

## 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, ХХУУ-синдром). Заключение по результатам проведенного 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 (биопсия ворсин хориона, 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, ХХУ; 47,XXX; 47, ХУУ; 48, ХХУУ.
  - При двухплодной 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 10 акушерских недель беременности пациентки. Если беременность наступила в результате экстракорпорального оплодотворения, то для определения срока беременности к дате *in vitro* оплодотворения прибавляют 14 дней.

Исследование не проводится в случаях:

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

При заказе исследования 5 хромосом (21, 18, 13, X и Y) в редких случаях (менее 0,5%) 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 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 маркеров в крови.

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.

Приблизительно в 1-2% 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 в 4% и рассчитать риск наличия анеуплоидий невозможно. В этих случаях рекомендована консультация врача-генетика с целью определения необходимости проведения повторного исследования или, возможно, инвазивной диагностики. Повторное тестирование и транспортировка биоматериала в этом случае для пациентки 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. 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.

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