

FORMULARZ KLINICZNY

(informacje objęte tajemnicą zawodową lekarza i diagnosty laboratoryjnego):

Cel badania:

Weryfikacja rozpoznania klinicznego

Określenie statusu nosicielstwa

Izolacja DNA bez badania diagnostycznego

Inne:

Wskazania do przeprowadzenia badania:

- Kliniczne objawy choroby takie jak:

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

- 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 osoby badanej w ramach niniejszego zlecenia

.....
.....

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, ŻE JESTEM ŚWIADOM, IŻ:

- WYKONANIE BADANIA GENETYCZNEGO, JAK RÓWNIEŻ OMÓWIENIE JEGO WYNIKU (INTERPRETACJA) POWINNO ODBYĆ SIĘ W POROZUMIENIU Z LEKARZEM SPECJALISTĄ - GENETYKIEM KLINICZNYM LUB LEKARZEM ZLECAJĄCYM WYKONANIE BADANIA GENETYCZNEGO.
- WYNIK ORAZ INTERPRETACJA PRZYGOTOWANA PRZEZ ZESPÓŁ ZGM IMiD ODNOSI SIĘ WYŁĄCZNIE DO INFORMACJI PRZEKAZANYCH DO ZGM PRZEZ OSOBĘ ZLECAJĄCĄ BADANIE

PODPIS OSOBY BADANEJ/OPIEKUNA PRAWNEGO:

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

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

Proband - 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 / 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://zgm.imid.med.pl/lista-genow-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.

* * *

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:

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

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).

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.

PODPIS OSOBY BADANEJ/OPIEKUNA PRAWNEGO:

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