

PERSOANA CARE COMPLETEAZĂ  
FORMULARUL

DATE DE CONTACT  
(TELEFON SAU E-MAIL)

DATA (ZZ/LL/AAAA)

**PHYSICIAN INFORMATION / (DETALII MEDIC)**

Institution/Practice / (Instituția/cabinetul)

Address (street name, no., city, postal code, country) /  
Adresa (strada, nr., localitatea, codul poștal, țara)

First Name / (Prenumele)

Telephone Number (country code & number) / Nr. de telefon (prefix țară și număr)

Last Name / (Numele)

E-mail Address (for report access) / Adresa de e-mail (pentru accesarea raportului)

**PATIENT INFORMATION / (DETALII PACIENT)**

First Name / (Prenumele)

Address (street name, no., city, postal code, country) /  
Adresa (strada, nr., localitatea, codul poștal, țara)

Last Name / (Numele)

Telephone Number (country code & number) /  
Număr de telefon (prefix țară și număr)

Date of Birth (DD/MM/YYYY) /  
Data nașterii (ZZ/LL/AAAA)

Personal Identification No. /  
(CNP)

Reason for Test (diagnosis, predictive, carrier) /  
Motivul testării (diagnostic, predictiv, purtător)

Gender (male/female/other - specify karyotype) /  
Sex (masculin/feminin/alte - specificați cariotipul)

Sample Collection Date (DD/MM/YYYY) /  
Data recoltării probei (ZZ/LL/AAAA)

**DECLARAȚIE DE CONSIMȚĂMÂNT (CONFORM LEGII GERMANE PRIVIND DIAGNOSTICAREA GENETICĂ, GenDG)**  
*APLICABILĂ doar pentru determinarea caracteristicilor genetice (ereditare)*

GenDG impune furnizarea de informații detaliate și a unui consimțământ scris pentru toate investigațiile genetice, precum și consiliere genetică înainte de testarea predictivă (se aplică persoanelor sănătoase) și prenatală (cu restricții: testarea prenatală nu se efectuează pentru afecțiuni care se manifestă târziu, inclusiv seturile de analiză pentru depistarea cancerelor ereditare). Societatea germană pentru genetică umană (German Society of Human Genetics, GfH) și Asociația germană a geneticienilor umani (Association of German Human Geneticists, BVDH) recomandă clarificarea aspectelor enumerate mai jos în timpul procesului de informare. Vă rugăm să citiți cu atenție declarația de consimțământ și să bifați casetele, în conformitate

**Prin semnarea formularului de mai jos confirm următoarele:**

- Am fost pe deplin informat(ă) de către medicul meu despre semnificația și consecințele investigației genetice, în conformitate cu GenDG.
- Am citit/mi s-a citit Consimțământul informat care este atașat acestui formular și îl înțeleg pe deplin.
- Mi s-au oferit suficiente oportunități pentru a adresa întrebări deschise.
- Autorizez [SYNEVO ROMÂNIA S.R.L.] să recolteze probele necesare pentru investigație (sânge, țesut, vilozități coriale sau lichid amniotic pentru diagnostic prenatal) și să trimită acest formular către MVZ Martinsried GmbH, Lochhamer Str. 29, 82152 Martinsried, Germania, pentru a efectua testele solicitate în baza formularului de față.
- Îmi acord consimțământul pentru efectuarea testului genetic pentru a clarifica boala/disfuncția/diagnosticul suspectat de mai jos.

**În plus,**

- Sunt de acord cu evaluarea genelor suplimentare din același grup de indicații ca parte a cercetării.  DA  NU
- Sunt de acord că speciamentele rămase pot fi păstrate pentru investigații ulterioare după finalizarea examinării, dar nu pretind păstrarea acestora.  DA  NU
- Sunt de acord că speciamentele și, dacă este cazul, informațiile despre secvența ADN, pot fi puse la dispoziție anonim în scopul gestionării calității și în scopuri științifice.  DA  NU
- Sunt de acord că rezultatele analizei pot fi utilizate în mod anonim pentru publicații științifice.  DA  NU
- Sunt de acord că rezultatele analizei pot fi păstrate pentru o perioadă mai îndelungată decât perioada legală de 10 ani, însă nu pretind păstrarea rezultatelor.  DA  NU
- Sunt de acord că investigația sau părți ale investigației pot fi transmise laboratoarelor medicale colaboratoare, dacă este necesar.  DA  NU

- Sunt de acord că o copie a rezultatelor analizei poate fi trimisă medicului (medicilor) următor(i), la solicitarea mea expresă și conform procedurilor interne ale SYNEVO ROMÂNIA S.R.L.  YES  NO

Numele medicului (medicilor)

Strada

Codul poștal/localitatea

Țara

**Prin semnarea formularului de mai jos confirm următoarele:**

- Pot să opresc investigația în orice moment și să solicit ca rezultatele obținute până la acel moment să fie distruse.
- Pot retrage oricând orice consimțământ acordat în baza acestui formular, în totalitate sau parțial, în orice moment, fără a prezenta motive.
- Mi se vor percepe costurile suportate până la momentul retragerii consimțământului.
- Pot opta să renunț la informarea cu privire la rezultatele testului (dreptul de a nu cunoaște)
- Investigația și evaluarea genetică se limitează la indicația solicitată și nu se vor face declarații despre alte boli.

**Comunicarea constatărilor suplimentare identificate în cursul cercetării**

- Da, doresc să fiu informat(ă) despre orice constatări suplimentare.
- Nu, nu doresc să fiu informat(ă) despre orice constatări suplimentare.

Data

Semnătura medicului

Locul

Semnătura pacientului/  
părintelui sau tutorelui legal

## INFORMAȚII CLINICE RELEVANTE

Interpretarea rezultatelor genetice se bazează pe un tablou clinic exact și complet al pacientului, inclusiv manifestări clinice, antecedente heredocolaterale și diagnostice anterioare.

### Bifați toate casetele care se aplică pacientului:

- Pacientul este sau a fost diagnosticat cu cancer în trecut. Vârsta la diagnosticare  Tipul de cancer
- Pacientul prezintă simptome legate de un cancer ereditar, de exemplu, polipi colonici. Simptome
- Pacientul are o rudă de gradul I (mamă, tată, frate/soră, copii) cu cancer. Tip(uri) de cancer
- Pacientul are mai multe rude pe aceeași linie familială (bunici, mătuși, unchi, veri) cu același tip de cancer. Tip de cancer
- Pacientul are unul sau mai mulți membri ai familiei diagnosticați cu cancer la o vârstă fragedă. Vârsta la diagnosticare  Cancer type
- Pacientul are un membru al familiei cu un cancer rar, de exemplu, cancer mamar la bărbați sau retinoblastom. Sindrom/tip de cancer
- Pacientul are membri ai familiei care au efectuat teste genetice și au identificat o variantă specifică. Genă  Variant

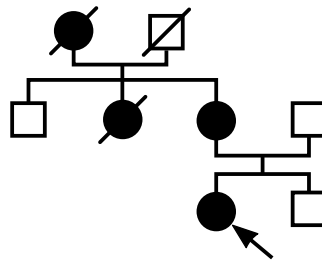
Testarea pacientului index va îmbunătăți interpretarea datelor. Dacă acesta nu este pacientul index, este disponibil pacientul index pentru testare genetică?

Yes  No  N/A

Informații clinice suplimentare: [de exemplu, rezultate histopatologice, MSI (cancer de colon sau endometrial), tip de polipi colonici (adenomatoși, zimțați, juvenili), TNBC (cancer mamar), tip difuz de cancer gastric sau cancer mamar lobular (CDH1) etc.] Furnizați toate buletinele medicale relevante.

## PEDIGREE / (ARBORE GENEALOGIC)

Exemplu de arbore genealogic:  
Cancer mamar/ovarian ereditar



### SIMBOLURI

femeie

bărbat



neafectat(ă)



afectat(ă)



decedat(ă)



purtător /  
purtătoare



sex necunoscut



avort  
spontan



întreruperea  
sarcinii



gemeni identici



gemeni fraternali



pacient index /  
inițial



infertil(ă)

**OUR PANELS / (SETURILE NOASTRE DE ANALIZE)**

- COMPREHENSIVE HEREDITARY CANCER PANEL / (PROFIL COMPREHENSIV DE EVALUARE A RISCULUI DE CANCER EREDITAR)**  
APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, GREM1, MAX, MEN1, MET, MIF, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RET, RNF43, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, VHL
- BREAST AND OVARIAN CANCER – BRCA1, BRCA2 / (CANCER MAMAR ȘI OVARIAN) – BRCA1, BRCA2**  
BRCA1, BRCA2
- BREAST AND OVARIAN CANCER – CORE PANEL / (CANCER MAMAR ȘI OVARIAN – PROFIL GENETIC DE BAZĂ)**  
ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
- BREAST AND OVARIAN CANCER – EXTENDED PANEL / (CANCER MAMAR ȘI OVARIAN – PROFIL GENETIC EXTINS)**  
ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MRE11A, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, RECQL, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TP53, XRCC2
- COLON CANCER – CORE PANEL / (CANCER COLO-RECTAL – PROFIL GENETIC DE BAZĂ)**  
APC, BMPR1A, EPCAM\*, GREM1\*, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11
- COLON CANCER – EXTENDED PANEL / (CANCER COLO-RECTAL – PROFIL GENETIC EXTINS)**  
APC, AXIN, BMPR1A, EPCAM\*, GALNT12, GREM1\*, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11
- GASTROINTESTINAL TUMORS / (CANCER GASTROINTESTINAL)**  
APC, BMPR1A, CDH1, CTNNA1, EPCAM\*, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PDGFRA, PMS2, PTEN, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11
- PANCREATIC TUMORS / (CANCER PANCREATIC)**  
ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN1B, CDKN2A, EPCAM\*, MLH1, MEN1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53, VHL
- KIDNEY CANCERS / (CANCER RENAL)**  
BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, VHL
- PROSTATE CANCER / (CANCER DE PROSTATĂ)**  
ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM\*, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2
- SKIN TUMORS / (CANCER DE PIELE - MELANOM)**  
BAP1, CDK4, CDKN2A, MIF, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PMS2, POT1, PTCH1, PTCH2, PTEN, SUFU
- ENDOCRINE TUMORS / (CANCER ENDOCRIN)**  
AIP, CDC73, CDKN1B, MAX, MEN1, PTEN, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL
- NERVOUS SYSTEM/BRAIN TUMORS / (CANCER CEREBRAL)**  
AIP, LZTR1, NF1, NF2, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, TP53, VHL
- UNSPECIFIC TUMOR SYNDROMES / (TUMORI NESPECIFICE)**  
BAP1, CDKN1B, DICER1, NF1, PTEN, STK11, TP53
- FANCONI ANEMIA / (ANEMIE FANCONI)**  
BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MAD2L2, PALB2, RAD51, RAD51C, RFW3, SLX4, UBE2T, XRCC2

\*Numai analiza CNV

Genele scrise cu **litere aldine** sunt recomandate de orientările internaționale, inclusiv de grupurile de experți germani și/sau au fost asociate mai des cu tipuri de cancer specifice.

## PATIENT INFORMATION / (DETALII PACIENT)

First Name / (Prenumele)

Last Name / (Numele)

Date of Birth (DD/MM/YYYY) / [Data nașterii (ZZ/LL/AAAA)]

Gender (male/female/other - specify karyotype) /  
[Sex (masculin/feminin/alte - specificați cariotipul)]

Telephone Number (country code & number) /  
[Număr de telefon (prefix țară și număr)]

E-mail Address / (Adresa de e-mail)

Clinical Diagnosis / (Diagnostic clinic)

Consilierea genetică sau consilierea de către medicul trimițător este necesară înainte de a comanda un test, pentru a informa pacientul cu privire la toate rezultatele posibile și la limitările testului genetic.

**Înțeleg că voi fi testat(ă) pentru:**

(a se completa de către medic)

Înțeleg că proba biologică va fi utilizată pentru a determina dacă eu sau membrii familiei mele suntem purtători ai unei variante genetice care cauzează boala, suntem purtători ai bolii sau prezentăm un risc crescut de a dezvolta o boală.

**Rolul testării genetice.** În multe cazuri, un test genetic poate detecta direct o modificare genetică. Testele moleculare pot identifica modificările structurale ale ADN-ului (variante). Testele citogenetice identifică modificările cromozomiale (structurale sau numerice). Sensibilitatea și specificitatea fiecărui test variază. Testele oferite sunt analize complexe și sunt efectuate utilizând echipamente de ultimă generație. Metodele sunt validate extern, dar există o posibilitate minimă de erori.

**Semnificația rezultatelor.** Dacă rezultatul este identificat ca fiind direct cauzator al manifestărilor clinice, se consideră a fi **concludent**. Dacă testul nu identifică mutații care cauzează manifestările clinice, se consideră a fi **neconcludent**, dar acest lucru nu exclude alte modificări genetice (sau factori non-genetici) responsabile de boală (nu se exclude o boală genetică sau posibilitatea de a prezenta o afecțiune genetică). Prin urmare, un rezultat neconcludent (nu a fost identificată nicio mutație cauzală) nu exclude existența altor modificări genetice patogene (variante) care nu au fost testate prin analiza actuală.

Interpretarea rezultatelor genetice se bazează pe un **tablou clinic complet al pacientului**, inclusiv manifestări clinice, antecedente heredocolaterale și diagnostice anterioare. În cazul unui tablou clinic diferit de cel declarat ar putea apărea o eroare de diagnosticare. În plus, testul poate identifica o posibilă non-paternitate. Rezultatele testului vor fi transmise pacientului de către genetician sau medicul trimițător și sunt **confidențiale**.

**Consilierea genetică post-testare.** Un rezultat concludent poate oferi pacientului informații despre susceptibilitatea, diagnosticul, posibilul prognostic și/sau transmiterea bolii pe cale ereditară. Un rezultat neconcludent poate duce la confuzie și anxietate sau poate sugera necesitatea unor teste genetice suplimentare. Prin urmare, se recomandă consilierea genetică post-testare pentru interpretarea clinică a rezultatelor.

**Semnând, certific prin prezentul document următoarele:**

- Am fost informat(ă) despre natura și scopul testului genetic.
- Am fost informat(ă) despre beneficiile și limitările testului genetic de către \_\_\_\_\_ (numele medicului)
- Am fost informat(ă) că testul genetic poate oferi informații/rezultate care nu au nicio legătură cu scopul testării. Înțeleg că numai eu decid dacă doresc să mi se furnizeze aceste rezultate suplimentare.
- Am primit răspunsuri clare la întrebările mele legate de testul genetic.
- Am primit o copie a acestui formular.
- Sunt de acord să ofer o probă pentru testul genetic menționat mai sus.

Am explicat pacientului riscurile și beneficiile testului, precum și metodele alternative de testare. Am răspuns la toate întrebările pacientului sau părintelui/tutorei legale.

**Numele medicului trimițător**

Prenumele

Semnătura

medicului trimițător

**Constatări incidentale.** Testarea genetică poate furniza informații care nu au legătură cu scopul testului, dar care pot avea importanță medicală pentru pacient sau familia sa (informații corelate cu un risc crescut de afecțiuni incurabile).

**Utilizarea probei/rezultatului.** Proba furnizată va fi utilizată exclusiv în scopul testului și pentru ce mi-am dat acordul scris.

În plus, rezultatele testelor pot fi utilizate pentru cercetare și pentru a îmbunătăți diagnosticarea și tratamentul bolilor genetice. Sunt de acord cu păstrarea și utilizarea rezultatelor testelor mele sub protecția anonimatului într-o bază de date statistică utilizată în scopuri științifice și pentru a ajuta la diagnosticarea bolilor genetice. Înțeleg că voi rămâne sub protecția anonimatului și nu pot fi identificat(ă) în timpul analizei datelor și că orice informație personală va fi transformată într-o informație fără caracter personal.

Sunt de acord  Nu sunt de acord

**Materialul genetic poate fi utilizat în alte scopuri numai cu acordul meu scris prealabil.**

Sunt de acord  Nu sunt de acord

Completat de:  Pacient  Părinte/tutore legal

Prenumele

Numele

Data completării

Semnătura

Numele

Data semnării