

# Fișă însoțire probe testare genetică



## Analize solicitate

Câmpurile marcate sunt obligatorii (\*)

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                            |                         |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| *Cod analiză: .....                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |  | *Analiză: .....                                                                            |                         |
| Analize: <div style="display: flex; justify-content: space-between;"> <div> <input type="checkbox"/> Single gene testing<br/> <input type="checkbox"/> Array (aCGH)<br/> <input type="checkbox"/> Del/Dup Analysis<br/> <input type="checkbox"/> NGS Based CNVs<br/> <input type="checkbox"/> NIPT         </div> <div> <input type="checkbox"/> Gene panel testing<br/> <input type="checkbox"/> Clinical Exome (CES)<br/> <input type="checkbox"/> Whole Exome (WES)<br/> <input type="checkbox"/> Whole Genome (WGS)<br/> <input type="checkbox"/> Altele: .....         </div> <div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <input type="checkbox"/> Testare purtător (Carrier testing)<br/>           Gena: ..... Mutație: .....<br/>           Rudă testată la REFERENCE LABORATORY <input type="checkbox"/> DA <input type="checkbox"/> NU<br/>           Dacă DA, notați ID-ul anterior: .....<br/>           Grad de rudenie: .....         </div> </div> |  |                                                                                            |                         |
| *Tipul analizei: <input type="checkbox"/> Doar pacient index <input type="checkbox"/> Trio<br><div style="border: 1px solid black; padding: 2px; display: inline-block;"> <input type="checkbox"/> Mamă <input type="checkbox"/> Tată <input type="checkbox"/> Frate/Soră <input type="checkbox"/> Other: .....         </div>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |  |                                                                                            | *Data recoltării: ..... |
| *Probă: <input type="checkbox"/> Sânge integral <input type="checkbox"/> Salivă <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> RefLabCard®, număr: .....<br><input type="checkbox"/> Lichid amniotic <input type="checkbox"/> Viloziități coriale <input type="checkbox"/> Biopsie                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |  |                                                                                            |                         |
| *Prenatal: <input type="checkbox"/> Nu <input type="checkbox"/> Da (*vârstă gestațională: .....) )                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |  | *Constatări accidentale/secundare: <input type="checkbox"/> Da <input type="checkbox"/> Nu |                         |

## Informații pacient

|                                                                                                 |              |                                                                                                                     |                       |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| *Nume: .....                                                                                    |              | *Prenume: .....                                                                                                     | *Data nașterii: ..... |
| *Sex: <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Necunoscut |              | Testat în antecedente la REFERENCE LABORATORY <input type="checkbox"/> Nu <input type="checkbox"/> Da, ID-ul: ..... |                       |
| *Țară: .....                                                                                    | *Oraș: ..... | *Cod poștal: .....                                                                                                  |                       |

## Membru familie 1 (se va completa doar în cazul analizei TRIO)

|                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                     |                       |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| *Nume: .....                                                                                                                                                                  | *Prenume: .....                                                                                                                                     | *Data nașterii: ..... |
| *Sex: <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Necunoscut                                                                               | *Grad rudenie <input type="checkbox"/> Mamă <input type="checkbox"/> Tată <input type="checkbox"/> Frate/Soră <input type="checkbox"/> Altul: ..... |                       |
| *Prezintă membrul 1 același fenotip ca și pacientul? <input type="checkbox"/> Nu <input type="checkbox"/> Da <input type="checkbox"/> Parțial <input type="checkbox"/> Incert |                                                                                                                                                     |                       |

## Membru familie 2 (se va completa doar în cazul analizei TRIO)

|                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                     |                       |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| *Nume: .....                                                                                                                                                                  | *Prenume: .....                                                                                                                                     | *Data nașterii: ..... |
| *Sex: <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Necunoscut                                                                               | *Grad rudenie <input type="checkbox"/> Mamă <input type="checkbox"/> Tată <input type="checkbox"/> Frate/Soră <input type="checkbox"/> Altul: ..... |                       |
| *Prezintă membrul 2 același fenotip ca și pacientul? <input type="checkbox"/> Nu <input type="checkbox"/> Da <input type="checkbox"/> Parțial <input type="checkbox"/> Incert |                                                                                                                                                     |                       |

## Informații medic trimițător

|                 |                    |               |              |  |
|-----------------|--------------------|---------------|--------------|--|
| *Nume: .....    | *Prenume: .....    | *Email: ..... |              |  |
| *Clinică: ..... | Department: .....  | Tel: .....    | Fax: .....   |  |
| *Adresă: .....  | *Cod poștal: ..... | *Oraș: .....  | Județ: ..... |  |

Prin prezenta confirm corectitudinea informațiilor de mai sus.



.....  
Localitate, dată

.....  
Semnătură și parafă medic

## Istoric pacient

Câmpurile marcate sunt obligatorii \*

|                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                 |                                                                                 |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|
| *Indicații pentru testare: <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Istoric familial <input type="checkbox"/> Altele: .....                                                                                                          |                                                 | <input type="checkbox"/> Vârstă debut: ..... <input type="checkbox"/> Neafectat |
| Descrieți informațiile clinice relevante (atașați posibilul material de susținere):<br>Variantele sunt raportate pe baza informațiilor clinice furnizate, prin urmare, informațiile clinice și fenotipice detaliate cresc probabilitatea diagnosticului. |                                                 |                                                                                 |
| *Istoric familial:<br>A. Cosangvinitate <input type="checkbox"/> Da <input type="checkbox"/> Nu<br>B. Frate/soră afectat <input type="checkbox"/> Da <input type="checkbox"/> Nu<br>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) |                                                                                 |

### Bifati caracteristicile clinice relevante\*

| METABOLISM                      | <div><input type="checkbox"/> Valoarea patologică creatinkinază</div> <div><input type="checkbox"/> Valoare patologică creatinfosfokinază</div> <div><input type="checkbox"/> Carnitină plasmatică scăzută</div> <div><input type="checkbox"/> Alanină crescută</div> <div><input type="checkbox"/> Piruvat crescut</div> <div><input type="checkbox"/> Dezvoltare întârziată</div> <div><input type="checkbox"/> Hipoglicemie</div> <div><input type="checkbox"/> Lactat crescut în LCR</div> <div><input type="checkbox"/> Cetoză</div> <div><input type="checkbox"/> Acidoză lactică</div> <div><input type="checkbox"/> Acidurie organică</div>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | DERMATOLOGIE             | <div><input type="checkbox"/> Anomalii ale părului</div> <div><input type="checkbox"/> Anomalii ale unghiilor</div> <div><input type="checkbox"/> Pigmentare tegumente anormală</div> <div><input type="checkbox"/> Vezicule</div> <div><input type="checkbox"/> Anomalii ale țesutului conjunctiv</div> <div><input type="checkbox"/> Piele hiperextensibilă</div> <div><input type="checkbox"/> Ihtioză</div>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|---------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| NEUROLOGIE                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | HEMATOLOGIE & IMUNOLOGIE | <div><input type="checkbox"/> Anomalii de hemoglobină</div> <div><input type="checkbox"/> Tulburări de coagulare</div> <div><input type="checkbox"/> Anemie</div> <div><input type="checkbox"/> Imunodeficiență</div> <div><input type="checkbox"/> Mielofibroză</div> <div><input type="checkbox"/> Neutropenie</div> <div><input type="checkbox"/> Pancitopenie</div> <div><input type="checkbox"/> Splenomegalie</div> <div><input type="checkbox"/> Trombocitopenie</div>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| NEURODEZVOLTARE                 | <div><input type="checkbox"/> ADHD</div> <div><input type="checkbox"/> Tulburare din spectrul autist</div> <div><input type="checkbox"/> Dezvoltare tardivă limbaj</div> <div><input type="checkbox"/> Dezvoltare tardivă motorie</div> <div><input type="checkbox"/> Dezvoltare tardivă</div> <div><input type="checkbox"/> Regresie</div> <div><input type="checkbox"/> Encefalopatie</div> <div><input type="checkbox"/> Dezvoltare motricitate fină tardivă</div> <div><input type="checkbox"/> Dezvoltare motricitate grosiera tardiva</div> <div><input type="checkbox"/> Pierderea auzului</div> <div><input type="checkbox"/> Dizabilitate intelectuală</div> <div><input type="checkbox"/> Dificultăți de învățare</div> <div><input type="checkbox"/> Tulburare obsesiv-compulsivă</div> <div><input type="checkbox"/> Simptome psihiatrice</div> <div><input type="checkbox"/> Cefalee recurentă</div> <div><input type="checkbox"/> Convulsii</div> <div><input type="checkbox"/> Dezvoltare tardivă limbaj</div> | CARDIOVASCULAR           | <div><input type="checkbox"/> Angioedem</div> <div><input type="checkbox"/> Dilatație de aortă</div> <div><input type="checkbox"/> Aritmie/tulburare de conducere</div> <div><input type="checkbox"/> Defect septal atrial</div> <div><input type="checkbox"/> Cardiomiopatie</div> <div><input type="checkbox"/> Coarctăție de aortă</div> <div><input type="checkbox"/> Cardiomiopatie dilatativă</div> <div><input type="checkbox"/> Hipertensiune</div> <div><input type="checkbox"/> Cardiomiopatie hipertrofică</div> <div><input type="checkbox"/> Hipoplazie de cord stâng</div> <div><input type="checkbox"/> Hipotensiune</div> <div><input type="checkbox"/> Limfedem</div> <div><input type="checkbox"/> Malformație cardiacă și a vaselor mari</div> <div><input type="checkbox"/> Infarct miocardic</div> <div><input type="checkbox"/> AVC</div> <div><input type="checkbox"/> Tetralogie Fallot</div> <div><input type="checkbox"/> Vasculită</div> <div><input type="checkbox"/> Defect de sept ventricular</div> | ONCOLOGIE                   | <div><input type="checkbox"/> Polipoză adenomatoasă colonică</div> <div><input type="checkbox"/> Polipoză adenomatoasă</div> <div><input type="checkbox"/> Tumoră cerebrală</div> <div><input type="checkbox"/> Cancer mamar</div> <div><input type="checkbox"/> Cancer colorectal</div> <div><input type="checkbox"/> Leucemie</div> <div><input type="checkbox"/> Melanom</div> <div><input type="checkbox"/> Mielofibroză</div> <div><input type="checkbox"/> Neoplasm pulmonar</div> <div><input type="checkbox"/> Neoplasm cutanat</div> <div><input type="checkbox"/> Paragangliom</div> <div><input type="checkbox"/> Feocromocitom</div>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| NEUROMUSCULAR                   | <div><input type="checkbox"/> Ataxie</div> <div><input type="checkbox"/> Coree</div> <div><input type="checkbox"/> Distonie</div> <div><input type="checkbox"/> Hiperreflexie</div> <div><input type="checkbox"/> Hipertonie</div> <div><input type="checkbox"/> Hipotonie</div> <div><input type="checkbox"/> Slăbiciune musculară</div> <div><input type="checkbox"/> Distrofie musculară</div> <div><input type="checkbox"/> Neuropatie</div> <div><input type="checkbox"/> Parkinsonism</div> <div><input type="checkbox"/> Spasticitate</div>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | OFTALMOLOGIE             | <div><input type="checkbox"/> Mișcări oculare anormale</div> <div><input type="checkbox"/> Vedere anormala</div> <div><input type="checkbox"/> Blefarospasm</div> <div><input type="checkbox"/> Cecitate</div> <div><input type="checkbox"/> Cataractă</div> <div><input type="checkbox"/> Colobom</div> <div><input type="checkbox"/> Oftalmoplegie cronică externă progresivă</div> <div><input type="checkbox"/> Glaucom</div> <div><input type="checkbox"/> Microftalmie</div> <div><input type="checkbox"/> Nistagmus</div> <div><input type="checkbox"/> Oftalmoplegie</div> <div><input type="checkbox"/> Atrofie optică</div> <div><input type="checkbox"/> Ptoză</div> <div><input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa</div> <div><input type="checkbox"/> Retinoblastom</div> <div><input type="checkbox"/> Strabism</div> <div><input type="checkbox"/> Tulburări de vedere</div>                                                                                                                                    | OSOS, DEZVOLTARE & PRENATAL | <div><input type="checkbox"/> Morfologie facială anormală</div> <div><input type="checkbox"/> Morfologia anormală a membrelor</div> <div><input type="checkbox"/> Coloană vertebrală anormală</div> <div><input type="checkbox"/> Anomalii sistem osos</div> <div><input type="checkbox"/> Despicătură labială/palatină</div> <div><input type="checkbox"/> Picior strâmb congenital</div> <div><input type="checkbox"/> Contracturi</div> <div><input type="checkbox"/> Craniosinostoză</div> <div><input type="checkbox"/> Caracteristici dismorfice</div> <div><input type="checkbox"/> Malformații auriculare</div> <div><input type="checkbox"/> Fracturi</div> <div><input type="checkbox"/> Hemihipertrofie</div> <div><input type="checkbox"/> Hydrops fetalis</div> <div><input type="checkbox"/> Retard de creștere intaruterină</div> <div><input type="checkbox"/> Hipermobilitate articulară</div> <div><input type="checkbox"/> Anomalii ale membrelor</div> <div><input type="checkbox"/> Multiple contracturi articulare</div> <div><input type="checkbox"/> Oligohidroamnios</div> <div><input type="checkbox"/> Creștere excesivă</div> <div><input type="checkbox"/> Polidactilie</div> <div><input type="checkbox"/> Naștere prematură</div> <div><input type="checkbox"/> Scolioză</div> <div><input type="checkbox"/> Statura mică</div> <div><input type="checkbox"/> Sindactilie</div> <div><input type="checkbox"/> Picior varus equin</div> <div><input type="checkbox"/> Statură înaltă</div> <div><input type="checkbox"/> Anomalii vertebrale</div>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| COMPORTAMENTALE                 | <div><input type="checkbox"/> Deficit de atenție</div> <div><input type="checkbox"/> Boli psihiatrice</div>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | ENDOCRINOLOGIE           | <div><input type="checkbox"/> Diabet zaharat</div> <div><input type="checkbox"/> Hiperparatiroidism</div> <div><input type="checkbox"/> Hipoparatiroidism</div> <div><input type="checkbox"/> Hipertiroidism</div> <div><input type="checkbox"/> Hipotiroidism</div> <div><input type="checkbox"/> Paragangliom</div> <div><input type="checkbox"/> Feocromocitom</div>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| BRAIN MALFORMATIONS AND IMAGING | <div><input type="checkbox"/> Girusuri corticale anormale</div> <div><input type="checkbox"/> Mielinizare anormală</div> <div><input type="checkbox"/> Ganglioni bazali anormali</div> <div><input type="checkbox"/> Agenezie de corp calos</div> <div><input type="checkbox"/> Atrofie cerebrală</div> <div><input type="checkbox"/> Hipoplazie cereberală</div> <div><input type="checkbox"/> Displazie corticală</div> <div><input type="checkbox"/> Hemimegalencefalie</div> <div><input type="checkbox"/> Heterotropie</div> <div><input type="checkbox"/> Holoprosencefalie</div> <div><input type="checkbox"/> Hidrocefalie</div> <div><input type="checkbox"/> Leucodistrofie</div> <div><input type="checkbox"/> Liscencefalie</div> <div><input type="checkbox"/> Macrocefalie</div> <div><input type="checkbox"/> Microcefalie</div> <div><input type="checkbox"/> Leucomalacie periventriculară</div>                                                                                                             | GASTROENTEROLOGIE        | <div><input type="checkbox"/> Megacolon aganglionar</div> <div><input type="checkbox"/> Diaree cronică</div> <div><input type="checkbox"/> Pseudoobstrucție intestinală cronică</div> <div><input type="checkbox"/> Constipație</div> <div><input type="checkbox"/> Diaree</div> <div><input type="checkbox"/> Transaminaze hepatice crescute</div> <div><input type="checkbox"/> Vărsături frecvente</div> <div><input type="checkbox"/> Reflux gastroesofagian</div> <div><input type="checkbox"/> Gastroschizis</div> <div><input type="checkbox"/> Insuficiență hepatică</div> <div><input type="checkbox"/> Hepatomegalie</div> <div><input type="checkbox"/> Boală Hirschsprung</div> <div><input type="checkbox"/> Obezitate</div> <div><input type="checkbox"/> Stenoză pilorică</div> <div><input type="checkbox"/> Fistulă traheoesofagiană</div> <div><input type="checkbox"/> Vărsături</div>                                                                                                                          | ALTELE                      | <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div>.....</div> <div></div> |

# 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 informeze, 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 datelor 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: |
|--------|---------------------------------|----------------------------------------|