**Информированное согласие**

**на проведение неинвазивного пренатального скрининга 13, 18, 21, X, Y хромосом по свободно циркулирующей ДНК плода в крови матери**

Я, нижеподписавшаяся, ФИО, паспорт \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_, выдан «\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_г. \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_, в соответствии со статьей 20 Федерального закона Российской Федерации «ОБ ОСНОВАХ ОХРАНЫ ЗДОРОВЬЯ ГРАЖДАН В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ»от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ, настоящим подтверждаю свое согласие на выполнение неинвазивного пренатального тестирования трисомий 13, 18 и 21 хромосом, анеуплоидии половых хромосом и частых микроделеционных синдромов по свободно циркулирующей ДНК плода в крови матери

1. Цель неинвазивного пренатального скрининга заключается в анализе свободно циркулирующей плодной ДНК в кровотоке беременной женщины с последующим подсчетом вероятности рождения ребёнка с распространенными хромосомными патологиями: синдромами Дауна, Эдвардса, Патау и некоторыми хромосомными аномалиями с участием половых хромосом;

2. Неинвазивный пренатальный тест является скрининговым методом;

3. Результат исследования представляет собой риск рождения ребенка с одной из исследуемых патологий. Высоким риском является вероятность хромосомной патологии у плода 1% (1/100) и более;

4. При выявлении высокого риска наличия у плода хромосомной аномалии по результатам неинвазивного скрининга необходимо проведение подтверждающего диагностического теста, определения молекулярного кариотипа плода по материалу, полученному в ходе инвазивной процедуры (биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез). Не следует принимать необратимых решений о прерывании беременности на основании высокого риска установленного по результатам тестирования;

5. Неинвазивный пренатальный скрининг представлен в нескольких опциях:

а) НИПС Т21- определение риска трисомии 21 хромосомы. Пол плода по желанию пациента;

б) НИПС 5- определение риска трисомии 21,13,18 хромосом, моносомии Х у плода женского пола и дисомии Х у плода мужского пола. Пол плода по желанию пациента. Если пациент не желает знать пол плода, то риск по половым анеуплоидиям определяется, но не прописывается в заключении;

в) НИПС 12- определение риска трисомии 21,13,18 хромосом, моносомию и трисомию Х у плода женского пола и дисомии Х и Y у плода мужского пола. Пол плода по желанию пациента. Если пациент не желает знать пол плода, то риск по половым анеуплоидиям определяется, но не прописывается в заключении. В данную опцию входит определение носительства частых мутаций у матери в генах *CFTR, PAH, GALT, SLC26A4, GJB2*, ТРР, ATP7B, DARS2, DHCR7, HEXA, IDUA, PIGN, PKHD1, PMM2, SLC26A2, SMARCAL1, USH2A, CBS, ALDOB ассоциированных с 18 аутосомно-рецессивными заболеваниями, такими как муковисцидоз, фенилкетонурия, галактоземия, нейросенсорная тугоухость, нейрональный цероидный липофусциноз, болезнь Вильсона, лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и повышением концентрации лактата, синдром Смита-Лемли-Опица,болезнь Тея-Сакса, мукополисахаридоз, тип I, синдром множественных врожденных аномалий, гипотонии и судорог, тип I, поликистоз почек с поликистозом печени или без него, тип 4, врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia, диастрофическая дисплазия, иммунокостная дисплазия Шимке, синдром Ушера, тип 2а, врожденная непереносимость фруктозы.

г) НИПС расширенная панель- определение риска трисомии 21,13,18 хромосом, моносомию и трисомию Х у плода женского пола и дисомии Х и Y у плода мужского пола, микроделеционные синдромы (синдром делеции 1р36, ДиДжорджи, Ангельмана, Прадера-Вилли, кошачьего крика. Пол плода определяется по желанию пациента. Если пациент не желает знать пол плода, то риск по половым анеуплоидиям определяется, но не прописывается в заключении. В данную опцию входит определение носительства частых мутаций у матери в генах *CFTR, PAH, GALT, SLC26A4, GJB2*, ТРР, ATP7B, DARS2, DHCR7, HEXA, IDUA, PIGN, PKHD1, PMM2, SLC26A2, SMARCAL1, USH2A, CBS, ALDOB ассоциированных с 18 аутосомно-рецессивными заболеваниями, такими как муковисцидоз, фенилкетонурия, галактоземия, нейросенсорная тугоухость, нейрональный цероидный липофусциноз, болезнь Вильсона, лейкоэнцефалопатия с вовлечением ствола головного мозга и спинного мозга и повышением концентрации лактата, синдром Смита-Лемли-Опица,болезнь Тея-Сакса, мукополисахаридоз, тип I, синдром множественных врожденных аномалий, гипотонии и судорог, тип I, поликистоз почек с поликистозом печени или без него, тип 4, врожденное нарушение гликозилирования, тип Ia, диастрофическая дисплазия, иммунокостная дисплазия Шимке, синдром Ушера, тип 2а, врожденная непереносимость фруктозы.

6. Анализ считается выполненным при:

а) при установлении низкого риска хромосомной патологии у плода;

б) при установлении высокого риска хромосомной патологии у плода;

в) при установлении неинформативного ДНК паттерна от той или иной пары хромосом;

г) при невозможности определения риска по половым хромосомам, что может быть следствием хромосомного мозаицизма у матери;

**В данных случаях денежные средства не возвращаются.**

7. Проведение исследования возможно начиная с 10 эмбриональных недель беременности пациентки. В спорных случаях срок беременности должен быть установлен при УЗИ по КТР плода;

8. Исследование не проводится в случаях: - срок беременности менее 10 эмбриональных недель на момент забора крови для исследования; - количество плодов превышает два; - наличия онкологического заболевания у пациентки, пересадке костного мозга или иных органов в анамнезе;

9. НИПС 12 и НИПС расширенная панель включают в себя опцию: поиск носительства частых аутосомно-рецессивных у матери. В случае использования донорской яйцеклетки или суррогатного материнства для анализа необходима кровь биологической матери, в противном случаев данная опция теста НИПС не информативна.

10. НИПС расширенная панель выполняется только при изначально одноплодной беременности, наступившей естественным путем или по средствам ЭКО с использованием собственных или донорских яйцеклеток.

11. Исследование анеуплоидий по половым хромосомам возможно при условии одноплодной беременности и отсутствии в анамнезе редукции одного эмбриона из двойни;

12. В случае двуплодной беременности анализ определяет наличие или отсутствие Y хромосомы (плода мужского пола), но не показывает являются ли оба плода или только один мужской;

13. Точность определения пола плода составляет 99.5%;

14. В проводимом исследовании невозможно исключить перестройки хромосом, микродупликационные и микроделеционные синдромы (кроме тех, которые анализируются в расширенной панели), мозаичные и транслокационные формы хромосомных аномалий и другие варианты генетической патологии;

15. НИПС неинформативен при анеуплоидиях у самой пациентки;

16. Исследование не исключает наличие у плода врожденных пороков и других аномалий развития, поэтому не заменяет плановое ультразвуковое обследование пациентки в положенные для этого сроки;

17. На результат исследования может влиять индекс массы тела пациентки свыше 30; мозаицизм в соматических клетках матери, плода и его оболочек, в который вовлечены исследуемые хромосомы;

18. В минимальном проценте случаев (5%), в силу методологических ограничений, установлении недостаточного количества ДНК плода, невозможно получить результат исследования. В таких ситуациях требуется сдача дополнительного количества биоматериала (20 мл периферической венозной крови). Срок исследования при этом увеличивается, повторное тестирование и транспортировка биоматериала в этом случае для пациентки бесплатно;

19. Крайне редко после повторного анализа рассчитать риск наличия анеуплоидий так же не представляется невозможным. В этих случаях рекомендована консультация врача-генетика с целью определения необходимости проведения повторного исследования или, возможно, инвазивной диагностики. Повторное тестирование и транспортировка биоматериала в этом случае для пациентки бесплатно;

20. Достоверная информация об использовании донорской или собственной яйцеклетки в цикле ЭКО влияет на получение результата исследования. В случае предоставлении неверной информации анализ может быть недостоверным;

21. В случае, когда пациентка намерено не проходит УЗИ для установления факта прогрессирования беременности, установления количества плодов, наличия редукции одного эмбриона из двойни, НИПС проводится по методике, предназначенной для расчета риска анеуплоидии для изначально одноплодной беременности;

22. В ходе проведения анализа, в крайне редких случаях, возможно получения неинформативного ДНК паттерна от одной или нескольких хромосом, что увеличивает риск патологии, связанной с этой парой хромосомы и требует проведения инвазивной диагностики и последующем хромосомным микроматричным анализом по плодному материалу. Анализ в данном случае считается выполненным, денежные средства не возвращаются;

**На основании представленной информации, выражаю согласие на проведение неинвазивного ДНК скрининга по предоставленному мною образцу крови.**

**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 согласна получить полную информацию по результатам исследования, в том числе при выявлении высокого риска хромосомной патологии у плода.**

**Я согласна, что результаты исследования могут быть переданы лечащему врачу, согласно информации, указанной в регистрационной форме.**

**Я проинформирована, что проводимое генетическое исследование имеет ограничения и не всегда даёт возможность выявить присутствующие нарушения наследственного материала.**

**В процессе изложения информации о предстоящем исследовании врач не преувеличивал его возможностей и не скрывал возможных осложнений и рисков. Я, в свою очередь, полно и достоверно изложила врачу информацию о состоянии своего здоровья.**

**Я имела возможность задавать любые вопросы и на все вопросы получила исчерпывающие ответы. Мне разъяснена также альтернатива проведения анализов с использованием инвазивной методики (хорионбиопсия, амниоцентез, кордоцентез), биохимического и ультразвукового скрининга.**

Пациент \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

(фамилия, имя, отчество) (подпись)

«\_\_» \_\_\_\_\_\_ 2021г.