LabQuest Genetics

ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ НА ПРОВЕДЕНИЕ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ СВОБОДНО ЦИРКУЛИРУЮЩЕЙ ДНК ПЛОДНОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ В КРОВИ МАТЕРИ

Я, нижеподписавшаяся,

_____

(фамилия, имя, отчество (при наличии)

"____" _____ _____ г. рождения,

(дата рождения)

зарегистрированная по адресу: _____

(адрес регистрации)

проживающая по адресу: _____

(указывается в случае проживания не по месту регистрации) Именуемая в дальнейшем также пациент (заказчик),
в соответствии со статьей 20 Федерального закона Российской Федерации «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ, настоящим подтверждаю свое согласие на выполнение неинвазивного пренатального тестирования.
Я ознакомлена с информацией о том, что проведение исследование осуществляется

_____

(наименование юридического лица (организации), которое проводит исследование)

Я проинформирована о том, что организация может выполнять исследование как самостоятельно, так и с привлечением третьих лиц и других медицинских организаций
Я проинформирована медицинским работником (ФИО медицинского работника)

_____

о нижеследующем:
Я проинформирована о назначении, возможностях и ограничениях неинвазивного пренатального тестирования анеуплоидий у плода по крови матери, в том числе о том, что:

1. Неинвазивный пренатальный тест является скрининговым методом;

2. Цель неинвазивного пренатального скрининга заключается в анализе свободно циркулирующей ДНК плодного происхождения в кровотоке беременной женщины с последующей оценкой риска рождения ребёнка с распространенными хромосомными патологиями: синдромами Дауна, Эдвардса, Патау, Шерешевского-Тернера, Джейкоба, Клайнфельтера, а также ряда редких хромосомных трисомий и синдромов, обусловленных делециями и дупликациями объемом свыше 10 Мб (патологии, риск которых может быть определен в рамках исследования определены выбранным объемом исследования);

3. Результат исследования представляет собой прогноз риска рождения ребенка с патологиями, включенными в выбранную опцию исследования;

4. При выявлении высокого риска наличия у плода хромосомной аномалии по результатам неинвазивного теста, необходимо проведение подтверждающего диагностического исследования, определения молекулярного кариотипа плода по материалу, полученному в ходе инвазивной процедуры (биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез). Для неинвазивного пренатального теста существует вероятность получения недостоверного (ложноположительного или ложноотрицательного) результата, поэтому результат НИПТ не является диагнозом и не может считаться окончательным.

5. Неинвазивный пренатальный тест представлен в нескольких опциях:

А) Веста 21 – определение риска трисомии 21. Пол плода также может быть определен по желанию пациента.
Б) Веста Базовый – определение риска трисомий хромосом 13, 18, 21. Пол плода может быть определен по желанию пациента.
В) Веста Стандарт - определение риска трисомии хромосом 13, 18, 21 хромосом, моносомии Х у плода женского пола и дисомии Х или Y у плода мужского пола. Пол плода может быть указан в заключении по желанию пациента. Если пациент отказывается от информации о поле плода, то риск по половым анеуплоидиям определяется, но не указывается в заключении;
Г) Веста Расширенный: - определение риска трисомии по всем аутосомам (хромосомы 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22), моносомии Х у плода женского пола и дисомии Х или Y у плода мужского пола. Пол плода может быть указан в заключении по желанию пациента. Если пациент отказывается от информации о поле плода, то риск по половым анеуплоидиям определяется, но не указывается в заключении. Также в рамках исследования определяется риск делеций и дупликаций при их размере от 10 мегабаз и более.
Д) НИПТ Веста расширенный + СМА – в рамках данного теста проводится определение риска нарушения числа копий по всем хромосомам (1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, половые хромосомы), риска делеций и дупликаций при их размере от 10 мегабаз и дополнительно проводится определение носительства матерью наиболее частой мутации гена SMN1 (делеция 7 экзона), ассоциированной с развитием спинальной мышечной атрофии (СМА).
Ж) НИПТ Макс - проводится определение риска нарушения числа копий по всем хромосомам (1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, половые хромосомы), риска делеций и дупликаций при их размере от 10 мегабаз. В рамках опции МАКС дополнительно проводится определение носительства матерью наиболее частых мутаций генов CFTR, PAH, GALT, GJB2, SMN1, ассоциированных с наиболее часто встречающихся в популяции аутосомно-рецессивными заболеваниями, такими как муковисцидоз, фенилкетонурия, галактоземия, нейросенсорная несиндромальная тугоухость, спинальная мышечная атрофия. Для исследования берется дополнительная пробирка крови у биологической матери.

6. Анализ считается выполненным при:

а) при установлении низкого риска хромосомной патологии у плода;

б) при установлении высокого риска хромосомной патологии у плода;

в) при невозможности определения риска по половым хромосомам, что может быть следствием хромосомного мозаицизма у матери;
г) при недостаточной фетальной фракции (количестве ДНК плодного происхождения) при повторном исследовании.

7. Минимальный срок для проведения исследования - от 10 эмбриональных недель беременности пациентки. В спорных случаях срок беременности должен быть установлен при УЗИ по КТР плода;

8. 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, пересадки костного мозга или иных органов в анамнезе;
- прошло менее 4 недель после редукции плода при синдроме исчезающего близнеца;

9. НИПТ Веста расширенный +CMA включает поиск носительства делеции 7 экзона гена SMN1, которая является причиной СМА в 95% случаев. НИПТ МАКС включает поиск носительства частых мутаций в 5 генах, связанных с наиболее распространенными в популяции аутосомно-рецессивными заболеваниями. В случае беременности, наступившей после переноса эмбриона, полученного из донорской яйцеклетки или при суррогатном материнстве для анализа необходима кровь биологической матери, в противном случае данная опция не информативна. Выявление носительства частых мутаций у матери не означает высокий риск генного заболевания для плода. При выявлении носительства делеции у матери может потребоваться дополнительное обследование биологического отца. При выявлении носительства у матери и/или отца, рекомендована консультация врача-генетика;

10. Опции ВЕСТА Расширенный и НИПТ МАКС выполняется только при изначально одноплодной беременности, наступившей естественным путем или после переноса эмбриона, полученного из собственной или донорской яйцеклетки.

11. Исследование анеуплоидий по половым хромосомам возможно при условии одноплодной беременности и отсутствии в анамнезе редукции одного эмбриона из двойни;

12. В случае двуплодной беременности анализ определяет только наличие или отсутствие Y хромосомы (плода мужского пола), но не позволяет установить пол для каждого из плодов (т.е., при выявлении наличия Y хромосомы, как оба плода, так и один могут быть мужского пола);

13. Точность определения пола плода составляет 99.5%. Если выбранная опция НИПТ не включает исследование X и Y хромосом, то информация о поле плода может быть получена при сканировании QR-кода в бланке заключения НИПТ. Необходимо иметь в виду, что информация о поле плода в опциях ВЕСТА 21, ВЕСТА БАЗОВЫЙ не исключает риска наличия у плода анеуплоидий половых хромосом;

14. В проводимом исследовании невозможно исключить перестройки хромосом, микродупликационные и микроделеционные синдромы (кроме тех, которые анализируются в расширенной панели), мозаичные и транслокационные формы хромосомных аномалий и другие варианты генетической патологии;

15. Наличие анеуплоидий, мозаицизма, а также Y хромосомы у пациентки, может искажать результаты НИПТ и стать причиной получения неинформативного результата;

16. Исследование не исключает наличие у плода врожденных пороков и других аномалий развития, поэтому не заменяет плановое ультразвуковое обследование пациентки в положенные для этого сроки. Также НИПТ не исключает риск Моногенных заболеваний;

17. На результат исследования может влиять индекс массы тела пациентки свыше 30; мозаицизм в соматических клетках матери, плода и его оболочек, затрагивающий исследуемые хромосомы;

18. В минимальном проценте случаев (5%), в силу методологических ограничений, при установлении недостаточного количества ДНК плода (низкий уровень фетальной фракции), невозможно получить результат исследования. В таких ситуациях требуется повторная сдача крови. Срок выполнения исследования при этом увеличивается, повторное однократное тестирование и транспортировка биоматериала в этом случае для проводится без повторной оплаты;

19. В редких случаях после повторного анализа не удается рассчитать риск наличия анеуплоидий. В этих случаях рекомендована консультация врача-генетика с целью определения необходимости проведения повторного исследования или, возможно, показаний к инвазивной диагностике;

20. В случае непредоставления данных о прогрессировании беременности, количества плодов, наличия редукции одного эмбриона из двойни, НИПТ проводится по методике, предназначенной для расчета риска анеуплоидии для изначально одноплодной беременности;

На основании представленной информации, выражаю согласие на проведение неинвазивного пренатального тестирования по предоставленному мною образцу крови.

Я согласна предоставить исполнителю дополнительные образцы своей крови 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, при указании его данных регистрационной форме:

☐ **Да** ☐ **Нет**

Я проинформирована, что проводимое генетическое исследование имеет ограничения и не всегда даёт возможность выявить фактически существующие патологии;

Я проинформирована, что в отдельных случаях в рамках НИПТ может быть получена информация о вторичных находках. Вторичными находками в рамках НИПТ являются косвенные признаки хромосомных патологий, не включенных в выбранную опцию НИПТ.

Согласна получить информацию о вторичных находках:

☐ **Да** ☐ **Нет**

Я проинформирована, что определение риска наличия редких анеуплоидий плода и делеционных/дупликационных синдромов при проведении НИПТ методом полногеномного секвенирования носит характер случайных находок;

В процессе изложения информации о предстоящем исследовании врач не преувеличивал его возможностей и не скрывал возможных осложнений и рисков. Я, в свою очередь, полно и достоверно изложила врачу информацию о состоянии своего здоровья.

Я имела возможность задавать любые вопросы и на все вопросы получила исчерпывающие ответы. Мне разъяснена также альтернатива проведения анализов с использованием инвазивной методики (хорионбиопсия, амниоцентез, кордоцентез), биохимического и ультразвукового скрининга.

Пациент _____ _____ «__» _____ 202_г.
(фамилия, имя, отчество) (подпись)