



ФОРМА ИНФОРМИРОВАННОГО СОГЛАСИЯ ПАЦИЕНТА

Panorama™ Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ)

ПОДПИСАННАЯ ФОРМА ИНФОРМИРОВАННОГО СОГЛАСИЯ ДОЛЖНА ХРАНИТЬСЯ В МЕДИЦИНСКИХ ЗАПИСЯХ ПАЦИЕНТА

(не возвращайте ее с набором для отбора крови)

Цель теста: Целью неинвазивного пренатального теста (НИПТ) Panorama™ является скрининг плода на хромосомные аномалии, включая специфические дополнительные или отсутствующие хромосомы и микроделеции (небольшие отсутствующие участки определенных хромосом), перечисленные в таблице ниже. Вы также можете заказать скрининг, а вместе с ним — определение пола плода. Тест Panorama выполняется на образце крови матери, который содержит ДНК (генетический материал) и от матери, и от плода. Исследуемая ДНК плода попадает в образец из плаценты; эта ДНК идентична ДНК, содержащейся в клетках самого плода приблизительно в 98% всех случаев беременности. Тест Panorama доступен для женщин на сроке беременности по меньшей мере 9 недель. Ваш врач может более подробно рассказать вам о хромосомных аномалиях, скрининг которых выполняется с помощью этого теста.

Аномалии целых хромосом и микроделеции, оцениваемые тестом Panorama:

Трисомия 21	Ее причиной является дополнительная копия 21 хромосомы. Эта аномалия также называется синдромом Дауна. Она является наиболее распространенной генетической причиной умственных нарушений и возникает примерно у 1 из каждых 830 живорожденных детей. ¹ У людей с синдромом Дауна IQ составляет в среднем 50 единиц, и у всех имеются умственные нарушения той или иной степени. У некоторых детей с синдромом Дауна имеются пороки сердца или других органов, которые могут требовать хирургического вмешательства или медикаментозного лечения. У некоторых имеются другие медицинские состояния, включая потерю слуха или зрения.
Трисомия 18	Ее причиной является дополнительная копия 18 хромосомы. Эта аномалия также называется синдромом Эдвардса. Трисомия 18 возникает примерно у 1 из каждых 7500 живорожденных детей и приводит к тяжелым умственным нарушениям ¹ . У большинства детей имеются множественные тяжелые пороки развития мозга, сердца и других органов. Распространен плохой рост плода во время беременности, поэтому часто при трисомии 18 происходит выкидыш или дети рождаются мертвыми. Из живорожденных детей с этой аномалией большинство умирают в возрасте до одного года. Выжившие дети имеют глубокие умственные нарушения и проблемы роста и развития.
Трисомия 13	Ее причиной является дополнительная копия 13 хромосомы. Эта аномалия также называется синдромом Патау. Трисомия 13 возникает примерно у 1 из каждых 22 700 живорожденных детей и приводит к тяжелым умственным нарушениям ¹ . У большинства детей с трисомией 13 имеются множественные тяжелые пороки развития мозга и других органов. При трисомии 13 часто происходят выкидыши или мертворождения. Из живорожденных детей с этой аномалией большинство умирают в возрасте до одного года.
Моносомия X	Ее причиной является отсутствие копии X-хромосомы. Эта аномалия также называется синдромом Тернера. Она затрагивает только девочек и обнаруживается примерно у 1 из каждых 5000 живорожденных детей ^{1,2} . У девочек с моносомией X рост ниже среднего. У некоторых девочек имеются пороки сердца или почек, проблемы со слухом, иногда встречаются небольшие проблемы с обучением. Девочкам с моносомией X может потребоваться лечение гормонами роста в раннем детстве и обычно требуется лечение половыми гормонами в пубертате. Во взрослом возрасте они часто бесплодны.
Триплоидия	При триплоидии имеется дополнительная копия каждой хромосомы. Часто присутствуют аномалии как плаценты, так и плода. Триплоидия обнаруживается приблизительно в 1 из 1000 беременностей первого триместра ¹ ; в большинстве случаев происходит выкидыш или мертворождение. Из редких живорожденных детей с этой аномалией большинство умирают в возрасте до одного года. Матери, вынашивающие плод с триплоидией, также могут испытывать разные осложнения беременности, такие как преэклампсия, тяжелая тошнота, чрезмерное кровотечение и плацентарная болезнь.

Делеция 22q11.2	Синдром делеции 22q11.2 вызывается отсутствием небольшого участка 22 хромосомы. Он обнаруживается примерно у 1 из 2000 живорожденных детей ¹ . У большинства детей с синдромом делеции 22q11.2 имеются умственные нарушения легкой или умеренной степени, задержка развития речи. У многих имеются пороки сердца, нарушения иммунной системы и другие проблемы со здоровьем. У некоторых людей с синдромом делеции 22q11.2 имеются расстройства аутистического спектра, у некоторых развиваются психиатрические заболевания, такие как шизофрения.
Синдром делеции 1p36	Причиной этого синдрома является отсутствие небольшого участка хромосомы номер 1. Эта аномалия также называется моносомией 1p36. Примерно 1 из каждых 5000 живорожденных детей страдает этим состоянием ² . У детей с моносомией 1p36 наблюдаются умственные нарушения умеренной или тяжелой степени. У большинства детей имеются проблемы со слухом, которые могут требовать хирургического или медикаментозного вмешательства. Некоторым детям могут потребоваться особые физическая и реабилитационная терапии в связи со слабым мышечным тонусом. Примерно половина детей с моносомией 1p36 страдают эпилепсией и/или имеют проблемы с поведением; у некоторых имеются проблемы со слухом и/или зрением.
Синдром кошачьего крика (5p-)	Его причиной является отсутствие небольшого участка хромосомы номер 5. Эта аномалия также называется синдромом 5p минус (5p-). Примерно 1 из 20 000 живорожденных детей страдает этим состоянием ⁴ . Дети при рождении обычно имеют малый вес, небольшой размер мозга и головы. У них часто возникают проблемы с дыханием и питанием, им часто требуется дополнительная медицинская помощь. У детей с синдромом кошачьего крика часто имеются тяжелые умственные нарушения.
Синдром Ангельмана (материнская делеция 15q11.2)	Синдром Ангельмана (AS) вызывается либо отсутствием небольшого участка хромосомы номер 15, либо наследованием двух копий 15 хромосомы от одного родителя и ни одной — от другого; также встречаются другие редкие причины. Примерно 1 из 12 000 живорожденных детей страдает этим состоянием ³ . У детей часто возникают проблемы с питанием и слабый мышечный тонус. У детей имеются тяжелые умственные нарушения и двигательные расстройства; у большинства мозг и голова небольшого размера, у некоторых наблюдается эпилепсия. У большинства детей речь не формируется.
Синдром Прадера — Вилли (отцовская делеция 15q11.2)	Синдром Прадера — Вилли (PWS) вызывается либо отсутствием небольшого участка хромосомы номер 15, либо наследованием двух копий 15 хромосомы от одного родителя и ни одной — от другого; также встречаются другие редкие причины. Примерно 1 из 10 000 живорожденных детей страдает этим состоянием ³ . У детей наблюдается слабый мышечный тонус и проблемы с питанием. Обычно у детей с PWS имеются умственные нарушения, проблемы с поведением и задержка двигательного и речевого развития. Им также свойственны неумеренный аппетит и склонность к ожирению и развитию диабета.

¹ Nussbaum et al 2007 *Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7th Ed) Oxford Saunders, Phila, PA*; ² Arthur Robinson & Mary G Linden, 1993, *Clinical Genetics Handbook, (2nd Ed). Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications*; ³ GeneReviews: <http://genereviews.org/>; ⁴ Genetics Home Reference: <http://ghr.nlm.nih.gov>

Методы: Требуется две пробирки с образцами крови матери. Скрининг образцов производится только для выявления перечисленных выше хромосомных аномалий.

Последующее наблюдение после получения результатов теста: Результаты вашего теста будут высланы врачу, заказавшему тест.

- Результат "низкий риск" указывает на низкую вероятность того, что у вашего ребенка имеются перечисленные аномалии, но не гарантирует нормальный хромосомный набор или здорового ребенка.
- Результат "высокий риск" указывает на повышенную вероятность того, что у вашего ребенка имеется одна из исследуемых хромосомных аномалий, но не подтверждает наличие у плода этой аномалии. Рекомендующим последующим наблюдением является пренатальный диагностический тест, например биопсия ворсин хориона (CVS) или амниоцентез. Ваш врач разъяснит вам результаты теста и даст рекомендации относительно этапов последующего наблюдения, которые подойдут вам, в число которых может входить обращение к генетическому консультанту в дополнение к пренатальному диагностическому тестированию.
- Скрининг Panorama не является диагностическим тестом – он не подтвердит никакую из этих хромосомных аномалий. Он только укажет вероятность наличия каждой из них для вашей текущей беременности. Соответственно, **РЕШЕНИЯ ОТНОСИТЕЛЬНО ВАШЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ НИКОГДА НЕ СЛЕДУЕТ ПРИНИМАТЬ ТОЛЬКО НА ОСНОВАНИИ РЕЗУЛЬТАТОВ ЭТОГО СКРИНИНГА, ТАК КАК ОН НЕ ПОДТВЕРЖДАЕТ И НЕ ИСКЛЮЧАЕТ ПРИСУТСТВИЕ ХРОМОСОМНОЙ АНОМАЛИИ У ПЛОДА.** Всегда следует

проводить последующее диагностическое тестирование во время беременности или при рождении для подтверждения или исключения хромосомной аномалии или микроделеции.

Имеется шанс, что предоставленный(-ые) образец (образцы) не дадут результатов; в таком случае может быть запрошен повторный образец от матери для повторения теста, бесплатно. В редких случаях возможно, что компания Natera не предоставит результатов и по повторному образцу.

Ограничения теста и риски: Хотя этот скрининговый тест определит большинство беременностей, в которых у плода имеется одна из вышеперечисленных хромосомных аномалий, он не может обнаружить 100% беременностей с этими состояниями. Результат этого теста не исключает возможность других аномалий исследуемых хромосом и не обнаруживает аномалии неисследуемых хромосом, другие микроделеции, генетические нарушения, пороки развития или другие осложнения у вашего плода. Пренатальные тесты Panorama разработаны корпорацией Natera, лабораторией, сертифицированной в соответствии с поправками, улучшающими результаты клинических лабораторий (CLIA) США. Этот тест не был допущен к продаже или одобрен Управлением по контролю за продуктами питания и лекарственными средствами (FDA) США.

Неточные результаты теста или неполучение результатов теста могут произойти вследствие одного или нескольких из следующих редких случаев: задержка курьера/доставки; путаница с образцами; ошибка или сбой в лаборатории; биологические факторы, такие как (без ограничения): загрязнение или распад образца, слишком малое количество ДНК от плода в образце крови матери, мозаицизм (смесь клеток с нормальными и аномальными хромосомами) у плода, в плаценте или у матери, другие генетические варианты у матери или плода или нераспознанная беременность двойней; другие обстоятельства, которые мы не можем контролировать; или непредвиденные проблемы, которые могут возникнуть. Примерно в 1–2% всех беременностей наблюдается ограниченный плацентарный мозаицизм, ситуация, при которой в плаценте имеются клетки с хромосомной аномалией, тогда как у плода нормальные хромосомы, и наоборот. Это означает, что есть шанс того, что хромосомы плода не соответствуют хромосомам при скрининге ДНК, что дает неточные результаты теста.

Этот тест нельзя проводить для пациентов с многоплодными беременностями (двойнями, тройнями и т. д.), с беременностями, для которых использовалась донорская яйцеклетка или суррогатное материнство, а также при беременностях у матерей, ранее получавших трансплантат костного мозга.

Если вы и ваш партнер являетесь кровными родственниками (например, двоюродными или троюродными братом и сестрой), или если у матери плода родители являются кровными родственниками (например, двоюродными братом и сестрой), технология Natera не сможет дать результаты по вашей беременности. Другие методы тестирования могут быть лучшим вариантом для пар с близким кровным родством.

Если вы, мать плода, оказываетесь носителем одной из микроделеций по этой панели тестов, этот скрининг не сможет дать результаты по плоду. Обнаружение того, что вы являетесь носителем микроделеции, может вызвать чувство тревоги или беспокойство о вашем собственном здоровье и благополучии, а также вопросы относительно вашей беременности. Если вы знаете о наличии у себя одной из микроделеций по этому скринингу, вам рекомендуется использовать другую форму тестирования для обнаружения наличия или отсутствия этой микроделеции у вашего плода, а не тест Panorama.

Альтернативные варианты: Имеется множество других вариантов скрининга, доступных во время беременности, которые вы можете обсудить со своим врачом. Вы также можете вообще отказаться от хромосомного скрининга при беременности. Если вы хотите или если вам необходимо получить заключительную информацию о хромосомах плода, доступны инвазивные диагностические тесты, такие как CVS или амниоцентез.

Практика конфиденциальной передачи результатов: Компания Natera соблюдает законы о неприкосновенности личной жизни США, включая Акт о передаче и защите данных учреждений здравоохранения (HIPAA). Результаты тестов будут сообщены только сделавшему заказ врачу, партнерской лаборатории и/или генетическому консультанту (когда допустимо). Вам необходимо связаться со своим врачом, чтобы получить результаты теста. Кроме того, результаты теста могут быть выданы тем, кто по закону может иметь доступ к этим данным.

Финансовая ответственность: Ваш врач или партнерская лаборатория непосредственно выставят вам счет с учетом оплаты всех оказанных услуг компании Natera.

Генетическое консультирование: Если у вас остались вопросы относительно неинвазивного пренатального тестирования после разговора с врачом, вы можете обратиться к генетическому консультанту, который может предоставить вам больше сведений о вариантах тестирования, подходящих вам.

Утилизация или сохранение образцов: Компания Natera также может сохранить ваш оставшийся де-идентифицированный образец крови для текущих исследований и разработок. Вы и ваши наследники не получите никаких выплат, преимуществ или прав в связи с любыми итоговыми продуктами или открытиями. Если вы не желаете, чтобы ваш де-идентифицированный образец использовался, вы можете отправить запрос в письменном виде в компанию Natera по адресу: Sample Retention, 201 Industrial Rd, Ste. 410, San Carlos, CA 94070, USA (США) в течение 60 дней после выдачи результатов теста, и ваш образец будет уничтожен.

ПИСЬМЕННОЕ СОГЛАСИЕ ПАЦИЕНТА:

Я прочитала или мне прочитали приведенную выше информацию информированного согласия о неинвазивном пренатальном тесте (NIPT) Panorama. У меня имелась возможность задать вопросы своему врачу относительно этого теста, в том числе относительно надежности результатов теста, рисков и альтернативных вариантов, до подписания информированного согласия. Я прошу и авторизую компанию Natera выполнить тестирование моего(-их) образца(-ов) на хромосомные аномалии, перечисленные выше. Я ознакомлена с тем, что должна подписать письменное согласие, расположенное на форме запроса теста, которая будет отправлена с моим(-ими) образцом(-ами) в компанию Natera. Я понимаю, что также должна подписать эту форму согласия, которая останется в моей медицинской карте.

Подпись пациента

Дата

Напечатанное имя

Свидетель

Дата

Стоимость Панорама теста составляет **500** евро.

Стоимость Панорама теста и теста на выявление синдрома делеции составляет **650** евро.

Тест на выявление синдрома делеции нельзя отдельно заказать. Панорама тест можно заказать отдельно.