

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

1. ÚČEL NEINVAZIVNÍHO PRENATÁLNÍHO VYŠETŘENÍ

Účelem NIPT je neinvazivní vyšetření trisomií chromosomů 21 (Downův syndrom), 18 (Edwardsův syndrom), 13 (Patauův syndrom) a aneuploidií chromosomů X a Y. Chromosomální vady se projevují zvláštním vzhledem, mentálním postižením a mnohočetnými vadami orgánů. Léčba chromosomálních vad není v současné době možná. Pohlaví plodu je stanoveno průkazem DNA chromosomu Y. Pacientka nebude informována o pohlaví plodu do konce 12. týdne těhotenství.

2. ODBĚR VZORKU A POSTUP NIPT

K testu je potřeba cca 20 ml krve. Odběr krve je prováděn pomocí vpichu jehly po dezinfekci místa vpichu. Vzorek krve je odebírán do zkumavek „EDTA/Cell-Free DNA značky Streck“. Zkumavky s odebranou krví 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 Biopoptickou laboratoří s.r.o. Výsledek vyšetření bude připraven do tří týdnů od přijetí vzorků. Platba za NIPT bude vrácena, a) pokud test není uzavřen ani po druhém odběru; b) pokud je pravděpodobné, že výsledek druhého odběru bude znám po 24. týdnu těhotenství nebo c) při falešně-positivním výsledku.

3. RIZIKA VÝKONU, NEOČEKÁVANÝCH NÁLEZŮ PRO PACIENTA A GENETICKY PŘÍBUZNÉ OSOBY

Prenatální neinvazivní vyšetření je bez rizika spontánního potratu nebo infekce a je vysoce přesné. 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 trisomie chromosomu 21 – 99%; trisomie chromosomu 18 – 96,4%; trisomie chromosomu 13 – 99%; monosomie chromosomu 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.

4. 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%.

5. VYŠETŘENÍ MÁ TYTO ALTERNATIVY

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

6. 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

7. 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.

8. SOUHLAS S VYŠETŘENÍM

Souhlasím s výše definovaným odběrem vzorků krve, s jejich odstředěním, extrahováním plazmy izolaci DNA a vyšetřením v molekulárně genetických laboratořích společností 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 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 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 jakékoli podstatné změně, budu lékaře neprodleně písemně informovat.

Souhlasím se zpracováním mých osobních údajů společností 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.

Žena – jméno:

Žena – rodné číslo:

Chci znát pohlaví plodu: ANO

NE

Podpis ženy

(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: