

Istoric pacient

Câmpurile marcate sunt obligatorii *

*Indicații pentru testare: ☐ Diagnostic ☐ Istoric familial ☐ Altele:		☐ Vârsta debut: ☐ Neafectat
Descrieți informațiile clinice relevante (atașați posibilul material de susținere): Variantele sunt raportate pe baza informațiilor clinice furnizate, prin urmare, informațiile clinice și fenotipice detaliate cresc probabilitatea diagnosticului.		
*Istoric familial: A. Cosangvinitate ☐ Da ☐ Nu B. Frate/soră afectat ☐ Da ☐ Nu C. Descrieți alt istoric familial relevant:		Arbore genealogic (Pedigree)
Testare anterioară cu rezultate patologice		Testare anterioară cu rezultate normale
Specificați diagnostic diferențial (dacă este cazul)		Specificați genele de interes (dacă este cazul)

[illegible]

CONSIMȚĂMÂNT INFORMAT PENTRU EFECTUAREA ANALIZELOR GENETICE

Câmpurile marcate sunt obligatorii (*)

1. Consimțământ informat semnat al pacientului
2. Consimțământ informat semnat de către medicul trimițător

1. Consimțământ informat semnat al pacientului

Prin semnarea acestui consimțământ eu (sau eu, în calitate de reprezentant legal) confirm că am fost informat de către medicul meu cu privire la analiza genetică, scopul, domeniul, tipul, implicarea analizei genetice planificate, a rezultatelor care se pot obține, șansele despre posibila prevenție și/sau tratament al posibilelor boli asociate furnizării probei necesare pentru analiza genetică și obținerea rezultatelor analizei genetice.

Toate îndoielile mele au fost înlăturate și am avut suficient timp pentru a lua o decizie în cunoștință de cauză cu privire la analiza genetică:

*Analiză genetică:

Prin semnarea consimțământului informat, certific faptul că înțeleg următoarele puncte (1.1-1.3):

- 1.1. Rezultatele testului ar putea dezvălui că eu și/sau membrii familiei mele avem o afecțiune moștenită sau avem mari șanse de a fi afectați de o boală genetică. Sunt conștient de faptul că acest test ar putea arăta relații biologice nedetectate anterior, inclusiv non-paternitate.
- 1.2. Sunt conștient că rezultatele acestui test se pot dovedi a fi incerte în ceea ce privește starea mea genetică. Unele variante genetice pot determina afecțiuni, iar altele sunt cunoscute ca fiind benigne. În plus, există o serie de variante genetice cu semnificație necunoscută. Testarea și consilierea mai amplă pot fi recomandate pentru mine sau membrii familiei în funcție de rezultatele testului.
- 1.3. Sunt conștient de faptul că rezultatele testului pot fi utilizate cu scopul de a îmbunătăți înțelegerea, diagnosticarea și tratarea cazurilor similare, pot fi prezentate în întâlniri sau publicații științifice și/sau diferite baze de date. Înțeleg faptul că datele cu caracter personal vor fi anonimizate.

Prin semnarea acestui consimțământ informat, certific faptul că înțeleg următoarele puncte (1.4-1.8):

1.4. Efectuarea analizei.

Sunt de acord ca REFERENCE LABORATORY să efectueze analiza genetică menționată mai sus.

1.5. Colectarea și prelucrarea datelor cu caracter personal.

Certific faptul că îmi dau permisiunea ca medicul meu și REFERENCE LABORATORY să colecteze și proceseze datele clinice personale, pentru efectuarea analizei genetice, inclusiv transferul datelor clinice personale între medicul meu și Reference Laboratory, peste frontierele internaționale. Înțeleg că datele mele clinice includ datele mele personale (inclusiv numele și adresa), relații de familie, vârsta și data nașterii, etnie, naționalitate, simptome și orice alte informații medicale, boli, probe cu date genetice identificabile, rezultatele analizei și constatările.

1.6. Raportarea rezultatelor.

În cazurile în care REFERENCE LABORATORY este abilitat sunt de acord să mă informez, pe medicul meu sau pe laboratorul solicitant cu privire la rezultatele analizei genetice și să furnizeze la cerere, datele brute ale analizei genetice pentru mine, medicului meu sau laboratorului solicitant.

1.7. Depozitarea și utilizarea pe termen lung a datelor clinice personale și a probei (rămase).

Sunt de acord ca datele mele clinice personale și proba (rămasă) să fie utilizate pentru verificarea rezultatelor analizei, dacă este necesar, și să ajute la continuarea cercetării, îmbunătățirii și dezvoltării metodelor de diagnosticare și a soluțiilor terapeutice. Aceste măsuri pot oferi sprijin, sfaturi medicale și îndrumări legate de diagnosticul și tratamentul bolilor posibile pentru mine și familia mea.

Informațiile mele sunt tratate ca fiind confidențiale și codificate astfel încât identitatea mea să nu poată fi dezvăluită fără codul care va fi în posesia REFERENCE LABORATORY. Rezultatele mele anonimizate pot fi prelucrate în interiorul sau în afara Uniunii Europene și pot fi emise numai pentru utilizarea de către alții care participă la studiu, cum ar fi grupuri de cercetare sau companii. Prin prezenta îmi dau permisiunea pentru utilizarea rezultatelor mele pentru scopurile menționate în acest document. Datele vor fi stocate timp de douăzeci de ani.

Prin selectarea casetei corespunzătoare, confirm următoarele

- Sunt de acord ca, atâta timp cât a fost acordat consimțământul prealabil, REFERENCE LABORATORY va păstra (1) rezultatele analizei genetice, datele clinice personale pe care le-am furnizat și informații relevante despre membrii familiei (afecțați) - atâta timp cât au acordat consimțământul prealabil și (2) proba mea (atât proba primară cât și cea prelucrată) pentru o perioadă de până la 20 de ani și că aceste date și/sau probe rămase pot fi utilizate în scop de cercetare internă, validare a procedurilor, îmbunătățirea și evoluția metodelor de testare.
- Sunt conștient de faptul că proba utilizată în scop diagnostic poate fi folosită pentru cercetare, acest lucru este voluntar și pot să retrag participarea în orice moment, chiar înainte de finalizarea studiului. De asemenea, sunt conștient de faptul că orice date colectate până la data deciziei mele de retragere pot fi utilizate în cercetare.

CONSIMȚĂMÂNT INFORMAT PENTRU EFECTUAREA ANALIZELOR GENETICE

Câmpurile marcate sunt obligatorii (*)

- Am înțeles că în scopul cercetării, științifice și comerciale, pentru a ajuta și contribui la diagnosticarea modificărilor genetice, a bolilor altor pacienți, REFERENCE LABORATORY poate oricând să îmi proceseze datele clinice personale anonimizate sau pseudonimizate, de ex. în bazele sale de date și în bazele de date referitoare la boli genetice. Medicilor externi, oamenilor de știință și companiilor li se poate oferi accesul la date pseudonimizate sau anonimizate în scopul dezvoltării astfel încât să se poată efectua cercetări științifice.
- Am înțeles că după o perioadă de douăzeci de ani, anonimatul datelor mele clinice personale și al probei (rămase) sunt păstrate și că vor deveni proprietatea REFERENCE LABORATORY. Ambele vor aparține apoi arhivelor REFERENCE LABORATORY și vor fi disponibile pentru utilizare nerestricționată.
- Am înțeles că nu se va acorda nici o compensație pentru utilizarea datelor mele personale clinice sau a probei de către REFERENCE LABORATORY.
- Am înțeles că datele din bazele de date ale REFERENCE LABORATORY - o dată anonimizate - nu pot fi distruse la cerere deoarece sunt neidentificabile și nu pot fi detectate.
- Sunt conștient de faptul că, din cauza naturii sale neidentificabile și nedetectabile, datele din bazele de date ale REFERENCE LABORATORY, odată anonimizate, nu pot fi distruse la cerere.

☐ Da, îmi dau consimțământul pentru utilizarea datelor mele clinice personale și stocarea pe termen lung a probei (vezi secțiunea 1.7 de mai sus).

☐ Nu, nu îmi dau consimțământul pentru utilizarea datele mele clinice personale și stocarea pe termen lung a probei (vezi secțiunea 1.7 de mai sus).

1.8. Raportarea constatărilor secundare.

Secvențierea întregului genom și secvențierea exom-ului (WES și respectiv WGS) pot analiza simultan mii de gene. În consecință, există șansa de a găsi o variantă genetică care nu este legată de motivul inițial pentru care a fost solicitat testul. Cunoscute ca și constatări accidentale, acestea pot furniza informații care nu au legătură cu simptomele clinice raportate, dar ar putea avea o importanță medicală pentru viitorul diagnostic și tratament. Sunt conștient de semnificația unor astfel de constatări secundare și îmi acord permisiunea pentru ca REFERENCE LABORATORY să raporteze constatări secundare în conformitate cu "Recomandările ACMG pentru raportarea constatărilor secundare" sau să raporteze constatări non-ACMG secundare recomandate la discreția sa (ca urmare a informațiilor științifice și medicale suplimentare din bazele de date REFERENCE LABORATORY).

Sunt conștient de faptul că absența constatărilor secundare nu înseamnă neapărat că nu există alte variante patogene.

La 28 de zile de la primirea probei, REFERENCE LABORATORY va trebui să primească acest consimțământ pentru a raporta orice rezultate secundare. Sunt conștient de faptul că membrii familiei mele pot decide asupra rezultatelor lor secundare, indiferent de decizia mea.

☐ Da, îmi dau consimțământul pentru raportarea constatărilor secundare.

☐ Nu, nu îmi dau consimțământul pentru raportarea constatărilor secundare.

Sunt conștient de faptul că am dreptul de a nu cunoaște rezultatele analizelor genetice descrise în explicațiile scrise menționate mai sus și că îmi pot retrage în orice moment consimțământul în viitor, fie în totalitate sau parțial.

În cazul în care subsemnatul este reprezentantul legal al pacientului, acesta confirmă că va da declarațiile de consimțământ menționate mai sus în numele pacientului.

*Data:	*Pacient/Reprezentant legal	*Semnătură Pacient/Reprezentant legal
--------	-----------------------------	---------------------------------------

Sunt conștient de faptul că pacientul își poate exercita dreptul de a-și șterge rezultatele analizelor genetice în orice moment, iar această cerere va fi transmisă către REFERENCE LABORATORY. Sunt de acord ca datele mele personale să fie stocate în bazele de date REFERENCE LABORATORY în scopul organizării și facturării.

Subsemnatul, confirm că pacientul și-a acordat consimțământul fie personal sau prin tutorele său legal. Confirm că pacientul sau reprezentantul legal este capabil să dea acest consimțământ și i-a fost acordat un interval corect de timp pentru a permite pacientului și/sau reprezentantului legal să ia decizia, să acorde consimțământul.

*Data:	*Nume, prenume medic trimițător	*Semnătură și parafă medic trimițător:
--------	---------------------------------	--