



Data przyjęcia materiału:

Godzina przyjęcia materiału:

Skierowanie na badanie cytogenetyczne

Zakład Diagnostyki Hematologicznej i Genetyki

Pracownia Cytogenetyczna

ul. Jakubowskiego 2, 30-688 Kraków; tel.: 12 400 36 77; fax: 12 400 36 87; e-mail: cytogen@su.krakow.pl

Imię i nazwisko pacjentki: PŁEĆ: ☐

Pochodzenie etniczne:

Data urodzenia:

PESEL:											
--------	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Numer innego dokumentu potwierdzającego tożsamość	
--	--

Miejsce zamieszkania:

Sposób kontaktu z pacjentką: tel.:, e-mail:

ISTOTNE DANE DOTYCZĄCE CIAŻY:

Ciąża: pojedyncza ☐ bliźniacza jednojajowa ☐ bliźniacza dwujajowa ☐ mnoga ☐

UWAGI:

Tydzień ciąży: **Liczba urodzeń:** **Liczba poronień:**

Aneuploidia autosomalna w poprzedniej ciąży: Tak ☐ Nie ☐

Aneuploidia chromosomów płci w poprzedniej ciąży: Tak ☐ Nie ☐

Zrównoważona aberracja chromosomowa u rodzica: Tak ☐ Nie ☐ Uwagi:

Nieprawidłowy wynik badania USG: Tak ☐ Nie ☐

Nieprawidłowy wynik przesiewowych badań biochemicznych: Tak ☐ Nie ☐

Nieprawidłowy wynik badania NIPT: Tak ☐ Nie ☐

Określona płeć płodu: Tak ☐ Nie ☐ Uwagi:

RODZAJ BADANIA: **FISH – PŁEĆ XY** ☐ **FISH – ANEUPLOIDIA: SONDY 13, 18, 21, XY** ☐
 KARIOTYP ☐ **aCGH** ☐ **FISH – SONDY 15, 16, 22 (PANEL UZUPEŁNIAJĄCY)** ☐

INFORMACJE O POBRANYM MATERIALE:

Data i godzina pobrania materiału:

Miejsce pobrania materiału: **DOM** ☐ **SZPITAL** ☐

MATERIAŁ:

KOSMÓWKA ☐ **ŁOŻYSKO** ☐ **JAJO PŁODOWE** ☐ **INNY** ☐

ODBIÓR WYNIKU:

E-mail ☐ Osobiście ☐ Osoba upoważniona: ☐

Osoba upoważniona przy odbiorze wyniku przedstawia upoważnienie zawierające dane (imię, nazwisko, numer dowodu osobistego) pacjentki oraz osoby odbierającej.

Materiał przeznaczony do badań genetycznych powinien spełniać poniższe wymogi:

1. Badany materiał stanowi świeży fragment kosmówki lub tkanki płodu w soli fizjologicznej o wymiarach ok. 2 cm² zabezpieczony w jałowym pojemniku oraz przechowywany w temperaturze lodówkowej dostarczony do laboratorium do 48h od pobrania. Materiału nie można zamrażać!!!
2. Dostarczony materiał wstępnie podlega makroskopowej ocenie pod kątem obecności trofoblastu lub tkanek płodu. W przypadku braku odpowiedniego materiału badanie genetyczne nie zostanie wykonane.
3. Czas oczekiwania na wynik jest uzależniony od rodzaju badania:
 - FISH – płęć XY: 2-5 dni roboczych
 - FISH – aneuploidia: 3-5 dni roboczych
 - aCGH: 3-5 tygodni
 - KARIOTYP: ok. 21 dni roboczych (czas oczekiwania na wynik jest zależny od dynamiki wzrostu hodowli in vitro)
4. Całość przyjętego materiału podlega badaniu zgodnie ze zleceniem i podpisaną deklaracją świadomej zgody na badanie genetyczne.
5. Czytelnie opisany materiał zawierający imię i nazwisko pacjentki wraz z datą urodzenia należy dostarczyć do Punktu Badań Płatnych (ul. M. Jakubowskiego 2, budynek D, piętro II) w godzinach 7:30 – 13:00.
6. Podstawą do wydania wyniku jest okazanie przez pacjenta potwierdzenia opłaty za badanie.

Ja, niżej podpisana:

- oświadczam, że jest mi znany typ badania, jego warunki, cena oraz termin realizacji.
- wyrażam świadomą zgodę na użycie dostarczonego materiału biologicznego do wykonania badań genetycznych zgodnie ze zleceniem
- zostałam poinformowana, że:
 - z uwagi na ryzyko kontaminacji DNA matczynym w niektórych przypadkach wynik może być nieinformatywny
 - istnieje ryzyko nieuzyskania wyniku (głównie kariotypu) z przyczyn zależnych od jakości dostarczonego materiału (zbyt długi czas od pobrania do dostarczenia do laboratorium, nieodpowiednie warunki transportu i przechowywania, ryzyko infekcji, degradacja DNA)
 - Pracownia Cytogenetyczna Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie nie ponosi odpowiedzialności za niewłaściwe pobranie, kontaminację materiałem o innym niż płodowy profilu genetycznym oraz niewłaściwy transport materiału
- otrzymałam wyczerpującą informację dotyczącą badania

Kraków, dnia

.....

czytelny podpis (imię i nazwisko)

Szpital Uniwersytecki w Krakowie Zakład Diagnostyki Hematologicznej i Genetyki	30-688 Kraków, ul. M. Jakubowskiego 2 tel. 12 400 36 77, 12 400 36 87
---	--

DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY NA WYKONANIE BADAŃ GENETYCZNYCH

Dane osoby badanej:

IMIĘ		NAZWISKO	
PESEL		TELEFON KONTAKTOWY	
ADRES			

INFORMACJA DLA PACJENTA

U podstaw chorób genetycznych i większości chorób nowotworowych leżą zmiany materiału genetycznego, które mogą być wyznacznikiem diagnozy i/lub rokowania, a co za tym idzie wdrożenia zgodnego z aktualnym stanem wiedzy i gdy jest to możliwe, bardziej skutecznego leczenia. Prowadzone badania mają na celu korelacje zmian genetycznych z przebiegiem klinicznym choroby.

Materiał do badania pobierany będzie jedynie podczas rutynowych badań diagnostycznych. Częstotliwość badań w przebiegu choroby będzie dyktowana częstotliwością pobrań diagnostycznych do oceny przebiegu choroby na zlecenie lekarza prowadzącego. Wyniki badań będą przekazane lekarzowi zlecającemu badanie.

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych zawartych w skierowaniu, zgodnie z ustawą z dnia 10 maja 2018 r. o ochronie danych osobowych (RODO) (Dz.U. 2018 poz. 1000). Administratorem Pani/Pana danych osobowych jest Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej Szpital Uniwersytecki w Krakowie adres: ul. Mikołaja Kopernika 36, 31-501 Kraków, telefon 12 400 10 00, e-mail: info@su.krakow.pl	☐ TAK ☐ NIE
--	---

Wyrażam zgodę na pobranie

- ☐ ode mnie ☐ od mojego dziecka ☐ od mojego podopiecznego
materiału biologicznego w postaci
☐ krwi obwodowej ☐ szpiku kostnego ☐ innego materiału
w celu izolacji DNA/RNA oraz wykonania molekularnych/ cytogenetycznych badań diagnostycznych, mających na celu identyfikację zmian w materiale genetycznym w związku z podejrzeniem/ rozpoznaniem klinicznym choroby

.....
 (Nazwa diagnozowanej jednostki chorobowej lub zakres badań stosownie do sytuacji klinicznej)

w ramach następującego rodzaju diagnostyki genetycznej

- | | |
|---|--|
| ☐ diagnostyka postnatalna
☐ weryfikacja rozpoznania klinicznego
☐ określenie stanu bezobjawowego nosicielstwa
☐ diagnostyka przedobjawowa
☐ określenie ryzyka zachorowania (w chorobach wieloczynnikowych) | ☐ diagnostyka prenatalna
☐ analiza materiału po poronieniu
☐ diagnostyka <i>post mortem</i>
☐ bankowanie DNA/RNA
☐ diagnostyka hematologiczna |
|---|--|

☐ **TAK** ☐ **NIE**

Oświadczam, że:

zostałem/-am poinformowany/-a o istocie podejrzanej choroby i znaczeniu wykonywanych badań molekularnych/ cytogenetycznych dla ustalenia rozpoznania/ oceny przebiegu choroby,

☐ **TAK** ☐ **NIE**

otrzymałem/-am wyczerpujące informacje na temat ograniczeń badania oraz znaczenia i konsekwencji uzyskania wyniku dodatniego, ujemnego lub nieinformacyjnego dla osoby badanej i członków rodziny osoby badanej

☐ **TAK** ☐ **NIE**

Zgadzam się na przechowywanie (bankowanie) próbki DNA/RNA osoby badanej po zakończeniu diagnostyki z zachowaniem tajemnicy danych

☐ **TAK** ☐ **NIE**

Zgadzam się na wykorzystanie uzyskanych wyników testów diagnostycznych w opracowaniach naukowych z zachowaniem warunków anonimowości

☐ **TAK** ☐ **NIE**

Zgadzam się na wykorzystanie próbki DNA/RNA oraz danych klinicznych osoby badanej w przyszłych badaniach naukowych mających na celu poszerzenie wiedzy na temat molekularnego podłoża chorób genetycznych i nowotworowych z zachowaniem warunków anonimowości

☐ **TAK** ☐ **NIE**

Zgadzam się na informowanie mnie o wynikach przyszłych badań naukowych uzyskanych w trakcie analizy próbki DNA/RNA osoby badanej, jeżeli będą przydatne klinicznie dla osoby badanej lub członków rodziny osoby badanej

☐ **TAK** ☐ **NIE**

Wyrażam zgodę na udzielenie mi informacji o ryzyku ujawnienia się w przyszłości patologii związanej ze stwierdzeniem tzw. zmian nieoczekiwanych

☐ **TAK** ☐ **NIE**

Ponadto zostałem/-am poinformowany/-a, że:

- uzyskany wynik badania może wskazywać na konieczność pobrania materiału biologicznego od członków rodziny/ krewnych
- w niektórych przypadkach (degradacja DNA, wynik nieinformatywny, badanie nieudane z przyczyn technicznych) konieczne będzie powtórne pobranie materiału
- wynik badania może pomóc w ustaleniu nosicielstwa defektu genetycznego oraz może stać się podstawą do określenia ryzyka genetycznego dotyczącego określonej jednostki chorobowej w mojej rodzinie oraz wśród moich krewnych
- wynik badania może wykazać obecność zmian nie związanych ze wskazaniem do badania a posiadających wartość diagnostyczną (tzw. zmiany nieoczekiwane)

OŚWIADCZENIE OSOBY BADANEJ / PRZEDSTAWICIELA USTAWOWEGO	PODPIS OSOBY BADANEJ / PRZEDSTAWICIELA USTAWOWEGO
Oświadczam, że uzyskałem/-am niezbędne informacje i wyrażam świadomą zgodę na wykonanie badań genetycznych.	