Информация для принятия решения о проведении неинвазивного пренатального тестирования на риск наличия у плода анеуплоидий 13, 18, 21, X, Y хромосом - Пренетикс

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 «Пренетикс» 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. Неинвазивное пренатальное тестирование плода на риск наличия анеуплоидий 13, 18, 21, X, Y хромосом «Пренетикс» представляет собой персональное научное исследование и не является медицинским диагностическим тестом.
3. Неинвазивный пренатальный тест «Пренетикс» на риск наличия анеуплоидий 13, 18, 21, X, Y хромосом представляет собой скринирующий метод и не является окончательным диагностическим тестом, устанавливающим наличие у плода хромосомной аномалии.
4. При выявлении высокого риска наличия у плода хромосомной аномалии по результатам исследования «Пренетикс» необходимо проведение подтверждающего диагностического теста, определения кариотипа плода по материалу, полученному в ходе инвазивной процедуры (биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез).
5. В ходе генетического исследования «Пренетикс» возможно определить:

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

При выполнении генетического исследования «Пренетикс» Исполнитель имеет право на обработку всей полученной в процессе тестирования генетической информации.

Проведение исследования возможно только начиная с 10 акушерских недель беременности пациентки. Если беременность наступила в результате экстракорпорального оплодотворения, то для определения срока беременности к дате процедуры переноса прибавляют 14 дней.

Исследование не проводится в случаях:

- срок беременности менее 10 акушерских недель на момент забора крови для исследования;
- количество плодов превышает два;

При заказе исследования 5 хромосом (21, 18, 13, X и Y) в редких случаях (менее 2%) результат обследования отражает только анализ риска трисомий 21, 18 и 13 без исследования половых хромосом и определения пола плода. Соответственно, такой анализ не содержит информацию о рисках по анеуплоидиям половых хромосом. Исследование в этом случае считается выполненным, стоимость не возвращается.

Не рекомендуется проводить исследования в случае, если индекса массы тела пациентки свыше 30, 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 имеет мужской пол.

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.

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.

Ограничения генетического исследования «Пренетикс»:

- тест не определяет риск анеуплоидий по другим аутосомам (хромосомам) кроме хромосом 21, 18, 13;
- явление «исчезающего близнеца» на ранних сроках беременности;
- носительство сбалансированных перестроек;
- факт переливания крови менее чем за полгода до проведения теста, пересадки органов (включая костный мозг) или лечение стволовыми клетками;
- наличие онкологического заболевания у пациентки;
- материнские анеуплоидии и мозаицизм в соматических клетках матери, плода и его оболочек, в который вовлечены исследуемые хромосомы;

Для пациенток, попадающих в одну из групп ограничений метода, исследование “Пренетикс”, не рекомендуется, поскольку достоверность получаемых результатов при этом снижается. Дополнительно необходима консультация врача-генетика.

В минимальном проценте случаев (1%), 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 проводится бесплатно.

Приблизительно в 1% случаев результат не может быть получен по причине низкого содержания внеклеточной ДНК плода в исследуемом образце крови (менее 4%). В таком случае мы рекомендуем еще раз сдать кровь на более позднем сроке беременности с повторным проведением исследования. Крайне редко после повторного анализа содержание внеклеточной ДНК плода не достигает порогового значения 4% и рассчитать риск наличия анеуплоидий невозможно. В этих случаях рекомендована консультация врача-генетика с целью определения необходимости проведения повторного исследования или, возможно,

ФИО _____ Подпись_____ Дата _____

инвазивной диагностики. Повторное тестирование и транспортировка биоматериала в этом случае для пациентки проводится бесплатно.

Достоверная информация об использовании донорской или собственной яйцеклетки в цикле ЭКО влияет на получение результата исследования. В случае указания неверной информации рассчитать риск наличия анеуплоидии невозможно.

6. При выполнении генетического исследования «Пренетикс» только на наличие риска анеуплоидии 21 хромосомы Исполнитель также имеет право на обработку генетической информации, полученной по хромосомам 13, 18 и X, Y (при определении пола плода).

7. 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.

8. Я даю согласие Исполнителю на обработку в целях оказания мне услуги моих персональных данных, включающих данные регистрационной формы, результаты лабораторного исследования и данные, полученные в ходе выполнения исследования, прочие данные, необходимые для оказания Услуг, с правом осуществлять с такими данными сбор, систематизацию, накопление, хранение, обезличивание, передачу третьим лицам, обновление, изменение, блокирование, уничтожение и иное использование. Данное согласие действует бессрочно и может быть отозвано в любой момент путем направления в адрес ООО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО» соответствующего заявления.

На основании представленной информации

я, _____, дата рождения _____ выражаю

согласие на проведение персонального научного генетического исследования «Пренетикс» по предоставленному образцу крови

Также выражаю согласие:

☐ при получении результатов «Пренетикс», 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.

Мне была предоставлена возможность получения консультации врача-генетика до проведения тестирования. Я проинформирована, что по результатам исследования рекомендована консультация врача-генетика.

Подписывая данный документ, я даю согласие на проведение генетического исследования "Пренетикс", 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 (полностью): _____

дата рождения: _____, место рождения: _____

паспорт серия: _____ номер: _____, выдан "____"_____г.

_____

Зарегистрирован(а) по адресу: Россия, город _____, адрес: _____

_____

контактные телефоны: _____

email: _____

ФИО _____ Подпись_____ Дата _____