

## INFORMOVANÝ SOUHLAS S NEINVAZIVNÍM PRENATÁLNÍM GENETICKÝM TESTEM

### 1. Popis účelu odběru vzorků a genetického vyšetření

Účelem navrženého testu je neinvazivní prenatální diagnostické vyšetření plodu na chromozomální odchylky, trizomie 21., 18., a 13. chromozomu. Další možnosti testu dovolují testování aneuploidie chromozomu X a Y, monozomie X a určení pohlaví plodu. **Trizomie** (tři kopie) chromozomů číslo 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 nadpočetným chromozomem. Častěji tato chyba postihuje vajíčka a její riziko stoupá s věkem matky. Přebytek 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 prognosa postižených je nepříznivá.

### 2. Popis navrhovaných metod a postupů

Předmětem zákroku je odběr 2x 10 ml krve. Odběr krve je prováděn pomocí vpichu jehly po desinfekci místa vpichu.

Vzorky krve budou odebrány do zkumavek Cell – Free DNA značky Streck a promíchány jemným otáčením (osm až desetkrát). Poté budou vzorky krve odeslány společnosti ARIOSA Diagnostics, Inc., 5945 Optical Court, San Jose, CA 95138, USA. Neinvazivní prenatální test chromozomálních aneuploidií zjišťuje množství genů uložených na sledovaných chromozomech a zapsaných v úsecích deoxyribonukleové kyseliny (DNA) plodu, 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 chromozomální vysoce přesné – odhalí více než 99 % případů postižení plodu.

Výsledek vyšetření je k dispozici do 7 pracovních dnů od odebrání vzorku.

### 3. Rizika výkonu, 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 99,91% případů trizomie 21. chromozomu (Downův syndrom), u 98,79% trizomie 18. chromozomu (Edwardsův syndrom) a u 98,7% trisomie 13. chromozomu (Patauův syndrom). Účinnost stanovení pohlavního

chromozomu Y je vyšší než 99%. Stále tedy zbývá - i když 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 u 4% 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, pokud je test proveden v časném 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 také mohou být zkresleny cizí DNA, pokud matka dostala transfuzi nebo je po transplantaci kmenových buněk.

U pacientek, které podstoupily transplantaci kostní dřeně, transplantaci orgánu nebo mají metastazující karcinom, se nedoporučuje podstoupit Harmony Prenatal Test. Další omezení testu jsou uvedena v tabulce.

Počet plodů	Harmony Prenatal Test (Trizomie 21, 18, 13) s/bez možnosti určení pohlaví	Harmony Prenatal Test (Trizomie 21, 18, 13) Možnost testování aneuploidií nebo monozomie X
1 (IVF)	✓	✓
2 (IVF)	✓	NE
Více než 2	NE	NE

#### 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 PREDIKO, s.r.o., se sídlem Zlín, Tř. T. Bati 3705, PSČ 760 01, svůj souhlas s výše definovaným odběrem vzorků krve a s jejich odesláním společnosti ARIOSIA Diagnostics, Inc., 5945 Optical Court, San Jose, CA 95138, USA, 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 poskytnutí 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 odpovědím 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 PREDIKO, s.r.o. ani společnost ARIOSIA Diagnostics, Inc. ani ošetřující lékař odpovědní za tímto způsobené následky. Zavazuji se, že dojde-li k jakémoliv podstatné změně, budu společnost PREDIKO, s.r.o. neprodleně písemně informovat.*

*Prohlašuji, že jsem byla seznámena s cenou vyšetření ve výši 9.900,- Kč (Harmony Prenatal Test), 10.900,-Kč (Harmony Prenatal Test+další možné varianty testu) a zavazuji se společnosti PREDIKO, s.r.o na základě daňového dokladu uhradit provedení tohoto testu.*

*Souhlasím s tím, aby PREDIKO, s.r.o. předala mé osobní údaje společnosti ARIOSIA Diagnostics, Inc., za účelem provedení a vyhodnocení testu.*

Pacientka	
Jméno:	
Datum narození:	
Datum:	
Podpis:	

*Já, níže podepsaný MUDr. ....  
tímto potvrzují, že jsem řádně informoval pacientku, jak je uvedeno výše.*

Datum:

Podpis lékaře: