

Пренатальний тест Panorama™ є неінвазивним пренатальним тестом (НІПТ), що використовується для скринінгового дослідження хромосомних аномалій плода, а саме найчастіших хромосомних синдромів (трисомія 21, трисомія 13, трисомія 18, порушення кількості статевих хромосом) та триплоїдії. Стать плода/плодів може бути вказана за бажанням вагітної. Тест не може бути виконаний без повністю заповненої анкети та підписаної інформованої згоди, при наявності «зниклого близнюка» (коли один плід з двійні не розвивається), якщо плодів більше двох, двійні з донорськими яйцеклітинами, після трансплантації органу/кісткового мозку або переливань крові менш ніж за 8 тижнів до тестування.

Тест Panorama проводять із зразка венозної крові вагітної, яка містить позаклітинну ДНК як матері, так і плода (плаценти). Частка ДНК плода (плаценти) серед всієї позаклітинної ДНК вагітної називається фетальною фракцією. Проведення тесту Panorama можливе не раніше 9 повних тижнів вагітності, коли фетальна фракція у більшості вагітних буде достатньою для аналізу.

Тест Panorama є генетичним тестом і потребує консультування лікаря (генетика, акушер-гінеколога) для призначення відповідного виду тесту та для пояснення результатів. Консультант пояснює мету тестування, особливості, обмеження та подальші дії при отриманні результату. Будь ласка, зазначте прізвище Вашого консультанта _____

Види тестування та особливості вагітності:

- **Код M039 Для одноплідних природніх вагітностей** (вагітностей з власними яйцеклітинами) буде проведено скринінг на трисомію 21, трисомію 18, трисомію 13, моносомію хромосоми X і триплоїдію. Також буде повідомлено щодо трисомій статевих хромосом (XXY, XXX і XYY), якщо вони будуть виявлені.
 - **Код M042** для одноплідних природніх вагітностей додатково до основних трисомій може бути замовлене тестування на делецію 22q11.2 (синдром ДіДжорджі) або
 - **Код M049** панель найчастіших мікроделецій (делеція 22q11.2 (ДіДжорджі), делеція 1p36, делеція 5p- (котячий крик) та делеція 15 (Прадер-Віллі/Ангельман).
- **Код M040 Для двоплідних вагітностей** буде проводитись оцінка вагітності на зиготність. Тест на зиготність визначає, чи є двійня монозиготною (близнюки) або дизиготною (двійнята). Залежно від зиготності буде проведений скринінг на різні хромосомні аномалії. Для монозиготних близнюків буде проводитись скринінг вагітності на трисомію 21, трисомію 18, трисомію 13, моносомію X-хромосоми і триплоїдію. Також буде повідомлено щодо трисомій статевих хромосом (XXY, XXX і XYY), якщо вони будуть виявлені. Для дизиготних близнюків буде проводитись скринінг тільки на трисомію 21, трисомію 18 і трисомію 13.
 - **Код M043** Для монозиготної двійні можливе додаткове визначення делеції 22q11.2
- **Код M041** У випадку одноплідної вагітності з донорськими яйцеклітинами (у тому числі, сурогатні матері) буде проведено скринінг вагітності тільки на трисомію 21, трисомію 18 і трисомію 13.

Результати тестування. Результати тестування потребують пояснення лікарем-консультантом.

- Результат «низький ризик» вказує на низьку ймовірність того, що плід має хромосомні аномалії на які проводилось тестування, але не є гарантією нормального хромосомного статусу плода та народження здорової дитини.
- Результат «високий ризик» вказує на підвищену ймовірність того, що у плода є вказана хромосомна аномалія, та є показанням для діагностичних досліджень (амніоцентез або біопсія ворсин хоріона з подальшим дослідженням отриманого матеріалу залежно від стану, за яким високий ризик).
- Існує ймовірність того, що якість зразка буде недостатня для аналізу з причин низької кількості ДНК плаценти (недостатня фетальна фракція), гемолізу зразка крові, особливостей транспортування та біоінформатичного аналізу. В таких випадках рекомендовано перезабір зразка крові не раніше ніж через 14 днів від першого забору. Якщо повторний зразок теж не дав результату, мають бути розглянутими додаткові

методи обстеження – експертне УЗД плода, оцінка ризику ускладнень вагітності та відповідне консультування. Факторами ризику неотримання результату є: малий термін вагітності, надмірна вага, лікування препаратами гепарину та інші. Обговоріть їх з Вашим консультантом.

ЖОДНЕ НЕЗВОРОТНЕ РІШЕННЯ ЩОДО ВАГІТНОСТІ НЕ ПОВИННЕ ПРИЙМАТИСЬ ТІЛЬКИ НА ПІДСТАВІ РЕЗУЛЬТАТІВ СКРИНІНГОВОГО ТЕСТУ PANORAMA.

Обмеження та ризики тестування: Хоча цей скринінговий тест виявить більшість (99%) вагітностей з аномаліями, для яких він призначений, він не може виявити абсолютно всі вагітності з такими порушеннями. Результати цього тесту не виключають можливості інших аномалій досліджуваних хромосом, а також він не виявляє аномалій хромосом поза досліджуваним переліком, інших генетичних порушень, вроджених дефектів або інших ускладнень, які не стосуються даного тестування. Приблизно 1-2 % всіх вагітностей мають обмежений плацентарний мозаїцизм – ситуацію, в якій плацента містить клітини з хромосомною аномалією, в той час як плід має нормальний хромосомний набір, або навпаки. Це означає, що існує ймовірність того, що хромосомний статус плода може не збігатись з хромосомним статусом плаценти. Тому не всі позитивні результати тесту Panorama будуть підтверджені діагностичним дослідженням. Рідко, але деякі стани можуть бути присутніми у самої вагітної (клітини з різним набором за статевими хромосомами, деякі перебудови хромосом або делеція 22q11.2).

Альтернативні дії. Крім тестування Panorama також існують інші варіанти скринінгу, доступні під час вагітності, які можна обговорити з вашим лікарем. Якщо Ви бажаєте або потребуєте одержання переконливої інформації щодо хромосом плода, можливе виконання інвазивних діагностичних процедур, таких як біопсія ворсин хоріона або амніоцентез із подальшим генетичним дослідженням отриманого матеріалу.

ЗАЯВА ЩОДО ІНФОРМОВАНОЇ ЗГОДИ ПАЦІЄНТА

Я прочитала/мені прочитали вищевказану інформацію про проведення пренатального скринінгу Panorama. Я мала змогу обговорити з моїм консультантом надійність результатів тестування та рівень впевненості в тому, що результат тесту високого ризику для певного захворювання застосовується для прогнозування такого захворювання. Перед наданням моєї інформованої згоди у мене була можливість поставити запитання своєму лікарю/консультанту щодо цього тесту (включаючи надійність результатів тесту, ризику та альтернативи), на які я отримала відповіді, що мене задовільнили. Я прошу і дозволяю МЛ CSD протестувати мій зразок (зразки) на наявність хромосомних порушень або інших станів, залежно від обраного типу тесту Panorama та особливостей моєї вагітності. Я розумію, що підписання цієї форми є моєю інформованою згодою на пренатальне тестування Panorama.

Підпис пацієнта

Дата

Прізвище, ім'я друківаними літерами

Підпис та Прізвище відповідального реєстратора _____ / _____