

## ИНФОРМИРОВАННОЕ ДОБРОВОЛЬНОЕ СОГЛАСИЕ

1. Я, \_\_\_\_\_

(ФИО, дата рождения, паспортные данные, адрес проживания),

даю свое информированное согласие на проведение молекулярного кариотипирования (хромосомного микроматричного анализа) материала абортуса.

2. Я подтверждаю, что проинформирована о целях, ограничениях метода, вероятности получения результата, а также предупреждена и понимаю особенности завершения исследования (исследование может быть не выполнено).

Одной из основных причин эмбриональной гибели плода в первом триместре беременности являются хромосомные нарушения кариотипа. Для подтверждения или исключения подобной причины выкидыша или неразвивающейся беременности рекомендуется провести **молекулярное кариотипирование абортивного материала (хромосомный микроматричный анализ)** – это современный лабораторный молекулярно-генетический анализ, в большинстве случаев помогающий выяснить генетическую причину репродуктивной потери, провести профилактику возможных подобных осложнений при следующей беременности, разработать индивидуальную программу подготовки к будущей беременности.

Материал после операции помещается строго в **стерильный контейнер с физиологическим раствором**. Молекулярное кариотипирование абортивного материала проводится **на любом сроке остановки беременности**. Анализ может быть проведен даже в том случае, если беременность замерла давно и живых клеток в материале не осталось.

Данное молекулярно-генетическое исследование с высокоразрешающей способностью выявляет структурные изменения на уровне всего генома, отдельных хромосом и участков хромосом с известной клинической значимостью, а именно:

- отсутствующие или дополнительные хромосомы (анеуплоидии);
- отсутствующие или дополнительные участки хромосом (делеции/дупликации);
- однородительская дисомия (ОРД), которая представляет собой две копии хромосомы от одного родителя при отсутствии копий от второго родителя.

При этом анализируется материал всех 23 пар хромосом в одном исследовании. В отличие от стандартного цитогенетического анализа кариотипа молекулярное кариотипирование выявляет не только грубые нарушения структуры хромосом, видимые под микроскопом, но и мелкие субмикроскопические изменения, например, микроделеционные и микродупликационные синдромы, а также другие клинически значимые изменения.

Микроделеционные синдромы - генетические заболевания, вызываемые отсутствием небольших, не видимых в микроскоп, участков хромосом (микроделециями).

Микродупликационные синдромы - генетические заболевания, вызываемые наличием дополнительных копий участков хромосом, не видимых в световой микроскоп (микродупликациями).

Необходимо отметить, что поскольку при сборе материала получается смесь тканей матери и эмбриона, где ткани плода занимают небольшую долю, то в том случае, если в контейнер для сбора биоматериала были помещены не все ткани, полученные в результате процедуры, то небольшой объем материала, который относится к эмбриону, может не попасть в лабораторию для исследования. Поэтому не исключено, что в таком случае, вероятно, будет исследован биоматериал ткани матери. **Однако хромосомный микроматричный анализ позволяет выявить контаминацию материнскими клетками, которая является частой причиной ложноотрицательных результатов при стандартном цитогенетическом анализе кариотипа. Поэтому на выполнение данного исследования необходимо также взятие крови у матери.** Но если в предоставленном биоматериале после идентификации выделенной ДНК не будет обнаружено тканей эмбриона, то в таком случае анализ провести невозможно. В связи с этим необходимо внимательно отнестись к сбору биоматериала и заполнению анкеты.

Несмотря на то, что данное молекулярно-генетическое исследование может определить множество хромосомных аномалий, оно **не выявляет структурные хромосомные перестройки, также именуемые сбалансированными транслокациями (реципрокные транслокации, Робертсоновские транслокации) и инверсиями, полиплоидии, мозаицизм менее 10%, точковые мутации, экспансию тринуклеотидных повторов, а также микроделеции/микродупликации, размер которых находится за пределами разрешающей способности метода.**

При хромосомном микроматричном анализе проводится молекулярно-генетический анализ aCGH с использованием олигонуклеотидных матриц. Разрешающая способность составляет 190 тыс. пар нуклеотидов по основной структуре и 28 тыс. пар нуклеотидов в целевых областях, т.е. в тех зонах, где высока вероятность определить мутацию (медианное разрешение 82 т.п.н.). Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом не исключает генетической природы заболевания, в частности мутаций, которые являются причиной аутосомно-рецессивных и аутосомно-доминантных наследственных заболеваний и которые могут быть выявлены методом клинического секвенирования экзона либо таргентным секвенированием.

3. Я ознакомлена с особенностями исследования и понимаю вероятность того, что исследование может быть не выполнено (тест обеспечивает результат в более чем 99% случаев).

4. Я понимаю, что результат молекулярного кариотипа выдаётся согласно международной цитогенетической номенклатуре хромосом человека ISCN 2016 и при выявлении изменений в кариотипе необходима консультация врача генетика.

5. Мне сообщено, что ООО «Лаборатории ЦИР» (далее по тексту – Лаборатория) предоставляет возможность получать результаты исследования без дополнительного посещения с использованием современных технических средств передачи информации, при этом Лаборатория соблюдает конфиденциальность данных, опираясь на существующие этические и юридические нормы. Я проинформирована, что Лаборатория не несет ответственности за неверно указанные мною номер телефона и адрес электронной почты.

6. Я даю согласие на обработку необходимых персональных данных в объеме и способами, указанными в пунктах 1, 3 статьи 3 и статьи 11 Федерального закона от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных».

7. Я внимательно ознакомилась с данным документом, имеющим юридическую силу.

8. Я принимаю решение о добровольном согласии на проведение молекулярно-генетического исследования абортивного материала на предложенных условиях.

Подпись пациента \_\_\_\_\_ (ФИО)

« \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20 \_\_\_\_ г.