

KOPIA

POUFNE
kopia

Kraków, 23.11.2007

NZOZ Poradnia Genetyczna
Kostyk i Kruczek
31-436 KRAKÓW, ul. Wieniawskiego 64
tel. 012/ 4188160, 0691 777434

Nr NZOZ 046

Pacjenci:

Stojek Marta 1.21

Siemaszko Michał 1.28

OPINIA GENETYCZNA

Para była konsultowana w Poradni Genetycznej po zgonie dziecka z ciąży I (Tola ur. 09.07.2007) w 17 dobie życia. Z wywiadu od pacjentki wynika, że przebieg ciąży był prawidłowy, od 22 tygodnia ciąży w usg rozpoznawano pępowinę dwunaczyniową, od 24 tygodnia – wielowodzie. Dziecko urodziło się w 36 tygodniu ciąży, siłami natury, w zamartwicy (Apgar 4 pkt). U dziecka rozpoznano: niedrożność przełyku z przetoką przełykowo-tchawiczą, złożoną wadę serca (dTGA, VSD, ASD) oraz wieloodcinkową niedrożność jelit. Po interwencjach operacyjnych dziecko zmarło na skutek niewydolności wielonarządowej. Badanie anatomopatologiczne potwierdziło rozpoznanie kliniczne.

Pacjentka i pacjent zdrowi. W rodowodzie rodziny: martwy poród u siostry pacjentki (dziecko okrecone pępowiną), poza tym rodowód rodziny nieobciążony chorobami uwarunkowanymi genetycznie.

W trakcie hospitalizacji w oddziale Intensywnej Terapii USD u dziecka wykonano badanie dermatoglifów, które wykazało obecność bruzdy poprzecznej na lewej dłoni (jednostronną bruzdę poprzeczną ma też ojciec dziecka) i trójpromienie osiowe w położeniu dystalnym.

Badan cytoogenetycznych u dziecka nie wykonywano. W związku z tym wykonano kariotypy obojga rodziców, uzyskując wyniki:

Kariotyp pacjentki: 46,XX. Preparaty barwione GTG – 550 prażków.

Kariotyp pacjenta: 46,XY. Preparaty barwione GTG – 550 prażków.

Wnioski:

- Stwierdzone u dziecka z ciąży I wady wrodzone mają charakter nieprawidłowości rozwojowych, powstałych w czasie ciąży. Przyczyna takich zaburzeń najczęściej pozostaje nieznana. Poza czynnikami genetycznymi należy tu brać pod uwagę udział etiologiczny nieznanych teratogenów (etiologia wieloczynnikowa, szczególnie dotycząca wrodzonych wad serca).
- Kariotypy obojga rodziców są prawidłowe, co pozwala na wykluczenie u nich zrównoważonych rearanżacji chromosomowych.
- Ryzyko genetyczne dla kolejnych ciąż w rodzinie pacjentów dla zaburzeń uwarunkowanych wieloczynnikowo wynosi 3-5%. Ponadto, każda ciąża jest obciążona tzw. niespecyficznym ryzykiem populacyjnym, które wynosi 3-4%.
- Diagnostyka prenatalna ewentualnych zaburzeń płodu jest możliwa tylko w oparciu o dokładne badanie usg (tzw „usg genetyczne”).
- Ryzyko genetyczne będzie wyższe po ukończeniu przez matkę 35 roku życia. Planując ciążę w tym wieku należy zgłosić się do poradni genetycznej w celu podjęcia decyzji o wykonaniu diagnostyki prenatalnej.

le
pobrano
Dr n. med. Ewa Kostyk
specjalista pediatrii
specjalista chorób klinicznych
tel. 012 747 917
9063627 90602068

Otrzymał(śmy)

23.11.2007

H. Stojek
Michał Siemaszko

Dr n. med. Ewa Kostyk
specjalista pediatrii
specjalista chorób dzieci
tel. 0 691 777 434
9063627 90602068



Pracownia Medyczno-Diagnostyczna

DIAGNOZA

KRAKÓW - PROKOCIM NOWY, ul. Kurczaba 3 (pawilon)
pon.-pt. 7.30 - 12.00, 15.00 - 19.00, tel.: 012 657-16-89
KRAKÓW, CENTRUM A 12, pon.-pt. 7.30 - 9.30, tel.: 012 425-93-46

WYNIK BADANIA CYTOGENETYCZNEGO

Data otrzymania mat.: 23 października 2007

Jednostka kier.: Diagnostyka

Nr badania: 662/ProGen46

Lekarz kierujący: dr E. Kostyk

Nazwisko i imię: STOJEK Maria

Data urodzenia: 13 sierpnia 1986

Wskazanie do badania: Matka dziecka z wadami wrodzonymi

Materiał badany: Krew

Metoda badania: 72h hodowla limfocytów krwi obwodowej

Ilość analizowanych
mitoz: 15

Rodzaj barwienia: Prążki GTG - 550

Wynik kariotypu: 46,XX

Opis: Kariotyp prawidłowy żeński.

Data wydania: 07-11-19

Podpis
mgr Krzysztof Krzykwa
specjalista
Laboratorium Medycyny Rodzinnej
DIAGNOSTYKA MEDYCZNA



Pracownia Medyczno-Diagnostyczna

DIAGNOZA

KRAKÓW - PROKOCIM NOWY, ul. Kurczaba 3 (pawilon)
pon.-pt. 7.30 - 12.00 15.00 - 19.00, tel.: 012 657-16-89
KRAKÓW, CENTRUM A 12, pon.-pt. 7.30 - 9.30, tel.: 012 425-93-46

WYNIK BADANIA CYTOGENETYCZNEGO

Data otrzymania mat.: 23 października 2007

Jednostka kier.: Diagnostyka

Nr badania: 663/ProGen46

Lekarz kierujący: dr E. Kostyk

Nazwisko i imię: SIEMASZKO Michał

Data urodzenia: 7 lutego 1979

Wskazanie do badania: Ojciec dziecka z wadami wrodzonymi

Materiał badany: Krew

Metoda badania: 72h hodowla limfocytów krwi obwodowej

Ilość analizowanych
mitoz: 15

Rodzaj barwienia: Prążki GTG - 550

Wynik kariotypu: 46,XY

Opis: Kariotyp prawidłowy męski.

Data wydania: 07-11-19

mgr Dorota Krzykwa
specjalista
laboratoryjnej diagnostyki medycznej
DIAGNOSTYKA MEDYCZNA PROKOCIM
3191

SPRZEDAWCA

m.p.

ORYGINAŁ

NZOZ PORADNIA GENETYCZNA

KOSTYK I KRUCZEK

31-436 Kraków, ul. Wieniawskiego 64

tel. (012) 418 81 60, fax (012) 418 81 61

NIP 9452086424 REGON 120504006

Miejscowość:

KRAKÓW

Data wystawienia:

22 10 2007 r.

RACHUNEK Nr 27/10/07

NABYWCA

Firma

(imię i nazwisko):

Stojek Marię

Siedziba

(adres zamieszkania):

ul. Koszalińska 15A/2
30-407 KRAKÓW

Lp.	Nazwa towaru lub usługi	j.m.	Ilość	Cena jednostkowa		Wartość	
				zł	gr	zł	gr
1.	Kariotypy		2	300,-		600,-	
2.	Nizyta		1			100,-	

Sprzedawca zwolniony podmiotowo z podatku VAT (podatku od towarów i usług)

RAZEM

700,-

Do zapłaty słownie zł/gr

Siedemset złotych

Sposób

zapłaty:

gotówka

termin

zapłaty

W banku:

Nr konta:

Dr n. med. Ewa Kostyk
specjalista genetyki klinicznej
specjalista chorób dzieci
tel. 0 601 777 434
9063627 990602088

pieczęć i podpis sprzedawcy

SPRZEDAWCA
m.p.
ZNA
KOSZYK I AKCYDENS
ul. 23 Kraków, ul. Wieniawskiego 64
tel. (61) 211 81 50, fax (61) 418 81 61
NIP 9452086424 REGON 120504006

ORYGINAŁ
Miejscowość: Kraków
Data wystawienia: 23 11 200 7 r.

RACHUNEK Nr 24/11/07

NABYWCA
Firma (imię i nazwisko): Stojek Marie
Siedziba (adres zamieszkania): ul. Koszalińska 15a/2 ; Kraków

Lp.	Nazwa towaru lub usługi	j.m.	Ilość	Cena jednostkowa		Wartość	
				zł	gr	zł	gr
1.	opimia genetyczna		1			250	-

Sprzedawca zwolniony podmiotowo z podatku VAT (podatku od towarów i usług) **RAZEM** 250 -

Do zapłaty słownie zł/gr dwieście pięćdziesiąt złotych

Sposób zapłaty: gotówka termin zapłaty _____
W banku: _____
Nr konta: _____

Dr n. med. Ewa Kostyk
specjalista genetyki klinicznej
specjalista chorób dzieci
tel. 61 777 434
9063926 980602088

pieczęć i podpis sprzedawcy _____