

**SKIEROWANIE NA BADANIE GENETYCZNE – Diagnostyka Postnatalna**
**Badanie:**

numer badania z systemu CGM CLININET UCK:

**Kod procedury<sup>3</sup>:**

 Nazwa badania<sup>3</sup>:

Wskazanie do wykonania badania:

 Kod ICD10<sup>4</sup>:

**Cel badania<sup>4</sup>:**
☐ weryfikacja rozpoznania klinicznego

☐ określenie statusu nosicielstwa

☐ predykcyjne badanie genetyczne  
(wyłącznie po konsultacji genetycznej)

☐ TYLKO izolacja kwasów nukleinowych  
(biorepozytorium LGK)

☐ diagnostyka krewnych probanta

 .....  
 podać PESEL probanta lub numer probanta/wyniku z systemu CGM CLININET UCK

 .....  
 podać koordynaty wariantu genetycznego występującego w rodzinie  
 (zapis wariantu SNV, CNV na poziomie gDNA/cDNA oraz białka wraz z nazwą genu oraz sekwencją  
 referencyjną genomu/transkryptu lub zapis wariantu cytogenetycznego zgodny z ISCN)

Historia rodzinna i istotne dane kliniczne:


**Pacjent<sup>3</sup>:**

numer pacjenta z systemu CGM CLININET UCK:

Nazwisko: ..... Imię: .....

Data urodzenia:

dzień

miesiąc

rok

PESEL:

(UWAGA: w przypadku noworodka należy podać PESEL matki)

 Płeć: ☐ M ☐ K

Dokument tożsamości:

Rodzaj: .....

(UWAGA: należy wypełnić w przypadku osoby, która nie ma nadanego numeru PESEL)

Seria i numer: .....

Kraj wydania: .....

Adres zamieszkania: .....

**Miejsce przesłania wyniku badania lub dane osoby upoważnionej do odbioru wyniku:**

UWAGA: Wynik co do zasady przekazywany jest do jednostki kierującej (podmiotu zlecającego wykonanie badania), ale możliwe jest jego wydanie pacjentowi lub innej osobie upoważnionej do jego odbioru. W tym celu niezbędne jest wskazanie danych pacjenta lub innej osoby upoważnionej do odbioru wyniku oraz preferowanego sposobu jego udostępnienia.

**Sposób odbioru wyniku<sup>6</sup>:**
☐ odbiór osobisty przez pacjenta

☐ odbiór osobisty przez osobę upoważnioną

☐ e-mail

☐ przesyłka pocztowa

| <input type="checkbox"/> dane pacjenta | <input type="checkbox"/> dane osoby upoważnionej | dane osoby upoważnionej                                                      |
|----------------------------------------|--------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|
| numer telefonu: .....                  |                                                  | nazwisko i imię: .....                                                       |
| adres e-mail: .....                    |                                                  | PESEL: .....                                                                 |
| adres do korespondencji: .....         |                                                  | Wypełnić poniższe dane w przypadku osoby, która nie ma nadanego numeru PESEL |
| .....                                  |                                                  | Dokument tożsamości:                                                         |
| .....                                  |                                                  | rodzaj: .....                                                                |
| .....                                  |                                                  | seria i numer: ..... kraj wydania: .....                                     |

## SKIEROWANIE NA BADANIE GENETYCZNE – Diagnostyka Postnatalna

**Badanie:**

numer badania z systemu CGM CLININET UCK:

**Kod procedury<sup>3</sup>:**

 Nazwa badania<sup>3</sup>:

**Pacjent<sup>3</sup>:**

numer pacjenta z systemu CGM CLININET UCK:

Nazwisko: Imię:

Data urodzenia:

dzień

miesiąc

rok

PESEL:

(UWAGA: w przypadku noworodka należy podać PESEL matki)

 Płeć: ☐ M ☐ K

### WSKAZANIA do wykonania kariotypu molekularnego<sup>4</sup>

Czy pacjent miał wcześniej wykonane badanie cytogenetyczne (np.: kariotyp techniką prążków G):

☐ TAK

☐ NIE

podać wynik kariotypu

**Informacje kliniczne – zaznaczyć wszystkie, które mają zastosowanie**
**Historia okołoporodowa:**

- ☐ wcześniactwo  
☐ IUGR  
☐ małowodzie  
☐ wielowodzie  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Objawy fizyczne:**

- ☐ brak prawidłowego rozwoju  
☐ niski wzrost  
☐ przerost  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Objawy motoryczne:**

- ☐ opóźniony rozwój motoryki małej  
☐ opóźniony rozwój motoryki dużej  
☐ opóźniony rozwój mowy  
☐ brak mowy  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Objawy kognitywne:**

- ☐ trudności w uczeniu się  
☐ niepełnosprawność intelektualna  
☐ w stopniu lekkim  
☐ w stopniu umiarkowanym  
☐ w stopniu znacznym  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Objawy behawioralne:**

- ☐ autyzm  
☐ cechy zespołu Aspergera  
☐ całościowe zaburzenia rozwoju  
☐ zaburzenie obsesyjno-kompulsywne  
☐ zaburzenie opozycyjno-buntownicze  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Objawy neurologiczne:**

- ☐ ataksja/dystonia/pląsawica  
☐ hipotonia  
☐ napady padaczkowe  
☐ spastyczność  
☐ wady cewy nerwowej  
☐ wady strukturalne mózgu  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Objawy kardiologiczne:**

- ☐ ASD  
☐ koarktacja aorty  
☐ tetralogia Fallota  
☐ VSD  
☐ wada kanału AV  
☐ zespół hipoplazji serca lewego  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Objawy dot. twarzoczaszki:**

- ☐ coloboma  
☐ dysmorficzne rysy twarzy  
☐ kraniosynostoza  
☐ malformacja ucha  
☐ makrocefalia  
☐ mikrocefalia  
☐ obwód głowy: \_\_\_\_\_  
☐ rozszczep podniebienia (tylko)  
☐ rozszczep wargi +/- rozszczep podniebienia  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Objawy skórne:**

- ☐ hiperpigmentacja  
☐ hipopigmentacja  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Objawy mięśniowo-szkieletowe:**

- ☐ polidaktylia  
☐ przepuklina przeponowa  
☐ przykurcze  
☐ skolioza  
☐ stopa końsko-szpotała  
☐ syndaktylia  
☐ wady kończyn  
☐ wady kręgosłupa  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Objawy gastroenterologiczne:**

- ☐ choroba Hirschsprunga  
☐ przepuklina pępowinowa (*omphalocele*)  
☐ przetoka tchawiczowo-przełykowa  
☐ wytrzewienie (*gastroschisis*)  
☐ zrośnięcie dwunastnicy  
☐ zrośnięcie przełyku  
☐ zwężenie odźwiernika  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Objawy dot. układu moczowo-płciowego:**

- ☐ malformacja nerek  
☐ niedrożność cewki moczowej/moczowodu  
☐ niejednoznaczne narządy płciowe  
☐ spodziectwo  
☐ wnetrostwo  
☐ wodonercze  
☐ inne: \_\_\_\_\_

**Historia rodzinna:**

- ☐ rodzice z poronieniami ( $\geq 2$ )  
☐ inni krewni o podobnej historii klinicznej  
 (opisz poniżej)

**Dodatkowe informacje kliniczne (niepodane powyżej):**

## SKIEROWANIE NA BADANIE GENETYCZNE – Diagnostyka Postnatalna

|                                         |                                                  |
|-----------------------------------------|--------------------------------------------------|
| <b>Badanie:</b>                         | <i>numer badania z systemu CGM CLININET UCK:</i> |
| <b>Kod procedury<sup>3</sup>:</b> ..... | Nazwa badania <sup>3</sup> : .....               |

**Pacjent<sup>3</sup>:** numer pacjenta z systemu CGM CLININET UCK:

Nazwisko: ..... Imię: .....

Data urodzenia: 

|  |  |
|--|--|
|  |  |
|--|--|

|  |  |
|--|--|
|  |  |
|--|--|

|  |  |  |  |
|--|--|--|--|
|  |  |  |  |
|--|--|--|--|

 PESEL: 

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|--|

 Płeć: ☐ M ☐ K

dzień                      miesiąc                      rok  
(UWAGA: w przypadku noworodka należy podać PESEL matki)

**Dane jednostki zlecającej badanie:**

|                                                 |  |                                                                        |  |
|-------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------------------|--|
| Ośrodek kierujący – pieczęć <sup>4,5</sup> :    |  | Nazwisko i imię, podpis i pieczęć lekarza zlecającego <sup>4,5</sup> : |  |
| Numer umowy z NFZ, Oddział NFZ <sup>4,5</sup> : |  | Data wystawienia zlecenia <sup>4,5</sup> :                             |  |
| NAZWA płatnika lub programu <sup>6</sup> :      |  | NIP lub MPK <sup>5</sup> :                                             |  |

### **Materiał biologiczny<sup>3</sup>:**

Rodzaj materiału:

☐ **crew**<sup>a, b</sup>

Wysokie ryzyko infekcji: ☐ TAK ☐ NIE

<sup>a</sup> należy podać informacje o przeszczepieniu szpiku lub transfuzji preparatów krwiopochodnych

<sup>b</sup> krew jest źródłem materiału do badań pod warunkiem, że w okresie **2 miesięcy**

poprzedzających badanie pacjent nie otrzymał transfuzji preparatów krwiopochodnych

☐ NIF ☐ TAK\* .....

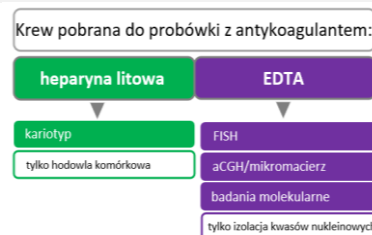
\*data OSTATNIEJ transfuzji preparatów krwipochodnych lub przeszczepienia szpiku

\*rodzaj podanego preparatu

*\*w przypadku wysokiego ryzyka chimeryzmu Laboratorium może wykonać analize profilu DNA w celu określenia poziomu chimeryzmu i dopuszczenia lub odrzucenia DNA do dalszych analiz*

☐ wycinek skóry

☐ inny . . . . . nr . . . . .  
podać rodzaj i numer materiału



**Wypełnia Laboratorium Genetyki Klinicznej UCK:**

|                                                                |  |                                                                |  |
|----------------------------------------------------------------|--|----------------------------------------------------------------|--|
| Data pobrania materiału:                                       |  | Data przyjęcia materiału:                                      |  |
| Godzina pobrania materiału:                                    |  | Godzina przyjęcia materiału:                                   |  |
| Czytelny podpis (nazwisko i imię) osoby pobierającej materiał: |  | Czytelny podpis (nazwisko i imię) osoby przyjmującej materiał: |  |

<sup>3</sup>Dane podawane obowiązkowo (ich podanie jest niezbędne do udzielenia świadczenia)

<sup>4</sup>Dane podawane obowiązkowo (ich podanie jest niezbędne do prawidłowej interpretacji wyniku i/lub rozliczenia świadczenia w ramach SOK)

<sup>5</sup>Dane podawane dobrowolnie (ich podanie nie jest niezbędne do udzielenia świadczenia, ale jest niezbędne do rozliczenia świadczenia w ramach SOK)

<sup>6</sup>Dane podawane dobrowolnie (ich podanie nie jest niezbędne do udzielenia świadczenia, ale ułatwi UCK komunikację z pacjentem i/lub prawidłowe rozliczenie badania)

**UWAGA:** Druk Świadomej Zgody na wykonanie badania genetycznego w **badaniach postnatalnych** musi być dostarczony do laboratorium

Administratorem Twoich danych osobowych jest Uniwersyteckie Centrum Kliniczne, Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej z siedzibą przy ul. Dębinki 7, 80-952 Gdańsk, zarejestrowany w VII Wydziale Gospodarczym Krajowego Rejestru Sądowego Sądu Rejonowego Gdańsk-Północ w Gdańsku pod numerem KRS 0000122158, NIP 957-07-30-49, REGON 000288640 (dalej jako UCK). Podanie danych osobowych – w zakresie wynikających z przepisów prawa – jest obowiązkowe, jest wymaganiem ustawowym i wynika, przede wszystkim, z ustawy z dnia 6 listopada 2020 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta oraz ustawy z dnia 15 kwietnia 2011 r. o działalności leczniczej. W takim przypadku niepodanie danych może skutkować odmową udzielenia świadczenia zdrowotnego. Podanie danych osobowych – w zakresie szerszym niż wynikający z przepisów prawa („dane podane dobrowolnie”) – jest dobrowolne, a ich niepodanie nie będzie skutkowało odmową udzielenia świadczenia zdrowotnego. Wyrażenie którejkolwiek ze zgód dotyczących przetwarzania przez UCK Twoich danych osobowych odbywa się na zasadzie dobrowolności. Masz przy tym prawo do cofnięcia i zmiany zgody w dowolnym momencie bez wpływu na zgodność z prawem przetwarzania, którego dokonano na jej podstawie przed jej cofnięciem. Wystarczy, że skontaktujesz się z nami telefonicznie, poprzez stronę internetową lub odwiedziś nas w naszej placówce. Dane osobowe są przetwarzane przez UCK, w szczególności, w celach ustalenia Twojej tożsamości przed udzieleniem świadczenia zdrowotnego i/lub usługi medycznej, udzielenia świadczenia zdrowotnego i/lub usługi medycznej, prowadzenia i przechowywania dokumentacji medycznej, ochrony Twoich żywotnych interesów jako naszego pacjenta, rachunkowych i podatkowych. Więcej informacji na temat przetwarzania Twoich danych osobowych, a zwłaszcza celów i podstaw prawnych ich przetwarzania, odbiorców tych danych i przysługujących Ci prawach, znajdziesz na stronie głównej UCK: [www.uck.pl](http://www.uck.pl) – „Polityka prywatności”. Ponadto, możesz zwrócić się do punktów informacyjnych (np. Rejestracja Główna, Punkt Przyjęć Pacjentów) w sprawie udostępnienia usługi informacyjnej ot. „Klauzula informacyjna o przetwarzaniu danych osobowych – informacja dla pacjentów”.