

## FORMULARZ DANYCH PRÓBKII / SAMPLE INFORMATION FORM

### PRÓBKKA POBRANA OD MATKI / MATERNAL SPECIMEN

PROSZĘ WYPEŁNIĆ W JĘZYKU ANGIELSKIM / PLEASE COMPLETE IN ENGLISH

IMIĘ / NAME		NAZWISKO / SURNAME	
DATA URODZENIA (DD/MM/RR) / DATE OF BIRTH (DD/MM/YY)			
POCHODZENIE ETNICZNE / ETHNICITY		NUMER DOWODU OSOBISTEGO / ID	
TEL / PHONE		EMAIL	
ADRES / ADDRESS			
MIASTO / CITY		KOD POCZTOWY / POST CODE	PAŃSTWO / COUNTRY

### PRÓBKKA POBRANA OD OJCA / PATERNAL SPECIMEN

PROSZĘ WYPEŁNIĆ W JĘZYKU ANGIELSKIM / PLEASE COMPLETE IN ENGLISH

IMIĘ / NAME		NAZWISKO / SURNAME	
DATA URODZENIA (DD/MM/RR) / DATE OF BIRTH (DD/MM/YY)			
POCHODZENIE ETNICZNE / ETHNICITY		NUMER DOWODU OSOBISTEGO / ID	
TEL / PHONE		EMAIL	
ADRES / ADDRESS			
MIASTO / CITY		KOD POCZTOWY / POST CODE	PAŃSTWO / COUNTRY

### DANE DOTYCZĄCE ZLECENIA / REFERRAL INFORMATION

NAZWA KLINIKI / CLINIC NAME		NR IDENTYFIKACYJNY KLINIKI / CLINIC ID	
TEL / PHONE		EMAIL	
ŚWIADCZENIODAWCA / REFERRING HEALTHCARE PROVIDER			
MIASTO / CITY		KOD POCZTOWY / POST CODE	PAŃSTWO / COUNTRY

### DANE KLINICZNE I DOTYCZĄCE BADANIA / CLINICAL AND TEST DETAILS

#### RODZAJ ZLECONEGO BADANIA / REQUESTED TEST

ZAZNACZ 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 CHORÓB JEDNOGENOWYCH / TRISOMIES 13, 18, 21; PRESENCE OF Y; ANEUPLOIDIES X,Y; MICRODELETIONS; 100 SINGLE GENE DISEASES

Ukryj płeć / Hide gender

#### DLA CIAŻY BLIŹNIACZYCH / CIAŻY Z ZANIKIEM PŁODU

FOR TWIN / VANISHED TWIN PREGNANCIES

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

Ukryj płeć / Hide gender

#### DANE KLINICZNE / CLINICAL INFORMATION

PROSZĘ WYPEŁNIĆ PONIŻSZY FORMULARZ / 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

POWTÓRNY TEST: / REDRAW TEST:

TAK / YES  NIE / NO

DATA POBRANIA (DD/MM/RR): / COLLECTION DATE (DD/MM/YY):

#### WSKAZANIA DO BADANIA / TEST INDICATIONS

PROSZĘ ZAZNACZYĆ ODPOWIEDNIE OPCJE I DODAC KOMENTARZE  
TICK APPROPRIATE BOX & ADD COMMENTS

- HISTORIA RODZINNA/PACJENTA / PATIENT/FAMILY HISTORY
- NIEPRAWIDŁOWE 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
- SPOKREWNIENIE / CONSANGUINITY
- INNE / OTHER

UWAGI ŚWIADCZENIODAWCY / HEALTHCARE PROVIDER COMMENTS

#### LICZBA PŁODÓW / NUMBER OF FETUSES

- 1 PŁÓD / 1 FETUS
- 2 PŁODY JEDNOKOSMÓWKOWE / 2 FETUSES MONOCHORIONIC
- 1 PŁÓD - ZANIKAJĄCY BLIŹNIAK / 1 FETUS - VANISHED TWIN  
Należy pobrać 4 tygodnie od zaniknięcia płodu / Collect 4 weeks after the vanishing event
- DWUKOSMÓWKOWE / DICHORIONIC

#### DANE DOTYCZĄCE IVF / IVF INFORMATION

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

#### FOR LABORATORY USE ONLY

F-OPR-01/02.0-BV4-V1-PL-CMD-ELECTRONIC

ORDER NUMBER

LAB ID NUMBER

KIT LOT NUMBER

COMMENTS

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

RECEIVED BY

## ZGODA / 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.
3. Upoważniam Świadczeniodawcę do pobrania niezbędnych próbek biologicznych (krew i wymaz policzkowy) oraz ich przekazania wraz z niniejszym formularzem i do laboratoriów Medcover Genetics w celu przeprowadzenia badań zleconych w niniejszym formularzu.
4. Upoważniam Medcover Genetics do wykorzystania dowolnej części lub całości próbek biologicznych (krew i wymaz policzkowy) w celu przeprowadzenia badań zleconych w niniejszym formularzu.
5. Upoważniam Medcover 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 Medcover Genetics w dalszej poprawie jakości, dokładności i skuteczności analizy oraz pomóc rozszerzyć zakres badań genetycznych. Z tego powodu Medcover 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 Medcover Genetics, kodowanie, przechowywanie i wykorzystywanie materiału biologicznego do wyżej wymienionych celów.

PODPIS BIOLOGICZNEJ MATKI / MATERNAL SIGNATURE (BIOLOGICAL MOTHER)

DATA / DATE

PODPIS BIOLOGICZNEGO OJCA / 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 dziesiątym tygodniu ciąży w celu zidentyfikowania określonych zespołów genetycznych rozwijającego się płodu jeszcze przed porodem. VERAgene bada obecność dodatkowego chromosomu - zespołu genetycznego zwanego trisomią - w parze chromosomów 13, 18 i 21. VERAgene oferuje również badanie wykrywające zmiany liczby chromosomów X i Y (aneuploidia chromosomów płci) oraz delecje subchromosomalne (utrata części chromosomu). VERAgene sprawdza ryzyko płodu w kierunku 100 chorób jednogennych 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 płci	Monosomia X - zespół Turnera	Problemy z płodnością, Trudności w nauce - od lekkich do poważnych oraz problemy behawioralne. Charakterystyczny wygląd w stopniu umiarkowanym do znacznego
	Zespół potrójnego chromosome X, XXX	
	Zespół Klinefeltera, XXY	
	Zespół Jacobsa, XYY	
Mikrodelecje	Zespół DiGeorge'a, delecja 22q11.2	Objawy dotyczą kilku narządów, trudności w uczeniu się - od łagodnych do poważnych oraz problemy behawioralne. Charakterystyczny wygląd.
	Delecja 1p36	
	Zespół Smith-Magenis, delecja 17p11.2	
	Zespół Wolfa-Hirschhorna, delecja 4p	
Choroby jednogennowe	Proszę zapoznać się z tabelą 3 zawierającą pełną listę	Często ciężki ze znaczącym wpływem na jakość życia

**POBRANIE PRÓBK:** VERAgene wymaga pobrania dwóch próbek krwi (20ml) od biologicznej matki zgodnie ze standardowymi praktykami pobierania krwi oraz wymazu z jamy ustnej biologicznego ojca. Próbkę od obojga biologicznych rodziców są niezbędne do wykonania badania, w przeciwnym razie wynik testu będzie nieważny. Twój Świadczeniodawca pobierze obie próbki i wyśle je do laboratoriów NIPD 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" do izolacji płodowego DNA oraz wylączenia czy istnieją zwiększone ryzyko wystąpienia aneuploidii lub mikrodelekcji u płodu. Jednocześnie, matczyne i ojcowskie allele (DNA) są analizowane w kierunku 100 chorób jednogennych wymienionych w tabeli 3. Jeśli oboje biologiczni rodzice są nosicielami tej samej choroby jednogennej raportowane jest "wysokie ryzyko" dla płodu. Wynik wysokiego ryzyka w kierunku choroby jednogennej 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 braku wyniku z powodu niedostatecznej ilości materiału genetycznego.

**INTERPRETACJA WYNIKÓW NIPT:** Wyniki są przekazywane Twojemu Świadczeniodawcy w ciągu około 7 dni roboczych od otrzymania próbki. 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 doradzanie w zakresie potrzeby dodatkowych, genetycznych badań prenatalnych. VERAgene NIPT nie jest badaniem diagnostycznym, ale

przesiewowym i jego wyniki powinny być interpretowane w kontekście innych kryteriów klinicznych. Wyniki dotyczące ryzyka wystąpienia u płodu aneuploidii, mikrodelekcji lub choroby jednogennej 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 jednogennych, 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 ciążyach bliźniaczych wskazuje na bardzo wysokie ryzyko wystąpienia określonej choroby u co najmniej jednego płodu. W ciążyach 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:

1. VERAgene jest dostępny dla ciąż pojedynczych i bliźniaczych, w tym ciąż z zapłodnienia in vitro (IVF) trwających co najmniej 10 tygodni ciąży, powstałych z użyciem gamet biologicznych rodziców.
2. Cięższe bliźniacze, w których wystąpiła utrata jednego z płodów (zespół zanikającego bliźniaka) kwalifikują się do badania po 10 tygodniu ciąży i po 4 tyg. od utraty jednego z płodów.
3. Cięższe bliźniacze lub ciążę z zespołem zanikającego bliźniaka nie kwalifikują się do badania w kierunku aneuploidii chromosomów X i Y.
4. Badanie VERAgene nie może być wykonane w przypadku ciąży uzyskanych w wyniku zapłodnienia in vitro z użyciem komórek jajowych/nasienia dawców albo surrogacji.
5. 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 VERAgene NIPT

	Trisomie 13, 18, 21	Aneuploidie X, Y	Mikrodelekcje	Obecność chromosomu Y	Pojedynczy gen
Pojedyncza	✓	✓	✓	✓	✓
Bliźniacza / Zanikający bliźniak	✓		✓	✓	✓
<b>Ciąża IVF (użyto własnej komórki jajowej)</b>					
Pojedyncza	✓	✓	✓	✓	✓
Bliźniacza / Zanikający bliźniak	✓		✓	✓	✓

**UWAGI:** VERAgene bada i przedstawia wyniki wyłącznie tych testów, które zostały wybrane na formularzu informacyjnym. Nieinwazyjne prenatalne badanie VERAgene nie ma na celu weryfikacji innych chorób, takich jak mozaicyzm, triploidia, częściowa trisomia lub translokacje. Badanie nie identyfikuje wszystkich delekcji związanych z każdym zespołem mikrodelekcji. Ten test został zwalidowany dla delecji pełnej długości i może nie być w stanie wykryć mniejszych delekcji. VERAgene bada szereg patogennych/prawdopodobnie patogennych mutacji związanych z umiarkowanym lub ciężkim fenotypem, ale nie wszystkie z nich. W związku z tym wynik ujemny lub wynik wskazujący na bardzo niskie ryzyko redukuje, ale nie eliminuje ryzyka, że płód będzie dotknięty chorobą lub będzie nosicielem mutacji. Chociaż ten test jest bardzo dokładny, nadal istnieje możliwość uzyskania wyników fałszywie dodatnich i fałszywie ujemnych. Przyczyną mogą być ograniczenia techniczne i/albo biologiczne, takie jak mozaicyzm ograniczony do łożyska (CPM) lub inne rodzaje mozaicyzmu, kariotyp matki albo somatyczne nieprawidłowości chromosomowe, cfDNA pozostałym po zaniknięciu płodu lub innymi, rzadkimi zaburzeniami molekularnymi. Test nie podaje statusu nosicielstwa rodziców dla badanych chorób jednogennych.

**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 i zrozumiałeś informacje zawarte w tym dokumencie przed jego podpisaniem oraz dokładnie uzupełnij wszystkie istotne informacje, ponieważ podanie nieprawidłowych informacji może być przyczyną prowadzić do nieprecyzyjnych wyników badania. Omów wszelkie pytania ze swoim Świadczeniodawcą. Aby uzyskać dodatkowe informacje, odwiedź naszą stronę internetową [www.nipd.com](http://www.nipd.com)

## ŚWIADOMA ZGODA PACJENTA

Tabela 3: Choroby jednogenowe wchodzące w zakres badania przesiewowego VERAgene

Niedobór liazy 3-hydroksy-3-metyloglutaro-CoA	Encefalopatia glicynowa (związana z genem GLDC)	Ceroidolipofuscynoza neuronalna (związana z genem CLN8)
Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA 1	Glikogenoza (GSD), typ 1A	Ceroidolipofuscynoza neuronalna (związana z genem MFSD8)
Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA 2	Glikogenoza (GSD), typ 1B	Ceroidolipofuscynoza neuronalna (związana z genem TPP1)
Abetalipoproteinemia	Glikogenoza (GSD), typ 3	Zespół Nijmegen
Niedobór oksydazy acetylo-CoA	Glikogenoza (GSD), typ 7	Zespół Omenna (związany z genem RAG2)
Zespół Aicardiego i Goutièresa	Zespół GRACILE	Ornithine Aminotransferase Deficiency
Zespół Alporta, sprzężony z chromosome X	Wrodzona nietolerancja fruktozy	Niedobór translokazy ornityny [Zespół hiperornitynemii, hiperamonemii i homocytrulinemii (HHH)]
Zespół Alstroma	Homocystynuria, typ cbIE	Zespół Pendreda
Zespół Andermanna	Zespół hydrolethalus	Zaburzenia biogenezy peroksysomów, spektrum zespołu Zellwegera (związane z genem PEX1)
Niedobór aromatazy	Miopatia ciałek wtrętowych, typ 2	Zaburzenia biogenezy peroksysomów, spektrum zespołu Zellwegera (związane z genem PEX2)
Artrogrypoza, opóźnienie rozwoju umysłowego i padaczka (AMRS)	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
Autosomalna recesywna wielotorbielowatość nerek	Rybia łuska blaszkowata, typ 1	Hipoplazja mostowo-mózdkowa, typ 2E
Zespół Bardeta-Biedla (związany z genem BBS1)	Wrodzona ślepotą 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)	Pyknodysostoza
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]
Płaszawica - akantocytoza	Niedobór lipazy lipoproteinowej	Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki 25 (związane z genem EYS)
Choroideremia, sprzężona z chromosomem X	Niedobór dehydrogenazy 3-hydroksyacylokoenzymu A długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (LCHAD)	Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki 59 (związane z genem DHDDS)
Cytrulinemia	Lizynuryczna nietolerancja białka	Choroba Sanfilippo, typ D [mukopolisacharydoza IIID]
Złożony niedobór fosforylacji oksydacyjnej 3	Choroba syropu klonowego, typ 1B	Ciężki złożony niedobór odporności (SCID), typ Athabaskan
Wrodzone zaburzenie glikozylacji, typ 1A (związane z genem PMM2)	Kwasica metylomalonowa (związana z genem MMAA)	Ciężki złożony niedobór odporności (SCID), sprzężony z chromosomem X
Wrodzona neutropenia (związana z genem HAX1)	Kwasica metylomalonowa, typ Mut(0)	Anemia sierpowata
Zespół Criglera Najjara, typ 1	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią, typ cbIC	Zespół Sjögrena-Larssona
Mukowiscydoza *	Kwasica metylomalonowa z homocystynurią, typ cbID	Steroidooporny zespół nerczycowy
Niedobór czynnika XI	Mukopolisacharydoza, typ II [zespół Huntera], sprzężony z chromosomem X	Zespół Stuve-Wiedemanna
Rodzinna dysautonomia	Mukopolisacharydoza, Typ IIIC [choroba Sanfilippo C]	Choroba Taya-Sachsa
Anemia Fanconiego, typ C	Mnogi niedobór sulfataz	Zespół Ushera, typ 1F
Anemia Fanconiego, typ G	Miopatia miotubularna, sprzężona z chromosomem X	Zespół Ushera, typ 3
Choroba Gauchera	Neurohepatopatia Navajo [zespół deplecji mitochondrialnego DNA związany z genem MPV17, postać wątrobowo-mózgowa]	Choroba Wolmana
Kwasica glutarowa, typ 2A		

\* Panel VERAgene 100 bada obecność mutacji związanych z klasycznym fenotypem mukowiscydozy.

## INFORMACJE NA TEMAT PRYWATNOŚCI PACJENTÓW

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.nipd.com](http://www.nipd.com).

### 1. Istotne informacje

Medicover Genetics jest odpowiedzialny za przetwarzanie danych osobowych podanych w tym formularzu. Wyzaczyliśmy Inspektora Ochrony Danych (IOD). Jeśli macie Państwo 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@nipd.com](mailto:dpo@nipd.com)

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

Numer telefonu: + (357) 22266888

### 2. Informacje jakie zbieramy o Tobie

Zbieramy, wykorzystujemy, przechowujemy i przekazujemy różne rodzaje Państwa danych osobowych, takie jak:

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

### 3. W jaki sposób wykorzystujemy Państwa dane osobowe

Wykorzystujemy Państwa dane osobowe wyłącznie w celu, w którym zostały zebrane. Obejmuje to następujące działania:

- Aby zarejestrować Państwa jako nowych klientów.
- Aby wykonać badanie VERAgene oraz przetworzyć i dostarczyć Państwu wyniki badania.
- Aby w stosownych przypadkach zarządzać relacjami z nami i zapewnić obsługę klienta.
- Aby skontaktować się z Państwem lub Państwa Świadczeniodawcą w kwestii wyników badania.
- Aby wystawić fakturę Świadczeniodawcy zlecającemu na badanie.

### 4. W jaki sposób udostępniamy Państwa dane osobowe

Udostępniamy Państwa dane osobowe Świadczeniodawcy kierującemu Państwa na badanie, aby poinformować go o wynikach Państwa badania.

Medicover Genetics przechowuje również dane osobowe w bazie danych, która jest obsługiwana przez dostawców usług chmurowych.

### 5. Międzynarodowy transfer danych

Nie przekazujemy, przechowujemy i przetwarzamy Państwa danych osobowych poza Europejski Obszar (EOG) Gospodarczy, chyba że Świadczeniodawca zlecający badanie ma siedzibę poza EOG.

### 6. Państwa prawa

W pewnych okolicznościach mają Państwo prawa wynikające z przepisów o ochronie danych, w odniesieniu do Państwa danych osobowych, w tym prawo do otrzymania kopii Pani 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.