnie oświadczam, że jestem świadoma/-y 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 jestem świadoma/-y potrzeby zasięgnięcia porady lekarza w celu jego omówienia przekazanego wyniku.

**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:**

- 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 nie będą prawidłowe,
- 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.
- 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).
- W sprawozdaniu z analizy DNA z badań wysokoprzepustowych (sekwencjonowania eksomu / genomu) nie są raportowane warianty w genach nie powiązanych ze wskazaniami klinicznymi, innymi niż geny z listy ACMG.

**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.**

<p><b>Data i podpis Rodzica / Opiekuna prawnego</b></p> <p><b>Dotyczy dzieci od 7 do 16 lat</b> Oświadczam, że moje dziecko/podopieczny został poinformowany o badaniu i jest w stanie z rozeznaniem wypowiedzieć się o zleconym badaniu i nie wyraża sprzeciwu na jego wykonanie.</p>	<p><b>Data i podpis Pacjenta</b></p> <p><b>Jeżeli Pacjent skończył 16 lat</b> i jest w stanie z rozeznaniem wypowiedzieć się o zleconym badaniu i nie wyraża sprzeciwu na jego wykonanie.</p>	<p><b>Data i podpis Rodzica / Opiekuna prawnego</b></p> <p><b>W przypadku Pacjenta niepełnoletniego,</b> niezdolnego do rozeznania o zleconym badaniu, w tym Pacjenta ubezwłasnowolnionego.</p>
--	---	---

**Oświadczam, iż poinformowałam/-em pacjenta o szczegółach dotyczących rodzaju badania i możliwych wynikach molekularnych badań genetycznych.**

.....  
data.....  
podpis i pieczętka lekarza kierującego