

Genetyczne badanie weryfikacyjne realizowane w ZGM IMiD.

Genetyczne badanie weryfikacyjne dla wrodzonych niedoborów odporności odbywa się w Zakładzie Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka.

Do badania potrzebne są:

- 1) krew dziecka pobrana na EDTA** (przynajmniej 1 ml, pobrana zgodnie z załączoną instrukcją)
- 2) deklaracja świadomej zgody podpisana przez przedstawiciela ustawowego dziecka**
- 3) skierowanie na badanie genetyczne**
 - na skierowaniu należy wpisać „PRZESIEW PILNE” oraz podać numer bibuły, który wklejony jest w książeczce zdrowia dziecka
 - należy podać dane lekarza kierującego, numer telefonu do kontaktu oraz adres mailowy, na który zostanie przestany wynik po autoryzacji (wyniki nie będą wysyłane na prywatne adresy na ogólnodostępnych serwerach pocztowych np. wp, gmail itp.), niezależnie oryginał wyniku zostanie przestany na adres jednostki kierującej

Osoby odpowiedzialne za wykonywanie badań:

Monika Gos, tel. kontaktowy: 223277300, +48 697445373

e-mail: monika.gos@imid.med.pl

Transport materiału do IMiD

Materiał może zostać wysłany bezpośrednio do Zakładu Genetyki Medycznej lub razem z innymi badaniami (dodatkową bibułą), które przesyłane są do Zakładu Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej. Istnieje także możliwość zamówienia kuriera przez IMiD. W tej sprawie proszę o kontakt z sekretariatem Zakładu Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej pod numerem telefonu: 22-32 77 132 lub 133.

PROCEDURA POBIERANIA KRWI ŻYLNEJ DO BADANIA MOLEKULARNEGO

1. Krew żylną pobiera w gabinecie lekarskim lub ambulatorium wykwalifikowany personel medyczny. Krew można pobrać w punkcie pobrań IMiD (budynek A, parter, pon. – pt., godz. 9-14).
2. 2-5 ml krwi żyłnej należy pobrać do próbówki z EDTA
3. Probówkę należy podpisać wyraźnie imieniem i nazwiskiem Pacjenta*
4. Probówkę należy kilkakrotnie zamieszać przez delikatne odwracanie probówki
5. Próbkę z krwią **nie należy mrozić**. Jeśli konieczne jest przechowanie krwi – należy ją przechowywać w lodówce.

Pobranie krwi poza IMiD:

Krew można pobrać w miejscu zamieszkania (np. w gabinecie lekarza POZ, w przychodni ambulatoryjnej, w prywatnym punkcie pobrań)

1. Przed wysłaniem należy bardzo dobrze zapakować próbówkę z krwią (owinąć ligniną i umieścić w szczelnym worku foliowym i tak zapakowaną włożyć do pudełka, a następnie do koperty przewozowej), tak aby w razie uszkodzenia próbówki podczas transportu, krew nie wylała się.
2. Do koperty przewozowej należy także dołączyć **wypełnione skierowanie i formularz świadomej zgody** na wykonanie badania molekularnego (dokumenty do pobrania na stronie internetowej).
3. Krew powinna dotrzeć do laboratorium najpóźniej 3-4 dni od momentu pobrania.
4. Krew można przesłać pocztą (polecony-priorytet) lub kurierem na adres:

Zespół Pracowni Genetyki Molekularnej

Zakład Genetyki Medycznej

Instytut Matki i Dziecka

Ul. Kasprzaka 17a,

01-211 Warszawa

* UWAGA:

1. Probówki nieopisane nie będą przyjmowane do badania
2. Jeśli mieli Państwo wcześniej wykonywane badania molekularne w innym laboratorium, w którym została zabezpieczona próbka DNA, możemy podjąć próbę wykonania badania z wykorzystaniem tego materiału. Należy wtedy poprosić ośrodek, który wcześniej wykonywał badanie, o udostępnienie próbki i dostarczyć ją naszego laboratorium razem z dokumentacją medyczną.
3. W przypadku badań komercyjnych możliwe są następujące formy opłaty za badanie:
 - opłata wykonana w kasie IMiD (budynek A, parter, Rejestracja; pon.-pt. 8:00-14:30) gotówką lub kartą płatniczą – do dokumentów należy dołączyć potwierdzenie wpłaty otrzymane w Kasie
 - przelew na konto IMiD (aktualny numer konta: 81 2490 0005 0000 4600 8807 9430) - w tytule przelewu należy podać imię i nazwisko osoby, dla której wykonywane jest badanie, oraz kod zlecanego badania. Dokładniejsze informacje: [tu](#)

KARTA SKIEROWANIA NA BADANIE MOLEKULARNE**INFORMACJE O BADANIU** (wypełnić wg oferty badań diagnostycznych ZGM):(aktualny cennik i lista procedur na stronie zgm.imid.med.pl: Menu: Badania genetyczne → Oferta → Pracownie Genetyki Molekularnej)

Jednostka chorobowa:

Kod procedury:

INFORMACJE O PACJENCIEImię i nazwisko (*drukowanymi literami*):

.....

.....

Data urodzenia (dz/m/r):/...../.....

PESEL:

Płeć: żeńska męska nieznana Pochodzenie etniczne: polskie inne

.....

INFORMACJE KONTAKTOWE:

Adres zamieszkania:

.....

.....

Adres e-mail:

Telefon kontaktowy:

Nr karty/rodowodu pacjenta w jednostce kierującej:

.....

INFORMACJE O JEDNOSTCE KIERUJĄCEJ:

Nazwa jednostki:

.....

.....

Adres:

.....

.....

Telefon: e-mail:

Imię i nazwisko lekarza kierującego:

.....

Dane kontaktowe (tel./e-mail):

.....

.....

Data wystawienia skierowania (dz/m/r):/...../.....

INFORMACJE O MATERIALE BIOLOGICZNYM:**Rodzaj materiału:** krew obwodowa plama krwi hodowla amniocytów płyn owodniowy trofoblast wyizolowany DNA inne.....

Data pobrania próbki od pacjenta (dz/m/r):/...../.....

Uwagi o stanie próbki:.....

Data przyjęcia materiału (dz/m/r):/...../.....

INFORMACJE O WYNIKU ANALIZY DNA:

Wynik zwyczajowo wysyłany jest do jednostki kierującej. W innym przypadku proszę o podanie właściwych danych adresowych:

.....

.....

INFORMACJE DO FAKTURY:

NIP:

Nazwisko i imię / nazwa jednostki kierującej / firmy:

.....

.....

Adres:

Podpis i pieczętka osoby wyrażającej zgodę na pokrycie kosztów badania (Dyrektor, Główny Księgowy)

Uwagi:

Informacje objęte tajemnicą zawodową (lekarza i diagnosty laboratoryjnego):

Cel badania:

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Diagnostyka postnatalna | <input type="checkbox"/> Diagnostyka prenatalna |
| <input type="checkbox"/> weryfikacja rozpoznania klinicznego | <input type="checkbox"/> Diagnostyka post-mortem |
| <input type="checkbox"/> określenie statusu nosicielstwa | <input type="checkbox"/> Zabezpieczenie materiału genetycznego |
| <input type="checkbox"/> określenie predyspozycji do zachorowania na w/w chorobę genetyczną | |
| <input type="checkbox"/> diagnostyka przedobjawowa | |

Wskazania do przeprowadzenia badania:

- Pozytywny wywiad rodzinny (proszę podać stopień pokrewieństwa z osobą chorą na daną chorobę)

.....
.....

- Kliniczne objawy choroby takie jak:

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

- Inne:

.....
.....

- **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 probanta oraz imię i nazwisko probanta:

.....
.....

<p>INFORMACJE O TRANSFUZJI Była wykonana u pacjenta w ciągu ostatnich 3 miesięcy:</p> <p><input type="checkbox"/> TAK <input type="checkbox"/> NIE</p> <p><i>* badanie genetyczne można wykonać po okresie 3 miesięcy od daty transfuzji, w przeciwnym razie istnieje ryzyko otrzymania błędnego wyniku diagnostycznego.</i></p>

<p>INFORMACJE O PRZESZCZEPIE SZPIKU Czy u pacjenta wykonano kiedykolwiek przeszczep szpiku:</p> <p><input type="checkbox"/> TAK <input type="checkbox"/> NIE</p> <p><i>* w przypadku przeszczepu szpiku należy do badania genetycznego pobrać inną tkankę niż krew (np. fibroblasty, komórki śluzówki jamy ustnej)</i></p>

Oświadczam, iż poinformowałem pacjenta o szczegółach dotyczących rodzaju badania i możliwych wynikach molekularnych badań genetycznych.

<p>PODPIS I PIECZĄTKA LEKARZA KIERUJĄCEGO NA BADANIE:</p>
--

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"/> Diagnostyka post-mortem |
| <input type="checkbox"/> określenie statusu nosicielstwa | <input type="checkbox"/> Zabezpieczenie materiału genetycznego |
| <input type="checkbox"/> określenie predyspozycji do zachorowania na w/w chorobę genetyczną | |
| <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, co może przełożyć się na uzyskanie porady specjalistycznej 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:

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).

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

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.

Data i podpis Rodzica / Opiekuna prawnego Dotyczy dzieci poniżej 7 r.ż. Oświadczam, że moje dziecko / podopieczny został poinformowany o badaniu i nie wyraża sprzeciwu na jego wykonanie)	Data i podpis Pacjenta (Jeżeli skończył 13 lat i jest w stanie z rozeznaniem wypowiedzieć się o zlecanym badaniu)	Data i podpis Rodzica / Opiekuna prawnego (W przypadku pacjentów niezdolnych do rozeznania o zlecanym badaniu.)
---	---	---

Oświadczam, iż poinformowałem pacjenta o szczegółach dotyczących rodzaju badania i możliwych wynikach molekularnych badań genetycznych.

.....
data

.....
podpis i pieczętka lekarza kierującego