

Poniższa zgoda powinna być przed podpisaniem omówiona z lekarzem prowadzącym lub specjalistą w zakresie genetyki.

Placówka kierująca

Kod kreskowy

## Wprowadzenie do Testu Prenatalnego SANCO

### Czym jest Test Prenatalny SANCO?

**Test Prenatalny SANCO** jest genetycznym badaniem przesiewowym dla kobiet w ciąży, które można wykonać już od ukończenia 10 tygodnia ciąży. Test określa bardzo dokładnie, w sposób nieinwazyjny - z wykorzystaniem krwi cięźarnej, ryzyko trisomii i innych, wybranych zaburzeń chromosomowych u płodu.

### Jak działa?

W czasie ciąży DNA płodu, pochodzący głównie z komórek łożyska, krąży we krwi matki. Zasada działania **Testu Prenatalnego SANCO** opiera się na pobraniu krwi cięźarnej i analizie znajdującego się w niej DNA łożyskowego. Ten DNA jest zwykle reprezentatywny dla genomu płodu i może służyć do oceny ryzyka zaburzeń chromosomowych. Badanie jest bezpieczne dla matki i dziecka oraz bardzo czułe, wykrywa 99% przypadków najczęstszych trisomii chromosomów.

### Co może być ocenione w Teście SANCO?

Choroba	Opis	Czułość testu*	Dostępne dla ciąży bliźniaczej
Trisomia 21	Dodatkowa kopia chromosomu 21 powoduje zespół Downa, który jest najczęstszą przyczyną niepełnosprawności intelektualnej uwarunkowanej genetycznie; w przebiegu zespołu Downa obserwuje się także inne nieprawidłowości, takie jak wady serca, wady słuchu i wzroku, zaburzenia odporności i zaburzenia funkcjonowania układu pokarmowego.	98,9% / 99,9%**	TAK
Trisomie 18 i 13	Dodatkowa kopia chromosomu 18 powoduje zespół Edwardsa, a trisomia chromosomu 13 - zespół Patau. Najczęściej w przypadku wystąpienia któregoś z tych zespołów dochodzi do poronienia lub martwego urodzenia. Większość dzieci urodzonych nie przeżywa pierwszego roku życia ze względu na mnogie wady wrodzone. Dzieci, które żyją dłużej niż rok, mają poważne problemy rozwojowe.	T18 90,0% / 100%**  T13 87,5% / 100%**	TAK
Aneuploidia chromosomów płci	Badanie określa ryzyko aneuploidii chromosomów płci (XXX, XXY, XYY i monosomia X). Choroby te nie wiążą się z tak poważnymi objawami klinicznymi jak trisomie. W większości przypadków nie grożą poronieniem (wyjątkiem jest zespół Turnera, tj. monosomia X), a urodzone dzieci są sprawne fizycznie i intelektualnie, choć mogą mieć trudności w nauce. W wieku dorosłym osoby z nieprawidłową liczbą chromosomów płci zagrożone są niepłodnością.	monosomia X 95% / 100%** inne 80% / 100%**	NIE
Zespoły delecyjne	Delecje 22q11, 1p36, 5p, 4p16.3, 15q11.2 są chorobami występującymi bardzo rzadko, ale mogą mieć bardzo poważne konsekwencje kliniczne. Zespoły delecyjne związane są z ubytkiem jednej z 2 kopii odpowiedniego fragmentu chromosomu. Lokalizacja i rozmiar delecji warunkuje występowanie i nasilenie różnych objawów klinicznych, do których najczęściej należy niepełnosprawność intelektualna, opóźniony rozwój psychoruchowy, a czasami także wady wrodzone.	brak danych	NIE
Pozostałe trisomie	Te zaburzenia genetyczne są na tyle poważne, że obecność któregoś z nich powoduje poronienie ciąży w pierwszym trymestrze. Jeżeli wysokie ryzyko takiej choroby zostanie wykazane w ciąży zaawansowanej, prawie zawsze wynika ono z choroby ograniczonej do łożyska, a w wyjątkowych przypadkach może wiązać się z mozaicyzmem u płodu. Konsekwencje kliniczne mozaicyzmu są trudne do przewidzenia. Zaburzenia wzrostu płodu oraz wady wrodzone mogą występować nawet w chorobie ograniczonej do łożyska.	brak danych	NIE
Płeć	Określana jako męska / żeńska	99,9%	TAK
RhD płodu ***	Test określa bardzo dokładnie i w sposób nieinwazyjny, z wykorzystaniem krwi cięźarnej, obecność u płodu genu kodującego antygen RhD, a tym samym ryzyko wystąpienia matczyno-płodowego konfliktu serologicznego, zagrażającego aktualnej i kolejnym ciążom. Badanie jest wykonywane u kobiet RhD - (ujemnych) między 12-24 tyg. ciąży (preferowane po 20 tyg. ciąży), przy braku przeciwciał odpornościowych anti-D w 12 i/lub 20 tygodniu ciąży.	99,9%	TAK

\* Verifi® White Paper, Illumina 2012; Taneja et al., Prenatal Diagnosis 2016, 36, 237-243; VeriSeq™ NIPT Solution Data Sheet, Illumina 2017

\*\* w zależności od wariantu testu, rodzaju aberracji i grupy badanej

\*\*\* wymaga udzielenia oddzielnej zgody

**Opis wyniku:**

"Wynik prawidłowy", tj. negatywny (**niskie ryzyko**) oznacza, że jest bardzo małe prawdopodobieństwo występowania u płodu którejkolwiek z badanych nieprawidłowości.

"Wynik nieprawidłowy", tj. pozytywny (**wysokie ryzyko**) wymaga weryfikacji z wykorzystaniem diagnostyki inwazyjnej, ponieważ jest wysoce prawdopodobne, że płód jest dotknięty chorobą. W raporcie zostanie przedstawiona dodatnia wartość predykcyjna badania, jeżeli jest znana, tj. informacja, jak często w dalszej diagnostyce potwierdza się występowanie wady, gdy jej wysokie ryzyko stwierdzone jest w badaniu **SANCO**.

"**Brak możliwości wykonania badania**" oznacza, że nie jest możliwe wykonanie **Testu Prenatalnego SANCO** w danej ciąży. Czasami do uzyskania wyniku potrzebne jest powtórzenie badania lub ponowne pobranie krwi. Nie wiąże się to z dodatkową opłatą, ale wydłuża czas oczekiwania na wynik i należy to uwzględnić w planowaniu badań prenatalnych. Jeżeli laboratorium oceni, że badanie **SANCO** nie może być wykonane, koszt oznaczenia zostanie zwrócony. Rezygnacja z badania w trakcie jego trwania lub odmowa powtórnego oddania krwi nie uprawniają do zwrotu kosztów badania. Brak możliwości oceny chorób innych niż trisomia chromosomów 21, 18 i 13 nie jest traktowany jako niepowodzenie badania i nie wiąże się ze zwrotem kosztu jego wykonania.

**Ograniczenia testu:**

Czułość i swoistość **Testu Prenatalnego SANCO**, czyli zgodność jego wyniku z prawdziwym stanem zdrowia płodu (zwłaszcza w zakresie trisomii), są bardzo wysokie. **Test Prenatalny SANCO** nie jest jednak dokładny w 100% i nie jest badaniem diagnostycznym. Znaczy to, że nie wszystkie przypadki choroby u płodu będą wykryte w badaniu **SANCO**, a jeżeli ten test wykaże wysokie ryzyko choroby, w celu postawienia ostatecznej diagnozy wymagane będzie przeprowadzenie badania inwazyjnego, takiego jak np. amniopunkcja. Wynik nieprawidłowy badania **SANCO** może nie potwierdzić się w badaniu inwazyjnym.

- Dokładność identyfikacji płci dziecka wynosi 99,9%.
- Możliwość wykrycia delecji 22q11, 1p36, 5p, 4p16.3, 15q11.2 oraz aneuploidii chromosomów płci i pozostałych autosomów może być nieco niższa niż czułość wykrywania głównych trisomii, jest też większe prawdopodobieństwo, że wynik ten nie zostanie potwierdzony po badaniu inwazyjnym oraz że wynik badania w tym zakresie może, z powodów biologicznych, być niemożliwy do interpretacji.
- Mozaicyzm (obecność w łożysku, u płodu lub u ciężarnej, dwóch linii komórkowych o różnym zestawie chromosomów) oraz obumarcie płodu w ciąży pierwotnie mnogiej są czynnikami, które wpływają na dokładność badania.
- Dokładność testu będzie również obniżona w pewnych sytuacjach, które powinny być zgłoszone lekarzowi: po przeszczepie szpiku lub narządu, w ciągu 12 miesięcy po transfuzji krwi, jeśli kobieta została kiedykolwiek poddana terapii komórkami macierzystymi, otrzymuje szczepionkę z limfocytów partnera, choruje na chorobę autoimmunologiczną lub zapalną, wymagającą podania sterydów lub choruje na chorobę nowotworową.
- **Jeżeli ciężarna jest nosicielką aberracji chromosomowej lub wiadomo, że nastąpiło obumarcie bliźniaka w ciąży mnogiej, wykonanie testu może nie być wskazane.**
- Badanie w ciąży bliźniaczej dotyczy wyłącznie trisomii 21, 18 i 13 oraz płci, a wynik podawany jest łącznie dla całej ciąży i może być nieco mniej dokładny niż dla ciąży pojedynczej.
- Wyniki **Testu Prenatalnego SANCO** powinny zawsze być interpretowane w kontekście wyników innych badań wykonywanych w ciąży i w oparciu o wywiad rodzinny.
- **Test Prenatalny SANCO** jest badaniem przesiewowym i nie powinien być wybierany zamiast badania inwazyjnego w sytuacji poważnych nieprawidłowości w rozwoju ciąży lub wysokiego ryzyka (>1:100) w teście złożonym (potocznie test PAPP-A). Wyjątkiem są sytuacje, gdy badanie inwazyjne nie może zostać wykonane.

**Prawidłowy wynik badania nie wyklucza możliwości innych nieprawidłowości badanych chromosomów i nie informuje o innych zaburzeniach genetycznych lub wadach wrodzonych, niemożliwych do oceny w badaniu **SANCO**.**

PLACÓWKA KIERUJĄCA

KOD KRESKOWY

**INFORMACJE O PACJENTCE**

 Imię \_\_\_\_\_  
 Nazwisko \_\_\_\_\_  
 tel.: \_\_\_\_\_

 PESEL \_\_\_\_\_  
 Data urodzenia: DD / MM / RRRR  
 Waga: \_\_\_\_\_ kg      Wzrost: \_\_\_\_\_ cm  
 e-mail: \_\_\_\_\_

**POWÓD BADANIA**

- Wiek powyżej 35 lat  
 Nieprawidłowy wynik badania przesiewowego, badania USG (wypełnij poniżej)  
 Niepowodzenia ciążyowe:       poronienia     ciąża/dziecko z aberracją chromosomową (jaką) .....  
 Zapłodnienie *in vitro*  
 Stwierdzenie aberracji chromosomowej u matki lub ojca dziecka (jakiej) .....  
 Choroby genetyczne w rodzinie (jakie) .....  
 Niepokój ciężarnej

 Ciąża:                                       Pojedyncza                       Bliźniacza                      Data porodu: DD / MM / RRRR  
 Kosmówkowość (ciąży bliźniaczej):  
 DC/DA: dwukosmówkowa, dwuowodniowa     MC/DA: jednokosmówkowa, dwuowodniowa     MC/MA: jednokosmówkowa, jednoowodniowa

 Przezierność karkowa (NT): mm     $\beta$ HCG: MoM    PAPP-A: MoM    Inne markery: .....

 Rodzaj wykonanego testu przesiewowego:                       Badanie USG I trymestr                       Inne  
 Test Złożony (PAPP-A):                       Badanie USG II trymestr                       Brak badań  
**Ryzyko:**                      T21:1/ \_\_\_\_\_                      T18:1/ \_\_\_\_\_                      T13:1/ \_\_\_\_\_

**ZLECONE BADANIE**


- Test Prenatalny SANCO (czas wykonania około 6 dni roboczych)**  
 Zakres: Trisomie 21, 18, 13 + Płeć płodu + Aneuploidie X,Y  
 **Test Prenatalny SANCO PLUS (czas wykonania około 12 dni roboczych)**  
 Zakres: Trisomie 21, 18, 13 + Płeć płodu + Aneuploidie X, Y + Panel mikrodelekcji: DiGeorge'a, Angelmana, Pradera-Williego, delecja 1p36, Wolfa-Hirschhorna i Cri-du-chat + analiza wszystkich pozostałych chromosomów



- Test Prenatalny SANCO dla ciąży bliźniaczej**  
 Zakres: Trisomie 21, 18, 13 + płeć



- Informacja o RHD płodu**  
 Stosowana przy kwalifikacji ciężarnej do śródciążowej profilaktyki konfliktu matczyno-płodowego; opcja dostępna od ukończonego 12 tygodnia ciąży dla ciąży pojedynczej i bliźniaczej (czas wykonania - 4 tygodnie)

Informacje dodatkowe - prosimy wypełnić tylko w przypadku wyboru "Informacja o RHD płodu"

 Zabiegi w poprzednich ciążach:       Nie       Tak                      Szczegóły:     poronienie     diagnostyka inwazyjna     poród zabiegowy  
 Grupa/y krwi urodzonych dzieci: .....  
 Grupa krwi ciężarnej (dokładny fenotyp Rh, Kell): .....

 Czy wykryto przeciwciała *anti-D* w aktualnej ciąży?      NIE  TAK       (hbd/miano) .....  
 Czy wykryto przeciwciała *anti-D* w poprzednich ciążach?      NIE  TAK       (kiedy/miano) .....  
 Czy była choroba hemolityczna u poprzedniego dziecka?      NIE  TAK  .....  
 Czy matka otrzymała immunoglobulinę *anti-D*?      NIE  TAK       (kiedy/rok) .....

**KOD BADANIA RHD**


- Proszę nie podawać płci płodu/płodów na wyniku badania SANCO

Wiek ciąży: \_\_\_\_\_ tyg. \_\_\_\_\_ dn.                      Data pobrania krwi: DD / MM / RRRR godz. \_\_\_\_\_

Podpis lekarza: \_\_\_\_\_

Krew pobrat/a \_\_\_\_\_

## Oświadczenie zgody Pacjentki na Test Prenatalny SANCO

v.01

1. Nieinwazyjne badanie prenatalne (*Non-Invasive Prenatal Test - NIPT*), oparte na analizie pozakomórkowego DNA z krwi matki, nie jest badaniem diagnostycznym, lecz przesiewowym. Wyniki badania nie mogą zostać zatem użyte jako jedyna podstawa diagnozy. W celu zweryfikowania wyników konieczne jest przeprowadzenie dalszych kompleksowych badań, aby uniknąć podjęcia nieodwracalnych decyzji, dotyczących ciąży. Ma to zastosowanie zarówno w przypadku, gdy przesłany Pani lekarzowi raport zawiera informację o niskim ryzyku, jak i gdy wskazuje na wysokie ryzyko. Lekarz omówi z Panią badania, które mogą dać jednoznaczny wynik.  
**W pełni rozumiem ograniczenia badań przesiewowych, określone w niniejszym formularzu zgody.**
2. Uzyskałam od lekarza zlecającego badanie informację o istocie podejrzewanej choroby i znaczeniu diagnostycznym planowanego badania genetycznego (zgodnie z art. 9, ust. 2 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta).
3. Miałam możliwość zadawania pytań na temat badania przesiewowego, o którym mowa w niniejszym formularzu zgody.
4. Rozumiem, że wynik badania, na które wyrażam zgodę, zostanie wydany w zakresie zleconym przez lekarza w formularzu zlecenia badania i w związku z tym może nie zawierać informacji o wszystkich zaburzeniach możliwych do oceny w **Teście Prenatalnym SANCO**.
5. Rozumiem, że wynik badania dla zakresu podstawowego **Testu SANCO** będzie dostępny w ciągu 6 dni roboczych, a wynik badania dla **Testu SANCO PLUS** będzie dostępny w ciągu 12 dni roboczych, liczonych od pierwszego dnia po dniu przyjęcia do laboratorium NZOZ Genomed pełnowartościowej próbki krwi.
6. Rozumiem, że wynik testu przesiewowego **nie jest wynikiem diagnostycznym** i jeśli wskazuje na wysokie ryzyko zaburzeń, powinien być **potwierdzony poprzez wykonanie inwazyjnego badania diagnostycznego**.
7. Rozumiem, że możliwość wykonania badania zależy od wielu czynników, z których nie wszystkie można przewidzieć lub wyeliminować. Jeżeli nie będzie możliwe wykonanie badania oceniającego ryzyko trisomii 21, 18 i 13, badanie zostanie powtórzone na koszt NZOZ Genomed lub zostanie zrefundowane. Niemożność oceny liczby chromosomów płci płodu lub którejś z rzadkich aberracji badanych w **SANCO PLUS** nie będzie traktowana jako niepowodzenie badania i nie upoważni do otrzymania zwrotów kosztu badania lub rabatu, ani do bezkosztowego powtórzenia badania.
8. Zostałam poinformowana, że w przypadku otrzymania wyniku stwierdzającego wysokie ryzyko wystąpienia u płodu trisomii 21, 18 lub 13, Genomed zrefunduje koszt inwazyjnego badania prenatalnego (jeśli nie zostanie ono wykonane w ramach ubezpieczenia zdrowotnego), w tym koszt pobrania: amniopunkcji, biopsji trofoblastu (CSV), kordocentezy oraz koszt badań genetycznych: kariotypu, hybrydyzacji in situ (FISH) lub równoważnego testu, do wysokości 1200 zł. Zwrot kosztów nastąpi jedynie na podstawie oryginału faktury, wystawionej na rzecz Pacjentki przez placówkę wykonującą procedurę, lub dokona się przez opłacenie faktury wystawionej bezpośrednio na Genomed SA oraz po dostarczeniu kopii/duplikatu wyniku badania. W uzasadnionych przypadkach Genomed może zapewnić wykonanie na własny koszt badania genetycznego z materiału pobranego inwazyjnie lub w inny sposób wesprzeć proces diagnostyczny.
9. Zgadzam się podać dokładne i istotne informacje dotyczące stanu ciąży oraz wszelkich przeprowadzonych w ciąży badań, takich jak USG lub inne badania przesiewowe lub diagnostyczne. Rozumiem i akceptuję fakt, że mój lekarz lub laboratorium może kontaktować się ze mną w celu uzyskania takich informacji.
10. Zgadzam się, by wynik mojego badania został udostępniony placówce zlecającej za pomocą serwisu internetowego. Ze względu na złożoność procesu diagnostycznego oraz implikacje wyników **Testu Prenatalnego SANCO**, rozumiem, że wynik badania powinien zostać mi przekazany przez lekarza kierującego, a **każdy nieprawidłowy wynik wymaga konsultacji w poradni genetycznej**.
11. Zgadzam się na anonimowe przechowywanie i wykorzystanie mojego materiału biologicznego, pozostałego po badaniu **SANCO**, dla celów kontroli jakości oraz wsparcia diagnostyki genetycznej i leczenia.

 TAK  NIE

(pozostawienie bez zaznaczenia domyślnie oznacza zgodę)

Data:

DD / MM / RRRR

Imię i Nazwisko:

Podpis: