

# FORMULAR DE CONSIMTAMANT PENTRU PACIENT

## Horizon Carrier Screening

**CONSIMTAMANTUL SEMNAT TREBUIE PASTRAT IN DOSARUL PACIENTULUI (nu se returneaza cu kit-ul)**

### SCOP

- Acest test identifica daca sunt purtator pentru vreo boala inclusa in panelul care evalueaza statutul de purtator – Horizon. In aceasta analiza sunt raportate doar modificarile genice patogene sau probabil patogene si care pot fi cauzatoare de boala.
- Este alegerea mea optionala sa fac aceasta testare.
- Testul de screening Horizon se efectueaza pe o proba de sange sau saliva.
- Lista de boli evaluate poate fi regasita mai jos sau puteti vizita pagina [www.horizonscreen.com/horizon-carrier-screen/what-it-screens](http://www.horizonscreen.com/horizon-carrier-screen/what-it-screens).

### LISTA DE BOLI SI GENE EVALUATE (va fi enumerata conform testului solicitat)

### RISCURI

- Un rezultat negativ reduce riscul de a avea un copil afectat, dar nu exclude complet sansa ca eu sa fiu purtator.
- Acest test poate sa ma identifice afectat pentru una dintre patologii incluse in acest panel. O reevaluare clinica medicala completa, efectuata de genetician sau un alt medic specialist poate fi sugerata.
- Purtatorii pentru anumite boli pot fi simptomatici. O reevaluare clinica medicala completa, efectuata de genetician sau un alt medic specialist poate fi sugerata.
- Uneori proba de sange sau saliva poate sa nu ofere informatii si, in acest caz se va solicita o noua proba.
- Rezultate fals pozitive sau fals negative pot sa apara rar, in cazul probelor amestecate sau din alte motive.
- Rezultatele sunt bazate pe informatiile actuale din momentul testarii, informatii care pot suferi modificari in viitor. Daca ve-ti avea intrebari ce fac referire la rezultatul testului, puteti sa contactati Natera.
- Daca aleg sa nu fac un test de evaluarea statutului de purtator, eu pot fi purtator si sa am un copil afectat. Bolile genetice pot fi diagnosticate in prenatal, prin screening neonatal, sau uneori in timpul copilariei. Uneori ele pot ramane nediate diagnosticate pana la varsta de adult.

### BENEFICII

- Daca rezultatul la testul meu identifica ca sunt purtator pentru una sau mai multe boli, eu prezint un risc de a avea copii afectati cu aceasta patologie. Nivelul de risc depinde de urmatoorii factori:
  - Daca partenerul este purtator de modificari in aceeasi gena, atunci riscul de a avea un copil afectat pentru aceeasi boala este de 1 din 4 sau 25%.
  - Daca tu esti femeie si esti purtatoare de o boala a carei gena este localizata pe cromosomul X (legata de X), atunci baietii au risc de 50% de a avea boala, iar fetele au risc de 50% de a fi si ele purtatoare sau afectate de aceeasi boala.
  - Bolile evaluate in panelul Horizon Carrier Screening care sunt legate de cromosomul X sunt marcate cu \* in lista de mai jos.
  - Evaluarea statutului de purtator pentru bolile legate de cromosomul X este realizata numai pentru femei.
- Daca sunt insarcinata, pot sa aflu daca copilul este afectat inainte de nastere prin punctie de vilozitati corionice sau amniocenteza. Deasemenea pot sa astept pana la nastere, iar apoi sa testez copilul, unele din aceste boli sunt incluse in panelul de screening al nou nascutului, dar altele nu sunt incluse.
- Daca eu si partenerul avem un risc de a avea copii afectati, dar nu sunt insarcinata, putem lua in considerare tehnicile de reproducere asistata (FIV) si diagnostic preconceptional anterior transferului. Aceasta procedura se numeste diagnostic genetic preimplantational pentru afectiuni monogenice (PGD-M). Unele cupluri aleg sa foloseasca ovule sau spermatozoizi de la donatori testati, sau sa adopte, sau sa nu devina parinti.

### ALTERNATIVE

- Nu doresc sa fac testul.
- Alte laboratoare ofera paneele cu un numar mai mare sau mai mic de gene/boli/modificari genice evaluate. Eu pot sa vorbesc cu medicul meu despre toate obtiunile de testare pentru a evalua statutul de purtator.

## CONSULT GENETIC

- Consilierul in genetica este medical specialist in genetica medicala, care are competentele necesare pentru a ajuta pacientii sa ia o decizie in legatura cu riscurile reproductive si chiar cu sanatatea personala.
- Daca eu sau partenerul meu are in familie cazuri de boala, atunci exista un risc mare pentru a fi purtator pentru acea patologie. Medicul genetician va solicita discutarea problemei specifice, va evalua riscul familial de a fi purtator si va recomanda testul potrivit in functie de istoricul familial.
- Daca eu sunt purtatoare pentru o boala legata de cromosomul X, sau eu si partenerul meu suntem purtatori pentru modificari in aceeasi gena, se recomanda consultul genetic, efectuat de un specialist in genetica medicala.

## PRIVACY

- Natera respectă legile de confidențialitate HIPAA. Rezultatele testelor vor fi raportate numai celor care au facut solicitarea. Rezultatele testelor ar putea fi comunicate celor care, prin lege, pot avea acces la astfel de date.

Am citit sau mi-a citit cineva intreg formularul. Înțeleg informațiile despre screeningul Horizon. Am avut șansa de a pune întrebări despre această testare (procedura, riscuri, beneficii și alternative) și la orice întrebări am primit răspunsuri satisfăcătoare. Solicit și autorizez Natera să-mi testeze proba pentru boli genetice incluse in panelul de screening pentru purtători Horizon solicitat. Înțeleg că trebuie să semnez declarația de consimțământ pe formularul de solicitare a testului care va fi trimis împreună cu mostrele mele către Natera. Înțeleg că trebuie să semnez și acest formular de consimțământ, care va rămâne în fișa clinică.

Înțeleg și sunt de acord cu următoarele activități de procesare în ceea ce privește probele și informațiile conexe pe care le furnizez (Vă rugăm să bifați căsuțele aplicabile de mai jos):

- Probele mele și informațiile aferente vor fi trimise la o unitate a Natera (în calitate de Procesor de date) din afara UE pentru efectuarea testului solicitat. **(Este necesar consimțământul dumneavoastră pentru ca Natera să efectueze testul solicitat).**
- Procesorul de date poate păstra probele rămase și informațiile aferente în scopuri viitoare de cercetare și dezvoltare, validare și asigurare a calității, fie independent, fie în colaborare cu parteneri terți; Eu și urmasii mei nu vom primi bani, beneficii sau drepturi asupra produselor sau descoperirilor rezultate din mostrele furnizate.

\* Dacă nu sunteți de acord cu utilizarea probelor dumneavoastră pentru cercetare și dezvoltare, atunci probele dumneavoastră vor fi distruse în termen de 60 de zile de la efectuarea analizei. Dacă sunteți de acord cu utilizarea mostrelor rămase pentru cercetare și dezvoltare, mostrele rămase vor fi păstrate în conformitate cu legile aplicabile, inclusiv GDPR.

Nume si prenume pacient

Semnatura Pacient

Data

Martor

Data



# UNIUNEA EUROPEANA CERERE DE ANALIZA

VĂ RUGĂM SĂ COMPLETAȚI TOATE CÂMPURILE . FORMULARELE CU INFORMAȚII LIPSĂ POT PROVOCA O ÎNTÂRZIERE A TIMPULUI DE EXECUTIE A TESTULUI

## 1 INFORMATII PACIENT

Nume si Prenume pacient: \_\_\_\_\_

Data nasterii pacient (ZZ/LL/AAAA): \_\_\_\_\_

Adresa pacient(Strada): \_\_\_\_\_

Oras: \_\_\_\_\_ Tara: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_ Email: \_\_\_\_\_

Sexul pacientului:  M  F

Pcianta este insarcinata?  DA  NU

Data recoltarii (ZZ/LL/AAA): \_\_\_\_\_

## 2 INFORMATII CLINICAL/LABORATOR/INSTITUTIE MEDICALA

Institutie: Clinica Sante \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

LIMS ID: 12926 \_\_\_\_\_

Medic trimitator: \_\_\_\_\_

## 3 HORIZON™ COMANDAREA TESTULUI (VEZI FIȘA DE DESCRIERE A TESTULUI PENTRU EXPLICAȚIILE TESTULUI)

### HORIZON PANELE DISPONIBILE

Numărul afecțiunilor verificate

- 27 (Pan-ethnic Standard)
- 274 (Pan-ethnic Extended)

Specimen proba recoltata pentru Panelul Horizon:  
1 10mL Dop Mov Vacutainer K2 EDTA

### SELECTATI INDICATIILE CLINICE DIN LISTA:

- Screening pentru alte boli metabolice
- Nonprocreative screening pentru status de purtator boli genetice
- Screening pentru aomalii genetice si cromozomiale
- Screening pentru alte boli
- Femie - tesatre pentru managementul procreativ
- Barbat - testare pentru managementul procreativ
- Sarcina, testare incidenta
- Supervizare primei sarcini normale trimestrul I
- Supervizare primei sarcini normale trimestrul II
- Supervizare altei sarcini normale trimestrul I

- Supervizarea sarcinii normale trimestrul I
- Istoric familial pentru dizabilitate intelectuala
- Istoric familial pentru boli musculo-scheletare si de tesut conjunctiv
- Istoric famial pentru purtator de boli genetice
- Istoric familial pentru alte boli, specificati
- Testare in vederea consilierii genetice

### Zona ETNICA:

- Nord european (ex.Britanic, German, Irlandez)
- Sud european (ex. Italian, Mediteranean, Grec)
- Evrei Ashkenazi
- Asia de Est (ex. Chinez, Korean, Japonez)
- Asia de Sud ( ex. Indian, Pakistanez)
- Asia de Sud-Est (ex. Filipinez, Vietnamez)
- African sau Afroamerican
- Hispanic
- Orientul Mijlociu\*
- Altele/Mix Caucazian\*

### Pacientul urmeaza terapie hormonală?

- DA  NU

\* Cand testul se face acestor categorii etince, riscul rezidual pentru rezultat va reflecta un numar rezidual

## 4 AUTORIZARE DE PRELUCRARE A PROBEI

Clinica /Laboratorul solicitant confirma ca pacientul si-a dat consimtamantul informat pentru urmatoarele activitati de procesare:

Probele pacientului și datele aferente vor fi trimise în afara UE pentru efectuarea testelor comandate de către Natera și/sau contractorii săi, iar pacientul și moștenitorii pacientului nu vor primi plăți, beneficii sau drepturi la niciun produse sau descoperiri rezultate..

Mostrele rămase ale pacientului și datele aferente pot fi păstrate de Natera în conformitate cu legile aplicabile, în scopul cercetării și dezvoltării viitoare, validării produselor și asigurării calității, fie independent, fie în colaborare cu parteneri terți..

Semnatura autorizata (REQUIRED): \_\_\_\_\_