

Świadoma zgoda pacjenta

Test prenatalny Harmony jest testem opracowanym w laboratorium, pozwalającym na analizę płodowego, pozakomórkowego DNA (cfDNA) z krwi matki. Badanie ma na celu ułatwienie oceny ryzyka wystąpienia trisomii 21, trisomii 18 i trisomii 13. Pojęcie 'trisomia' odnosi się do sytuacji, gdy zamiast normalnie występujących dwóch kopii tego samego chromosomu występują trzy.

- **Trisomia 21** jest spowodowana obecnością dodatkowej kopii chromosomu 21, co powoduje zespół Downa. U dzieci, które rodzą się z zespołem Downa może występować upośledzenie umysłowe w stopniu łagodnym do umiarkowanego, wady serca lub inne dysfunkcje. Szacuje się, że zespół Downa występuje 1:740 wszystkich urodzonych dzieci.
- **Trisomia 18** występuje, gdy pojawia się dodatkowa kopia chromosomu 18. Trisomia 18 powoduje zespół Edwards'a i wiąże się z wysokim ryzykiem poronienia. U dzieci urodzonych z zespołem Edwards'a mogą występować różne wady wrodzone oraz bardzo ograniczona długość życia. Częstość występowania zespołu Edwards'a ocenia się na 1:5000 urodzeń.
- **Trisomy 13** jest skutkiem obecności dodatkowej kopii chromosomu 13. Trisomia 13 powoduje zespół Patau'a i wiąże się z wysokim ryzykiem poronienia. U dzieci, które rodzą się z zespołem Patau'a mogą występować ciężkie, wrodzone wady serca i inne zaburzenia. Przypadki przeżycia 1. roku są niezwykle rzadkie. Występowanie trisomii 13 szacuje się na około 1:16 000 urodzeń.

Test jest przeznaczony dla pacjentek w co najmniej 10. tygodniu ciąży pojedynczej lub bliźniaczej, pochodzącej z zapłodnienia naturalnego lub in vitro. Test prenatalny Harmony nie nadaje się dla pacjentek w ciąży mnogiej, z liczbą zarodków większą niż 2. Test nie jest przeznaczony ani zwalidowany do diagnostyki, wykrywania mozaikowości, częściowych trisomii lub translokacji. Badania kliniczne potwierdzają wysoką dokładność testu przy wykrywaniu trisomii płodu, lecz nie wszystkie trisomie płodowe mogą zostać wykryte. Niektóre trisomie płodowe mogą dać wynik oznaczający 'NISKIE RYZYKO'. W niektórych przypadkach (płody euploidalne, bez trisomii) możliwy jest wynik oznaczający 'WYSOKIE RYZYKO'. Wynik testu powinien być rozpatrywany w kontekście pozostałych kryteriów klinicznych. Zaleca się, aby wynik testu wskazujący 'WYSOKIE RYZYKO' wystąpienia trisomii i/lub inne wskazania kliniczne lub nieprawidłowości w budowie chromosomów był potwierdzony przez zbadanie kariotypu płodu, przy zastosowaniu procedury inwazyjnej, np. amniopunkcji. Zaleca się także, aby wynik został przekazany pacjentce w sposób określony przez lekarza, z uwzględnieniem uzyskania porady lekarskiej.

Test prenatalny Harmony z opcją Y jest badaniem opracowanym w laboratorium i przeznaczonym do określenia ryzyka wystąpienia trisomii 21, 18 i 13 u płodu i oceny sekwencji chromosomu Y, dostarczając informacji o płci płodu i aneuploidii chromosomu Y. Test jest przeznaczony dla pacjentek w co najmniej 10. tygodniu ciąży pojedynczej, z zapłodnienia naturalnego lub in vitro. Test prenatalny Harmony z opcją Y nie nadaje się dla pacjentek w ciąży mnogiej. Test nie jest przeznaczony ani zwalidowany do diagnostyki, wykrywania mozaikowości, częściowych trisomii lub translokacji. Wynik powinien być rozważane w kontekście innych kryteriów klinicznych. Zaleca się, aby wynik został przekazany pacjentce w sposób określony przez lekarza, z uwzględnieniem uzyskania porady lekarskiej.

Test prenatalny Harmony z opcją analizy chromosomów X i Y jest badaniem opracowanym przez laboratorium, umożliwiającym określenie ryzyka wystąpienia u płodu trisomii 21, 18 i 13 oraz ocenę sekwencji X i Y, dostarczając informacji o płci płodu oraz o tym, który z chromosomów płci jest dotknięty aneuploidią. Test jest przeznaczony dla pacjentek w co najmniej 10. tygodniu ciąży pojedynczej, z zapłodnienia naturalnego lub in vitro. Test prenatalny Harmony z opcją X i Y nie nadaje się dla pacjentek w ciąży mnogiej. Test nie jest przeznaczony ani zwalidowany do diagnostyki, wykrywania mozaikowości, częściowych trisomii lub translokacji. Wynik powinien być rozważane w kontekście innych kryteriów klinicznych. Zaleca się, aby wynik został przekazany pacjentce w sposób określony przez lekarza, z uwzględnieniem uzyskania porady lekarskiej.

Moja próbka krwi nie zostanie wykorzystana do żadnych badań klinicznych ani doniesień naukowych oprócz tych, które są autoryzowane przez mojego świadczeniodawcę. Laboratorium Ariosa Diagnostics ujawni wyniki testu tylko świadczeniodawcy wymienionemu w tym formularzu lub jego/jej przedstawicielowi, chyba, że wyrażę na to zgodę lub będzie to wymagane przez prawo.

Dopóki nie zaznaczysz opcji wykluczenia na pierwszej stronie, przyjmujesz do wiadomości i zgadzasz się na to, że po ukończeniu wybranych testów, pozostała porcja Twojej próbki, może być anonimowo przechowywana na czas dłuższy niż 60 dni do użytku w ramach programu wewnętrznej, laboratoryjnej walidacji, rozwoju procesu, i/lub kontroli jakości w Ariosa. W dodatku, Twoje wyniki mogą być załączone do poufnych rejestrów danych w celu walidacji jakości testów Ariosa i do pomocy Ariosie w polepszaniu jej usług. We wszystkich przypadkach, Twoje próbki i wyniki będą przechowywane, zużyte oraz zniszczone zgodnie z aktualnymi prawami US, zasadami i regulacjami.

To jest standard postępowania dla lekarzy w celu uzyskania świadomej zgody pacjenta na badanie genetyczne. Niniejszy formularz został opracowany w celu spełnienia wymogów Prawa Cywilnego Stanu Nowy York, część 79-1 oraz Prawa Ogólnego Stanu Massachusetts, rozdział 111, część IOG.