FORMULARZ ZGODY PACJENTA

Nieinwazyjny test prenatalny Panorama™

PODPISANY FORMULARZ ZGODY NALEŻY PRZECHOWYWAĆ W DOKUMENTACJI PACJENTA (nie zwracać razem z zestawem krwi)

Przeznaczenie testu: Przeznaczeniem nieinwazyjnego testu prenatalnego Panorama™ jest badanie przesiewowe płodu pod kątem aberracji chromosomowych, łącznie z konkretnymi nadwymiarowymi lub brakującymi chromosomami i mikrodelecjami (małe brakujące fragmenty konkretnych chromosomów), które podano w poniższej tabeli. Oprócz samego badania przesiewowego dostępna jest również możliwość określenia płci płodu. Test Panorama jest wykonywany przy użyciu próbki matczynej krwi, która zawiera DNA (materiał genetyczny) pochodzący zarówno od matki, jak i od płodu. Testowane płodowe DNA pochodzi z łożyska. To DNA jest identyczne z DNA występującym w rzeczywistych komórkach płodu w 98% wszystkich ciąż. Test Panorama jest dostępny dla kobiet będących w przynajmniej 9 ukończonym tygodniu ciąży. Dostawca usług medycznych może przekazać dalsze informacje na temat aberracji chromosomowych, których badanie przesiewowe ten test zapewnia.

Aberracje całych chromosomów oraz mikrodelecje analizowane przez test Panorama:

Trisomia chromosomu 21	Wada wrodzona zwana zespołem Downa wywołana dodatkową kopią chromosomu 21. Jest to najczęstsza genetyczna przyczyna niepełnosprawności umysłowej i występuje z częstością 1 na 830 dzieci żywo urodzonych.[1] Osoby z zespołem Downa przeciętnie posiadają IQ na poziomie 50 i zawsze są w pewnym stopniu niepełnosprawne umysłowo. U niektórych dzieci z zespołem Downa występują wady serca lub innych narządów, które mogą wymagać operacji lub leczenia. U części dzieci występują inne problemy zdrowotne, takie jak wady słuchu czy wzroku.
Trisomia chromosomu 18	Wada wrodzona zwana zespołem Edwardsa wywołana dodatkową kopią chromosomu 18. Trisomia chromosomu 18 występuje z częstością 1 na 7500 dzieci żywo urodzonych i powoduje ciężką niepełnosprawność umysłową[1]. U większości dzieci występuje wiele wad wrodzonych mózgu, serca i innych narządów. Często występuje osłabienie wzrostu w trakcie ciąży oraz wiele poronień lub porodów martwego płodu. Z dzieci żywo urodzonych większość umiera przed osiągnięciem pierwszego roku życia. Dzieci, które przeżywają są obarczone głęboką niepełnosprawnością umysłową oraz problemami rozwojowymi.
Trisomia chromosomu 13	Wada wrodzona zwana zespołem Pataua wywołana dodatkową kopią chromosomu 13 . Trisomia chromosomu 13 występuje z częstością 1 na 22 700 dzieci żywo urodzonych i powoduje ciężką niepełnosprawność umysłową[1]. U większości dzieci z trisomią chromosomu 13 występuje wiele wad wrodzonych mózgu, serca i innych narządów. Wiele ciąż kończy się poronieniem lub urodzeniem martwego dziecka. Z dzieci żywo urodzonych większość umiera przed osiągnięciem pierwszego roku życia.
Monosomia chromosomu X	Wada wrodzona zwana zespołem Turnera wywołana brakiem jednej kopii chromosomu X. Występuje wyłącznie u kobiet z częstością 1 na 5000 dzieci żywo urodzonych[1,2]. Dziewczynki z monosomią chromosomu X są niższe niż przeciętnie. U niektórych dziewczynek występują wady serca lub nerek, problemy ze słuchem oraz trudności w uczeniu się. Dziewczynki z monosomią chromosomu X we wczesnym dzieciństwie mogą wymagać terapii hormonem wzrostu i na ogół w okresie dojrzewania wymagają podawania hormonów płciowych. Dorosłe kobiety często są bezpłodne.
Triploidia	Wada wywołana dodatkową kopią wszystkich chromosomów. Nieprawidłowości występują często w obrębie zarówno łożyska, jak i samego płodu. Występuje w około 1 na 1000 ciąż pierwszego trymestru[1]; w przypadku większości dzieci z triploidią dochodzi do poronienia lub urodzenia martwego dziecka. Z rzadko występujących żywych urodzeń większość umiera przed osiągnięciem pierwszego roku życia. U matek płodu z triploidią ponadto mogą również występować różne powikłania ciążowe, takie jak stan przedrzucawkowy, ciężkie mdłości, nadmierne krwawienia i patologie łożyska.
Zespół delecji 22q11.2	Zespół delecji 22q11.2 jest wywoływany brakiem małego fragmentu chromosomu 22. Występuje z częstością 1 na 2000 dzieci żywo urodzonych[1]. Większość dzieci z zespołem delecji 22q11.2 jest obarczona niepełnosprawnością umysłową w stopniu lekkim lub umiarkowanym oraz opóźnionym rozwojem mowy i języka. U wielu dzieci występują wady serca, problemy z układem odpornościowym oraz inne problemy zdrowotne. U niektórych osób z zespołem delecji 22q11.2 występują zaburzenia ze spektrum autyzmu oraz zaburzenia psychiczne takie, jak schizofrenia.
Zespół delecji 1p36	Zespół spowodowany brakiem małego fragmentu chromosomu 1 i zwany również monosomią 1p36. Występuje z częstością 1 na 5000 dzieci żywo urodzonych[3]. U dzieci z monosomią 1p36 występuje niepełnosprawność umysłowa w stopniu umiarkowanym lub ciężkim. U większości dzieci z tym zespołem występują wady serca, które mogą wymagać operacji lub leczenia. U niektórych dzieci konieczne może być wdrożenie specjalnej terapii fizykalnej lub zajęciowej w celu rehabilitacji osłabionego napięcia mięśniowego. U około połowy dzieci z monosomią 1p36 występują napady drgawkowe i/lub problemy behawioralne, a u niektórych dzieci występują wady wzroku i/lub słuchu.
Zespół kociego krzyku (5p-)	Zespół spowodowany brakiem małego fragmentu chromosomu 5 i zwany również zespołem monosomii 5p. Występuje z częstością 1 na 20 000 dzieci żywo urodzonych[4]. Dzieci z tym zespołem mają na ogół niską masę urodzeniową oraz mały mózg i głowę. Często występują problemy z oddychaniem i karmieniem oraz wymagają dodatkowej opieki medycznej. U dzieci z zespołem kociego krzyku występuje niepełnosprawność umysłowa w stopniu ciężkim.

Zespół Angelmana (delecja 15q11.2 w obrębie matczynego materiału genetycznego)	Zespół Angelmana spowodowany jest brakiem małego fragmentu chromosomu 15 lub odziedziczeniem dwóch kopii chromosomu15 od jednego rodzica i żadnej kopii tego chromosomu od drugiego. Możliwe są również inne, rzadko występujące przyczyny. Występuje z częstością 1 na 12 000 dzieci żywo urodzonych[3]. Dzieci mają często problemy z karmieniem oraz występuje osłabienie napięcia mięśniowego. Często występuje upośledzenie umysłowe w stopniu ciężkim i problemy z motoryką. Większość dzieci ma mały mózg i głowę, a u niektórych występują napady drgawkowe. U większości dzieci nie dochodzi do wykształcenia mowy.
Zespół Pradera-Williego (delecja 15q11.2 w obrębie ojcowskiego materiału genetycznego)	Zespół Pradera-Williego spowodowany jest brakiem małego fragmentu chromosomu 15 lub odziedziczeniem dwóch kopii chromosomu 15 od jednego rodzica i żadnej kopii tego chromosomu od drugiego. Możliwe są również inne, rzadko występujące przyczyny. Występuje z częstością 1 na 10 000 dzieci żywo urodzonych[3]. U dzieci występuje osłabienie napięcia mięśniowego i problemy z karmieniem. Dzieci z zespołem Pradera-Williego na ogół są obarczone niepełnosprawnością umysłową, problemami behawioralnymi i opóźnionym rozwojem motoryki i języka. Występuje u nich również nadmierne łaknienie, co może się wiązać z rozwojem otyłości i cukrzycy.

([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

Metody: Do przeprowadzenia badania wymagane jest pobranie dwóch probówek krwi od matki.

Badanie kontrolne wyników testu: Wyniki testu zostaną przesłane do dostawcy usług medycznych, który zlecił jego wykonanie.

- Wynik „niskie zagrożenie" wskazuje niskie ryzyko obarczenia płodu podanymi aberracjami chromosomowymi, lecz nie stanowi gwarancji prawidłowego zestawu chromosomów
- Wynik „wysokie zagrożenie" wskazuje podwyższone ryzyko obarczenia płodu jedną z podanych aberracji chromosomowych, lecz nie stanowi potwierdzenia występowania takiej aberracji u płodu. Zalecanym badaniem kontrolnym jest wykonanie prenatalnego testu diagnostycznego takiego, jak amniocenteza czy biopsja kosmówki. Lekarz wyjaśni Pani wyniki testu i zalecane czynności kontrolne, które mogą obejmować skierowanie do doradcy genetycznego oraz wykonanie prenatalnych testów diagnostycznych.
- Test przesiewowy Panorama nie jest testem diagnostycznym — nie pozwala on uzyskać potwierdzenia występowania jakiejkolwiek aberracji chromosomowej. Pozwala jednak oszacować ryzyko ich wystąpienia w trakcie bieżącej ciąży. W związku z powyższym **NIE NALEŻY NIGDY PODEJMOWAĆ DECYZJI CO DO DALSZEGO LOSU CIĄŻY WYŁĄCZNIE NA PODSTAWIE SAMEGO WYNIKU TEGO TESTU DIAGNOSTYCZNEGO, GDYŻ TEN WYNIK ANI NIE POTWIERDZA, ANI NIE WYKLUCZA WYSTĘPOWANIA ABERRACJI CHROMOSOMOWEJ U PŁODU**. Należy zawsze wykonać kontrolne badania diagnostyczne w trakcie ciąży lub po porodzie, aby potwierdzić lub wykluczyć aberrację chromosomową lub mikrodelecję.

Istnieje możliwość, że przesłane próbki nie pozwolą na uzyskanie wyniku. W takiej sytuacji możemy zwrócić się o pobranie drugiej próbki od matki w celu bezpłatnego powtórzenia testu. W rzadkich przypadkach firma Natera może nie móc uzyskać wyniku również dla kolejnej próbki.

Ograniczenia testu i związane z nim zagrożenia: Chociaż ten test przesiewowy wykrywa większość ciąż, w których u płodu występują powyższe aberracje chromosomowe, nie jest w stanie wykrywać 100% ciąż z tymi zaburzeniami. Wyniki tego testu nie eliminują możliwości występowania innych aberracji testowanych chromosomów oraz nie pozwalają wykryć aberracji nietestowanych chromosomów, innych mikrodelecji, zaburzeń genetycznych, wad wrodzonych lub innych powikłań u płodu. Test prenatalny Panorama został opracowany przez firmę Natera, Inc., laboratorium certyfikowane na mocy amerykańskich wymogów Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA, Zmiany w zasadach postępowania w laboratoriach klinicznych). Ten test nie uzyskała akceptacji amerykańskiej Agencji ds. Żywności i leków (FDA).

Niedokładne wyniki testu lub niepowodzenie uzyskania wyniku mogą mieć miejsce w razie wystąpienia przynajmniej jednej z poniższych rzadkich sytuacji: opóźnienie w transporcie, pomylenie próbki, błąd laboratoryjny, czynniki biologiczne takie, jak m.in.: kontaminacja lub degradacja próbki, za mała ilość DNA płodu w matczynej próbce krwi, mozaikowatość (mieszanina komórek z prawidłowym i nieprawidłowym zestawem chromosomów) płodu, łożyska lub matki, inne warianty genetyczne matki lub płodu albo nierozpoznana ciąża bliźniacza czy inne okoliczności pozostające poza naszą kontrolą albo nieprzewidziane problemy, jakie mogą wystąpić. W przypadku około 1–2% wszystkich ciąż występuje ograniczona mozaikowatość łożyskowa, stan w którym w łożysku występują komórki z aberracjami chromosomowymi, podczas gdy u płodu występuje prawidłowy zestaw chromosomów lub na odwrót. Oznacza to, że istnieje możliwość, iż zestaw chromosomów płodu nie odpowiada zestawowi chromosomów w DNA poddawanemu badaniom przesiewowym, co może prowadzić do niedokładnego wyniku testu.

NIE badany zanikających bliźniaków, ciąż mnogich większych niż 2 płody, lub bliźniaków poczętych z pomocą surogatki lub dawcy komórki jajowej.

Technologia firmy Natera może nie pozwolić na uzyskanie wyników dotyczących ciąży, jeżeli Pani oraz Pani partner jesteście

spokrewnieni (np. kuzynostwo) lub jeżeli rodzice matki są spokrewnieni (np. kuzyni pierwszego stopnia). Inne metody testowe mogą stanowić lepszą opcję w przypadku par blisko spokrewnionych.

To badanie przesiewowe nie pozwoli na uzyskanie wyników dotyczących płodu, jeżeli u matki wykryto nosicielstwo jednej z mikrodelecji objętych tym panelem. Dowiedzenie się, że jest się nosicielem mikrodelecji może spowodować poczucie obaw lub niepokoju o własny stan zdrowia i dobrostan, jak również obawy dotyczące ciąży. Jeżeli Pani wie, że jest Pani nosicielką jednej z mikrodelecji objętych tym badaniem przesiewowym, zaleca się skorzystać z innej niż test Panorama metody testowej do wykrycia obecności lub braku obecności tej mikrodelecji u płodu.

Inne możliwości: W trakcie ciąży dostępne są inne możliwe badania przesiewowe, które należy omówić z lekarzem. Ma Pani również możliwość odmówienia wykonania w trakcie ciąży wszystkich testów przesiewowych. Jeżeli Pani chce lub potrzebuje uzyskać jednoznaczne informacje na temat zestawu chromosomów płodu, dostępne są inwazyjne testy diagnostyczne takie, jak amniocenteza czy biopsja kosmówki.

Praktyki poufnego raportowania: Firma Natera spełnia wymagania amerykańskich przepisów dotyczących prywatności, łącznie z ustawą Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA, ang. Ustawa o Przenośności i Odpowiedzialności z Tytułu Ubezpieczeń Zdrowotnych). Wyniki testu zostaną przekazane wyłącznie zlecającemu dostawcy usług medycznych, laboratorium partnerskiemu i/lub doradcy prawnemu (w dopuszczalnych sytuacjach). W celu uzyskania wyniku testu należy skontaktować się z dostawcą usług medycznych. Ponadto wyniki testu mogą zostać ujawnione osobom, które na mocy prawa mogą posiadać dostęp do takich danych.

Odpowiedzialność finansowa: Dostawca usług medycznych lub laboratorium partnerskie bezpośrednio wystawi Pani rachunek za wszelkie koszty poniesione w zakresie współpracy z firmą Natera i świadczonych usług.

Utylizacja lub przechowywanie próbek:
Firma Natera może również zachować pozostałą część próbek, po usunięciu informacji identyfikujących, i wykorzystać je do ciągłych badań i prac rozwojowych. Ani Pani, ani Pani spadkobiercy nie otrzymacie żadnego wynagrodzenia, korzyści ani praw do powstałych produktów czy odkryć. Jeżeli nie życzy sobie Pani na wykorzystywanie pochodzącej od Pani próbki po usunięciu informacji identyfikujących, ma Pani prawo do przedstawienia firmie Natera stosownego powiadomienia, wysyłając je pod adres: DW: Sample Retention, 201 Industrial Rd, Ste. 410, San Carlos, CA 94070, USA w ciągu 60 dni od wydania wyników testu, a pochodząca od Pani próbka zostanie zniszczona.

OŚWIADCZENIE ZGODY PACJENTA:
Przeczytałam lub przeczytano mi powyższe informacje dotyczące świadomej zgody i nieinwazyjnego testu prenatalnego Panorama. Przed wyrażeniem świadomej zgody miałam możliwość zadania mojemu dostawcy usług medycznych i lekarzowi pytań dotyczących tego testu, w tym pytań dotyczących jego rzetelności, związanych z nim zagrożeń oraz dostępnych innych możliwości. Niniejszym proszę i upoważniam firmę Natera do zbadania moich próbek pod kątem powyższych aberracji chromosomowych. Potwierdzam, że muszę podpisać oświadczenie o zgodzie zlokalizowane na formularzu zamówienia testu, które zostanie przesłane firmie Natera razem z pochodzącymi ode mnie próbkami. Rozumiem, że muszę również podpisać niniejszy formularz zgody, który pozostanie w mojej dokumentacji klinicznej.

_____ _____
Podpis pacjenta Data

_____
Imię i nazwisko drukowanymi literami

_____ _____
Lekarz Data