

SPRZEDAWCA	m.p. 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		ORYGINAŁ Miejsowość: <u>KRAKÓW</u> Data wystawienia: <u>2 3 1 1</u> 200 <u>7</u> r.																																																		
	RACHUNEK Nr <u>24/11/07</u>																																																				
NABYWCA	Firma (imię i nazwisko): <u>Stojek Marie</u>		Siedziba (adres zamieszkania): <u>ul. Koszalińska 15a/2 ; Kraków</u>																																																		
	<table border="1"> <thead> <tr> <th rowspan="2">Lp.</th> <th rowspan="2">Nazwa towaru lub usługi</th> <th rowspan="2">j.m.</th> <th rowspan="2">Ilość</th> <th colspan="2">Cena jednostkowa</th> <th colspan="2">Wartość</th> </tr> <tr> <th>zł</th> <th>gr</th> <th>zł</th> <th>gr</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1.</td> <td>opinia genetyczna</td> <td></td> <td>1</td> <td></td> <td></td> <td>250</td> <td>-</td> </tr> <tr> <td colspan="4"> Sprzedawca zwolniony podmiotowo z podatku VAT (podatku od towarów i usług) </td> <td colspan="2"> RAZEM </td> <td colspan="2"> <u>250</u> - </td> </tr> <tr> <td colspan="8"> Do zapłaty słownie zł/gr <u>dwieście pięćdziesiąt złotych</u> </td> </tr> <tr> <td colspan="2"> Sposób zapłaty: <u>gotówka</u> </td> <td colspan="2"> termin zapłaty: _____ </td> <td colspan="4" rowspan="3"> <div style="text-align: right;"> Dr n. med. Ewa Kostyk specjalista genetyki klinicznej specjalista chorób dzieci tel. 0 691 777 434 9063027 </div> </td> </tr> <tr> <td colspan="2"> W banku: _____ </td> <td colspan="2"> Nr konta: _____ </td> </tr> <tr> <td colspan="2"> pieczęć i podpis sprzedawcy _____ </td> </tr> </tbody> </table>				Lp.	Nazwa towaru lub usługi	j.m.	Ilość	Cena jednostkowa		Wartość		zł	gr	zł	gr	1.	opinia genetyczna		1			250	-	Sprzedawca zwolniony podmiotowo z podatku VAT (podatku od towarów i usług)				RAZEM		<u>250</u> -		Do zapłaty słownie zł/gr <u>dwieście pięćdziesiąt złotych</u>								Sposób zapłaty: <u>gotówka</u>		termin zapłaty: _____		<div style="text-align: right;"> Dr n. med. Ewa Kostyk specjalista genetyki klinicznej specjalista chorób dzieci tel. 0 691 777 434 9063027 </div>				W banku: _____		Nr konta: _____		pieczęć i podpis sprzedawcy _____
Lp.	Nazwa towaru lub usługi	j.m.	Ilość	Cena jednostkowa					Wartość																																												
				zł	gr	zł	gr																																														
1.	opinia genetyczna		1			250	-																																														
Sprzedawca zwolniony podmiotowo z podatku VAT (podatku od towarów i usług)				RAZEM		<u>250</u> -																																															
Do zapłaty słownie zł/gr <u>dwieście pięćdziesiąt złotych</u>																																																					
Sposób zapłaty: <u>gotówka</u>		termin zapłaty: _____		<div style="text-align: right;"> Dr n. med. Ewa Kostyk specjalista genetyki klinicznej specjalista chorób dzieci tel. 0 691 777 434 9063027 </div>																																																	
W banku: _____		Nr konta: _____																																																			
pieczęć i podpis sprzedawcy _____																																																					

Hd/s Wydawnictwa Akcydensowe S.A. O/Kraków, ul. Łagiewnicka 39, tel. 266-70-50,

SPRZEDAWCA	m.p. 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		ORYGINAŁ Miejsowość: <u>KRAKÓW</u> Data wystawienia: <u>2 2 1 0</u> 200 <u>7</u> r.																																																										
	RACHUNEK Nr <u>27/10/07</u>																																																												
NABYWCA	Firma (imię i nazwisko): <u>Stojek Marie</u>		Siedziba (adres zamieszkania): <u>ul. Koszalińska 15A/2</u> <u>30-407 KRAKÓW</u>																																																										
	<table border="1"> <thead> <tr> <th rowspan="2">Lp.</th> <th rowspan="2">Nazwa towaru lub usługi</th> <th rowspan="2">j.m.</th> <th rowspan="2">Ilość</th> <th colspan="2">Cena jednostkowa</th> <th colspan="2">Wartość</th> </tr> <tr> <th>zł</th> <th>gr</th> <th>zł</th> <th>gr</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1.</td> <td>Kariotypy</td> <td></td> <td>2</td> <td>300</td> <td>-</td> <td>600</td> <td>-</td> </tr> <tr> <td>2.</td> <td>Wizyta</td> <td></td> <td>1</td> <td></td> <td></td> <td>100</td> <td>-</td> </tr> <tr> <td colspan="4"> Sprzedawca zwolniony podmiotowo z podatku VAT (podatku od towarów i usług) </td> <td colspan="2"> RAZEM </td> <td colspan="2"> <u>700</u> - </td> </tr> <tr> <td colspan="8"> Do zapłaty słownie zł/gr <u>siedemset złotych</u> </td> </tr> <tr> <td colspan="2"> Sposób zapłaty: <u>gotówka</u> </td> <td colspan="2"> termin zapłaty: _____ </td> <td colspan="4" rowspan="3"> <div style="text-align: right;"> Dr n. med. Ewa Kostyk specjalista genetyki klinicznej specjalista chorób dzieci tel. 0 691 777 434 9063027 </div> </td> </tr> <tr> <td colspan="2"> W banku: _____ </td> <td colspan="2"> Nr konta: _____ </td> </tr> <tr> <td colspan="2"> pieczęć i podpis sprzedawcy _____ </td> </tr> </tbody> </table>				Lp.	Nazwa towaru lub usługi	j.m.	Ilość	Cena jednostkowa		Wartość		zł	gr	zł	gr	1.	Kariotypy		2	300	-	600	-	2.	Wizyta		1			100	-	Sprzedawca zwolniony podmiotowo z podatku VAT (podatku od towarów i usług)				RAZEM		<u>700</u> -		Do zapłaty słownie zł/gr <u>siedemset złotych</u>								Sposób zapłaty: <u>gotówka</u>		termin zapłaty: _____		<div style="text-align: right;"> Dr n. med. Ewa Kostyk specjalista genetyki klinicznej specjalista chorób dzieci tel. 0 691 777 434 9063027 </div>				W banku: _____		Nr konta: _____		pieczęć i podpis sprzedawcy _____
Lp.	Nazwa towaru lub usługi	j.m.	Ilość	Cena jednostkowa					Wartość																																																				
				zł	gr	zł	gr																																																						
1.	Kariotypy		2	300	-	600	-																																																						
2.	Wizyta		1			100	-																																																						
Sprzedawca zwolniony podmiotowo z podatku VAT (podatku od towarów i usług)				RAZEM		<u>700</u> -																																																							
Do zapłaty słownie zł/gr <u>siedemset złotych</u>																																																													
Sposób zapłaty: <u>gotówka</u>		termin zapłaty: _____		<div style="text-align: right;"> Dr n. med. Ewa Kostyk specjalista genetyki klinicznej specjalista chorób dzieci tel. 0 691 777 434 9063027 </div>																																																									
W banku: _____		Nr konta: _____																																																											
pieczęć i podpis sprzedawcy _____																																																													

Hd/s Wydawnictwa Akcydensowe S.A. O/Kraków, ul. Łagiewnicka 39, tel. 266-70-50 /

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 I.21
Siemaszko Michał I.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 przelyku z przetoką przelykowo-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 okręcone 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.

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

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

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

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
opinion
Dr n. med. Ewa Kostyk
specjalista genetyki klinicznej
specjalista chorób dziedzicznych
tel. 0 691 777 434
9063627 980602068

Otrzymał(ismy)

23.11.2007

M. Stojek
M. Siemaszko

Dr n. med. Ewa Kostyk
specjalista genetyki klinicznej
specjalista chorób dziedzicznych
tel. 0 691 777 434
9063627 980602068



Pracownia Medyczno-Diagnostyczna

DIAGNOZA

KRAKÓW - PROKOCIM NOWY, ul. Kuroczaba 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

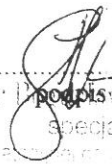
WYNIK BADANIA CYTOGENETYCZNEGO

Data otrzymania mat.: 23 października 2007 Jednostka kier.: Diagnostyka
Nr badania: 662/PorGen46 Lekarz kierujący: dr E.Kostyk
Nazwisko i imię: STOJEK Maria
Data urodzenia: 13 sierpnia 1986

Wskazanie do badania: Matka dziecka z wadami wrodzonymi

Material 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


mgr Irena Krzykwa
specjalista
Laboratorium Medycyny Rodzinnej
DIAGNOZA MEDYCZNO-DIAGNOSTYCZNA



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/PorGen46 Lekarz kierujący: dr E.Kostyk
Nazwisko i imię: SIEMASZKO Michał
Data urodzenia: 7 lutego 1979

Wskazanie do badania: Ojciec dziecka z wadami wrodzonymi

Material 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

3101 mgr Dorosława Krzykwa
specjalista
lek. med. podpis
DIAGNOSTYKA MEDYCZNA
KRAKÓW, CENTRUM A 12