

CONSIMȚĂMÂNT INFORMAT AL PACIENTULUI

Panorama, test de screening prenatal

Consimțământul semnat trebuie păstrat în fișa medicală a pacientului (nu se trimite împreună cu probele)

Scopul testului

Testul de screening prenatal Panorama™ este un test non-invaziv utilizat pentru a depista anomaliile cromozomiale ale fătului descrise în tabelul de mai jos. Există posibilitatea de-a solicita raportarea pe rezultat a sexului copilului. Testul Panorama este efectuat din sângele matern, care conține, pe lângă ADN-ul mamei și ADN placentar; ADN-ul placentar este identic cu ADN-ul fătului în aproximativ 98% dintre sarcini. Panorama™ poate fi solicitat de către femeile care au cel puțin 9 săptămâni de sarcină. Medicul dvs. curant va poate furniza mai multe informații detaliate referitor la anomaliile cromozomiale evaluate prin acest test.

Anomaliile cromozomiale evaluate în testul Panorama:

Trisomia 21	Este determinată de o copie suplimentară a cromozomului 21 și mai este numită sindrom Down. Este cea mai comună cauză genetică a retardului mental și are o incidență de 1 la 830 de nașteri ¹ . Indivizii cu sindrom Down au IQ mediu de 50 și un grad variabil de retard mental. Unii copii cu sindrom Down au și defecte cardiace sau ale altor organe care pot implica intervenții chirurgicale sau tratament.
Trisomia 18	Este determinată de o copie suplimentară a cromozomului 18 și mai este numită sindrom Edwards. Are o incidență de 1 la 7500 de nașteri și determină retard mental sever ¹ . Majoritatea copiilor născuți cu trisomie 18 au multiple defecte severe ce afectează creierul, inima și alte organe. Subdezvoltarea fătului în timpul sarcinii este comună și mulți bebeluși se nasc prematur. Dintre bebelușii născuți, cei mai mulți mor în primul an de viață. Bebelușii care supraviețuiesc prezintă retard mental sever și probleme de dezvoltare.
Trisomia 13	Este determinată de o copie suplimentară a cromozomului 13 și mai este numită și sindrom Patau. Are o incidență de 1 la 22700 de nașteri vii și determină retard mental sever ¹ . Majoritatea copiilor născuți cu trisomie 13 au multiple defecte severe ce afectează creierul și alte organe. Mulți copii sunt născuți prematur. Dintre bebelușii născuți vii, majoritatea mor în timpul primului an de viață.
Monosomia X*	Este determinată de absența unui cromozom X și mai este numită și sindrom Turner. Aceasta condiție afectează doar fetele și are o incidență de 1 la 5000 de nou-născuți vii ^{1, 2} . Fetele cu monosomie X au o înălțime mai mică decât media. Unele fete au afecțiuni cardiace, probleme de auz, probleme minore de învățare. În cele mai multe cazuri, indivizii cu monosomie sunt infertili.
Triploidia**	Este determinată de o copie suplimentară a tuturor cromozomilor. Anomaliile sunt deseori prezente atât la placenta cât și la făt. Are o incidență de 1 la 1000 de sarcini de trimestru I ¹ ; majoritatea fetușilor cu triploidie sunt avortați spontan sau se nasc prematur. Dintre acei rari copii născuți vii, majoritatea mor în primul an de viață. Femeile ce poartă o sarcină cu un făt cu triploidie suferă de diverse complicații în timpul sarcinii precum preeclampsia, stări de vomă, sângerări excesive, afecțiuni ale placentei.

¹ (Nussbaum et al 2007 Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7 Ed) Oxford Sounders, Phila, PA; Arthur Robinson & Mary G Linden, 1993, Clinical Genetics Handbook, Second Edition. Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications)

* Monosomy X nu este evaluată pentru sarcinile gemelare dizigote sau pentru sarcinile cu mamă purtătoare sau cu ovule donate

** Triploidy nu este evaluată pentru sarcinile gemelare, sarcinile cu mamă purtătoare sau cu ovule donate.

Metode: Sunt necesare 2 vacutainere de sânge recoltate de la mama. Proba este analizată doar pentru anomaliile cromozomiale descrise mai sus. Trisomiile cromozomilor de sex (XXY, XXX și XYY) vor fi raportate dacă vor fi identificate. Alte constatări incidentale **nu** vor fi raportate.

- Pentru sarcinile unice, se va efectua screening-ul pentru trisomia 21, trisomia 18, trisomia 13, monosomia X și triploidia. Trisomiile cromozomilor sexuali (XXY, XXX și XYY) vor fi raportate dacă vor fi identificate.
- Pentru sarcinile gemelare, sarcina va fi evaluată pentru zigoție. Testul pentru zigoție determină dacă gemenii sunt monoziгоți (identici) sau dizigoți (non-identici). În funcție de zigoție, este efectuat screening-ul pentru diferite anomalii cromozomiale:
 - Pentru gemenii monoziгоți (identici) va fi efectuat screening-ul pentru trisomia 21, trisomia 18, trisomia 13 și monosomia X. Trisomiile cromozomilor de sex (XXY, XXX și XYY) vor fi raportate dacă vor fi identificate.
 - Pentru gemenii dizigoți (non-identici) va fi efectuat doar screening-ul pentru trisomia 21, trisomia 18 și trisomia 13.
- Pentru sarcinile unice obținute cu ovule donate sau sarcinile unice cu mamă purtătoare va fi efectuat doar screening-ul pentru trisomia 21, trisomia 18 și trisomia 13.

Rezultatele testului: Rezultatele dvs. vor fi transmise către furnizorul de servicii medicale care a solicitat testul.

- Un rezultat "risc scăzut" indică o probabilitate redusă ca fătul să fie purtător a uneia dintre anomaliile cromozomiale descrise mai sus, dar nu garantează lipsa anomaliilor cromozomiale sau un copil sănătos.
- Un rezultat "risc crescut" indică o probabilitate ridicată ca fătul să fie purtător al uneia sau a mai multor dintre anomaliile cromozomiale testate, dar nu confirmă faptul că fătul prezintă respectiva anomalie. Testarea diagnostică prenatală, precum biopsia vilozităților coriale sau amniocenteza sau testarea genetică post-natală a copilului sunt recomandate

pentru confirmare. Medicul dvs. vă va explica etapele următoare necesare pentru confirmarea diagnosticului, ce pot include și consultul genetic de specialitate.

- Există posibilitatea, în anumite cazuri, ca pentru anumite probe furnizate să nu poate fi emis un rezultat sau să fie emis un rezultat parțial; în funcție de factorii care au generat un astfel de rezultat, Natera poate solicita sau nu repetarea recoltării. Pacientele care nu primesc un rezultat pentru Panorama pot prezenta sau nu risc de anomalii cromozomiale pentru făt. În cazuri rare, Natera nu poate emite un rezultat pentru o anumită probă. Deși rar, există cazuri în care patternul ADN nu poate fi evaluat prin acest test. În acest caz, nu se va emite un rezultat, însă nu va fi solicitată nici repetarea recoltării și sunt recomandate alte metode de screening care pot fi mai potrivite.

Testul Panorama nu este un test de diagnostic – nu va confirma niciuna dintre anomaliile cromozomiale descrise mai sus. Va furniza doar un risc pentru aceste patologii pentru sarcina curentă. Totuși, **DECIZIILE LEGATE DE SARCINĂ NU SE VOR LUA DOAR ÎN BAZA ACESTUI TEST SCREENING, DEOARECE ACEST TEST NU CONFIRMĂ SAU NU EXCLUDE PREZENȚA UNEI ANOMALII CROMOZOMIALE LA FĂT.**

Pentru rezultate concludive, testarea cu scop diagnostic trebuie efectuată în timpul sarcinii sau post-natal pentru a confirma sau exclude anumite anomalii cromozomiale.

Limitările testului și riscuri: Deși acest test va detecta majoritatea sarcinilor în care fătul este purtător a uneia dintre anomaliile cromozomiale descrise anterior, nu poate detecta la 100% dintre sarcinile cu aceste anomalii. Rezultatul acestui test nu exclude alte anomalii ale cromozomilor testați și nu detectează anomalii ale altor cromozomi, alte boli genetice, malformații congenitale sau alte complicații/malformații ale fătului dvs. Testul Panorama a fost dezvoltat de Natera Inc., un laborator certificat de CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments). Testul nu a fost aprobat de FDA (Food and Drug Administration, U.S.A.). Rezultate inexacte ale testului sau imposibilitatea de-a obține rezultate pot fi determinate de una sau mai multe dintre următoarele cauze: întârzierea livrării probei, etichetarea greșită a probei, eroare de laborator, factori biologici, precum și, dar nu numai: contaminarea sau degradarea probei, fracție scăzută de ADN fetal în proba maternă, mozaicism (prezența a două populații de celule, cu genotip diferit la același individ) matern, fetal sau placentar, alte variații genetice ale mamei sau ale fătului, sarcina gemelară nerecunoscută; alte circumstanțe care nu pot fi controlate, alte situații neprevăzute ce pot apărea. Aproximativ 1-2% din totalul sarcinilor prezintă mozaicism placentar limitat – o situație în care placenta prezintă celule cu anomalii cromozomiale, în timp ce fătul are cromozomii normali sau invers. Acest lucru se traduce prin faptul că cromozomii fătului este posibil să nu se potrivească ADN-ului placentar analizat.

Acest test nu poate fi efectuat pentru sarcini cu mai mult de doi feți (tripleți etc.), pentru sarcini cu sindromul geamănului dispărut (vanishing twin), pentru sarcini în care unul dintre feți s-a oprit din evoluție sau în reducere embrionară, pentru sarcini gemelare cu ovule donate/surogat sau pentru sarcini în care mama a suferit un transplant medular sau transplantul unui organ.

Alternative: Există mai multe tehnici de diagnostic prenatal disponibile în timpul sarcinii despre care puteți discuta cu medicul dvs. Aveți și opțiunea de-a nu efectua niciunul dintre testele pentru analiza cromozomilor. În cazul în care doriți să obțineți informații concludive referitor la cromozomii fetalii, pot fi solicitate testele invazive: amniocenteza și biopsia de vilozități coriale.

Considerente de confidențialitate: Natera se supune reglementărilor de confidențialitate ale HIPAA. Rezultatele vor fi transmise către furnizorul de servicii medicale la care ați contractat testul sau medicului genetician (unde este solicitat). În vederea obținerii rezultatelor, trebuie să contactați furnizorul de servicii medicale la care ați contractat testul. Suplimentar, rezultatele testului pot fi transmise către cei, care prin lege, pot avea acces la astfel de date.

Responsabilitatea financiară: Sunteți responsabil pentru achitarea contravalorii testului către furnizorul de servicii medicale la care ați contractat analiza.

Consilierea genetică: În cazul în care aveți întrebări suplimentare despre testul prenatal non-invaziv după discuțiile purtate cu medicul dvs., vă recomandăm să solicitați un consult genetic specializat, în urma căruia veți primi mai multe informații despre opțiunile de testare.

CONSIMITAMANTUL INFORMAT AL PACIENTULUI: Am citit informația prezentată în prezentul consimțământ informat despre Testul prenatal Panorama™. Am avut oportunitatea de-a adresa întrebări medicului meu referitor la acest test, inclusiv vis-a-vis de acuratețea rezultatelor testului, riscuri și alternative înainte de-a-mi da consimțământul. Solicit și autorizez Natera de-a-mi testa proba/probele pentru anomaliile cromozomiale descrise mai sus. Am înțeles faptul că trebuie să semnez consimțământul de pe formularul de solicitare care va fi trimis împreună cu probele mele către Natera. Înțeleg, de asemenea, că trebuie să semnez prezentul consimțământ, care va rămâne în dosarul medical.

Înțeleg și consimt următoarele activități de prelucrare, în ceea ce privește probele recoltate și informațiile aferente pe care le furnizează (bifați caseta corespunzătoare de mai jos):

- Probele mele și informațiile aferente vor fi trimise la un sediu al Natera (ca operator de date) în afara UE pentru efectuarea testului (testelor) solicitat (e). (Consimțământul dvs. este necesar pentru ca operatorul de date să efectueze testul (ele) solicitat (e).)
- Operatorul de date poate păstra probele rămase și informații aferente pentru viitoarele activități de cercetare și dezvoltare, validare și asigurare a calității, fie în mod independent, fie în colaborare cu terți parteneri; Eu și moștenitorii mei nu vom primi niciun fel de plăți, beneficii sau drepturi asupra produselor sau descoperirilor rezultate din probele furnizate.

* Dacă nu sunteți de acord cu utilizarea probelor pentru cercetare și dezvoltare, probele dvs. vor fi distruse în termen de 60 de zile de la efectuarea testului solicitat. Dacă sunteți de acord cu utilizarea probelor rămase pentru cercetare și dezvoltare, atunci probele rămase vor fi păstrate de către operatorul de date în conformitate cu legile aplicabile, inclusiv cu GDPR.

NUME, PRENUME PACIENTĂ

SEMNĂTURA PACIENTEI

DATA
