

Formularz skierowania na badanie

Dane Pacjentki		Dane Lekarza zlecającego	
Nazwisko		Lekarz zlecający	
Imiona		E-mail placówki	
Data urodzenia		Nazwa placówki	Telefon
Telefon	PESEL	Dane placówki pobierającej krew	
E-mail		Nazwa placówki	Telefon
Wskazania do przeprowadzenia badania		Dane kliniczne	
<input type="checkbox"/> Zaawansowany wiek matki <input type="checkbox"/> Nieprawidłowości w badaniu USG <input type="checkbox"/> Obciążony wywiad położniczy <input type="checkbox"/> Wysokie ryzyko w zintegrowanym teście przesiewowym Obliczone ryzyko: _____ <input type="checkbox"/> Na żądanie matki Czy chce Pani poznać płęć: <input type="checkbox"/> TAK <input type="checkbox"/> NIE		Tydzień ciąży: _____ Kod zlecenia: _____ Czy ma Pani dzieci: <input type="checkbox"/> TAK <input type="checkbox"/> NIE Ciąża: <input type="checkbox"/> Pojedyncza <input type="checkbox"/> Mnoga <input type="checkbox"/> Zespół znikającego bliźniaka Wcześniejsze poronienia: <input type="checkbox"/> TAK <input type="checkbox"/> NIE Data pobrania krwi: ____ / ____ / ____ Waga: ____ kg. Wzrost: ____ cm.	
		Typ ciąży: <input type="checkbox"/> Ciąża naturalna <input type="checkbox"/> Zapłodnienie in vitro Transfer zarodków: <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> Komórka jajowa od dawczyni Transfer zarodków: <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2	
Zaznacz odpowiednią opcję dla Pacjenta, używając ✓			
Ciąża pojedyncza i ciąża mnoga		Tylko ciąża pojedyncza	
<input type="checkbox"/> NACE® • Ciąża pojedyncza. Płeć płodu i aneuploidie chromosomów płciowych. • Ciąża mnoga. Brak możliwości analizy aneuploidii chromosomów płciowych. Informacja o obecności lub braku chromosomu Y.		<input type="checkbox"/> NACE® Extended 24 • Wszystkie chromosomy (łącznie z wykryciem aneuploidii chromosomów płciowych i określeniem płci płodu). • Panel mikrodelekcji (zespoły: Di George'a, Angelmana, Pradera-Willego, delecji 1p36, Wolf-Hirschhorna i Cri-du-chat).	
Oświadczenie Lekarza zlecającego			
Potwierdzam, że wszystkie informacje, które zawarłem w niniejszym skierowaniu na badanie są zgodne z moją najlepszą wiedzą i zlecam wykonanie testu NACE®/NACE® Extended 24 w oparciu o moją profesjonalną diagnozę na podstawie wskazań medycznych. Oświadczam, że przekazałem Pacjentce szczegółowe informacje na temat tego badania. Zapewniam, że dochowałem należytej staranności i uzyskałem świadomą zgodę pacjentki na badanie. Wyjaśniłem Pacjentce ograniczenia tego badania oraz odpowiedziałem na wszystkie pytania zgodnie z moją wiedzą medyczną.			
Podpis Lekarza: _____		Data: ____ / ____ / ____	
Zgoda Pacjentki:			
Podpisując niniejszy Formularz skierowania na badanie potwierdzam, że: (1) przeczytałam i zrozumiałam informacje zawarte w formularzu "Świadoma zgoda na badanie"; (2) otrzymałam informacje na czym polega badanie, jakie przynosi korzyści oraz jakie potencjalne ryzyko się z nim wiąże. Mój lekarz odpowiedział na wszystkie moje pytania; (3) wyrażam zgodę na dostarczenie wszystkich niezbędnych informacji o mojej ciąży, w szczególności jeśli w późniejszym terminie okaże się, że zostaną stwierdzone zaburzenia chromosomalne lub genetyczne. Zgadzam się i rozumiem, że lekarz może kontaktować się ze mną w celu zebrania tych informacji; (4) wyrażam zgodę, żeby lekarz lub laboratorium wykorzystali moje informacje kliniczne dla celów audytu, kontroli jakości lub dla celów badawczych, pod warunkiem, że moja tożsamość pozostanie anonimowa i nie zostaną zidentyfikowana podczas analizy danych, a moje dane osobowe zostaną usunięte z każdego raportu lub publikacji; (5) zrzekam się niniejszym wszelkich roszczeń z jakiegokolwiek tytułu w przypadku, gdy IGENOMIX, S.L. lub INVICTA będą czerpały korzyści z badań, w których są wykorzystywane moje dane kliniczne zgodnie z wyżej wymienionymi warunkami; (6) zlecam dobrowolnie IGENOMIX, S.L. za pośrednictwem INVICTA wykonanie badania NACE®/NACE® Extended 24.			
Podpis Pacjentki: _____		Data: ____ / ____ / ____	

Świadoma zgoda na badanie

Informacja o badaniu NACE[®]: Trisomia chromosomów 13, 18 i 21 to trzy najczęściej występujące nieprawidłowości chromosomalne, które są spowodowane obecnością dodatkowej kopii chromosomów 13, 18 lub 21. Osoby z tymi zaburzeniami cechuje niepełnosprawność intelektualna oraz charakterystyczne rysy twarzy. Zwykle towarzyszą temu także inne wrodzone defekty. W chwili obecnej nie ma terapii na te zaburzenia. Celem tego genetycznego badania przesiewowego jest wykrycie u płodu trisomii chromosomów 13, 18 lub 21 w ciąży pojedynczej lub mnogiej. Dodatkowo w ciążach pojedynczych badanie stwierdza płeć dziecka (XX lub XY) oraz analizuje potencjalne zmiany liczby chromosomów płciowych (X, XXX, XXY, XYY). W przypadku ciąż mnogich badanie nie daje informacji o zmianie liczby chromosomów płciowych. Możemy uzyskać tylko informacje o wystąpieniu bądź braku chromosomu Y. Badanie NACE[®] jest nieinwazyjne dla płodu. Pozwala stwierdzić ryzyko występowania aneuploidii chromosomów poprzez badanie wolnego DNA płodu krążącego w osoczu matki dzięki zastosowaniu technologii sekwencjonowania następnej generacji oraz zaawansowanych analiz bioinformatycznych. Wskaźniki wykrycia anomalii chromosomowych są bardzo wysokie, dzięki czemu można znacznie zmniejszyć liczbę procedur inwazyjnych (amniopunkcja i biopsja kosmówki) i w związku z tym uniknąć poronienia i/lub zakażenia wewnątrzmacicznego.

Informacja o badaniu NACE[®] Extended 24: NACE[®] Extended 24 został zwalidowany tylko dla ciąż pojedynczych. Podobnie jak w przypadku badania NACE[®] (trisomia chromosomu 13, 18, 21 oraz chromosomów płciowych), celem testu NACE[®] Extended 24 jest wykrywanie trisomii we wszystkich 24 chromosomach. Ponadto badanie jest w stanie wykryć obecność sześciu najczęściej występujących zespołów genetycznych wywołanych przez mikrodelecje (utrata małych fragmentów chromosomów): 15q11.2, 5p15.2, 22q11.2, 1p36 i 4p16.3. Mikrodelecje mogą wystąpić w każdej z 23 par chromosomów, jednak częściej występują w wymienionych obszarach chromosomów oraz są związane ze znanymi zespołami genetycznymi. Większość z tych mikrodeleji najczęściej powstaje "de novo" aniżeli w wyniku dziedziczenia ich od rodziców. Nie są więc one uwarunkowane rodzinnie bądź przez inne czynniki, takie jak wiek rodziców. W chwili obecnej nie ma skutecznej terapii na te zaburzenia. Trisomia występująca w którymkolwiek z 24 chromosomów wiąże się z wysokim ryzykiem poronienia. Zdolność do identyfikacji tych ważnych chromosomalnych przyczyn poronień może pomóc ocenić ryzyko dla kolejnych ciąż. Badanie NACE[®] Extended 24 dostarcza cennych informacji i w pewnych sytuacjach klinicznych może pomóc w prowadzeniu ciąży i/lub przygotowaniu opieki nad noworodkiem. Zoptymalizowany algorytm dla panelu mikrodelecyjnego zapewnia wysoce wiarygodne wyniki badań dotyczące utraty małych fragmentów materiału genetycznego. Badanie NACE[®] Extended 24 gwarantuje wiarygodne wyniki z mniejszą częstością występowania wyników fałszywie pozytywnych w porównaniu do innych podobnych testów oraz najniższy wskaźnik ponownych pobrań.

Zgodnie z rekomendacjami Europejskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (European Society of Human Genetics) oraz Amerykańskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (American Society of Human Genetic) badania mikrodeleji są wskazane jedynie gdy wystąpią pewne nieprawidłowości w badaniu USG, w niektórych przypadkach objawy mogą być łagodne lub umiarkowane, co utrudnia poradnictwo genetyczne.

Charakterystyka badań:

1. Badania są zwalidowane dla ciąży powyżej 10 tygodnia.
2. Mimo, że badania te mają wskaźnik wykrywalności na poziomie prawie 100%, nie są badaniami diagnostycznymi. W celu postawienia ostatecznej diagnozy należy wykonać inwazyjne badania prenatalne obejmujące badanie kariotypu z amniocytów (analiza wszystkich chromosomów) lub szybkie badanie przesiewowe metodą QF-PCR lub techniką FISH.
3. Specyficzność i czułość tej techniki jest bardzo wysoka. Wynik fałszywie dodatni (FP) i fałszywie ujemny (FN) dla trisomii chromosomu 21 wynosi mniej niż 1%, a dla pozostałych analizowanych chromosomów i mikrodeleji specyficzność osiąga wartość powyżej 99%, a czułość mieści się w granicach od 87,5-100%.
4. W ciążach pojedynczych w przypadku ustalania płci płodu (XX lub XY) dokładność pomiaru wynosi 99%. W ciążach pojedynczych, które były na początku ciążami bliźniaczymi, ale doszło w nich do wczesnej utraty jednego z płodów (zespół zanikającego bliźniaka) wiarygodność określania płci płodu może być niższa.
5. W niektórych przypadkach wyniki mogą nie dostarczyć oczekiwanych informacji podczas pierwszego sekwencjonowania i może być konieczne drugie sekwencjonowanie. W rzadkich przypadkach cechy pobrane materiału (np. zbyt mała ilość DNA) uniemożliwiają uzyskanie wyniku i wtedy trzeba pobrać nową próbkę krwi matki. W takiej sytuacji czas oczekiwania na wynik wydłuża się.
6. Próbkę nie zostanie poddana badaniu, jeśli nie zostaną wypełnione obowiązkowe pola w „Formularzu skierowania na badanie” oraz w „Formularzu świadomej zgody na badanie”. Pacjentka będzie miała czas 24 godziny od momentu otrzymania próbki przez IGENOMIX, S.L. na uzupełnienie i dostarczenie dodatkowych wymaganych informacji. Po upływie tego okresu próbka zostanie zniszczona.
7. Wynik badania NACE[®] będzie dostępny w ciągu 14 dni, a wynik badania NACE[®] Extended 24 będzie dostępny w ciągu 21 dni. W obu przypadkach czas dostarczenia wyników może się wydłużyć, jeśli próbkę trzeba będzie poddać ponownemu badaniu lub wymagane będzie pobranie nowej próbki krwi (patrz punkt 5).
8. Jeśli pole „Czy chcesz poznać płeć?” nie zostało wypełnione, informacja o płci płodu zostanie podana (domyślne ustawienie).
9. Zmiany poza zakresem badania. Podczas wykonywania analiz w ramach wskazanych testów, mogą zostać uzyskane informacje na temat innych zmian chromosomalnych, zwane „zmianami poza zakresem badania”. Ponadto, mimo, że testy te nie są opracowane w celu dokonania oceny stanu Pani zdrowia, w rzadkich przypadkach mogą w sposób pośredni lub bezpośredni dostarczyć informacji na ten temat (np. w połączeniu z innymi informacjami). Mogą to być na przykład informacje o matczym zespole XXX, stanie chromosomów płciowych lub łagodnych bądź złośliwych nowotworach u matki. We wszystkich tych przypadkach IGENOMIX, S.L. lub INVICTA są uprawnieni do skontaktowania się z Pani lekarzem / placówką w celu podjęcia odpowiedniej procedury postępowania.

Ograniczenia badania: Niniejsze badania są bardziej dokładne w wykrywaniu trisomii niż obecnie stosowane inne badania przesiewowe wykonywane w pierwszym trymestrze ciąży. Mimo to, możliwe jest uzyskanie błędnych wyników. Wszystkie wyniki pozytywne (wykryta nieprawidłowość chromosomalna) muszą zostać potwierdzone badaniem inwazyjnym. Wynik ujemny (nie wykryto zmian) musi korelować z innymi wynikami badań klinicznych (ultrasonografii, itp.) i nie wyklucza możliwości wystąpienia nieprawidłowości na każdym poziomie genetycznym, wad wrodzonych oraz innych sytuacji, które były badane lub nie były badane w tym teście. Płeć płodu musi być zgodna z wynikami badań USG. Z mniejszą dokładnością badania mamy do czynienia w przypadku: (1) aneuploidii chromosomów matki; (2) mozaicyzmu (płodu lub ograniczonego do łożyska); (3) przetoczenia krwi allogenicznego, transplantacji komórek macierzystych lub terapii z wykorzystaniem komórek macierzystych; (4) zespołu zanikającego bliźniaka; (5) ciąży mnogiej.

Ryzyka podczas pobrania krwi: Ryzyko oraz dyskomfort przy pobieraniu próbki krwi mogą wiązać się z niewielkim bólem, krwakiem oraz w rzadkich przypadkach infekcjami w miejscu ukłucia oraz omdleniami.

Poufność danych i dodatkowe próbki: Podpisując ten dokument, zgadzam się, aby zespół IGENOMIX lub INVICTA skontaktował się ze mną w celu uzyskania dodatkowych danych klinicznych i rozumiem konieczność tego postępowania. Potwierdzam, że poprzez podpisanie tego dokumentu uprawniam IGENOMIX S.L. oraz INVICTA do skontaktowania się ze mną oraz do poinformowania mnie o przyszłych projektach badawczych oraz do zaproszenia mnie do uczestnictwa w nich. W takim przypadku zgodnie z obowiązującymi przepisami, zespół badawczy IGENOMIX, S.L. lub INVICTA dostarczy mi niezbędnych informacji oraz zaprosi mnie do uczestnictwa w badaniu i zwróci się do mnie z prośbą o udzielenie pisemnej zgody na udział w badaniu poprzez podpisanie Formularza „Świadomej Zgody na badanie”, który został zaaprobowany przez Komitet Etyki Badań Naukowych i/lub Ministerstwo Zdrowia.

Zgodnie z Ustawą 41/2002 regulującą autonomię pacjenta oraz Ustawą 15/1999 o ochronie danych osobowych, wnioskodawca musi wyrazić zgodę na wykonanie badań diagnostycznych oraz na przetwarzanie danych osobowych. Ponadto w ramach udzielania informacji pacjentom musimy poinformować Panią, że dane zawarte w formularzu skierowania na badanie, muszą zostać zapisane w poufny, zautomatyzowanym pliku zarejestrowanym w Hiszpańskiej Agencji Ochrony Danych Osobowych zgodnie z postanowieniami ustawy 15/1999. Właścicielem tych danych jest IGENOMIX, S.L. Dane osobowe będą przetwarzane w celach diagnostycznych opisanych w formularzu. W dowolnym momencie wykonywania badania ma Pani prawo do wglądu do swoich danych osobowych, do ich skorygowania, odwołania oraz złożenia sprzeciwu w sprawie ich przetwarzania zgodnie z obowiązującymi przepisami prawnymi. W tym celu należy skontaktować się z nami pod adresem: IGENOMIX, S.L., Calle Narcís Monturiol Estarriol nº11 Parcela B, Edificio Europark, Parque Tecnológico de Paterna 46980 - Paterna - Valencia, Spain lub INVICTA.