

Wypełnia laboratorium

Data (dd/mm/rr): ...../...../..... godz..... przyjęcia materiału

Kod (nadaje laboratorium)

Materiał przyjęł: .....

FORMACJE O PACJENCIE (Wypełnia rodzic/opiekun prawny Badanego)

Imię i Nazwisko

Badanego:

Przedstawiciel ustawowy

(imię i nazwisko):

Adres miejsca zamieszkania

Badanego/przedstawiciela

ustawowego:

e-mail kontaktowy

(do przesłania wyniku  TAK )

PESEL

Data urodzenia

Płeć:

Telefon

żeńska

męska

OPIS BADANIA

Test INFANO jest genetycznym badaniem profilaktycznym w zakresie chorób wieku dziecięcego uwarunkowanych genetycznie. Celem badania jest identyfikacja choroby przed wystąpieniem jej objawów klinicznych, co umożliwi rozpoczęcie leczenia przed zajściem nieodwracalnych zmian i uszkodzeń oraz zapobieganie poważnym powikłaniom, wynikającym z późnej diagnozy. Wybór chorób i genów objętych analizą został przeprowadzony na podstawie wiedzy dotyczącej podłoża genetycznego chorób, zawartej w aktualnych rekomendacjach, bazach danych i danych literaturowych o dobrze udokumentowanym znaczeniu diagnostycznym i znacznym potencjale w zakresie profilaktyki i/lub leczenia.

Zostałem/-am poinformowany/-a, że na podstawie analizy danych genetycznych mojego dziecka zostanie przygotowany raport diagnostyczny, który będzie się składać z:

- Wyniku analizy w kierunku występowania genotypów chorobotwórczych w zakresie 72 chorób objętych badaniem INFANO, w oparciu głównie o dane uzyskane za pomocą sekwencjonowania nowej generacji (NGS), ale także z wykorzystaniem dodatkowej, niezbędnej metodyki, jak w przypadku rdzeniowego zaniku mięśni. Wynik obejmie 15 grup chorób o niepełnej penetracji objawów, które zostały wybrane i będą raportowane zgodnie z wytycznymi American College of Medical Genetics and Genomics ACMG SF v2.0 (Kalia i wsp., Genet Med. 2017), gdyż mogą mieć bezpośrednie znaczenie dla aktualnego zdrowia i życia mojego dziecka.
- Opcjonalnego wyniku przeprowadzonej analizy MLPA dla 2 chorób nieobjętych analizą NGS, ale spełniających założenia profilaktyczne badania INFANO. Ta analiza zostanie wykonana, jeśli zgodzę się na to dodatkowo w niniejszym formularzu i poniosę dodatkowy koszt.

Pełna informacja o zakresie badania INFANO znajduje się na stronie badania infanotest.pl

Przyjmuję do wiadomości, że:

1. Raport diagnostyczny będzie zawierał informacje o stwierdzonych w badaniu genotypach chorobotwórczych, to jest:
  - stwierdzeniu dwu patogennych lub prawdopodobnie patogennych wariantów w tym samym genie dla choroby uwarunkowanej recesywnie;
  - stwierdzeniu wariantu patogennego lub prawdopodobnie patogennego w genie odpowiedzialnym za chorobę uwarunkowaną dominująco.
2. Raport nie będzie zawierał informacji o wariantach genetycznych o niepewnym znaczeniu klinicznym ani o wariantach, których nosicielstwo jest bezobjawowe.
3. Choroby z listy ACMG SF v.2.0 są poważne, ale nieprawidłowy wynik badania genetycznego nie jest jednoznaczny z pewnością zachorowania. Rozważyłem/-am obciążenie związane z uzyskaniem tej informacji o swoim dziecku.
4. Po uzyskaniu prawidłowego wyniku badania, w przypadku podejrzenia klinicznego którejkolwiek z chorób nim objętych lub wystąpienia dodatkowych objawów, mogę zwrócić się do NZOZ Genomed o poszerzenie analizy i interpretacji danych uzyskanych w badaniu. Wymagane będzie skierowanie lekarskie z podaniem wskazań do poszerzenia analizy poza cel profilaktyczny badania INFANO.
5. Badanie INFANO nie jest przeznaczone dla dzieci, u których na podstawie objawów podejrzewana jest konkretna choroba genetyczna lub zespół chromosomowy - w takich sytuacjach właściwszym będzie wybór celowanego badania diagnostycznego.
6. Laboratorium może zasugerować wykonanie porównawczego badania genetycznego biologicznych rodziców, a w niektórych przypadkach także rodzeństwa Badanego, w celu prawidłowej interpretacji wyniku.
7. Jeśli aktualnie pobrany materiał biologiczny nie spełni kryteriów jakości, do wykonania badania może być potrzebne ponowne pobranie lub pobranie innego typu materiału.
8. Raport końcowy badania stanowi wynik badania diagnostycznego zgodnie z ustawą o diagnostyce laboratoryjnej. Raport zostanie wydany w ciągu maksymalnie 6 tygodni od daty przyjęcia próbki przez laboratorium NZOZ Genomed, a informacja o wyniku nieprawidłowym (pozytywnym/dodatnim) będzie przekazana niezwłocznie, nawet przed przygotowaniem pełnego raportu diagnostycznego.

WYBÓR OPCJI DODATKOWEJ (wymaga poniesienia dodatkowego kosztu, nieuwzględnionego w cenie badania INFANO)

- W ramach INFANO proszę o dodatkowe wykonanie, metodą MLPA, diagnostycznej analizy w kierunku dystrofii mięśniowej Duchenne'a/Beckera i wrodzonego przerostu kory nadnerczy

**INFORMACJE I OŚWIADCZENIA DODATKOWE**

1. Przyjmuję do wiadomości, że z użyciem sekwencjonowania następnej generacji (NGS) zostanie przeprowadzony odczyt sekwencji regionów kodujących (eksonów) wybranych 118 genów wraz z regionami styku intron/ekson (w zakresie +/-20 nukleotydów od eksonu) oraz wybranych wariantów o dobrze udokumentowanym znaczeniu klinicznym, zlokalizowanych w regionach niekodujących tych genów. W przypadku stwierdzenia w NGS obecności genotypów chorobotwórczych w genach objętych analizą, obecność wariantów patogennych i prawdopodobnie patogennych zostanie zweryfikowana przy użyciu metody referencyjnej (sekwencjonowania metodą Sangera).
2. Przyjmuję do wiadomości, że sekwencjonowanie nie umożliwia skutecznej identyfikacji rozległych delecji, duplikacji i rearanżacji w obrębie genów. Takie defekty również mogą być przyczyną chorób genetycznych. W ramach INFANO, dla genów odpowiedzialnych za rdzeniowy zanik mięśni, dystrofię Duchenne'a/Beckera i wrodzony przerost kory nadnerczy, badanie genetyczne wykonywane jest metodą MLPA.
3. Rozumiem, że prawidłowa interpretacja wyniku badania genetycznego wymaga informacji o rzeczywistym pokrewieństwie w rodzinie.
4. Wyrażam zgodę, aby wyniki badań oraz pozostały po badaniu diagnostycznym materiał biologiczny zostały anonimowo wykorzystane do celów badań naukowych, opracowania testów diagnostycznych, analiz statystycznych i publikacji naukowych.
5. Wyrażam zgodę, aby materiał genetyczny Badanego, po zakończeniu badania pozostał w zasobach NZOZ Genomed.
6. Oświadczam, iż zostałam/em poinformowana/ny, że w każdym czasie mogę cofnąć zgodę wyrażoną w pkt 4 i 5 powyżej oraz zażądać usunięcia tych danych od dnia doręczenia NZOZ Genomed stosownego oświadczenia.
7. Uzyskałam/łam od lekarza zlecającego badanie informację o istocie i znaczeniu diagnostycznym planowanego badania (zgodnie z art.9 ust. 2 ustawy z dnia 6 listopada 2008 o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta).

Oświadczam, że korzystając z mojego prawa – wynikającego z art. 9 ust. 4 ww. ustawy – świadomie zrezygnowałam/am, przed wyrażeniem zgody na powyższe badanie, z uzyskania od lekarza informacji, o której mowa w art. 9 ust. 2 wspomnianej powyżej ustawy, w zakresie znaczenia diagnostycznego planowanego badania genetycznego oraz istoty choroby, której wykryciu badanie to może służyć.

.....  
Miejscowość i data

.....  
Podpis rodzica / przedstawiciela ustawowego

**INFORMACJE O JEDNOSTCE KIERUJĄCEJ (MIEJSCE PRZESŁANIA WYNIKU)**

Nazwa jednostki		NIP:	
Adres:		tel:	
		e-mail	

**INFORMACJE ISTOTNE KLINICZNIE (wypełnia lekarz kierujący/placówka kierująca)**

Czy Badany miał dodatni wynik przesiewu noworodkowego?  
Jeśli TAK, to w kierunku jakiej choroby i jaki był wynik badania (załączyć):  TAK  NIE

---

Czy Badany miał już wykonywany test genetyczny?  
Jeśli TAK, to w kierunku jakiej choroby i jaki był wynik badania (załączyć):  TAK  NIE

---

Czy w rodzinie Badanego wystąpiła choroba genetyczna?  
Jeśli TAK, proszę wymienić jednostki chorobowe oraz stopień pokrewieństwa w stosunku do Badanego:  TAK  NIE

---

Czy u Badanego kiedykolwiek był wykonany przeszczep szpiku?  
\*przeszczep szpiku stanowi przeciwwskazanie do wykonywania badań genetycznych z krwi i śliny  TAK  NIE

Czy u Badanego w ciągu ostatnich 3 miesięcy była wykonana transfuzja krwi?  
\* badanie genetyczne można wykonać po okresie 3 miesięcy od daty transfuzji, w przeciwnym razie istnieje ryzyko otrzymania błędnego wyniku diagnostycznego.  TAK  NIE

Inne istotne dane kliniczne:

Podpis i pieczęć lekarza kierującego		Osoba pobierająca próbkę	
Miejscowość i data		Data i godzina pobrania	

**MATERIAŁ DO BADANIA (proszę zaznaczyć właściwe)**

- wymaz z jamy ustnej     ślina     krew pępowinowa     krew żylna     inne .....