



AML
Genetics

Algemeen Medisch Laboratorium
Emiel Vloorsstraat 9
2020 Antwerp, Belgium
T: +32 (0)3 30 30 800
F: +32 (0)3 30 30 883
E: info@aml-lab.be
S: www.aml-lab.be

Carrier Screening Request form

Dane podstawowe pacjenta

Imię:

Nazwisko:

Data urodzenia: DD/MM/RRRR Płeć: Mężczyzna Kobieta

Adres :

Telefon:

Lekarz prowadzący

Imię i nazwisko:

Adres:

Telefon:

Informacje kliniczne

Czy pacjentka jest w ciąży?

Tak / Nie

Czy w rodzinie występowały choroby genetyczne?

Tak Nie

Jeśli tak, proszę podać szczegóły:

Kopia wyników do innego lekarza:

Imię i nazwisko:

Adres :

Telefon:

Rodzaj pobranej próbki

Wymaz z policzka

Krew 3 x 4,5 mL probówka EDTA

DNA

Data pobrania: DD/MM/RRRR

Rodzaj badania

Rozszerzone badanie nosicielstwa (€) Zawiera następujące testy: (♀ >400 genów, ♂ >400 genów & choroby sprzężone z płcią, w tym mukowiscydoza, SMA, zespół łamliwego chromosomu X)

Indywidualne Badanie dla pary *

* Każdy z partnerów musi wypełnić i podpisać dwa formularze: jeden jako pacjent główny i jeden jako partner.

Świadoma zgoda pacjenta (przeczytaj na odwrocie strony)

Potwierdzam, że zostałem poinformowany o celu, zakresie i ograniczeniach badania zgodnie z informacjami podanymi na odwrocie formularza

Podpis
pacjenta:

Data : DD/MM/RRRR

Dotyczy tylko badania dla pary

Dane partnera

Imię :

Nazwisko :

Data urodzenia : DD/MM/RRRR Płeć: Mężczyzna Kobieta

Adres :

Świadoma zgoda partnera

Wyrażam zgodę na uwzględnienie moich wyników w raporcie partnera

Podpis
partnera:

BARCODE

Lekarz prowadzący
(Podpis)

Data zlecenia: DD/MM/RRRR

Informacje dla pacjentów dotyczące rozszerzonego badania nosicielstwa

Cel badania

Rozszerzone badanie nosicielstwa to test genetyczny pozwalający zidentyfikować nosicieli poważnych, chorób dziedzicznych wieku dziecięcego. Osoby będące nosicielami posiadają zmiany genetyczne, które same w sobie nie powodują problemów zdrowotnych, ale zwiększają ryzyko urodzenia dziecka z chorobą genetyczną.

Każda dorosła osoba, która chce poznać status nosicielstwa, może wykonać badanie przesiewowe, które jest szczególnie zalecane parom planującym ciążę. Badania przesiewowe w kierunku nosicielstwa nie są na ogół zalecane osobom niepełnoletnim, chyba że odbyły one konsultację genetyczną i uzyskały zgodę lekarza genetyka klinicznego.

Ograniczenia

Należy podkreślić, że żaden test nosicielstwa nie jest w stanie wykryć wszystkich możliwych mutacji powodujących choroby genetyczne. Nasi eksperci kliniczni i naukowcy wybrali jednak najlepsze dostępne technologie aby wykryć najbardziej istotne mutacje związane z dziedzicznymi chorobami uwzględnionych w teście. Interpretacja wyników może również zależeć od innych badań, pochodzenia etnicznego oraz historii chorób w rodzinie.

Bycie nosicielem zwiększa ryzyko przekazania mutacji dziecku, jednak prawdopodobieństwo urodzenia chorego dziecka może być trudne do oszacowania bez wyniku testu nosicielstwa partnera reprodukcyjnego.

Procedura badania

Badanie można wykonać indywidualnie lub w ramach testu dla par. Pary mają do wyboru dwie opcje:..:

- Najpierw pobiera się próbkę i przeprowadza się test u partnerki. Jeśli okaże się, że jest nosicielką choroby autosomalnej recesywnej, próbkę można pobrać od partnera w celu przeprowadzenia badania przesiewowego na nosicielstwo w późniejszym terminie. U około 70% par kobieta jest nosicielką i zaleca się przeprowadzenie testu u partnera. Ta opcja opóźni zatem otrzymanie ostatecznego raportu o kilka tygodni.
- Jednoczesne pobranie i analiza próbek od obojga partnerów. Skraca to czas oczekiwania na wynik oraz pozwala na uzyskanie ostatecznego (wspólnego) raportu.

Mężczyźni bez objawów nie są badani pod kątem chorób sprzężonych z chromosomem X, ponieważ ich dzieci nie są narażone na wysokie ryzyko zachorowania na te schorzenia.

Rekomendowany czas na wykonanie badania to okres przed poczęciem dziecka. Można je jednak wykonać również we wczesnej ciąży.

Ochrona prywatności

Próbki będą analizowane w laboratorium Fulgent Genetics w USA, co oznacza, że dane osobowe będą podlegały tamtejszym regulacjom dotyczącym prywatności i ochrony danych

Raport dla pary nie zostanie wygenerowany, jeśli partner nie wyrazi zgody na udostępnienie wyników.

Historia chorób w rodzinie

Jeśli w rodzinie występowały choroby dziedziczne, zalecamy konsultację z genetykiem klinicznym, przed wykonaniem badania. Przekaż lekarzowi jak najwięcej informacji, w tym wyniki wcześniejszych badań, które mogły zostać wykonane dla innych członków rodziny. Jeśli w rodzinie zidentyfikowano konkretną mutację, bardziej odpowiednie może być przeprowadzenie testu ukierunkowanego na daną mutację.

Wyniki

Wyniki badania w j. angielskim i j. polskim będą dostępne w ciągu 4-6 tygodni od momentu dotarcia próbki do laboratorium.

Jeśli nie zostaną wykryte żadne mutacje, oznacza to znaczące zmniejszenie ryzyka nosicielstwa oraz urodzenia dziecka z badaną chorobą.

- Jeśli zostanie wykryta mutacja, oznacza to, że pacjent jest nosicielem i istnieje zwiększone ryzyko urodzenia chorego dziecka. W takim przypadku lekarz może zalecić przebadanie partnera pod kątem tej samej mutacji.

Zgodnie z najlepszymi praktykami i standardami laboratoriów klinicznych pozostałości niezidentyfikowanych próbek można wykorzystać do celów kontroli jakości, procesów laboratoryjnych, opracowywania testów laboratoryjnych i udoskonalania laboratorium. Wszystkie takie zastosowania będą zgodne z obowiązującymi przepisami prawa.

Wyrażam zgodę nie wyrażam zgody (brak zaznaczenia odpowiedniego pola oznacza zgodę).