

Poniższa zgoda powinna być przed podpisaniem omówiona z lekarzem prowadzącym lub specjalistą w zakresie genetyki

Placówka kierująca

Kod kreskowy

## Wprowadzenie do Testu Prenatalnego SANCO

### Czym jest Test Prenatalny SANCO?

**Test Prenatalny SANCO** jest genetycznym badaniem przesiewowym dla kobiet w ciąży. Test określa bardzo dokładnie ryzyko trisomii i innych, wybranych zaburzeń chromosomowych u płodu. Badanie jest bezpieczne dla matki i dziecka oraz bardzo czułe, wykrywa ponad 99% przypadków najczęstszych trisomii chromosomów. Badanie nie zastępuje diagnostyki inwazyjnej (amniopunkcji), ale w większości przypadków pozwala jej uniknąć. **Test SANCO** można wykonać po ukończeniu 10. tygodnia ciąży.

### Jak działa Test SANCO?

W czasie ciąży płodowy DNA, pochodzący głównie z komórek łożyska, krąży we krwi matki. Ten materiał jest zwykle reprezentatywny dla genomu płodu i może służyć do oceny ryzyka zaburzeń chromosomowych. Zasada działania **Testu SANCO** opiera się na pobraniu 10 ml krwi ciążarnej i analizie znajdującego się w niej DNA łożyskowego.

### Test SANCO jest badaniem przesiewowym:

Czułość, swoistość i dokładność **Testu SANCO** są bardzo wysokie. **Test SANCO** jest jednak badaniem przesiewowym. Znaczy to, że nie wszystkie przypadki choroby u płodu będą wykryte w badaniu, a jeżeli **Test SANCO** wykaże wysokie ryzyko choroby, w celu postawienia ostatecznej diagnozy wymagane będzie przeprowadzenie badania inwazyjnego (preferencyjnie amniopunkcji).

### Co może być ocenione w Teście SANCO?

Nieinwazyjne prenatalne badania genetyczne, do których należy **Test SANCO**, wykonuje się w celu wykluczenia obecności najczęstszych trisomii (dodatkowych kopii chromosomów 21, 18 i 13). **Test SANCO** jest badaniem o szerokim zakresie, całogenomowym, to znaczy, że mogą być w nich ocenione wszystkie chromosomy i ich różne wybrane nieprawidłowości.

Choroba	Opis	Czułość testu SANCO*
Trisomia 21	Dodatkowa, trzecia kopia chromosomu 21 powoduje zespół Downa, który jest najczęstszą przyczyną niepełnosprawności intelektualnej, uwarunkowanej genetycznie; w przebiegu zespołu Downa obserwuje się także inne nieprawidłowości, takie jak wady serca, wady słuchu i wzroku, zaburzenia odporności i zaburzenia funkcjonowania układu pokarmowego.	>99,9%
Trisomie 18 i 13	Dodatkowa kopia chromosomu 18 powoduje zespół Edwardsa, a trisomia chromosomu 13 - zespół Patau. Najczęściej w przypadku wystąpienia któregoś z tych zespołów dochodzi do poronienia lub martwego urodzenia. Większość dzieci urodzonych nie przeżywa pierwszego roku życia ze względu na mnogie wady wrodzone. Dzieci, które żyją dłużej niż rok, mają poważne problemy rozwojowe.	T18: >99,9% T13: >99,9%
Aneuploidia chromosomów płci	Badanie określa ryzyko nieprawidłowej liczby chromosomów płci (XXX, XXY, XYY i monosomia X). Choroby te nie wiążą się z tak poważnymi objawami klinicznymi jak trisomie autosomów. W większości przypadków nie grożą poronieniem (wyjątkiem jest zespół Turnera, tj. monosomia X), a urodzone dzieci są sprawne fizycznie i intelektualnie. Mogą one wymagać opieki endokrynologa i innych specjalistów, a w wieku dorosłym zagrożone są niepłodnością.	monosomia X 90,5%
Płeć	Określana jako męska / żeńska	99,9%
Rzadkie aneuploidie autosomów	Zmiana liczby (aneuploidia) chromosomów nr 1-12, 14, 15-17, 19, 20, 22 to zaburzenie na tyle poważne, że jego obecność u płodu powoduje poronienie ciąży w pierwszym trymestrze. Jeżeli więc taka choroba zostanie wykryta w <b>SANCO</b> , zwykle jest ograniczona do łożyska, ale może wiązać się z mozaikowością u płodu, zaburzeniami w przebiegu ciąży i rozwoju dziecka oraz podwyższonym ryzykiem poronienia. Czasem przyczyną wyniku dodatniego okazuje się choroba nowotworowa ciążarnej.	96,4%
Wszystkie (ponad 430) delecje i duplikacje autosomów $\geq 7\text{Mpz}$	Tak duże błędy genetyczne (7 milionów liter wielkości) występują przypadkowo i bardzo rzadko, ale, ze względu na rozmiar uszkodzenia, mają poważne konsekwencje kliniczne. Lokalizacja, rozmiar i typ uszkodzenia (delekcja czy duplikacja) warunkuje występowanie i nasilenie różnych objawów klinicznych, do których najczęściej należą: niepełnosprawność intelektualna, opóźniony rozwój psychoruchowy, a czasami także wady wrodzone.	74,1%

**Możliwe wyniki Testu SANCO:**

"**Wynik prawidłowy**", tj. negatywny (**niskie ryzyko**), oznacza, że wynik oceny chromosomów nie odbiega od normy i jest bardzo małe prawdopodobieństwo występowania u płodu którejkolwiek z badanych nieprawidłowości.

"**Wynik nieprawidłowy**", tj. pozytywny (**wysokie ryzyko**), oznacza wysokie prawdopodobieństwo, ale nie pewność, że płód jest dotknięty wskazaną chorobą. W raporcie zostanie przedstawiona dodatnia wartość predykcyjna badania, jeżeli jest znana, tj. informacja, na ile prawdopodobne jest występowanie u płodu wady, stwierdzonej w badaniu **SANCO**. Im rzadsza wada, tym niższa potwierdzalność wyniku. Wynik nieprawidłowy zawsze wymaga konsultacji w poradni genetycznej.

"**Brak możliwości wykonania badania**" oznacza, że nie jest możliwe wykonanie **Testu Prenatalnego SANCO** w danej ciąży. Czasami do uzyskania wyniku potrzebne jest powtórzenie badania lub ponowne pobranie krwi. Nie wiąże się to z dodatkową opłatą, ale wydłuża czas oczekiwania na wynik i należy to uwzględnić w planowaniu badań prenatalnych. Jeżeli laboratorium oceni, że badanie **SANCO** nie może być wykonane, zostanie wydany raport o braku możliwości wykonania badania a jego koszt zostanie zwrócony. Rezygnacja z badania w trakcie jego trwania lub odmowa powtórnego oddania krwi nie uprawniają do zwrotu kosztów badania.

**Zalety i wady zakresu całogenomowego:**

Zakres całogenomowy pozwala na określenie ryzyka poważnych nieprawidłowości genetycznych, będących przyczyną poronień, IUGR oraz niskiej masy urodzeniowej dziecka, a nawet umożliwia wczesne wykrycie choroby nowotworowej u ciężarnej. Jeśli zdecydujesz się na całogenomowy zakres badania **SANCO**, istnieje niewielkie prawdopodobieństwo (0,5%), że wynik wykaże nietypową wadę chromosomową. Stwierdzone zmiany mogą mieć istotne znaczenie dla zdrowia płodu lub Twojego, mogą też wpłynąć niekorzystnie na przebieg ciąży. Mając taki nietypowy, nieprawidłowy wynik testu **SANCO**, staniesz przed decyzją o diagnostyce inwazyjnej (amniopunkcji) w celu zweryfikowania występowania choroby u płodu. Może się okazać, że przyczyną takiego nieprawidłowego wyniku testu **SANCO** nie jest jednak choroba płodu a na przykład początek choroby nowotworowej lub mozaikowość łożyska; aby się o tym przekonać, będą potrzebne kolejne specjalistyczne badania.

Mając na uwadze korzyści i możliwe wady analizy całogenomowej, zastanów się, i wybierz razem z lekarzem zakres badania. Całogenomowe badanie **SANCO** można wykonać w ciąży pojedynczej i bliźniaczej - gdzie wynik podawany jest łącznie dla obu płodów i może być nieco mniej dokładny niż dla ciąży pojedynczej.

**Czego test nie bada:**

**Chorób dziedzicznych** i monogenowych, wynikających z „małych” uszkodzeń genów, jak mukowiscydoza czy rdzeniowy zanik mięśni;

**Chorób wielogenowych** i wieloczynnikowych ani wad rozwojowych, takich jak rozszcypy, padaczka, autyzm;

**Małych** delecji i duplikacji, poniżej rozdzielczości metody (7Mpz dla **SANCO**);

Aneuploidii chromosomów płci w ciąży bliźniaczej;

**Poliploidii** (np. triploidii) i translokacji zrównoważonych

**Choroby w formie mozaikowej**, gdy wada chromosomowa płodu nie jest odpowiednio reprezentowana w komórkach łożyska.

**Przeciwwskazania do badania:****BEZWZGLĘDNE:**

(1) **nieukończone 10 tygodni ciąży** (2) **choroba nowotworowa** (3) **przeszczep szpiku lub narządu** (4) **transfuzja** krwi w ciągu ostatnich 3 miesięcy (5) **obumarcie bliźniaka w ciąży mnogiej po 8. tygodniu** (6) **terapia komórkami macierzystymi** pochodzącymi od innej osoby (7) **toczeń** rumieniowaty układowy

**Do konsultacji ze specjalistą w przypadku:**

(1) stwierdzenia **wrodzonych wad płodu** w badaniu USG

(2) **wysokiego ryzyka** trisomii po teście złożonym (potocznie test PAPP-A)

**Do konsultacji z infolinią SANCO, jeśli:**

(1) nastąpiło **obumarcie bliźniaka w ciąży mnogiej**

(2) jesteś **nosicielką aberracji chromosomowej**

(3) otrzymujesz **szczepionkę z limfocytów partnera**

(4) jesteś w trakcie **immunoterapii**

Badanie NIPT, zgodnie z rekomendacją Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników, nie powinno być wybierane zamiast badania inwazyjnego przy ryzyku >1:100 po teście złożonym (potocznie test PAPP-A).

**Prawidłowy wynik badania nie wyklucza innych zaburzeń genetycznych lub wad wrodzonych, niemożliwych do oceny w SANCO.**

**To jest informacja przeznaczona dla Ciebie, zabierz ją do domu**

**Egzemplarz dla Laboratorium**

PLACÓWKA KIERUJĄCA

KOD KRESKOWY

**INFORMACJE O PACJENTCE**

Imię

Nazwisko

tel.:

PESEL

Data urodzenia: DD / MM / RRRR

Waga: kg

Wzrost: cm

e-mail:

**POWÓD BADANIA**

- Niepokój ciąży  
 Wiek powyżej 35 lat  
 Nieprawidłowy wynik badania przesiewowego (wypełnij poniżej)  
 Nieprawidłowy wynik badania USG (wypełnij poniżej)  
 Niepowodzenia ciąży:  poronienia  ciąża/dziecko z aberracją chromosomową (jaką) .....  
 Zapłodnienie *in vitro*  
 Stwierdzenie aberracji chromosomowej u matki lub ojca dziecka (jakiej) .....  
 Choroby genetyczne w rodzinie (jakie) .....

Informacje dodatkowe/uwagi o pacjentce: .....

*np. choroby przewlekłe, przyjmowane leki, przeszczep, transfuzja, zespół zanikającego bliźniaka*

 Ciąża:  Pojedyncza  Bliźniacza Data porodu: DD / MM / RRRR

Kosmówkowość (ciąża bliźniaczej):

 DC/DA: dwukosmówkowa, dwuowodniowa  MC/DA: jednokosmówkowa, dwuowodniowa  MC/MA: jednokosmówkowa, jednoowodniowa

 Przezierność karkowa (NT): mm  $\beta$ hCG: MoM PAPP-A: MoM Inne markery: .....

Rodzaj wykonanego testu przesiewowego:

 Test złożony (PAPP-A):

 Badanie USG I trymestr

 Inne

 Badanie USG II trymestr

 Brak badań

**Ryzyko:**

T21:1/

T18:1/

T13:1/

**WYBÓR ZAKRESU BADANIA**


oraz

Wynik w 5 dni roboczych

 **Zakres standardowy**

- Trisomie 21, 18, 13 + płeć płodu
- Aneuploidie X, Y (analiza niedostępna dla ciąż bliźniaczych)

**LUB**
 **Zakres rozszerzony (całogenomowy)** - w cenie badania standardowego

- Trisomie 21, 18, 13 + płeć płodu
- Aneuploidie X, Y (analiza niedostępna dla ciąż bliźniaczych)
- Analiza liczby wszystkich chromosomów autosomalnych
- Analiza wszystkich delecji i duplikacji autosomów, obejmujących  $\geq 7$  milionów par zasad; ponad 430 różnych delecji i duplikacji, w tym: delecja 1p36, duplikacja 12p, zespół Cri-du-chat (delecja 5p), delecja 16p11.2-p12.2, zespół Pallister-Killian (izochromosom 12p), delecja 2q33.1, zespół kociego oka (tetrasomia 22pter-22q11), duplikacja 16p11.2-p12.2, duplikacja 7p22.3-q11.21, delecja 2q35-q36.3, duplikacja 15q11.1-q13.3.


 Pacjentka **nie chce znać** płci płodu/płodów

Wiek ciąży: tyg.

Data pobrania krwi: DD / MM / RRRR

godz.

Podpis lekarza:

Krew pobrat/a:

**Oświadczenie zgody Pacjentki na Test Prenatalny SANCO**

v04.0

Nieinwazyjne badanie prenatalne (*Non-Invasive Prenatal Test - NIPT*), oparte na analizie pozakomórkowego DNA z krwi matki, nie jest badaniem diagnostycznym, lecz przesiewowym. Wyniki badania nie mogą zatem zostać użyte jako jedyna podstawa diagnozy. W celu zweryfikowania wyników konieczne jest przeprowadzenie dalszych kompleksowych badań, aby uniknąć podjęcia nieodwracalnych decyzji, dotyczących ciąży. Ma to zastosowanie zarówno w przypadku, gdy przesłany raport zawiera informację o niskim ryzyku, jak i gdy wskazuje na wysokie ryzyko choroby. Lekarz omówi z Panią badania, które mogą dać jednoznaczny wynik.

**W pełni rozumiem ograniczenia badań przesiewowych, określone w niniejszym formularzu zgody.**

1. Uzyskałam od lekarza zlecającego badanie informację o istocie podejrzewanej choroby i znaczeniu diagnostycznym planowanego badania genetycznego (zgodnie z art. 9, ust. 2 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta).
2. Miałam możliwość zadawania pytań na temat badania przesiewowego, o którym mowa w niniejszym formularzu zgody.
3. Rozumiem, że **Test Prenatalny SANCO** jest badaniem całogenomowym, ale wynik badania, na które wyrażam zgodę, zostanie wydany w zakresie zleconym przez lekarza. Może więc nie zawierać informacji o wszystkich zaburzeniach możliwych do oceny w całogenomowym badaniu.
4. Rozumiem, że wynik badania **SANCO**, bez względu na zlecony zakres, będzie dostępny **w ciągu 5 dni roboczych**, liczonych od pierwszego dnia po dniu przyjęcia do laboratorium NZOZ Genomed pełnowartościowej próbki krwi.
5. Przyjmuję do wiadomości, że wynik mojego badania zostanie zdalnie udostępniony placówce zlecającej niezwłocznie po uzyskaniu. Rozumiem, że ze względu na następstwa medyczne, wynik **Testu Prenatalnego SANCO** powinien zostać mi przekazany przez lekarza kierującego, a **każdy nieprawidłowy wynik wymaga konsultacji w poradni genetycznej**.
6. Rozumiem, że wynik testu przesiewowego **nie jest wynikiem diagnostycznym** i jeśli wskazuje na wysokie ryzyko wady genetycznej, powinien być **potwierdzony poprzez wykonanie inwazyjnego badania diagnostycznego**.
7. Rozumiem, że możliwość wykonania badania zależy od wielu czynników, z których nie wszystkie można przewidzieć lub wyeliminować. Jeżeli nie będzie możliwe wykonanie badania oceniającego ryzyko trisomii 21, 18 i 13, badanie zostanie powtórzone na koszt NZOZ Genomed lub zostanie zrefundowane. Mogę zostać poproszona o oddanie drugiej próbki krwi, co będzie równoznaczne z wydłużeniem czasu oczekiwania na wynik.
8. Zostałam poinformowana, że w przypadku otrzymania wyniku stwierdzającego wysokie ryzyko wystąpienia u płodu trisomii 21, 18 lub 13, **Genomed zrefunduje koszt inwazyjnego badania prenatalnego** (jeśli nie zostanie ono wykonane w ramach ubezpieczenia zdrowotnego), w tym koszt pobrania: amniopunkcji, biopsji trofoblastu (CVS), kordocentezy oraz koszt badań genetycznych: kariotypu, hybrydyzacji in situ (FISH) lub równoważnego testu, do wysokości 1200 zł. Zwrot kosztów nastąpi jedynie na podstawie oryginału faktury, wystawionej na rzecz Pacjentki przez placówkę wykonującą procedurę, lub dokona się przez opłacenie faktury wystawionej bezpośrednio na Genomed SA oraz po dostarczeniu kopii/duplikatu wyniku badania inwazyjnego. W przypadku każdego wyniku nieprawidłowego Genomed może zapewnić wykonanie na własny koszt konsultacji specjalistycznej lub badania genetycznego z materiału pobranego inwazyjnie lub w inny sposób wesprzeć proces diagnostyczny.
9. Zgadzam się podać dokładne i istotne **informacje dotyczące ciąży i porodu** oraz wszelkich przeprowadzonych w ciąży badań, takich jak USG lub inne badania przesiewowe lub diagnostyczne. Rozumiem i akceptuję fakt, że mój lekarz lub laboratorium NZOZ Genomed może kontaktować się ze mną w celu uzyskania takich informacji.
10. Zgadzam się na **anonimowe** przechowywanie i wykorzystanie mojego materiału biologicznego, pobranego na potrzeby badania **SANCO**, dla celów kontroli jakości oraz wsparcia diagnostyki genetycznej i leczenia.

(pozostawienie bez zaznaczenia domyślnie oznacza zgodę)  **TAK**  **NIE**

**Data:****Imię i Nazwisko pacjentki:****Podpis pacjentki:**

DD / MM / RRRR

**To jest egzemplarz dla laboratorium, poproś o kserokopię, jeśli chcesz zabrać tę informację do domu**



### Oświadczenie Pacjentki

o rezygnacji z konsultacji lekarskiej poprzedzającej wykonanie Testu Prenatalnego SANCO

.....  
(imię, nazwisko)

Oświadczam, że na podstawie art. 9 ust. 4 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta, skorzystałam z mojego prawa do rezygnacji z uzyskania od lekarza informacji o istocie podejrzewanej choroby i znaczeniu diagnostycznym planowanego badania genetycznego (to jest informacji, o której mowa w art. 9 ust. 2 tej ustawy) i w pełni świadomie oczekuję wykonania bez uprzedniej konsultacji lekarskiej badania:

- Test Prenatalny SANCO,  
 Test Prenatalny SANCO dla ciąży bliźniaczej.

Zaznacz „x” wybrany rodzaj testu.

W świetle powyższego, moje oświadczenie w dokumencie „oświadczenie zgody Pacjentki na Test Prenatalny SANCO” w punkcie 2 należy rozumieć jako oświadczenie o rezygnacji (na podstawie art. 9 ust. 4 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta) z uzyskania informacji, o której mowa w art. 9 ust. 2 tej ustawy.

Jednocześnie przyjmuję do wiadomości, że wynik badania ma charakter jedynie przesiewowy i predykcyjny w związku z czym jego wynik wskazuje jedynie na określone prawdopodobieństwo wystąpienia okoliczności objętej badaniem (niepotwierdzenie się wyniku badania w rzeczywistości nie oznacza błędu w wykonaniu badania). W związku z powyższym, jestem świadoma, iż każdy uzyskany wynik (zwłaszcza wynik „nieprawidłowy”) powinien być skonsultowany z lekarzem, który wyjaśni jego znaczenie oraz wskaże dalsze możliwości diagnostyczne.

Mam świadomość możliwości skorzystania z konsultacji lekarskiej (ze wskazanym mi lekarzem – specjalistą ginekologiem) wyniku „nieprawidłowego” za pośrednictwem systemów teleinformatycznych w ramach uiszczonej ceny za badanie jak również tego, że na swój koszt mogę skonsultować każdy wynik z dowolnie przeze mnie wybranym lekarzem.

.....  
Data

.....  
Czytelny podpis Pacjentki

### **Dodatkowa informacja dla Pacjenta**

#### **dot. transportu próbki krwi w celu wykonania badania genetycznego**

Niniejszym informujemy, że pobrany materiał biologiczny w celu wykonania badania genetycznego wysyłany jest do firmy zewnętrznej za pośrednictwem firmy kurierskiej. W przypadku ewentualnego uszkodzenia lub zagubienia przesyłki podczas transportu, zobowiązuje się Pani nie rościć praw do Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o.

W razie zaistnienia takiej sytuacji, ponowne pobranie materiału zostanie wykonane na koszt Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o.

- SANCO, Nieinwazyjny test prenatalny, Genomed S.A., ul. Ponczowa 12 Warszawa, Polska;
- GENDIA, Test dla par planujących ciążę STID/ panel ONKO-GENDIA, ul. Emiel Vloorsstraat 9, 2020 Antwerp, Belgia;
- BLUEPRINT, NGS/ WES, ul. Keilaranta 16 A-B, 02150 Espoo, Finlandia.

Imię i Nazwisko Pacjenta:.....

Podpis Pacjenta/ opiekuna prawnego:.....

Data:.....

**Kwestionariusz badań prywatnych**

Imię i nazwisko..... PESEL .....

Adres: .....

**Tel. kontaktowy**.....

Wskazanie do wykonania badania .....

Rodzaj badania .....

Lekarz kierujący .....

Koszt badania .....FAKTURA  NIE  TAK NIP:.....Płatność:  Gotówka  Karta  Przelew **PKO BANK POLSKI 30 1020 4027 0000 1102 1251 9437**

Oświadczam, że badania cytogenetyczne/molekularne zostały wykonane odpłatnie na moją/naszą prośbę i zostałam/em poinformowany, że wykonanie testu genetycznego powinno być połączone z konsultacją genetyczną.

Data: .....

Podpis: .....

**DOTYCZY OSÓB BĘDĄCYCH PACJENTAMI PORADNI GENETYCZNEJ Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o.**

Wyrażam zgodę na zapoznanie się lekarza prowadzącego w Poradni Genetycznej z treścią wyniku badania genetycznego wykonanego odpłatnie na moją/naszą prośbę.

Data: .....

Podpis: .....

**UWAGA!! Poniższe wypełniają Pracownicy służby zdrowia pobierający krew/materiał biologiczny****ZAŚWIADCZENIE DLA Diagnostyki GENESIS Sp. z o.o.**

**WAŻNE!!** W przypadku badań genetycznych bardzo istotnym elementem zapewnienia wiarygodności uzyskanego wyniku jest **upewnienie się co do tożsamości osoby badanej**. Dlatego przed pobraniem krwi/materiału biologicznego należy sprawdzić dane osobowe Pacjenta na podstawie **dowodu tożsamości**. Probówka z pobraną krwią/materiałem biologicznym musi być czytelnie oznaczona i zawierać co najmniej dwie dane identyfikacyjne Pacjenta (nazwisko i imię oraz PESEL, w przypadku noworodka PESEL matki).

.....  
Data i czytelny Podpis osoby pobierającej krew.....  
Pieczęć osoby pobierającej lub pieczęć placówki,  
w której dokonano pobrania krwi.**DOTYCZY BADANIA BEZ KOMPLETNYCH DANYCH OSOBOWYCH PACJENTA**

Imię i nazwisko: .....

Oświadczam, iż zostałam/em poinformowana/y, że z powodu niepełnych danych osobowych, w przyszłości nie będzie możliwe powoływanie się na wyniki tych badań ani ich odtwarzanie.

Data: .....

Podpis: .....



**Deklaracja świadomej zgody na wykonanie badań genetycznych molekularnych i cytogenetycznych oraz zbankowanie materiału biologicznego w Banku Materiału Biologicznego Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o.****Dane Pacjenta**

Nazwisko i imię Pacjenta: .....  
Data urodzenia/Pesel: .....  
Adres: .....Telefon kontaktowy.....

**Wypełnia rodzic lub opiekun prawny w przypadku pacjenta niepełnoletniego**

Nazwisko i imię Rodzica/Opiekuna: .....  
Data urodzenia/Pesel: .....  
Adres: .....  
Telefon kontaktowy Rodzica/Opiekuna: .....

Wyrażam zgodę, aby pobrany ode mnie lub dziecka materiał biologiczny: krew / (inne) .....  
został wykorzystany do:

- diagnostyki molekularnej choroby (jakiej?) .....  
 diagnostyki molekularnej predyspozycji do nowotworów złośliwych (jakiej?) .....  
 badań molekularnych (jakich?) .....  
 badań cytogenetycznych (jakich?) .....

**Zostałem poinformowany, że:**

- Pobrany materiał genetyczny zostanie użyty w celu izolacji materiału genetycznego oraz wykonania testów genetycznych jw.
- W niektórych sytuacjach materiał może być nieinformatywny/niejednoznaczny. W takim przypadku informatywny wynik analizy DNA nie zostanie wydany. Próbkę zostanie poddana ponownemu badaniu po wdrożeniu nowych metod diagnostycznych.
- W przypadku, gdy pokrewieństwo pomiędzy członkami badanej rodziny jest inne niż deklarowane, otrzymany wynik może być niewłaściwie zinterpretowany.
- W celu wykonania kompleksowej diagnostyki może zaistnieć konieczność pobrania próbki krwi od obciążonych chorobą członków rodziny, rodziców, płodu i ewentualnie innych członków rodziny.
- Wyizolowany materiał genetyczny będzie przechowywany w odpowiednich warunkach, niemniej istnieje ryzyko degradacji DNA (proces naturalny), dlatego może potrzeba ponownego pobrania materiału w przyszłości.  
 **W przypadku braku zgody na przechowywanie proszę zaznaczyć**
- Zabezpieczony materiał biologiczny może być anonimowo wykorzystany do badań naukowych, mających na celu rozszerzenie wiedzy na temat podłoża molekularnego chorób genetycznych.  
 **W przypadku braku zgody na anonimowe użycie próbki do badań naukowych proszę zaznaczyć**
- Zabezpieczony materiał biologiczny może być wykorzystany do badań diagnostycznych, również tych o charakterze naukowym, w innych ośrodkach krajowych i zagranicznych, mających na celu realizację procesu diagnostycznego Pacjenta.
- Wyrażam zgodę na przekazanie mi odpowiednich informacji, jeśli wyniki badań naukowych i diagnostycznych prowadzonych w przyszłości mogłyby stanowić podstawę do rozpoznania choroby genetycznej lub zwiększonego ryzyka jej rozwoju.  
 **W przypadku braku zgody proszę zaznaczyć**
- Jeśli w okresie między pobraniem materiału do diagnostyki genetycznej a datą wydania wyniku niepełnoletni ukończy 16 rok życia, przed wydaniem wyniku konieczne będzie podpisanie przez niego dodatkowego formularza Deklaracji Świadomej Zgody.
- Przyjmuję do wiadomości, że zgodnie z Ustawą z dnia 10 maja 2018r. o ochronie danych osobowych i Rozporządzeniem Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE, informujemy, że administratorem danych osobowych jest Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o., ul. Dąbrowskiego 77a, 60-529 Poznań, KRS: 0000169935, NIP: 7781356527, REGON: 631002980. Dane będą przetwarzane w celu udzielania świadczeń zdrowotnych w zakresie niezbędnym do realizacji procesu diagnostycznego. Przysługuje mi prawo do wglądu, poprawiania, sprostowania, ograniczenia przetwarzania i uzupełniania moich danych osobowych. W przypadku konieczności rozszerzenia diagnostyki u podwykonawcy lub konieczności weryfikacji wyniku na koszt Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o., wyrażam zgodę na archiwizowanie i powierzenie moich danych osobowych (w tym danych wrażliwych) w bazach danych placówek diagnostycznych wykonujących zleczone przez Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o. badania.
- W przypadku zmiany organizacji dotyczących Banku Materiału Biologicznego Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o. skontaktujemy się z Państwem w celu uzyskania decyzji co do dalszych losów przechowywania materiału biologicznego (np. przekazanie Państwu). W związku z tym prosimy o poinformowanie Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o. w przypadku zmiany miejsca zamieszkania. W przypadku braku możliwości diagnostycznych i naukowych postępowanie z zabezpieczonym materiałem biologicznym jest zgodne z obowiązującą wewnętrzną procedurą.
- Wykonanie testu genetycznego powinno być połączone z konsultacją genetyczną.**

Zostałem poinformowany o celu, istocie i szczegółach testu genetycznego oraz możliwych wynikach, które będą wymagały właściwej interpretacji.

Miejsce, data

Podpis Pacjenta  
Rodzica/opiekuna prawnegoPodpis i pieczęć lekarza  
kierującego/osoby uprawnionej

**Oświadczenie o upoważnieniu do dokumentacji medycznej**

.....  
Imię i nazwisko Pacjenta / Pacjenta niepełnoletniego\*

PESEL:

.....

\* imię i nazwisko rodzica/opiekuna prawnego  
(w przypadku pacjenta niepełnoletniego wypełnia rodzic/opiekun prawny)

PESEL:

.....  
\* imię i nazwisko drugiego rodzica lub opiekuna prawnego

.....  
adres do korespondencji **Pacjenta**

**I. Upoważniam do dostępu do informacji o moim stanie zdrowia i udzielonych świadczeniach zdrowotnych:**

Panią/Pana .....  
zamieszkałą/ego .....  
tel. kontaktowy.....

.....  
Data i czytelny podpis Pacjenta

**II. Upoważniam do dostępu do dokumentacji medycznej, dotyczącej mojego stanu zdrowia oraz udzielonych świadczeń zdrowotnych:**

Panią/Pana .....  
zamieszkałą/ego .....  
tel. kontaktowy.....

.....  
Data i czytelny podpis Pacjenta

**III. Nie upoważniam żadnej osoby do dostępu (odpowiednie zaznaczyć):**

do informacji o moim stanie zdrowia       do dokumentacji medycznej       nie dotyczy

.....  
Data i czytelny podpis Pacjenta

**IV. Wyrażam zgodę na przekazywanie informacji dot. wyników badań, dokumentów i innych informacji medycznych na podstawie numeru zlecenia:**

ONLINE<sup>1</sup>       ODBIÓR OSOBISTY

telefon kom<sup>1</sup>.....

<sup>1</sup> zgadzam się, aby na wskazany powyżej nr telefonu komórkowego **przesłano kod zlecenia do odczytu wyniku badania genetycznego** w wersji online. W celu odbioru wyniku badania genetycznego należy odwiedzić stronę: <https://wyniki.diag.pl/>.

UWAGA: Lekarz specjalista genetyk zastrzega sobie prawo do osobistego wydania wyniku i dokumentacji medycznej podczas wizyty w Poradni Genetycznej.

.....  
Data i czytelny podpis Pacjenta

**V. Wyrażam zgodę na przeprowadzenie badania lub udzielenie kompleksowego świadczenia zdrowotnego.**

.....  
Data i czytelny podpis Pacjenta

**Oświadczam i potwierdzam własnoręcznym podpisem prawdziwość podanych danych osobowych zamieszczonych w załączonych dokumentach**

.....  
Data i czytelny podpis Pacjenta

## Informacja o administratorze danych osobowych

Informujemy, że:

1. Administratorem Pani/Pana danych osobowych podawanych w celu wykonania badań diagnostycznych jest: Diagnostyka GENESIS spółka z ograniczoną odpowiedzialnością z siedzibą w Poznaniu ul. Dąbrowskiego 77a, 60-529 Poznań (KRS nr 0000169935).
2. Diagnostyka GENESIS Spółka z ograniczoną odpowiedzialnością powołała Inspektora Ochrony Danych, który zgodnie z postanowieniami RODO jest osobą nadzorującą przestrzeganie zasad ochrony danych w podmiocie, w którym został wyznaczony. W celu kontaktu z nim udostępnia formularz kontaktowy: <https://genesis.pl/kontakt/dane-osobowe/formularz> oraz adres mailowy: [inspektor@genesis.pl](mailto:inspektor@genesis.pl).
3. Podanie przez Panią/Pana danych osobowych jest wymogiem ustawowym. Zgodnie z art. 25. ust. 1. ustawy z dnia 6 listopada 2008r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta do prowadzenia dokumentacji medycznej niezbędne jest podanie co najmniej takich danych, jak:
  - a. nazwisko i imię (imiona),
  - b. data urodzenia,
  - c. oznaczenie płci,
  - d. adres miejsca zamieszkania,
  - e. numer PESEL, jeżeli został nadany, w przypadku noworodka - numer PESEL matki, a w przypadku osób, które nie mają nadanego numeru PESEL - rodzaj i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość,
  - f. w przypadku gdy pacjentem jest osoba małoletnia, całkowicie ubezwłasnowolniona lub niezdolna do świadomego wyrażenia zgody - nazwisko i imię (imiona) przedstawiciela ustawowego oraz adres jego miejsca zamieszkania.
  - g. numer telefonu, adres e-mail
4. Konsekwencją niepodania danych osobowych będzie niemożność przyjęcia przez Diagnostyka GENESIS Sp. z o.o. zamówienia na realizację poradnictwa genetycznego, badań diagnostycznych i innego świadczenia zdrowotnego.
5. Pani/Pana dane osobowe będą przetwarzane w celu wykonania badań oraz realizacji obowiązku przechowywania dokumentacji medycznej przez okres wynikający z art. 29 ustawy z dnia 6 listopada 2008r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta; tj. przez 20 lat, a w przypadku dzieci do ukończenia 2 r.ż. przez okres 22 lat, licząc od końca roku kalendarzowego, w którym dokonano ostatniego wpisu. W przypadku ewentualnych roszczeń okres ten może ulec wydłużeniu na podstawie aktualnie obowiązujących przepisów prawa.
6. Pani/Pana dane osobowe nie będą udostępniane osobom nieupoważnionym. Zgodnie z art. 26 ustawy z dnia 6 listopada 2008r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta - podmiot udzielający świadczeń zdrowotnych udostępnia dokumentację medyczną pacjentowi lub jego przedstawicielowi ustawowemu, bądź osobie upoważnionej przez pacjenta. Dokumentacja medyczna może zostać udostępniona również m.in. podmiotom udzielającym świadczeń zdrowotnych, jeżeli dokumentacja ta jest niezbędna do zapewnienia ciągłości świadczeń zdrowotnych, a także w przypadkach wyraźnie przewidzianych aktualnie obowiązującymi przepisami.
7. Posiada Pani/Pan prawo dostępu do treści swoich danych osobowych oraz prawo ich poprawiania.
8. Ma Pani/Pan prawo wniesienia skargi do organu nadzorczego, gdy uzna Pani/Pan, iż przetwarzanie Pani/Pana danych osobowych narusza przepisy Rozporządzenia o Ochronie Danych Osobowych (RODO).

Zapoznałem się z informacją:

.....  
Miejsce, data

.....  
Podpis Pacjenta/Rodzica/Opiekuna Prawnego