

CONȘIMȚĂMÂNT INFORMAT PENTRU CARIOTIP MOLECULAR/ HIBRIDIZARE GENOMICĂ COMPARATIVĂ

Informații pacient

Nume.....

Prenume.....

Sex M F

Data nașterii.....

CNP.....

Telefon.....

E-mail.....

Medic trimițător.....

Semnătura mea indică faptul că am fost informat despre testul genetic cariotip molecular și am primit răspuns la toate întrebările pe care le-am avut cu privire la acest test, fiind de acord cu efectuarea lui.

INDICAȚIA CLINICĂ PENTRU TESTARE GENETICĂ:

Genomul uman (ADN) conține întreaga informație genetică a fiecărui individ.

Hibridizarea genomică comparativă:

- analizează genomul individului pentru identificarea anomaliilor cromozomiale structurale neechilibrate - pierdere sau câștig de material genetic;
- nu detectează anomalii cromozomiale structurale echilibrate, mutațiile punctiforme, poliploidii și mozaicismul în procent scăzut.

Dacă sunt identificate modificări ale numărului de copii de ADN (CNV), acestea pot:

- explica manifestările clinice pentru care a fost solicitat testul genetic;
- în baza cunoștințelor actuale NU explică manifestările clinice pentru care a fost solicitat testul genetic;
- releva informații sugestive pentru predispoziția către o altă condiție medicală diferită de cea pentru care a fost solicitat testul genetic, de exemplu un risc crescut de a dezvolta cancer sau boli neurodegenerative.

Doresc să aflu aceste informații (colaterale/secundare/incidentale)

Nu doresc să aflu aceste informații

Limita de detecție a metodei este de 60 kb (în medie). Este posibilă existența unor modificări sub limita de detecție a metodei.

Dacă rezultatul este normal, acesta nu infirmă existența unei boli genetice. Se recomandă reevaluare genetică în vederea stabilirii oportunității efectuării altor teste genetice de diagnostic.

Anumite CNV (variații ale numărului de copii) nu determină condiții medicale patologice, ele putând fi variații genetice normale între indivizi.

Atunci când apar CNV la pacientul testat, este importantă și testarea părinților. Dacă modificările sunt *de novo* la copil (părinții nu au aceste modificări), atunci este mai probabil ca acea modificare să fie răspunzătoare de fenotipul/condiția medicală patologică a copilului.

În cazul unui rezultat pozitiv veți fi contactat de către Laboratorul Synevo. În cazul unui rezultat pozitiv:

Doresc să primesc rezultatul de la medicul genetician – Laborator Synevo

Nu doresc să primesc rezultatul de la medicul genetician – Laborator Synevo

Semnătură pacient:.....

Data:.....