



## PACIENTA PIEKRIŠANAS FORMA

### Panorama™ Prenatālais skrīnings



**Testu veic:** ASV kompānija Natera Inc. Testa gaitā Jūsu paraugi un ar tiem saistītā informācija tiek sūtīti ārpus Eiropas Savienības robežām.

#### Testa mērķis:

Kompānijas Natera izveidotais "Panorama™ Prenatālais skrīnings" ir neinvazīvs tests, kuru izmanto noteiktu augļa hromosomu anomāliju noteikšanai (skatīt tabulu "Izmeklējumā detektējamās hromosomu anomālijas"). Veicot šo testu, Jūs papildus iegūsiat informāciju arī par augļa dzimumu.

Panorama testa izpildei ir nepieciešamas tikai mātes perifērās asinis. Mātes perifērajās asinīs cirkulē gan pašas mātes brīvā DNS, gan brīvā DNS no placentas audiem. Placentas DNS 98% gadījumos ir identiska augļa DNS un to izmanto augļa hromosomu anomāliju detekcijai. Grūtnieces Panorama testu var veikt, sākot no 9. grūtniecības nedēļas.

Testu iespējams veikt arī daudzaugļu grūtniecības gadījumā, kā arī, ja grūtniecība iestājusies izmantojot donores olšūnu (skat. "Testa ierobežojumi un riski").

Ja rodas papildus jautājumi, uzdodiet tos savam ārstējošajam ārstam, kurš Jums varēs sīkāk pastāstīt par šajā testā detektējamajām hromosomu anomālijām.

#### Izmeklējumā detektējamās hromosomu anomālijas:

|              |   |
|--------------|---|
| Trisomija 21 | Patoloģijas cēlonis ir lieka 21. hromosoma. To sauc par Dauna sindromu. Tā ir biežāk sastopamā patoloģija, kuras sekas ir genētiski noteikta garīgā atpalicība. Dauna sindroma izplatības biežums ir 1 no 830 dzīvi dzimušajiem <sup>1</sup> . Individīdiem ar Dauna sindromu ir pazemināts intelektuālais koeficients – 50, var būt arī iedzimti sirds un citu orgānu defekti, kuru ārstēšanai būtu nepieciešama ķirurģiskā iejaukšanās. Dažiem šī sindroma pacientiem ir dzirdes vai redzes problēmas.  |
| Trisomija 18 | Patoloģijas cēlonis ir lieka 18. hromosoma. To sauc par Edvardsa sindromu. Edvardsa sindroma izplatības biežums ir 1 no 7500 dzīvi dzimušajiem. Edvardsa sindromam raksturīga smaga garīgā atpalicība <sup>1</sup> . Bērniem ar šo sindromu ir smagi smadzeņu, sirds un citu iekšējo orgānu bojājumi. Grūtniecības laikā notiek augļa augšanas aizture, kas bieži vien rezultējas ar spontāno abortu, priekšlaicīgām dzemdībām vai nedzīvu augli. Lielākā daļa piedzimušo bērnu nesasniedz gada vecumu. Bērniem, kas izdzīvo, raksturīga smaga garīgā atpalicība, augšanas un attīstības aizture. |
| Trisomija 13 | Patoloģijas cēlonis ir lieka 13. hromosoma. To sauc par Patau sindromu. 13. hromosomas trisomija sastopama 1 no 22,700 dzīvi dzimušajiem. Patau sindromam raksturīga smaga garīgā atpalicība <sup>1</sup> . Lielākajai daļai augļu ar 13. hromosomas trisomiju ir multipli iedzimti smadzeņu un iekšējo orgānu defekti. Lielākā daļa no šiem bērniem nesasniedz gada vecumu.  |
| Monosomija X | Patoloģijas cēlonis ir iztrūkstoša X hromosoma. To sauc par Tērmera sindromu. Šis sindroms sastopams tikai meitenēm, 1 no 5000 dzīvi dzimušajiem <sup>1,2</sup> . Meitenes ar X monosomiju ir mazāka auguma, salīdzinot ar vienaudzēm, dažām ir nieru vai sirds defekti, dažām ir nelielas mācīšanās grūtības. Šīm meitenēm indicēta augšanas hormona terapija bērnībā un hormonaizvietojošā terapija pubertātes laikā. Pieaugušo vecumā šīs meitenes bieži ir neauglīgas.  |
| Triploīdija  | Patoloģijas cēlonis ir lieks visu hromosomu komplekts. Izmaiņas bieži vien sastopamas gan placentā, gan auglī. Šādu patoloģiju konstatē 1 no 1000 pirmā trimestra grūtniecību <sup>1</sup> ; Lielākā daļa no augļiem ar triploīdiju tiek abortēti vai piedzimst nedzīvi. Retos gadījumos bērni ar triploīdiju piedzimst, lielākā daļa nesasniedz viena gada vecumu. Mātei ar šādu grūtniecību biežāk sastopamas grūtniecības komplikācijas – preeklampsija, asiņošana, smaga toksikoze un placentas slimības.   |

<sup>(1)Nussbaum et al 2007 Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7th Ed) Oxford Sounders, Phila, PA; <sup>(2)Arthur Robinson & Mary G Linden, 1993, Clinical Genetics Handbook, Second Edition. Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications)</sup></sup>

#### Paplašinātais izmeklējums var ietvert:

|  |  |
|--|--|
| 22q11.2 delēcijas sindroms (DiGeorge Sindroms) | 22q11.2 delēcijas sindromu izraisa 21. hromosomas maza fragmenta iztrūkums. To atrod 1 no 2000 jaundzimušajiem. Lielākajai daļai no bērniem ar šo sindromu ir viegla-vidēja garīgā atpalicība, var būt aizkavēta runas un valodas attīstība. Dažiem ir iedzimti sirds defekti, imūnās sistēmas traucējumi, kā arī citas veselības problēmas. Dažiem pacientiem ar šo sindromu attīstās autiskā spectra traucējumi vai tādas psihiatriskas kaites kā šizofrēnija. |
| 1p36 syndrome                                  | Šo sindromu izraisa 1. hromosomas fragmenta iztrūkums. To atrod aptuveni 1:5000 cilvēkiem. Bērniem raksturīgi vidēji – smagi attīstības traucējumi, Lielai daļai ir iedzimti sirds defekti, kā arī daudzīdē ir krampji/epilepsija, uzvedības problēmas, dažiem ir redzes/dzirdes traucējumi.   |
| Cri du chat, kaķa brēciena sindroms (5p-)      | Šo sindromu izraisa 5. hromosomas fragmenta iztrūkums. Tas sastopas aptuveni 1:20000 jaundzimušajiem. Jaundzimušie parasti ir mazi, ar mazu galvas (smadzeņu) izmēru. Bieži sastopamas elpošanas un ēšanas grūtības. Šim sindromam raksturīga smaga garīgā atpalicība.   |
| Eindželmana sindroms (15q11.2 delēcija)        | Eindželmana sindroms attīstās, ja pacientam trūkst 15. hromosomas fragmenta, vai arī tas ir mantojts abas 15. hromosomas no viena no vecākiem, un nevienu no otra. Šis sindroms sastopams 1:12000 jaundzimušo. Bērniem ir ēšanas problēmas, smaga garīgā un motorā atpalicība, lielākajai daļai ir mazs smadzeņu tilpums, daudziem ir arī krampji. Lielākajai daļai bērnu ir runas attīstības traucējumi. Simptomi variē no ļoti viegliem līdz ļoti smagiem.     |
| Prādera-Villi (15q11.2 delēcija)               | Prādera-Villi sindroms attīstās, ja pacientam trūkst 15. hromosomas fragmenta, vai arī tas ir mantojts abas 15. hromosomas no viena no vecākiem, un nevienu no otra. Šis sindroms tiek diagnosticēts 1:10000 jaundzimušo. Bērniem ir vājš muskuļu tonuss, parasti tiem ir intelektuāli traucējumi un ēšanas traucējumi, aizkavēta motorā un valodas attīstība. Simptomi variē no ļoti viegliem līdz ļoti smagiem.  |

**Metode:** Nepieciešami 2 stobriņi ar mātes perifērajām asinīm. Paraugos tiek izmeklētas tikai iepriekš minētās patoloģijas. Dzimumhromosomu trisomijas (XXY, XXX, and XYY), ja tiek konstatētas, tiek iekļautas testēšanas pārskatā. Nejaušas atradnes testēšanas pārskatā netiek iekļautas.

**Testa rezultāts:** Testa rezultāti tiks nosūtīti Jums un/vai medicīnas darbiniekam, kurš Jūs nosūtījis uz šo testu.

- **“Zems risks”** – varbūtība, ka auglim ir kāda no augstāk minētajām hromosomu patoloģijām, ir zema. Šāds testa rezultāts negarantē normālas hromosomas un veselu bērnu.
- **“Augsts risks”** – varbūtība, ka auglim ir kāda no augstāk minētajām hromosomu patoloģijām, ir augsta. Šādā gadījumā rekomendējama augļa prenatalā izmeklēšana, veicot kādu no prenatalās diagnostikas procedūrām: horija bārktīņu biopsiju vai amniocentēzi. Jūsu ārstējošais ārsts Jūs konsultēs par nosūtīšanu pie speciālista un iespējamo turpmāko rīcības taktiku.
- Ir iespēja, ka paraugs dažādu iemeslu dēļ nav derīgs testēšanai. Šādos gadījumos, atkarībā no situācijas, būtu ieteicama atkārtota asins parauga paņemšana. Ja arī atkārtotas asins parauga paņemšanas gadījumā nav iespējams iegūt rezultātu, ir jāpārrunā ar savu ārstu citas diagnostikas iespējas, tādas kā: ģenētiska konsultācija, padziļināta ultraskaņas izmeklēšana u.c.

**Panorama nav diagnostisks tests.** Tas neapstiprina hromosomu patoloģijas. Tas tikai norāda, kādā augļa hromosomālās patoloģijas riska grupā Jūs esat. **BALSTOTIES TIKAI UZ ŠĪ SKRĪNINGA REZULTĀTIEM NEDRĪKST TIKT PIENĒMTI NEKĀDI LĒMUMI PAR GRŪTNIECĪBAS ATTĪSTĪBU. ŠĪ SKRĪNINGA REZULTĀTI VIENI PAŠI NE APSTIPRINA, NE NOLIEDZ HROMOSOMU PATOLOĢIJAS AUGLIM.** Lai iegūtu pilnīgi precīzus rezultātus par hromosomu patoloģijām, jāveic apstiprinoši diagnostiskie testi.

**Testa ierobežojumi un riski:** Lai gan šis tests atklāj lielāko daļu grūtniecību, kur auglim ir kāda no iepriekš minētajām hromosomu patoloģijām, tomēr šis tests nevar garantēt 100% visu iepriekš minēto patoloģisko grūtniecību detekciju. Testa rezultāts neizslēdz citas testēto un netestēto hromosomu patoloģijas, citus ģenētiskos defektus, iedzimtas slimības, kā arī citas komplikācijas auglim.

Panorama testu ir izveidojusi laboratorija Natera Inc. (ASV), kura ir sertificēta atbilstoši prasībām. Šis tests nav apstiprināts ASV Pārtikas un zāļu administrācijā (Food and Drug Administration, FDA). Gadījumi, kad ir problēmas ar rezultāta iegūšanu, ir reti. Ir vairāki iemesli, kas varētu apgrūtināt informatīva rezultāta iegūšanu: kurjera/izsūtīšanas kavēšanās, paraugu sajaukšana, laboratorijas kļūda; bioloģiskie faktori: parauga kontaminācija vai degradēšanās, pārāk maz augļa DNS mātes asiņu paraugā, augļa, placentas vai mātes mozaicisms (individam ir gan normālas šūnas, gan šūnas ar izmainītām hromosomām), citi ģenētiskie varianti auglim vai mātei, vai kādi citi iemesli. Aptuveni 1-2% grūtniecības gadījumu var būt sastopams tā saucamais placentārais mozaicisms – situācija, kad placenta satur šūnas ar hromosomu izmaiņām, bet augļa hromosomās izmaiņu nav un otrādi. Tas nozīmē, ka pastāv iespēja, ka augļa hromosomas nav tādas pašas kā hromosomālā DNS, kas nāk no placentas un tiek analizēta. Testējot 22q11.2 sindromu pastāv iespēja, ka šis sindroms ir mātei. Šādā gadījumā informāciju par augli nav iespējams sniegt, kas arī tiks atainots slēdzienā. Ja fetālā frakcija testējamajā paraugā ir zem 7%, tad Eindhelmana sindroma testēšana netiks veikta, un risks tiks atainots kā “neizmainīts”.

**Tests netiek veikts** pacientēm kurām ir: vairāk nekā divu augļu grūtniecība (trīni u.t.t); dvīņu grūtniecība, kas iestājusies izmantojot donoru olšūnas; grūtniecība ar t.s. izzūdošo dvīni; grūtniecība, kad mātei iepriekš ir veikta kaulu smadzeņu pārstādīšana vai bijusi kāda orgāna transplantācija.

**Alternatīva:** Grūtniecības laikā nav obligāta nepieciešamība veikt Panorama testu. Ir pieejamas citas skrīninga iespējas, kas jāpārrunā ar Jūsu grūtniecību uzraugošo speciālistu. Ja Jums nepieciešama augsti ticama informācija par augļa hromosomām, ir pieejamas invazīvas diagnostikas metodes: horija bārktīņu biopsija un amniocentēze.

**Konfidencialitāte un rezultātu paziņošana:** Testa rezultāti tiks paziņoti Jums un/vai medicīnas speciālistam, kurš Jūs nosūtījis uz šo testu.

**Paraugu glabāšana un iznīcināšana:** Natera Inc. var uzglabāt Jūsu anonimizētā parauga pārpalikumus un izmantot tos zinātniskām un attīstības vajadzībām. Jūs un Jūsu mantinieki nesaņems nekādu atbildību vai tiesības uz jebkuru no produktiem vai atklājumiem. Ja Jūs nevēlaties, ka Jūsu anonimizētais paraugs tiek izmantots, varat vērsties laboratorijā ar rakstisku iesniegumu, 60 dienu laikā no testa rezultāta izsniegšanas brīža. Šādā gadījumā Jūsu paraugs tiks iznīcināts.

**PACIENTA PIEKRIŠANA:** Es esmu izlasījusi vai man ir nolasījuši augstākminēto informāciju par Panorama prenatalo skrīningu. Es esmu informēta par rezultātu ticamību un iespējamību, ar kādu pozitīvs testa rezultāts norāda uz slimību. Man bija iespēja uzdot mani interesējošos jautājumus par šo testu, par testa rezultātu ticamību, riskiem un alternatīvām, pirms es parakstīju šo dokumentu. Es lūdzu un atļauju Natera Inc. testēt manus paraugus, lai noteiktu augstākminētās hromosomu izmaiņas. Es apzinos, ka man jāparaksta piekrišanas dokuments 2 eksemplāros, no kuriem viens eksemplārs paliks man, otrs tiks glabāts SIA GenEra. Mans paraugs tiks nosūtīts uz Natera Inc. (ASV) testēšanai.

Es apzinos un ar parakstu apliecinu savu piekrišanu sekojošām aktivitātēm attiecībā uz maniem paraugiem un informāciju, kuru es sniedzu (atzīmēt atbilstošo rūtiņu):

Mani paraugi un manis sniegtā informācija tiks nosūtīti kompānijai Natera kā datu apstrādātājam ārpus Eiropas savienības robežām, lai varētu veikt testēšanu. (Jūsu piekrišana ir nepieciešama lai Natera Inc. drīkstētu veikt pasūtīto testu)

Datu apstrādātājs drīkst paturēt mana parauga pārpalikumus un ar to saistīto informāciju, lai nākotnē izmantotu zinātniskiem un attīstības mērķiem, testu validācijai, testu kvalitātes pārbaudei, gan paša vajadzībām, gan arī sadarbojoties ar partneriem; Ne man, ne maniem mantiniekiem nepienākas nekāda atbildība vai tiesības, ja, izmantojot manu paraugu, tiks veikts kāds atklājums vai izveidots jauns produkts.

Ja Jūs nepiekrītat, ka Jūsu paraugs var tikt izmantots nākotnē zinātnes un attīstības vajadzībām, tad Jūsu paraugs tiks iznīcināts 60 dienu laikā pēc testa veikšanas. Ja Jūs piekrītat, ka Jūsu paraugs tiek izmantots zinātnes un attīstības vajadzībām, tad Datu apstrādātājs (Natera Inc) paturēs un glabās Jūsu paraugus atbilstoši spēkā esošajai likumdošanai, ieskaitot Vispārējo datu aizsardzības regulu.

Vārds, uzvārds (drukātiem burtiem): \_\_\_\_\_ Paraksts \_\_\_\_\_

Piekrišanas formas parakstīšanas datums: \_\_\_\_\_