

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:

- Неинвазивный пренатальный тест является скрининговым методом;
- 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);
- Результат исследования представляет собой прогноз риска рождения ребенка с патологиями, включенными в выбранную опцию исследования;
- 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.
- 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 X у плода женского пола и дисомии X 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 X у плода женского пола и дисомии X 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 Макс – 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 X у плода женского пола и дисомии X 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. В рамках опции МАКС также проводится определение носительства частых мутаций в 18 генах на образце цельной венозной крови биологической матери: CFTR, PAH, GALT, SLC26A4, GJB2, TPP, ATP7B, DARS2, DHCR7, HEXA, IDUA, PIGN, PKHD1, PMM2, SLC26A2, SMARCA1, USH2A, CBS, ALDOB ассоциированных с 18 аутосомно-рецессивными заболеваниями, такими как муковисцидоз, фенилкетонурия, галактоземия, нейросенсорная тугоухость, нейрональный цероидный липофусциноз, болезнь Вильсона, лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и повышением концентрации лактата, синдром Смита-Лемли-Опица, болезнь Тея-Сакса, мукополисахаридоз, тип I, синдром множественных врожденных аномалий, гипотонии и судорог, тип I, поликистоз почек с поликистозом печени или без него, тип 4, врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia, диастрофическая дисплазия, иммунодефицитная дисплазия Шимке, синдром Ушера, тип 2a, врожденная непереносимость фруктозы.

- 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.
- Минимальный срок для проведения исследования - от 10 эмбриональных недель беременности пациентки. В спорных случаях срок беременности должен быть установлен при УЗИ по КТР плода;
- 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;
- НИПТ МАКС включает поиск носительства частых мутаций в 18 генах, связанных с распространенными аутосомно-рецессивными заболеваниями у матери. 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 теста НИПТ МАКС не информативна. Выявление носительства частых мутаций у матери не означает высокий риск генного заболевания для плода. При выявлении носительства частых мутаций у матери может потребоваться дополнительное обследование биологического отца. При выявлении носительства частых мутаций у матери рекомендована консультация врача-генетика;
- 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.
- Исследование анеуплоидий по половым хромосомам возможно при условии одноплодной беременности и отсутствии в анамнезе редукции одного эмбриона из двойни;
- 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);
- 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;
- 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;
- Наличие анеуплоидий, мозаицизма, а также Y хромосомы у пациентки, может исказить результаты НИПТ и стать причиной получения неинформативного результата;
- 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;
- На результат исследования может влиять индекс массы тела пациентки свыше 30; мозаицизм в соматических клетках матери, плода и его оболочек, затрагивающий исследуемые хромосомы;
- 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;
- В редких случаях после повторного анализа не удастся рассчитать риск наличия анеуплоидий. В этих случаях рекомендована консультация врача-генетика с целью определения необходимости проведения повторного исследования или, возможно, показаний к инвазивной диагностике;
- 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: _____ / _____
(фамилия, имя, отчество) (подпись)

Дата « _____ » _____ 20__ года