



Instytut Matki i Dziecka

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

SKIEROWANIE PRENATALNE DO PRACOWNI CYTOGENETYCZNYCH ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ IMID

Lekarz kierujący (pieczęć i podpis) Imię i Nazwisko: Nr tel do kontaktu:	Jednostka kierująca
Finansowanie:	

Dane pacjenta:

Nazwisko		Nr rejestru IMID:
Imię pacjenta		PESEL:
Data urodzenia (dd/mm/rrrr)		Nr karty/rodowodu pacjenta w jednostce kierującej:
Numer ICD-10:		

Dane próbki

--	--	--

2. Rodzaj materiału płyn owodniowy trofoblast krew pępowinowa hodowla komórkowa
 inny

3. Data pobrania :

4. Rodzaj badania:

- Kariotyp klasyczny (GTG)
- Szybka diagnostyka aneuploidii metodą FISH
- CGH do mikromacierzy
- sekwencjonowanie eksomowe (WES)
- sekwencjonowanie panelowe
- Hodowla trofoblastu/amniocytów/limfocytów z krwi pępowinowej na izolację DNA

WSKAZANIA DO INWAZYJNEJ DIAGNOSTYKI PRENATALNEJ

- 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

Wywiad rodzinny:

--

Wielkość ciąży w USG:

--

Informacje dodatkowe:

--

ŚWIADOMA ZGODA NA WYKONANIE BADAŃ GENETYCZNYCH Z MATERIAŁU UZYSKANEGO Z: BIOPSI TROFOBLASTU / AMNIOPUNKCJI / KORDOCENTEZY

Imię i Nazwisko pacjentki

Data urodzenia

PESEL

Zostałam poinformowana przez lekarza o wskazaniach, wynikających z przeprowadzonych dotychczas badań, danych z wywiadu położniczego/rodzinnego lub innych badań dodatkowych, do przeprowadzenia prenatalnego badania genetycznego.

Zostałam poinformowana o celu i znaczeniu wykonywanych badań oraz o możliwości zrezygnowania z nich w dowolnym momencie, bez jakichkolwiek konsekwencji.

Zostałam poinformowana o możliwościach oraz ograniczeniach diagnostycznych proponowanych badań. Badania różnią się między sobą zakresem, rozdzielczością oraz możliwością wykrywania określonych nieprawidłowości genetycznych. **Prawidłowy wynik badania nie wyklucza obecności innych nieprawidłowości, które nie są objęte zastosowanym testem.** Decyzja o rodzaju zalecanego badania została ze mną omówiona, po indywidualnej ocenie sytuacji klinicznej i podejmowana w trakcie konsultacji z lekarzem.

W niektórych przypadkach dla pełnej interpretacji wyniku może być konieczne pobranie próbki krwi i wykonanie badań genetycznych u biologicznych rodziców diagnozowanego płodu. W przypadku, gdy pokrewieństwo między członkami badanej rodziny jest inne niż deklarowane, wynik badania może zostać niewłaściwie zinterpretowany. Uzyskany wynik badania prenatalnego może czasami pomóc w ustaleniu nosicielstwa nieprawidłowości genetycznych u innych członków rodziny i dalszych krewnych.

W sporadycznych przypadkach może okazać się, że badanie nie uda się z przyczyn technicznych lub uzyskany wynik będzie nieinformacyjny. W takich przypadkach można rozważyć powtórne pobranie materiału do badania.

- Wyrażam zgodę /nie wyrażam zgody na wykonanie badania genetycznego z materiału biologicznego pochodzenia płodowego (płyn owodniowy/trofoblast/krew płodu/inny) pobranego podczas procedury inwazyjnej przeprowadzonej w trakcie ciąży.
- Wyrażam zgodę /nie wyrażam zgody na przechowywanie wyizolowanego DNA pochodzącego od płodu, po zakończeniu diagnostyki, z zachowaniem tajemnicy danych
- Wyrażam zgodę /nie wyrażam zgody na wykorzystywanie DNA oraz wyników testu do badań naukowych, mających na celu rozszerzenie wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej z zachowaniem anonimowości.
- Wyrażam zgodę /nie wyrażam zgody na informowanie mnie w przyszłości o wynikach badań naukowych wtedy, gdyby mogły one stanowić podstawę do rozpoznania choroby genetycznej lub zwiększonego ryzyka jej rozwoju u mnie lub u mojego dziecka.
- Wyrażam zgodę /nie wyrażam zgody na poinformowanie mnie o zmianach, które nie mają związku z przyczyną wykonania badania / stwierdzoną nieprawidłowością u płodu, ale które mogą mieć znaczenie kliniczne dla mnie w przyszłości,.

Oświadczam, że w pełni zrozumiałam informacje przekazane przez lekarza, dotyczące: rozpoznania, wskazań do przeprowadzenia inwazyjnej diagnostyki prenatalnej, metody badania, jej ograniczeń oraz zakresu i istoty ewentualnych powikłań.

Warszawa, (data wydruku)

(imię i nazwisko lekarza)

(podpis pacjentki)

(podpis lekarza)