

ИНФОРМИРОВАННОЕ ДОБРОВОЛЬНОЕ СОГЛАСИЕ НА ПРОВЕДЕНИЕ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ НА АНЕУПОИДИИ (ПГТ-А)

Мы,
Пациентка

(Ф.И.О. полностью)

г.р. паспорт №

выдан « » г.

Муж/партнер

(при наличии) (Ф.И.О. полностью)

г.р. паспорт №

выдан « » г.,

именуемые в дальнейшем «Пациентка/Пациент», а совместно – «Пациенты», в соответствии с ч. 1 ст. 20 Федерального закона № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21.11.2011 г. и Приказом Минздрава России от 31.07.2020 г № 803н «О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению» настоящим даю (ем) добровольное информированное согласие на проведение преимплантационного генетического тестирования на анеуплоидии (ПГТ-А) в лаборатории АО «ЛабКвест-Генетика» (ИНН 7730279076, КПП 773001001, адрес места нахождения: Российская Федерация, 121059, г. Москва, наб. Бережковская, д.20, стр.95, эт. 1, ком. 1 (далее по тексту - АО «ЛабКвест-Генетика»), осуществляющее деятельность на основании лицензии № Л041-01137-77/00956857 от 04.12.2023, срок действия бессрочно.

Я/ (мы) проинформирована(ы) о нижеследующем:

- преимплантационное генетическое тестирование на анеуплоидии (ПГТ-А) – это исследование ДНК, полученной из клеток трофобластической оболочки эмбриона на хромосомные нарушения перед переносом в цикл ЭКО. Процедура биопсии (забор клеток) проводится на 5-6 сутки после оплодотворения. ПГТ-А основано на полнохромосомном скрининге, то есть исследовании всех 46 хромосом одновременно: 22 пар аутосом и 1 пары половых хромосом - XX или XY. Утрата хромосомы или появление ее дополнительной копии называется анеуплоидией и является следствием хромосомной аномалии в гаметах (половых клетках) одного или обоих родителей, либо результатом ошибки при дроблении клеток эмбриона. Наличие анеуплоидии в клетках эмбриона может привести к нарушению имплантации эмбриона, потерям беременности на ранних сроках (самопроизвольному выкидышу или неразвивающейся беременности) или к рождению ребенка с хромосомной патологией;
- целью ПГТ-А является выявление наличия или отсутствия численных и структурных аномалий хромосом в образцах трофобластической оболочки исследуемых эмбрионов. Структурные аномалии – это увеличение или уменьшение количества копий какого-либо участка (сегмента) хромосомы. Структурная аномалия может возникнуть в любой части хромосомы. В зависимости от хромосомы, протяженности участка и от того, какие гены входят в регион, структурная хромосомная аномалия может приводить к задержке развития плода, скелетным дисплазиям, порокам развития внутренних органов и интеллектуальным нарушениям и т.д. Информация, полученная в результате проведения ПГТ-А помогает врачу-репродуктологу и пациентам уточнить прогноз исхода переноса эмбриона;
- при показаниях к проведению ПГТ-а рекомендовано использовать ИКСИ как предпочтительный метод искусственного оплодотворения;
- лаборатория АО «ЛабКвест-Генетика» не несет ответственность за качество и количество биоматериала, полученного при биопсии, а, также, возможное повреждение эмбриона при проведении биопсии;
- точность преимплантационного генетического тестирования на анеуплоидии (ПГТ-а) составляет от 95% до 98%, то есть существует вероятность недостоверного результата;
- в редких случаях ДНК из образцов трофобластической оболочки может разрушиться (деградация), из-за чего проведение ПГТ-а и получение достоверного результата окажется невозможным;
- в редких случаях возможно получение неопределенного результата;
- проведение ПГТ-а снижает, но не исключает полностью риск рождения ребенка с хромосомными нарушениями;
- по результатам проведенного ПГТ-а и эмбриологической оценки внешних морфологических характеристик эмбрионов, могут отсутствовать эмбрионы, пригодные для переноса в полость матки.

Я/ (мы) проинформированы о том, что процесс исследования ПГТ-а осуществляется следующим образом:

1. Подготовка образца:

После проведения экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) на 5-6 сутки развития эмбриона проводится процедура биопсии трофобластической оболочки. Лаборатория «ЛабКвест-Генетика» предоставляет стерильные пробирки с буфером, в которые помещается биоптат. Штатив с образцами помещается в морозильную камеру (-20°C-25°C) до этапа транспортировки в лабораторию.

2. Транспортировка образцов:

Представитель клиники ЭКО заранее предупреждает лабораторию «ЛабКвест-Генетика» о планируемой биопсии эмбрионов для организации трансфера материала в лабораторию. Материал транспортируется в специальных стерильных контейнерах, герметично упакованных, при соблюдении температурного режима (-20°C-25°C).

3. Проведение исследования:

ПГТ-А проводится квалифицированными специалистами лаборатории с использованием технологии высокопроизводительного секвенирования следующего поколения (NGS). Результат исследования в электронном виде отправляется специалисту клиники, направившему образцы на исследование.

Мне/ (нам) известно, что:

- предотвращение генетического нарушения или хромосомной аномалии у эмбриона или ребенка, а также пороков развития, не может быть гарантировано в результате ПГТ-а, так как ПГТ-а является методом скрининга хромосомной патологии, а не диагностики. Также следует иметь в виду что метод ПГТ-а не может распознавать риски генных патологий и/или спонтанных пороков развития;
- для дополнительного снижения риска хромосомного заболевания рекомендовано проведение инвазивного пренатального диагностического исследования, которые могут нести собственные риски.

Мне/ нам разъяснено и мной/ нами понято, что существуют следующие риски и ограничения:

1. Не все хромосомные аномалии могут быть обнаружены в процессе ПГТ-А. Генетические изменения, не исследуемые данным тестом, включают в себя:

- Сбалансированные транслокации и инверсии;
- Микроделеции и микродупликации;
- Однородительская дисомия;

- Моногенные заболевания;
- Полиплоидия;
- Наличие Робертсоновской транслокации (возможна для хромосом 13,14,15,21 и 22) или изохромосомы у одного из родителей могут давать эффект трисомии одной из хромосом;
- Пороки развития, связанные с нехромосомными нарушениями и/или вызванные внешними факторами, не могут быть выявлены в результате проведения ПГТ-А.

2. Ограничение уровня детекции.

Используемая лабораторией «ЛабКвест-Генетика» технология направлена на определение наличия полной анеуплоидии (потерю или добавление целой хромосомы), а также - частичной анеуплоидии (делеции, дупликации и несбалансированные транслокации) размером более 15 Мб;

3. В незначительном количестве случаев интерпретация результатов может быть невозможна. Для определения числа копий хромосом в каждом образце используются биоинформатические и статистические модели, условия применения которых не допускают деградацию биоматериала и/или контаминацию образца.

4. Ошибочный результат:

- Ошибочный результат по технологической причине (аналитический): ПГТ-А является достаточно точным методом для оценки риска анеуплоидий, но его точность не достигает 100%. Эмпирически определенная вероятность ошибки составляет 1-2% как для ложноположительных, так и для ложноотрицательных результатов исследования.
- Ошибочный результат по причине мозаицизма (биологический): при тестировании эмбриона на анеуплоидии анализ нескольких клеток может не отражать статус по анеуплоидиям других клеток эмбриона по причине присутствия в тканях эмбриона двух и более клеточных линий, каждая из которых может иметь различный хромосомный набор. Такое явление называется мозаицизмом, и оно может привести как к ложноположительным, так и к ложноотрицательным результатам.

Подготовка образца является наиболее важным этапом для получения достоверного результата. В редких случаях, предоставленные образцы не проходят этап амплификации ДНК. Это может быть связано с отсутствием клеток эмбриона в пробирке, лизисом клеток и ядер, нарушением температурного режима хранения и/или транспортировки образца, техническими ошибками при проведении биопсии материала и последующей отмычки, техническими ошибками при проведении этапа полногеномной амплификации. Повторное исследование данного материала невозможно. Решение о повторной биопсии принимает эмбриолог, направивший образцы на исследование.

При проведении ПГТ-а лаборатория не несет ответственности за риски наследственных заболеваний, о которых мы не сообщили или сообщили недостоверную информацию.

Мы обязуемся до проведения ПГТ-а предоставить все известные нам сведения, которые могут повлиять на качество и сроки выполнения исследований, в т.ч. все известные нам данные о наследственных, хронических, инфекционных и др. заболеваниях в нашей семье.

Словарь терминов

Сбалансированная транслокация	это перестройка генетического материала хромосом, при которой участок одной хромосомы меняется местами с участком другой
Инверсия	это перестройка генетического материала, при которой участок одной хромосомы разворачивается на 180° и встраивается обратно в ту же хромосому.
Микроделеция	это утрата небольшого по объему фрагмента (до 5 мегабаз) генетического материала хромосомы
Микродупликация	Это удвоение небольшого по объему фрагмента (до 5 мегабаз) генетического материала хромосомы
Однородительская дисомия	это состояние, при котором обе копии одной и той же хромосомы ребенок получает от одного родителя, а от второго — ни одной.
Полиплоидия	это хромосомное нарушение, при котором клетка содержит не две, а три, четыре или больше полных наборов хромосом.
Робертсоновская транслокация	это особый тип сбалансированной хромосомной перестройки, при котором две акроцентрические хромосомы сливаются в одну.
Изохромосома	хромосомная аномалия, при которой одна хромосома состоит из двух одинаковых плеч (двух длинных или двух коротких), вместо нормальной структуры с одним коротким (p) и одним длинным (q) плечом

Я /(мы) подтверждаем, что:

- по-моему/нашему требованию мне/нам разъяснены и нами поняты все аспекты проведения ПГТ-а;
- внимательно прочли текст настоящего согласия и поняли всю информацию о процедуре;
- имели возможность обсудить с медицинским работником/врачом все интересующие или непонятные вопросы в области применения вспомогательных репродуктивных технологий;
- на все заданные вопросы получили удовлетворившие нас ответы;
- нам понятен смысл всех терминов, в том числе медицинских, употребляемых в настоящем согласии.
- что я(мы) проинформирована(ны) о целях, методах, вариантах, последствиях и предполагаемых результатах исследования;
- что я (мы) проинформированы, что биоматериал может быть использован для проведения дополнительного генетического тестирования, а также для статистических, популяционных и научных исследований, без разглашения моих (наших) персональных данных.

На основании вышеизложенного, получив всю интересующую меня/нас информацию о показаниях, особенностях и порядке проведения преимплантационного генетического тестирования на хромосомные анеуплоидии (ПГТ-а) я/мы добровольно и осознанно принимаю/ем решение и даю/ем добровольное информированное согласие на проведение преимплантационного генетического тестирования на анеуплоидии (ПГТ-а).

Наше решение о проведении ПГТ-а является свободным, осознанным, добровольным и представляет собой информированное добровольное согласие на проведение данной процедуры.

Подписывая данный документ, я (мы), чьи данные изложены выше, настоящим подтверждаем, что на основании предоставленной информации, свободно и без принуждения, отдавая отчет о последствиях, приняли решение пройти исследование ПГТ-а.

Подтверждаю/подтверждаем, что я (мы) прочитал/прочитали, или мне/нам прочитали этот документ и, что его содержание мне/нам всецело понятно.

Я (мы) проинформирован/проинформированы в полном объеме, осознаю/осознаем и понимаю/понимаем все аспекты этого документа.

Я (мы) ознакомлен/ознакомлены и согласен/согласны со всеми пунктами настоящего документа, положения которого мне/нам разъяснены, мною/нами поняты и добровольно даю/даем согласие на вышеизложенное, в том числе на сбор и обработку моих/наших данных, необходимых для проведения ПГТ-а.

Настоящий документ подписан на русском языке, составлен на 3 (трех) страницах и в двух экземплярах.

Ф.И.О., подпись Пациентки:

_____ / / _____

Дата «___» _____ 20___ года

Ф.И.О., подпись Пациента:

_____ / / _____

Дата «___» _____ 20___ года

Я свидетельствую, что разъяснил пациентке/пациентам суть, и риск проведения процедуры ПГТ-а, дал ответы на все вопросы.

Врач/медицинский работник

(Ф.И.О., должность, подпись)

_____ / / _____

Дата «___» _____ 20___ года

Непосредственным оформителем согласия является

(наименование, адрес

организации, оформившей данный документ)