



ΕΝΤΥΠΟ ΠΑΡΑΠΟΜΠΗΣ & ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ

Επώνυμο		Κωδικός εργαστηρίου*	
Όνομα		Ημερομηνία παραλαβής*	
Πατρώνυμο		Είδος δείγματος	
ΑΜΚΑ Ημ. γέννησης		Παραπέμπων Ιατρός	
Καταγωγή γονέων Πατέρας: Μητέρα: Συγγένεια:		Νοσοκομείο/Κλινική	
		Email κλινικής	
		Τηλέφωνο ιατρού	
Διεύθυνση			
Τηλέφωνο		Email	

* Συμπληρώνεται από το εργαστήριο

ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ (επιλέξτε την κατάλληλη εξέταση):

(Σε κάθε περίπτωση απαιτείται συνεννόηση με το Εργαστήριο, 25510-30522)

Αλληλούχηση επόμενης γενιάς – Whole Exome Sequencing (WES)	
Αλληλούχηση επόμενης γενιάς – Whole Genome Sequencing (WGS)	
Βιοπληροφορική ανάλυση δεδομένων Αλληλούχηση επόμενης γενιάς	
Καρυότυπος περιφερικού αίματος	
Αχονδροπλασία (FGFR3: στοχευμένος έλεγχος παραλλαγών c.1138G>A/C)	
Βαρηκοΐα (GJB2: στοχευμένος έλεγχος παραλλαγής c.35delG)	
Κυστική ίνωση (CFTR: στοχευμένος έλεγχος παραλλαγής ΔF508)	
Στοχευμένος γονιδιακός έλεγχος (οικογενειακό ιστορικό): Γονίδιο/Παραλλαγή:.....	

ΑΤΟΜΙΚΟ ΙΑΤΡΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ:

Αιτία Παραπομπής/Κλινικές πληροφορίες:.....

Έναρξη (ηλικία)/Πρώτο σύμπτωμα:.....

Προηγούμενος γενετικός έλεγχος:.....

Απεικονιστικός έλεγχος (ΗΚΓ, ΗΕΓ, MRI, Βιοψία):.....

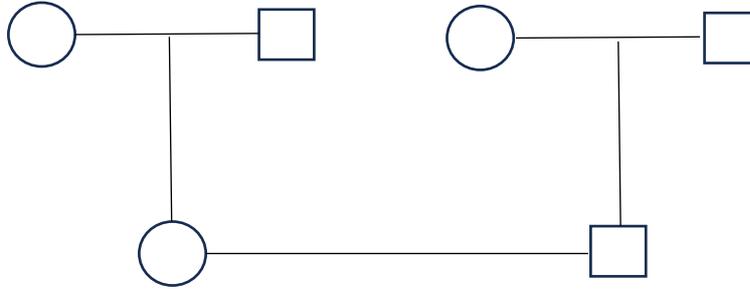
Εργαστηριακός έλεγχος (Αιματολογικός, βιοχημικός, μεταβολικός κ.α.):.....

Φαρμακευτική αγωγή:.....

Μεταμόσχευση (μόσχευμα):..... Μετάγγιση (είδος/ημερομ.):.....



ΑΝΑΛΥΤΙΚΟ ΙΑΤΡΙΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ (Γενεαλογικό δέντρο):



Οικογενειακό Ιστορικό:.....

Σύλληψη (Φυσική/IVF):..... Τοκετός:.....εβδ

Περιγεννητική περίοδος:.....

Προγεννητικός έλεγχος:.....

Σωματομετρικά γέννησης: Βάρος, ΕΘ, Μήκος, ΕΘ, Περιμ. κεφαλής, ΕΘ

Σωματομετρικά εξέτασης: Βάρος, ΕΘ, Μήκος, ΕΘ, Περιμ. κεφαλής, ΕΘ

ΣΥΣΤΗΜΑ	ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ	ΣΥΣΤΗΜΑ	ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ
Αιμοποιητικό		Νευρολογικό	
Ανοσοποιητικό		Εγκέφαλος	
Αναπνευστικό		Ενδοκρινολογικό	
Ανάπτυξη		Μορφολογικά στίγματα	
Ακοή		Όραση	
Σκελετικό		Μυϊκό	
Καρδιαγγειακό		Δέρμα, μαλλιά, νύχια	
Γεννητικά όργανα		Ηπατικό	
Ουροποιητικό		Μεταβολισμός	



ΕΝΤΥΠΟ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ

Ο/Η κάτωθι υπογεγραμμένος/η.....συγκατατίθεμαι στη διενέργεια της γενετικής εξέτασης..... σε εμένα ή τον/την/το και δηλώνω ενυπόγραφα ότι:

- Έχω ενημερωθεί επαρκώς σε ό,τι αφορά τις δυνατότητες και περιορισμούς, το χρόνο διεκπεραίωσης, το κόστος της εξέτασης και ότι αυτή περιορίζεται στην αιτία παραπομπής για την οποία γίνεται ο έλεγχος.
- Έχω κατανοήσει ότι οι γενετικές εξετάσεις είναι αρκετά πολύπλοκες και ευαίσθητες και έχουν πιθανότητα σφάλματος ή μη διαγνωστικής απάντησης, όπως αυτό θα περιγράφεται στην έκθεση αποτελεσμάτων.
- Έχω ενημερωθεί και κατανοήσει ότι η έκθεση αποτελεσμάτων που θα μου δοθεί γραπτώς περιορίζεται στη μελέτη γονιδίου/γονιδίων που έχουν σχέση με την αιτία παραπομπής.
- Υπάρχει η πιθανότητα για την ολοκλήρωση της εξέτασης και την αξιολόγηση-ερμηνεία των ευρημάτων να ζητηθούν δείγματα μελών της οικογένειας του εξεταζόμενου ατόμου για περαιτέρω διερεύνηση με άλλες μεθοδολογίες με επιπλέον κόστος και σχετική συγκατάθεση.
- Τα αποτελέσματα της γενετικής ανάλυσης δεν είναι βέβαιο ότι θα οδηγήσουν στην αποκάλυψη θεραπείας ή πρόγνωσης της πάθησης και πάντα αξιολογούνται σε συνάρτηση με την κλινική εικόνα και άλλα εργαστηριακά ευρήματα του εξεταζόμενου.
- Είναι πιθανό να ζητηθεί κλινική επαναξιολόγηση του εξεταζόμενου, καθώς μπορεί από το γενετικό έλεγχο να προκύψουν ευρήματα συμβατά με παραπλήσια κλινική εικόνα που όμως δεν αναφέρεται στο έντυπο παραπομπής.
- Πληροφορίες για τα αποτελέσματα των εξετάσεων, είτε είναι θετικά ή αρνητικά δεν παρέχονται τηλεφωνικώς. Αυτά προσφέρονται μόνο γραπτώς στον παραπέμποντα ιατρό και στον ενδιαφερόμενο κατόπιν συνεννόησης.
- Σε περίπτωση ακατάλληλου δείγματος αυτό θα καταστραφεί και θα ζητηθεί καινούργιο χωρίς επιπλέον χρέωση.
- Το Εργαστήριο Γενετικής δεν φέρει καμία ευθύνη για οτιδήποτε προκύψει κατόπιν γνωστοποίησης των αποτελεσμάτων στον εξεταζόμενο/στην οικογένεια.
- Τα δεδομένα των εξετάσεων και τα αποτελέσματα είναι εμπιστευτικά και καλύπτονται από το ιατρικό απόρρητο. Τα προσωπικά δεδομένα διατηρούνται σε ασφαλές αρχείο στο Εργαστήριο Γενετικής και είναι προσβάσιμα μόνον από εξειδικευμένο προσωπικό.
- Εφαρμόζονται όλα τα απαραίτητα μέτρα για την ασφάλεια των προσωπικών δεδομένων, σύμφωνα με το Ευρωπαϊκό Κανονισμό (GDPR).
- Διατηρώ το δικαίωμα της «λήθης» του ιατρικού μου αρχείου, το οποίο οφείλω να γνωστοποιήσω εγγράφως στο Εργαστήριο Γενετικής του ΔΠΘ.

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

Σχέση με τον συμμετέχοντα: Γονέας Νόμιμος Εκπρόσωπος Έχω την επιμέλεια Άλλο

Τυχαιά ευρήματα:

Πιθανά γενετικά ευρήματα, τα οποία πιθανά δεν σχετίζονται με την αιτία 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: 1) στην τυχαία εύρεσή τους κατά τη διαδικασία διερεύνησης της αιτίας παραπομπής, 2) στη σαφή κατηγοριοποίησή τους ως παθογόνων ή πιθανώς παθογόνων σύμφωνα με τα σημερινά βιβλιογραφικά δεδομένα και τις καταχωρίσεις σε βάσεις δεδομένων, 3) στη δυνατότητα περαιτέρω μελέτης και κλινικής αξιοποίησης. Η μη αναφορά τέτοιων ευρημάτων δεν αποκλείει την ύπαρξή τους και δεν εξασφαλίζει τον ενδελεχή και πλήρη έλεγχο για αυτά.

Επιθυμώ να ενημερωθώ για τυχαιά ευρήματα: Ναι Όχι

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

Δήλωση του ατόμου που λαμβάνει τη συγκατάθεση

Έχω διαβάσει με ακρίβεια το έντυπο με όσο καλύτερο τρόπο και είμαι σίγουρος/η ότι ο εξεταζόμενος κατανοεί τα παραπάνω. Επιβεβαιώνω ότι δόθηκε στον συμμετέχοντα η ευκαιρία να υποβάλει ερωτήσεις σχετικά με τη μελέτη και ότι όλες οι ερωτήσεις που τέθηκαν από τον εξεταζόμενο έχουν απαντηθεί σωστά και με τον καλύτερο δυνατό τρόπο. Επιβεβαιώνω ότι το άτομο δεν έχει εξαναγκαστεί να δώσει τη συγκατάθεσή του και ότι η συγκατάθεση δόθηκε ελεύθερα και οικειοθελώς.

Ονοματεπώνυμο και Υπογραφή:

II. ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗΣ ΣΕ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΕΡΓΟ

Συμμετοχή στην ερευνητική μελέτη με τίτλο: «Υπηρεσίες μελέτης και διάγνωσης σπάνιων γενετικών νοσημάτων του ανθρώπου»:
Έχω διαβάσει τις παρεχόμενες πληροφορίες ή μου τις έχουν διαβάσει. Είχα την ευκαιρία να κάνω ερωτήσεις σχετικά με το περιεχόμενο της ενημέρωσης και όλες οι ερωτήσεις μου απαντήθηκαν ικανοποιητικά. Γνωρίζω ότι θα μου δοθεί αντίγραφο αυτής της φόρμας συγκατάθεσης και ο ερευνητής θα φυλάξει ένα άλλο αντίγραφο στο αρχείο. Συμφωνώ οικειοθελώς να συμμετάσχω (ή το τέκνο μου) σε αυτή την μελέτη/έρευνα.

Όνοματεπώνυμο Συμμετέχοντα/Τέκνου:.....

Όνοματεπώνυμο Γονέα ή Νόμιμου Εκπροσώπου:.....

Σχέση με τον συμμετέχοντα: Γονέας Νόμιμος Εκπρόσωπος Άλλο

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

*Συγκατάθεση για χρήση [εγγραφής βίντεο/φωτογραφίας] για σκοπούς δημοσιοποίησης, παρουσίασης ή εκπαιδευτικούς. Συμφωνώ οι [βιντεοσκοπήσεις / ηχογραφήσεις / φωτογραφήσεις] που με περιλαμβάνουν και έχουν ληφθεί κατά την διάρκεια της μελέτης/έρευνας, για σκοπούς δημοσιοποίησης, παρουσίασης ή εκπαιδευτικούς. **Ναι** **Όχι***

Όνοματεπώνυμο Συμμετέχοντα:.....

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

Συγκατάθεση για την χρήση προσωπικών δεδομένων για μελλοντικές μελέτες/έρευνες από τον ΕΥ / διαμοιρασμός ερευνητικών δεδομένων με άλλους ερευνητές

Ο ΕΥ για τα επόμενα 5 χρόνια θα χρησιμοποιήσει τα παρεχόμενα ιατρικά και εργαστηριακά δεδομένα ανώνυμα μόνο για τους ερευνητικούς σκοπούς της παρούσης μελέτης κατόπιν της παραπάνω συγκατάθεσής σας. Πέραν της χρήσης αυτής ενδέχεται, όμως, ο ΕΥ να διατηρήσει τα δεδομένα σας για επιπλέον 10 χρόνια για μελλοντική έρευνα. Οι συνεργάτες ερευνητές θα τα έχουν στη διάθεσή τους μόνο κωδικοποιημένα. Η ομάδα του έργου δεν θα επικοινωνήσει μαζί σας για πρόσθετη συγκατάθεση σε αυτή τη μελλοντική έρευνα. Σε αυτήν την περίπτωση τα δεδομένα σας θα είναι κωδικοποιημένα και οι ερευνητές δε θα έχουν καμία πρόσβαση στα προσωπικά σας δεδομένα. Μπορείτε να επικοινωνήσετε μαζί μας ανά πάσα στιγμή για να μας ζητήσετε να σταματήσουμε να χρησιμοποιούμε πληροφορίες που σας αφορούν. Ωστόσο, δεν θα μπορούμε να πάρουμε πίσω τα στοιχεία που έχουν ήδη χρησιμοποιηθεί και έχουν ενταχθεί στην έρευνα και αφορούν τα επιστημονικά δεδομένα. Εφόσον επιθυμείτε να διακόψουμε τη χρήση των πληροφοριών που σας αφορούν, μπορείτε να επικοινωνήσετε με τον ΕΥ (στοιχεία επικοινωνίας: τηλ. 2551030522 mail: nimarinak@med.duth.gr).

_____ Ναι, συμφωνώ με τα ανωτέρω

_____ Όχι, δεν συμφωνώ με τα ανωτέρω

_____ Ονοματεπώνυμο Συμμετέχοντα

_____ Ημερομηνία

_____ Υπογραφή

Δήλωση του ατόμου που λαμβάνει τη συγκατάθεση

Έχω διαβάσει με ακρίβεια το έντυπο ενημέρωσης με όσο καλύτερο τρόπο και είμαι σίγουρος/η ότι ο συμμετέχων κατανοεί τα ανωτέρω και όσα αναφέρονται στο έντυπο ενημέρωσης. Επιβεβαιώνω ότι δόθηκε στον συμμετέχοντα η ευκαιρία να υποβάλει ερωτήσεις σχετικά με τη μελέτη και ότι όλες οι ερωτήσεις που τέθηκαν από τον συμμετέχοντα έχουν απαντηθεί σωστά και με τον καλύτερο δυνατό τρόπο. Επιβεβαιώνω ότι το άτομο δεν έχει εξαναγκαστεί να δώσει τη συγκατάθεσή του και ότι η συγκατάθεση δόθηκε ελεύθερα και οικειοθελώς. Ένα αντίγραφο της φόρμας συγκατάθεσης έχει δοθεί στον συμμετέχοντα.

_____ Ονομα ερευνητή / προσώπου που λαμβάνει τη συγκατάθεση

_____ Ημερομηνία

_____ Υπογραφή