Genomed NIFTY™ CE IVD

Poniższa zgoda powinna być przed podpisaniem omówiona z lekarzem prowadzącym lub specjalistą genetyki.

Placówka kierująca		Kod badania	

Wprowadzenie do testu NIFTY™

Czym jest test NIFTY™?

Test **NIFTY™** jest genetycznym badaniem przesiewowym dla kobiet w ciąży, które można wykonać już od ukończenia 10 tygodnia ciąży. Test określa bardzo dokładnie i w sposób nieinwazyjny, z wykorzystaniem krwi ciężarnej, ryzyko trisomii i wybranych innych zaburzeń chromosomowych u płodu.

Jak działa?

W czasie ciąży DNA płodu, pochodzące głównie z komórek łożyska, krąży we krwi matki. Zasada działania testu **NIFTY™** opiera się na pobraniu krwi ciężarnej i analizie znajdujacego się w niej DNA łożyskowego. To DNA jest zwykle reprezentatywne dla genomu płodu i może służyć do ocenienia ryzyka zaburzeń chromosomowych. Badanie jest bezpieczne dla matki i dziecka oraz bardzo czułe, wykrywa ponad 99% przypadków trisomii chromosomów 21, 18 i 13.

Co może być ocenione w NIFTY™?

Choroba	Opis	Czułość testu	Dostępne dla ciąży bliźniaczej
Trisomia 21	Dodatkowa kopia chromosomu 21 powoduje zespół Downa, który jest najczęstszą przyczyną niepełnosprawności intelektualnej uwarunkowanej genetycznie; w przebiegu zespołu Downa obserwuje się także inne nieprawidłowości, takie jak wady serca, wady słuchu i wzroku, zaburzenia odpornosci i zaburzenia funkcjonowania układu pokarmowego.	99.12%*	TAK
Trisomie 18 i 13	Dodatkowa kopia chromosomu 18 powoduje zespół Edwardsa a trisomia chromosomu 13 – zespół Patau. Najczęściej w przypadku wystąpienia któregoś z tych zespołów dochodzi do poronienia lub martwego urodzenia. Większość dzieci urodzonych nie przeżywa pierwszego roku życia ze względu na mnogie wady wrodzone. Dzieci, które żyją dłużej niż rok, mają poważne problemy rozwojowe.		TAK
Rozszerzony zakres badania			
Aneuploidia chromosomów płci	Badanie określa ryzyko aneuploidii chromosomów płci (XXX, XXY, XYY i monosomia X). Choroby te nie wiążą się z tak poważnymi objawami klinicznymi jak trisomie. W większości przypadków nie grożą poronieniem (wyjątkiem jest zespół Turnera, tj monosomia X) a urodzone dzieci są sprawne fizycznie i intelektualnie, choć mogą mieć trudności w nauce. W wieku dorosłym osoby z nieprawidłową liczbą chromosomów płci zagrożone są niepłodnością.	95%**	NIE
Zespoły delecyjne	Delecje 1p36, 15q11.2, 5p, 1q32.2, 11q23, 10p14-p13, 16p12.2-p11.2, 2q33.1 są chorobami występujacymi bardzo rzadko, ale mogą mieć bardzo poważne konsekwencje kliniczne. Zespoły delecyjne związane są z ubytkiem jednej z 2 kopii odpowiedniego fragmentu chromosomu. Lokalizacja i rozmiar delecji warunkuje występowanie i nasilenie różnych objawów klinicznych, do których najczęściej należy upośledzenie umysłowe umiarkowane do głębokiego, opóźniony rozwój psychoruchowy a czasami także wady wrodzone.	Badanie w trakcie walidacji	NIE
Trisomie 9, 16, 22	Te zaburzenia genetyczne są na tyle poważne, że obecność któregokolwiek z nich powoduje poronienie ciąży w pierwszym trymestrze. Jeżeli wysokie ryzyko takiej choroby zostanie wykazane w ciąży zaawansowanej, prawie zawsze wynika ono z choroby ograniczonej do łożyska a w wyjątkowych przypadkach może wiązać się z mozaicyzmem u płodu. Konsekwencje kliniczne mozaicyzmu są trudne do przewidzenia.	Badanie w trakcie walidacji	NIE
Płeć	Określana jako męska/żeńska z dokładnością 98%	98%**	NIE

* Zhang i wsp. Non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13: clinical experience from 146,958 pregnancies Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 45:530-8.
** Dane wewnętrzne BGI w oparciu o podsumowanie 450 000 badań NIFTY wykonanych do grudnia 2014r.

Opis wyniku

"Niskie ryzyko" tj. wynik negatywny (**prawidłowy**) oznacza, że jest bardzo małe prawdopodobieństwo występowania w u płodu którejkolwiek z badanych nieprawidłowości. Dla trisomii 21, 18 i 13 prawdopodobieństwo to zostanie przedstawione w raporcie liczbowo.

"**Wysokie ryzyko"** tj. wynik pozytywny (**nieprawidłowy**) wymaga weryfikacji z wykorzystaniem diagnostyki inwazyjnej, ponieważ jest wysoce prawdopodobne, że płód jest dotknięty chorobą. W raporcie zostanie przedstawiona dodatnia wartość predykcyjna badania, jeżeli jest znana tj. informacja, jak często w dalszej diagnostyce potwierdza się występowanie wady, gdy jej wysokie ryzyko stwierdzone jest w badaniu **NIFTY™**.

"Brak wyniku" oznacza, że nie jest możliwe wykonanie badania **NIFTY™** w danej ciąży. Taka sytuacja dotyczy 0,07% badań. Czasami do wykonania badania potrzebne jest powtórne pobranie krwi – nie wiąże się to z dodatkową opłatą. Jeżeli pomimo dwukrotnego pobrania krwi na badanie nie uzyska się dostatecznej ilości płodowego DNA, badanie nie może być wykonane i zostanie zrefundowane.

Ograniczenia testu

- Czułość i swoistość testu **NIFTY™**, czyli zgodność jego wyniku z prawdziwym stanem płodu (zwłaszcza w zakresie trisomii) są bardzo wysokie. Test **NIFTY™** nie jest jednak dokładny w 100% i nie jest badaniem diagnostycznym. Znaczy to, że nie wszystkie przypadki choroby u płodu będą wykryte w badaniu **NIFTY™**, a jeżeli ten test wykaże wysokie ryzyko choroby, w celu postawienia ostatecznej diagnozy wymagane będzie przeprowadzenie badania inwazyjnego, takiego jak np. amniopunkcja. Wynik nieprawidłowy badania **NIFTY™** może nie potwierdzić się w badaniu inwazyjnym.
- Dokładność identyfikacji płci dziecka wynosi 98%.
- Możliwość wykrycia delecji 1p36, 15q11.2, 5p, 1q32.2, 11q23, 10p14-p13, 16p12.2-p11.2, 2q33.1 oraz aneuploidii chromosomów płci może być nieco niższa niż czułość wykrywania głównych trisomii, jest też większe prawdopodobieństwo, że wynik ten nie zostanie potwierdzony po badaniu inwazyjnym.
- Mozaicyzm (obecność w łożysku, u płodu lub u ciężarnej, dwóch linii komórkowych o różnym zestawie chromosomów) oraz obumarcie płodu w ciąży pierwotnie mnogiej są czynnikami, które wpływają na dokładność badania.
- Dokładność testu będzie również obniżona w pewnych sytuacjach, które powinny być zgłoszone lekrzowi: po przeszczepie szpiku lub narządu, w ciągu 12 miesięcy po transfuzji krwi, jeśli kobieta została kiedykolwiek poddana terapii komórkami macierzystymi. **Jeżeli ciężarna jest nosicielką aberracji chromosomowej lub nastąpiło obumarcie bliźniaka w ciąży mnogiej, wykonanie testu może nie być wskazane.**
- Badanie w ciąży bliźniaczej dotyczy wyłącznie trisomii a wynik podawany jest łacznie dla całej ciąży i może być nieco mniej dokładny niż dla ciąży pojedyńczej.
- Wyniki badania **NIFTY™** powinny zawsze być interpretowane w kontekście wyników innych badań wykonywanych w ciąży i w oparciu o wywiad rodzinny.

Prawidłowy wynik badania nie wyklucza możliwości innych nieprawidłowości badanych chromosomów i nie informuje o innych zaburzeniach genetycznych lub wadach wrodzonych, niemożliwych do oceny w badaniu NIFTY™.

Oświadczenie zgody Pacjentki v.04

1. Przeczytałam i zrozumiałam formularz zgody pacjenta na test **NIFTY™** i w pełni rozumiem informacje, przeznaczenie, właściwości, dokładność i ryzyko badania przesiewowego, o którym mowa w niniejszym formularzu zgody. **W pełni rozumiem ograniczenia badań przesiewowych, określone w niniejszym formularzu zgody .**
2. Miałam możliwość zadawania pytań na temat badania przesiewowego, o którym mowa w niniejszym formularzu zgody.
3. Uzyskałam od lekarza zlecającego badanie informację o istocie podejrzewanej choroby i znaczeniu diagnostycznym planowanego badania genetycznego (zgodnie z art.9 ust. 2 ustawy z dnia 6 listopada 2008 o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta)
4. Rozumiem, że wynik badania zostanie wydany w zakresie zleconym przez lekarza w formularzu zlecenia badania i w związku z tym może nie zawierać informacji o wszystkich zaburzeniach możliwych do oceny w **NIFTY™**.
5. Rozumiem, że wynik będzie dostępny w ciągu 9 dni roboczych od przyjęcia do laboratorium NZOZ Genomed pełnowartościowej próbki krwi.
6. Rozumiem, że wynik testu przesiewowego **nie jest wynikiem diagnostycznym** i jeśli wskazuje na wysokie ryzyko zaburzeń, powinien być **potwierdzony poprzez wykonanie inwazyjnego badania diagnostycznego**.
7. Zostałam poinformowana, że w przypadku otrzymania wyniku stwierdzającego wysokie ryzyko wystąpienia u płodu trisomii 21, 18 lub 13, Genomed zrefunduje koszt inwazyjnego badania prenatalnego (jeśli nie zostanie ono wykonane w ramach ubezpieczenia zdrowotnego), w tym koszt pobrania: amniopunkcji, biopsji trofoblastu (CSV), kordocentezy oraz koszt badań genetycznych: kariotypu, hybrydyzacji in situ (FISH) lub równoważnego testu, do wysokości 1200 zł. Zwrot kosztów nastąpi jedynie na podstawie oryginału faktury, wystawionej na rzecz Pacjentki przez placówkę wykonującą procedurę lub dokona się przez opłacenie faktury wystawionej bezpośrednio na Genomed SA oraz po dostarczeniu kopii/duplikatu wyniku badania. W uzasadnionych przypadkach Genomed może zapewnić wykonanie na własny koszt badania genetycznego porównawczej hybrydyzacji genomowej do macierzy (aCGH) z materiału pobranego inwazyjnie lub w inny sposób wesprzeć proces diagnostyczny.
8. Zgadzam się podać dokładne i istotne informacje dotyczące wszelkich przeprowadzonych w ciąży badań, takich jak USG lub inne badania przesiewowe lub diagnostyczne. Rozumiem i akceptuję fakt, że mój lekarz może kontaktować się ze mną w celu uzyskania takich informacji.
9. Zgadzam się, by wynik mojego badania został udostępniony placówce zlecającej za pomoca serwisu internetowego **NIFTY™**. Ze względu na złożoność procesu diagnostycznego oraz implikacje wyników badania **NIFTY™**, rozumiem, że wynik badania powinien zostać mi przekazany przez lekarza kierującego a **każdy wynik nieprawidłowy wymaga konsultacji w poradni genetycznej**.
10. Zgadzam się, aby mój lekarz lub laboratorium Genomed wykorzystali moje dane kliniczne do celów audytów, kontroli jakości i badań naukowych. Pozostanę anonimowa i nieidentyfikowalna podczas analizy danych, a wszystkie moje dane osobowe będą usunięte z wszelkich raportów i publikacji.
    ☐ **TAK** ☐ **NIE** (pozostawienie bez zaznaczenia domyślnie oznacza zgodę)
11. Zgadzam się na anonimowe przechowywanie i wykorzystanie mojego materiału biologicznego pozostałego po badaniu **NIFTY™** dla celów kontroli jakości oraz wsparcia diagnostyki genetycznej i leczenia.
    ☐ **TAK** ☐ **NIE** (pozostawienie bez zaznaczenia domyślnie oznacza zgodę)
12. Badanie, ze względu na stosowaną metodę, może wykazać ryzyko występowania choroby czy nieprawidłowości chromosomowej także spoza zdefiniowanego zakresu badania, nie związanej bezpośrednio ze wskazaniami do badania. Taka informacja może potencjalnie mieć znaczenie dla mojego zdrowia lub w dalszej opiece zdrowotnej nad ciążą, choć jej wiarygodność pozostanie nieznana. Zgadzam sie na poinformowanie mnie o takich wynikach badania.
    ☐ **TAK** ☐ **NIE** (pozostawienie bez zaznaczenia domyślnie oznacza BRAK zgody)

Składając podpis, zgadzam się na badanie genetyczne w zakresie zleconym przez lekarza i na niezbędne pobranie krwi.

Imię i Nazwisko: _____ **Podpis:** _____

Data: DD / MM / RRRR

ZLECENIE BADANIA v04

WSZYSTKIE POLA SĄ WYMAGANE

Genomed NIFTY™

Nieinwazyjny genetyczny przesiewowy test prenatalny do określenia aneuploidii chromosomowych płodu

CE IVD

PLACÓWKA KIERUJĄCA		KOD BADANIA	

INFORMACJE O PACJENTCE

Imię i Nazwisko:

PESEL

Data urodzenia: DD / MM / RRRR

Waga: kg Wzrost: cm

tel.

e-mail

Historia prokreacyjna

Liczba ciąż (z obecną): razy

Liczba porodów: razy

Urodzenie chorego dziecka: ☐Nie ☐ Tak

Choroby genetyczne w rodzinie: ☐Nie ☐ Tak

Szczegóły:

Obecna ciąża

Wspomagany rozród: ☐Nie ☐ Tak

Oczekiwana data porodu: DD / MM / RRRR

Ciąża: ☐Pojedyncza ☐Bliźniacza

Kosmówkowość (ciąży bliźniaczej):

☐ DC/DA: dwukosmówkowa,dwuowodniowa ☐MC/DA: jednokosmówkowa,dwuowodniowa ☐MC/MA: jednokosmówkowa,jednoowodniowa

Wcześniejszy test przesiewowy: ☐ Tak ☐Nie

Data USG: DD / MM / RRRR CRL: mm Przezierność karkowa (NT): mm

Rodzaj wykonanego testu przesiewowego: ☐Badanie USG I trymestr ☐Inne

☐Badania biochemiczne + USG I trymestr ☐Badanie USG II trymestr ☐Brak badań

Ryzyko: T21:1/ T18:1/ T13:1/

Zlecone badanie

(Cena testu NIFTY jest taka sama dla ciąży pojedynczej jak i bliźniaczej. Wybranie dodatkowego zakresu testu dla ciąży pojedynczej nie ma wpływu na cenę)

☐ test NIFTY dla ciąży pojedyńczej w zakresie trisomi 21,18,13

(proszę zaznaczyć zlecany zakres dodatkowy)

☐ aneuploidie chromosomów płci ☐ zespoły delecyjne ☐ trisomie 9, 16, 22 ☐ płeć genetyczna ☐ inne choroby

☐ test NIFTY dla ciąży bliźniaczej dostępny tylko w zakresie trisomi 21,18,13

Pobranie

Wiek ciąży: tyg. dni

Data pobrania krwi : DD / MM / RRRR godz.

Podpis lekarza:

Krew pobrał: