



ФИО пациента

Телефон или e-mail

ФИО врача

Дата рождения:

День цикла:

Срок беременности (недели):

Дата взятия:

Номер медицинской карты:

Пол: М Ж

13.6

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: абортный материал: плодное яйцо, ворсины хориона, кусочек пуповины
 кровь матери

ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

19.08.002 - Неинвазивное определение резус-фактора плода*

19.08.009 - Неинвазивное определение пола плода. Скрининговый тест

* Внимание! Необходимо указать следующую информацию

Срок беременности по УЗИ недель дней

Принимает ли низкомолекулярный гепарин:

да, указать название _____ дата и время последней инъекции _____

нет

НЕИНВАЗИВНЫЙ ПРЕНАТАЛЬНЫЙ ТЕСТ (НИПТ)

Внимание! Ограничения исследований:

- срок беременности менее 10 акушерских недель на момент забора крови для исследования,
- онкологические заболевания,
- пересадка органов, костного мозга, лечение стволовыми клетками,
- аллогенное переливание крови в течение одного года,
- терапия человеческим сывороточным альбумином и/или экзогенными клетками ДНК в течение четырех недель,
- терапия гепарином в течение 24 часов,
- гибель одного из плодов при многоплодной беременности (ранее чем через 8 недель после обнаружения замершего плода),
- беременность более чем двумя плодами,
- беременность двумя плодами с применением донорских программ (донорская яйцеклетка, суррогатное материнство).

Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг

19.08.003 - НИПТ T21 - Неинвазивный пренатальный ДНК скрининг на синдром Дауна

19.08.004 - НИПТ стандартная панель

19.08.010 - НИПТ базовая панель - неинвазивный пренатальный ДНК тест на 3 синдрома

19.08.011 - НИПТ - неинвазивный пренатальный ДНК тест на 8 синдромов

19.08.007 - НИПТ Panorama (Natera, США), базовая панель - неинвазивный пренатальный ДНК тест на 8 синдромов

19.08.008 - НИПТ Panorama (Natera, США), расширенная панель - неинвазивный пренатальный ДНК тест на 13 синдромов

Внимание! Важно заполнить все поля!

Число плодов 1 2

Монохориальная

Дихориальная

Носитель донорской яйцеклетки да нет

Возраст донора

Редукция эмбриона да нет

Суррогатная мать да нет

Определить пол плода да нет

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Высокий риск по б/х скринингу Маркеры ХП по УЗИ* Возраст беременной более 35 лет Хромосомная патология в анамнезе

* Ультразвуковые маркеры хромосомной патологии не являются специфичными для какой-либо патологии и могут свидетельствовать о наличии как анеуплоидий, так и других хромосомных аномалий (микроделеций, микродупликаций). Хромосомный микроматричный анализ может быть рекомендован при наличии УЗИ маркеров.

Первый день последней менструации

день месяц год

Срок беременности по УЗИ

неделя день

День цикла

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"> - Определение пола будущего ребенка возможно при условии одноплодной беременности и по желанию пациентки. - 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. - Проведение исследования возможно только начиная с полных 10 недель (подтверждается справкой, предоставленной врачом-гинекологом, или протоколом УЗИ). 	<ul style="list-style-type: none"> - индекс массы тела пациентки свыше 30; - мозаицизм в соматических клетках матери, плода и его оболочек, в который вовлечены исследуемые хромосомы; - аутоиммунные заболевания; - трисомия 13 или 18 или моносомия X у плода; - анеуплоидии по другим хромосомам; - риск развития преэклампсии, гестационный диабет; - нарушение условий транспортировки образца.

- 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 микроделаций
Суррогатная мать	+	+	+	+	+ без микроделаций
Многоплодная беременность	+	+	-	-	+ без микроделаций
Редукция одного эмбриона	+	-	-	-	-
Аутосомно-рецессивные заболевания	-	-	-	-	-
Аутосомно-доминантные заболевания (Vistara дополнит. опция к Panorama)	-	-	-	-	+ доп. опция

