



UNIWERSYTECKI SZPITAL DZIECIĘCY W KRAKOWIE  
 Laboratorium Cytogenetyki i Genetyki Molekularnej  
 ul. Wielicka 265; 30-663 Kraków  
 tel.:12-658-20-11 wew. 1398, 1296,  
 kod NFZ 061/100203. Regon 351375886-00033  
 kod res.: cz. I. 000000018602, cz. V 01, cz. VII 115

## ZLECENIE BADANIA GENETYCZNEGO

Numer ID próbki  
 (wypełnia Laboratorium)

DANE PACJENTA (Proszę wypełnić drukowanymi literami)	
Nazwisko	
Imię	
Data urodzenia	
PESEL*	
Płeć:	<input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/> U
Pochodzenie etniczne	<input type="checkbox"/> Polskie inne.....
Nr USD Nr PG	
Adres zamieszkania	
Rodzic / Opiekun / Przedstawiciel ustawy pacjenta (w przypadku osoby małoletniej/ ubezwłasnowolnionej)	
Nazwisko:	
Imię:	
PESEL*	
Telefon kontaktowy	

INFORMACJE O ZLECENIODAWCY (Dane Jednostki kierującej/ w przypadku osób prywatnych Imię i Nazwisko)	
Pieczęć Jednostki (adres, telefon)	
Imię i nazwisko (pieczęć) lekarza kierującego	
Adres celem wysłania wyniku: (jeżeli inny niż zleceniodawcy) oraz telefon kontaktowy	

ZLECANE BADANIE (Wypełnia lekarz kierujący/ W przypadku osoby prywatnej Zleceniodawca)	
Nazwa zleconego badania:	
Kod badania (wg. oferty USD Kraków)	
Wskazania do badania <i>*W przypadku badań wysokoprzepustowych wypełnić dodatkowy formularz</i>	
Kod rozpoznania ICD10/ ORPHA/ HPO	
Stosowane leczenie (wypełnić wyłącznie dla badań cytogenetycznych)	

INFORMACJE O MATERIALE BIOLOGICZNYM (Wypełnia lekarz kierujący/Zleceniodawca/Osoba pobierająca materiał)	
Rodzaj materiału:	<input type="checkbox"/> krew <input type="checkbox"/> szpik <input type="checkbox"/> fibroblasty <input type="checkbox"/> izolat DNA numer..... <input type="checkbox"/> amniocyty <input type="checkbox"/> trofoblast (kosmówka) <input type="checkbox"/> krew pępowinowa <input type="checkbox"/> bloczek parafinowy numer..... <input type="checkbox"/> inne.....
Data pobrania*:	
Godzina pobrania*:	
Imię i nazwisko osoby pobierającej materiał*	

INFORMACJE DODATKOWE (Wypełnia lekarz kierujący/ W przypadku osoby prywatnej Zleceniodawca)	
Choroby genetyczne w rodzinie	<input type="checkbox"/> TAK <input type="checkbox"/> NIE Jeśli TAK, jakie.....
Inne dane kliniczne istotne dla zlecanego badania (w tym rodowód)	
Czy wykonano inne badania genetyczne	<input type="checkbox"/> TAK <input type="checkbox"/> NIE <input type="checkbox"/> do zlecenia załączono kopię sprawozdania z badania Wykonano.....
Transfuzja w ciągu ostatnich 3 miesięcy/ Przeszczep szpiku	<input type="checkbox"/> TAK <input type="checkbox"/> NIE <i>Badanie molekularne można wykonać po okresie 3 miesięcy w przeciwnym razie istnieje ryzyko otrzymania błędnego wyniku</i>

INFORMACJE DODATKOWE- BADANIA PRENATALNE (Wypełnia lekarz kierujący/ W przypadku osoby prywatnej Zleceniodawca)		
Tydzień ciąży/poród:	Testy przesiewowe: <input type="checkbox"/> biochemiczne <input type="checkbox"/> NIPT	Testy przesiewowe: <input type="checkbox"/> prawidłowe <input type="checkbox"/> nieprawidłowe
Obraz USG płodu	<input type="checkbox"/> PRAWDŁOWY	<input type="checkbox"/> NIEPRAWDŁOWY
Choroby genetyczne w rodzinie	<input type="checkbox"/> NIE	<input type="checkbox"/> TAK
✓ Nosicielstwo aberracji zrównoważonej	<input type="checkbox"/>	podać jaka .....
✓ Choroba monogenowa	<input type="checkbox"/>	podać jaka .....
Niepowodzenia rozrodu	<input type="checkbox"/> NIE	<input type="checkbox"/> TAK



UNIwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie  
Laboratorium Cytogenetyki i Genetyki Molekularnej  
ul. Wielicka 265; 30-663 Kraków  
tel.:12-658-20-11 wew. 1398, 1296,  
kod NFZ 061/100203. Regon 351375886-00033  
kod res.: cz. I. 000000018602, cz. V 01, cz. VII 115

## ZLECENIE BADANIA GENETYCZNEGO

Numer ID próbki  
(wypełnia Laboratorium)

### INFORMACJE DODATKOWE

#### HEMATOLOGICZNE NOWOTWORY NABYTE

(Wypełnia lekarz kierujący/ W przypadku osoby prywatnej Zleceniodawca)

Poziom leukocytozy .....

Blastoza ..... [%]

Badanie  
pierwszorazowe

TAK

NIE

Badanie  
kontrolne (MRD)

TAK

NIE

Doba leczenia .....

Zidentyfikowany  
marker  
molekularny

TAK

NIE

Jaki?  
.....

### INFORMACJE DODATKOWE

#### NIEHEMATOLOGICZNE NOWOTWORY NABYTE

(Wypełnia lekarz kierujący/ W przypadku osoby prywatnej Zleceniodawca)

Data zlecenia na badanie  
patomorfologiczne:

Data i godzina dostarczenia  
materiału do Zakładu  
Patomorfologii

Rozpoznanie  
patomorfologiczne:

Odsetek komórek  
nowotworowych:

Pieczęć Zakładu Patomorfologii  
(adres, telefon)

Pieczęć lekarza patomorfologa

### DANE OSOBY UPOWAŻNIONEJ DO ODBIORU SPRAWOZDANIA Z BADANIA\*\*\*

Nazwisko

Imię

Data  
urodzenia

PESEL\*

### POTWIERDZENIE ZLECENIA

(Wypełnia lekarz kierujący/ W przypadku osoby prywatnej Zleceniodawca)

Czy deklaracja  
Świadomej  
Zgody została  
podpisana?

TAK

NIE

Niniejszym podpisem poświadczam powyższe dane  
Podpis lekarza kierującego (pieczęć imienna)/Zleceniodawcy

### PRZYJĘCIE MATERIAŁU DO LABORATORIUM (Wypełnia osoba przyjmująca materiał)

Data i godzina przyjęcia materiału do laboratorium

Osoba odbierająca materiał

Uwagi

\* W przypadku:

- osoby nieposiadającej numeru PESEL – nazwę, numer i serię dokumentu potwierdzającego tożsamość oraz datę urodzenia,
- noworodka bez nadanego imienia – oznaczenie „syn” lub „córka” i numer PESEL matki,
- pacjenta małoletniego, ubezwłasnowolnionego całkowicie lub niezdolnego do świadomego wyrażenia zgody – imię (imiona) i nazwisko przedstawiciela ustawowego oraz adres jego miejsca zamieszkania.

\*\* Wypełnić jeżeli dotyczy

\*\*\* Wypełnić jeśli wskazana osoba jest inna niż wymienione wyżej (pacjent/rodzic/przedstawiciel ustawowy pacjenta/lekarz zlecający)



UNIwersYTECK SZPITAL DZIECIĘCY W KRAKOWIE  
 Laboratorium Cytogenetyki i Genetyki Molekularnej  
 ul. Wielicka 265; 30-663 Kraków  
 tel.: 12-658-20-11 wew. 1398, 1296,  
 kod NFZ 061/100203. Regon 351375886-00033  
 kod res.: cz. I. 000000018602, cz. V 01, cz. VII 115

## DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY NA BADANIE GENETYCZNE

DANE PACJENTA (Proszę wypełnić drukowanymi literami)		Rodzic / Opiekun / Przedstawiciel ustawowy pacjenta (w przypadku osoby małoletniej/ ubezwłasnowolnionej)	
Nazwisko		Nazwisko	
Imię		Imię	
Data urodzenia		Data urodzenia	
PESEL*		PESEL*	
Płeć	<input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/> U	Adres kontaktowy, numer telefonu	
Nr Ks. Gł. Nr PG			
INFORMACJE O MATERIALE BIOLOGICZNYM			
Rodzaj materiału	<input type="checkbox"/> krew <input type="checkbox"/> szpik <input type="checkbox"/> fibroblasty <input type="checkbox"/> izolat DNA <input type="checkbox"/> amniocyty	<input type="checkbox"/> trofoblast (kosmówka) <input type="checkbox"/> krew pępowinowa <input type="checkbox"/> bloczek parafinowy <input type="checkbox"/> inne .....	

### Wyrażam zgodę, aby pobrany ode mnie/mojego dziecka/podopiecznego materiał biologiczny został wykorzystany do diagnostyki genetycznej molekularnej i (lub) cytogenetycznej

Oświadczam, że świadomie zrezygnowałam(em) z zasięgnięcia od lekarza informacji dotyczącej istoty podejrzewanej choroby, wykonywanego badania i jego celu (zgodnie z art. 9 ust. 4 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta).

Oświadczam, że otrzymałam(em) wyczerpujące wyjaśnienia od lekarza kierującego dotyczące istoty podejrzewanej choroby, proponowanego badania i jego celu. Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w zakresie niezbędnym dla zrealizowania ustawowych zadań i uprawnień.

Ponadto zostałam(em) poinformowana(y), że:

- Może zaistnieć konieczność powtórnego pobrania materiału oraz istnieje możliwość niezyskania wyników badań z przyczyn technicznych.
- Badanie może pomóc w weryfikacji rozpoznania choroby i/lub ustalenia nosicielstwa defektu genetycznego i umożliwi poinformowanie mnie o możliwym ryzyku genetycznym oraz o możliwościach wdrożenia postępowania terapeutycznego bądź profilaktycznego.
- W sytuacji badań o charakterze rodzinnym, możliwe jest ujawnienie informacji o wykrytych u Pacjenta wariantach drugiemu biologicznemu rodzicowi/partnerce/partnerowi w celu analizy segregacji wykrytych wariantów oraz określenia ryzyka posiadania dziecka z określoną chorobą genetycznie uwarunkowaną.
- Jestem świadoma(y), że aktualnie wykonywane badanie genetyczne nie pozwala na wykluczenie obecności zmian genetycznych, których wykrycie nie jest możliwe ze względu na ograniczenia zastosowanej metody. W niektórych sytuacjach wydany wynik badania molekularnego może być nieinformacyjny/niejednoznaczny ze względu na ograniczenia stosowanych metod.
- Jestem świadoma(y), że może istnieć potrzeba wykonania etapu procedury diagnostycznej w placówce podwykonawcy, jak również konieczność przesłania zanonimizowanych danych informatycznych (pochodzących z badań wielogenowych) na serwery umożliwiające ich analizę i znajdujące się poza terytorium Polski (zlokalizowane w krajach zrzeszonych w Organizacji Współpracy Gospodarczej i Rozwoju OECD).
- Jestem świadoma(y), że klasyfikacja wariantów wykonana w dniu badania może ulec zmianie w zależności od postępu wiedzy naukowej, wyników dodatkowych badań oraz w kontekście pojawienia się nowych objawów klinicznych u pacjenta.
- Zostałam(łem) poinformowana(y), że wyniki analizy bioinformatycznej oraz inna dokumentacja powstająca w toku badania genetycznego nie stanowią załącznika do wyniku badania genetycznego i nie są udostępniane pacjentowi.
- Uzyskany materiał genetyczny będzie przechowywany po zakończeniu diagnostyki w odpowiednich warunkach przez okres 24 miesięcy (od daty pobrania materiału biologicznego), niemniej istnieje ryzyko jego degradacji (proces naturalny), dlatego może zająć potrzeba ponownego pobrania materiału w przyszłości.

Nie wyrażam zgody na przechowywanie materiału.



**DOTYCZY WYSOKOPRZEPUSTOWYCH BADAŃ GENETYCZNYCH (badania techniką NGS oraz mikromacierzy cytogenetycznych)**

Jestem świadoma(y), iż ze względu na zastosowaną technikę wykonywania analizy DNA, możliwe jest wykrycie podczas badania **wariantów patogennych/prawdopodobnie patogennych opublikowanych przez ACMG** (ang. American College of Medical Genetics) w genach innych niż związane ze wskazaniem do badania, które mogą mieć znaczenie dla zdrowia badanego Pacjenta lub osób z nim spokrewnionych (np. ujawnienie nosicielstwa wariantów predysponujących do rozwoju choroby nowotworowej). W przypadku wykrycia takich wariantów (ang. **secondary findings**) zostaną one uwzględnione w wyniku badania jedynie po wyrażeniu przez Pacjenta/Przedstawiciela ustawowego pacjenta świadomej i dobrowolnej zgody. Brak deklaracji ze strony Pacjenta traktowany jest domyślnie jako brak wyrażenia zgody.

Wyrażam zgodę /  Nie wyrażam zgody na ujawnienie wariantów niezwiązanych ze wskazaniem do badania opublikowanych przez ACMG.

Jestem świadoma(y), iż ze względu na zastosowaną technikę wykonywania analizy DNA możliwe jest **wykrycie** podczas badania wariantów patogennych/prawdopodobnie patogennych, w genach innych niż związane ze wskazaniem do badania, które mogą mieć znaczenie dla zdrowia osoby badanej **nie wymienionych** w ramach rekomendacji ACMG (ang. **incidental findings**).  
W takim przypadku:

- warianty zostaną uwzględnione w wyniku badania jedynie po wyrażeniu przez Pacjenta/Przedstawiciela ustawowego pacjenta świadomej i dobrowolnej zgody. Brak deklaracji ze strony Pacjenta traktowany jest domyślnie jako brak wyrażenia zgody.
- warianty zostaną uwzględnione w wyniku badania jeśli możliwe jest podjęcie interwencji medycznej (leczenie/zapobieganie) w chorobie bezpośrednio związanej ze zidentyfikowanym wariantem,
- warianty korelowane z chorobami bez możliwości interwencji medycznej (choroby o późnym początku, choroby bez możliwości leczenia/zapobiegania) nie zostaną uwzględnione w wyniku badania.
- w przypadku **pacjentów nieletnich**, zostaną uwzględnione w wyniku badania jedynie warianty powiązane z chorobami o wczesnym początku.
- zostałam(łem) poinformowana(y), iż w wyniku badania nie uwzględnia się nosicielstwa chorób recesywnych (wyjątek stanowią sytuacje obciążonego wywiadu rodzinnego, badania rodzinne gdzie ryzyko choroby o dziedziczeniu autosomalnie recesywnym jest  $\geq 25\%$ ).

Wyrażam zgodę /  Nie wyrażam zgody na ujawnienie wariantów niezwiązanych ze wskazaniem do badania, które mogą mieć znaczenie dla zdrowia osoby badanej (ang. **incidental findings**).

**Dotyczy jedynie badań wykonywanych u pacjentów pełnoletnich:**

Wyrażam dodatkową zgodę /  Nie wyrażam dodatkowej zgody na ujawnienie wariantów niezwiązanych ze wskazaniem do badania (ang. **incidental findings**), które korelowane są z chorobami bez możliwości interwencji medycznej (choroby o późnym początku, choroby bez możliwości leczenia/zapobiegania).

Wyrażam zgodę na wykorzystanie, z zachowaniem anonimowości, materiału genetycznego do badań naukowych, mających na celu rozszerzenie wiedzy na temat podłoża molekularnego chorób genetycznych, po uzyskaniu pozytywnej opinii właściwej komisji bioetycznej.

Wyrażam zgodę /  Nie wyrażam zgody na wykorzystanie, z zachowaniem anonimowości, materiału genetycznego do badań naukowych.

Data i podpis osoby badanej (pełnoletniej lub niepełnoletniej, jeżeli ukończyła 16 r.ż.)

Data i podpis Rodzica/ Przedstawiciela Ustawowego (dotyczy pacjenta małoletniego do 18 r.ż., całkowicie ubezwłasnowolnionego lub niezdolnego do świadomego wyrażenia zgody)

Pacjent został poinformowany o celu, istocie i szczegółach badania genetycznego oraz możliwych wynikach, które będą wymagały właściwej interpretacji.

Pieczętka imienna i podpis lekarza kierującego