

DETALII PACIENT	
Prenumele:	
Numele:	
Prenumele tatălui:	Numele soțului:
Data nașterii:	Locul nașterii:
Adresa:	Cod Poștal:
Tel.:	email:
Data recoltării sângelui:	
Numele medicului:	
Adresa:	Cod Poștal:
Tel.:	email:



MEDIC/LABORATOR TRIMIȚĂTOR
Numele/Parafa
ISTORIC MEDICAL

ISTORIC SARCINĂ	INDICAȚII PENTRU TESTARE
Greutate actuală pacient (kg): Înălțime:.....	☐ Vârsta maternală înaintată ☐ Anxietate parentală (risc scăzut)
Vârsta gestațională la prelevare: săptămâni + zile	☐ Ecografie anormală (descriere)
Vârsta gestațională calculată prin următoarele metode:	☐ Sarcină anterioară cu aneuploidie
☐ ultrasunete ☐ ultimul ciclu menstrual ☐ tratament FIV	☐ Test screening ser maternal anormal
Sarcină gemelară ☐ DA ☐ NU sarcină FIV ☐ DA ☐ NU	☐ Altele:.....
☐ Sarcină omologă ☐ Sarcină heterologă	☐ Niciuna
☐ Donare embrioni ☐ Donare ovule ☐ Donare spermă	

TIP DE TEST	
☐ Pentru sarcină unică: ☐ Protocol FAST ¹	☐ Pentru sarcină gemelară: ☐ Protocol FAST ¹
☐ PrenatalSAFE® 3 (doar cromozomii 21, 18, 13) ¹	☐ PrenatalSAFE® 3 (doar cromozomii 21, 18, 13) ¹
☐ PrenatalSAFE® 5 (cromozomii 21, 18, 13, X, Y) ¹	☐ Prezența opțiunii Y
☐ PrenatalSAFE® Plus (cromozomii 21, 18, 13, X, Y) +	☐ PrenatalSAFE® Karyo (test prenatal non-invaziv NIPT care oferă o imagine la nivel de cariotip)
☐ panel 6 microdeleții* ☐ Opțiune trisomiile 9 și 16	
☐ PrenatalSAFE® Karyo (test prenatal non-invaziv NIPT care oferă o imagine la nivel de cariotip)	
☐ PrenatalSAFE® Karyo Plus (test prenatal non-invaziv NIPT care oferă o imagine la nivel de cariotip + panel 9 microdeleții**)	
☐ RhSAFE®	
Doriți să cunoașteți sexul fetal? ☐ DA ☐ NU	
Este o prelevare repetată? ☐ DA ☐ NU	

* Această opțiune include următoarele sindroame: deleția 22q21 (DiGeorge), deleția 15q11 (Angelman/ Prader-Willi), deleția 1p36, 4p- (Wolf-Hirschhorn), 5p- (Cri-du-chat)
 ** Sunt incluse de asemenea următoarele sindroame: deleția 11q23 (Jacobsen), deleția 8q24 (Langer-Giedion), deleția 17p11.2 (Smith-Magenis)

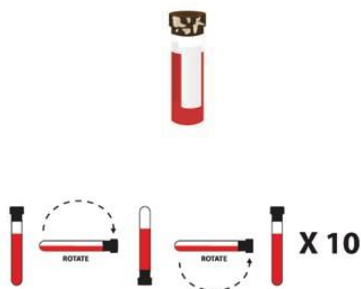
LISTĂ DE VERIFICĂRI	PREFERINȚE DE RAPORTARE
Vă rugăm să bifați dacă ați furnizat următoarele informații:	Cer și sunt de acord ca rezultatele testului să-mi fie transmise de Laboratorul Medsana prin : ☐ medicul trimițător
☐ Detalii pacient	☐ email ☐ FAX ☐ poștă
☐ Istoric sarcină	Cer și sunt de acord ca să se realizeze testul sus-menționat:
☐ Dacă doriți să cunoașteți sexul fetal	Semnătura:.....
☐ Dacă este o prelevare repetată	

- ☐ Preferințe de transmitere a rezultatelor
- ☐ Consimțământ informat

Instrucțiuni de transmitere a probelor

IMPORTANT: Completați toate informațiile cerute prin Formularul de Solicitare Test pentru a evita întârzierile și pentru a asigura transmiterea la timp a rezultatelor. Pentru a vă asigura că proba pacientului dumneavoastră este acceptată pentru analiză, verificați dacă pacientul a semnat consimțământul informat și dacă acesta a fost transmis împreună cu probele.

Instrucțiuni de colectare a eșantioanelor



- Se va nota **data colectării probei** de sânge în secțiunea informații din formularul de solicitare test
- Se preia eprubeta de colectare de 10ml din kitul PrenatalSafe® Test Shipper.
- Se notează **numele complet al pacientului** și **data nașterii** pe eticheta eprubetei de colectare a probei.
- Se umple eprubeta de colectare aproape complet cu sângele prelevat.
- Se întoarce eprubeta de colectare **de 10 ori**.

Sângele colectat se va păstra la temperatura camerei până în momentul transportului.

Se interzice congelarea sângelui!

Este necesar ca proba să ajungă la Laboratorul Medsana în ziua recoltării. **Programul de recoltare/primire a probelor pentru testul de sarcină non-invaziv NIPT este de luni până joi, între orele 08.30-14.00.**

Ambalarea și transportul probei

IMPORTANT: Kiturile se vor păstra în permanență la temperatura camerei!

- Puneți eprubeta de colectare corect umplută și etichetată în cutia de transport a kitului PrenatalSafe® **O singură probă pentru un singur pacient în fiecare cutie!**
- Puneți formularul de solicitare test și consimțământul informat completate în cutia de transport a kitului, pe partea laterală, și închideți cutia
- Transmiteți sau expediați cutia de transport a kitului la **Laboratorul Medsana**
- **Laboratorul Medsana TREBUIE să primească proba în ziua recoltării**

CONSIMȚĂMÂNT INFORMAT AL PACIENTULUI

Test prenatal non-invaziv PrenatalSafe[®] (NIPT)

Analiza de sânge este destinată măsurării ADN combinat maternal și fetal prezent în sângele matern și este considerat test genetic. Consimțământul dumneavoastră scris este necesar pentru realizarea unei analize genetice. Prezentul formular de consimțământ oferă informații cu privire la testul prenatal PrenatalSafe[®], inclusiv destinația testului, procesul de testare și semnificația rezultatelor. Înainte de semnarea prezentului document, vă recomandăm să adresați medicului dumneavoastră curant orice întrebări pe care le puteți avea cu privire la acest test.

Despre testul prenatal PrenatalSafe[®]

Testul prenatal non-invaziv PrenatalSafe[®] (NIPT) se referă la ADN (materialul genetic) din sângele dumneavoastră.

Testul **PrenatalSafe[®] 3** poate depista dacă există prea multe sau prea puține copii (denumite și „aneuploidii”) ale anumitor cromozomi — 21, 18 și 13—prezenți la nivelul fătului. Acest test este disponibil pentru sarcini unice și gemelare.

Testul **PrenatalSafe[®] 5** poate depista dacă există prea multe sau prea puține copii (denumite și „aneuploidii”) ale anumitor cromozomi — 21, 18 și 13—prezenți la nivelul fătului. Testul se poate referi de asemenea la cromozomii sexuali (X și Y), și poate depista dacă există prea multe sau prea puține copii ale cromozomilor sexuali.

PrenatalSafe[®] Plus poate depista de asemenea trisomiile (numărul prea mare de copii) cromozomilor 9 și 16, precum și 6 microdeleții ale anumitor cromozomi, menționați mai jos.

PrenatalSafe[®] Karyo analizează fiecare cromozom al genomului, oferind o imagine la nivel de cariotip. Deși nu se referă la cariotipul fetal, oferă un nivel de informații disponibile anterior doar prin efectuarea unei analize de tipul cariotipului fetal. Oferă informații privind aportul sau pierderile de material cromozomial 10 Mb la nivelul genomului.

Testul **PrenatalSafe[®] Karyo Plus** analizează fiecare cromozom al genomului, precum și 9 regiuni de deleții semnificative din punct de vedere clinic, menționate mai jos.

Testul prenatal PrenatalSafe[®] se realizează din probe de sânge care conțin ADN (material genetic) atât al mamei, cât și al fătului. Este disponibil pentru femei cu vârsta gestațională de cel puțin 10 săptămâni. Acest test de screening poate depista peste 99% din anomaliile evaluate pentru cromozomii 21, 18 și 13 și circa 95% din cazurile de Monozomie X (vezi lista de mai jos).

Testul prenatal PrenatalSafe[®] a fost studiat la pacienții cu risc crescut de a naște unor copii cu modificări incorecte a numărului anumitor cromozomi.

Medicul dumneavoastră curant va stabili dacă acest test este adecvat pentru dumneavoastră și vă poate oferi mai multe detalii cu privire la anomaliile cromozomiale evaluate.

Anomalii cromozomiale evaluate cu PrenatalSafe®:

Trisomia 21	Este cauzată de o copie suplimentară a cromozomului 21 și este cunoscută și sub numele de sindrom Down. Este cea mai răspândită cauză genetică pentru dizabilități intelectuale. Indivizii cu sindrom Down au un IQ mediu de 50 și prezintă toți un anumit grad de dizabilitate intelectuală. Anumiți copii cu sindrom Down prezintă malformații cardiace care pot necesita intervenții chirurgicale sau tratament medical. Unii dintre ei au alte afecțiuni, cum ar fi pierderea auzului sau a văzului.
Trisomia 18	Este cauzată de o copie suplimentară a cromozomului 18 și este cunoscută și sub numele de sindrom Edwards. Aceasta cauzează dizabilități intelectuale severe. Majoritatea nou-născuților cu Trisomia 18 prezintă malformații multiple grave la naștere ale creierului, cordului și altor organe. Dezvoltarea necorespunzătoare în timpul sarcinii este răspândită și pot apărea în multe situații avorturi spontane sau cazuri de copii născuți morți. Nou-născuții care supraviețuiesc prezintă dizabilități intelectuale profunde și probleme de creștere și de dezvoltare.
Trisomia 13	Este cauzată de o copie suplimentară a cromozomului 13 și este cunoscută și sub numele de sindrom Patau. Aceasta cauzează dizabilități intelectuale severe. Majoritatea nou-născuților cu Trisomia 13 prezintă malformații multiple grave la naștere ale creierului, cordului și altor organe. Pot apărea în multe situații avorturi spontane sau cazuri de copii născuți morți. Copiii născuți vii mor în cea mai mare parte înainte de împlinirea vârstei de un an.
Aneuploidii ale cromozomilor sexuali	Testul prenatal PrenatalSafe® oferă de asemenea furnizorului dumneavoastră de servicii medicale opțiunea de a testa modificarea numărului de cromozomi sexuali. Aneuploidiile cromozomilor sexuali sunt situații în care există modificări în raport cu numărul normal de două copii ale cromozomilor sexuali masculini (XY) sau feminin (XX). Aproximativ 1 din 400 de copii se nasc cu aneuploidii ale cromozomilor sexuali. Cele mai frecvente aneuploidii ale cromozomilor sexuali sunt cauzate de un cromozom sexual lipsă la fete (45,X sau monozomia X, denumită și sindrom Turner) sau de un cromozom suplimentar la băieți sau la fete (47,XXY (sindrom Klinefelter), 47,XYY sau 47,XXX). Copiii cu aneuploidii ale cromozomului sexual pot avea dificultăți de achiziție a limbii, deficiențe motorii și de învățare, dar pot duce o viață sănătoasă și productivă.

(Arthur Robinson & Mary G Linden, 1993, *Manual de Genetică Clinică (Clinical Genetics Handbook)*, Ediția a doua. Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications)

Sindroame de microdeleție și trisomiile 9 și 16

Toate sarcinile prezintă risc de anomalii cromozomiale, indiferent dacă este vorba de microdeleții sau trisomii. La nivel colectiv, sindroamele de microdeleții sunt frecvente, afectând aproximativ 1 din 1.000 de sarcini și au caracteristici clinice care pot afecta creșterea, abilitățile intelectuale și dezvoltarea. Trisomia 9 sau 16 duce în mod frecvent la avort spontan în primul trimestru. Aceste sindroame de microdeleții și trisomii apar de obicei spontan, fără un istoric familial.

Trisomia 9: O anomalie cromozomială rară, care duce în majoritatea situațiilor la avort spontan în primul trimestru. Cu toate că majoritatea născuților vii nu supraviețuiesc imediat după naștere, cei care trăiesc prezintă probleme grave de

sănătate, inclusiv dizabilități intelectuale și afecțiuni cardiace. Poate apărea și în formă de mozaicism;

Trisomia 16: Cea mai frecventă trisomie autozomală care duce la avort spontan în primul trimestru. Rarele situații de supraviețuire cu trisomie 16 mozaică prezintă un risc crescut de probleme de sănătate, inclusiv deficiențe de dezvoltare intrauterină, dizabilități intelectuale și afecțiuni cardiace. Există un risc ușor crescut pentru femeile să ducă la bun sfârșit o sarcină în urma unui avort spontan cauzat de trisomiile 9 sau 16. Capacitatea de a identifica aceste cauze cromozomiale de avort spontan permite evaluarea riscului, precum și monitorizarea și gestionarea sarcinilor ulterioare.

VARIANTE NUMĂR COPII LA NIVEL DE GENOM:

- ≥10 Mb, pentru fiecare cromozom la nivelul genomului, cu testele **PrenatalSafe[®] Karyo and PrenatalSafe[®] Karyo Plus**.

Sindroame de microdeleție

Microdelețiile sunt anomalii cromozomiale cauzate de mici părți lipsă ale materialului cromozomial. De obicei, acestea nu sunt vizibile prin metodele standard de analiză cromozomială. Microdelețiile pot apărea la nivelul oricăreia dintre cele 23 de perechi de cromozomi. Unele dintre acestea apar mai ales într-o anumită regiune a unui anumit cromozom și au fost asociate cu sindroame genetice cunoscute. Majoritatea apar întâmplător și nu sunt moștenite de la un părinte, putând interveni fără un istoric familial și fără alți factori de risc, cum ar fi vârsta parentală înaintată. De obicei, rezultatele screeningului din timpul sarcinii sunt normale.

Multe sindroame de microdeleție pot cauza probleme serioase de sănătate, inclusiv deficiențe fizice și intelectuale – a căror gravitate poate varia de la individ la individ. Aceste anomalii nu pot fi de observat de obicei prin screening tradițional cu ser și pot fi asociate sau nu cu rezultate anormale ale ecografiilor. Până în prezent, modalitatea principală de depistare prenatală a acestor anomalii este prelevarea de vilozități coriale (CVS) sau amniocenteza.

Analizele prenatale de rutină din ser nu pot evalua sindroamele de microdeleții. Pe lângă aceasta, sindroamele de microdeleție nu pot fi asociate cu rezultate anormale ale ecografiilor. Informațiile obținute din timp ajută pacienții și medicii în mare măsură în timpul sarcinii și a îngrijirii nou-născutului. Aceste extensii ale testului **PrenatalSafe[®]**, panelul de microdeleții și testul pentru trisomiile 9 și 16, oferă pacienților și medicilor opțiuni suplimentare de testare prenatală non-invazivă în context clinic.

Panelul de microdeleții și testarea trisomiilor 9 și 16, oferite ca opțiuni în cadrul testului prenatal **PrenatalSafe[®] Plus**, folosesc aceeași tehnologie de secvențiere masivă paralelă la nivelul întregului genom ca testul original. Panelul de microdeleții inclus în testul prenatal **PrenatalSafe[®] Plus** acoperă 5 din cele mai frecvent întâlnite și mai relevante clinic regiuni de microdeleție:

	Incidență	Caracteristici clinice (pot include, fără limitare)	Speranța de viață
Sindrom 22q11.2 (sindrom Di George , sindrom Velo-Cardial-Facial)	1 din 4.000	Dificultăți de învățare, malformații cardiace congenitale, anomalii palatale	De regulă normal, poate fi redusă în cazul sindromului Di George
Sindrom deleție 1p36	1 din 4.000 până la 1 din 10.000	Particularități craniofaciale caracteristice, dizabilitate intelectuală, probleme cerebrale și cardiace	În funcție de gravitatea manifestărilor, dar poate fi normală
Sindrom Angelman (sindrom deleție 15q11.2)	1 din 12.000	Dizabilitate intelectuală, afectarea vorbirii, crize	Normală
Sindrom Prader-Willi (sindrom deleție 15q11.2)	1 din 10.000 până la 1 din 25.000	Hipotonie, obezitate morbidă, retard motor și lingvistic, dizabilitate intelectuală, hipogonadism	Normală, poate fi redusă în funcție de gravitatea simptomelor
Sindrom Cri du Chat (sindrom 5p)	1 din 20.000 până la 1 din 50.000	Dizabilitate intelectuală, retard de vorbire, țipăt de pisică	10% mortalitate în primul an; în rest în general normală, dar depinde de gravitatea manifestărilor
Sindrom Wolf-Hirschhorn (sindrom 4p)	1 din 50.000	Deficiență de creștere, hipotonie, particularități craniofaciale, dizabilitate intelectuală, anomalii cardiace și cerebrale	În funcție de gravitatea manifestărilor

Panelul de microdeleții inclus în testul prenatal **PrenatalSafe® Karyo Plus** acoperă 5 microdeleții relevante clinic include în testul **PrenatalSafe® Plus**, împreună cu alte 3 regiuni:

Sindrom microdeleție	Regiunea cromozomială	Prevalență (la naștere)
Sindromul Jacobsen	Deleția 11q23-q24.3	1/100.000
Sindromul Langer-Giedion	Deleția 8q24.11-q24.13	1/200.000
Sindromul Smith-Magenis	Deleția 17p11.2	1/15.000 - 1/25.000

La nivel individual, sindroamele de microdeleții sunt rare, cu o prevalență scăzută în populația generală. Rezultatele fals pozitive ale NIPT pot duce la teste invazive inutile. În acest sens, Genoma înțelege că nu toate persoanele se califică pentru testare suplimentară a microdelețiilor ca parte a supravegherii în timpul sarcinii. Din acest motiv, Genoma oferă această testare la alegere. Acest test trebuie utilizat în contextul istoricului pacientului, inclusiv al informațiilor privind istoricul familial și al informații cu privire la sarcină, cum ar fi rezultate anormale ale ecografiilor.

Medicul curant sau consilierul genetic vă pot oferi informații suplimentare cu privire la aceste afecțiuni. În cazul în care furnizorul de servicii medicale alege opțiunea cromozomului sexual și nu sunt identificate aneuploidii cromozomiale, raportul de analiză va menționa dacă copilul dumneavoastră se preconizează a fi fată sau băiat. Dacă nu doriți să cunoașteți sexul copilului, informați în prealabil medicul curant, astfel încât să nu vă fie dezvăluită această informație.

Procesul de realizare a testului

Pentru a analiza ADN din sângele dumneavoastră, furnizorul de servicii medicale va preleva o probă de sânge (între 7 și 10mL, într-o prelevare standard). Riscul fizic la care vă expuneți în vederea prelevării probei este de regulă minim. Acest test folosește o tehnologie numită „secvențiere masivă paralelă ADN” pentru identificarea numărului de copii ale acestor cromozomi, precum și, ulterior, o metodă de calcul pentru stabilirea faptului dacă există prea multe sau prea puține copii ale acestor cromozomi prezente în făt.

Câteva aspecte importante privind procesul de realizare și a testului și de transmitere a rezultatelor:

- **Proba dumneavoastră este lucrată la Laboratorul Genoma al companiei „EUROFINS Genoma Group Srl” („GENOMA srl”), Via di Castel Giubileo 11, Roma, 00138 Italia.**
- Rezultatele testului dumneavoastră sunt confidențiale și sunt păstrate în condiții de securitate conform legislației în vigoare și practicilor în domeniu. Politica de Confidențialitate a GENOMA srl este disponibilă pe pagina de internet a companiei la <http://www.laboratoriogenoma.eu>.
- **Proba dumneavoastră de sânge identificată va fi utilizată doar pentru testele autorizate de dumneavoastră.**
- Colectarea de informații privind sarcina dumneavoastră după diagnosticul prenatal este o practică standard a laboratorului în scopul menținerii nivelului de calitate. Astfel, GENOMA srl poate contacta furnizorul dumneavoastră de servicii de sănătate pentru a obține aceste informații.
- Testul se realizează la minimum 10 săptămâni, 0 zile de sarcină. Pentru realizarea testului, este necesar ADN adecvat din proba de sânge. În cazul în care proba existentă este deteriorată în timpul transportului sau dacă este expediată incorect, pot fi necesare probe suplimentare sau repetarea testului. După efectuarea analizei în laboratorul GENOMA srl, rezultatele testului vor fi transmise furnizorului dumneavoastră de servicii medicale, care le va discuta cu dumneavoastră.

Obținerea și interpretarea rezultatelor testului

După analiza efectuată de către GENOMA srl, rezultatele testului vor fi transmise doar furnizorului/furnizorilor de servicii medicale indicat/indicați în acest formular sau consilierului genetic (când este permis). În plus, rezultatele testului pot fi transmise autorităților, instituțiilor și persoanelor care, în baza legislației aplicabile, pot avea acces la astfel de date. Rezultatele indică medicului dumneavoastră curant dacă sunt prezente prea puține sau prea multe copii ale cromozomilor testați. Este responsabilitatea medicului curant care a recomandat testul să înțeleagă utilizările specifice și limitările acestui test, și totodată să se asigure că și dumneavoastră le înțelegeți. În cazul în care este identificată o afecțiune genetică, se pot recomanda analize suplimentare (cum ar fi amniocenteza sau prelevarea de vilozități coriale) pentru confirmarea rezultatului.

Raportul de test va include unul din cele trei rezultate posibile pentru cromozomii 21, 18 și 13: Fără Aneuploidii Identificate, Aneuploidii Identificate sau Aneuploidii Suspecte (Valoare Borderline). Cromozomii sexuali vor fi raportați sub următoarele forme: Fără Aneuploidii Identificate sau Aneuploidii Identificate, sau XX sau XY, după caz. În cazul unei sarcini gemelare, prezența cromozomului Y va fi raportată ca Identificată sau Neidentificată.

Rezultatul testului **Fără Aneuploidii Identificate** înseamnă că testul a identificat numărul așteptat de copii ale cromozomului raportat.

Rezultatul testului **Aneuploidii Identificate** înseamnă că testul a identificat prea multe sau prea puține copii ale unuia din

cromozomi, conform raportului. Acest lucru poate indica fie trisomie, fie aneuploidie a cromozomului sexual.

Rezultatul testului **Aneuploidii Suspecte** înseamnă că testul a identificat mai multe copii decât este de așteptat ale cromozomilor raportați. Acest lucru înseamnă că medicul curant trebuie să realizeze analize suplimentare pentru a obține mai multe informații.

În cazul testării microdelețiilor, rezultatele negative vor fi clasificate ca „**Fără anomalii identificate**”, iar rezultatele pozitive ca „**anomalii identificate**”, cu un comentariu suplimentar care indică faptul că interpretarea reprezintă o pierdere în regiunea genomică asociată cu un anumit sindrom.

Există posibilitatea ca proba transmisă să nu ofere niciun rezultat; în acest caz poate fi necesară o a doua probă pentru repetarea testului.

Se recomandă consiliere genetică înainte și după testare. Rezultatele „Aneuploidii identificate” sau „Aneuploidii suspecte” se consideră pozitive, iar pacienților li se oferă proceduri prenatale invazive pentru confirmare. Prelevarea de vilozități coriale și amniocenteza oferă informații definitive pentru stabilirea diagnosticului, dar pot afecta Fătul.

Testul prenatal PrenatalSafe[®] nu este o analiză pentru toate problemele medicale. Rezultatele normale nu elimină posibilitatea ca sarcina dumneavoastră să prezinte alte afecțiuni cromozomiale/genetice, malformații congenitale sau alte complicații. Rezultatul „Fără aneuploidii identificate” ale acestui test nu exclude complet prezența afecțiunilor care fac obiectul testului, și nu garantează sănătatea copilului dumneavoastră.

Medicul dumneavoastră curant poate decide să solicite teste genetice suplimentare (de exemplu amniocenteză sau prelevarea de vilozități coriale) după primirea rezultatelor acestui test. Înainte de a semna acest formular, vă recomandăm să adresați medicului curant orice întrebări puteți avea cu privire la test sau la semnificația rezultatelor acestuia.

Acest test reprezintă cele mai noi servicii de testare prenatală disponibile. Cu toate acestea, la fel ca în cazul oricărui test genetic complex, există întotdeauna posibilitatea de eroare în analiza probelor. Au fost luate măsuri stricte pentru evitarea acestor erori. Testul prenatal PrenatalSafe[®] a fost realizat în cadrul unui studiu clinic în mai multe centre, în rândul unor pacienți cu risc ridicat, iar performanțele testului sunt indicate în tabelul de mai jos.

Performanțe PrenatalSAFE[®] (protocol FAST): actualizare decembrie 2017

	Trisomie 21 (n=78.542)	Trisomie 18 (ii=78.542)	Trisomie 13 (ii=78.542)	Monozomie X (n=78.542)	XXX (n=78.542)	XXY (n=78.542)	XYY (n=78.542)	SCA (ii=78.542)
Adevărat pozitiv	628	136	101	86	40	79	14	219
Fals pozitiv	5	4	7	34	4	10	0	48
Adevărat negativ	77912	78402	78434	78422	78498	78453	78528	78275
Fals negativ	0	0	0	0	0	0	0	0
Sensibilitate (95% CI)	100% (99,41%- 100,00%)	100% (97,32%- 100,00%)	100% (96,41% - 100,00%)	100% (95,80%- 100,00%)	100% (91,19%- 100,00%)	100% (95,44% - 100,00%)	100% (76,84% - 100%)	100,00% (98,33% - 100,00%)
Specificitate (95% CI)	99,99% (99,99% - 100,00%)	99,99% (99,99% - 100,00%)	99,9% (99,99% - 100,00%)	99,96% (99,94% - 99,97%)	99,99% (99,99% - 100,00%)	99,99% (99,98% - 100,00%)	100% (99,99% - 100%)	99,94% (99,92% - 99,95%)
PPV (95% CI)	99,21% (98,12% - 99,67%)	97,14% (92,73% - 98,91%)	93,52% (87,30% - 96,80%)	71,67% (64,38% - 77,97%)	90,91% (78,96% - 96,38%)	88,76% (80,96% - 93,63%)	100% (73,23% - 100%)	82,02% (77,47% - 85,22%)
NPV (95% CI)	100% (99,98% până la 100%)	100% (99,98% până la 100%)	100% (99,98% până la 100%)	100% (99,98% - 100%)	100% (99,98% - 100%)	100% (99,98% - 100%)	100% (99,99% - 100%)	100,00% (99,98% - 100,00%)

PPV : Valoare predictivă pozitivă; NPV: Valoare predictivă negativă; SCA: Aneuploidie cromozom sexual (situațiile cu mozaicism matern au fost excluse). *începând din luna septembrie 2014. Date actualizate din Fiorentino et al., Prenat Diagn 2016 Apr.; 36(4): 304-11

Date validare test PrenatalSAFE[®] Karyo (Fiorentino et al., Conferința EJHG 2016)

	Trisomie 21 (n=1419)	Trisomie 18 (n=1419)	Trisomie 13 (n=1419)	SCA (n=1419)	CNV (n=1419)
Adevărat pozitiv	100	31	14	36	37
Fals pozitiv	0	0	0	0	0
Adevărat negativ	1319	1388	1405	1383	1382
Fals negativ	0	0	0	0	0
Sensibilitate (95% CI)	100,00% (96,38% - 100,00%)	100,00% (88,78% - 100,00%)	100,00% (76,84% - 100,00%)	100,00% (90,26% până la 100,00%)	100,00% (90,51% până la 100,00%)
Specificitate (95% CI)	100,00% (99,72% - 100,00%)	100,00% (99,73% - 100,00%)	100,00% (99,74% - 100,00%)	100,00% (99,73% până la 100,00%)	100,00% (99,73% până la 100,00%)
PPV (95% CI)	100,00% (96,38% - 100,00%)	100,00% (88,78% - 100,00%)	100,00% (76,84% - 100,00%)	100,00% (90,26% până la 100,00%)	100,00% (90,51% până la 100,00%)
NPV (95% CI)	100,00% (99,72% - 100,00%)	100,00% (99,73% - 100,00%)	100,00% (99,74% - 100,00%)	100,00% (99,73% până la 100,00%)	100,00% (99,73% până la 100,00%)

PPV : Valoare predictivă pozitivă; NPV: Valoare predictivă negativă; SCA: Aneuploidie cromozom sexual; CNV: Variație număr copii

Performanțe PrenatalSAFE[®] Karyo: Cazuri clinice cu urmărire evoluție (actualizare mai 2016)

	Trisomie 21 (n=11.932)	Trisomie 18 (n=11.932)	Trisomie 13 (ii=11532)	SCA (n=11.932)	Trisomii rare (n=11.932)	CNV (n=11.932)
Adevărat pozitiv	88	15	12	36	10	8
Fals pozitiv	1	1	1	12	7	5
Adevărat negativ	11.843	11.916	11.919	11.884	11.915	11.919
Fals negativ	0	0	0	0	0	0
Sensibilitate (95% CI)	100,00% (95,89% - 100,00%)	100,00% (78,20% - 100,00%)	100,00% (73,54% - 100,00%)	100,00% (90,26%- 100,00%)	100,00% (69,15%- 100,00%)	100 00% (63,06% - 100,00%)
Specificitate (95% CI)	99,99% (99,95% - 100,00%)	99,99% (99,95% - 100,00%)	99,99% (99,95%- 100,00%)	99,90% (99,82% - 99,95%)	99,94% (99,68% - 99,98%)	99,96% (99,90% - 99,99%)
PPV (95% CI)	98,88% (92,54% până la 99,84%)	93,75% (67,88% - 99,07%)	92,31% (62,83%- 98,84%)	75,00% (63,02%- 84,08%)	58,82% (40,52%- 74,97%)	61,54% (39,98% - 79,35%)
NPV (95% CI)	100,00% (99,95% - 100,00%)	100,00% (99,95% - 100,00%)	100,00% (99,95%- 100,00%)	100,00% (99,95% - 100,00%)	100,00% (99,95%- 100,00%)	100,00% (99,95% - 100,00%)

PPV : Valoare predictivă pozitivă; NPV: Valoare predictivă negativă; SCA: Aneuploidie cromozom sexual; CNV: Variație număr copii

Date validare test PrenatalSAFE® Karyo (Fiorentino et al., Conferința EJHG 2016)

	Trisomie 21 (n=1419)	Trisomie 18 (n=1419)	Trisomie 13 (n=1419)	SCA (n=1419)	CNV (n=1419)
Adevărat pozitiv	100	31	14	36	37
Fals pozitiv	0	0	0	0	0
Adevărat negativ	1319	1388	1405	1383	1382
Fals negativ	0	0	0	0	0
Sensibilitate (95% CI)	100,00% (96,38% - 100,00%)	100,00% (88,78% - 100,00%)	100,00% (76,84% - 100,00%)	100,00% (90,26% până la 100,00%)	100,00% (90,51% până la 100,00%)
Specificitate (95% CI)	100,00% (99,72% - 100,00%)	100,00% (99,73% - 100,00%)	100,00% (99,74% - 100,00%)	100,00% (99,73% până la 100,00%)	100,00% (99,73% până la 100,00%)
PPV (95% CI)	100,00% (96,38% - 100,00%)	100,00% (88,78% - 100,00%)	100,00% (76,84% - 100,00%)	100,00% (90,26% până la 100,00%)	100,00% (90,51% până la 100,00%)
NPV (95% CI)	100,00% (99,72% - 100,00%)	100,00% (99,73% - 100,00%)	100,00% (99,74% - 100,00%)	100,00% (99,73% până la 100,00%)	100,00% (99,73% până la 100,00%)

PPV : Valoare predictivă pozitivă; NPV: Valoare predictivă negativă; SCA: Aneuploidie cromozom sexual; CNV: Variație număr copii

Limitări teste

Cu toate că rezultatele testului PrenatalSafe® sunt extrem de precise, pot apărea rezultate discordante, inclusiv predicția imprecisă a sexului fetal. Testarea ADN liber circulant (cfADN) nu înlocuiește precizia diagnosticului prenatal cu CVS sau amniocenteză.

Testul **PrenatalSafe®** nu analizează toate problemele de sănătate. Rezultatele normale nu elimină posibilitatea ca sarcina dumneavoastră să prezinte alte afecțiuni cromozomiale/genetice, malformații congenitale sau alte complicații. Rezultatul „**Fără aneuploidii identificate**” reduce semnificativ șansele ca fătul să aibă o copie suplimentară sau lipsă a unuia din cromozomii testați, dar nu poate garanta prezența cromozomilor normali sau a starea de sănătate corespunzătoare nou-născutului. Rezultatul acestui test nu elimină posibilitatea altor anomalii ale cromozomilor netestați, a altor afecțiuni genetice, malformații congenitale sau a altor complicații ale fătului sau sarcinii.

Testele prenatale **PrenatalSafe® 3** și **5** sunt destinate exclusiv analizei tuturor aneuploidiilor cromozomiale și au fost validate pentru cromozomii 21, 18, 13 și respectiv pentru cromozomii 21, 18, 13, X și Y. **PrenatalSafe® Karyo** analizează fiecare cromozom din genom, oferind o imagine la nivel de cariotip. Acesta oferă informații privind aportul sau pierderile de material cromozomial e 10 Mb la nivelul întregului genom.

Un pacient cu rezultat al testului PrenatalSafe® **pozitiv** se va prezenta la consiliere genetică și i se va oferi diagnostic prenatal invaziv pentru confirmarea rezultatelor testului.

Se poate raporta un **rezultat neconcludent**, ale cărui cauze pot include, fără limitare, insuficienta acoperire la secvențiere, zgomote sau artefacte în regiune, amplificări sau devieri ale secvențierii sau fracție fetală insuficientă.

Există o posibilitate redusă ca rezultatele testului să nu reflecte cromozomii copilului, ci modificările cromozomiale la nivelul placentei (mozaicism placentar limitat) sau al mamei (mozaicism cromozomial).

Rezultatele imprecise ale testului sau imposibilitatea de a obține rezultate pot fi cauzate de una sau mai multe din următoarele situații rare: factori biologici, cum ar fi, fără limitare, ADN insuficient al fătului în proba de sânge maternal, mozaicism placentar, matern sau fetal (un amestec de celule cu cromozomi normali și anormali) sau neoplasm; sindromul geamănului dispărut; transplant anterior de organe la mamă sau o sarcină gemelară nerecunoscută; alte situații pe care nu le putem controla sau probleme neprevăzute, ori alte cauze.

Testul PrenatalSafe® nu este destinat identificării sarcinilor cu risc de defect de tub neural sau defect de perete

abdominal. Testarea cfDNA pentru toate anomaliile cromozomiale (inclusiv ale cromozomilor sexuali) și pentru anomaliile subcromozomiale pot duce la descoperirea potențială a anomaliilor genomice atât fetale cât și materne fără semnificație clinică sau cu semnificație clinică minoră. Evaluarea semnificației unui rezultat pozitiv sau neconcludent poate implica atât teste prenatale invazive, cât și studii suplimentare asupra mamei. Astfel de investigații pot duce la identificarea anomaliilor cromozomiale sau subcromozomiale materne, ocazie cu care acestea pot fi asociate cu neoplasme materne benigne sau maligne. Testul cfDNA poate fi imprecis în identificare triploidiei fetale, a reechilibrărilor sau în localizarea cu precizie a duplicațiilor sau delețiilor subcromozomiale; acestea pot fi identificate prin diagnostic prenatal din vilozități coriale sau amniocenteză. Capacitatea de a raporta rezultate poate fi afectată de indexul de masă corporală al mamei (BMI), greutatea mamei și/sau de prezența lupusului eritوماتos sistemic (SLE).

Testarea microdelețiilor: limitările testului

Acest test este destinat identificării delețiilor subcromozomiale și este validat pentru delețiile comune în regiunile cromozomiale 15q11.2, 5p15.2, 22q11.2, 1p36 și 4p16.3. Testul este validat pentru sarcini unice cu vârsta gestațională de cel puțin 10 săptămâni, estimată în funcție de ultimul ciclu menstrual. Aceste rezultate nu elimină posibilitatea ca sarcina curentă să fie asociată cu alte anomalii cromozomiale sau subcromozomiale, malformații congenitale și alte afecțiuni. Acest test nu este destinat identificării sarcinilor cu risc de defect de tub neural deschis. Rezultatul negativ nu elimină posibilitatea de sindrom Angelman, sindrom Prader-Willi, sindrom 5p-/Cri-du-Chat, sindrom deleție 22q11.2, sindrom Williams, sindrom deleție 1p36 sau sindrom 4p-/Wolf-Hirschhorn. În plus, afecțiunile cauzate de alte mecanisme moleculare nu pot fi identificate cu acest test. Există posibilitatea redusă ca rezultatul testului să nu reflecte situația cromozomială a fătului, dar poate arăta modificările cromozomiale la nivelul placentei (mozaicism placentar limitat) sau la nivelul mamei.

Alternative

Acest test de screening prenatal non-invaziv este singura opțiune pentru depistarea sarcinilor cu risc ridicat de anomalii cromozomiale fetale. Există multiple alte opțiuni de screening în timpul sarcinii și, dacă doriți mai multe informații privind opțiunile pe care le aveți la dispoziție, vă recomandăm să vă adresați furnizorului dumneavoastră de servicii medicale. De asemenea, aveți opțiunea de a refuza toate testele de screening cromozomial în timpul sarcinii. Pentru femeile care doresc să afle sau au nevoie de mai multe informații concludente cu privire la cromozomii fetalii, sunt disponibile teste invazive de diagnosticare obișnuite, cum ar fi CVS sau amniocenteza, care depistează >99% din toate anomaliile cromozomiale, inclusiv anomaliile rare ale cromozomilor care nu sunt evaluate prin acest test sau prin alte teste de screening.

Informații privind evoluția sarcinii. Colectarea de informații privind evoluția sarcinii după testare este o practică standard a laboratorului în scopul menținerii nivelului de calitate, și este o obligație în anumite state. Astfel, GENOMA sau entitatea desemnată de aceasta poate contacta furnizorul dumneavoastră de servicii medicale pentru a obține aceste informații.

Constatări conexe. În cursul realizării analizelor pentru testele indicate pot apărea informații privind alte alterări cromozomiale (denumite Constatări Conexe). Politica noastră este de a NU RAPORTA sau comenta cu privire la Constatările Incidente care pot apărea în cursul analizei datelor de test.

Consiliere genetică:

Dacă mai aveți alte întrebări cu privire la testarea prenatală non-invazivă după ce discutați cu medicul dumneavoastră curant, vă recomandăm să vă programați la un consilier genetic care vă poate furniza informații suplimentare despre opțiunile dumneavoastră de testare.

Utilizarea informațiilor și a specimenelor rămase

Conform bunelor practici și standardelor laboratoarelor clinice, NUMAI ÎN BAZA ACORDULUI DUMNEAVOASTRĂ (conform paragrafului de la finalul acestui formular), specimenele rămase care sunt anonimizate (exceptând situațiile interzise prin lege), precum și informațiile genetice și de altă natură anonimizate, pot fi utilizate de către Genoma srl sau de către terți în numele acesteia în scop de control al calității, dezvoltare a testelor de laborator și modernizare a laboratorului. Toate aceste utilizări vor respecta legislația în vigoare.

NOTIFICARE PRIVIND PRELUCRAREA DATELOR CU CARACTER PERSONAL

- A. MEDSANA BUCHAREST MEDICAL CENTER S.R.L.” cu sediul Romania, municipiul București, sector 5 (strada Dr. Nanu Muscel nr. 12, Cod Poștal 050521) (“Medsana”), în temeiul Regulamentului General privind Protecția Datelor cu Caracter Personal (EU) 2016/679 (“GDPR”), vă aduce la cunoștință următoarele: Proba biologică necesară efectuării testării este recoltată în România, la Medsana, în condiții adecvate, în conformitate cu reglementările legislației din România precum și cu instrucțiunile primite de la Genesis Genoma Lab. În scopul lucrării, proba dumneavoastră și informațiile medicale aferente sunt transmise la Genesis Genoma Lab, Grecia care le trimite la GENOMA srl, Italia. Recipientele și mediul de transport pentru probe sunt furnizate de Genesis Genoma Lab.

Contravaloarea testării se achită integral în România, la Medsana, după efectuarea recoltării.

ALTE INFORMAȚII CARE AU FOST FURNIZATE PACIENTULUI ÎN CLINICA MEDSANA	DA	NU
INFORMAȚII DESPRE SERVICIILE MEDICALE DISPONIBILE		
INFORMAȚII DESPRE IDENTITATEA ȘI STATUTUL PROFESIONAL AL PERSONALULUI CARE O TRATEAZĂ		
PACIENTUL A FOST ÎNCUNOȘTIȚAT CĂ ARE DREPTUL LA A DOUA OPINIE MEDICALĂ		
INFORMAȚII DESPRE REGULILE/PRACTICILE/OBICEIURILE DIN UNITATEA MEDICALĂ PE CARE TREBUIE SĂ LE RESPECTE		
SUFERIȚI DE O BOALĂ PSIHICĂ CARE VĂ AFECTEAZĂ DISCERNAMÂNTUL?	DA	NU
PACIENTUL DOREȘTE SĂ FIE INFORMAT ÎN CONTINUARE DESPRE STAREA SA DE SĂNĂTATE?	DA	NU
SUNTEȚI DE ACORD CU RECOLTAREA ȘI UTILIZAREA PRODUSELOR DUMNEAVOASTRĂ BIOLOGICE ÎN SCOPUL LUCRĂRII ANALIZELOR BIFATE MAI SUS DE CĂTRE GENESIS GENOMA LAB?	DA	NU

Medsana respectă legislația română în domeniul secretului medical. În acest sens, transmiterea datelor personale precum și a probei dumneavoastră spre prelucrare în afara țării se face numai în baza acordului dumneavoastră. Întrucât prelucrarea probei dvs. se face în laboratorul GENOMA srl, Italia, prin intermediul laboratorului Genesis Genoma Lab (Leoforos Kifisias Avenue 302, Chalandri, 152 32 Attiki-Grecia), Formularul se completează și se semnează atât în limba română, cât și în limba engleză. În Italia/Grecia, se va evalua formularul în limba engleză. În acest scop, vă rugăm să vă asigurați că formularul este completat/bifat integral și este semnat de dumneavoastră pe fiecare pagină.

Doar la solicitarea dumneavoastră efectuată în scris, buletinul de rezultat primit în limba engleză de la Genesis Genoma Lab se traduce în limba română. Traducerea se efectuează de către un traducător autorizat de Ministerul Justiției, cu care Medsana deține acord de confidențialitate, fără costuri suplimentare din partea dumneavoastră.

Datele dumneavoastră cu caracter personal sunt prelucrate de Medsana în conformitate cu politica internă a acesteia privind protecția datelor cu caracter personal. Conformarea cu legislația privind protecția datelor cu caracter personal și bunele practici în domeniu, precum și asigurarea unui climat de transparență, siguranță și încredere pentru pacienți sunt importante pentru Medsana. Prin semnarea Acordului Pacientului Informat, sunteți de acord cu aderarea la politica Medsana de protecție a datelor cu caracter personal. Puteți obține mai multe informații despre drepturile dumneavoastră [respectiv (a) dreptul de acces la datele cu caracter personal prelucrate („Datele”); (b) dreptul de a solicita rectificarea sau ștergerea Datelor; (c) dreptul de a solicita restricționarea prelucrării; (d) dreptul de a vă opune prelucrării; (e) dreptul de a nu fi supus unei decizii automate, inclusiv profilare; (f) dreptul la portabilitatea Datelor; (g) dreptul de a depune plângere în fața Autorității Naționale de Supraveghere a Prelucrării Datelor cu Caracter Personal și de a vă adresa instanțelor de judecată competente], consultând documentul „NOTĂ DE INFORMARE PRIVIND PRELUCRAREA DATELOR CU CARACTER PERSONAL DE CĂTRE MEDSANA BUCHAREST MEDICAL CENTER S.R.L.” disponibil pe site-ul Medsana la adresa <https://www.medsana.ro/despre-noi/gdpr> sau pe suport de hârtie, în sala de așteptare a fiecăreia dintre clinicile Medsana. Drepturile menționate la lit. (a) – (f) de mai sus pot fi exercitate utilizând următoarele canale de comunicare: la adresa de e-mail dpo@medsana.ro, la ghișeele Clinicilor Medsana prin întocmirea unei cereri în scris sau transmiterea prin poștă a cererii la adresa Medsana Bucharest Medical Center S.R.L., București, sector 5, cod poștal 050521, str. Dr. Nanu Muscel nr. 12.

- B. Compania denumită „GENESIS - GENOMA PRIVATE DIAGNOSTIC LAD – GENETIC ANALYSIS GENETIC CLINIC AND RESEARCH PRIVATE LIMITED COMPANY” cu sediul social în municipiul Chalandri, Attiki (Leoforos Kifisias, numărul 302, cod poștal 152 32) („Genesis Genoma Lab”), conform Regulamentului General privind Protecția Datelor (UE) 2016/679 („GDPR”), vă informează cu privire la următoarele:

1. Tip de date cu caracter personal prelucrate: Compania procesează datele cu caracter personal, în special și după caz, ale următoarelor persoane („persoane vizate”): (a) adulți, (b) copii reprezentați de titularii răspunderii parentale sau de tutorii acestora, (c) copii nenăscuți sau embrioni, conform legii și (d) persoanele aflate în incapacitate reprezentate de curatorii acestora. Datele cu caracter personal prelucrate de către Companie sunt, printre altele și după caz: (a) informațiile de contact ale acestora (de exemplu: numele, prenumele, numărul de telefon (numărul de telefon de la domiciliu sau numărul de telefon mobil), adresa, orașul, codul poștal, adresa de e-mail), data vizitei, numărul cărții de identitate sau al pașaportului, data nașterii, profesia, casa de asigurări, detalii privind asigurarea privată, informații privind soțul/partenerul (conform celor de mai sus, dacă este cazul), detalii privind persoana care recomandă etc.), (b) date din categoria specială, însemnând, acolo unde este cazul, informații genetice, informații privind starea de sănătate (istoric medical, medicație relevantă etc.) și (c) informații de plată, inclusiv informații privind cardul/contul bancar, informații de facturare și plată etc. Divulgarea datelor de mai sus constituie o obligație legală sau contractuală a persoanei vizate sau o condiție prealabilă pentru încheierea contractului. În cazul în care persoana vizată nu furnizează datele personale de mai sus, în totalitate sau parțial, este posibil ca Genesis Genoma Lab să nu fie în măsură să furnizeze serviciile sale.

2. Sursa datelor cu caracter personal: Sursa acestor date este, după caz, persoana fizică aflată în situația de a dezvălui propriile date cu caracter personal și/sau orice terț, titularii răspunderii părintești, tutorele, după caz, curator, doctorii, companiile medicale, furnizorii de servicii medicale, indiferent de forma de organizare a acestora, alți profesioniști din sectorul sanitar, laboratoare, centre de andrologie, unități de reproducere asistată medical, bănci de crioprezervare etc. În măsura în care persoanele sus-menționate dezvăluie Companiei datele cu caracter personal ale terților, acestea sunt responsabile pentru respectare legislației privind protecția datelor în vigoare. În acest context, este posibil ca acestora să li se ceară să se asigure că persoanele vizate și-au dat consimțământul înainte de transmitere datelor cu caracter personal către Companie.

3. Scopul prelucrării datelor cu caracter personal: Scopurile prelucrării datelor cu caracter personal deținute de către Companie sunt, după caz, următoarele: (a) medicină preventivă sau curativă, diagnostic medical și îndeplinirea de către Companie a obligațiilor sale în general (de exemplu, efectuarea unei programări etc.)¹, (b) protecția drepturilor și libertăților fundamentale ale persoanelor vizate sau ale oricărei persoane fizice, în cazul în care persoana vizată se află în incapacitatea legală sau fizică de a-și da consimțământul², (c) protejarea intereselor legitime ale Companiei³, (d) asistență acordată autorităților publice, administrative și independente și pentru motive considerate justificate pentru interesul public⁴, (e) studii științifice și scopuri statistice, care sunt considerate incompatibile cu scopurile inițiale menționate anterior⁵, (f) în scopuri de marketing direct (de exemplu, broșură sau buletin informativ) prin e-mail. Trebuie clarificat faptul că datele de contactare prin e-mail (adresa de e-mail sau numărul de telefon pentru sms) care au fost obținute legal, în contextul furnizării de servicii sau a unei alte tranzacții cu Compania, pot fi utilizate în scop de marketing direct numai în baza acordului prealabil exprimat în scris⁶.

4. Destinatarii datelor cu caracter personal: Datele cu caracter personal pot fi transmise, în funcție de scopul prelucrării și după caz, angajaților autorizați ai Companiei din departamentele/serviciile acesteia, personalului medical, medicilor asociați și altor parteneri, medici/companii implicate în orice mod în furnizarea acestor servicii și specialiștilor din sectorul medical în general, laboratoarelor colaboratoare (inclusiv laboratorul GENOMA srl, Italia), Autorității de Supraveghere, altor autorități independente, autorităților judiciare, serviciilor publice care trebuie informate în scop de interes public, companiilor și caselor de asigurări, oricăror reprezentanți ai persoanelor vizate, cu condiția ca aceștia să fie autorizați în mod corespunzător, instituțiilor de credit, companiilor colaboratoare cu care Compania a încheiat contract și care prelucrează date cu caracter personal în numele Companiei (de exemplu companii IT, operatorilor de echipamente medicale, furnizorii de servicii IT etc.) și angajaților acestora, în contextul responsabilităților acestora și cu condiția ca acestea să se angajeze în sensul protejării secretului, confidențialității profesionale/medicale și respectării legislației privind protecția datelor.

5. Păstrarea datelor cu caracter personal: Perioada de retenție a datelor sus-menționate este perioada permisă sau cerută de legislația în vigoare conform cadrului legal, în funcție de natura serviciului furnizat, ținând cont de limitările de timp stipulate.

6. Drepturile persoanelor vizate: Persoana vizată are următoarele drepturi conform GDPR: (a) dreptul de a primi o copie a datelor sale cu caracter personal deținute de către Companie, inclusiv informații privind modalitatea de prelucrare a acestora. (b) dreptul de a solicita rectificarea datelor cu caracter personal inexacte și, dacă este cazul, de a solicita ștergerea sau restricționarea procesării, sau de a se opune prelucrării datelor sale cu caracter personal. (c) de a se opune prelucrării datelor sale cu caracter personal. (d) de a solicita modificarea datelor sale cu caracter personal. (e) de a solicita ștergerea datelor sale cu caracter personal. (f) de a solicita o copie sau de a i se transmite o copie a datelor sale cu caracter personal transmise altor companii (portabilitatea datelor) (prin mijloace automate), atunci când prelucrarea este necesară pentru îndeplinirea obligațiilor care revin prin contract. (g) De a depune o plângere la autoritatea de supraveghere competentă cu privire la modul în care datele sale cu caracter personal sunt prelucrate de către Companie. În situația în care persoana vizată dorește să primească informații suplimentare cu privire la prelucrarea datelor sale cu caracter personal sau să-și exercite oricare dintre drepturile sale menționate mai sus, aceasta trebuie să transmită un e-mail Responsabilului cu Protecția Datelor (RPD) doar și exclusiv la adresa de e-mail: dp@genlab.gr, sau de a expedia o scrisoare la adresa de corespondență menționată mai sus, excluzându-se în mod explicit orice alte mijloace de comunicare (de exemplu, număr de fax, telefon).

Pentru mai multe informații privind politica Genesis Genoma Lab privind protecția datelor cu caracter personal, vă rugăm să accesați: <https://www.genlab.gr/eng/notification-to-counterparties-and-third-parties-regarding-the-processing-of-their-personal-data/>.

CONSIMȚĂMÂNT - DECLARAȚIE

Prin semnarea prezentului formular, subsemnatul/subsemnata, pacient, sunt de acord și autorizez Laboratorul de Diagnostic Genetic Genesis Genoma Lab, Grecia să acceseze datele mele medicale și proba mea biologică în scopul transmiterii acestora către GENOMA srl, Italia și, ulterior, al comunicării rezultatelor către Laboratorul Medsana.

¹ Baza legală: articolul 6, para. 1 lit. (b), (c), (d), (e) și (f) și pentru datele din categoriile speciale articolul 9, para. 2 (h) din GDPR

² Baza legală: articolul 6, para. 1 lit. (d) și pentru datele din categoriile speciale articolul 9, para. 2 (c) din GDPR

³ Baza legală: articolul 6, para. 1, lit. (b) și (f) din GDPR și pentru datele din categoriile speciale articolul 9 para. 2 (f) din GDPR

⁴ Baza legală: articolul 6, para. 1, lit. (c), (e) și (f) din GDPR și pentru datele din categoriile speciale articolul 9 para. 2 (f), (g) și (i) din GDPR

⁵ Baza legală: articolul 6, para. 1, lit. (f) din GDPR și pentru datele din categoriile speciale articolul 9 para. 2 (j) din GDPR

⁶ Baza legală: articolul 6, para. 1, lit. (a) din GDPR

Înțeleg că:

- Analizele genetice sunt complexe și sensibile și există posibilitatea apariției de rezultate false din cauza problemelor legate de calitatea și/sau identitatea probei, de prezența polimorfismelor și de alte aspecte tehnice.
- Toate rezultatele sunt confidențiale și se supun secretului medical.
- În cazul în care proba este considerată necorespunzătoare pentru unul sau mai multe din testele selectate, aceasta va fi distrusă și se va solicita o nouă probă, fără costuri suplimentare.
- Materialul genetic va fi analizat doar în scopul testelor genetice solicitate și nu exclude prezența mutațiilor legate de alte boli genetice.
- Genesis Genoma Lab intenționează să utilizeze materialul meu genetic, datele clinice și/sau rezultatele, după finalizarea analizei și interpretării rezultatelor mele, care vor fi anonimizate și criptate, în scopuri de cercetare, educaționale și de control al calității. În cazul refuzului meu ca proba și/sau rezultatele mele să participe la activități de cercetare, educaționale și de control al calității, acest lucru nu influențează realizarea analizelor genetice. (În acest sens, a se vedea para. **ACTIVITĂȚI DE CERCETARE ȘI PĂSTRAREA PROBELOR BIOLOGICE** de mai jos).

Declar că:

- Am citit sau mi s-au citit în întregime informațiile privind consimțământul informat legat de Testul Prenatal Non-Invaziv (NIPT) și cunosc faptul că pot păstra o copie a acestora;
- Am avut posibilitatea de a pune întrebări cu privire la acest test medicului meu curant, inclusiv cu privire la fiabilitatea rezultatelor testului, riscuri și alternative, înainte de a semna consimțământul informat;
- Am discutat cu medicul curant care a recomandat acest test cu privire la fiabilitatea rezultatelor pozitive sau negative ale testului și la nivelul de certitudine pe care îl are un rezultat pozitiv în legătură cu o anumită boală sau afecțiune în sensul de predicție pentru boala sau afecțiunea respectivă;
- Am fost informat/ă cu privire la disponibilitatea și importanța consilierii genetice și mi s-au oferit informații pentru identificarea unui furnizor de servicii medicale adecvat de la care pot obține astfel de consiliere;
- Sunt de acord cu realizarea acestui test și voi discuta rezultatele și tratamentul medical corespunzător cu medicul meu curant.
- Informațiile clinice și istoricul familial pe care le-am pus la dispoziție sunt corecte și exacte.
- Am citit și am fost informat cu privire la politica de gestionare a datelor mele cu caracter personal și a materialului genetic, precum și la drepturile mele în legătură cu acestea.

Am fost informat și am înțeles în totalitate că: (a) toate testele de mai sus sunt realizate în laboratorul GENOMA srl, Italia, unde urmează să fie expediată proba de către Genesis Genoma Lab. Laboratorul GENOMA srl, Italia este răspunzător în totalitate pentru validitatea rezultatelor. (b) Laboratorul Genoma este compania italiană „EUROFINS Genoma Group Srl”, care este diferită și independentă de compania „Genesis Genoma Lab” din Grecia.

ACTIVITĂȚI DE CERCETARE ȘI PĂSTRAREA PROBELOR BIOLOGICE

Probe de material genetic / și analize rămase ☐ Sunt de acord ☐ Nu sunt de acord

cu păstrarea și utilizarea de către GENOMA srl / Genesis Genoma Lab a oricăror probe rămase din analiza probelor biologice/genetice ale materialului meu, în scopul viitoarelor cercetări medicale și științifice prin analiză genetică. Am fost informat/ă, am înțeles și declar că: (a) decizia mea este voluntară și nu implică beneficii financiare pentru mine și /sau succesorii mei, iar refuzul acordului meu nu are niciun impact asupra lucrării probei mele biologice în contextul prezentului document, (b) având în vedere evoluția rapidă a științelor biomedicale, nu se poate anticipa cercetările care se vor realiza pe baza probelor de material biologic/genetic colectate, (c) nu mi se vor comunica rezultatele viitoarelor cercetări care pot implica materialul meu biologic/genetic păstrat. Cu toate acestea, rezultatele viitoarelor analize urmăresc să contribuie la ameliorarea sănătății populației și pot fi publicate în reviste științifice, datele fiind în permanență anonimizate sau criptate, (d) toate probele vor fi păstrate, în formă anonimizată și codificată, la sediul laboratorului care efectuează cercetarea sau al unui terț care acționează în numele respectivului laborator, cu acces restricționat la acestea, iar probele nu vor fi etichetate în sensul posibilității de a fi identificate, (e) niciuna din probele de material biologic/genetic nu vor fi vândute sau utilizate pentru fabricarea de produse destinate comercializării și (f) în cazul în care sunt de acord, conform celor de mai sus, avem (fiecare dintre persoanele examinate) dreptul de a ne retrage oricând consimțământul, în baza unei notificări prealabile scrise adresată Laboratorului Medsana care o va transmite către Genesis Genoma Lab și GENOMA srl, în urma căreia toate probele rămase de material biologic/genetic vor fi distruse.

Nume/Prenume:	Data:	Semnătura	Bifați una din următoarele: ☐ Persoana testată ☐ Titularul răspunderii părintești ☐ Tutore ☐ Curator
---------------	-------	-----------	---