



Forms for patient and doctor information: ФИО пациента, Телефон или e-mail, ФИО врача

Forms for birth date, menstrual cycle, pregnancy term, date of sampling, and medical card number.

Sex selection: Пол: М Ж

13.6

Barcode area: Штрих-код

Принимаемые препараты Наименование мед. организации

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Хромосомный микроматричный анализ

19.09.001 - Хромосомный микроматричный анализ (молекулярно-генетический анализ aCGH) при неразвивающейся беременности (абортный материал) Optima

Биоматериал: abortifacient material, chorion, placenta, maternal blood

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

19.08.002 - Non-invasive determination of Rh factor of the fetus
19.08.009 - Non-invasive determination of fetal sex. Screening test

\* Внимание! Необходимо указать следующую информацию

Срок беременности по УЗИ: weeks and days

Принимает ли низкомолекулярный гепарин:

Yes, specify name and date of last injection. No

НЕИНВАЗИВНЫЙ ПРЕНАТАЛЬНЫЙ ТЕСТ (НИПТ)

Внимание! Ограничения исследований:

- срок беременности менее 10 акушерских недель...
онкологические заболевания...
пересадка органов...
аллогенное переливание крови...
терапия человеческим сывороточным альбумином...
терапия гепарином...
гибель одного из плодов...
беременность более чем двумя плодами...
беременность двумя плодами с применением донорских программ...

Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг

19.08.003 - NIPT T21...
19.08.004 - NIPT 6 syndromes...
19.08.010 - NIPT basic panel...
19.08.011 - NIPT - non-invasive prenatal DNA test...
19.08.007 - NIPT Panorama (Natera, USA)...
19.08.008 - NIPT Panorama (Natera, USA), expanded panel...

Внимание! Важно заполнить все поля!

Forms for: Number of fetuses, Donor egg carrier, Embryo reduction, Surrogate mother, Determine fetal sex

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

High risk by screening, Markers by ultrasound, Maternal age > 35, Chromosomal pathology in anamnesis

\* Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии не являются специфичными для какой-либо патологии...

Первый день последней менструации

Day, month, year

Срок беременности по УЗИ

Weeks and days

День цикла

Day

Внимание! Набор с собранными образцами не замораживайте и не охлаждайте

# ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ ПАЦИЕНТА НА ПРОВЕДЕНИЕ НЕИНВАЗИВНОГО ПРЕНАТАЛЬНОГО ТЕСТИРОВАНИЯ ПЛОДА НА НАЛИЧИЕ АНЕУПЛОДИЙ

Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ) основан на исследовании ДНК плода по венозной крови матери. НИПТ выявляет изменения в числе копий исследуемых хромосом (трисомии 21,18,13 и анеуплоидии X, Y) у плода на ранних сроках беременности и является скрининговым исследованием. Из венозной крови матери выделяется фетальная ДНК, которую анализируют методом высокопроизводительного секвенирования, определяют хромосомное соотношение cfDNA. Полученные данные обрабатываются специальными алгоритмами, Отчет о пренатальном скрининговом тестировании содержит четкий, легко интерпретируемый результат о наличии низкого или высокого риска хромосомной аномалии.

**НИЗКИЙ РИСК** говорит об отсутствии хромосомных болезней с точностью более 99%. Точность выявления разных анеуплоидий отличается (для 21-й и 18-й хромосом выше, чем для 13-й и половых хромосом).

Трисомия	Чувствительность	Специфичность	PPV*
T21 (Синдром Дауна)	99,17%	99,95%	92,19%
T18 (Синдром Эдвардса)	98,24%	99,95%	76,61%
T13 (Синдром Патау) 100%	96,96%	32,84%	

Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 May;45(5):530-8.doi:10.1002/uog.14792

\*Положительное прогностическое значение (PPV) — это доля истинно положительных результатов теста.

**В СЛУЧАЕ ВЫЯВЛЕНИЯ ВЫСОКОГО РИСКА** вероятность наличия у исследуемого плода хромосомных анеуплоидий выше среднего. Все результаты с высоким риском должны быть дополнительно исследованы инвазивными методами (хорионбиопсия, амниоцентез), чтобы исключить ложноположительный результат.

**НЕТ РЕЗУЛЬТАТА:** в случае, если в образце уровень плацентарной ДНК ниже 3,5%, то может потребоваться повторный забор, так как низкая фракция ДНК плода потенциально способна привести к ложноотрицательному результату. Несмотря на высокую точность метода, полученный результат не является однозначным показателем наличия того или иного заболевания и его стоит интерпретировать в совокупности с другими клиническими критериями, в том числе и с дополнительной консультацией врача-генетика. Исследование направлено на выявление определенных анеуплоидий, поэтому определить присутствие всех хромосомных аномалий, ассоциированных с заболеваниями, невозможно.

ОГРАНИЧЕНИЯ МЕТОДА	НА РЕЗУЛЬТАТ АНАЛИЗА МОЖЕТ ОКАЗЫВАТЬ ВЛИЯНИЕ:
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Определение пола будущего ребенка возможно при условии одноплодной беременности и по желанию пациентки.</li> <li>- Для всех тестов при двуплодной беременности так же анализируется наличие или отсутствие плода мужского пола, но тест не показывает, оба плода или только один мужской.</li> <li>- Проведение исследования возможно только начиная с полных 10 недель (подтверждается справкой, предоставленной врачом-гинекологом, или протоколом УЗИ).</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- индекс массы тела пациентки свыше 30;</li> <li>- мозаицизм в соматических клетках матери, плода и его оболочек, в который вовлечены исследуемые хромосомы;</li> <li>- аутоиммунные заболевания;</li> <li>- трисомия 13 или 18 или моносомия X у плода;</li> <li>- анеуплоидии по другим хромосомам;</li> <li>- риск развития преэклампсии, гестационный диабет;</li> <li>- нарушение условий транспортировки образца.</li> </ul>

- Я даю согласие на проведение генетического исследования. Я подтверждаю, что я прочла, поняла и согласна с информированным согласием. Мною получены в полном объеме разъяснения на возникшие вопросы, касающиеся исследования, я проинформирована о целях, методе, ограничениях теста.
- Я согласна получить полную информацию по результатам исследования, в том числе при выявлении высокого риска хромосомной патологии у плода.
- Я осведомлена, что все личные данные, касающиеся меня и моих родственников, так же, как и результаты генетического исследования, проводимого Исполнителем, конфиденциальны и не подлежат передаче другим лицам без моего согласия.
- Я даю согласие, что при необходимости образец моей крови может быть отправлен для исследования за пределы Российской Федерации в партнерскую лабораторию Исполнителя при условии сохранения конфиденциальности предоставленной мной информации.
- Я даю согласие, что при получении результатов, свидетельствующих в пользу высокого риска наличия у плода хромосомной аномалии, и проведении уточняющей диагностики путем инвазивной процедуры с определением кариотипа плода, согласна предоставить Исполнителю результаты такого исследования.
- Я даю согласие, что после рождения ребенка согласна сообщить пол и состояние здоровья новорожденного(ой).
- Я согласна предоставить исполнителю дополнительные образцы своей крови (до 20 мл) в случаях, если это обусловлено наличием ограничений, влияющих на результат исследования, и/или для проведения контрольного исследования.
- Я даю согласие на сохранение и исследование моих неиспользованных образцов и обезличенных результатов теста в качестве контроля, валидации, а также научных целей, при условии сохранения конфиденциальности предоставленной мной информации

Дата забора крови \_\_\_\_\_ Дата: \_\_\_\_\_

Подтверждаю, что предоставленная мною информация верна. пробирка с биоматериалом промаркирована при мне, срок ее годности не истек, данные указаны верно: \_\_\_\_\_ Подпись пациента \_\_\_\_\_

	НИПС T21	НИПТ базовая панель, 3 синдрома	НИПТ стандартная панель, 6 синдромов	НИПТ 8 синдромов	PANORAMA
Пол плода	+	+	+	+	+
Синдром Дауна (Трисомия 21)	+	+	+	+	+
Синдром Эдвардса (Трисомия 18)	-	+	-	+	+
Синдром Патау (Трисомия 13)	-	+	-	+	+
Синдром Тернера (Моносомия X, XO)	-	-	+	+	+
Синдром Клайнфельтера (Дисомия X, XXY)	-	-	+	+	+
Синдром Якобса (Дисомия Y, XYY)	-	-	+	+	+
Синдром трипло-Х (Трисомия X, XXX)	-	-	+	+	+
Синдром 48 (дополнительная X и Y-хромосома, XXYY)	-	-	+	+	+
Микроделеционные синдромы	-	-	-	-	+
Триплоидия	-	-	-	-	+
Донорская яйцеклетка	+	+	+	+	+ без микроделений
Суррогатная мать	+	+	+	+	+ без микроделений
Многоплодная беременность	+	+	-	-	+ без микроделений
Редукция одного эмбриона	+	-	-	-	-
Аутосомно-рецессивные заболевания	-	-	-	-	-
Аутосомно-доминантные заболевания (Vistara дополнит. опция к Panorama)	-	-	-	-	+ доп. опция

