



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>			
P		N		Telefon do Call Center (22) 32 77 050			
NIP				ICD10		SOK	

Dane pacjenta (wypełnić drukiem):

<i>Nazwisko</i>							
<i>Imię pacjenta</i>		<i>PESEL pacjenta</i>					
<i>Data urodzenia</i>	<i>Nr rejestru IMID</i>						
<i>Imię matki/ojca</i>		<i>PESEL matki/ojca</i>					
<i>Rodowód</i>	<input type="checkbox"/> <i>materiał pobrany minimum 3 m-ce od daty transfuzji/ przeszczepu szpiku</i>						

Dane próbki

- ID próbki* *Kod*
- Rodzaj materiału*

Krew *Fibroblasty skóry* *Wymaz z policzka*

DNA *Inny*
- Data pobrania (dd/mm/rrr):*/...../..... *Cito*
- Rodzaj badania*
 - *Kariotyp z krwi (2,7 ml HEPARYNA)* *z fibroblastów skóry*
 - *Hodowla komórkowa*
 - *Badanie cytogenetyczne metodą FISH (2,7 ml HEPARYNA)*
 - *CGH do mikromacierzy (2,7 ml EDTA)* *aCGH autyzm* *aCGH padaczka*
 - *Metodą MLPA (2,7 ml EDTA) subtelerowe* *mikrodelecyjne* *autyzm*
 - *PCR; sekwencje chromosomu Y*
 - *Sekwencjonowanie całoeksomowe (WES)*
 - *Sekwencjonowanie metodą Sangera*
 - *Izolacja DNA z krwi (2,7 ml EDTA)* *z fibroblastów skóry*

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
wada klatki piersiowej małogłowie: wrodzone / wtórne makrocefalia
rozszczerp warg /podniebienia zarośnięcie: przetyku / dwunastnicy /odbytu
niedobór / nadmiar masy ciała wada układu płciowego: wnetrostwo / spodziectwo
wada układu moczowego wada wzroku
wada 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 chromosomowej (jakiej):**
- J. Wykluczenie nosicielstwa rodzinnej aberracji chromosomowej (jakiej)**

K. Inne (jakie):

Wyniki innych badań:

.....

** 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

