

Žádanka na neinvazivní prenatální test aneuploidií cfDNA vyšetření

| Osobní data pacienta (štítek) | Indikující lékař: |
|---|--|
| Jméno a příjmení: <input style="width: 100%;" type="text"/> Číslo pojištěnce: <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"/> | (jméno, odbornost, IČP, pracoviště, razítko, podpis) |
| 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"/> se sdělením POHLAVÍ plodu <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:.....