

DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY NA BADANIE GENETYCZNE METODĄ PORÓWNAWCZEJ HYBRYDYZACJI GENOMOWEJ DO MIKROMACIERZY (aCGH) U PŁODU

Zostałam poinformowana, że:

- Wskazaniem do przeprowadzenia badania metodą aCGH u płodu jest stwierdzenie w badaniu usg obecności wad wrodzonych lub innej patologii wskazującej na możliwość wystąpienia aberracji chromosomowej. Zastosowanie tej metody daje znacznie większą czułość diagnostyczną niż stosowana w większości przypadków diagnostyki prenatalnej rutynowa ocena kariotypu metodą klasyczną.

Wynik diagnostyki prenatalnej z zastosowaniem metody aCGH u płodu wyklucza z dużym prawdopodobieństwem obecność aneuploidii chromosomowych wszystkich chromosomów, w tym najczęściej występujących trisomii chromosomów 21, 13 i 18 pary, jak również znanych zespołów mikrodelecji/ mikroduplikacji.

- **Badanie tą metodą ma jednak pewne ograniczenia (nie wykrywa):**
 - zrównoważonych translokacji, inwersji (które zazwyczaj nie skutkują patologią kliniczną)
 - poliploidii chromosomowej (zwielokrotnienia liczby wszystkich chromosomów).
 - mozaikowości niewielkiego stopnia, mutacji punktowych i disomii jednorodzielskiej.
- Badanie metodą aCGH ma na celu wykonanie tzw. „kariotypu molekularnego” z DNA (wyzolowanego z komórek płodu) w celu identyfikacji / wykluczenia u mojego nienarodzonego dziecka znanych aberracji chromosomowych, tzw. delecji (braku)/duplikacji (podwojenia) małych fragmentów w całym genomie (we wszystkich chromosomach), które skutkują określoną i znaną chorobą.
- W przypadku stwierdzenia w badaniu metodą aCGH zmiany, która skutkuje wystąpieniem określonej choroby, dodatkowo zostanie przeprowadzona weryfikacja przy zastosowaniu innej metody diagnostycznej (bez dodatkowego pobierania materiału diagnostycznego). W niektórych przypadkach dla pełnej interpretacji wyniku może być konieczne pobranie próbki krwi i wykonanie badania u biologicznych rodziców dziecka.
- Po 3 - 7 dniach roboczych otrzymam tylko wynik badania metodą aCGH, z DNA wyizolowanego z amniocytów płynu owodniowego. W przypadku zbyt małej ilości materiału do badania lub gdy pobrany płyn owodniowy zawiera dużą domieszkę krwi matki czas oczekiwania na wynik badania aCGH wydłuży się o czas trwania hodowli (do 2-3 tygodni).
- Równocześnie założona zostanie jedna hodowla amniocytów w celu oceny pod kątem wykrycia poliploidii chromosomowej. W przypadku stwierdzenia poliploidii w analizie chromosomów z hodowli trwającej do 3 tygodni, zostanie wydany wynik uzupełniający.
- Sporadycznie może się zdarzyć, że z przyczyn technicznych, np. zbyt małej ilości materiału do badania lub braku wzrostu hodowli nie będzie możliwe uzyskanie wyniku badania. W takich przypadkach będzie wskazane rozważenie powtórnego pobrania materiału do badań.
- Uzyskany wynik badania metodą aCGH będzie omówiony przez lekarza, specjalistę w zakresie genetyki klinicznej.
- Prawidłowy wynik badania prenatalnego metodą aCGH nie wyklucza możliwości wystąpienia u płodu wad wrodzonych i chorób uwarunkowanych monogenowo lub wieloczynnikowo.

Oświadczam, że w pełni zrozumiałam informacje przekazane przez lekarza w trakcie konsultacji przed wykonaniem diagnostyki prenatalnej oraz zakresu możliwości diagnostycznych jak również ograniczeń metody aCGH. W trakcie konsultacji miałam możliwość zadawania pytań i uzyskałam wyczerpującą odpowiedź.

Wyrażam zgodę na:

1. Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody* na przechowywanie wyizolowanego DNA mojego dziecka, po zakończeniu diagnostyki z zachowaniem tajemnicy danych.
2. Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody* na wykorzystywanie DNA oraz wyników testu do badań naukowych, mających na celu rozszerzenie wiedzy na temat diagnostyki prenatalnej z wykorzystaniem metody aCGH, z zachowaniem warunków anonimowości.
3. Wyrażam zgodę / nie wyrażam zgody* na informowanie mnie w przyszłości o wynikach badań naukowych wtedy, gdyby mogły one stanowić podstawę do rozpoznania choroby genetycznej lub zwiększonego ryzyka jej rozwoju u mnie lub u mojego dziecka.

Zostałam poinformowana, że:

1. Uzyskany wynik badania płodu może wskazywać na konieczność pobrania materiału biologicznego od innych członków rodziny
2. Wynik badania może pomóc w ustaleniu nosicielstwa defektu genetycznego w mojej rodzinie oraz wśród moich krewnych
3. Wynik badania może stać się podstawą do określenia ryzyka genetycznego dotyczącego określonej jednostki chorobowej w rodzinie i wśród dalszych krewnych (jeśli będzie to możliwe)
4. W niektórych przypadkach uzyskany wynik będzie nieinformacyjny lub badanie nie uda się z przyczyn technicznych.

.....
Imię i nazwisko Pacjentki

.....
Podpis Pacjentki

.....
Data

.....
Podpis lekarza

.....
Data

* niepotrzebne skreślić