

CERERE TESTARE GENETICĂ ȘI CONSIMȚĂMÂNT INFORMAT PROFIL GENETIC DE INFERTILITATE

(I) CERERE PENTRU TESTAREA GENETICĂ

<p>Informații pacient</p> <p>Nume.....</p> <p>Prenume.....</p> <p>Sex <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F</p> <p>Adresă.....</p> <p>Telefon.....</p> <p>E-mail.....</p> <p>Data probă:.....</p>	<p>Medic trimițător</p> <p>Nume.....</p> <p>Prenume.....</p> <p>Clinică.....</p> <p>Telefon.....</p> <p>E-mail.....</p> <p>Semnătură și parafă.....</p>
<p><input type="checkbox"/> Profil genetic de infertilitate masculină</p> <p><input type="checkbox"/> Profil genetic de infertilitate feminină</p>	
<p>Indicația clinică</p> <p>.....</p> <p>.....</p>	

(II) FORMULAR DE CONSIMȚĂMÂNT INFORMAT PACIENT

Informații despre Profilul genetic de infertilitate masculină

Profilul genetic de infertilitate masculină analizează cauze genetice posibile ale infertilității masculine, fiind indicat în evaluarea bărbaților cu azoospermie, oligozoospermie sau infertilitate de cauză neprecizată, pentru stabilirea prognosticului și a opțiunilor terapeutice.

Profilul genetic de infertilitate masculină cuprinde:

- **Cariotipul constituțional din sânge periferic.** Oferă o imagine asupra întregului set cromozomial, detectând posibile anomalii cromozomiale numerice sau structurale. Rezoluția Cariotipului constituțional din sânge periferic de minim 550 de benzi, permite identificarea unor anomalii de dimensiuni mai mici (până la 4 MB).
- **Detecția microdelețiilor pe brațul lung al cromozomului Y (AZFa, AZFb, AZFc).** Detectează posibile microdeleții ale cromozomului Y în regiunea genelor pentru spermatogeneză.
- **Detecția microdelețiilor pe brațul scurt al cromozomului Y (SRY).** Modificări la nivelul genei SRY se asociază cu diferite disgenезii gonadale.
- **Screeningul pentru identificarea mutațiilor în gena CFTR – 38 de mutații (inclusiv depistarea alelelor 5T).** Mutațiile în gena CFTR pot fi responsabile de absența congenitală uni-/bilaterală a ductelor deferente care este considerată o formă medie de fibroză chistică.

Informații despre Profilul genetic de infertilitate feminină

Profilul genetic de infertilitate feminină analizează cauze genetice posibile ale infertilității feminine, fiind util în evaluarea pacientelor cu oligoamenoree asociată cu disfuncție ovariană primară, în screening-ul pacientelor fără o anomalie evidentă, dar care prezintă un răspuns slab la stimularea ovariană în cadrul procedurilor de reproducere asistată.

Profilul genetic de infertilitate feminină cuprinde:

- **Cariotipul constituțional din sânge periferic.** Oferă o imagine asupra întregului set cromozomial, detectând posibile anomalii cromozomiale numerice sau structurale. Rezoluția Cariotipului constituțional din sânge periferic de minim 550 de benzi, permite identificarea unor anomalii de dimensiuni mai mici (până la 4 MB).
- **FRAXA – Identificare premutații în gena FMR1.** Aproximativ 15-20% dintre femeile purtătoare de alele cu premutație dezvoltă insuficiență ovariană prematură (POF), iar 6,5% dintre femeile cu POF au o premutație în gena FMR1, astfel că femeile cu premutații au risc crescut de a da naștere unor copii cu Sindromul X Fragil.

Se recomandă un consult genetic înainte și după efectuarea testului genetic.

Consimțământ Informat Pacient

1. Am înțeles că testarea genetică poate diagnostica o boală genetică sau poate identifica statusul de purtător (heterozigot) pentru o condiție genetică.
2. Înțeleg că rezultatele testului genetic vor fi interpretate în contextul cunoștințelor actuale de genetică. Interpretarea și/sau semnificația clinică a rezultatului poate suferi modificări în funcție de acumularea de noi cunoștințe în domeniu la nivel internațional.
3. Înțeleg că rezultatele testului genetic se referă strict la condiția patologică menționată mai sus.
4. Rezultatele testului meu genetic sunt confidențiale și îmi vor fi comunicate numai mie sau medicului / persoanei desemnate de mine.
5. Din cauza complexității și implicațiilor sale, rezultatele testului meu genetic îmi pot fi comunicate prin intermediul.
 medicului trimițător / medicului genetician / altui cadru medical
6. Sunt de acord ca proba mea biologică să fie stocată sub formă de acizi nucleici sau linii celulare / sediment celular un timp indefinit în scopul repetării testului sau efectuării unor teste ulterioare considerate necesare. Neexprimarea unei opțiuni este considerată consimțământ implicit.
 DA NU
7. Sunt de acord ca materialul genetic rămas să fie utilizat în mod anonim în laborator pentru validare și cercetare sau în diferite studii clinice. Neexprimarea unei opțiuni este considerată consimțământ implicit.
 DA NU
8. Am înțeles indicațiile, beneficiile, riscurile și limitările testării genetice și sunt de acord să efectuez acest test genetic.

Data

.....

Semnătura

.....