

PATIENT INFORMATION / INFORMAȚII PACIENT

PLEASE COMPLETE IN ENGLISH / A se completa în engleză

FIRST NAME / PRENUME	LAST NAME / NUME	
DATE OF BIRTH / DATA NAȘTERII	PATIENT GENETIC SEX / SEX GENETIC PACIENT	
ETHNICITY / ETNIE	PHONE NUMBER / TELEFON	
EMAIL	SAMPLE COLLECTION DATE / DATA RECOLTĂRII	
STREET ADDRESS / ADRESĂ		
CITY / ORAȘ	POST CODE / COD POSTAL	COUNTRY / ȚARĂ

ORDERING PHYSICIAN INFORMATION / INFORMAȚII MEDIC

PLEASE COMPLETE IN ENGLISH / A se completa în engleză

CLINIC NAME / CLINICA	CLINIC ID / ID CLINICĂ	
REFERRING CLINICIAN / MEDIC TRIMIȚĂTOR		
PHONE NUMBER / TELEFON	FAX	
EMAIL		
STREET ADDRESS / ADRESĂ		
CITY / ORAȘ	POST CODE / COD POSTAL	COUNTRY / ȚARĂ

REQUESTED TEST / TEST SOLICITAT

Evartia metabolic test / Evartia - test metabolic
 Testing of 223 genes / Testare 223 gene

Evartia metabolic test screens for all the following disease categories: / Testul metabolic Evartia evaluează următoarele categorii de boli:

3-Methylglutaconic aciduria / Acidurie 3-metilglutaconică	Fatty acid oxidation disorders / Tulburări ale oxidării acizilor grași	Maple syrup urine disease and DLD deficiency / Boala urinii cu miros de arțar și deficit DLD
Cerebral creatine deficiency / Deficit cerebral de creatină	Hyperinsulinemic hypoglycemia / Hipoglicemie hiperinsulinemică	Methylmalonic acidemia / Acidemie metilmalonică
Congenital disorders of glycosylation / Tulburări congenitale de glicozilare	Hyperphenylalaninemia / Hiperfenilalaninemie	Peroxisomal disorders / Boli peroxizomale
Glycine encephalopathy / Encefalopatia glicinei	Lysosomal storage disorders / Tulburări de depozitare lizozomale	Urea cycle disorders / Tulburări ale ciclului ureei
Glycogen storage diseases / Tulburări de depozitare a glicogenului		

For the complete list of genes tested, please visit www.nipd.com/evartiapanel / Pentru lista completă a genelor testate, accesați: www.nipd.com/evartiapanel

TEST INDICATIONS / INDICAȚII TESTARE

FAMILY HISTORY: (Please specify) / ISTORIC FAMILIAL (Specificați)	HIGH RISK ETHNICITY: (Please specify) / ETNIE CU RISC CRESCUT (Specificați)
SYMPTOMS: (Please specify all symptoms, including symptoms of neurological, cardiovascular, musculoskeletal, developmental nature etc.) / SIMPTOME Specificați toate simptomele, inclusiv (neurologice, cardiovasculare, musculoscheletale, de dezvoltare etc.)	BIOCHEMICAL/ENZYMATIC TEST RESULTS: (Please specify test, specimen and results) / REZULTATE TESTE BIOCHIMIE /ENZIMATICE (Specificați testul, materialul și rezultatul)
OTHER: (Please specify any vision, hearing, imaging, pathology findings) / ALTELE: (Specificați constatări oftalmologice, auditive, imagistice sau de anatomie patologică)	
COMMENTS: / COMENTARIU:	

If applicable, please attach detailed medical record and clinical information / Dacă este cazul, atașați dosarul medical și informații clinic relevante

FOR LABORATORY USE ONLY F-OPR-01/1/15-RO	ORDER NUMBER	LAB ID NUMBER	KIT LOT NUMBER
COMMENTS	DATE & TIME OF RECEIPT (DD/MM/YY HH:MM)	RECEIVED BY	

CONSIMȚĂMÂNT PACIENT

Prin prezenta semnătură confirm următoarele:

1. Confirm că am citit sau că mi s-a citit și am înțeles, consimțământul informat atașat.
2. Declar că am primit consiliere de la medicul trimițător cu privire la testul Evartia, am discutat cu medicul toate aspectele testului Evartia, beneficiile, riscurile și limitările testului Evartia, motivele pentru efectuarea testului și disponibilitatea opțiunilor alternative de testare.
3. Sunt de acord cu recoltarea tamponului bucal și trimiterea acestuia la NIPD Genetics pentru efectuarea testului solicitat în formular.
4. Sunt de acord ca NIPD Genetics să utilizeze proba parțial și în totalitate pentru efectuarea testului menționat în formular.
5. Sunt de acord ca NIPD Genetics să comunice rezultatul testului laboratorului trimițător și medicului trimițător.
6. Confirm corectitudinea informațiilor din formular.

Rezultatele testelor și orice material biologic neutilizat pot ajuta NIPD Genetics să îmbunătățească și să dezvolte în continuare calitatea, acuratețea și eficacitatea diagnosticului. Astfel, NIPD Genetics dorește să utilizeze rezultatele testelor anonimizate, (să elimine toate informațiile personale prin care puteți fi identificat) și materialul biologic neutilizat al copilului dumneavoastră.

În contextul de mai sus, sunt de acord cu includerea rezultatului copilului meu în baza de date NIPD Genetics, codificarea, stocarea și utilizarea materialului biologic.

SEMNĂTURA PACIENT/REPREZENTANT LEGAL

DATA

DECLARAȚIE MEDIC

Prin prezenta confirm următoarele:

1. Sunt medicul care solicit efectuarea testului.
2. Rezultatele testului vor determina managementul și opțiunile de tratament pentru pacient.
3. Pacientul/Reprezentantul legal al pacientului a fost informat de natura și scopul testului.
4. Pacientul/Reprezentatul legal a fost informat corespunzător în ceea ce privește testul Evartia, (beneficiile, riscurile și limitările).
5. Am răspuns tuturor întrebărilor pacientului/reprezentatului legal despre testul Evartia.
6. Acest formular a fost completat conform dorințelor și instrucțiunilor părintelui/reprezentantului legal.
7. Am primit consimțământul informat al părintelui/reprezentantului legal și am atestat semnătura acestora.

SEMNĂTURĂ MEDIC SEMNĂTURĂ MEDIC

DATA

TEST Evartia

Evartia depistează modificările genetice (mutații) ale ADN-ului dvs. care pot determina boli metabolice moștenite. Astfel de boli se manifestă de obicei imediat sau la câteva săptămâni de la naștere, dar în funcție de mutație, acestea pot apărea în copilărie, la vârstă adultă timpurie sau târzie. Simptomele bolilor metabolice variază foarte mult și pot include vărsături, scădere în greutate, convulsii, precum și simptome neurologice sau psihiatrice, probleme cardiace, hepatice, renale, tulburări de comportament sau de învățare și anomalii motorii sau respiratorii. Simptomele și episoadele metabolice pot fi, de asemenea, declanșate de alimente specifice, medicamente, exerciții fizice, deshidratare, boli sau alți factori.

Evartia poate fi util pentru:

- Persoane cu simptome comune ale bolilor metabolice
- Persoane cu o varietate de simptome suprapuse care diferă în funcție de vârsta de debut și severitate
- Persoane cu simptome neurologice, care nu se ameliorează cu tratament de rutină
- Persoane cu istoric familial de boli metabolice

RECOLTAREA PROBEI

Laboratorul va recolta un tampon bucal conform instrucțiunilor, care se va trimite la NIPD Genetics pentru testare. Uneori, este necesară repetarea recoltării în cazul în care există întârzieri la transport, ruperea dispozitivului de colectare a probelor, degradarea probei, contaminarea probei, proba inadecvată sau dacă proba a fost trimisă incorect.

INTERPRETARE REZULTAT

Rezultatele sunt disponibile în aproximativ 2 - 4 săptămâni. Medicul trimițător responsabil de înțelegerea utilității și limitărilor specifice testului, vă va comunica aceste informații și va răspunde la orice întrebări pe care le aveți. Următoarele variante descriu posibilele rezultate ale testului:

Clinically significant variant detected: : variantă semnificativă din punct de vedere clinic (modificare) indică faptul că a fost identificată o variantă genetică patogenă sau probabil patogenă într-o genă asociată cu o boală metabolică. Este posibil ca testul să identifice mai multe variante semnificative din punct de vedere clinic. Rezultatele trebuie interpretate în context clinic, simptomatic, al profilului biochimic sau istoricului familial al pacientului.

No clinically significant variant detected: nu s-a detectat nicio variantă clinic semnificativă. Un rezultat „nicio variantă semnificativă clinic detectată” nu exclude nicio variantă patogenă în zonele care nu au fost evaluate de test sau în regiunile care au fost acoperite la un nivel prea scăzut pentru a fi evaluat. Rezultatul „nicio variantă semnificativă din punct de vedere clinic” nu garantează că individul va fi sănătos sau fără tulburări genetice sau afecțiuni medicale.

Variant of Uncertain Significance (VUS): VUS indică faptul că a fost detectată o modificare genetică, dar în prezent nu se știe dacă această modificare este asociată cu o tulburare genetică. Sunt necesare mai multe studii științifice și date pentru a clarifica VUS și rolul lor în boli. VUS va fi raportat numai în cazurile de potențială patogenitate. Starea de purtător în condiții recesive nu va fi raportată. În cazul unui rezultat VUS, poate fi recomandată o analiză suplimentară de către medicul trimițător. De asemenea, medicul dumneavoastră poate avea nevoie de un istoric medical detaliat sau de informații de la alți membri ai familiei,

în combinație cu o consiliere clinică, pentru explicarea rezultatelor.

Interpretarea rezultatelor se bazează pe informațiile disponibile în prezent în literatura medicală, cercetare și în bazele de date științifice. Deoarece literatura, cunoștințele medicale și științifice sunt în continuă schimbare, noile informații care devin disponibile în viitor pot înlocui sau suplimenta informațiile cunoscute în prezent. Este recomandat să păstrați contactul cu medicul dumneavoastră pentru a afla despre orice modificări, noutăți care pot apărea în interpretarea rezultatelor.

DISCLOSURE

NIPD Genetics este un laborator de testare genetică de ultimă generație acreditat. Sunt luate toate măsurile necesare pentru a efectua testarea în mod fiabil și în conformitate cu standarde stricte. Evartia este un test precis, cu toate acestea, există posibilitatea unor rezultate fals pozitive, fals negative sau neconcludente din motive tehnice și biologice. Deși rare, aceste motive includ, dar nu se limitează la: probe etichetate greșit, raportarea inexactă a informațiilor clinice/medicale, erori tehnice rare sau alte evenimente rare, cum ar fi prezența modificărilor într-un procent atât de mic de celule încât modificarea s-ar putea să nu fie detectabilă prin test (mozaicism). Analiza este specifică doar pentru testele efectuate. Acest test nu va detecta toate modificările genetice ale genelor evaluate. Unele modificări genetice nedetectate ar putea fi legate de boli care nu sunt testate de Evartia. Evartia nu va raporta screeningul purtătorului pentru condiții recesive. Testarea genetică este o parte importantă a procesului de diagnosticare. Cu toate acestea, testele genetice pot să nu ofere întotdeauna un răspuns definitiv. În unele cazuri, testarea poate să nu identifice o modificare genetică, chiar dacă există una. Acest lucru se poate datora limitărilor cunoștințelor medicale actuale sau tehnologiei de testare. Interpretarea exactă a rezultatelor testelor depinde de diagnosticul clinic sau de antecedentele familiale ale pacientului, precum și de faptul că orice relație de familie raportată este cu adevărat o relație biologică. Acest test nu are capacitatea de a detecta toate riscurile medicale pe termen lung. Alte teste de diagnostic pot fi necesare.

BENEFICII

Rezultatele testelor genetice vă pot ajuta și pe medicul dumneavoastră să luați decizii în cunoștință de cauză cu privire la planificarea familială, asistență medicală și management. Rezultatele testelor genetice pot avea implicații asupra altor rude de sânge. Este recomandat să primiți consiliere genetică înainte și după efectuarea acestui test genetic.

CALITATE

Vă rugăm să alegeți opțiunea relevantă din formularul de consimțământ pentru a ne acorda permisiunea de a utiliza în mod anonim proba rămasă în scopul îmbunătățirii calității, acurateții și eficacității Evartia.

Vă rugăm să vă asigurați că ați citit și înțeles informațiile din acest document înainte de a semna și completați cu exactitate toate informațiile relevante, deoarece informațiile incorecte pot determina rezultate inexacte ale testelor. Vă rugăm să discutați cu medicul trimițător orice întrebări pe care le aveți. Pentru informații suplimentare, vă rugăm să vizitați site-ul nostru web la www.nipd.com

REZUMAT CONFIDENȚIALITATE PACIENT

Această scurtă notificare de confidențialitate oferă un rezumat al modului în care NIPD Genetics Public Company Ltd (NIPD) colectează și prelucrează datele dvs. personale prin acest formular. Este important să citiți această notificare privind protecția confidențialității datelor împreună cu politica noastră de confidențialitate completă care conține informații mai detaliate despre procesarea datelor de către noi. O copie este disponibilă online de la medicul trimițător.

1. Despre noi

NIPD Genetics este titularul responsabil pentru prelucrarea datelor dvs. personale. Am numit un responsabil cu protecția datelor (DPO). Dacă aveți întrebări cu privire la această notificare privind confidențialitatea sau practicile noastre de protecție a datelor, vă rugăm să contactați responsabilul cu protecția datelor DPO.

DATE DE CONTACT

Entitate juridică: NIPD Genetics Public Company Ltd (HE 275644)
DPO: Mrs Meropi Georgiou
Email: dpo@nipd.com
Adresă: 31 Neas Engomis Street, 2409 Engomi, Nicosia, Cyprus
Telefon: + (357) 22266888

2. Datele pe care le colectăm despre dvs.

Colectăm, folosim, stocăm și transferăm diferite tipuri de date personale despre dvs. după cum urmează:

- Date de identitate.
- Date de contact.
- Date medicale/clinice.

3. Cum folosim datele dvs. personale

Vom folosi datele dvs. personale exclusiv în scopurile pentru care le-am colectat, care includ următoarele:

- Pentru a vă înregistra ca un client nou.
- Pentru a efectua testul dvs. EVARTIA, pentru a procesa și furniza rezultatele.
- Pentru a gestiona relația dvs. cu noi.
- Pentru a vă contacta cu privire la rezultatele dvs. sau în scopuri de consultare.
- Pentru eliberarea facturii către laboratorul trimițător.

4. Cum comunicăm datele dvs. personale

Comunicăm datele dvs. către laboratorul trimițător, pentru a-l putea notifica în momentul eliberării rezultatului.

De asemenea, este posibil să comunicăm datele dvs. personale către furnizorii de servicii cloud, deoarece stocăm anumite informații în Cloud.

5. Transferuri internaționale

Nu transferăm, nu stocăm sau prelucrăm datele dvs. personale în afara Spațiului Economic European decât dacă dvs. și clinicianul dvs. de referință vă aflați în afara SEE.

6. Drepturile dvs. legale

În anumite circumstanțe, aveți drepturi în conformitate cu legile privind protecția datelor în legătură cu datele dvs. personale, inclusiv dreptul de a primi o copie a datelor cu caracter personal pe care le deținem despre dvs., dreptul de a solicita și obține ștergerea lor („dreptul de a fi uitat”), dreptul la restricția prelucrării și dreptul de a sesiza în orice moment Oficiul Comisarului pentru Protecția Datelor cu Caracter Personal.