

FIȘĂ DE CONSIMȚĂMÂNT INFORMAT PRIVIND TESTELE DE GENETICĂ MOLECULARĂ

Eu, subsemnata/ul _____
am fost trimis/ă pentru a efectua teste genetice prin analiza ADN pentru
(boala/condiția genetică _____) în
numele meu/al copilului meu _____ cu
scopul de a afla dacă sunt/ copilul meu este purtător al unei boli genetice
sau există un risc crescut de a fi afectați de o anumită condiție genetică.

Mi-au fost explicate și am înțeles următoarele:

- Testele ADN necesită o probă de sange, celule bucale, biopsie de piele, iar în cazul diagnosticului prenatal proba de lichid amniotic sau de vilozități coriale. Probe adiționale pot fi necesare dacă proba inițială este degradată prin transport sau trimisă necorespunzător.
- Pentru realizarea cu acuratețe a testelor prenatale, pot fi necesare probe de la persoanele afectate, fie părinți sau alți membri ai familiei.
- Testele ADN realizate sunt specifice condiției genetice indicate mai sus. Acuratețea testelor genetice este limitată de metoda folosită, diagnosticul clinic și de natura condiției genetice pentru care testul se recomandă. În unele cazuri, testul va detecta o anomalie, numită mutație, a genei analizate. În alte cazuri testul nu va fi capabil să identifice o anomalie chiar dacă aceasta există. Acest tip de rezultat se poate datora lipsei de informații, la momentul analizei, în ceea ce privește structura completă a genei sau incapacitatea tehnicilor curente de a identifica unele tipuri de modificări (mutații) într-o genă.
- În cazul oricărui test genetic complex există întotdeauna o mică posibilitate ca testul să nu aibă rezultat sau să existe erori în analiza probei. Pentru a evita acest tip de erori se iau măsuri suplimentare. Metodele folosite nu au acuratețe de 100% datorită posibilității prezenței unei variații genetice rare în ADN-ul unui individ sau datorită complexității testului în sine. În orice laborator există o valoare scăzută a ratei de eroare estimată a fi 1 la 1000 de probe.
- Interpretarea cu acuratețe a rezultatelor depinde de diagnosticul clinic al pacientului sau istoricul medical al familiei și ca relațiile de înrudire raportate de pacienți să fie adevărate din punct de vedere biologic. O eroare în diagnosticul clinic al pacientului sau al istoricului medical al familiei acestuia poate duce la interpretarea incorectă a rezultatului. Testările genetice ale membrilor familiei



pot dezvălui uneori adevăratele relații biologice de înrudire care nu sunt în concordanță cu cele raportate de către pacient. De exemplu, poate dezvălui non-paternitatea, ceea ce înseamnă că tatăl prezumptiv al unui individ nu este tatăl biologic.

- Datorită complexității testelor ADN și a potențialelor implicații ale rezultatelor unui test, consilierea genetică efectuată de către un medic genetician poate fi necesară pentru interpretarea rezultatelor. Rezultatele și informațiile pacientului vor rămâne confidențiale și vor putea fi ridicate de către o altă persoană decât cu acordul scris al pacientului.
- Investigația este subcontractată la Cytogenomic Medical Laboratory, București.

Declar că mi s-au explicat și am înțeles în totalitate indicațiile pentru testarea genetică precum și beneficiile, riscurile și limitările testării genetice. Am avut ocazia să pun întrebări la care mi s-a răspuns clar.

Declar că am citit și înțeles conținutul **Fișei de consimțământ informat privind testele de genetică moleculară**.

Solicit trimiterea rezultatului pe adresa e-mail: _____

Declar că am primit o copie a **Fișei de consimțământ informat privind testele de genetică moleculară**.

Certific că toate datele mele personale declarate în fișa pacientului sunt reale.

Permit Cytogenomic Medical Laboratory să folosească probele mele biologice anonim în scopuri de cercetare și publicare. **DA / NU**

Semnătura pacientului _____

Nume și semnătura reprezentant laborator _____

Data _____ / _____ / _____

