

## РЕГИСТРАЦИОННАЯ ФОРМА

Неинвазивный пренатальный тест Prenetix. Определение основных анеуплоидий плода по свободно циркулирующей ДНК плода в крови беременной женщины.



Заполняется пациентом

Все поля обязательны для заполнения

ФИО (полностью)

И в а н о в а М а р и я И в а н о в н а

Дата рождения

1 1 день 1 1 месяц 1 9 9 0 год

Заполняется при прохождении теста в Центре Genetico:

Паспорт серия 1234 № 567890 выдан « 11 » декабря 2000 г.  
кем УФМС России по Свердловской области в Верх-Исетском районе г. Екатеринбург

Адрес проживания г. Екатеринбург, ул. Белинского, д. 85

Контактный телефон 8 903 123 45 67 E-mail maria@email.ru

Рост 164 см Вес 51 кг (на дату обследования)

Срок беременности (на дату обследования) 1 5 недель(и) 0 1 дня(ей)

Дата определения срока 2 3 день 1 2 месяц 2 0 1 6 год

по:  УЗИ  ПМЦ  ЭКО

Предполагаемая дата родов 0 4 день 0 6 месяц 2 0 1 7 год

по:  УЗИ  ПМЦ  ЭКО КТР \_\_\_\_\_ mm

Первый день ПМЦ 0 8 день 0 9 месяц 2 0 1 6 год

Кол-во плодов  1  2 Беременность после ЭКО  да  нет

Заполняется при беременности в результате ЭКО:

Донор яйцеклетки  я сама  третье лицо Возраст при извлечении яйцеклетки \_\_\_\_\_ лет

Ваш врач акушер-гинеколог (ФИО)

*П е т р о в а М а р и я*  
*П е т р о в н а*

Контактный телефон врача

*8 90 34567890*

E-mail

*petrova@email.ru*

Женская консультация/ клиника, где Вы наблюдаетесь

*ООО «Клиника»*

ФИО врача, направившего на данное исследование (в случае, если отличается от указанного выше)

*С и д о р о в а М а р и я С и д о р о в н а*

Вы когда-либо имели положительные тесты на гепатит / ВИЧ



нет



да, уточните

Вы или кто-либо из Ваших родственников страдали наследственными заболеваниями



нет



да, уточните

Вам когда-либо осуществляли:

переливание крови



нет



да, уточните

пересадку органов (включая костный мозг)



нет



да, уточните

лечение стволовыми клетками



нет



да, уточните

Заполняется при прохождении теста в Центре Genetico:

Укажите, откуда Вы впервые узнали об услугах центра Genetico



от представителей компании



в интернете



от знакомых



другое

*от лечащего врача*

Я, *Иванова Мария Ивановна*

подтверждаю, что пробирка с биоматериалом промаркирована при мне

Дата заполнения формы: « *23* »

*12*

20 *16* г.

Подпись



Заполняется медицинским работником

Все поля обязательны для заполнения

Дата забора крови 2 3 день 1 2 месяц 2 0 1 6 год

Время забора 1 0 ч 1 5 мин

Показания для проведения Неинвазивного Пренатального Теста Prenetix

- Возраст > 35 лет
- Риск анеуплоидии по результатам биохимического скрининга
- Невынашивание беременности в анамнезе
- Семейная история (в роду были анеуплоидии или наследственные заболевания)
- Подозрение на хромосомную аномалию плода по УЗИ
- Бесплодие в анамнезе
- Мертворождения или ребенок с ВПР в анамнезе
- Другое \_\_\_\_\_

Необходимые условия:

1. Беременность одноплодная или двуплодная
2. Срок беременности – не менее полных 10 недель

Настоящим подтверждаю правильность указанных выше данных и соответствие данных о беременности заявленным условиям

Подпись медицинского работника

Я, Иванова Мария Ивановна

\_\_\_\_\_ (Ф.И.О.),

подтверждаю свое согласие на обработку в ООО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО» (далее – Исполнитель) моих персональных данных, включающих: Ф.И.О., пол, дату рождения, адрес проживания, контактный телефон, паспортные данные, данные о состоянии моего здоровья, заболеваниях, в целях оказания медицинских услуг при условии, что их обработка осуществляется лицом, профессионально занимающимся медицинской деятельностью и обязанным сохранять врачебную тайну.

Предоставляю Исполнителю право осуществлять все действия (операции) с моими персональными данными, включая сбор, систематизацию, накопление, хранение, обновление, изменение, использование, обезличивание, блокирование, уничтожение. Исполнитель вправе обрабатывать мои персональные данные посредством внесения их в электронную базу данных, включения в списки (реестры) и отчетные формы.

Срок хранения моих персональных данных соответствует сроку хранения первичных медицинских документов и составляет пять лет. Передача моих персональных данных иным лицам или иное их разглашение может осуществляться только с моего письменного согласия.

Настоящее согласие дано мной « 23 » \_\_\_\_\_ 12 \_\_\_\_\_ 20 16 \_\_\_\_\_ г. и действует бессрочно.

# ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ НА ПРОВЕДЕНИЕ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ ПЛОДА НА НАЛИЧИЕ АНЕУПЛОИДИЙ 13, 18, 21, X, Y ХРОМОСОМ – PRENETIX

Просьба внимательно ознакомиться с представленной ниже информацией перед проведением генетического исследования в ООО «Центр Генетики и Репродуктивной Медицины «ГЕНЕТИКО» (ООО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО», далее – Исполнитель):

1. Цель генетического исследования «Prenetix» заключается в анализе свободно циркулирующей плодной ДНК в кровотоке беременной женщины с последующим подсчетом вероятности рождения ребёнка с распространенными хромосомными патологиями: синдромами Дауна, Эдвардса, Патау и некоторыми хромосомными аномалиями с участием половых хромосом (синдромами Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, полиX-синдромами, полиY-синдромами, XXYY-синдромами). Заключение по результатам проведённого генетического исследования составляется на основе автоматического подсчета вероятности наличия у плода перечисленных хромосомных нарушений с использованием алгоритма FORTE.

2. Проводимое исследование позволит беременным женщинам избежать неоправданных инвазивных процедур для определения хромосомной аномалии у плода.

3. Неинвазивное пренатальное тестирование плода на наличие анеуплоидий 13, 18, 21, X, Y хромосом «Prenetix» представляет собой персональное научное исследование и не является медицинским диагностическим тестом.

4. При выявлении высокого риска наличия у плода хромосомной аномалии по результатам исследования «Prenetix» необходимо проведение подтверждающего диагностического теста, определения кариотипа плода по материалу, полученному в ходе инвазивной процедуры (амниоцентез, кордоцентез).

5. Ограничения генетического исследования «Prenetix»:

- При одноплодной беременности исследование определяет анеуплоидии с кариотипом: 47,XX, +21; 47,XY, +21; 47,XX, +18; 47,XY, +18; 47,XX, +13; 47,XY, +13; 45,X; 47,XXY; 47,XXX; 47,XXY; 48,XXYY.
- При двуплодной беременности исследование определяет анеуплоидии с кариотипом: 47,XX, +21; 47,XY, +21; 47,XX, +18; 47,XY, +18; 47,XX, +13; 47,XY, +13.

Проведение исследования возможно только начиная с полных 10 эмбриональных недель беременности пациентки (подтверждается справкой, предоставленной врачом-гинекологом, или протоколом УЗИ).

Исследование не проводится в случаях:

- срок беременности менее 10 эмбриональных недель на момент забора крови для исследования;
- количество плодов превышает два;
- наличие онкологического заболевания у пациентки.

В редких случаях результат обследования отражает только анализ риска трисомий 21, 18 и 13 без исследования половых хромосом, при этом сделать вывод о поле плода невозможно. Соответственно, такой анализ не содержит информацию о рисках по анеуплоидиям половых хромосом. Исследование в этом случае считается выполненным, стоимость не возвращается.

Не рекомендуется проведение исследования в случае установленного синдрома «исчезающего близнеца» (гибель одного плода при первично многоплодной беременности на ранних сроках), поскольку велика вероятность получения неопределенного результата. В случае отсутствия результата повторное исследование не проводится, стоимость анализа не возвращается.

Исследование анеуплоидий по половым хромосомам, а также определение пола будущего ребенка, возможно при условии одноплодной беременности и по желанию пациентки. В случае дуплоидной беременности анализ определяет наличие или отсутствие плода мужского пола, но не показывает, оба плода или только один мужской.

Вероятность ложноположительных («высокий риск» для эуплоидного (с нормальным кариотипом) плода) и ложноотрицательных («низкий риск» для плода с трисомией) результатов составляет 0,1%-5% в зависимости от типа хромосомной аномалии. Полученный результат стоит интерпретировать в совокупности с другими клиническими критериями.

В проводимом исследовании невозможно исключить перестройки хромосом, микродупликационные и микроделеционные нарушения, мозаичные варианты хромосомных аномалий и другие хромосомные повреждения. Тест Prenetix неинформативен при анеуплоидиях у пациентки.

Исследование не исключает наличие у плода врожденных пороков и других аномалий развития, поэтому не заменяет плановое ультразвуковое обследование пациентки в положенные для этого сроки.

Исследование не диагностирует ряд патологий, которые могут быть заподозрены при проведении стандартного биохимического скрининга беременных, поэтому не заменяет рекомендованное стандартами плановое обследование женщины с определением уровня сывороточных маркеров в крови.

ФИО клиента Иванова Мария Ивановна подпись и дата 23.12.2016



На результат исследования влияет:

- наличие в анамнезе пациентки переливания крови, пересадки органов (включая костный мозг), лечения стволовыми клетками;
- индекс массы тела пациентки свыше 30;
- мозаицизм в соматических клетках матери, плода и его оболочек, в который вовлечены исследуемые хромосомы;
- беременность, наступившая в результате ЭКО с использованием донорской яйцеклетки и при суррогатном материнстве.

В минимальном проценте случаев (3%), в силу методологических ограничений, невозможно получить результат исследования. В таких ситуациях требуется сдача дополнительного количества биоматериала (20 мл периферической венозной крови). Срок исследования при этом увеличивается, повторное тестирование и транспортировка биоматериала в этом случае для пациентки бесплатно.

6. Все личные данные, касающиеся Вас и Ваших родственников, так же, как и результаты генетического исследования, проводимого Исполнителем, конфиденциальны и не подлежат передаче другим лицам без Вашего согласия. Отозвать согласие по одному или всем нижеприведённым пунктам возможно без объяснения дополнительных причин до момента получения результата обследования.

На основании представленной информации,

Я, Иванова Мария Ивановна, дата рождения 11.11.1990 выражаю согласие на проведение персонального научного генетического исследования «Prenetix» по предоставленному образцу крови

с определением пола плода  с определением анеуплоидий по половым хромосомам.

Также выражаю согласие:

- при получении результатов «Prenetix», свидетельствующих в пользу высокого риска наличия у плода хромосомной аномалии, и проведении уточняющей диагностики путём инвазивной процедуры с определением кариотипа плода, согласна предоставить Исполнителю результаты такого исследования;
- после рождения ребёнка согласна сообщить о поле и состоянии здоровья новорожденного(ой);
- при необходимости результаты исследований могут быть использованы в медико-генетическом консультировании или генетическом обследовании других членов моей семьи;
- Я согласна предоставить исполнителю дополнительные образцы своей крови (до 20 мл) в случаях, если это обусловлено наличием ограничений, влияющих на результат исследования и/или для проведения контрольного исследования;

Я согласна получить полную информацию по результатам исследования, в том числе при выявлении высокого риска хромосомной патологии у плода.

Я согласна, что результаты исследования могут быть переданы лечащему врачу, согласно информации, указанной в регистрационной форме.

Я проинформирована, что проводимое генетическое исследование имеет ограничения и не всегда даёт возможность выявить присутствующие нарушения наследственного материала.

При необходимости, образец моей крови может быть отправлен для исследования за пределы Российской Федерации в партнерскую лабораторию Исполнителя при условии сохранения конфиденциальности предоставленной мной информации.

Подписывая данный документ, я даю согласие на проведение генетического исследования "Prenetix", будучи осведомленным в ограничениях данного теста. Мною получены в полном объеме разъяснения на возникшие вопросы, касающиеся исследования.

## ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ТЕРМИНЫ:

**Анеуплодия** – патологическое изменение хромосомного набора.

**Биоматериал** – образец биологического материала, используемый для проведения генетического исследования.

**ДНК** – молекула, состоящая из отдельных букв (нуклеотидов), в последовательности которых закодирована наследственная информация человека.

**Кариотип** – хромосомный набор человека.

**Кариотипирование** – определение хромосомного набора с прицельным изучением количества хромосом и их структуры под микроскопом.

**КТР** – копчико-теменной размер у плода.

**Обследуемая** – беременная женщина, чей биоматериал предоставлен для проведения тестирования.

**ПМЦ** – последний менструальный цикл.

**УЗИ** – ультразвуковое исследование.

**Трисомия** – нарушение хромосомного набора, при котором вместо двух хромосом гомологичной пары присутствует третья дополнительная.

**Хромосома** – главный элемент клеточного ядра, основу которого составляет компактно упакованная молекула ДНК.

**ЭКО** – экстракорпоральное оплодотворение.

ФИО клиента Иванова Мария Ивановна

подпись и дата 23.12.2016

