



Έλεγχος DNA για Νευροϊνωμάτωση Τύπου 1 και 2 και Σβαννωμάτωση Ιστορικό

Ημερομηνία λήψης ιστορικού: _____ / αιμοληψίας: _____

Όνοματεπώνυμο: _____

Ημερομηνία Γέννησης - Α.Μ.Κ.Α: _____

Τηλέφωνο επικοινωνίας: _____ Διεύθυνση ασθενούς: _____

Όνομα πατρός: _____

Καταγωγή πατέρα: _____

Όνομα μητρός: _____

Καταγωγή μητέρας: _____

Οικογενειακό ιστορικό: _____

Επισκόπηση δέρματος γονέων: _____

Ατομικό ιστορικό: _____

ΑΝΤΙΚΕΙΜΕΝΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟΥ

Σωματομετρικά: _____

Δέρμα (Café au lait κηλίδες, Φακίδες- Εφηλίδες, νευρινώματα): _____

Ψυχοκινητική εξέλιξη: _____

Νευρολογική εκτίμηση (MRI εγκεφάλου, σπασμοί κλπ) : _____

Οφθαλμολογική εκτίμηση: : _____

Ορθοπεδικά προβλήματα (σκολίωση, ψευδάρθρωση, ασυμμετρία κ.α.): _____

Καρδιολογική εκτίμηση: _____

Αρτηριακή πίεση: _____

Ακουολογικός έλεγχος: _____

Άλλες πληροφορίες: _____

Παραπέμπων Ιατρός

Όνοματεπώνυμο: _____

Ειδικότητα- τόπος εργασίας: _____

Τηλέφωνο επικοινωνίας: _____

Email: _____

ΕΝΤΥΠΟ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ

[Υπογράφεται από τον ασθενή (ενήλικες) ή τον κηδεμόνα (ανήλικα)]

Ο/Η κάτωθι υπογεγραμμένος/η _____ συγκατατίθεμαι στη διενέργεια της γενετικής εξέτασης _____ για εμένα ή το τέκνο μου _____ και δηλώνω ενυπόγραφα ότι:

1. Έχω ενημερωθεί επαρκώς για την εξέταση, σε ότι αφορά τις δυνατότητες της, τον χρόνο διεκπεραίωσης και το κόστος.

2. Έχω κατανοήσει ότι:

α. Οι γενετικές εξετάσεις είναι αρκετά πολύπλοκες και ευαίσθητες και έχουν πιθανότητα σφάλματος ή μη διαγνωστικής απάντησης λόγω διάφορων αιτιών (π.χ. ποιότητα και ταυτότητα δείγματος, σπάνια γενετικά φαινόμενα κ.α.) όπως σημειώνεται και στην έκθεση αποτελεσμάτων της εξέτασης.

β. Πληροφορίες περί των ευρημάτων/αποτελεσμάτων (παθολογικών ή φυσιολογικών) δεν παρέχονται τηλεφωνικώς.

γ. Τα αποτελέσματα διατίθενται μόνο γραπτώς και για την αποφυγή παρερμηνειών η τελική έκθεση γενετικού ελέγχου θα δίνεται:

I. Σε εμένα.

Δια ζώσης

Με ηλ. ταχυδρομείο (e-mail) _____

Με τηλεμοιότυπο (fax) _____

Με ταχυδρομείο _____

Με Ταχυμεταφορά (courier) με δική μου χρέωση

II. Στον παραπέμποντα ιατρό (Ονοματεπώνυμο) _____

Με ηλ. Ταχυδρομείο (email) _____

Με τηλεμοιότυπο (fax) _____

III. Σε εξουσιοδοτημένο πρόσωπο

Ονοματεπώνυμο _____ ΑΔΤ _____

δ. Υποχρεούμαι να παραλάβω την έκθεση αποτελεσμάτων άμεσα (και το συντομότερο δυνατό) μετά από ενημέρωση για την ολοκλήρωση της εξέτασης.

ε. Σε κάθε περίπτωση μετά την ολοκλήρωση του εργαστηριακού ελέγχου, παρέχεται η δυνατότητα γενετικής συμβουλευτικής στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής σε συνάρτηση με το ιστορικό και την κλινική εικόνα.

στ. Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής δεν φέρει καμία ευθύνη για οποιοδήποτε λόγο, αιτία ή/και άλλο μη ιατρικό ζήτημα ήθελε προκύψει κατόπιν γνωστοποίησης των αποτελεσμάτων στην οικογένεια.

3. Διατηρώ το δικαίωμα της «λήθης» του ιατρικού μου φακέλου το οποίο οφείλω να γνωστοποιήσω εγγράφως στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής

Ημερομηνία _____ Υπογραφή _____

Επιστημονική αξιοποίηση δεδομένων:

Επιθυμώ / Δεν επιθυμώ να παραχωρήσω στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής το δικαίωμα περαιτέρω επεξεργασίας του παρόντος βιολογικού υλικού και των ευρημάτων για επιστημονική αξιοποίηση από το ΕΙΓ στα πλαίσια εθνικών ή/και διεθνών ερευνητικών συνεργασιών, υπό την προϋπόθεση ότι πληρούνται οι εκάστοτε νομοθετικές διατάξεις περί ανωνυμίας και προστασίας των προσωπικών δεδομένων. Διατηρώ όμως, το δικαίωμα έγγραφης άρσης της παρούσας συγκατάθεσης ανά πάσα στιγμή.

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

Τυχαία ευρήματα:

Επιθυμώ / Δεν επιθυμώ να ενημερωθώ για πιθανά γενετικά ευρήματα, τα οποία δύναται να μη σχετίζονται με τις κλινικές εκδηλώσεις της αιτίας παραπομπής, αλλά είναι κλινικά σημαντικά για την υγεία του εξεταζόμενου ατόμου ή/και των εξ αίματος συγγενών του ή/και είναι χρήσιμα για τον οικογενειακό προγραμματισμό. Η πιθανή αναφορά τέτοιων ευρημάτων βασίζεται: **α)** στην τυχαία εύρεσή τους κατά τη διαδικασία διερεύνησης της αιτίας παραπομπής, **β)** στη σαφή κατηγοριοποίησή τους ως παθογόνων ή πιθανώς παθογόνων σύμφωνα με τα σημερινά βιβλιογραφικά δεδομένα και τις καταχωρίσεις σε έγκριτες βάσεις δεδομένων (π.χ. ClinVar), **γ)** στη δυνατότητα περαιτέρω μελέτης και κλινικής αξιοποίησής τους από εξειδικευμένους φορείς. Η μη αναφορά τέτοιων ευρημάτων δεν αποκλείει την ύπαρξή τους και δεν εξασφαλίζει τον ενδεδειγμένο, πλήρη και συστηματικό έλεγχο για αυτά.

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

Δευτερεύοντα ευρήματα (Αφορά αποκλειστικά ενήλικες):

Επιθυμώ / Δεν επιθυμώ να ενημερωθώ για πιθανά γενετικά ευρήματα, τα οποία δύναται να μη σχετίζονται με τις κλινικές εκδηλώσεις της αιτίας παραπομπής, αλλά είναι κλινικά σημαντικά και αξιοποιήσιμα για την υγεία του εξεταζόμενου ατόμου ή/και των εξ αίματος συγγενών του ή/και είναι χρήσιμα για τον οικογενειακό προγραμματισμό. Τα γονίδια αυτά προτείνονται από το Αμερικάνικο Κολλέγιο Ιατρικής Γενετικής (American College of Medical Genetics – ACMG), αφορούν τη λίστα δευτερευόντων ευρημάτων ACMG-SF-v3.2¹ και σχετίζονται κυρίως με καρκίνο, καρδιαγγειακά νοσήματα, μεταβολικά νοσήματα κ.α.. Η αναφορά τέτοιων ευρημάτων βασίζεται στη σαφή κατηγοριοποίησή τους ως παθογόνα ή πιθανώς παθογόνα σύμφωνα με τα σημερινά βιβλιογραφικά δεδομένα και τις καταχωρίσεις σε έγκριτες βάσεις δεδομένων (π.χ. ClinVar).

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

Το παρόν συμπληρώνεται από τον παραπέμποντα ιατρό:

Έχω δώσει και εξηγήσει στον ενδιαφερόμενο πληροφορίες για τη φύση του συγκεκριμένου γενετικού ελέγχου (συμπεριλαμβανομένων των εργαστηριακών δυνατοτήτων, των περιορισμών της μεθόδου και άλλων εναλλακτικών επιλογών) και έχω απαντήσει στα ερωτήματα του.

Όνοματεπώνυμο Ιατρού..... Υπογραφή.....