

Informácie o pacientke

ID Pacientky (Rodné číslo): / Priezvisko: Meno: Dátum narodenia: Váha (kg): Výška (cm):

Možnosti testovania

NIFTY[®]mono (len pri jednom plode) – skrining 202 dominantných monogénnych ochorení podmienených variantmi v 155 cieľových génoch - 6246 mutácií

Súhlas s podmienkami odberu vzorky

Beriem na vedomie, že moja vzorka môže byť nevyhovujúca z nasledovných dôvodov:

- gestačný vek viac ako 24 týždňov,
- BMI vyššie než 40.

Som si plne vedomá z toho vyplývajúcich rizík spojených s testovaním mojej vzorky, vrátane možnosti neúspešného a/alebo nepresného výsledku. Svojím podpisom na tomto formulári potvrdzujem, že som ochotná akceptovať toto riziko a test podstúpiť.

Informovaný súhlas pacientky

 * Súhlasím s **NIFTY[®]mono testom**, neinvazívnym prenatálnym skriningom. Potvrdzujem, že som porozumela a súhlasím s informovaným súhlasom, ktorý je uvedený na **ZADNEJ STRANE** tohto formulára. Potvrdzujem, že som mala možnosť konzultovať a pýtať sa otázky, týkajúce sa testu. Plne som porozumela indikácii, účelu, postupu, vhodnosti, obmedzeniam a potenciálnym rizikám tohto testu, ktoré mi vysvetlil môj lekár. * Potvrdzujem, že som si prečítala Zásady ochrany osobných údajov na **ZADNEJ STRANE** tohto formulára. * Súhlasím so spracovaním mojich osobných údajov spôsobmi určenými v Zásadách ochrany osobných údajov a na účely uvádzané v týchto Zásadách. * Potvrdzujem, že osobné údaje, ktoré som uviedla sú pravdivé a správne. * Som si vedomá svojho práva odvolať test a odvolať súhlas s uchovávaním a používaním zvyškových vzoriek a údajov. Súhlasím s uchovaním a použitím zvyškov mojej anonymizovanej vzorky a výsledku v štatistickej databáze na výskumné účely, podľa informácií uvedených v Informovanom súhlase.

Podpis pacientky (alebo zákonného zástupcu):*

Dátum:

* V súlade s platnými predpismi nie je bez uvedeného súhlasu a bez podpisu pacientky (alebo zákonného zástupcu) možné test vykonať.

Informácie o lekárovi/zdravotníckom zariadení a Poskytovateľovi služby

Meno lekára:

Poskytovateľ služby: Zentya, a.s.

Adresa: Grösslingova 4, 811 09 Bratislava, Slovensko

Tel. číslo: +421 915 842 336

E-mail pre zaslanie výsledkov testu: nifty@zentya.sk

Klinické informácie o pacientke

Gestačný vek: Týždeň DeňDátum pôrodu: Počet plodov: 1Prvý odber: Áno Nie, kód prvého odberu: _____

Zdravotný stav pacientky

Krvná transfúzia:

 Nie Áno → dátum:

Heparínová terapia:

 Nie Áno → dátum:

Imunoterapia a/alebo terapia ľudským sérovým albumínom:

 Nie Áno → dátum:

Syndróm miznúceho dvojčaťa:

 Nie Áno → dátum zániku:

Liečba asistovanej reprodukcie/IVF:

 Nie Áno → prosím uveďte: _____

Rodinná anamnéza genetického ochorenia/ochorení alebo syndrómov:

 Nie Áno → prosím uveďte: _____

Abnormálna reprodukčná história:

 Nie Áno → prosím uveďte: _____

Abnormálny výsledok iného prenatálneho skriningového testu:

 Nie Áno → prosím uveďte: _____

Pripojte akúkoľvek ďalšiu relevantnú anamnézu

Súhlas lekára

Potvrdzujem, že pacientka bola oboznámená s účelom, obmedzením, potenciálnym rizikom, rozsahom a vykonaním testu. Pacientka udelila úplný súhlas k vykonaniu tohto testu.

Podpis lekára: _____

Dátum:

Informácie o vzorke

Dátum odberu: Typ vzorky: Krv PlazmaPoznámka: Vyhovujúce označte krížikom

ÚČEL TESTU

NIFTY[®]mono je neinvazívny prenatálny test monogénnych ochorení, ktorý sa používa na skrining plodu pre 202 dominantných monogénnych ochorení podmienených 155 cieľovými génmi podľa autorizovaných databáz (pozri úplný zoznam na našej webovej stránke: [www.niftytest.com](https://cdn.itg.bi.com/source/nifty-mono-gene-and-disease-list.pdf) alebo odkaz: <https://cdn.itg.bi.com/source/nifty-mono-gene-and-disease-list.pdf>).

POSTUP TESTOVANIA

10ml materskej periférnej krvi sa odošle do laboratória BGI a/alebo partnerského laboratória na extrakciu bezbunkovej DNA. Pomocou vysokovýkonnej sekvenčnej technológie zachytávania cieľovej oblasti v kombinácii s analýzou biologických informácií sa počas tehotenstva zistia fragmenty cfDNA v periférnej krvi matky. Pred a po vykonaní testu by ste sa mali poradiť so zdravotníckym personálom o akýchkoľvek rizikách, diagnóze, liečbe a/alebo akýchkoľvek iných potenciálne relevantných zdravotných problémoch.

PRE KOHO JE TEST VHODNÝ

NIFTY[®]mono test je možný pre ženy s jednopločným tehotenstvom s normálnym fenotypom v 10+0 až 24+6 gestačnom týždni.

Koncentrácia fetálnej DNA alebo výkon detekcie môžu byť ovplyvnené u pacientok s nasledujúcimi stavmi, pri ktorých sa pri teste **NIFTY[®]mono** odporúča ZVÝŠENÁ POZORNOSŤ:

- ťažká obezita (BMI >40);
- iné stavy, ktoré lekár zváži a môžu ovplyvniť presnosť výsledkov testov, alebo by mali podľa nich odporučiť prenatálnu diagnostiku podľa relevantných podmienok, napr.: pacientka s vysokým rizikom výsledku prenatálneho skriningu počas 1. a 2. trimestra tehotenstva; pacientka vo veku ≥ 35 rokov v očakávanom dátume pôrodu; abnormálny vývoj plodu alebo prítomnosť určitých abnormalít, pri ktorých existuje veľké podozrenie, že ide o chromozomálne alebo monogénové ochorenia.

V týchto prípadoch by rozhodnutie podstúpiť alebo nepodstúpiť test mali urobiť pacientky a/alebo ich poskytovateľ zdravotnej starostlivosti podľa regionálnych lekárskejch a bioetických smerníc, zákonov a/alebo nariadení. Podpísanie tohto formulára znamená, že pacientka si ich je plne vedomá a je ochotná prijať riziká.

Pre pacientky, ktorých sa týkajú nasledovné možnosti, NIE JE VHODNÉ vykonať NIFTY[®]mono, presnosť výsledkov môže byť vážne ovplyvnená:

- gestačný vek < 10+0 týždňov;
- transplantácia alebo liečba kmeňovými bunkami;
- alogénna transfúzia krvi do jedného roka;
- prijali terapiu ľudským sérovým albumínom/alebo bunky exogénnej DNA alebo bunkovú imunoterapiu v posledných 4 týždňoch;
- tehotenstvo s dvojčatami alebo viacplodové tehotenstvo vrátane poškodenia alebo zníženia počtu dvojčiat alebo viacplodového tehotenstva;
- fetálne ultrazvukové vyšetrenie môže indikovať štruktúrnu abnormalitu;
- pacientky, ktoré majú monogénové ochorenie alebo rodinnú anamnézu s monogénnym ochorením, alebo pacientka, ktorej sa narodilo dieťa s monogénnym ochorením;
- príjem darovaných vajíčok – pacientky, ktoré podstúpili IVF liečbu s darovaným vajíčkom;
- iné podmienky, ktoré lekár zváži, ktoré môžu výrazne ovplyvniť presnosť výsledkov testu.

LIMITÁCIE TESTU

Tento test nezahŕňa hodnotenie reprodukčného rizika pre ochorenia spojené s mutáciami mimo rozsahu detekcie a nemôže analyzovať dynamické mutácie, chimérické mutácie s nízkym percentuálnym zastúpením, varianty mitochondriálnej DNA, varianty v hlbokých intrónových oblastiach a mutácie lokalizované v intergénovej a regulačnej oblasti. Vysoko repetitívne oblasti a oblasti s pseudogénovou interferenciou nie je možné detegovať. Tento test nevylučuje možnosť, že plod môže mať dominantné monogénne ochorenia v rámci testu spojené s inými variantmi cieľového génu alebo necieľovými génovými variantmi, ani nevylučuje možnosť, že plod môže mať iné nezistené ochorenia.

Hodnotenia patogenity variačných miest analyzované v tomto teste predstavujú len hodnotenia v čase detekcie vzorky. S postupom času

a aktualizáciami vo vedeckom poznaní sa môže zodpovedajúcim spôsobom zmeniť niekoľko hodnotení patogenity, čo ovplyvní presnosť genetickej analýzy. Ochorenia spojené s mutáciou sú obmedzené na príslušné cieľové ochorenia v rámci rozsahu detekcie. Vzťah medzi niektorými variantmi a podtypmi ochorení sa odvodzuje na základe výskumu patogenézy ochorení.

Tento test nedokáže odhaliť abnormálny počet chromozómov (aneuploidie, monozómie, triploidie, tetraploidie a iné polyploidie); deléciu, duplikáciu, translokáciu, inverziu chromozómov, ring chromozóm alebo mozaicizmus; uniparentálnu dizómiu (UPD); genomický imprinting; polygénne ochorenie alebo recesívne monogénne ochorenie.

Vzhľadom na obmedzenia existujúcej technológie medicínskeho testovania a individuálne rozdiely medzi tehotnými ženami (samotné tehotné ženy sú nositeľkami patogénnych variantov testovaných génov, placentárne lokalizovaný mozaicizmus a mozaicizmus testovaných vzoriek), môže tento test viesť k falošne pozitívnym alebo falošne negatívnym výsledkom.

VÝSLEDOK

Výsledkové správy budú k dispozícii do 22 pracovných dní od prijatia vzorky do laboratória. Výsledky budú zaslané iba nižšie podpísanému poskytovateľovi zdravotnej starostlivosti z dôvodu ich zložitosti a dôsledkov. Pacientky by mali kontaktovať svojho poskytovateľa zdravotnej starostlivosti kvôli výsledkom testov a interpretácii. Po výsledkoch indikujúcich vysoké riziko by mali nasledovať potvrdzujúce diagnostické testy.

Vzorky občas zlyhajú v kontrole kvality a/alebo počiatočná analýza nemôže dospieť k záveru. Môže to vyžadovať opakovanie odberu a/alebo opätovnú analýzu, ktoré budú ponúkané bezplatne, ale môžu oneskoriť vašu správu. O takejto situácii bude pacientka informovaná.

ZÁSADY OCHRANY OSOBNÝCH ÚDAJOV

Informácie a výsledok testu pacientky sú dôverné a všetky údaje zostanú počas analýzy anonymné. Výsledok testu dostane iba poskytovateľ zdravotnej starostlivosti, pokiaľ príslušný zákon nevyžaduje alebo nepovoľuje inak. Na vykonanie testu potrebujeme klinické údaje o vašom tehotenstve, ako napríklad ultrazvuk/iné skriningové/diagnostické testy vykonané počas tehotenstva. Audit, zabezpečenie kvality a výskum môžu využívať klinické informácie. Prečítajte si prosím Zásady ochrany osobných údajov BGI (dostupné na webovej stránke: www.niftytest.com/privacy-policy/), ktoré sa považujú za súčasť tohto súhlasu.

Vzorka a vyplnené informácie (vrátane mena, priezviska, adresy, dátumu narodenia, chorôb, symptómov a iných zdravotných informácií) budú zaslané do BGI a/alebo ich partnerského laboratória na testovanie. Boli prijaté primerané zákonom požadované opatrenia na zabezpečenie ochrany osobných údajov pri ich prenose do zahraničia. Vzorky, informácie a údaje o pacientke v Európskej únii, kde platia ustanovenia GDPR, budú v zásade spracovávané iba v rámci EÚ. V niektorých situáciách môže byť potrebné preniesť vzorku, informácie a údaje mimo krajiny alebo EÚ. Tento prevod sa uskutoční iba so súhlasom pacientky.

POUŽITIE ZVÝŠKOVÝCH VZORIEK A INFORMÁCIÍ

V úmysle zlepšovania postupov môžu byť vaše anonymizované vzorky, genetické a iné údaje získané z vašich testov použité na vedecké účely, technologický rozvoj a/alebo klinický výskum. Osobné údaje sa pred zverejnením publikácií odstránia. Všetky písomné použitia budú v súlade s platnými zákonmi. Ak nesúhlasíte, vaše zvyšné vzorky budú po uplynutí doby použiteľnosti zničené v súlade s medzinárodnými štandardmi klinických laboratórií.

Ak výskum odvoláte, vzorky a údaje budú zničené (anonymizované údaje nemožno odstrániť ani dohľadať). Ak máte akékoľvek otázky týkajúce sa vašich práv ako subjektu výskumu alebo obavy, žiadosti alebo sťažnosti týkajúce sa tohto výskumu, kontaktujte: info@niftytest.com.

PRÁVO NA ODVOLANIE SÚHLASU

Svoj súhlas s testom môžete úplne, alebo čiastočne odvolať kedykoľvek bez udania dôvodu. Máte právo byť informovaná o výsledkoch testov (právo nevedieť), zastaviť testovacie procesy kedykoľvek pred prijatím výsledkov a požiadať o zničenie všetkého testovacieho materiálu a výsledkov, ktoré boli dovtedy zhromaždené.