

INFORMOVANÝ SOUHLAS S GENETICKÝM TESTEM NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TESTOVÁNÍ (NIPT) KITEM PANORAMA

POPIS ÚČELU ODBĚRU VZORKŮ A GENETICKÉHO VYŠETŘENÍ

Účelem navrhovaného testu je neinvazivní vyšetření trizomií chromozomů č. 21 (Downův syndrom), č. 18 (Edwardsův syndrom) a č. 13 (Patauův syndrom) a aneuploidií chromozomu X a Y. Chromozomální vady se projevují zvláštním vzhledem, mentálním postižením a mnohočetnými vadami orgánů. Léčba chromozomálních vad není v současné době možná. Pohlaví plodu je stanoveno průkazem DNA chromozomu Y. Pacientka nebude informována o pohlaví plodu do konce 12.týdne těhotenství.

POPIS NAVRHOVANÝCH METOD A POSTUPŮ

K testu je potřeba cca 20 ml krve. Odběr krve je prováděn pomocí vpichu jehly po dezinfekci místa vpichu. Vzorek krve je odebrán do zkumavek EDTA/Cell – Free DNA značky Streck. Zkumavky je nutné promíchat jemným otáčením (osm až desetkrát). Centrifugací do 48 hodin po odběru krve je oddělena plazma, která je následně použita k izolaci DNA a testování kitem Panorama TM (Natera, USA) ve spolupráci s Biopstickou laboratoří s.r.o. Prenatální neinvazivní vyšetření je bez rizika spontánního potratu nebo infekce a je vysoce přesné. Výsledek vyšetření bude připraven do 3 týdnů od přijetí vzorků. Platba za test bude vrácena, pokud test není uzavřen ani po druhém odběru, pokud je pravděpodobné, že výsledek při druhém odběru bude znám po 24. týdnu těhotenství nebo při falešně-pozitivním výsledku.

RIZIKA VÝKONU, NEOČEKÁVANÝCH NÁLEZŮ PRO PACIENTA A GENETICKY PŘÍBUZNÉ OSOBY

Při odběru krve může, zcela ojediněle, dojít v místě vpichu jehly ke vzniku modřiny, nebo k zánětu. I když poslední publikované údaje ověřily citlivost tohoto testu u trizomie chromozomu 21 – 99%, trizomie chromozomu 18 – 96,4%, trizomie chromozomu 13 – 99%, monozomie chromozomu X 92,9%, nemůže být zatím považován za diagnostický test, ale pouze za vysoce efektivní screeningový test. Proto v případě pozitivního nálezu postižení plodu je nutno výsledek ověřit invazivním vyšetřením choriových klků (CVS) nebo plodové vody (AMC), zatímco normální výsledek testu nemůže zcela vyloučit postižení plodu. Je to dáno limitací současné technologie.

LIMITACE A OMEZENÍ TESTU PANORAMA

Test Panorama nelze provést u těhotných po transplantaci kostní dřeně, dříve než po 6 měsících od transfúze krve nebo v případě syndromu mizejícího dvojčete. Test také nelze vyhodnotit v případě fetální frakce nižší než 2,8%.

VYŠETŘENÍ MÁ TYTO ALTERNATIVY

Invazivní vyšetření - odběr choriových klků (CVS) nebo plodové vody (AMC) nebo některé z neinvazivních vyšetření nabízená jinými společnostmi. Máte právo zvolit si z výše uvedených alternativních vyšetření.

ÚDAJE O MOŽNÉM OMEZENÍ V OBVYKLÉM ZPŮSOBU ŽIVOTA A V PRACOVNÍ SCHOPNOSTI

V případě odběru krve žádná omezení nejsou. Samotné vyšetření je prováděno neinvazivně, a proto Vás nijak neomezuje v obvyklém způsobu života

INFORMOVANÝ SOUHLAS S GENETICKÝM TESTEM NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TESTOVÁNÍ (NIPT) KITEM PANORAMA

POUČENÍ O PRÁVU PACIENTA SVOBODNĚ SE ROZHODNOUT O POSTUPU PŘI POSKYTOVÁNÍ ZDRAVOTNÍCH SLUŽEB

V souladu s § 28 odstavec 1 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách, má pacient právo svobodně rozhodnout o postupu při poskytování zdravotních služeb, pokud jiné právní předpisy toto právo nevylučují.

SOUHLAS S VYŠETŘENÍM

Souhlasím s výše definovaným odběrem vzorků krve, s jejich odstředěním, extrahováním plazmy izolaci DNA a vyšetřením v molekulárně genetických laboratořích firem Genetika Plzeň, s.r.o., Parková 1254/11A, Plzeň a Biopstická laboratoř s.r.o., Mikulášské nám. 4, Plzeň. Také uděluji souhlas společnosti Genetika Plzeň s.r.o., aby výsledky testu interpretovala. Prohlašuji, že jsem byla ošetřující lékařem úplně a dostatečně informována o důvodech vedoucích k plánovanému vyšetření. Lékař mne podrobně a srozumitelně seznámil s postupem a povahou navrhovaného vyšetření, jeho výhodami a úspěšností. Dále prohlašuji, že jsem byla lékařem poučena o následcích a možných rizicích této metody, o jejích alternativách, ale i o jiných závažných okolnostech s vyšetřením souvisejících. Lékař mne též informoval o možných omezeních ve způsobu života a v pracovní schopnosti po provedení této metody a o mém právu svobodně se rozhodnout o poskytnutí tohoto vyšetření. Měla jsem možnost se lékaře zeptat na vše, čemu jsem nerozuměla. Lékař mi všechny doplňující otázky jasně a srozumitelně zodpověděl. Všem bodům uvedeného poučení i odpovědím na doplňující otázky jsem úplně porozuměla. Dále prohlašuji, že jsem lékařovi sdělila všechny skutečnosti významné pro posouzení mého zdravotního stavu. Akceptuji upozornění, že v případě nepravdivosti tohoto prohlášení nejsou výše uvedené společnosti ani ošetřující lékař odpovědní za následky z toho plynoucí. Zavazuji se, že dojde-li k jakémukoli podstatné změně, budu lékaře neprodleně písemně informovat.

Souhlasím se zpracováním mých osobních údajů společnostmi Genetika Plzeň s.r.o. a také že moje klinické údaje budou užity mým lékařem nebo laboratoří k auditům, ke kontrole kvality vyšetření a vědeckým účelům při zachování anonymity mých osobních údajů.

Matka – jméno:

Matka – rodné číslo:

Chci znát pohlaví plodu:

ANO

NE

Podpis matky

(nebo zákonného zástupce): Dne:

Já, níže podepsaný(á) tímto potvrzuji, že jsem řádně informoval(a) pacientku (zákonného zástupce), jak uvedeno výše.

Dále potvrzuji, že u pacientky bylo provedeno genetické poradenství v souladu s platnou legislativou.

Podpis lékaře: Dne:

Genetika Plzeň, s.r.o.

Parková 1254/11A, 326 00 Plzeň
Telefon: +420 377 241 529, 603 174 793

Genetika Plzeň

www.genetika-plzen.cz