

FORMULARZ DANYCH PRÓBKII / SAMPLE INFORMATION FORM

Proszę wypełnić poniższe pola w języku angielskim / Please complete sections below in English.

PRÓBKKA POBRANA OD MATKI / MATERNAL SPECIMEN

IMIĘ / FIRST NAME	NAZWISKO / LAST NAME	
DATA URODZENIA (DD/MM/RR) / DATE OF BIRTH (DD/MM/YY)	POCHODZENIE ETNICZNE / ETHNICITY	
NUMER PESEL / ID	NUMER TELEFONU / PHONE NUMBER	
EMAIL		
ADRES / ADDRESS		
MIEJSCOWOŚĆ / CITY	KOD POCZTOWY / POST CODE	PAŃSTWO / COUNTRY

PRÓBKKA POBRANA OD OJCA / PATERNAL SPECIMEN

IMIĘ / FIRST NAME	NAZWISKO / LAST NAME	
DATA URODZENIA (DD/MM/RR) / DATE OF BIRTH (DD/MM/YY)	POCHODZENIE ETNICZNE / ETHNICITY	
NUMER PESEL / ID	NUMER TELEFONU / PHONE NUMBER	
EMAIL		
ADRES / ADDRESS		
MIEJSCOWOŚĆ / CITY	KOD POCZTOWY / POST CODE	PAŃSTWO / COUNTRY

DANE DOTYCZĄCE PRÓBKII / REFERRAL INFORMATION

NAZWA KLINIKI / CLINIC NAME	NR IDENTYFIKACYJNY KLINIKI / CLINIC ID
ŚWIADCZENIODAWCA / REFERRING HEALTHCARE PROVIDER	
NUMER TELEFONU / PHONE NUMBER	FAX
EMAIL	
ADRES / ADDRESS	
MIEJSCOWOŚĆ / CITY	KOD POCZTOWY / POST CODE
PAŃSTWO / COUNTRY	

DANE KLINICZNE I DOTYCZĄCE BADANIA / CLINICAL AND TEST DETAILS

RODZAJ ZLECONEGO BADANIA / REQUESTED TEST

ZAZNACZYĆ TYLKO JEDNĄ Z PONIŻSZYCH OPCJI / TICK ONLY ONE BOX BELOW

DLA CIAŻY POJEDYNCZYCH / FOR SINGLETON PREGNANCIES

- TRISOMIE 13, 18, 21; OBECNOŚĆ CHROMOSOMU Y; ANEUPLOIDIE X, Y; MIKRODELECJE; 100 CHOROÓB JEDNOGENOWYCH / TRISOMIES 13, 18, 21; ANEUPLOIDIES X, Y; MICRODELETIONS; 100 SINGLE GENE DISEASES; PRESENCE OF Y

DLA CIAŻY BLIŹNIACZYCH/W PRZYPADKU ZESPOŁU ZANIKAJĄCEGO BLIŹNIAKA / FOR TWIN/VANISHED TWIN PREGNANCIES

- TRISOMIE CHROMOSOMÓW 13, 18, 21; MIKRODELECJE; 100 CHOROÓB JEDNOGENOWYCH; OBECNOŚĆ CHROMOSOMU Y / TRISOMIES 13, 18, 21; MICRODELETIONS; 100 SINGLE GENE DISEASES; PRESENCE OF Y

WSKAZANIA DO BADANIA / TEST INDICATIONS

PROSZĘ ZAZNACZYĆ ODPOWIEDNIE OPCJE I DODAĆ KOMENTARZE / TICK APPROPRIATE BOXES & ADD COMMENTS

- HISTORIA RODZINNA/PACJENTA / PATIENT/FAMILY HISTORY
- NIEPRAWIDŁOWOŚCI WYKRYTE W USG / ABNORMAL ULTRASOUND
- WIEK MATKI POWYŻEJ 35 ROKU ŻYCIA / ADVANCED MATERNAL AGE
- RYZYKO WG. BADAŃ BIOCHEMICZNYCH SUROWICY KRWI / SERUM SCREEN RISK

RYZYKO TRISOMII 21: 1 NA / T21 RISK SCORE: 1 IN

RYZYKO TRISOMII 18: 1 NA / T18 RISK SCORE: 1 IN

RYZYKO TRISOMII 13: 1 NA / T13 RISK SCORE: 1 IN

- POKREWIEŃSTWO / CONSANGUINITY

- INNE / OTHER

UWAGI ŚWIADCZENIODAWCY / HEALTHCARE PROVIDER COMMENTS

DANE KLINICZNE / CLINICAL INFORMATION

WYPEŁNIJ WSZYSTKIE POLA PONIŻEJ / COMPLETE ALL SECTIONS BELOW

INFORMACJE DOTYCZĄCE MATKI / MATERNAL INFORMATION

WIEK CIAŻY (TYDZIEŃ + DZIEŃ) / GESTATIONAL AGE (WEEK + DAY)

WAGA (KG) / WEIGHT (KG)

WZROST (CM) / HEIGHT (CM)

DANE DOTYCZĄCE BADANIA / TEST INFORMATION

DATA POBRANIA (DD/MM/RR)

COLLECTION DATE (DD/MM/YY)

POWTÓRNY TEST / REDRAW TEST TAK / YES NIE / NO

LICZBA PŁODÓW / NUMBER OF FETUSES

- 1 PŁÓD / 1 FETUS
- 1 PŁÓD - ZANIKAJĄCY BLIŹNIAK / 1 FETUS - VANISHED TWIN
Proszę pobrać po 4 tygodniach od utraty jednego z płodów / Collect 4 weeks after the vanishing event
- 2 PŁODY - BLIŹNIĘTA JEDNOKOSMÓWKOWE / 2 FETUSES MONOCHORIONIC TWINS
- 2 PŁODY - BLIŹNIĘTA DWUKOSMÓWKOWE / 2 FETUSES DICHORIONIC-TWINS

DANE DOTYCZĄCE ZAPŁODNIENIA POZAUSTROJOWEGO (IVF) / IVF INFORMATION

CIAŻA PO IVF / IVF PREGNANCY TAK / YES NIE / NO

Wyłącznie dla ciąży po IVF z wykorzystaniem własnych komórek jajowych pacjentki; nie zwalidowano dla ciąży z komórkami jajowymi dawczyni ani z udziałem surrogatek / Only self-egg IVF pregnancies; not valid for donor egg or surrogates

FOR LABORATORY USE ONLY

F-OPR-01/02.0-BV12-V1-PL-SNV

ORDER NUMBER

LAB ID NUMBER

KIT LOT NUMBER

COMMENTS

DATE & TIME OF RECEIPT (DD/MM/YY HH:MM)

RECEIVED BY

ZGODA PACJENTA / PATIENT CONSENT

Składając podpis pod niniejszym formularzem: / By placing my signature signing below I hereby:

1. Oświadczam, że zapoznałam/em się z treścią Świadomej Zgody Pacjenta, dołączonej do niniejszego formularza, i rozumiem jej treść.
2. Oświadczam, że Świadczeniodawca dostarczył mi wszelkich informacji dotyczących badania VERAgene i rozumiem wszystkie aspekty badania oraz niniejszego formularza, w tym korzyści, rodzaje ryzyka i ograniczenia związane z badaniem VERAgene, jak również powody przeprowadzenia badania oraz dostępności alternatywnych możliwości badań w sposób dla mnie satysfakcjonujący.
3. Upoważniam Świadczeniodawcę do pobrania niezbędnych próbek biologicznych (krew i wymaz z policzka) oraz ich przekazania wraz z niniejszym formularzem do laboratoriów Medicover Genetics w celu przeprowadzenia badań zleconych w niniejszym formularzu.
4. Upoważniam Medicover Genetics do wykorzystania dowolnej części lub całości próbek biologicznych (krew i wymaz z policzka) w celu przeprowadzenia badań zleconych w niniejszym formularzu.
5. Upoważniam Medicover Genetics do przekazania wyników badań mojemu Świadczeniodawcy.
6. Potwierdzam, że wszystkie dane podane w niniejszym formularzu są prawdziwe zgodnie z moją najlepszą wiedzą.

Twoje wyniki badań i niewykorzystany materiał biologiczny mogą pomóc firmie Medicover Genetics w dalszej poprawie jakości, dokładności i skuteczności analizy oraz pomóc rozszerzyć zakres badań genetycznych. Z tego powodu Medicover Genetics chciałaby wykorzystać Twoje zanonimizowane, pozbawione danych identyfikacyjnych (tj. po usunięciu wszystkich danych osobowych, na podstawie których można Cię zidentyfikować) wyniki badań oraz niewykorzystany materiał biologiczny.

- Wyrażam zgodę na umieszczenie moich wyników badań w bazie danych Medicover Genetics, kodowanie, przechowywanie i wykorzystywanie materiału biologicznego do wyżej wymienionych celów.

PODPIS MATKI (MATKI BIOLOGICZNEJ) / MATERNAL SIGNATURE (BIOLOGICAL MOTHER)

DATA / DATE

PODPIS OJCA (OJCA BIOLOGICZNEGO) / PATERNAL SIGNATURE (BIOLOGICAL FATHER)

DATA / DATE

OŚWIADCZENIE ŚWIADCZENIODAWCY / HEALTHCARE PROVIDER ATTESTATION

Niniejszym oświadczam i zapewniam, że: / I hereby certify and undertake that:

1. Pacjent/ka został/a poinformowany/a, że badania zostaną przeprowadzone wyłącznie pod kątem choroby (chorób) wskazanej (wskazanych) w treści niniejszego formularza, a także uzyskał/a wszelkie niezbędne informacje na temat badania, jak i dane konieczne w celu udzielenia świadomej zgody, w tym informacje o korzyściach, rodzajach ryzyka i ograniczeniach związanych z badaniem VERAgene.
2. Udzielono pacjentce/pacjentowi odpowiedzi na wszelkie pytania dotyczące badania VERAgene.
3. Niniejszy formularz został wypełniony zgodnie z życzeniem i zaleceniami pacjentów.
4. Uzyskano świadomą zgodę pacjentki/pacjenta oraz zweryfikowano prawdziwość ich podpisów.

PODPIS PRZEDSTAWICIELA ŚWIADCZENIODAWCY / HEALTHCARE PROVIDER SIGNATURE

DATA / DATE

ŚWIADOMA ZGODA PACJENTA / PATIENT INFORMED CONSENT

BADANIE VERAgene: VERAgene jest nieinwazyjnym badaniem prenatalnym (NIPT), które ciężarne kobiety mogą wykonać w trakcie lub po dziewiątym tygodniu ciąży w celu zidentyfikowania określonych zespołów genetycznych rozwijającego się płodu przed porodem. VERAgene bada obecność dodatkowego chromosomu – aberracji genetycznej zwanej trisomią – w parze chromosomów 13, 18 i 21. VERAgene oferuje również badanie wykrywające zmiany liczby chromosomów X i Y (aneuploidia chromosomów płci) oraz mikrodelecje (utrata części chromosomu). Ponadto VERAgene sprawdza ryzyko płodu w kierunku 100 chorób jednorodniczych i może dostarczyć informacji o płci płodu, jeśli pacjentka tego sobie życzy. (Tabele 1 i 3.)

Tabela 1: Zespoły badane przez VERAgene

ZESPOŁY	ZNACZENIE	
Aneuploidie chromosomów autosomalnych	Trisomia 13 – zespół Patau'a	Zagrażający życiu, wysoka śmiertelność płodów, skrócenie długości życia
	Trisomia 18 – zespół Edwardsa	
	Trisomia 21 – zespół Downa	Stopień nasilenia objawów od łagodnego do ciężkiego, z niepełnosprawnością intelektualną i fizyczną, wady serca
Aneuploidie chromosomów płciowych	Monosomia X – zespół Turnera	Problemy z płodnością. Trudności z nauką – od lekkich do poważnych oraz problemy behawioralne. Charakterystyczny wygląd w stopniu umiarkowanym do znacznego.
	Zespół potrójnego chromosomu X	
	Zespół Klinefeltera, XXY	
	Zespół Jacobsa, XYY	
	Zespół XYYY	
Mikrodelecje	Zespół DiGeorge'a, delecja 22q11.2	Objawy dotyczące narządów, trudności w nauce od łagodnych do poważnych oraz problemy behawioralne. Charakterystyczny wygląd.
	Delecja 1p36	
	Zespół Smith-Magenis, delecja 17p11.2	
	Zespół Wolfa-Hirschhorna, delecja 4p	
	Zespół Prader-Willi i Angelmana, 15q11.2-q13	
Zespół kociego krzyku (Cri du Chat), delecja 5p		
Choroby jednorodnicowe	Proszę zapoznać się z tabelą 3 zawierającą pełną listę	Często ciężki ze znaczącym wpływem na jakość życia

POBRANIE PRÓBK: VERAgene wymaga pobrania próbki krwi od biologicznej matki biologicznej zgodnie ze standardowymi praktykami pobierania krwi oraz wymazu z policzka ojca biologicznego. Próbki od obojga biologicznych rodziców są wymagane do wykonania badania, w przeciwnym razie wynik testu będzie nieważny. Twój Świadczeniodawca pobierze obie próbki i wyśle je do laboratoriów Medicover Genetics w celu przeprowadzenia analizy. Konieczne może okazać się pobranie dodatkowej próbki w przypadku opóźnienia wysyłki, uszkodzenia próbek, zniszczenia lub zanieczyszczenia próbek bądź ich nieprawidłowego dostarczenia.

PROCES BADANIA: Materiał genetyczny (DNA) z łożyska rozwijającego się płodu jest obecny we krwi ciężarnej kobiety. Dzięki wykorzystaniu specjalistycznego sprzętu i oprogramowania w procesie badania VERAgene możliwe jest zastosowanie innowacyjnej, opatentowanej technologii o nazwie "Target Capture Enrichment Technology" (technologia wzbogacenia przechwytywania celu) do izolacji płodowego DNA oraz wyliczenia, czy istnieje zwiększone ryzyko wystąpienia aneuploidii lub mikrodelecji. Jednocześnie matczyne i ojcowskie allele (DNA) są analizowane w kierunku 100 chorób jednorodniczych wymienionych w tabeli 3. Jeśli oboje biologiczni rodzice są nosicielami tej samej choroby monogenowej, zgłaszany jest wynik „wysokie ryzyko” dla płodu. Wynik wysokiego ryzyka w kierunku choroby jednorodniczej oznacza, że istnieje ryzyko 1 do 4 (choroby autosomalne) albo 1 do 2 (choroby sprzężone z chromosomem X), że płód będzie dotknięty chorobą. W niewielkiej liczbie przypadków ilość DNA wyizolowanego z próbki matczynej lub ojcowskiej jest niewystarczająca do przeprowadzenia analizy i konieczne jest ponowne pobranie. Chociaż zdarza się to rzadko, zawsze istnieje prawdopodobieństwo, że wynik nie będzie uzyskany z powodu niedostatecznej ilości materiału genetycznego.

INTERPRETACJA WYNIKÓW NIPT: Wyniki są przekazywane w ciągu około 7 do 10 dni roboczych od otrzymania próbki bezpośrednio Twojemu świadczeniodawcy. Świadczeniodawca zlecający badanie musi rozumieć konkretne zastosowania i ograniczenia badania oraz jest odpowiedzialny za przekazanie takich informacji i udzielenie Tobie odpowiedzi na wszelkie ewentualne pytania. Świadczeniodawca jest również odpowiedzialny za udzielenie porady przed i po badaniu, omówienie możliwych dalszych działań i postępowania klinicznego, w tym doradzenie w zakresie potrzeby dodatkowych prenatalnych badań genetycznych. Wyniki dotyczące ryzyka wystąpienia u płodu aneuploidii, mikrodelecji lub choroby jednorodniczej są raportowane indywidualnie dla każdej kategorii oraz jako ryzyko łączne. Wynik ujemny raportowany jest jako **BARDZO NISKIE RYZYKO** dla określonego zespołu genetycznego i wskazuje, że prawdopodobieństwo wystąpienia danej choroby u płodu jest bardzo niskie. Wynik dodatni raportowany jest jako **BARDZO WYSOKIE RYZYKO** dla określonego zespołu genetycznego i wskazuje na zwiększone prawdopodobieństwo wystąpienia

określonej choroby u płodu. Wynik wysokiego ryzyka dla chorób jednorodniczych wskazuje, że ryzyko wystąpienia choroby u płodu wynosi 1 do 4 (choroby autosomalne) albo 1 do 2 (choroby sprzężone z chromosomem X). Wynik **BARDZO WYSOKIE RYZYKO** w ciążach bliźniaczych wskazuje na bardzo wysokie ryzyko wystąpienia określonej choroby u co najmniej jednego płodu. W ciążach bliźniaczych wykrycie chromosomu Y wskazuje obecność przynajmniej jednego chromosomu Y. Ponieważ VERAgene jest badaniem przesiewowym, pozytywny wynik należy zawsze potwierdzić poprzez amniopunkcję. Wyniki i możliwe dalsze działania i należy zawsze rozpatrywać w kontekście innych kryteriów klinicznych i omówić dokładnie ze swoim Świadczeniodawcą.

KRYTERIA KWALIFIKACJI DO BADANIA:

- VERAgene jest dostępny dla ciąż pojedynczych i bliźniaczych, w tym ciąż po zapłodnieniu in vitro (IVF) trwających co najmniej 9 tygodni, powstałych z użyciem gamet biologicznych rodziców.
- Ciąże bliźniacze, w których wystąpiła utrata jednego z płodów (zespół zanikającego bliźniaka) kwalifikują się do badania po 9. tygodniu ciąży i po 4 tygodniach od utraty jednego z płodów.
- Ciąże bliźniacze lub ciążę z zespołem zanikającego bliźniaka nie kwalifikują się do badania w kierunku aneuploidii chromosomów X i Y.
- Badanie VERAgene nie może być wykonane w przypadku ciąż uzyskanych w wyniku zapłodnienia in vitro z użyciem komórek jajowych/ nasienia dawców albo surrogacji.
- Pacjentki z nowotworami złośliwymi lub nowotworami złośliwymi w wywiadzie, pacjentki po przeszczepie szpiku kostnego lub narządu albo po transfuzji krwi wykonywanej w ostatnim czasie nie kwalifikują się do badania.

Skonsultuj się ze swoim Świadczeniodawcą, aby ustalić, czy VERAgene jest odpowiednim badaniem dla Ciebie. Poniżej przedstawiamy tabelę kwalifikowalności.

Tabela 2: Kwalifikacja do badania VERAgene NIPT

	Trisomie 13, 18, 21	Aneuploidie X, Y	Mikrodelecje	Obecność chromosomu Y	Pojedynczy gen
Ciąża pojedyncza	✓	✓	✓	✓	✓
Ciąża bliźniacza/ Zespół zanikającego bliźniaka	✓		✓	✓	✓
Ciąża po IVF (użyto własnej komórki jajowej)					
Ciąża pojedyncza	✓	✓	✓	✓	✓
Ciąża bliźniacza/ Zespół zanikającego bliźniaka	✓		✓	✓	✓

KLAUZULA INFORMACYJNA: Medicover Genetics jest w pełni akredytowanym, nowoczesnym laboratorium badań genetycznych. Zapewnione są wszystkie wymagane środki w celu realizacji badań w sposób niezawodny, zgodnie z rygorystycznymi normami. VERAgene bada i przedstawia wyniki wyłącznie tych testów, które zostały wybrane na formularzu informacyjnym. VERAgene nie bada takich chorób, jak triploidia (3 kopie wszystkich chromosomów), mozaikowość (część komórek wykazuje prawidłową liczbę chromosomów, podczas gdy pozostałe charakteryzują się liczbą nieprawidłową), częściowa trisomia, translokacja chromosomowa (przeniesienie fragmentu chromosomu na inny chromosom). Chociaż ten test jest bardzo dokładny, nadal istnieje możliwość uzyskania wyników fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych z przyczyn technicznych i biologicznych. Rzadkie zjawisko, które może powodować niezgodne wyniki NIPT, obejmuje mozaikowość ograniczoną do łożyska (DNA łożyska jest inne niż DNA dziecka). Inne przyczyny niezgodności mogą obejmować inne rodzaje mozaikowości, nieprawidłowości chromosomalne u matki, resztkowe cfDNA od zanikającego bliźniaka lub inne rzadkie zdarzenia molekularne. Badanie nie identyfikuje wszystkich możliwych delecji w obrębie zespołów mikrodelecji. Test został zwalidowany pod kątem wykrywania delecji obejmujących cały region i może nie wykrywać mniejszych delecji. Test został zwalidowany pod kątem wykrywania delecji obejmujących cały region, związanych z zespołem Pradera-Williego (PWS) oraz zespołem Angelmana (AS). Nie został zwalidowany w odniesieniu do innych mechanizmów molekularnych leżących u podstaw PWS/AS, takich jak disomia jednorodnicza (UPD) czy nieprawidłowości metylacji. Test został również zwalidowany w zakresie identyfikacji delecji końcowych o wielkości powyżej 4 Mb w krytycznym regionie 5p, związanym z zespołem kociego krzyku (Cri du Chat). Test VERAgene analizuje szereg wariantów patogennych lub prawdopodobnie patogennych związanych z umiarkowanym lub ciężkim fenotypem, jednak nie wszystkie. W związku z tym wynik negatywny lub wynik wskazujący na niskie ryzyko zmniejsza, ale nie eliminuje możliwości, że płód jest dotknięty chorobą lub jest nosicielem wariantu. Badanie nie informuje o statusie nosicielstwa rodziców w odniesieniu do testowanych chorób monogenowych. Test nie podaje statusu nosicielstwa rodziców dla badanych chorób jednorodniczych.

POPRAWA JAKOŚCI: Wybierz odpowiednią opcję na formularzu zgody, aby udzielić nam zgody na anonimowe wykorzystanie pozostałej części próbki w celu poprawy jakości, dokładności i skuteczności badania VERAgene.

Upewnij się, że przeczytałeś/ęś i zrozumiałeś/ęś informacje zawarte w tym dokumencie przed jego podpisaniem oraz dokładnie uzupełnij wszystkie istotne informacje, ponieważ podanie nieprawidłowych informacji może prowadzić do uzyskania niepoprawnych wyników badania. Omów wszelkie pytania ze swoim Świadczeniodawcą. Aby uzyskać dodatkowe informacje, odwiedź naszą stronę internetową www.medicover-genetics.com.

Tabela 3: Choroby jednogenowe badane za pomocą testu VERAgene

Niedobór liazy 3-hydroksy-3-metyloglutaro-CoA	Encefalopatia glicynowa (związana z genem GLDC)	Ceroidolipofuscynoza neuronalna (związana z genem CLN8)
Niedobór karboksylazy 3-metylo-krotonylo-CoA typu 1	Glikogenoza (GSD), typ 1A	Ceroidolipofuscynoza neuronalna (związana z genem MFSD8)
Niedobór karboksylazy 3-metylo-krotonylo-CoA typu 2	Glikogenoza (GSD), typ 1B	Ceroidolipofuscynoza neuronalna (związana z genem TPP1)
Abetalipoproteinemia	Glikogenoza (GSD), typ 3	Zespół Nijmegen
Deficyt oksydazy acylo-CoA 1	Glikogenoza (GSD), typ 7	Zespół Omenna (związany z genem RAG2)
Zespół Aicardiego i Goutièresa	Zespół GRACILE	Niedobór aminotransferazyornityny
Zespół Alporta związany z chromosomem X	Wrodzona nietolerancja fruktozy	Niedobór translokazy ornitynowej [zespół HHH (hiperornitynemii-hiperamonemii-homocytrulinurii)]
Zespół Alströma	Homocystynuria, typ cbIE	Zespół Pendreda
Zespół Andermanna	Zespół hydrolethalus	Zaburzenia biogenezy peroksyosomów, spektrum zespołu Zellwegera (związane z genem PEX1)
Niedobór aromatazy	Miopatia ciałek wtrętowych, typ 2	Zaburzenia biogenezy peroksyosomów, spektrum zespołu Zellwegera (związane z genem PEX2)
Zespół z artrogrypozą, niepełnosprawnością intelektualną i napadami padaczkowymi	Kwasica izowalerianowa	Fenyloketonuria
Niedobór syntetazy kwasu asparaginowego	Zespół Joubert, typ 2	Hipoplazja mostowo-mózdkowa, typ 1A
Aspartyloglikozaminuria	Pęcherzowe oddzielanie się naskórka, postać łącząca, odmiana Herlitz	Hipoplazja mostowo-mózdkowa, typ 2D
Wrodzona autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek (ARPKD)	Rybia łuska blaszkowata, typ 1	Hipoplazja mostowo-mózdkowa, typ 2E
Zespół Bardeta-Biedla (związany z genem BBS1)	Wrodzona ślepotę Lebera (związana z genem LCA5)	Pierwotna dyskineza rzęsek (związana z genem DNAH5)
Zespół Bardeta-Biedla (związany z genem BBS12)	Zespół Leigha, typ francusko-kanadyjski	Pierwotna dyskineza rzęsek (związana z genem DNAI1)
Beta-talasemia	Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą	Pierwotna hiperoksaluria, typ 3
Niedobór biotynidazy	Hipoplazja komórek Leydiga (oporność na hormon luteinizujący)	Pyknodysostoz
Choroba Canavan	Dystrofia obręczowo-kończynowa, typ 2E	Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej (związany z genem PDHB)
Zespół Carpentera	Niedobór dehydrogenazy lipoamidowej [Choroba syropu klonowego, typ 3]	Dystrofia siatkówki (związana z genem RLBP1) [Dystrofia siatkówki Bothnia]
Pląsawica – akantocytoza	Niedobór lipazy lipoproteinowej	Retinopatia barwnikowa 25 (związana z genem EYS)
Chorojderemia, sprzężona z chromosomem X	Niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacylo-CoA długołańcuchowych kwasów tłuszczowych	Retinopatia barwnikowa 59 (związana z genem DHDDS)
Cytrulinemia	Lizynuryczna nietolerancja białka	Choroba Sanfilippo, typ D [Mukopolisacharydoza, typ IIID]
Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej typu 3	Choroba syropu klonowego, typ 1B	Ciężki złożony niedobór odporności, typ atapaskański
Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1A (związane z genem PMM2)	Kwasica metylomalonowa (związana z genem MMAA)	Ciężki złożony niedobór odporności, związany z chromosomem X
Wrodzona neutropenia (związana z genem HAX1)	Acyduria metylomalonowa, typ Mut(0)	Niedokrwistość sierpowatokrwinkowa
Zespół Criglera Najjara, typ 1	Acyduria metylomalonowa z homocystynurią, typ cbIC	Zespół Sjögrena-Larssona
Mukowiscydoza *	Acyduria metylomalonowa z homocystynurią, typ cbID	Steroidooporny zespół nerczycowy
Niedobór czynnika XI	Mukopolisacharydoza, typ II [zespół Huntera], związana z chromosomem X	Zespół Stüve-Wiedemanna
Rodzinną dysautonomia	Mukopolisacharydoza, Typ IIIC [choroba Sanfilippo C]	Choroba Taya-Sachs
Niedokrwistość Fanconiego, typ C	Mnogi niedobór sulfataz	Zespół Ushera, typ 1F
Niedokrwistość Fanconiego, typ G	Miopatia miotubularna, sprzężona z chromosomem X	Zespół Ushera, typ 3
Choroba Gauchera	Neurohepatopatia Navajo [zespół deplekcji mitochondrialnego DNA związany z genem MPV17, postać wątrobowo-mózgowa]	Choroba Wolmana
Kwasica glutarowa, typ 2A		

* Badanie VERAgene 100 paneli wykrywa mutacje powodujące klasyczny fenotyp mukowiscydozy.

INFORMACJE NA TEMAT PRYMATNOŚCI PACJENTA / PATIENT PRIVACY SUMMARY

Niniejsza informacja o prywatności zawiera podsumowanie tego, w jaki sposób Medicover Genetics Limited zbiera i przetwarza Twoje dane osobowe za pomocą tego formularza. Ważne jest, aby zapoznać się z niniejszą informacją o prywatności wraz z naszą pełną Polityką prywatności, która zawiera szczegółowe informacje o przetwarzaniu przez nas danych. Pełna treść jest dostępna pod adresem www.medicover-genetics.com.

1. Istotne informacje

Medicover Genetics jako administrator danych jest odpowiedzialny za przetwarzanie danych osobowych podanych w tym formularzu. Wyznaczyliśmy Inspektora Ochrony Danych (IOD). Jeśli ma Pani/Pan pytania dotyczące tej klauzuli poufności albo naszej polityki ochrony danych, prosimy o kontakt z IOD.

DANE KONTAKTOWE

Pełna nazwa podmiotu: Medicover Genetics Limited (HE 418406)

Adres email: dpo.cy@medicover.com

Adres: 31 Neas Engomis Street, 2409 Engomi, Nikozja, Cypr

Numer telefonu: + (357) 22266888

2. Zbierane informacje o Tobie

Zbieramy, wykorzystujemy, przechowujemy i przekazujemy różne rodzaje Pani/Pana danych osobowych, takich jak:

- Dane identyfikacyjne.
- Dane kontaktowe.
- Dane wrażliwe (pochodzenie etniczne, dane medyczne/kliniczne).

3. W jaki sposób wykorzystujemy Pani/Pana dane osobowe

Wykorzystujemy Pani/Pana dane osobowe wyłącznie w celu, w którym zostały zebrane, co obejmuje następujące działania:

- Aby zarejestrować Panią jako nową klientkę. / Aby zarejestrować Pana jako nowego klienta.
- Aby wykonać badanie oraz przetworzyć i dostarczyć Pani/Panu wynik badania.
- Aby skontaktować się z Panią/Panem w kwestii wyniku badania lub w celu udzielenia konsultacji.
- Aby skontaktować się z Panią/Panem lub Pani/Pana świadczeniodawcą w sprawie otrzymanych wyników.
- Aby wystawić fakturę Świadczeniodawcy zlecającemu na badanie.

4. W jaki sposób udostępniamy Pani/Pana dane osobowe

Udostępniamy Pani/Pana dane osobowe Świadczeniodawcy kierującemu Panią/Pana na badanie, aby poinformować go o wynikach Pani/Pana badania.

Medicover Genetics przechowuje dane osobowe w swojej bazie danych hostowanej przez dostawców usług w chmurze.

5. Międzynarodowy transfer danych

Nie przechowujemy, nie przetwarzamy ani przekazujemy Pani/Pana danych osobowych poza Europejski Obszar (EOG) Gospodarczy, chyba że Świadczeniodawca, który skierował Panią/Pana na badanie, ma siedzibę poza EOG.

6. Państwa prawa

W pewnych okolicznościach ma Pani/Pan prawa wynikające z przepisów o ochronie danych, w odniesieniu do Pani/Pana danych osobowych, w tym prawo do otrzymania kopii Pani/Pana danych osobowych, które posiadamy, prawo do usunięcia danych („prawo do bycia zapomnianym”), prawo do ograniczenia przetwarzania danych oraz prawo do złożenia skargi w dowolnym momencie do Urzędu Rzecznika Ochrony Danych Osobowych.