

INFORMOVANÝ SOUHLAS S NEINVAZIVNÍM PRENATÁLNÍM GENETICKÝM TESTEM

1. Popis účelu odběru vzorků a genetického vyšetření

Účelem prováděného testu je neinvazivní prenatální diagnostické vyšetření plodu na chromozomální odchylky, trizomie chromozomu 21, 18, 13, 16, 22, aneuploidie chromozomu X a Y a mikrodeleční syndromy-DiGeorgův syndrom (delece 22q11.2), Syndrom kočičího křiku 5p, Prader-Willi/Angelmanův syndrom 15q, 1p36 deleční syndrom, Jacobsenův syndrom 11q, Langer-Giedionův syndrom 8q, Wolf-Hirschhorn syndrom 4p.

Trizomie (tři kopie) chromozomů 21, 18 a 13 - jsou nejčastější početní chromozomální odchylky (**aneuploidie**), většinou vzniklé náhodně při početí. Chromozomy jsou bloky genů typického tvaru a počtu. Člověk má 23 párů chromozomů: jeden člen páru pochází od matky, druhý od otce. Pohlavní buňky - vajíčka a spermie - mají poloviční počet chromozomů, který se spáruje po početí. Nejčastější příčinou trizomie je chybně vyvinutá pohlavní buňka s nadpočetnou kopií chromozomu. Častěji tato chyba postihuje vajíčka a její riziko stoupá s věkem matky. Přbytek řádově stovek genů při trizomii vede k poruchám celkového vzhledu, vadám různých orgánů a opožděnému duševnímu vývoji. V současnosti neexistuje ani účinná prevence ani léčba těchto chorob a životní prognoza postižených je nepříznivá.

2. Popis prováděné metody a postup

Předmětem zákroku je odběr 2x 10 ml krve. Odběr krve je prováděn pomocí vpichu jehly po desinfekci místa vpichu (běžný odběr krevního vzorku).

Vzorky krve jsou odebrány do zkumavek Cell – Free DNA značky Streck a promíchány jemným otáčením (osm až desetkrát). Poté jsou vzorky krve odeslány společnosti Sequenom Laboratories, 3595 John Hopkins Court, San Diego CA 92121, US.

Neinvazivní prenatální test chromozomálních aneuploidií zjišťuje množství genů uložených na sledovaných chromozomech, které se v krvi matky objevují jako malé fragmenty DNA, které kolují v krevním oběhu matky. K vyšetřování se používají techniky „sekvenování nové generace“ spojené s bioinformatickou analýzou výsledků. Toto neinvazivní vyšetření je pro výše uvedené stanovení chromozomálních vad vysoce přesné – odhalí více než 99.9 % případů postižení plodu.

Výsledek vyšetření je k dispozici do 6 pracovních dnů od odebrání vzorku.

3. Rizika výkonu a rizika neočekávaných nálezů pro pacienta, ev. geneticky příbuzné osoby

Při odběru krve zcela ojediněle může v místě vpichu jehly dojít ke vzniku modřiny, nebo zcela výjimečně k zánětu.

Poslední publikované údaje ověřily účinnost tohoto testu u 99,1% případů trizomie 21. chromozomu (Downův syndrom), u 99,9% trizomie 18. chromozomu (Edwardsův syndrom) a

u 91,7% trizomie 13. chromozomu (Patauův syndrom). Účinnost stanovení pohlavního chromozomu Y je 99.4%, stanovení pohlavních aneuploidii 96.2%. Účinnost odhalení trizomie 16, 22 a mikrolečních syndromů je 94%. Stále tedy existuje, byť velmi nízké, riziko falešně negativního výsledku tohoto testu.

V případě pozitivního výsledku je nutno jej ověřit invazivním vyšetřením choriových klků (CVS) nebo plodové vody (AMC).

Asi v 0.9% případů je nutno odběr vzorku krve opakovat vzhledem k nedostatečné koncentraci DNA plodu v krvi matky.

Výsledky tohoto testu mohou být zkresleny, pokud sama matka má chromozomální odchylku nebo pokud je test proveden v časném stádiu těhotenství (méně než 10. týden), kdy ještě není v krvi matky dostatek volné DNA plodu. Výsledek může být ovlivněn také vzácnou kombinací chromozomálních odchylek (např. chimerismus, mikroduplikace, mikrolece). Výsledky testu mohou být dále zkresleny cizí DNA, pokud matka dostala transfuzi nebo je po transplantaci kmenových buněk.

4. Alternativy výkonu

Vyšetření má tyto alternativy:

Invazivní vyšetření:

- Odběr choriových klků (CVS)
- Odběr plodové vody (AMC)

5. Údaje o možném omezení v obvyklém způsobu života a v pracovní schopnosti, údaje o léčebném režimu a vhodných preventivních opatřeních

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

6. Souhlas s vyšetřením

Tímto výslovně uděluji společnosti IMALAB s.r.o., se sídlem Zlín, U Lomu 638, PSČ 760 01, svůj souhlas s výše definovaným odběrem vzorků krve a s jejím odesláním do společnosti Sequenom Laboratories, 3595 John Hopkins Court, San Diego CA 92121, US. Také uděluji souhlas společnosti Sequenom Laboratories, aby vzorky podrobila neinvazivnímu genetickému testu chromozomálních odchylek.

Prohlašuji, že jsem byla ošetřujícím 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 provedení tohoto vyšetření. Měla jsem možnost se lékaře zeptat na vše, čemu jsme nerozuměla. Lékař mi všechny doplňující otázky jasně a srozumitelně zodpověděl. Obsahu tohoto informovaného souhlasu i odpovédím na doplňující otázky jsem úplně porozuměla.

Dále prohlašuji, že jsem lékaři sdělila všechny skutečnosti významné pro posouzení mého zdravotního stavu. Akceptuji upozornění, že v případě nepravdivosti tohoto prohlášení nejsou společnost IMALAB s.r.o., společnost Sequenom Laboratories, ani ošetřující lékař odpovědní za tím způsobené následky. Zavazuji se, že dojde-li k jakémukoliv podstatné změně, budu společnost IMALAB s.r.o. neprodleně písemně informovat.

Prohlašuji, že jsem byla seznámena s cenou vyšetření ve výši 25.500 Kč a zavazuji se ji společnosti IMALAB s.r.o. na základě daňového dokladu uhradit provedení tohoto testu. Souhlasím s tím, aby IMALAB s.r.o. předala mé osobní údaje společnosti Sequenom Laboratories za účelem provedení a vyhodnocení testu.

Pacientka	
Jméno:	
Datum narození:	
IVF:	ano - ne
Datum:	
Podpis:	

Já, níže podepsaný MUDr.

tímto potvrzuji, že jsem řádně informoval pacientku, jak uvedeno výše.

Datum:

Podpis lékaře: