

PATSIENDI NÕUSOLEKU VORM – KAKSIKUTE NIPT

Vali üks järgnevast testi paneelist

PÕHIPANEEL. PrenatalSafe® 3 test on sünnieelne mitteinvasiivne sõeluuring, mille eesmärk on hinnata ema verest loodete kromosoomhaiguste esinemise riski alates 10+ rasedusnädalast. Uuring sobib **kõigile kaksikutele**, mis on saadud loomulikult rasestumisel või kehavälisel viljastamisel, kus on kasutatud enda või ka doonormunarakke/embrüoid. Test hindab loodetel kromosoomide 13 (**Patau sündroom**), 18 (**Edwardsi sündroom**), 21 (**Downi sündroom**) trisoomia riski. PrenatalSafe 3 uuring tuvastab Y-kromosoomi esinemist analüüsitud proovis ehk annab vihje loodete soole.

LAIENDATUD PANEEL MONOKORIAALSETELE (üks platsenta) KAKSIKUTELE. PrenatalSafe® Plus on sünnieelne mitteinvasiivne sõeluuring, mille eesmärk on hinnata ema verest loodete kromosoomhaiguste esinemise riski alates 10+ rasedusnädalast. Uuring sobib **monokoriaalsetele kaksikutele**, mis on saadud loomulikult rasestumisel või kehavälisel viljastamisel, kus on kasutatud enda või ka doonormunarakke/embrüoid. Test hindab loodetel kromosoomide 9, 16, 13 (**Patau sündroom**), 18 (**Edwardsi sündroom**), 21 (**Downi sündroom**) trisoomia riski, sugukromosoomide anomaaliaid nagu X0 (Turneri sündroom), XXY (Klinefelteri sündroom), XYY (Jacobsi sündroom) ja XXX (trisoomia X) ning **ühaksa mikrodeletsiooni põhjustatud sündroomi** (DiGeorge, Cri-du-chat, Prader-Willi, Angelman, 1p36 del, Wolf-Hirschhorn, Jacobsen, Langer-Giedion ja Smith-Magenis) esinemise riski. PrenatalSafe Plus uuring tuvastab Y-kromosoomi esinemist analüüsitud proovis ehk annab vihje loodete soole.

LAIENDATUD PANEEL DIKORIAALSETELE (kaks platsentat) KAKSIKUTELE. PrenatalSafe® Karyo on sünnieelne mitteinvasiivne sõeluuring, mille eesmärk on hinnata ema verest loodete kromosoomhaiguste esinemise riski alates 10+ rasedusnädalast. Uuring sobib **dikoriaalsetele kaksikutele**, mis on saadud loomulikult rasestumisel või kehavälisel viljastamisel, kus on kasutatud enda või ka doonormunarakke/embrüoid. Test hindab loodetel kromosoomide 13 (**Patau sündroom**), 18 (**Edwardsi sündroom**), 21 (**Downi sündroom**) ning **kõigi teiste autosoomsete kromosoomide trisoomia** riski. Kokku 22 kromosoomi paari. Uuring analüüsib **loodete tervet genoomi** ja tuvastab suuremaid kui kümme miljonit DNA aluspaari (>10 Mb) **deletsioone ja duplikatsioone** kõigis autosoomsetes kromosoomides ja X kromosoomis. PrenatalSafe Karyo uuring tuvastab Y-kromosoomi esinemist analüüsitud proovis ehk annab vihje loodete sugudele.

TULEMUSED

PrenatalSAFE testide tulemused saadetakse Digiloosse hiljemalt 10 tööpäeva jooksul pärast vereproovi jõudmist Eurofins Genoma (Rooma, Itaalia) laborisse. Testi tulemuse ja järgnevate analüüside vajaduse peab patsiendile selgitama arst, ämmaemand või meditsiinigeneetik. Test võib anda kolm erinevat tulemust.

Madal risk. Tulemus näitab, et proovis ei tuvastatud PrenatalSafe uuringupaneelis nimetatud kromosoomhaigusi ega kõrvalekaldeid loote/loodete genoomis. Tõenäosus, et lootel/loodetel esineb eelpool nimetatud kromosoomhaigus, on väga madal. Järgneb tavapärase raseduse jälgimine.

Kõrge risk. Tulemus näitab, et lootel/loodetel on suur risk PrenatalSafe uuringupaneelis nimetatud kromosoomhaiguste või loote/loodete genoomi kõrvalekallete esinemiseks. Kõrge riski tulemuse korral peab patsienti nõustama arst või meditsiinigeneetik, kes teeb koos patsiendiga otsused vajaminevate lisauuringute kohta. Ainult NIPT uuringu tulemuse põhjal ei tohiks teha otsuseid raseduse järgneva kulu kohta, sest kromosoomhaiguse kõrge riski peaks kinnitama invasiivse diagnostilise testiga (looteveeuuringuga).

Ei ole võimalik määrata. Vereproovi põhjal ei olnud võimalik usaldusväärselt hinnata kromosoomhaiguste esinemise riski. Patsiendil on võimalus anda uus vereproov PrenatalSAFE kordusanalüüsiks. Üks kordusanalüüs on patsiendile tasuta. Harvadel juhtudel võib esineda tulemus "kahtlus loote/loodete kromosoomhaigusele", mida käsitletakse kui kõrge riski tulemust ning mida peaks kinnitama invasiivse diagnostilise testiga (looteveeuuringuga).

METOODIKA

Uuringu jaoks võetakse rasedalt üks katsuti veeniverd. PrenatalSAFE testi käigus analüüsitakse raseda naise vereproovist eraldatud rakuvaba DNA. Rakuvaba DNA, mis sisaldab nii ema kui ka loodete terve genoomi informatsiooni, valmistatakse ette laboriprotseduurides ja sekveneeritakse Illumina IVD VeriSeq NIPT Solution v2 tehnoloogiaga. Terve genoomi andmete põhjal arvutatakse loodete kromosoomhaiguste riskihinnangud ja tuvastatakse üle kümme miljoni DNA aluspaari suurused deletsioonid ja duplikatsioonid loote genoomis.

PrenatalSAFE testide tundlikkus on 99,54% Downi, 100% Edwardsi, 100% Patau ning 99,36% sugukromosoomide koopiaarvu muutuste (Turneri, Klinefelteri, Jacobsi ja trisoomia X) suhtes. Testide spetsiifilisus on enam kui 99,97% Downi, Edwardsi ja Patau sündroomi ning sugukromosoomide koopiaarvu muutuste suhtes.

RISKID JA METOODIKAST TULENEVAD PIIRANGUD

PrenatalSAFE ei asenda ultraheliuuringut, seerumskriineringut ega ole diagnostiline test. Seetõttu jääb võimalus vale-negatiivseteks või vale-positiivseteks tulemusteks. Test võib anda valetulemusi ja ei ole valideeritud erinevatel kliinilistel juhtudel: platsenta või ema mosaiiksus, emal esinevad kromosoomianomaaliaid või kasvaja, balanceeritud translokatsioonid või patsiendist mittesõltuvad tehnilised põhjused. PrenatalSAFE testi ei saa teha enama kui kahe lootega mitmikrasedusele. PrenatalSAFE uuringuga ei saa tuvastada monogeenseid harvikaugusi, päriilikke geneetilisi haigusi, DNA metüülatsiooni ega genoomi polüploidust. Madala kromosoomhaiguse riskiga testi tulemus ei välista teisi loote/loodete arengu kõrvalekaldeid, mida tuvastatakse ultraheli uuringuga. Dikoriaalse kaksikraseduse korral (kaks platsentat) ei saa PrenatalSAFE Karyo uuringu tulemuse põhjal järeldada kummal lootel võimalik riskisignaali pärineb. Peetunud kaksiku ehk *vanishing twin* korral võib peetunud loode mõjutada uuringu tulemust ja kvaliteeti. Vaata ka lisainfot <https://www.prenatalsafe.it/prenatalsafe-test?l=en>

Soovi korral on võimalus teada saada Y-kromosoomi esinemist analüüsitud proovis. Kui esineb Y-kromosoom, siis vähemalt üks loode on poiss. Rohkem informatsiooni uuritavate kromosoomhaiguste kohta annab teile arst või ämmaemand. Vali palun üks järgnevatest variantidest:

JAH, ma soovin loodete soo informatsiooni uuringu raportil.

Ma **EI** soovi loodete soo informatsiooni uuringu raportil.

Kinnitan, et tutvusin ja sain aru nõusoleku vormi informatsioonist ja olen nõus andma vereproovi PrenatalSAFE NIPT uuringuks.

Patsiendi ees- ja perekonnanimi..... Patsiendi isikukood.....

Patsiendi allkiri..... Kuupäev.....