

Ημερομηνία λήψης: ...../...../.....

Ημερομηνία παραλαβής: ...../...../.....

ΤΟ ΠΕΔΙΟ ΣΥΜΠΛΗΡΩΝΕΤΑΙ ΜΟΝΟ ΑΠΟ ΤΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ

Στοιχεία Ιατρού ή Κέντρου

Παραπέμπων Ιατρός: \_\_\_\_\_

Λήπτης Ιατρός: \_\_\_\_\_

Νοσοκομείο / Κέντρο: \_\_\_\_\_

**ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΗΣ**

ΕΠΙΘΕΤΟ: \_\_\_\_\_ ΟΝΟΜΑ: \_\_\_\_\_ ΗΛΙΚΙΑ: \_\_\_\_\_

ΕΠΙΘΕΤΟ ΣΥΖΥΓΟΥ: \_\_\_\_\_ ΟΝΟΜΑ: \_\_\_\_\_ ΗΛΙΚΙΑ: \_\_\_\_\_

ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ: \_\_\_\_\_ ΠΟΛΗ: \_\_\_\_\_ ΤΚ: \_\_\_\_\_

ΤΗΛΕΦΩΝΑ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ: \_\_\_\_\_

ΑΠΟΣΤΟΛΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ: \_\_\_\_\_

**ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ** (Παράκληση να δωθούν οι απαραίτητες κλινικές πληροφορίες της εξεταζόμενης, για να ολοκληρωθούν σωστά οι εξετάσεις)

**ΤΟ ΔΕΙΓΜΑ ΕΙΝΑΙ:**  ΑΜΝΙΑΚΟ ΥΓΡΟ  ΧΟΡΙΟΝΙΚΕΣ ΛΑΧΝΕΣ  ΠΡΟΪΟΝ ΑΠΟΒΟΛΗΣ  ΑΛΛΟΣ ΙΣΤΟΣ \_\_\_\_\_

**ΑΙΤΙΑ ΠΑΡΑΠΟΜΠΗΣ:** \_\_\_\_\_

**ΚΥΗΣΗ:**  ΜΟΝΗΡΗΣ  ΔΙΔΥΜΗ  ΠΟΛΥΔΥΜΗ  ΚΥΗΣΗ ΑΠΟ IVF  ΑΥΤΟΜΑΤΗ ΕΚΤΡΩΣΗ  ΕΝΔΟΜΗΤΡΙΟΣ ΘΑΝΑΤΟΣ

ΤΕΡ: ...../...../.....

Ε.Κ (ΤΕΡ): \_\_\_\_\_ ΕΚ(ΗΧΟ): \_\_\_\_\_

**Μοριακός προγεννητικός καρυότυπος (aCGH) με στοχευμένη υψηλή ανάλυση ~ 524 χρωμοσωματικών περιοχών γνωστής κλινικής σημασίας (2x105K microarray CGH) σε αμνιακό υγρό ή σε χοριονικές λάχνες.** Περιλαμβάνει:

1. τα κλασικά χρωμοσωματικά σύνδρομα
2. ανισοζυγίες σχετιζόμενες με 64 γνωστά (recurrent) σύνδρομα μικροελλείψεων/ μικροδιπλασιασμών
3. μικροελλείψεις/μικροδιπλασιασμούς μεγέθους  $\geq 100\text{Kb}$  σε άλλες ~460 στοχευμένες χρωμοσωματικές περιοχές,
4. μικροελλείψεις/μικροδιπλασιασμούς μεγέθους  $\geq 350-500\text{Kb}$  σε άλλες περιοχές κατά μήκος όλων των χρωμοσωμάτων (backbone)
5. την ανίχνευση της μετάλλαξης F508del της κυστικής ίνωσης

Δίδεται με τις παρακάτω επιλογές:

- Με νευρογενετικά νοσήματα:** διάγνωση της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας (SMA) και του συνδρόμου εύθραυστου X (FRAXA-FRAXE) μόνο στα άρρενα έμβρυα
- Χωρίς νευρογενετικά νοσήματα**

**Κλασικός προγεννητικός καρυότυπος σε αμνιακό υγρό ή σε χοριονικές λάχνες.** Περιλαμβάνει:

1. την ανίχνευση των κλασικών χρωμοσωματικών συνδρόμων
2. την ταχεία ανίχνευση ανευπλοειδισμών στο έμβρυο (QF-PCR)
3. την ανίχνευση της μετάλλαξης F508del της κυστικής ίνωσης

Δίδεται με τις παρακάτω επιλογές:

- Με νευρογενετικά νοσήματα:** διάγνωση της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας (SMA) και του συνδρόμου εύθραυστου X (FRAXA-FRAXE) μόνο στα άρρενα έμβρυα
- Χωρίς νευρογενετικά νοσήματα**

**Κλασικός καρυότυπος προϊόντων αποβολών.** Περιλαμβάνει:

1. ανίχνευση κλασικών χρωμοσωματικών συνδρόμων
2. αποκλεισμό μητρικής επιμειξίας για εξασφάλιση της εμβρυϊκής προέλευσης του ιστού (σε φυσιολογικό καρυότυπο θήλεος εμβρύου)
3. ανίχνευση ανευπλοειδισμών με QF-PCR για τα χρωμοσώματα 13, 15, 16, 18, 21, 22, X και Y, σε περίπτωση αποτυχίας καλλιέργειας

**Μοριακός καρυότυπος (aCGH) προϊόντων αποβολών με στοχευμένη υψηλή ανάλυση ~ 524 χρωμοσωματικών περιοχών γνωστής κλινικής σημασίας (2x105K microarray CGH).** Περιλαμβάνει:

1. τα κλασικά χρωμοσωματικά σύνδρομα
2. ανισοζυγίες σχετιζόμενες με 64 γνωστά (recurrent) σύνδρομα μικροελλείψεων/ μικροδιπλασιασμών
3. μικροελλείψεις/μικροδιπλασιασμούς μεγέθους  $\geq 100\text{Kb}$  σε άλλες ~460 στοχευμένες χρωμοσωματικές περιοχές,
4. μικροελλείψεις/μικροδιπλασιασμούς μεγέθους  $\geq 350-500\text{Kb}$  σε άλλες περιοχές κατά μήκος όλων των χρωμοσωμάτων (backbone)
5. αποκλεισμό μητρικής επιμειξίας για εξασφάλιση της εμβρυϊκής προέλευσης του ιστού (σε φυσιολογικό καρυότυπο θήλεος εμβρύου)
6. ανίχνευση ανευπλοειδισμών με QF-PCR για τα χρωμοσώματα 13, 15, 16, 18, 21, 22, X και Y, σε περίπτωση αποτυχίας καλλιέργειας

**Μοριακός προγεννητικός έλεγχος β-μεσογειακής αναμίας και HbS**

**Μοριακός προγεννητικός έλεγχος κυστικής ίνωσης (στοχευμένη ανάλυση του 89% των μεταλλάξεων του Ελληνικού πληθυσμού)**

**Μοριακός προγεννητικός έλεγχος κυστικής ίνωσης (ανάλυση του 99% των μεταλλάξεων του Ελληνικού πληθυσμού-τεχνική NGS)**

**Άλλη εξέταση** .....

**ΑΛΛΑ ΚΛΙΝΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΤΗΣ ΠΑΡΟΥΣΑΣ ΚΥΗΣΗΣ** (παράκληση να αναφερθούν ιδιαίτερα κλινικά προβλήματα σχετιζόμενα με την παρούσα κύηση, όπως π.χ. υπερηχογραφικά ευρήματα, εργαστηριακά δεδομένα από έλεγχο λοιμώξεων, κ.α.)

**ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΑΠΟ ΤΟ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ** (συγγενείς 1<sup>ου</sup> βαθμού (γονείς), 2<sup>ου</sup> βαθμού (αδέλφια), 3<sup>ου</sup> βαθμού (θείος/θεία), 4<sup>ου</sup> βαθμού (πρώτα ξαδέλφια) με γνωστή ή πιθανή γενετική πάθηση, συγγενείς διαμαρτίες διάπλασης, δυσμορφία, νοητική υστέρηση, καθυστέρηση ανάπτυξης, αναπαραγωγικά προβλήματα, όπως πολλαπλές απώλειες κύησης, ενδομήτριους θανάτους, θνησιγενή παιδιά)

#### ΔΗΛΩΣΗ ΣΥΝΑΙΝΕΣΗΣ

Εξουσιοδοτώ την INTERGENETICS-Διαγνωστικό Κέντρο Γενετικής, όπως πραγματοποιήσει για λογαριασμό μου τις παραπάνω εξετάσεις σε δείγμα που προέρχεται από την παρούσα κύηση μου. Δηλώνω ότι συναινώ στην εκτέλεση των εξετάσεων, αφού έχω κατανοήσει πλήρως τον κίνδυνο και τους περιορισμούς των αιτούμενων εξετάσεων. Επίσης:

- 1) Οι κλινικές πληροφορίες καθώς επίσης και το οικογενειακό δέντρο που μου ζητήθηκαν είναι ακριβείς απαραίτητες για την ανάλυση και κατ' επέκταση για τη σύνταξη της τελικής έκθεσης αποτελέσματος.
- 2) Όλα τα αποτελέσματα ή λεπτομέρειες που θα προκύψουν από την ανάλυση μου, είναι εμπιστευτικές πληροφορίες. Δεν μπορεί να γίνει αναπαραγωγή της τελικής έκθεσης για τον οποιοδήποτε τρίτο, χωρίς τη συγκατάθεσή μου, εκτός αν προκύψουν λόγοι δικαστικοί και μόνο με εισαγγελική παρέμβαση.
- 3) Το δείγμα μου μπορεί να χρησιμοποιηθεί μόνο για λόγους ερευνητικούς, διακρίβωσης ή ακόμα και εκπαίδευσης από την InterGenetics, μετά την ολοκλήρωση της εξέτασής μου και αφού αφαιρεθούν όλες οι προσωπικές πληροφορίες και τα δεδομένα, που περιλαμβάνονται στο παρόν ιστορικό. Αν αρνηθώ τη διάθεση του δείγματος μου για τους παραπάνω σκοπούς, αυτό δε θα επηρεάσει την ολοκλήρωση της εξέτασής μου.

Υπογραφή εξεταζόμενου/ης \_\_\_\_\_ Ημερομηνία ...../...../.....

#### Το παρόν συμπληρώνεται από τον παραπέμποντα ιατρό

Έχω δώσει στην εξεταζόμενη το αντίστοιχο φυλλάδιο πληροφόρησης για την αιτούμενη εξέταση, ώστε να ενημερωθεί σχετικά για την εξέταση, τους κινδύνους και τους περιορισμούς της.

Όνομα Παραπέμποντος Ιατρού \_\_\_\_\_ Ημερομηνία ...../...../.....

Υπογραφή \_\_\_\_\_ Τηλέφωνο επικοινωνίας \_\_\_\_\_