

Informácie o pacientke

 ID Pacientky (Rodné číslo): /

Priezvisko:

Meno:

 Dátum narodenia:

 Váha (kg): Výška (cm):

Možnosti testovania

- NIFTY®basic**
 – trizómia 21, trizómia 18, trizómia 13, trizómia 9, trizómia 16, trizómia 22 a iné aneuploidie
 – aneuploidie pohlavných chromozómov (**len pri jednom plode**)

- NIFTY®pro**
 – trizómia 21, trizómia 18, trizómia 13, trizómia 9, trizómia 16, trizómia 22 a iné aneuploidie, 92 typov mikrolečných a mikroduplikačných syndrómov a náhodné nálezy
 – aneuploidie pohlavných chromozómov (**len pri jednom plode**)

 Informácia o pohlaví Áno Nie

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. Svojim podpisom na tomto formulári potvrdzujem, že som ochotná akceptovať toto riziko a test podstúpiť.

Informovaný súhlas pacientky

- * Súhlasím s realizáciou testu NIFTY® (neinvazívny prenatálny skrining). 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 Deň

 Dátum pôrodu:

 Počet plodov: 1 2

 Prvý 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

 Plazma

Poznámka: Vyhovujúce označte krížikom

ÚČEL TESTU

NIFTY®basic, NIFTY®pro sú určené na skríning fetálnej trizómie 21, 18 a 13 v tehotenstve. V závislosti od vášho výberu môžu byť poskytnuté aj ďalšie podrobnosti o klinickom stave plodu, vrátane informácií o 4 typoch aneuploidii pohlavných chromozómov; trizómiách 9, 16, 22 a iných autozomálnych aneuploidii; 92 druhoch mikrodelečných/mikroduplikačných syndrómov (kompletný zoznam nájdete vo Formulári súhlasu s poistením); náhodných nálezoch a stavoch chromozómu Y (pre určenie pohlavia). Náhodné nálezy nemusia priamo súvisieť s účelom vášho testu. Môžu však obsahovať informácie o potenciálnych ochoreniach plodu, ktoré by mohli byť medicínsky dôležité. Výberom NIFTY® a podpísaním tohto formulára vyjadrujete súhlas s prijímaním týchto informačných databáz.

POSTUP TESTOVANIA

Pre každú možnosť testu, ktorú si vyberiete bude odobratá skúmvavka krvi. Vzorka bude odoslaná do laboratória BGI a/alebo do partnerského laboratória, ktoré analyzuje DNA pomocou technológie molekulárnej genetiky. 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 VHDNÝ

Pacientky by mali byť v gestačnom veku minimálne 10 týždňov. Test je vhodný vykonať pred 24. gestačným týždňom tehotenstva, aby ste mali dostatok času na ďalšiu diagnostiku alebo postup.

Pre pacientky, ktorých sa týkajú nasledovné možnosti, NIE JE VHDNÉ vykonať NIFTY®basic alebo NIFTY®pro:

- majú chromozomálne abnormality (páry);
- viacnásobné tehotenstvo (3 alebo viac plodov);
- majú malígny tumor (zhubný nádor);
- podstúpili transplantáciu alebo liečbu kmeňovými bunkami;
- prijali alogénnu transfúziu krvi v poslednom roku;
- prijali terapiu ľudským sérovým albumínom a/alebo bunky exogénnej DNA alebo bunkovú imunoterapiu v posledných 4 týždňoch;
- fetálne ultrazvukové vyšetrenie môže indikovať štruktúrnu abnormalitu;
- majú syndróm miznúceho dvojčata, pokiaľ nebolo zistené, že k zástave vývoja došlo počas prvých ôsmich týždňov tehotenstva a viac ako osem týždňov pred dátumom testu.

Pre pacientky, ktorých sa týkajú nasledujúce možnosti vzniká vysoké riziko materského genetického pozadia pre abnormality, ktoré môžu spôsobiť nepresný výsledok testu. Pred vykonaním testu preto skontrolujte genetické abnormality. V týchto prípadoch by rozhodnutie podstúpiť, alebo nepodstúpiť testy mali urobiť pacientky a/alebo ich poskytovateľ zdravotnej starostlivosti podľa regionálnych lekárskejších a biologických smerníc, zákonov a/alebo predpisov. Podpísanie tohto formulára znamená, že pacientka si ich je plne vedomá a je ochotná prijať riziká:

- pacientky, ktoré podstúpili asistovanú reprodukciu (vrátane oplodnenia a prenosu embryí *in vitro*, intracytoplazmatickej injekcie spermií, dozrievania *in vitro*, gametogenézy *in vitro*, prenosu zárodočných vezikul, darcovstva vajíčok/spermií, náhradného materstva);
- pacientky, ktoré majú v anamnéze abnormálnu reprodukčnú históriu alebo v rodinnej anamnéze genetické ochorenie alebo abnormálny fenotyp;
- iný výsledok skríningu naznačuje abnormality plodu;
- tehotenstvo so syndrómom miznúceho dvojčata.

LIMITÁCIE TESTU

Testy nie sú určené na validačné ani diagnostické účely, takže výsledok nemôže byť použitý ako jediný dôkaz pre diagnostický záver. Senzitivita a špecificita testov sú založené na jednoplovdových tehotenstvách. Podľa štúdií a teórie testy fungujú podobne pri tehotenstve s dvojčatami a s jedným tehotenstvom. Testy nie je možné použiť na predpovedanie chorôb, ktoré nie sú v rozsahu testu, ani na vylúčenie rizík v rodinách pacientov.

Falošne negatívny/pozitívny výsledok nemôže byť úplne vylúčený. Vzhľadom na obmedzenia súčasnej lekárskej detekčnej technológie a individuálnych rozdielov subjektov, potenciálne zdroje falošne pozitívnych alebo falošne negatívnych výsledkov zahŕňajú, ale nie sú obmedzené na: maternálny, fetálny a/alebo placentárny mozaicizmus, nízku fetálnu frakciu plodu, či krvnú transfúziu.

Pri testovaní dvojplodového tehotenstva môže nepresnosť testu zapríčiniť aj „syndróm miznúceho dvojčata“. Test nedokáže identifikovať abnormality zapríčinené chromozomálnymi polyploidiami (triploidie, tetraploidie, atď.), chromozomálnou translokáciou, inverziou, ringom, UPD, monogénovými/polygénovými ochoreniami, poruchami imprintingu, atď. Tento test nemôže taktiež vylúčiť fetálne chimérické chromozomálne abnormality.

	Miera senzitivity (95 % CI) ^[1] (jednoplovdové tehotenstvá)	Miera senzitivity (95 % CI) ^[2] (dvojplodové tehotenstvá)
Trizómia 21	99,17 % (98,52 - 99,83) ^[1]	90,91 % (57,12 - 99,52) ^[2]
Trizómia 18	98,24 % (94,93 - 99,63) ^[1]	100,00 % (31,00 - 100) ^[2]
Trizómia 13	100 % (84,56 - 100) ^[1]	Nie je k dispozícii ^[2]
Aneuploidie pohlavných chromozómov	99,63 % (94,83 - 99,98) ^[3]	Nie je k dispozícii
Určenie pohlavia	99,53 % ^[4]	Nie je k dispozícii
Mikrodelecie/Mikroduplikácie	<10Mb	100 % (59,77 - 100) ^[5]
	≥10Mb	100 % (56,09 - 100) ^[5]

Referencie:

- [1] Zhang H, Gao Y, Jiang F, et al. Non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13: clinical experience from 146958 pregnancies[J]. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 2015, 45(5): 530-538.
- [2] Wu HY, Wang H, Zhao QM, et al. Performance analysis of non-invasive prenatal testing in twin pregnant women[J]. *Maternal and Child Health Care of China*, November 2022, Vol 37, No 22.
- [3] Rose N C, Barrie E S, Malinowski J, et al. Systematic evidence-based review: The application of noninvasive prenatal screening using cell-free DNA in general-risk pregnancies[J]. *Genetics in Medicine*, 2022, 24(7): 1379-1391.
- [4] Pan X, Zhang C, Li X, et al. Non-invasive fetal sex determination by maternal plasma sequencing and application in Xlinked disorder counseling[J]. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*, 2014, 27(18): 1829-1833.
- [5] Zou, Y. et al. (2023) 'Performance of expanded non-invasive prenatal testing for fetal aneuploidies and copy number variations: A prospective study from an asinglecenter in Jiangxi Province, China', *Frontiers in Genetics*, 13 doi:10.3389/fgene.2022.1073851.

VÝSLEDOK

Výsledok bude k dispozícii do 5 tich pracovných dní od prijatia vzorky do laboratória. Výsledky budú zaslané podpísanému lekárovi/poskytovateľovi zdravotnej starostlivosti z dôvodu ich zložitosti a dôsledkov. Pacientky by mali kontaktovať svojho lekára/poskytovateľa zdravotnej starostlivosti kvôli výsledkom testov a interpretácii. Po výsledkoch indikujúcich vysoké riziko by mali nasledovať potvrdzujúce diagnostické testy.

Vzorky občas zlyhajú pri kontrole kvality a/alebo počiatočná analýza nemôže dospieť k záveru. V týchto prípadoch musia byť údaje opätovne analyzované a môže sa stať, že výsledok bude mierne oneskorený. 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 skríningové/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 odstraňujú. 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 nebyť 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.