Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy
im. prof. Stanisława Popowskiego w Olsztynie, ul. Żołnierska 18a, 10-561 Olsztyn

Pracownia Genetyki i Biologii Molekularnej tel. 89 539 32 66/ 268

Skierowanie na badanie genetyczne
wraz z formularzem świadomej zgody na wykonanie badań genetycznych.

Dane pacjenta:	**Dane rodzica lub opiekuna prawnego:** **(wypełnić, jeśli osoba kierowana na badania jest niepełnoletnia):**
Imię i nazwisko:	Imię i nazwisko:
Adres zamieszkania:	Adres zamieszkania:
PESEL:	PESEL:
Numer telefonu:	Numer telefonu:
Adres mailowy:	Adres mailowy:

Rozpoznanie kliniczne, obraz i przebieg choroby u pacjenta :

Kieruję pacjenta na następujące badanie genetyczne :
(właściwe podkreślić)

Metoda MLPA (Multiplex Ligation – dependent Probe Amplification)

- **Zespoły mikrodelecji/mikroduplikacji** (Zestaw sond SALSA MLPA KIT P245)
- **Analiza metylacji** oraz delecji/duplikacji regionu odpowiedzialnego za zespół Prader-Willego i zespół Angelmana (Zestaw sond ME028 PWS/AS).

Wykrywanie zmian SNP metodą Real-Time PCR w genach:

WYKRYWANIE OBECNOŚCI WARIANTU PATOGENNEGO c.1691G>A (**MUTACJA TYPU LEIDEN)** W GENIE CZYNNIKA V KRZEPNIĘCIA
WYKRYWANIE OBECNOŚCI WARIANTU PATOGENNEGO c.20210AG>A W GENIE CZYNNIKA II KRZEPNIĘCIA KRWI (**GEN PROTROMBINY**).
WYKRYWANIE OBECNOŚCI POLIMORFIZMU c. 677C>T, w genie **MTHFR**.
WYKRYWANIE OBECNOŚCI POLIMORFIZMU c. 1298A>C, w genie **MTHFR**
WYKRYWANIE OBECNOŚCI WARIANTU PATOGENNEGO w genie **PAI-1**
WYKRYWANIE OBECNOŚCI ALLELU **HLA-B27**

Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy
im. prof. Stanisława Popowskiego w Olsztynie, ul. Żołnierska 18a, 10-561 Olsztyn

Pracownia Genetyki i Biologii Molekularnej tel. 89 539 32 66/ 268

Wykrywanie drobnoustrojów metodą Real-Time PCR:

CMV (cytomegalowirus) jakościowo	Zakażenie grzybicze Aspergillus sp.	Zakażenie grzybicze: *Pneumocystis jiroveci*
CMV (cytomegalowirus) ilościowo	Zakażenie grzybicze: *Candida albicans, krusei, glabrata,parapsilosis, tropicalis*	Krztusiec (*Bordetella pertussis/parapertussis*)
EBV (wirus *Epsteina-Barra*) jakościowo	Zakażenie wirusowe: Poliomawirusami: BKV/JCV	
EBV (wirus Epsteina-Barra) ilościowo	Zakażenie wirusowe: *Parvowirus B19*	

- **Oznaczanie kariotypu z limfocytów T krwi obwodowej**

- **PANELE GENETYCZNE (SEKWENCJONOWANIE NASTĘPNEJ GENERACJI)**

Autyzmi i Niepełnosprawność intelektualna (199 genów)

Epilepsja (122 geny)

Rasopatie (26 genów)

aCGH + SNP (Kariotyp molekularny, badanie mikromacierzy aCGH wraz SNP)

DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY NA BADANIE GENETYCZNE

Niniejszym wyrażam zgodę na użycie pobranej ode mnie / mojego dziecka krwi w celu izolacji materiału genetycznego (DNA/RNA) i/lub założenia hodowli komórkowej i wykonania molekularnych i/lub cytogenetycznych badań diagnostycznych, mających na celu identyfikację zmian predysponujących do zachorowania na choroby uwarunkowane genetycznie.

- Celem badania jest znalezienie zmian genetycznych mogących odpowiadać za wystąpienie określonej choroby. Na podstawie uzyskanego wyniku będzie można określić ryzyko wystąpienia choroby. Brak zmiany genetycznej nie oznacza, że choroba nie wystąpi.
- Każde badanie genetyczne ma swoje ograniczenia, z tego też powodu może się zdarzyć, że pomimo prawidłowo przeprowadzonej analizy genetycznej, nie wszystkie zmiany genetyczne zostaną wykryte. Możliwe jest również, że zmiana genetyczna odpowiedzialna za daną chorobę znajduje się w innym niż przebadane geny.
- Interpretacja wyniku badania genetycznego zależy od aktualnej wiedzy medycznej, jak również od szeregu uwarunkowań środowiskowych i rodzinnych. Niepełna informacja medyczna dotycząca pacjenta lub jego rodziny, w tym inne niż deklarowane pokrewieństwo pomiędzy członkami badanej rodziny, może spowodować, że otrzymane wyniki badań będą niewłaściwie zinterpretowane. Dalsze decyzje lekarskie odnośnie planowanej terapii, tudzież metod zapobiegania chorobie, będą oparte o całościową ocenę sytuacji zdrowotnej pacjenta, a uzyskane wyniki badania genetycznego będą stanowić jedynie jeden z czynników wspierających proces decyzyjny.
- Wynik badania zostanie przekazany lekarzowi kierującemu na badanie lub przesłany na wskazany adres poradni lekarskiej.
- Wszelkie dane dotyczące pacjenta i jego rodziny, w tym dane osobowe, medyczne oraz wyniki badania genetycznego, należą do danych wrażliwych i poufnych i będą przechowywane z zachowaniem wszelkich standardów bezpieczeństwa mających na celu zabezpieczenie ich przed nieprawomocnym ujawnieniem osobom do tego nieupoważnionym.
- Niezależnie od przestrzegania standardów laboratoryjnych, wyizolowany materiał genetyczny może ulec degradacji (zniszczeniu), co uniemożliwi przeprowadzenie zleconej analizy genetycznej. W takim przypadku może zajść potrzeba ponownego pobrania materiału biologicznego (krwi, wymazu itp.)
- Po zakończeniu zleconego badania genetycznego, wyizolowany materiał genetyczny (DNA/RNA) i dane kliniczne mogą być przechowywane i anonimowo wykorzystane w celach edukacyjnych i do badań naukowych, których celem jest określenie częstości występowania oraz znaczenia klinicznie istotnych wariantów w populacji polskiej. W przypadku niewyrażenia zgody na takowe wykorzystanie, materiał genetyczny zostanie zniszczony

Data i podpis pacjenta: Data i podpis lekarza kierującego