

ANEXA LA CONSIMȚĂMÂNTUL INFORMAT AL PACIENTULUI

Panelul de 5 microdeleții

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

Scopul testului

Testul de screening prenatal Panorama™ cu panel de microdeleții este un test non-invaziv utilizat pentru a depista anomaliile cromozomiale ale fătului, incluzând screeningul pentru cromozomi lipsa sau suplimentari și microdeleții (fragmente cromozomiale lipsă de la nivelul anumitor cromozomi) descrise în tabelul de mai jos. Există posibilitatea de-a solicita raportarea pe rezultat a sexului copilului. **Testul Panorama cu panel de 5 microdeleții este disponibil doar pentru sarcinile cu un singur făt în care nu s-au utilizat ovule donate sau nu este sarcină cu mamă purtătoare.**

Anomaliile cromozomiale evaluate în testul Panorama:

Sindrom 22q11.2 (Sindrom DiGeorge sau Velo-Cardio-Facial)	Sindromul de microdeletie 22q11.2 este determinat de absenta unui mic fragment de la nivelul cromozomului 22. Are o incidență de 1 la 2000 de nașteri ¹ . Majoritatea copiilor au retard mental ușor spre moderat și întârziere în dezvoltarea limbajului. Mulți prezintă defecte cardiace, afecțiuni ale sistemului imunitar și alte probleme. Unii copii prezintă tulburări de spectru autist și unii pot prezenta anumite tulburări psihice, precum schizofrenia.
Sindromul 1p36	Acest sindrom de microdeletie este determinat de absenta unui mic fragment de la nivelul cromozomului 1 și mai este numit Monosomie 1p36. Are o incidență de 1 la 5000 de nașteri ² . Copiii prezintă retard mental moderat spre sever. Majoritatea copiilor au afecțiuni cardiace. Unii copii pot necesita terapie fizică și ocupațională pentru a îmbunătăți tonusul muscular. Aproximativ jumătate dintre copii cu Monosomie 1p36 prezintă convulsii și/sau probleme de comportament; unii pot prezenta probleme de auz și/sau vedere.
Sindromul Cri-du-chat	Acest sindrom este determinat de absenta unui mic fragment de la nivelul cromozomului 5 și mai este numit Sindrom 5p-. Are o incidență de 1 la 20000 de nașteri ⁴ . Copiii au greutate mică la naștere, cu capul și creierul de dimensiuni mai mici. Deoseori au probleme respiratorii, de nutriție și retard mental sever.
Sindromul Angelman	Sindromul Angelman (AS) este determinat de absența unui fragment mic de la nivelul cromozomului 15, de disomie uniparentală (ambele copii ale cromozomului 15 sunt moștenite de la un părinte) și de alte cauze rare. Are o incidență de 1 la 12000 de nașteri ³ . Copiii au deseori probleme de nutriție și tonus muscular scăzut. Prezintă retard mental sever și probleme locomotorii; majoritatea au capul și creierul de dimensiuni mai mici și unii pot avea convulsii. Majoritatea nu pot vorbi.
Sindromul Prader-Willi	Sindromul Prader-Willi este determinat de absența unui fragment mic de la nivelul cromozomului 15, de disomie uniparentală (ambele copii ale cromozomului 15 sunt moștenite de la un părinte) și de alte cauze rare. Are o incidență de 1 la 10000 de nașteri ³ . Copiii au tonus muscular scăzut și probleme de nutriție. Copiii cu PWS au, de obicei, dizabilități intelectuale, probleme de comportament, dezvoltare întârziată a limbajului. Prezintă apetit crescut, fiind astfel predispuși spre obezitate și diabet.

(Gene Reviews: www.genereviews.org)

Metode: Microdelețiile enumerate anterior sunt efectuate în conjunctură cu testul Panorama standard atunci când sunt solicitate pe formularul de solicitare. Probele sunt testate doar pentru anomaliile cromozomiale din testul Panorama standard și pentru microdelețiile descrise mai sus. Alte constatări incidentale **nu** vor fi raportate.

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 sau microdelețiile 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 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:

Toate riscurile și limitările descrise anterior pentru Testul Panorama sunt aplicabile și pentru panelul de microdeleții.

Suplimentar, următoarele limitări sau riscuri sunt aplicabile:

- Testul Panorama cu panel de 5 microdeleții NU este disponibil și nu poate fi efectuat pentru sarcinile gemelare sau pentru sarcinile cu ovule donate sau cu mamă purtătoare.
- **Dacă mama este purtătoare a sindromului 22q11.2:** Panorama nu va putea emite pentru făt un rezultat pentru sindromul 22q11.2. Se recomandă utilizarea altei forme de testare pentru acest sindrom.
- **Riscul identificării accidentale a microdelețiilor la mamă:** Testul efectuează screeningul pentru 22q11.2 la făt. Totuși, este posibil ca în cursul analizei să fie identificat faptul că mama este purtătoare a sindromului 22q11.2. Dacă aceasta are loc, Panorama va raporta că 1 din 2 sau 50% din sarcini pot fi afectate (deoarece nu se poate evalua fătul în acest caz). Pentru că testul Panorama nu este un test de "diagnostic" pentru mama fătului, puteți solicita teste suplimentare pentru a investiga dacă sunteți purtătoare a sindromului 22q11.2. De asemenea, aflarea faptului că ești purtătoare a unui sindrom de microdeleție poate determina sentimente de anxietate sau griji despre propria sănătate cât și referitoare la sarcină. Femeile care nu vor să-și asume riscul unor astfel de vești trebuie să ia în considerare alte opțiuni de testare.
- Dacă procentul de ADN fetal este sub 7%, screening-ul pentru sindrom Angelman nu va fi efectuat și rezultatul va fi raportat ca "risc nemodificat". "Risc nemodificat" și "Risc după testare" reflecta riscul în populația generală pentru boala respectivă. În aceste situații nu se recomandă repetarea recoltării.

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 concluzive referitor la cromozomii fetalii, pot fi solicitate testele invazive: amniocenteza și biopsia de vilozități coriale.

CONSIMITAMANTUL INFORMAT AL PACIENTULUI: Am citit informația prezentată în prezenta anexa la consimțământul informat despre Testul prenatal Panorama™ cu panelul de microdeleții. Am avut oportunitatea de-a adresa întrebări medicului meu referitor la acest test, inclusiv referitoare la 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
