

Poniższa zgoda powinna być przed podpisaniem omówiona z lekarzem prowadzącym lub specjalistą w zakresie genetyki

Placówka kierująca

Kod kreskowy

## Wprowadzenie do Testu Prenatalnego SANCO

### Czym jest Test Prenatalny SANCO?

**Test Prenatalny SANCO** jest genetycznym badaniem przesiewowym dla kobiet w ciąży. Test określa bardzo dokładnie ryzyko trisomii i innych, wybranych zaburzeń chromosomowych u płodu. Badanie jest bezpieczne dla matki i dziecka oraz bardzo czułe, wykrywa ponad 99% przypadków najczęstszych trisomii chromosomów. Badanie nie zastępuje diagnostyki inwazyjnej (amniopunkcji), ale w większości przypadków pozwala jej uniknąć. **Test SANCO** można wykonać po ukończeniu 10. tygodnia ciąży.

### Jak działa Test SANCO?

W czasie ciąży płodowy DNA, pochodzący głównie z komórek łożyska, krąży we krwi matki. Ten materiał jest zwykle reprezentatywny dla genomu płodu i może służyć do oceny ryzyka zaburzeń chromosomowych. Zasada działania **Testu SANCO** opiera się na pobraniu 10 ml krwi ciążarnej i analizie znajdującego się w niej DNA łożyskowego.

### Test SANCO jest badaniem przesiewowym:

Czułość, swoistość i dokładność **Testu SANCO** są bardzo wysokie. **Test SANCO** jest jednak badaniem przesiewowym. Znaczy to, że nie wszystkie przypadki choroby u płodu będą wykryte w badaniu, a jeżeli **Test SANCO** wykaże wysokie ryzyko choroby, w celu postawienia ostatecznej diagnozy wymagane będzie przeprowadzenie badania inwazyjnego (preferencyjnie amniopunkcji).

### Co może być ocenione w Teście SANCO?

Nieinwazyjne prenatalne badania genetyczne, do których należy **Test SANCO**, wykonuje się w celu wykluczenia obecności najczęstszych trisomii (dodatkowych kopii chromosomów 21, 18 i 13). Testy **SANCO** i **SANCO plus** są badaniami o szerokim zakresie, całogenomowym, to znaczy, że mogą być w nich ocenione wszystkie chromosomy i ich różne wybrane nieprawidłowości.

Choroba	Opis	Czułość testu	
		SANCO*	SANCO plus**
Trisomia 21	Dodatkowa, trzecia kopia chromosomu 21 powoduje zespół Downa, który jest najczęstszą przyczyną niepełnosprawności intelektualnej, uwarunkowanej genetycznie; w przebiegu zespołu Downa obserwuje się także inne nieprawidłowości, takie jak wady serca, wady słuchu i wzroku, zaburzenia odporności i zaburzenia funkcjonowania układu pokarmowego.	>99,9%	>99,9%
Trisomie 18 i 13	Dodatkowa kopia chromosomu 18 powoduje zespół Edwardsa, a trisomia chromosomu 13 - zespół Patau. Najczęściej w przypadku wystąpienia któregoś z tych zespołów dochodzi do poronienia lub martwego urodzenia. Większość dzieci urodzonych nie przeżywa pierwszego roku życia ze względu na wiele wady wrodzone. Dzieci, które żyją dłużej niż rok, mają poważne problemy rozwojowe.	T18: >99,9% T13: >99,9%	T18: 97,4% T13: 87,5%
Aneuploidia chromosomów płci	Badanie określa ryzyko nieprawidłowej liczby chromosomów płci (XXX, XXY, XYY i monosomia X). Choroby te nie wiążą się z tak poważnymi objawami klinicznymi jak trisomie autosomów. W większości przypadków nie grożą poronieniem (wyjątkiem jest zespół Turnera, tj. monosomia X), a urodzone dzieci są sprawne fizycznie i intelektualnie. Mogą one wymagać opieki endokrynologa i innych specjalistów, a w wieku dorosłym zagrożone są niepłodnością.	monosomia X 90,5%	monosomia X 95%
Płeć	Określana jako męska / żeńska	99,9%	99%
Rzadkie aneuploidie autosomów	Zmiana liczby (aneuploidia) chromosomów nr 1-12, 14, 15-17, 19, 20, 22 to zaburzenie na tyle poważne, że jego obecność u płodu powoduje poronienie ciąży w pierwszym trymestrze. Jeżeli więc taka choroba zostanie wykryta w <b>SANCO</b> , zwykle jest ograniczona do łożyska, ale może wiązać się z mozaikowością u płodu, zaburzeniami w przebiegu ciąży i rozwoju dziecka oraz podwyższonym ryzykiem poronienia. Czasem przyczyną wyniku dodatniego okazuje się choroba nowotworowa ciążarnej.	96,4%	brak danych
Wszystkie (ponad 430) delecje i duplikacje autosomów $\geq 7\text{Mbp}$ <b>SANCO</b>	Tak duże błędy genetyczne (7 milionów liter wielkości) występują przypadkowo i bardzo rzadko, ale, ze względu na rozmiar uszkodzenia, mają poważne konsekwencje kliniczne. Lokalizacja, rozmiar i typ uszkodzenia (delecja czy duplikacja) warunkuje występowanie i nasilenie różnych objawów klinicznych, do których najczęściej należą: niepełnosprawność intelektualna, opóźniony rozwój psychoruchowy, a czasami także wady wrodzone.	74,1%	
Panel 5 mikrodelecji <b>SANCO plus</b>	Delecje 22q11, 1p36, 5p, 4p16.3, 15q11.2 są chorobami występującymi rzadko, najczęstszy z nich jest zespół DiGeorge'a (delecja 22q11 - 1:4000). Choroby te zwykle mają poważne konsekwencje kliniczne. Przyczyną problemów jest ubytek jednej z 2 kopii odpowiedniego fragmentu chromosomu i znajdujących się tam ważnych genów. Lokalizacja i rozmiar delecji warunkują występowanie oraz nasilenie różnych objawów klinicznych, do których najczęściej należą niepełnosprawność intelektualna i opóźniony rozwój psychoruchowy.		brak danych
RhD płodu *** (opcjonalnie)	Test na obecność genu kodującego antygen RhD u płodu. Pozwala przewidzieć ryzyko matczynopłodowego konfliktu serologicznego, zagrażającego ciąży aktualnej oraz kolejnym. Badanie jest przeznaczone dla kobiet <b>RhD(-) bez przeciwciał anty-D</b> , pomiędzy 12-24 tyg. ciąży (preferowane po 20 tyg. ciąży).	99,9%	

\* VeriSeq™ NIPT Solution v2 Package Insert Illumina, Inc. 2019;

\*\* Verifi® White Paper, Illumina 2012;

\*\*\* Badanie wykonuje się z krwi pobranej oddzielnie, do zestawu SANCO RHD; dane własne IHIIT oraz BMJ. 2014; 349: g5243 BMJ. 2016; 355: i5789

**Możliwe wyniki Testu SANCO:**

"Wynik prawidłowy", tj. negatywny (**niskie ryzyko**), oznacza, że wynik oceny chromosomów nie odbiega od normy i jest bardzo małe prawdopodobieństwo występowania u płodu którejkolwiek z badanych nieprawidłowości.

"Wynik nieprawidłowy", tj. pozytywny (**wysokie ryzyko**), oznacza wysokie prawdopodobieństwo, ale nie pewność, że płód jest dotknięty wskazaną chorobą. W raporcie zostanie przedstawiona dodatnia wartość predykcyjna badania, jeżeli jest znana, tj. informacja, na ile prawdopodobne jest występowanie u płodu wady, stwierdzonej w badaniu **SANCO**. Im rzadsza wada, tym niższa potwierdzalność wyniku. Wynik nieprawidłowy zawsze wymaga konsultacji w poradni genetycznej.

"Brak możliwości wykonania badania" oznacza, że nie jest możliwe wykonanie **Testu Prenatalnego SANCO** w danej ciąży. Czasami do uzyskania wyniku potrzebne jest powtórzenie badania lub ponowne pobranie krwi. Nie wiąże się to z dodatkową opłatą, ale wydłuża czas oczekiwania na wynik i należy to uwzględnić w planowaniu badań prenatalnych. Jeżeli laboratorium oceni, że badanie **SANCO** nie może być wykonane, zostanie wydany raport o braku możliwości wykonania badania a jego koszt zostanie zwrócony. Rezygnacja z badania w trakcie jego trwania lub odmowa powtórnego oddania krwi nie uprawniają do zwrotu kosztów badania. Brak możliwości oceny chorób innych niż trisomia chromosomów 21, 18 i 13 w **SANCO plus** nie jest traktowany jako niepowodzenie badania i nie wiąże się ze zwrotem kosztu jego wykonania.

**Zalety i wady zakresu całogenomowego:**

Zakres całogenomowy pozwala na określenie ryzyka poważnych nieprawidłowości genetycznych, będących przyczyną poronień, IUGR oraz niskiej masy urodzeniowej dziecka, a nawet umożliwia wczesne wykrycie choroby nowotworowej u ciężarnej. Jeśli zdecydujesz się na całogenomowy zakres badania **SANCO**, istnieje niewielkie prawdopodobieństwo (0,5%), że wynik wykaże nietypową wadę chromosomową. Stwierdzone zmiany mogą mieć istotne znaczenie dla zdrowia płodu lub Twojego, mogą też wpłynąć niekorzystnie na przebieg ciąży. Mając taki nietypowy, nieprawidłowy wynik testu **SANCO**, staniesz przed decyzją o diagnostyce inwazyjnej (amniopunkcji) w celu zweryfikowania występowania choroby u płodu. Może się okazać, że przyczyną takiego nieprawidłowego wyniku testu **SANCO** nie jest jednak choroba płodu a na przykład początek choroby nowotworowej lub mozaikowość łożyska; aby się o tym przekonać, będą potrzebne kolejne specjalistyczne badania.

Badanie **SANCO plus** jest również badaniem całogenomowym, ale wynik badania w tej wersji jest ograniczony do aneuploidii chromosomów i 5 wybranych zespołów delecyjnych. Spodziewany rozmiar części z nich jest mniejszy niż 7 milionów liter, więc nie byłyby uwzględnione w analizie całogenomowej **SANCO**.

Mając na uwadze korzyści i możliwe wady analizy całogenomowej, zastanów się, i wybierz razem z lekarzem zakres badania. Całogenomowe badanie **SANCO** można wykonać w ciąży pojedynczej i bliźniaczej - gdzie wynik podawany jest łącznie dla obu płodów i może być nieco mniej dokładny niż dla ciąży pojedynczej. Badanie **SANCO plus** jest dostępne tylko w ciąży pojedynczej.

**Czego test nie bada:**

**Chorób dziedzicznych** i monogenowych, wynikających z „małych” uszkodzeń genów, jak mukowiscydoza czy rdzeniowy zanik mięśni;

**Chorób wielogenowych** i wieloczynnikowych ani wad rozwojowych, takich jak rozszczepy, padaczka, autyzm;

**Małych** delecji i duplikacji, poniżej rozdzielczości metody (7Mpz dla **SANCO**);

Aneuploidii chromosomów płci w ciąży bliźniaczej;

**Poliploidii** (np. triploidii) i translokacji zrównoważonych

**Choroby w formie mozaikowej**, gdy wada chromosomowa płodu nie jest odpowiednio reprezentowana w komórkach łożyska.

**Przeciwwskazania do badania:****BEZWZGLĘDNE:**

(1) nieukończone 10 tygodni ciąży (2) choroba nowotworowa (3) przeszczep szpiku lub narządu (4) transfuzja krwi w ciągu ostatnich 3 miesięcy (5) obumarcie bliźniaka w ciąży mnogiej po 8. tygodniu (6) terapia komórkami macierzystymi pochodzącymi od innej osoby (7) toczeń rumieniowaty układowy

**Do konsultacji ze specjalistą w przypadku:**

(1) stwierdzenia **wrodzonych wad płodu** w badaniu USG

(2) **wysokiego ryzyka** trisomii po teście złożonym (potocznie test PAPP-A)

**Do konsultacji z infolinią SANCO, jeśli:**

(1) nastąpiło **obumarcie bliźniaka w ciąży mnogiej**

(2) jesteś **nosicielką aberracji chromosomowej**

(3) otrzymujesz **szczepionkę z limfocytów** partnera

(4) jesteś w trakcie **immunoterapii**

Badanie NIPT, zgodnie z rekomendacją Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników, nie powinno być wybierane zamiast badania inwazyjnego przy ryzyku >1:100 po teście złożonym (potocznie test PAPP-A).

**Prawidłowy wynik badania nie wyklucza innych zaburzeń genetycznych lub wad wrodzonych, niemożliwych do oceny w SANCO.**

**To jest informacja przeznaczona dla Ciebie, zabierz ją do domu**

**Oświadczenie zgody Pacjentki na Test Prenatalny SANCO**

v03.1

Nieinwazyjne badanie prenatalne (*Non-Invasive Prenatal Test - NIPT*), oparte na analizie pozakomórkowego DNA z krwi matki, nie jest badaniem diagnostycznym, lecz przesiewowym. Wyniki badania nie mogą zatem zostać użyte jako jedyna podstawa diagnozy. W celu zweryfikowania wyników konieczne jest przeprowadzenie dalszych kompleksowych badań, aby uniknąć podjęcia nieodwracalnych decyzji, dotyczących ciąży. Ma to zastosowanie zarówno w przypadku, gdy przesłany raport zawiera informację o niskim ryzyku, jak i gdy wskazuje na wysokie ryzyko choroby. Lekarz omówi z Panią badania, które mogą dać jednoznaczny wynik.

**W pełni rozumiem ograniczenia badań przesiewowych, określone w niniejszym formularzu zgody.**

1. Uzyskałam od lekarza zlecającego badanie informację o istocie podejrzewanej choroby i znaczeniu diagnostycznym planowanego badania genetycznego (zgodnie z art. 9, ust. 2 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta).
2. Miałam możliwość zadawania pytań na temat badania przesiewowego, o którym mowa w niniejszym formularzu zgody.
3. Rozumiem, że **Test Prenatalny SANCO** jest badaniem całogenomowym, ale wynik badania, na które wyrażam zgodę, zostanie wydany w zakresie zleconym przez lekarza. Może więc nie zawierać informacji o wszystkich zaburzeniach możliwych do oceny w całogenomowym badaniu.
4. Rozumiem, że wynik badania **SANCO**, bez względu na zlecony zakres, będzie dostępny **w ciągu 5 dni roboczych**, a wynik badania **SANCO plus** będzie dostępny **w ciągu 10 dni roboczych**, liczonych od pierwszego dnia po dniu przyjęcia do laboratorium NZOZ Genomed pełnowartościowej próbki krwi.
5. Przyjmuję do wiadomości, że wynik mojego badania zostanie zdalnie udostępniony placówce zlecającej niezwłocznie po uzyskaniu. Rozumiem, że ze względu na następstwa medyczne, wynik **Testu Prenatalnego SANCO** powinien zostać mi przekazany przez lekarza kierującego, a **każdy nieprawidłowy wynik wymaga konsultacji w poradni genetycznej**.
6. Rozumiem, że wynik testu przesiewowego **nie jest wynikiem diagnostycznym** i jeśli wskazuje na wysokie ryzyko wady genetycznej, powinien być **potwierdzony poprzez wykonanie inwazyjnego badania diagnostycznego**.
7. Rozumiem, że możliwość wykonania badania zależy od wielu czynników, z których nie wszystkie można przewidzieć lub wyeliminować. Jeżeli nie będzie możliwe wykonanie badania oceniającego ryzyko trisomii 21, 18 i 13, badanie zostanie powtórzone na koszt NZOZ Genomed lub zostanie zrefundowane. Mogę zostać poproszona o oddanie drugiej próbki krwi. Niemożność oceny liczby chromosomów płci płodu lub którejś z rzadkich aberracji badanych w **SANCO plus** nie będzie traktowana jako niepowodzenie badania i nie upoważni do otrzymania zwrotów kosztu badania lub rabatu, ani do bezkosztowego powtórzenia badania.
8. Zostałam poinformowana, że w przypadku otrzymania wyniku stwierdzającego wysokie ryzyko wystąpienia u płodu trisomii 21, 18 lub 13, **Genomed zrefunduje koszt inwazyjnego badania prenatalnego** (jeśli nie zostanie ono wykonane w ramach ubezpieczenia zdrowotnego), w tym koszt pobrania: amniopunkcji, biopsji trofoblastu (CVS), kordocentezy oraz koszt badań genetycznych: kariotypu, hybrydyzacji in situ (FISH) lub równoważnego testu, do wysokości 1200 zł. Zwrot kosztów nastąpi jedynie na podstawie oryginału faktury, wystawionej na rzecz Pacjentki przez placówkę wykonującą procedurę, lub dokona się przez opłacenie faktury wystawionej bezpośrednio na Genomed SA oraz po dostarczeniu kopii/duplikatu wyniku badania inwazyjnego. W przypadku każdego wyniku nieprawidłowego Genomed może zapewnić wykonanie na własny koszt konsultacji specjalistycznej lub badania genetycznego z materiału pobranego inwazyjnie lub w inny sposób wesprzeć proces diagnostyczny.
9. Zgadzam się podać dokładne i istotne **informacje dotyczące ciąży i porodu** oraz wszelkich przeprowadzonych w ciąży badań, takich jak USG lub inne badania przesiewowe lub diagnostyczne. Rozumiem i akceptuję fakt, że mój lekarz lub laboratorium NZOZ Genomed może kontaktować się ze mną w celu uzyskania takich informacji.
10. Zgadzam się na **anonimowe** przechowywanie i wykorzystanie mojego materiału biologicznego, pobranego na potrzeby badania **SANCO**, dla celów kontroli jakości oraz wsparcia diagnostyki genetycznej i leczenia.

(pozostawienie bez zaznaczenia domyślnie oznacza zgodę)  **TAK**  **NIE**

**Data:**

DD / MM / RRRR

**Imię i Nazwisko:****Podpis:**

**To jest egzemplarz dla laboratorium, poproś o kserokopię, jeśli chcesz zabrać tę informację do domu**