

## Žádanka na neinvazivní prenatální test aneuploidií cfDNA vyšetření

Osobní data pacienta (štítek)	Indikující lékař:
Jméno a příjmení: <input style="width: 100%;" type="text"/> Číslo pojištění: <input style="width: 100%;" type="text"/> Datum narození: <input style="width: 100%;" type="text"/> Pojišťovna: <input style="width: 100%;" type="text"/> <input type="checkbox"/> samoplátce Pohlaví: <input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena Adresa: <input style="width: 100%;" type="text"/>  Diagnóza (MKN): <input style="width: 100%;" type="text"/>	<div style="border: 1px solid black; height: 150px; width: 100%;"></div> <p style="text-align: center; font-size: small;">(jméno, odbornost, IČP, pracoviště, razítko, podpis)</p>
Primární vzorek:	
<input type="checkbox"/> periferní krev ( <i>Streck Cell-Free DNA BCT CE, 10 ml nesrážlivé krve</i> )* * Po odběru krve je nutné zkumavku 10x obrátit a skladovat ji při pokojové teplotě. Krev musí být zpracována v laboratoři do 48 hodin po odběru!	
Datum a čas odběru:	Datum a čas indikace (pokud se liší od data odběru):
<input style="width: 100%;" type="text"/>	<input style="width: 100%;" type="text"/>
Klinická data: (doplň odesílající lékař)	
Nutno vyplnit druhou stranu žádanky!	
Požadovaná vyšetření:	
<input type="checkbox"/> Test cfDNA- vyšetření nejčastějších aneuploidií plodu (chromozomů 21, 18 a 13) z periferní krve matky	
Informovaný souhlas* – pacientce bylo předán IS a poučení s cfDNA testem a pacientka souhlasí:	
<input type="checkbox"/> s vyšetřením vzorku <input type="checkbox"/> s uskladněním vzorku v bance <input type="checkbox"/> s využitím vzorku k výzkumným účelům	<input type="checkbox"/> <b>se sdělením POHLAVÍ plodu</b> <input type="checkbox"/> s využitím k interní/externí kontrole kvality <input type="checkbox"/> žádá o likvidaci vzorku po vyšetření
*) Odesláním žádanky indikující lékař potvrzuje, že pacientem či zákonným zástupcem je podepsán IS, který je buď uložen v dokumentaci pacienta nebo je přiložen k této žádance	
Vyšetření provádí: GENNET, s.r.o., Laboratoře GENNET, Kostelní 9/292, 170 00 Praha 7, Tel.:222 313 000	
Záznamy laboratoře:	
Datum a čas příjmu vzorku/žádanky:	Vzorek/žádanku přijal(a):

## Anamnestické údaje pacientky

### Demografické informace:

Etnikum:

Kavkaz  Čínské  Indo  Filipino  Black  Mixed  Jiné

Datum narození: \_\_\_\_\_

Váha: \_\_\_\_\_ kg

Výška: \_\_\_\_\_ cm

### Anamnéza:

Gravidita: \_\_\_\_\_ Para: \_\_\_\_\_ Počet SAB: \_\_\_\_\_ Mol: \_\_\_\_\_ GEU: \_\_\_\_\_ UPT: \_\_\_\_\_

Datum posledního porodu/potrátu: \_\_\_\_\_ Poznámka: \_\_\_\_\_

Předchozí gravidita s chromozomální vadou:  Ne  Ano Název: \_\_\_\_\_

Pozitivní RA:  Ne  Ano Poznámka: \_\_\_\_\_

Prokázané nosičství mutace:  Ne  Ano Poznámka: \_\_\_\_\_

### Současná gravidita:

PM: \_\_\_\_\_

Datum UZ: \_\_\_\_\_ Gestační věk při UZ: \_\_\_\_\_ týden + \_\_\_\_\_ den

Termín porodu: \_\_\_\_\_

IVF:  Ne  Ano HEPARINIZACE:  Ne  Ano

Počet plodů: \_\_\_\_\_ Chorioncita:  DCDA  MCDA  MCMA

Velikost:  Normal  Abnormal Syndrom mizejícího dvojčete:  Ne  Ano

Struktura:  Normal  Abnormal

Výsledek screening:  Ne  Ano

T21 risk:1/ \_\_\_\_\_ T18 risk:1/ \_\_\_\_\_ PAPP-A MoM Fβ-hCG MoM NT mm

Z testu:  komb.test. I.trim  pouze UZ v I.trim.  pouze biochemie v I. trimestru:

triple test  integrovaný test  žádný test

### Odběr vzorku:

Datum/čas odběru: \_\_\_\_\_

Gestační věk při odběru: \_\_\_\_\_ týden + \_\_\_\_\_ den

Doporučující lékař: \_\_\_\_\_

Výsledek zaslat na adresu/email: \_\_\_\_\_

Datum/ čas centrifugace: \_\_\_\_\_

Laboratorní číslo vzorku: \_\_\_\_\_

(Vyplní screeningové centrum)

## INFORMOVANÝ SOUHLAS A POUČENÍ S cfDNA TESTEM

### 1) Důvody k provedení vyšetření / výkonu:

Účelem odběru přibližně 10 ml krve z periferní žíly a následného vyšetření krevní části (plasmy) je orientační (screeningový) cfDNA test, který zjišťuje statistickými metodami zastoupení volně kolujících úseků kyseliny deoxyribonukleové (cfDNA) v krevní plasmě matky podle příslušnosti k chromozomům. cfDNA v krevní plasmě těhotných je směs úseků DNA pocházející z buněk placenty plodu i matky. DNA placenty tvoří asi 10 % z celkového množství DNA v plasmě. Odchytky od očekávaného zastoupení úseků DNA příslušejících k určitému chromozomu zvyšují riziko změny počtu (aneuploidie) nebo tvaru (strukturální aberace) tohoto chromozomu u plodu.

Test cfDNA je především zaměřen na stanovení rizika nejčastějších náhodně vzniklých aneuploidií plodu - nadbytečného chromozomu č. 21 způsobujícího Downův syndrom, nadbytečného chromozomu č. 18 způsobujícího Edwardsův syndrom a nadbytečného chromozomu č. 13 způsobujícího Patauův syndrom. cfDNA test zachytí více než 98 % častých aneuploidií plodů při 1,2 % falešné pozitivitě. Pohlaví plodu je určeno s přesností na více než 99 %.

### 2) Popis navrhovaných metod a postupů:

Pomocí upravené standardní metody sekvenování nové generace (NGS) na přístroji Proton firmy Life Technologies budou volné úseky DNA přiřazeny podle jejich složení (sekvence) k odpovídajícímu místu na lidských chromozomech. Zjištěné zastoupení úseků bude porovnáno s očekávaným zastoupením podle vzorových (referenčních) hodnot a obvyklých výsledků tohoto testu v laboratoři GENNET.

Význam zjištěných odchylek bude hodnocen statisticky se závěrem:

- Screening pozitivní s označením chromozomu s odchylným rozložením cfDNA
- Screening negativní bez zjištění odchylek rozložení cfDNA
- Bez závěru pro nedostatečnou kvalitu cfDNA nebo z jiných technických důvodů

cfDNA test je uzavřen jako pozitivní v případě, že je zjištěna statisticky významná odchylka od očekávaného zastoupení úseků volné DNA určitého chromozomu (více než 15 % křivky zachycující trend v rozložení úseků volné DNA je nad horní hranici).

Pozitivní výsledek cfDNA testu je závažným důvodem k provedení přímého vyšetření tkání plodu (CVS, amniocentesy) které jediné umožňuje definitivní průkaz chromozomální odchylky plodu.

Výsledek cfDNA testu je nutné vždy interpretovat individuálně s ohledem na apriorní riziko dané pacientky, výsledek ultrazvukového vyšetření a kombinovaného testu. Indikace k invazivnímu vyšetření může v některých případech přetrvávat i přes negativní výsledek cfDNA testu.

### 3) Rizika, komplikace a omezení:

Při odběru krve zcela ojediněle může v místě vpichu jehly dojít ke vzniku modřiny, nebo zcela výjimečně k zánětu v místě vpichu. Při nedostatečné kvalitě volné DNA nebo chybě při zpracování vzorku je nutno odběr opakovat.

Přibližně ve 3 % vzorků není v mateřské plasmě přítomno dosti kvalitní DNA plodu a výsledek testu tím může být zkreslen (test je falešně negativní). Nedostatek volné DNA plodu je častější v časných stadiích těhotenství a v plasmě matek s vyšší hmotností.

Výsledek cfDNA testu může být také zkreslen odlišnostmi genetické výbavy placenty a plodu (placentární mozaika) nebo nepoznanou chromozomální odchylkou matky.

Screeningové vyšetření volné DNA není metodou volby při ultrazvukovém nálezu plodu, protože ve většině takových případů (80 %) nepřinese žádné nové poznatky. Definitivní průkaz chromozomální odchylky plodu umožňuje pouze cílené (diagnostické) vyšetření tkání plodu (například placenty nebo plodové vody). Vyšetření cfDNA nelze indikovat v případech, kdy je pacientka heparinizována a u syndromu mizejícího dvojčete.

#### 4) Alternativy odběru:

Zpřesnění rizika nejčastějších aneuploidií integrací výsledků biochemických a ultrazvukových vyšetření v I. a II. trimestru těhotenství (Kombinovaný test v I. trimestru, Triple test ve II. trimestru a Ultrazvukový screening v 18.-23. týdnu těhotenství).

Diagnostické vyšetření chromozomálních vad z buněk plodu získaných odběrem placenty (CVS) nebo plodové vody (amniocentesa).

#### 5) Údaje o omezení v obvyklém způsobu života a v pracovní schopnosti, léčebném režimu:

Nejsou známy

#### 6) Doplňující otázky:

ANO  NE

#### 7) Souhlas s vyšetřením:

Tímto prohlašuji svůj souhlas s odběrem vzorku mé krve a jeho testování specifikovaném v článku 2 tohoto informovaného souhlasu.

ANO  NE

Souhlasím, aby společnost GENNET, s.r.o. moje vzorky uložila ve své tkáňové bance za účelem eventuálního pozdějšího genetického vyšetření a výzkumu v závislosti na vědeckém pokroku.

ANO  NE

Před zahájením odběru mého vzorku krve a před jeho genetickým vyšetřením jsem byla níže uvedeného dne poučena zdravotnickým pracovníkem o účelu, povaze, dopadu na zdraví, včetně zdraví budoucích generací a o rizicích neočekávaných nálezů pro mne a geneticky příbuzné osoby.

Prohlašuji, že níže uvedený zdravotnický pracovník mi poskytl toto poučení, osobně mně vše jasně a srozumitelně vysvětlil, včetně rizik spojených s provedením vyšetření. Měla jsem možnost se zeptat na vše, čemu jsme nerozuměla a všechny doplňující otázky mně byly jasně a srozumitelně zodpovězeny.

Všem bodům výše uvedeného poučení i odpovědím na doplňující otázky jsem úplně porozuměla

#### 8) Prohlášení pacienta:

Prohlašuji, že jsem se na základě svého svobodného rozhodnutí rozhodl podstoupit výše uvedený lékařský zákrok. Souhlasím také s provedením potřebných vyšetření za účelem zjištění méjí zdravotní způsobilosti k provedení předmětného výkonu.

Prohlašuji, že jsem byla ošetřujícím lékařem úplně a dostatečně informován o mém zdravotním stavu, o důvodech vedoucích k plánovanému vyšetření a výkonu. Souhlasím s navrženými vyšetřeními a výkonem. Lékař mě podrobně a srozumitelně seznámil s postupem vyšetření a výkonem, povahou navrhované metody, jejími výhodami a úspěšností. Dále prohlašuji, že jsem byl lékařem poučen o trvalých následcích a možných rizicích výkonu, o jeho alternativách, ale i o jiných závažných okolnostech s ním souvisejících. Lékař mě též informoval o možných omezeních ve způsobu života a v pracovní schopnosti po provedení výkonu.

Měl jsem možnost se lékaře zeptat na vše, čemu jsem nerozuměl. Lékař mi všechny doplňující otázky jasně a srozumitelně zodpověděl. Všem bodům uvedeného poučení i odpovědím na doplňující otázky jsem úplně porozuměl.

Dále prohlašuji, že v případě neočekávaných komplikací vyžadujících provedení neodkladných dalších výkonů potřebných k ochraně mého zdraví, souhlasím s provedením těchto dalších potřebných a neodkladných výkonů.

Dále prohlašuji, že jsem lékaři sdělil všechny skutečnosti významné pro posouzení mého zdravotního stavu. Akceptuji upozornění, že v případě nepravdivosti tohoto prohlášení nejsou společnost GENNET, s.r.o. ani ošetřující lékař odpovědní za tím způsobené následky. Zavazuji se, že dojde-li k jakékoliv změně, budu společnost GENNET, s.r.o. neprodleně písemně informovat.

Byl jsem dále poučen o mém právu vzdát se podání informace o zdravotním stavu a též o mém právu určit osoby oprávněné k informování se o mém zdravotním stavu a k nahlížení do zdravotnické dokumentace (obsaženo v samostatném informovaném souhlasu).

Jméno a příjmení vyšetřovaného:

Číslo pojištěnce/datum narození:

Datum a podpis vyšetřovaného:

---

Potvrzuji, že jsem vhodným způsobem poučil(a) vyšetřovaného, jak je výše uvedeno.

Jméno a příjmení lékaře:

Datum a podpis lékaře:.....