



ФОРМА СОГЛАСИЯ ПАЦИЕНТА

Пренатальный скрининг Panorama™



**ОДИН ПОДПИСАННЫЙ ЭКЗЕМПЛЯР ФОРМЫ СОГЛАСИЯ БУДЕТ ХРАНИТЬСЯ
В SIA GENERA, ВТОРОЙ — У ПОДПИСАВШЕЙ СТОРОНЫ**

Тестирование проводит: американская компания Natera Inc. В ходе теста Ваши образцы и связанная с ними информация будут передаваться за пределы Европейского союза.

Цель тестирования

Разработанный компанией Natera «Пренатальный скрининг Panorama™» — это неинвазивное тестирование, которое используется для обнаружения определённых хромосомных аномалий плода (см. таблицу «Хромосомные аномалии, выявляемые в ходе обследования»). При прохождении этого теста Вы также получите информацию о половой принадлежности плода. Для проведения теста Panorama необходима только периферическая кровь матери. В периферической крови матери циркулирует как свободная ДНК самой матери, так и свободная ДНК из тканей плаценты. ДНК плаценты в 98 % случаев идентична ДНК плода, и её используют для обнаружения хромосомных аномалий плода. Беременные женщины могут проходить тест Panorama, начиная с 9-й недели беременности. Тестирование можно проводить как в случае многоплодной беременности, так и при беременности, наступившей в результате использования донорской яйцеклетки (см. «Ограничения и риски, связанные с тестированием»). Если у Вас появятся дополнительные вопросы, задайте их своему лечащему врачу, который сможет более детально рассказать Вам о хромосомных аномалиях, определяемых с помощью данного тестирования.

Хромосомные аномалии, выявляемые в ходе обследования:

Трисомия 21	Причиной патологии является лишняя 21-я хромосома. Такое отклонение называют синдромом Дауна. Это наиболее распространенная патология, результатом которой является генетически обусловленная умственная отсталость. Частота возникновения синдрома Дауна — 1 на 830 живорожденных детей ¹ . Люди с синдромом Дауна имеют низкий коэффициент интеллектуального развития — 50, также у них могут быть врожденные дефекты со стороны сердца и других органов, лечение которых может потребовать хирургического вмешательства. У некоторых пациентов с этим синдромом имеются проблемы со слухом или зрением.
Трисомия 18	Причиной патологии является лишняя 18-я хромосома. Такое отклонение называется синдромом Эдвардса. Распространенность синдрома Эдвардса — 1 на 7500 живорожденных детей. Для синдрома Эдвардса характерна тяжелая умственная отсталость ¹ . Дети с этим синдромом имеют серьезные повреждения мозга, сердца и других внутренних органов. Во время беременности происходит задержка роста плода, которая часто приводит к выкидышу, преждевременным родам или смерти плода. Большинство родившихся детей не достигают годовалого возраста. Для выживших детей характерна тяжелая умственная отсталость, задержка роста и развития.
Трисомия 13	Причиной патологии является лишняя 13-я хромосома. Такое отклонение называют синдромом Патау. Трисомия 13-й хромосомы встречается у 1 из 22 700 живорожденных детей. Для синдрома Патау характерна тяжелая умственная отсталость ¹ . У большинства плодов с трисомией 13-й хромосомы имеются множественные врожденные дефекты мозга и внутренних органов. Большинство таких детей не достигает годовалого возраста.
Моносомия X	Причиной патологии является отсутствующая X-хромосома. Такое отклонение называется синдромом Тернера. Этот синдром встречается только у девочек, у 1 из 5000 живорожденных ^{1,2} . Девочки с моносомией X имеют меньший рост по сравнению со сверстницами, у некоторых имеются дефекты почек или сердца, некоторые испытывают небольшие затруднения при обучении. Этим девочкам в детстве показана терапия гормоном роста, а в период полового созревания — заместительная гормональная терапия. Во взрослом возрасте эти девочки часто бесплодны.
Триплоидия	Причиной патологии является лишний набор всех хромосом. Изменения часто встречаются как в плаценте, так и у плода. Эту патологию обнаруживают в 1 из 1000 случаев беременности первого триместра ¹ . В большинстве случаев триплоидия приводит к выкидышу плода или рождению мертвого ребенка. В редких случаях дети с триплоидией рождаются; большинство не достигает годовалого возраста. У матери при такой беременности чаще наблюдаются осложнения: преэклампсия, кровотечения, тяжелый токсикоз и заболевания плаценты.

^{(1)Nussbaumetd2007Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7th Ed) Oxford Sounders, Phila, PA; 2Arthur Robinson & Mary G Linden, 1993, Clinical Genetics Handbook, Second Edition. Cambridge, Mass, Bbckwell Scientific Publications)}

Расширенное обследование может включать выявление следующих аномалий:

Синдром делеции 22q11.2 (синдром Ди Георга)	Синдром делеции 22q11.2 возникает при выпадении маленького фрагмента 22-й хромосомы. Его выявляют у 1 из 2000 новорожденных. У большинства детей с этим синдромом наблюдается лёгкая или умеренная степень умственной отсталости, может быть задержка развития речи и языка. Многие имеют врожденные пороки сердца, нарушения иммунной системы, а также другие проблемы со здоровьем. У некоторых пациентов с этим синдромом развиваются расстройства аутистического спектра или такие психиатрические расстройства, как шизофрения.
Синдром 1р36	Этот синдром возникает при отсутствии фрагмента 1-й хромосомы. Его наблюдают у 1 из 5000 человек. Для таких детей характерны умеренные и тяжелые нарушения развития; у большинства имеются врожденные пороки сердца, у многих наблюдаются судороги/эпилепсия, проблемы поведения; у некоторых отмечаются нарушения зрения/слуха.
Cri du chat, синдром кошачьего крика (5p-)	Этот синдром возникает при отсутствии фрагмента 5-й хромосомы. Он встречается примерно у 1 из 20 000 новорожденных. Такие дети обычно имеют небольшой рост, маленький размер головы (мозга). Часто наблюдаются проблемы с дыханием и приемом пищи. Для данного синдрома характерна тяжелая умственная отсталость.
Синдром Ангельмана (делеция 15q11.2)	Синдром Ангельмана развивается, когда у пациента не хватает фрагмента 15-й хромосомы, или он унаследовал обе 15-е хромосомы от одного из родителей, и ни одной — от другого. Этот синдром встречается у 1 из 12 000 новорожденных. У таких детей существуют проблемы с приемом пищи, тяжелая умственная и двигательная отсталость, для большинства характерен небольшой объем мозга, у многих наблюдаются судороги. Большинство детей имеет нарушения развития речи. Симптомы варьируются от очень легких до очень тяжелых.
Синдром Прадера-Вилли (делеция 15q11.2)	Синдром Прадера-Вилли развивается, когда у пациента не хватает фрагмента 15-й хромосомы, или он унаследовал обе 15-е хромосомы от одного из родителей, и ни одной — от другого. Этот синдром диагностируется у 1 из 10 000 новорожденных. Такие дети имеют слабый мышечный тонус, зачастую у них наблюдаются интеллектуальные нарушения и расстройства приема пищи, задержка развития моторики и языка. Симптомы варьируются от очень легких до очень тяжелых.

Методика. Необходимы 2 пробики с периферической кровью матери. Образцы будут использоваться только для выявления упомянутых выше патологий. Трисомии половых хромосом (XXY, XYY и XXX), при их обнаружении, будут включены в протокол тестирования. Случайно выявленные результаты не будут включены в протокол.

Результат тестирования**Результаты теста будут отправлены Вам и/или медицинскому специалисту, который направил Вас на данное тестирование.**

- **«Низкий уровень риска»** — вероятность того, что у плода имеется какая-либо из вышеперечисленных хромосомных патологий, является низкой. Однако такой результат теста не гарантирует нормальный хромосомный набор и здоровье ребенка.
- **«Высокий уровень риска»** — существует высокая вероятность того, что у плода имеется какая-либо из вышеперечисленных хромосомных патологий. В этом случае рекомендуется пренатальное обследование плода с помощью какой-либо пренатальной диагностической процедуры (например, биопсии ворсин хориона или амниоцентеза). Ваш лечащий врач проконсультирует Вас о направлении к специалисту и дальнейших действиях.
- **Существует вероятность**, что образец, по разным причинам, будет непригоден для тестирования. В таких случаях, в зависимости от ситуации, рекомендуется повторное взятие образца крови. Если результат не удастся получить и после повторного взятия образца крови, необходимо обсудить с Вашим врачом другие возможности диагностики (например, генетическое консультирование, углубленное ультразвуковое исследование и т.д.).

Тест Panorama — это не диагностический тест. Он не подтверждает хромосомные нарушения. Он только указывает на то, в какой группе риска хромосомных патологий плода Вы находитесь. **ОСНОВЫВАЯСЬ ТОЛЬКО НА РЕЗУЛЬТАТАХ ДАННОГО СКРИНИНГА, НЕ СЛЕДУЕТ ПРИНИМАТЬ КАКИЕ-ЛИБО РЕШЕНИЯ О ХОДЕ БЕРЕМЕННОСТИ. РЕЗУЛЬТАТЫ ДАННОГО СКРИНИНГА САМИ ПО СЕБЕ НЕ ПОДТВЕРЖДАЮТ И НЕ ИСКЛЮЧАЮТ НАЛИЧИЕ ХРОМОСОМНОЙ ПАТОЛОГИИ У ПЛОДА.** Чтобы получить абсолютно точные результаты о хромосомных патологиях, необходимо провести подтверждающее диагностическое тестирование.

Ограничения и риски, связанные с тестированием

Несмотря на то, что данный тест позволяет выявить большую часть беременностей, в которых плод имеет какую-либо из вышеперечисленных хромосомных патологий, он не может на 100 % гарантировать обнаружение всех вышеупомянутых патологий беременности. Результат теста не исключает наличие других исследуемых и не исследуемых хромосомных аномалий, иных генетических дефектов, врожденных заболеваний, а также прочих осложнений развития плода.

Тест Panorama разработан лабораторией Natera Inc. (США), которая сертифицирована в соответствии со всеми действующими требованиями. Данное тестирование не одобрено Управлением по контролю качества пищевых продуктов и лекарственных средств США (Food and Drug Administration, FDA). Редки случаи, когда возникают проблемы с получением результата. Существует несколько причин, которые могут осложнить получение информативного результата: задержка курьера/отсылки, путаница с образцами, лабораторная ошибка; биологические факторы: загрязнение или распад образца, слишком низкое содержание ДНК плода в образце крови матери, мозаицизм у плода, в плаценте или у матери (у индивида имеются как нормальные клетки, так и клетки с аномальными хромосомами), другие генетические особенности плода или матери, или иные причины. Примерно в 1-2 % случаев беременности может наблюдаться так называемый плацентарный мозаицизм — ситуация, при которой плацента содержит клетки с хромосомными изменениями, но хромосомные изменения плода отсутствуют, и наоборот. Это означает, что существует вероятность того, что хромосомы плода не совпадают с анализируемой хромосомной ДНК, взятой из плаценты. При выявлении синдрома 22q11.2 существует вероятность, что этот синдром есть у матери. В этом случае невозможно получить информацию о плоде, что также будет указано в заключении. Если фетальная фракция в тестируемом образце будет ниже 7 %, тест на синдром Ангельмана проводиться не будет, и риск будет обозначен как «неизменный».

Тест не будет проводиться у пациенток при: беременности более чем двумя плодами (тройня и т.д.); беременности двойней, развившейся в результате использования донорской яйцеклетки; беременности с так называемым «исчезнувшим близнецом»; беременности у матери, которая ранее подвергалась пересадке костного мозга или трансплантации какого-либо органа.

Альтернативные варианты

Участие в тестировании Panorama во время беременности не является обязательным. Доступны другие возможности скрининга, которые необходимо обсудить со специалистом, наблюдающим за Вашей беременностью. Если Вам нужна информация высокой достоверности о хромосомах плода, доступны инвазивные методы диагностики: биопсия ворсин хориона и амниоцентез.

Конфиденциальность и сообщения результатов

Результаты теста будут сообщены Вам и/или медицинскому специалисту, который направил Вас на данное тестирование.

Хранение и уничтожение образцов

Компания Natera Inc. может хранить остатки Вашего анонимизированного образца и использовать их для научных целей и для развития методики. Вы и Ваши наследники не получите никакой компенсации или прав в связи с продуктами или открытиями. Если Вы не хотите, чтобы Ваш анонимизированный образец далее использовался, Вы можете предоставить письменное заявление SIA GenEra по адресу: Rātsupītes 1 k-1, Rīga, LV-1067, в течение 60 дней после выдачи результата тестирования. В этом случае Ваш образец будет уничтожен.

СОГЛАСИЕ ПАЦИЕНТА

Я прочитала (или мне прочитали) представленную выше информацию о пренатальном скрининге Panorama. Меня проинформировали о достоверности результатов и о вероятности, с которой положительный результат теста указывает на болезнь. Перед подписанием данного документа у меня была возможность задать интересующие меня вопросы об этом тестировании, достоверности результатов исследования, рисках и альтернативах. Я прошу и позволяю компании Natera Inc. протестировать мои образцы для определения вышеописанных хромосомных изменений. Я знаю, что мне необходимо подписать форму согласия в 2 экземплярах, один из которых останется мне, а второй будет храниться в SIA GenEra. Мой образец крови будет передан компании Natera Inc. (США) для тестирования. Я понимаю и подписью подтверждаю свое согласие на следующие действия, связанные с моими образцами и информацией, которую я предоставляю (отметьте соответствующий квадратик):

- Мои образцы и предоставленная мной информация будут переданы компании Natera, контроллеру персональных данных за пределами Европейского союза, в целях проведения тестирования (Ваше согласие необходимо, чтобы компания Natera Inc. могла проводить предписанное тестирование).
- Контроллер данных может сохранить остатки моего образца и связанную с ним информацию для будущего использования в научных целях, а также для развития методики, валидации тестирования, проверки качества тестирования, как по собственной необходимости, так и при сотрудничестве с партнерами. Ни мне, ни моим наследникам не полагается какое-либо вознаграждение или право на новое открытие или новый продукт, разработанный с использованием моего образца.

Если Вы не согласны с будущим использованием Вашего образца в научных целях и для развития методики, Ваш образец будет уничтожен в течение 60 дней после проведения тестирования. Если Вы согласны с будущим использованием Вашего образца в научных целях и для развития методики, контроллер данных (компания Natera Inc.) будет хранить Ваши образцы в соответствии с действующим законодательством, включая «Общий регламент по защите данных».

Имя, фамилия (печатными буквами): _____ Подпись _____

Дата подписания формы согласия: _____