

PERSOANA CARE COMPLETEAZĂ
FORMULARUL

DATE DE CONTACT
(TELEFON SAU E-MAIL)

DATA (ZZ/LL/AAAA)

PHYSICIAN INFORMATION / INFORMAȚII DESPRE MEDIC

Instituție/Practice /
Instituție/Specialitate:

First Name / Prenume:

Last Name / Nume:

Address (street name, no., city, postal code, country) /
Adresă (stradă, număr, oraș, cod poștal, țară):

Telephone Number (country code & number) / Telefon:

E-mail Address (for report access) / Adresa de e-mail:

PATIENT INFORMATION / INFORMAȚII DESPRE PACIENT

First Name / Prenume:

Last Name / Nume:

Date of Birth (DD/MM/YYYY) /

Data nașterii (zz/ll/aaaa):

Personal Identification No. / (CNP):

Gender (male/female/other - specify karyotype) /

Sex (masculin/feminin/altul - specificați cariotipul):

Address (street name, no., city, postal code, country) /
Adresă (stradă, număr, oraș, cod poștal, țară):

Telephone Number (country code & number) / Telefon:

Reason for Test (diagnosis, predictive, carrier) /

Motivul testării (diagnostic, predictiv, purtător)

Sample Collection Date (DD/MM/YYYY) /

Data colectării probei (zz/ll/aaaa):

DECLARAȚIE DE CONSIMȚĂMÂNT

APLICABILĂ doar pentru determinarea caracteristicilor genetice (ereditare)

GenDG necesită atât furnizarea de informații detaliate, un consimțământ informat scris, pentru toate investigațiile genetice cât și consiliere genetică, înaintea testării predictive (pentru indivizii sănătoși) și a testării prenatale (cu anumite restricții: testarea genetică nu se realizează pentru afecțiunile care se manifestă la vârste înaintate). Societatea Germană de Genetică Umană și Asociația Germană a Geneticienilor recomandă clarificarea următoarelor elemente în timpul procesului de informare. Vă rugăm să citiți cu atenție declarația de consimțământ informat și să bifați căsuțele, în concordanță cu consimțământul.

Prin semnarea formularului confirm că:

- Am dobândit informații complete de la medicul trimițător, în legătură cu semnificația și consecințele investigațiilor genetice, în acord cu GenDG
- Am citit și am înțeles **Consimțământul Informat** atașat acestui formular
- Am avut oportunitatea de a clarifica unele nelămuriri
- Accept ca SYNEVO ROMANIA S.R.L să colecteze toate tipurile de probe necesare pentru testare (sânge periferic, țesut, vilozități coriale, lichid amniotic pentru testarea prenatală) și să le trimită la MVZ Martinsried GmbH, Lochhamer Str. 29, 82152 Martinsried, Germania, pentru efectuarea testelor solicitate prin acest formular
- Îmi dau acordul ca testul genetic să fie efectuat în scopul clarificării afecțiunii/ disfuncției / diagnosticului prezumtiv menționat.

În plus,

- Sunt de acord ca o copie a rezultatului să fie trimisă medicului curant, în concordanță cu solicitarea mea și respectând regulamentul intern al SYNEVOROMANIAS.R.L. DA NU
- Sunt de acord ca investigațiile, integrale sau parțiale, să fie înaintate către laboratoare medicale colaboratoare, dacă este necesar. DA NU
- Sunt de acord cu studiul altor gene cu aceeași indicație clinică, ca parte a cercetării. DA NU
- Sunt de acord ca specimenul rămas să fie stocat pentru investigații ulterioare, după ce examinarea va fi completă. DA NU
- Sunt de acord ca specimenul să fie disponibil anonim pentru controlul calității și scopuri științifice, dacă secvențele ADN conțin informații relevante. DA NU
- Sunt de acord ca rezultatele analizei să fie stocate pe o perioadă mai lungă decât perioada obligatorie de 10 ani. DA NU
- Sunt de acord ca rezultatele testelor mele să fie stocate și utilizate sub protecția anonimatului în baze de date statistice, în scopuri științifice și pentru îmbunătățirea diagnosticului bolilor genetice. Înțeleg că rămân sub protecția anonimatului și nu pot fi identificați în timpul interpretării datelor, și că toate informațiile personale vor fi transformate în informații non-personale. DA NU

Semnătură pacient/

Semnătură aparținător:

Numele medicului:

Strada:

Codul poștal/localitatea:

Țara:

Prin semnarea formularului confirm că:

- Pot opri investigațiile în orice moment și pot cere ca rezultatele obținute până în acel moment să fie distruse
- Pot să retrag oricare dintre acordurile prezente în acest formular în orice moment, fără un motiv specificat
- Pot fi taxat, conform costurilor aferente, până în momentul retragerii consimțământului
- Pot alege să nu fiu informat cu privire la rezultatele testului (dreptul de a nu cunoaște rezultatele obținute)
- Investigațiile genetice și evaluarea sunt limitate exclusiv la cele solicitate și nu vor fi menționate/transmise rezultatele altor posibile afecțiuni
- Toate informațiile din acest formular sunt conforme cu realitatea.

Comunicarea descoperirilor incidentale în cursul procesului de testare

Da, doresc să fiu informat(ă) despre descoperirea unor modificări genice, care nu sunt scop al investigației

Nu, nu doresc să fiu informat/ă despre descoperirea unor modificări genice, care nu sunt scop al investigației

Data:

Semnătura medicului:

RELEVANT CLINICAL INFORMATION / INFORMAȚII CLINICE RELEVANTE

Interpretarea rezultatelor genetice se bazează pe un tablou clinic complet și relevant al pacientului, inclusiv manifestări clinice, istoric medical familial dar și istoricul medical patologic personal.

Bifați căsuțele dacă informațiile se aplică pacientului dumneavoastră

- Pacientul prezintă istoric familial de moarte subită, stop cardiac inexplicabil, evenimente aortice s.a.
- Pacientul are membri ai familiei care au fost testați genetic, la care s-au identificat variante genice specifice:

Gena: Varianta:

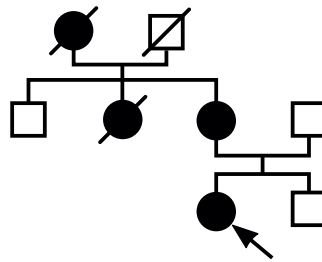
- Pacient (copil) născut cu un defect cardiac congenital. Defectul:
- Pacient (copil) cu întârziere în neurodezvoltare. Simptome:
- Pacient cu manifestări sistemice tipice pentru afecțiunile aortice. Simptome:

Testarea probandului va îmbunătăți interpretarea datelor obținute în urma testării. În cazul în care solicitantul nu este probandul, este acesta disponibil pentru testare? DA NU

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:
moarte cardiacă subită*



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 / PANELURILE NOASTRE

- PANEL COMPREHENSIV PENTRU ARITMII & CARDIOMIOPATII (1)**
ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, FHL1, FKTN, FLNC, GLA, GPD1L, HCN4, ILK, JPH2, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ8, KCNQ1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, RAF1, RANGRF, RBM20, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TECRL, TGFB3, TMEM43, TNNC1, TNNT2, TPM1, TRDN, TRPM4, TTN, VCL
- PANEL PENTRU SINDROMUL BRUGADA (2)**
CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TRPM4
- PANEL PENTRU TAHICARDIA VENTRICULARĂ POLIMORFICĂ CATECOLAMINERGICĂ (3)**
CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TECRL, TRDN
- PANEL PENTRU SINDROMUL DE QT SCURT (4)**
CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1
- PANEL PENTRU SINDROMUL DE QT LUNG (5)**
CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TRDN
- PANEL PENTRU CARDIOMIOPATIA ARITMOGENĂ DE VENTRICUL DREPT (6)**
DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, TGFB3, TMEM43
- PANEL PENTRU CARDIOMIOPATIA DILATATIVĂ (7)**
ABCC9, ACADVL, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ANKRD1, BAG3, CAV3, CHRM2, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTF1, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FHL2, FLNC, FKRP, FKTN, GATA4, GATA6, GATAD1, ILK, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NPPA, PKP2, PLN, PDLIM5, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, SDHA, SHOC2, SLS2A5, TAZ, TCAP, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNT2, TPM1, TTR, TXNRD2, VCL
- PANEL PENTRU CARDIOMIOPATIA HIPERTROFICĂ (8)**
ABCC9, ACADVL, ACTC1, ACTN2, AGL, ALMS1, ANKRD1, BAG3, BRAF, CACNA1C, CAV3, CALR3, CBL, CHRM2, CPT2, CSRP3, CTF1, DES, ELAC2, FHL1, FHL2, FLNC, GAA, GATA4, GLA, HRAS, JPH2, KRAS, LAMP2, LDB3, MAP2K1, MAP2K2, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEXN, NF1, PLN, PDLIM5, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA1, SHOC2, SOS1, SPRED1, TCAP, TNNC1, TNNT2, TPM1, TTR, VCL
- PANEL PENTRU CARDIOMIOPATIA RESTRICTIVĂ (9)**
DES, FLNC, MYBPC3, MYH7, TNNT2, TPM1
- PANEL PENTRU CARDIOMIOPATIA DE VENTRICUL STÂNG/NONCOMPACTARE (10)**
ACTC1, CASQ2, HCN4, LDB3, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1
- PANEL COMPREHENSIV PENTRU DEFECTE CARDIACE CONGENITALE (11)**
ACTC1, ACVR2B, ADAMTS10, ARHGAP31, BMPR2, BRAF, CBL, CFAP53, CHD7, CITED2, CREBBP, CRELD1, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DOCK6, DTNA, EHMT1, ELN, EOGT, EP300, EVC, EVC2, FBN1, FBN2, FLNA, FOXC1, FOXP1, FOXP2, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, GPC3, HRAS, JAG1, KDM6A, KMT2D, KRAS, LEFTY2, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MED12, MED13L, MGP, MMP21, MRAS, MYH11, MYH6, NF1, NIPBL, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NPH4, NR2F2, NRAS, NSD1, PITX2, PKD1L1, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RBM10, RBPJ, RIT1, RRAS, SALL1, SALL4, SEMA3E, SHOC2, SMAD6, SOS1, SOS2, SPRED1, TAB2, TBX1, TBX2, TBX3, TBX5, TFAP2B, TGFB1, TGFB2, TLL1, ZEB2, ZFPM2, ZIC3
- PANEL PENTRU SINDROMUL ALAGILLE (12)**
JAG1, NOTCH2
- PANEL PENTRU RASOPATII CU DEFECTE CARDIACE (13)**
BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, SOS2
- PANEL PENTRU DEFECTE CARDIACE CONGENITALE SINDROMICE (14)**
ADAMTS10, ARHGAP31, CHD7, CREBBP, DOCK6, EHMT1, EOGT, EP300, EVC, EVC2, FBN1, FBN2, FLNA, FOXC1, GPC3, JAG1, KDM6A, KMT2D, MED12, MGP, MYH11, NIPBL, NOTCH1, NOTCH2, NSD1, PITX2, RBM10, RBPJ, SALL1, SALL4, SEMA3E, TBX3, TBX5, TFAP2B, TGFB1, TGFB2, ZEB2
- PANEL PENTRU DEFECTE CARDIACE CONGENITALE IZOLATE (15)**
ACTC1, BMPR2, CITED2, DTNA, ELN, FOXP1, FOXP2, GATA4, GATA5, GATA6, GJA1, MED13L, MYH6, NKX2-5, NKX2-6, NR2F2, SMAD6, TAB2, TBX1, TBX2, TLL1, ZFPM2
- PANEL PENTRU HETEROTAXIE (16)**
CRELD1, DNAI1, DNAH5, DNAH11, GDF1
- PANEL COMPREHENSIV PENTRU AFECȚIUNI AORTICE (17)**
ACTA2, BGN, CBS, COL1A1, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBLN5, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, GATA5, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2
- PANEL PENTRU SINDROMUL EHLER-DANLOS (18)**
ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DSE, EMILIN1, FKBP14, FLNA, PHYKPL, PIEZO2, PLOD1, PLOD3, PRDM5, SLC2A10, SLC39A13, TNXB, ZNF469
- PANEL PENTRU SINDROMUL MARFAN (19)**
FBN1, TGFB1, TGFB2
- PANEL PENTRU AFECȚIUNI MARFAN-LIKE (20)**
ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS12, ADAMTS14, FBN1, FBN2, LTBP2, LTBP3, MED12, SKI, UPF3B, ZDHHC9

PATIENT INFORMATION / INFORMAȚII DESPRE PACIENT

First Name / Prenume:

Last Name / Nume:

Date of Birth (DD/MM/YYYY) / Data nașterii (zz/ll/aaaa):

Gender (male/female/other - specify karyotype) /
Sexul (masculin/feminin/altul-specificat de cariotip)

Telephone Number (country code & number) / Telefon:

E-mail Address / E-mail:

Clinical Diagnosis / Diagnostic clinic:

Înainte de testării este recomandată consilierea genetică, pentru a informa pacientul în legătură cu variantele posibile de testare, rezultate ce pot să apară, dar și limitările testelor genetice.

Înțeleg că voi fi testat(ă) pentru:

(a se completa de către medic)

Înțeleg ca proba biologică recoltată va fi folosită pentru a stabili dacă eu sau membri ai familiei mele suntem fie purtători ai unei variante genice care ar putea fi cauza bolii, fie purtători ai unor gene ale bolii, fie avem un risc genetic crescut de a dezvolta boala.

Rolul testării genetice: În multe dintre cazuri, un test genetic poate identifica în mod direct o modificare genetică cu impact asupra sănătății unui individ. Testele moleculare pot identifica modificări structurale la nivel de ADN celular (**gena**), numite "**variante**". Testele citogenetice identifică anomalii (structurale sau numerice) la nivel de cromozomi. Specificitatea și sensibilitatea diverselor tipuri de teste este diferită, în funcție de producătorul acestora.

Testele oferite sunt analize complexe, acestea fiind realizate printr-o tehnologie de ultimă generație. Metodele sunt validate extern, dar este posibilă, în anumite situații, apariția unor erori și deci, de rezultate eronate.

Semnificația rezultatelor: Dacă rezultatul obținut este validat ca fiind cauza manifestărilor clinice, testul este considerat **concludent (pozitiv)**. Dacă testul nu identifică varianta cauzatoare a simptomatologiei, testul este considerat **neconcludent (negativ)**, posibilitatea unei alte modificări genetice sau a implicării factorilor non-genetici nu poate fi exclusă. Un rezultat neconcludent, prin care nu s-a identificat o variantă cauzatoare a manifestărilor clinice, **nu poate exclude** prezența unor modificări patologice (variante) în alte gene, ce nu au fost analizate prin testul genetic recomandat. Interpretarea rezultatelor testelor genetice se bazează pe un **tablou clinic complet al pacientului**, care include manifestările clinice, istoricul familial și alte diagnostice anterioare. O eroare de diagnostic poate apărea în cazul existenței unui tablou clinic diferit, față de cel declarat. În plus, testul poate identifica și non-paternitatea. Rezultatele testului vor fi oferite pacientului de către medicul genetician sau medicul care a prescris testul și acestea vor fi confidențiale.

Prin semnătură, certific că:

- Am fost informat asupra naturii și scopului testului genetic
- Am fost informat asupra beneficiilor și limitelor testării genetice
- Am fost informat asupra faptului că testul poate oferi informații/ rezultate care nu au legătură cu scopul testării. Înțeleg că decizia legată de aflarea acestor informații accidentale îmi aparține exclusiv mie.
- Am primit răspunsuri clare la întrebările legate de testarea genetică
- Am primit o copie a acestui formular
- Sunt de acord să ofer o probă biologică pentru efectuarea testului genetic mai sus menționat.

Am explicat pacientului riscurile și beneficiile testului genetic, precum și metodele alternative de testare. Am răspuns tuturor întrebărilor care mi-au fost adresate de pacient / tutore legal.

Numele medicului:

Prenumele:

Semnătură medic prescriptor:

Descoperiri accidentale: Testele genetice pot aduce informații neasociate cu scopul testării, dar acestea pot prezenta importanță medicală pentru pacient și familia acestuia (informații corelate cu un risc crescut pentru afecțiuni incurabile).

Utilizarea probei biologice/ rezultatelor: proba poate fi utilizată doar în scopul testării pentru care mi-am oferit acordul scris.

Rezultatele pot fi utilizate și în scopuri științifice și pentru îmbunătățirea metodelor de diagnostic și tratament al afecțiunilor genetice.

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

Consilierea genetică post-testare. Un rezultat concludent poate oferi pacientului informații despre susceptibilitate, diagnostic, prognostic și/ sau moștenirea bolii de către descendenți. Un rezultat neconcludent poate duce la stări de confuzie și anxietate din partea pacientului și ulterior poate necesita testare genetică suplimentară. Așadar, **consilierea genetică post-testare este recomandată în scopul interpretării rezultatelor în context clinic.**

Completat de: Pacient Părinte/tutore legal

Prenumele:

Numele:

Data:

Semnătura pacientului / tutorelui legal:

Numele:

Data semnării: