

**Информированное добровольное согласие на медицинское вмешательство –
проведение неинвазивного пренатального тестирования на риск наличия у плода анеуплоидий 13, 18, 21, X, Y хромосом
«Пренетикс»¹, согласие на обработку персональных данных**

Я, ФИО (полностью): _____

дата рождения: _____, паспорт серия: _____ номер: _____, выдан « _____ » _____ 20 _____ г. _____

Зарегистрирована по адресу: _____

контактные телефоны: _____ e-mail: _____ (далее – Пациентка),
внимательно ознакомилась с представленной ниже информацией перед предоставлением мне медицинской услуги - **неинвазивного пренатального тестирования на риск наличия у плода анеуплоидий 13, 18, 21, X, Y хромосом Пренетикс** (далее – генетическое исследование «Пренетикс») в **ООО «Лаборатории ЦИР»** (ОГРН 1127747086543, ИНН 7736650850), далее – Исполнитель:

■ Цель генетического исследования «Пренетикс» заключается в анализе свободно циркулирующей плодной ДНК в кровотоке беременной женщины с последующим подсчетом вероятности рождения ребенка с распространенными хромосомными патологиями: синдромами Дауна, Эдвардса, Патау и некоторыми хромосомными аномалиями с участием половых хромосом (синдромами Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, полиX-синдром, полиY-синдром, XXYY-синдром). Заключение по результатам проведенного генетического исследования «Пренетикс» составляется на основе автоматического подсчета вероятности наличия у плода перечисленных хромосомных нарушений с использованием алгоритма FORTE.

■ Генетическое исследование «Пренетикс» представляет собой скринирующий метод и не является окончательным диагностическим тестом, устанавливающим наличие у плода хромосомной аномалии. При выявлении высокого риска наличия у плода хромосомной аномалии по результатам неинвазивного пренатального тестирования, необходимо проведение подтверждающего диагностического теста, определения кариотипа плода по материалу, полученному в ходе инвазивной процедуры (биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез).

■ **В ходе генетического исследования «Пренетикс» возможно определить:**

- При одноплодной беременности исследование определяет риск анеуплоидии с кариотипом: 47,XX, +21; 47,XY, +21; 47,XX, +18; 47,XY, +18; 47,XX, +13; 47,XY, +13; 45,X; 47, XXY; 47,XXX; 47, XYY; 48, XXYY.

- При двуплодной беременности - риск анеуплоидии с кариотипом: 47,XX, +21; 47,XY, +21; 47,XX, +18; 47,XY, +18; 47,XX, +13; 47,XY, +13.

■ Проведение генетического исследования «Пренетикс» возможно только начиная с 10 полных акушерских недель беременности. Если беременность наступила в результате экстракорпорального оплодотворения, то для определения срока беременности к дате процедуры переноса прибавляют 14 дней.

■ Генетическое исследование «Пренетикс» не проводится в следующих случаях:

- срок беременности менее 10 полных акушерских недель на момент забора крови для исследования;

- количество плодов превышает два.

■ При заказе исследования 5 хромосом (21, 18, 13, X и Y), в редких случаях (менее 2%), результат обследования отражает только анализ риска трисомий 21, 18 и 13 без исследования половых хромосом и определения пола плода. Соответственно, такой анализ не содержит информации о рисках по анеуплоидиям половых хромосом (в таком случае исследование считается выполненным, стоимость исследования не возвращается).

■ Не рекомендуется проводить генетическое исследование «Пренетикс» в случае если индекс массы тела пациентки равен или выше 30 ИМТ массы тела, поскольку велика вероятность получения неопределенного результата в таком случае исследование считается выполненным, стоимость исследования не возвращается).

■ Исследование анеуплоидий по половым хромосомам возможно только при условии одноплодной беременности. В случае двуплодной беременности анализ определяет наличие или отсутствие плода мужского пола, но не показывает, оба плода или только один имеет мужской пол.

■ Определение пола будущего ребенка выполняется по желанию Пациентки.

■ Вероятность ложноположительных ("высокий риск" для зуплоидного (с нормальным кариотипом) плода) и ложноотрицательных ("низкий риск" для плода с трисомией) результатов составляет 0,1%-5% в зависимости от типа хромосомной аномалии. Полученный результат подлежит интерпретации врачом-генетиком в совокупности с другими клиническими критериями.

■ При проведении генетического исследования «Пренетикс» невозможно исключить перестройки хромосом, микродупликационные и микроделеционные нарушения, мозаичные варианты хромосомных аномалий и другие хромосомные повреждения.

■ Генетическое исследование «Пренетикс» не исключает наличие у плода врожденных пороков и других аномалий развития, поэтому не заменяет плановое ультразвуковое обследование беременной женщины в положенные для этого сроки. Исследование не диагностирует ряд патологий, которые могут быть заподозрены при проведении стандартного биохимического скрининга беременных, поэтому не заменяет рекомендованное стандартами плановое обследование беременной женщины с определением уровня сывороточных маркеров в крови.

■ Ограничениями метода проведения генетического исследования «Пренетикс» являются следующие:

- генетическое исследование «Пренетикс» не определяет риск анеуплоидий по другим аутосомам (хромосомам) кроме хромосом 21, 18, 13;

- явление «исчезающего близнеца» на ранних сроках беременности;

- носительство сбалансированных хромосомных перестроек;

- факт переливания крови менее чем за полгода до проведения исследования, трансплантации органов (включая костный мозг) или лечение стволовыми клетками;

- наличие онкологического заболевания у пациентки;

- материнские анеуплоидии и мозаицизм в соматических клетках матери, плода и его оболочек, в который вовлечены исследуемые хромосомы.

Для пациенток, попадающих под любую из указанных выше групп ограничений, проведение генетического исследования «Пренетикс» не рекомендуется, поскольку достоверность получаемых результатов при этом снижается. Необходима консультация врача-генетика.

■ В минимальном проценте случаев (1%), в силу методологических ограничений, невозможно получить результат исследования. В таких ситуациях требуется взятие дополнительного количества биоматериала (20 мл периферической венозной крови). Срок исследования при этом увеличивается, а повторное проведение исследования в этом случае по умолчанию входит в стоимость первоначально оплаченного исследования и дополнительно Пациенткой не оплачивается;

■ Приблизительно в 1% случаев результат не может быть получен по причине низкого содержания внеклеточной ДНК плода в исследуемом образце крови беременной женщины (доля фетальной фракции ДНК менее 4%). В таком случае рекомендована повторная сдача крови на более позднем сроке беременности с повторным проведением исследования, при этом повторное проведение исследования в этом случае по

¹ Код услуги A27.20.001 согласно Приказу Минздрава России от 13.10.2017 N 804н "Об утверждении номенклатуры медицинских услуг"

умолчанию входит в стоимость первоначально оплаченного исследования и дополнительно Пациенткой не оплачивается. Крайне редко, после повторного исследования содержание внеклеточной ДНК плода не достигает порогового значения 4%, и рассчитать риск наличия анеуплоидий невозможно. В этих случаях рекомендована консультация врача-генетика с целью определения необходимости проведения дальнейшего исследования или, возможно, инвазивной диагностики;

▪ Достоверная информация об использовании донорской или собственной яйцеклетки беременной женщины в цикле ЭКО влияет на получение результата генетического исследования «Пренетикс». В случае указания недостоверной информации, рассчитать риск наличия анеуплоидии невозможно;

▪ При выполнении генетического исследования «Пренетикс» только на наличие риска анеуплоидии 21 хромосомы, Исполнитель также имеет право на обработку генетической информации, полученной по хромосомам 13, 18 и X, Y (при определении пола плода).

Я выражаю свое согласие (дача согласия определяется проставлением отметки напротив соответствующих пунктов) также на нижеследующее:

при получении результатов генетического исследования «Пренетикс», свидетельствующих в пользу высокого риска наличия у плода хромосомной аномалии, и проведении дальнейшей уточняющей диагностики путем инвазивной процедуры с определением кариотипа плода, согласна предоставить Исполнителю результаты такого инвазивного исследования, которые могут быть использованы в дальнейшем Исполнителем только в обезличенной форме;

определение Исполнителем пола будущего ребенка в процессе проведения генетического исследования «Пренетикс»;

после рождения ребёнка сообщить о поле и состоянии здоровья новорожденного(ой);

при необходимости результаты генетического исследования «Пренетикс» могут быть использованы в медико-генетическом консультировании или генетическом обследовании других членов моей семьи, и настоящим я даю на это свое согласие;

Подписывая настоящий документ Я:

- даю свое согласие на обработку Исполнителем всей генетической информации, полученной при выполнении исследования;

- подтверждаю соответствие срока моей беременности на момент забора крови срокам, указанным выше в настоящем документе, в целях проведения генетического исследования «Пренетикс»;

- согласна, что результаты генетического исследования «Пренетикс» могут быть переданы моему лечащему врачу, согласно информации, указанной мной в регистрационной форме;

- проинформирована о том, что проводимое генетическое исследование «Пренетикс» имеет ограничения, описанные выше, и не всегда даёт возможность выявить присутствующие нарушения наследственного материала;

- подтверждаю, что мне была предоставлена возможность получения консультации врача-генетика до момента начала оказания услуги генетического исследования «Пренетикс»;

- подтверждаю, что я проинформирована о том, что по результатам проведения генетического исследования «Пренетикс» в любом случае рекомендована консультация врача-генетика; результаты генетического исследования «Пренетикс» не являются диагнозом и подлежат интерпретации врачом-генетиком;

- подтверждаю, что до подписания настоящего документа мне в доступной форме предоставлена полная информация о целях, методах оказания медицинской помощи, связанном с ними риске, возможных вариантах медицинского вмешательства, альтернативах медицинского вмешательства, его возможных последствиях и осложнениях, а также о предполагаемых результатах оказания медицинских услуг;

- подтверждаю, что я уведомлена о том, что имею право на отказ от медицинского вмешательства, или на прекращение медицинского вмешательства;

- подтверждаю, что до начала предоставления мне медицинской услуги мне в доступной для меня форме предоставлена информация о возможности получения соответствующих видов и объемов медицинской помощи без взимания платы в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи и территориальной программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, при этом настоящим я выражаю согласие получить медицинские услуги на платной основе за счет личных средств;

Согласие на обработку персональных данных (далее – ПД):

Являясь субъектом ПД, в соответствии ФЗ от 27.07.2006 г. № 152-ФЗ «О персональных данных» Я, свободно, своей волей и в своем интересе, настоящим даю согласие на обработку моих ПД Исполнителю, ООО «Лаборатории ЦИР», ОГРН 1127747086543, ИНН 7736650850, место нахождения: 119333, г. Москва, ул. Губкина, д. 3, корп. 1, включая Ф.И.О, пол, дата рождения, адрес, паспортные данные, номер телефона, адрес электронной почты, пол, вес и прочие указанные мной данные, в том числе даю согласие на обработку специальной категории ПД (данные о состоянии здоровья и диагнозе, заболеваниях, результатах исследований, случаях обращения за медицинской помощью и иные сведения медицинского характера) — в целях оказания мне медицинских услуг, а также в целях улучшения качества обслуживания пациентов и проведения маркетинговых программ, статистических и научных исследований.

Перечень действий с ПД, на совершение которых я даю свое согласие, а также общее описание используемых Оператором способов обработки: любые действия (операции) или совокупность действий (операций), совершаемых с ПД с использованием средств автоматизации или без использования таких средств, включая: получение, ввод, сбор, систематизация, накопление, хранение, запись, удаление, уточнение (обновление, изменение), использование ПД в связи с оказываемыми Оператором услугами, извлечение, блокирование, уничтожение, передача (распространение, предоставление, доступ), обезличивание, блокирование. Оператор также вправе обрабатывать мои ПД посредством внесения их в электронную базу данных, включения в списки (реестры) и отчетные формы, передавать ПД по внутренней сети Оператора, а также иным лицам, осуществляющим обработку ПД по поручению Оператора, если обработка будет поручена таким лицам. Оператор имеет право, во исполнение своих обязательств по договору, согласно которому медицинские услуги в отношении меня заказываются юридическим лицом (если применимо), на обмен (прием и передачу) моими ПД, включая специальную категорию ПД с соответствующим юридическим лицом. Данное согласие на обработку ПД является бессрочным. Я вправе в любое время отозвать свое согласие на обработку ПД путем подачи письменного заявления Оператору, а также получить доступ к своим ПД при обращении к Оператору в письменной форме.

В целях улучшения качества обслуживания, проведения статистических исследований и маркетинговых программ, настоящим **я даю/не даю (нужное подчеркнуть)** свое согласие на получение информации об услугах ООО «Лаборатории ЦИР» в виде sms-сообщений на мобильный номер телефона, на электронный адрес, указанные мной при оформлении и оплате услуги.

Я ознакомлена и согласна с содержанием настоящего документа, все положения которого мне полностью ясны и понятны. Я имела возможность задать и задала все интересующие меня вопросы до предоставления мне медицинской услуги, на которые получила исчерпывающие ответы, в связи с чем настоящим Я, свободно, своей волей и в своем интересе выражаю согласие Исполнителю на проведение генетического исследования «Пренетикс».

Ф. И.О. Пациентки полностью

Подпись

Дата

Должность и ФИО медицинского работника

Подпись

Дата