Информированное согласие на проведение неинвазивного пренатального тестирования плода на наличие анеуплоидий 13, 18, 21, X, Y хромосом - Prenetix

Просьба внимательно ознакомиться с представленной ниже информацией перед проведением генетического исследования в ООО «Центр Генетики и Репродуктивной Медицины «ГЕНЕТИКО» (ООО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО», далее – Исполнитель):

1. Цель генетического исследования «Prenetix» заключается в анализе свободно циркулирующей плодной ДНК в кровотоке беременной женщины с последующим подсчетом вероятности рождения ребёнка с распространенными хромосомными патологиями: синдромами Дауна, Эдвардса, Патау и некоторыми хромосомными аномалиями с участием половых хромосом (синдромами Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, полиX-синдром, полиY-синдром, XXYY-синдром). Заключение по результатам проведённого генетического исследования составляется на основе автоматического подсчета вероятности наличия у плода перечисленных хромосомных нарушений с использованием алгоритма FORTE.

2. Проводимое исследование позволит беременным женщинам избежать неоправданных инвазивных процедур для определения хромосомной аномалии у плода.

3. Неинвазивное пренатальное тестирование плода на наличие анеуплоидий 13, 18, 21, X, Y хромосом «Prenetix» представляет собой персональное научное исследование и не является медицинским диагностическим тестом.

4. При выявлении высокого риска наличия у плода хромосомной аномалии по результатам исследования «Prenetix» необходимо проведение подтверждающего диагностического теста, определения кариотипа плода по материалу, полученному в ходе инвазивной процедуры (амниоцентез, кордоцентез).

5. Ограничения генетического исследования «Prenetix»:

· При одноплодной беременности исследование определяет анеуплоидии с кариотипом: 47,XX, +21; 47,XY, +21; 47,XX, +18; 47,XY, +18; 47,XX, +13; 47,XY, +13; 45,X; 47, XXY; 47,XXX; 47, XYY; 48, XXYY.

· При двуплодной беременности исследование определяет анеуплоидии с кариотипом: 47,XX, +21; 47,XY, +21; 47,XX, +18;47,XY, +18; 47,XX, +13; 47,XY, +13.

Проведение исследования возможно только начиная с полных 10 эмбриональных недель беременности пациентки (подтверждается справкой, предоставленной врачом-гинекологом, или протоколом УЗИ).

Исследование не проводится в случаях:

- срок беременности менее 10 эмбриональных недель на момент забора крови для исследования;
- количество плодов превышает два;
- наличия онкологического заболевания у пациентки.

В редких случаях результат обследования отражает только анализ риска трисомий 21, 18 и 13 без исследования половых хромосом, при этом сделать вывод о поле плода невозможно. Соответственно, такой анализ не содержит информацию о рисках по анеуплоидиям половых хромосом. Исследование в этом случае считается выполненным, стоимость не возвращается.

Не рекомендуется проведение исследования, в случае установленного синдрома «исчезающего близнеца» (гибель одного плода при первично многоплодной беременности на ранних сроках), поскольку велика вероятность получения неопределенного результата. В случае отсутствия результата повторное исследование не проводится, стоимость анализа не возвращается.

Исследование анеуплоидий по половым хромосомам, а также определение пола будущего ребенка, возможно при условии одноплодной беременности и по желанию пациентки. В случае двуплодной беременности анализ определяет наличие или отсутствие плода мужского пола, но не показывает, оба плода или только один мужской.

Вероятность ложноположительных ("высокий риск" для эуплоидного (с нормальным кариотипом) плода) и ложноотрицательных ("низкий риск" для плода с трисомией) результатов составляет 0,1%-5% в зависимости от типа хромосомной аномалии. Полученный результат стоит интерпретировать в совокупности с другими клиническими критериями.

В проводимом исследовании невозможно исключить перестройки хромосом, микродупликационные и микроделеционные нарушения, мозаичные варианты хромосомных аномалий и другие хромосомные повреждения. Тест Prenetix неинформативен при анеуплоидиях у пациентки.

Исследование не исключает наличие у плода врожденных пороков и других аномалий развития, поэтому не заменяет плановое ультразвуковое обследование пациентки в положенные для этого сроки.

Исследование не диагностирует ряд патологий, которые могут быть заподозрены при проведении стандартного биохимического скрининга беременных, поэтому не заменяет рекомендованное стандартами плановое обследование женщины с определением уровня сывороточных маркёров в крови.

ФИО клиента подпись и дата _____

На результат исследования влияет:

- наличие в анамнезе пациентки переливание крови, пересадка органов (включая костный мозг), лечение стволовыми клетками;
- индекс массы тела пациентки свыше 30;
- мозаицизм в соматических клетках матери, плода и его оболочек, в который вовлечены исследуемые хромосомы;
- беременность, наступившая в результате ЭКО с использованием донорской яйцеклетки и при суррогатном материнстве.

В минимальном проценте случаев (3%), в силу методологических ограничений, невозможно получить результат исследования. В таких ситуациях требуется сдача дополнительного количества биоматериала (20 мл периферической венозной крови). Срок исследования при этом увеличивается, повторное тестирование и транспортировка биоматериала в этом случае для пациентки бесплатно.

6. Все личные данные, касающиеся Вас и Ваших родственников, также как и результаты генетического исследования, проводимого Исполнителем, конфиденциальны и не подлежат передаче другим лицам без Вашего согласия. Отозвать согласие по одному или всем нижеприведённым пунктам возможно без объяснения дополнительных причин до момента получения результата обследования.

На основании представленной информации,

Я, _____, дата рождения _____ выражаю согласие на проведение персонального научного генетического исследования «Prenetix» по предоставленному образцу крови

☐ с определением пола плода ☐с определением анеуплоидий по половым хромосомам.

Также выражаю согласие:

☐ -при получении результатов «Prenetix», свидетельствующих в пользу высокого риска наличия у плода хромосомной аномалии, и проведении уточняющей диагностики путём инвазивной процедуры с определением кариотипа плода, согласна предоставить Исполнителю результаты такого исследования;

☐ - после рождения ребёнка согласна сообщить о поле и состоянии здоровья новорожденного(ой);

☐ - при необходимости результаты исследований могут быть использованы в медико-генетическом консультировании или генетическом обследовании других членов моей семьи;

Я согласна предоставить исполнителю дополнительные образцы своей крови (до 20 мл) в случаях, если это обусловлено наличием ограничений влияющих на результат исследования и/или для проведения контрольного исследования;

Я согласна получить полную информацию по результатам исследования, в том числе при выявлении высокого риска хромосомной патологии у плода.

Я согласна, что результаты исследования могут быть переданы лечащему врачу, согласно информации, указанной в регистрационной форме.

Я проинформирована, что проводимое генетическое исследование имеет ограничения и не всегда даёт возможность выявить присутствующие нарушения наследственного материала.

При необходимости, образец моей крови может быть отправлен для исследования за пределы Российской Федерации в партнерскую лабораторию Исполнителя при условии сохранения конфиденциальности предоставленной мной информации.

Подписывая данный документ, я даю согласие на проведение генетического исследования "Prenetix", будучи осведомленным в ограничениях данного теста. Мною получены в полном объеме разъяснения на возникшие вопросы, касающиеся исследования.

Используемые термины:

Анеуплоидия – патологическое изменение хромосомного набора.

Биоматериал – образец биологического материала, используемый для проведения генетического исследования.

ДНК – молекула, состоящая из отдельных букв (нуклеотидов), в последовательности которых закодирована наследственная информация человека.

Кариотип – хромосомный набор человека.

Кариотипирование – определение хромосомного набора с прицельным изучением количества хромосом и их структуры под микроскопом.

КТР - копчико-теменной размер у плода

Обследуемая – беременная женщина, чей биоматериал предоставлен для проведения тестирования.

ПМЦ – последний менструальный цикл

УЗИ – ультразвуковое исследование

Трисомия - нарушение хромосомного набора, при котором вместо двух хромосом гомологичной пары присутствует третья дополнительная.

Хромосома – главный элемент клеточного ядра, основу которого составляет компактно упакованная молекула ДНК.

ЭКО – экстракорпоральное оплодотворение

ФИО клиента

подпись и дата _____