



# ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ

Κυπρούλα Χριστοδούλου, PhD, Τμήμα Νευρογενετικής  
Λεωφόρος Διεθνούς Αεροδρομίου 6, Άγιος Δομέτιος, 2370 ΛΕΥΚΩΣΙΑ, ΚΥΠΡΟΣ  
ΤΗΛ.: +357-22358600, +357-22392649, ΦΑΞ: +357-22392615, e-mail: roula@cing.ac.cy  
Ιστοσελίδα: <http://www.cing.ac.cy/content/neurogenetics>

## ΤΜΗΜΑ ΝΕΥΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

ΠΑΡΑΠΕΜΠΤΙΚΟ ΓΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ DNA ΓΙΑ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΦΟΡΕΑ ΤΗΣ ΑΤΑΞΙΑΣ FRIEDREICH (ΦΡΙΤΡΑΙΧ)  
ΜΕΣΑ ΣΤΑ ΠΛΑΙΣΙΑ ΤΟΥ ΕΘΝΙΚΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ ΠΡΟΛΗΨΗΣ ΤΗΣ ΑΤΑΞΙΑΣ FRIEDREICH (ΕΠΠΑΦ)

### Στοιχεία Ατόμου (Παρακαλώ σημειώσατε όπου χρειάζεται)

Όνομα: \_\_\_\_\_ Επίθετο: \_\_\_\_\_  
Φύλο:  Άρρεν  Θήλυ Ημερομηνία γεννήσεως: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_  
Αρ. Ταυτότητας: \_\_\_\_\_ Εθνικότητα: \_\_\_\_\_  
Αρ. φακέλου νοσηλείας: \_\_\_\_\_  
Αρ. κάρτας νοσηλείας: \_\_\_\_\_  
Διεύθυνση: \_\_\_\_\_  
Πόλη: \_\_\_\_\_ Ταχ. Κωδ.: \_\_\_\_\_ Χώρα: \_\_\_\_\_  
Τηλ.: Σπίτι: \_\_\_\_\_ Δουλειά: \_\_\_\_\_ Κιν.: \_\_\_\_\_

### Καταγωγή:

**Πατέρας:** \_\_\_\_\_  
Παππούς: \_\_\_\_\_ Γιαγιά: \_\_\_\_\_  
**Μητέρα:** \_\_\_\_\_  
Παππούς: \_\_\_\_\_ Γιαγιά: \_\_\_\_\_

### Παραπομπή: Στοιχεία Ιατρού / Επιστήμονα

Όνομα: \_\_\_\_\_ Επίθετο: \_\_\_\_\_  
Νοσοκομείο / Κλινική: \_\_\_\_\_  
Διεύθυνση: \_\_\_\_\_  
Πόλη: \_\_\_\_\_ Ταχ. Κωδ.: \_\_\_\_\_ Χώρα: \_\_\_\_\_  
Τηλ.: \_\_\_\_\_ Φαξ: \_\_\_\_\_  
e-mail: \_\_\_\_\_

**Υπογραφή:** \_\_\_\_\_

Ημερομηνία: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

**Παρακαλώ βεβαιωθείτε ότι το έντυπο συγκατάθεσης στην πίσω όψη είναι κατάλληλα συμπληρωμένο και υπογεγραμμένο.**

### Ένδειξη για την εξέταση ανίχνευσης φορέα της αταξίας Φριτράιχ (Παρακαλώ σημειώσατε όπου χρειάζεται)

Καταγωγή πατέρα  Καταγωγή μητέρας  
 Άλλος λόγος (Παρακαλώ προσδιορίστε) \_\_\_\_\_

### Δειγματοληψία και αποστολή:

**Πριν τη δειγματοληψία παρακαλώ όπως βεβαιωθείτε ότι αυτό το έντυπο όσο και το έντυπο συγκατάθεσης (στην πίσω όψη) είναι κατάλληλα συμπληρωμένα και υπογεγραμμένα.**

- ⇒ Για την εξέταση χρειάζονται 2 ml δείγμα αίματος σε μπουκαλάκι με αντιπηκτικό EDTA (μωβ καπάκι) από το κάθε άτομο.
- ⇒ Το Όνομα, Επίθετο και Ημερομηνία Γεννήσεως του ατόμου πρέπει να αναγράφονται στο κάθε μπουκαλάκι.
- ⇒ Τα δείγματα αίματος μπορούν να φυλαχθούν σε θερμοκρασία δωματίου μέχρι την αποστολή τους (**ΜΗΝ ΠΑΓΩΝΕΤΕ ΤΑ ΔΕΙΓΜΑΤΑ**).
- ⇒ Τα δείγματα πρέπει να παραλαμβάνονται από το εργαστήριο εντός 72 ωρών από τη δειγματοληψία σε θερμοκρασία δωματίου (την Παρασκευή πρέπει να φτάσουν πριν τις 13:00).
- ⇒ Τα δείγματα να αποστέλλονται στην διεύθυνση: Κυπρούλα Χριστοδούλου, PhD,  
Τμήμα Νευρογενετικής,  
Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου,  
Λεωφόρος Διεθνούς Αεροδρομίου 6,  
Άγιος Δομέτιος, 2370 Λευκωσία, Κύπρος.

### Παρακαλώ συμπληρώστε:

Αίμα σε αντιπηκτικό EDTA Ημερομηνία συλλογής δείγματος: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_ Ημερομηνία αποστολής δείγματος: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

**Παραλαβή δείγματος** (Για εσωτερική χρήση Τμήματος Νευρογενετικής) Ημερομηνία παραλαβής δείγματος: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Παραλαβή από: \_\_\_\_\_ Υπογραφή: \_\_\_\_\_ Ποσότητα: \_\_\_\_\_ Σχόλια: \_\_\_\_\_

### **Έλεγχος πληρότητας κριτηρίων ΕΠΠΑΦ:**

**Καταγωγή:**  OK  απορρίπτεται **Έντυπο συγκατάθεσης:**  OK  ασυμπλήρωτο **DNA #:** \_\_\_\_\_



## ΤΜΗΜΑ ΝΕΥΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

### ΕΝΤΥΠΟ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΕΞΕΤΑΣΗ DNA ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΦΟΡΕΑ ΤΗΣ ΑΤΑΞΙΑΣ FRIEDREICH

Όνομα: \_\_\_\_\_ Επίθετο: \_\_\_\_\_

Ημερομηνία Γεννήσεως: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_\_ Φύλο:  Θήλυ  Άρρεν

**Ζητώ εξέταση DNA για ανίχνευση φορέα της πιο συχνής μεταλλαγής [επιμήκυνση GAA στο πρώτο ιντρόνιο του γονιδίου της φραταξίνης (FXN)] που σε ομόζυγη κατάσταση προκαλεί την πάθηση «Αταξία Friedreich», μέσα στα πλαίσια του εθνικού προγράμματος πρόληψης της αταξίας Friedreich (ΕΠΠΑΦ).**

Εξουσιοδοτώ και ζητώ από το πιο πάνω εργαστήριο του ΙΝΓΚ να εξετάσει το δείγμα μου για την πιο πάνω καθορισμένη εξέταση. Η παρακάτω υπογραφή μου αποτελεί επιβεβαίωση ότι έχω πάρει ικανοποιητικές εξηγήσεις για τα οφέλη, τους κινδύνους και τους περιορισμούς αυτής της εξέτασης από επαγγελματία ειδικό στον τομέα.

Μου έχουν δοθεί εξηγήσεις για τα πιο κάτω:

1. Τα αποτελέσματα εξέτασης DNA μπορεί:
  - α. Να διαγνώσουν εάν έχω ή δεν έχω αυτή τη πάθηση ή αν είμαι σε κίνδυνο για να την αναπτύξω.
  - β. Να υποδηλώσουν εάν είμαι ή δεν είμαι φορέας αυτής της πάθησης.
  - γ. Να προβλέψουν ότι κάποιο άλλο μέλος της οικογένειας έχει ή είναι σε κίνδυνο να αναπτύξει τη πάθηση.
  - δ. Να προβλέψουν ότι κάποιο άλλο μέλος της οικογένειας είναι φορέας αυτής της πάθησης.
  - ε. Να είναι απροσδιόριστα λόγω τεχνικών περιορισμών.
2. Αυτή η εξέταση DNA είναι συγκεκριμένη μόνο για την προαναφερόμενη μεταλλαγή. Δεν μπορεί να ανιχνεύσει άλλες σπάνιες πιθανές μεταλλαγές αυτού του γονιδίου, ούτε θα ανιχνεύσει μεταλλαγές σε άλλα γονίδια.
3. Τη σημασία ενός θετικού ή αρνητικού αποτελέσματος.
4. Παρόλο που η εξέταση μεταλλαγής συνήθως αποδίδει ακριβείς πληροφορίες, υπάρχουν αρκετές πηγές σφάλματος, π.χ. δείγμα εσφαλμένης ταυτοποίησης ή επιμολυσμένο δείγμα.
5. Η εξέταση DNA μπορεί να προκαλέσει συναισθηματική φόρτιση και να οδηγήσει σε διακρίσεις (ασφάλισης ή σε σχέση με την εργασία). Όλα τα αποτελέσματα των εξετάσεων αντιμετωπίζονται με το πρότυπο ιατρικό απόρρητο.
6. Τα χαρακτηριστικά των επιδόσεων της εξέτασης αυτής έχουν επικυρωθεί από το παραπάνω εργαστήριο του ΙΝΓΚ.
7. Το δείγμα μου μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την επικύρωση της εξέτασης αυτής ή για εκπαιδευτικούς σκοπούς αφού προηγουμένως εξασφαλιστεί η κατάργηση των προσωπικών αναγνωριστικών.  ΝΑΙ  ΟΧΙ  
Άρνηση να επιτρέψω τη χρήση του δείγματος μου δεν θα επηρεάσει τα αποτελέσματα των εξετάσεων μου. Για τέτοια χρήση, το δείγμα μπορεί να αποθηκευθεί επ' αόριστον. Μπορώ να αποσύρω την συγκατάθεση μου ανά πάσα στιγμή μετά από συνεννόηση με το εργαστήριο στο +357-22392661.

Υπογραφή: \_\_\_\_\_

Ημερομηνία: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_\_

#### Ιατρός/Γενετικός Σύμβουλος:

Έχω εξηγήσει την εξέταση DNA και τους περιορισμούς της στον ασθενή ή κηδεμόνα του και απάντησα σε όλες τις ερωτήσεις.

Όνομα Ιατρού/ Γενετικού Συμβούλου: \_\_\_\_\_ Ημερομηνία: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_\_

Υπογραφή: \_\_\_\_\_ Αριθμός Τηλ.: \_\_\_\_\_