

BASE     BASE PLUS     CARIOTIPO     CARIOTIPO PLUS     TOTAL SCREEN

**PATIENT / ПАЦИЕНТ**

Name / Имя \_\_\_\_\_

Surname / Фамилия \_\_\_\_\_

Date of birth / Дата рождения   /   /

Address / Улица \_\_\_\_\_

Post Code / Почтовый индекс \_\_\_\_\_ City / Город \_\_\_\_\_

Country / Страна \_\_\_\_\_

C.F. / ИНН \_\_\_\_\_

Phone Number / Телефон \_\_\_\_\_

Email \_\_\_\_\_

Date / Дата   /   /

Подписывая данную форму, я подтверждаю, что вся информация, включая информированное согласие, напечатанное на обратной стороне, мной прочитана и понятна. Я подтверждаю, что у меня была возможность задать вопросы, касающиеся целей и возможных рисков исследования моему лечащему врачу, и мной были получены исчерпывающие ответы. Я проинформирован/а о том, что желательно получить профессиональную генетическую консультацию до и после проведения теста. Мне также известно о возможности получить больше информации, касающейся последних обновленных нормативных сведений, технической или медицинской информации, о НИПТ FetalDNA на сайте [www.fetaldna.it](http://www.fetaldna.it). Я информирован/а, что информация, размещенная на сайте [www.fetaldna.it](http://www.fetaldna.it) не может заменить консультацию врача, диагностику и лечение. Artemisia S.p.A. (AO Artemisia), зарегистрированное по адресу: Viale Liegi n. 41, Roma, являясь оператором персональных данных в соответствии со статьями 4 и 24 Регламента ЕС п. 2016/679, информирует Вас о том, что полученные данные будут обработаны в соответствии с требованиями действующего законодательства, а именно: Директивы п. 2016/680 и Регламента ЕС п. 2016/679 (ст.ст. 12, 13, 14). Информирован Вас о том, что получая личные данные, перечисленные в статье 9 Основные правила защиты данных (GDPR - Regolamento generale sulla protezione dei dati (UE/2016/679)) (а именно: генетические данные, этнические данные, данные о состоянии здоровья и половой жизни) сохраняем абсолютную анонимность личности в случаях использования персональных данных в научных исследованиях и их публикаций в научной литературе (допускается анонимная публикация результатов научных исследований). **Я разрешаю как лаборатории, так и моим врачам, под мою полную ответственность, отправить медицинское заключение на адрес моей электронной почты.**

Patient's signature / Подпись пациента \_\_\_\_\_

**DOCTOR / LABORATORY / ВРАЧ/ЛАБОРАТОРИЯ**

Name of the doctor / Имя врача \_\_\_\_\_

Surname of the doctor / Фамилия врача \_\_\_\_\_

Doctor's phone number / Телефон врача \_\_\_\_\_

Laboratory / Clinical Diagnostic Center of Belonging / Лаборатория/ Клинико-диагностический центр \_\_\_\_\_

Address / Улица \_\_\_\_\_

Post Code / Индекс \_\_\_\_\_ City / Город \_\_\_\_\_

Email \_\_\_\_\_

Date / Дата   /   /

Doctor's signature / Подпись врача \_\_\_\_\_  
получившего информированное согласие

**БЕРЕМЕННОСТЬ**

Parity / Паритет \_\_\_\_\_

Pregnancy / Беременность  Single / Одноплодная   Monochorional twin / Близнецы однойяйцевые    Vicorial twin / Близнецы двухяйцевые

Spontaneous pregnancy / Беременность естественная  ART homologous / ЭКО гомологическое   ART heterologous / ЭКО гетерологическое (возраст донора)

Date Last Period / Дата последней менструации   /   /

Actual gestational age at the date of collection / Акушерский срок беременности на дату забора крови \_\_\_\_\_ WEEKS / НЕДЕЛИ   DAYS / ДНИ

Ethnic Group / Этническая группа (data obbligatorio/обязательные данные)  African / Африканская   North African / Североафриканская

Caucasian / Европеоидная   Asian / Азиатская   Other / Другая

Weight / Вес (обязательные данные) \_\_\_\_\_ Height / Рост (обязательные данные) \_\_\_\_\_

Smoker / Курение Yes / Да  No / Нет

Clinical History / Клиническая история \_\_\_\_\_

**ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ**  
ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ

- Прежде всего, в конце настоящего информированного согласия подтверждается, что изложенная ниже информация, касающаяся всех скрининговых тестов, представленных на коммерческом рынке и называемых НЕИНВАЗИВНЫЕ ПРЕНАТАЛЬНЫЕ ТЕСТЫ (НИПТ, NIPT) или cffDNA тест, понятна.
- НИПТ представляет собой скрининговый недиагностический тест, который анализирует фрагменты ДНК плода, свободно циркулирующей в крови матери, именуемой fetal freeDNA или cffDNA и генерирующейся в трофобластах (клетках, формирующих плаценту). Эти фрагменты ДНК в преобладающем большинстве случаев копируют ДНК плода. Будучи скрининговым тестом, НИПТ способен оценить риск возникновения хромосомных аномалий у будущего ребенка. НИПТ дает очень низкий процент ложноотрицательных результатов, а частота возникновения ложноположительных результатов, по данным международных исследований, варьируется от 0,1% до 0,3% случаев.
  - В соответствии с научными и методическими указаниями, окончательными диагнозами могут являться исключительно диагнозы, поставленные по результатам инвазивных пренатальных исследований (амниоцентез и биопсия ворсин хориона). Мы были проинформированы, что результаты этого теста не гарантируют абсолютную точность диагноза.
  - НИПТ – тест, основанный на молекулярном анализе, проводимом как методом секвенирования нового поколения (Next Generation Sequencing), так и методом цифровой ПЦР (Digital PCR). Международными публикациями, посвященными этим методикам проведения НИПТ, настолько много, что изложить в информированном согласии всю полноту информации о них невозможно. По запросу мы можем предоставить Вам необходимые брошюры, или Вы можете самостоятельно ознакомиться с данной информацией на основных международных медицинских ресурсах (например, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>).
  - Несмотря на то, что НИПТ выполняется посредством использования самых инновационных молекулярных технологий, исследование может не дать результат и должно быть проведено повторно. В соответствии с данными научных исследований это происходит примерно в 1% случаев.
  - В соответствии с международными методическими указаниями, в случаях обнаружения в ходе ультразвукового исследования патологии плода, особенно при выявлении увеличения толщины воротниковой зоны (свыше 3 мм), что является признаком водянки или кистозной гигромы плода, НИПТ выполнять не следует. Применение НИПТ для подтверждения или опровержения подозрения на наличие патологии возможно только по назначению лечащего врача и принимая во внимание срок беременности.
  - НИПТ FetalDNA не выявляет сбалансированные хромосомные перестройки. Могут быть не обнаружены хромосомные мозаицизмы плода и/или плаценты (две и более популяции клеток с разным генотипом). НИПТ не анализирует точечные мутации, не исследуемые в тесте

FetalDNA Полный Скрининг, метилиационные дефекты, триплоидии, полиплоидии и иные хромосомные и молекулярные мутации, находящиеся за техническими пределами НИПТ.

- В случае положительного результата скринингового исследования в соответствии с действующими методическими указаниями проводится обязательное подтверждение его результатов с помощью инвазивной пренатальной диагностики (амниоцентез или биопсия ворсин хориона). Эти виды диагностики проводятся в нашем медицинском центре в Риме абсолютно бесплатно (как забор биоматериала, так и его анализ).
- Сроки выдачи медицинского заключения зависят от типа проводимого исследования и могут быть изменены при наличии технических сложностей или в случае необходимости дополнительной верификации результатов.
- Я проинформирован/а, что данный НИПТ, несмотря на то что выполняется посредством использования самых инновационных молекулярных технологий, может не дать результат и должен быть проведен повторно (примерно в 1% случаев по данным научных исследований). Отсутствие результата также может быть вызвано низкой концентрацией фетальной ДНК (обычно менее 4%). В таком случае необходимо провести инвазивную диагностику, потому что низкая концентрация фетальной ДНК в крови матери может указывать на повышенный риск рождения ребёнка с хромосомными аномалиями.

Дополнительная информация:

- Хромосомный набор большинства людей имеет по две копии хромосом с 1 по 22. Кроме того имеются две хромосомы, называемые половыми, которые определяют нашу половую принадлежность: женщины имеют две копии хромосомы X (XX), мужчины имеют хромосому X и хромосому Y (XY).
- НИПТ FetalDNA выполняется методом количественного анализа ДНК хромосом матери и ДНК хромосом плода, выделенных в крови матери. Превалирующая часть этих ДНК являются материнскими, и лишь незначительная часть относится к плоду. Тест определяет отличается ли количество ДНК одной хромосомы от ожидаемого значения. Например, превышение ожидаемого количества 21-й хромосомы может означать что у плода присутствуют три экземпляра этой хромосомы вместо обычных двух (что вызывает синдром Дауна).

Если результат НИПТ FetalDNA является сомнительным, это необязательно означает, что были обнаружены хромосомные аномалии, а лишь говорит о неточности полученных результатов. Это вызвано не ошибками в ходе выполнения исследования, а разными причинами, влияющими на итоговый результат: недостаточное количество фетальной фракции, то есть низкий процент фетальной ДНК, что возможно по причине излишне высокого процента материнской ДНК. Это может произойти, если будущая мать имеет инфекцию или присутствует воспалительный процесс, или если забор крови был произведен неправильно. Кроме того, существуют и другие факторы, затрудняющие проведение исследования, например, плацентарный мозаицизм, беременность с синдромом исчезающего близнеца (неразвивающийся второй плод из двойни).

Когда необходимо проведение повторного исследования, выполняется новый забор крови без дополнительной оплаты и в большинстве случаев, после исследования второй пробы крови, тест дает результат. Если и второй тест не дает результат, необходимо прибегнуть к другим типам исследования (ультразвуковое исследование, инвазивные исследования и т.д.).

**В случаях, когда НИПТ FetalDNA не дает точного результата о половой принадлежности будущего ребенка, в дополнение к обычным исследованиям могут быть проведены дополнительные исследования, которые, однако, не выявляют наличие анеуплоидий половых хромосом (таких как, например, синдром Тернера и синдром Клайнфельтера), а только определяют пол будущего ребенка. Об этом необходимо помнить и рассмотреть необходимость проведения УЗИ исследования и в случае выявления подозрения на наличие генетических болезней, связанных с половыми хромосомами, инвазивной пренатальной диагностики.**

Хочу получить информацию о поле будущего ребенка?  ДА  НЕТ

Подпись / Подписи  
пациента

Подпись врача  
получившего согласие

## ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ ВЫБОР ВЫПОЛНЯЕМОГО ТЕСТА

**Я подтверждаю, что получила исчерпывающую информацию о типе скринингового теста НИПТ, выбранного мной/нами, отметив галочкой соответствующую ячейку ниже.**



**НИПТ FetalDNA Базовый** выявляет самые распространённые хромосомные аномалии: **синдром Дауна** (трисомия по 21-ой хромосоме), **синдром Эдвардса** (трисомия по 18-ой хромосоме) и **синдром Патау** (трисомия по 13-ой хромосоме) в соответствии с действующими методическими указаниями. Несмотря на то, что этот тест выполняется с применением метода секвенирования нового поколения (Next Generation Sequencing) с контролем методом цифровой ПЦР (Digital PCR) с высочайшей чувствительностью, прежде всего (как и все другие неинвазивные пренатальные тесты) это скрининговый, а не диагностический тест. Это исследование, в соответствии с методическими указаниями, должно дополнять ультразвуковое исследование толщины воротниковой зоны, так как оно превосходит традиционные биохимические тесты, включенные в скрининг первого триместра (например, Би-тест, и др.). **Как было сказано выше, по запросу может быть определён пол будущего ребёнка, но НЕ аномалии половых хромосом.** Для анализа на предмет наличия иных хромосомных и генетических аномалий необходимо проведение одного из НИПТ, приведенных ниже. Ещё раз обращаем ваше внимание на то, что подтверждёнными диагнозами могут являться исключительно диагнозы, поставленные по результатам инвазивных пренатальных исследований (амниоцентез и биопсия ворсин хориона).

Подпись / Подписи  
пациента

Подпись врача  
получившего согласие



**НИПТ FetalDNA Базовый Плюс** анализирует 3 основные хромосомные анеуплоидии, связанные с 21-й, 18-й, 13-й хромосомами, половыми хромосомами X и Y, определяя также пол будущего ребёнка, информацию о котором, по вашему желанию, мы можем исключить из результатов исследования. В норме любой человек имеет по 2 экземпляра каждой хромосомы и под термином анеуплоидия подразумеваются количественные изменения хромосом. Термин ТРИСОМИЯ означает, что определённая хромосома в каждой клетке представлена в трёх экземплярах вместо двух. При МОНОСОМИИ определённая хромосома представлена в каждой клетке в одном экземпляре вместо двух. НИПТ FetalDNA Базовый Плюс исследует самые значимые и наиболее часто встречающиеся хромосомные нарушения плода.

**ТРИСОМИЯ по 21-й хромосоме** – это самая распространённая анеуплоидия, при которой хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены в трёх экземплярах. Этот синдром известен как синдром Дауна и представляет собой наиболее распространённую форму задержки умственного развития. Выявляется с частотой 1 случай на 650 новорождённых.

**ТРИСОМИЯ по 18-й хромосоме** – вторая из наиболее часто встречающихся форм анеуплоидий, при которой хромосомы 18-ой пары, вместо нормальных двух, представлены в трёх экземплярах. Этот синдром известен как синдром Эдвардса и несёт в себе высокий риск выкидыша. Выявляется с частотой 1 случай на 5000 новорождённых.

**ТРИСОМИЯ по 13-й хромосоме** – одна из форм анеуплоидии, которая обусловлена наличием лишней 13-й хромосомы, известна как синдром Патау и характеризуется высоким риском выкидыша. Новорожденные с синдромом Патау имеют серьёзные врождённые патологии, которые часто становятся причиной ранней смерти. В среднем 1 из 16000 детей появляются на свет с диагнозом «синдром Патау».

**АНЕУПЛОИДИИ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ** – это аномалии половых хромосом X и Y, которые являются причиной появления на свет детей с речевыми нарушениями, с нарушением опорно-двигательного аппарата и испытывающими трудности в обучении. Наиболее распространённым в этой группе аномалий является СИНДРОМ ТЕРНЕРА или СИНДРОМ МОНОСОМИИ ХРОМОСОМЫ X, который возникает только у женщин и характеризуется полной или частичной моносомией по половой хромосоме X. Синдром Тернера регистрируется в среднем у одного из 2700 новорождённых. НИПТ FetalDNA выявляет и другие анеуплоидии: трисомия хромосомы X (синдром трипл-X), синдром Клайнфельтера и синдром Якобса.

Подпись / Подписи  
пациента

Подпись врача  
получившего согласие

**НИПТ FetalDNA Кариотип**, известный среди коммерческих тестов под названиями «Карио» (Kario/ Cario) и «eКарио» (eKario), представляет собой относительно новый НИПТ, который также будучи скрининговым, помимо хромосомных нарушений, входящих в НИПТ FetalDNA Базовый, с которым я/мы ознакомились/ознакомились ранее (количественные отклонения по 21-й, 18-й, 13-й хромосомам и половым хромосом X и Y) обнаруживает все остальные количественные изменения хромосом, называемые анеуплоидиями (изменения количества хромосом), у всех остальных хромосом. **Иначе говоря, анализирует наличие отклонений в количестве всех 23 хромосом, составляющих кариотип плода.**

**В случае когда будущая мать является носителем отрицательного резус-фактора, а будущий отец является носителем положительного резус-фактора крови (что должно быть подтверждено документально на момент оформления запроса на проведение НИПТ FetalDNA), мы можем бесплатно по вашему запросу определить резус-фактор плода (тем не менее данный результат должен быть подтвержден традиционными исследованиями), для этого необходимо отметить галочкой один из вариантов:**  ДА  НЕТ

Подпись / Подписи  
пациента

Подпись врача  
получившего согласие

**НИПТ FetalDNA Кариотип Плюс** представляет собой тщательно разработанный и сложный неинвазивный тест свободно циркулирующей фетальной ДНК.

Включает в себя прежде всего все исследования, входящие в **НИПТ FetalDNA Кариотип**. Этот скрининг анализирует наличие хромосомных анеуплоидий плода, связанных с 21-й, 18-й, 13-й хромосомами и также с половыми хромосомами (X и Y и их количественные мутации). Кроме того, как и НИПТ FetalDNA Кариотип анализирует все остальные количественные изменения хромосом, называемые анеуплоидиями (изменения только числа хромосом), у всех остальных хромосом.

**Иначе говоря, анализирует наличие отклонений в количестве всех 23 хромосом, составляющих кариотип плода.**

В ходе исследования определяется пол будущего ребёнка.

В этот уникальный тест включён также скрининг значительного количества различных хромосомных мутаций, вызванных изменением структуры хромосом (которые называются микродупликациями/микроделециями) при разрешении примерно 10 Мб в масштабе всего генома (сообщаем, что все представленные на коммерческом рынке неинвазивные тесты не могут дать абсолютно точных результатов. **В соответствии с национальными и международными методическими указаниями, точные диагнозы могут быть поставлены исключительно посредством инвазивных методов пренатальной диагностики, таких как амниоцентез или биопсия ворсин хориона) с применением технологии ДНК-микрочип (Microarrays).** НИПТ FetalDNA Кариотип Плюс позволяет расширить количество исследуемых патологий с помощью скрининга, анализирующего наличие у плода наиболее важных синдромов, вызываемых микроделециями. Под термином микроделеция/микродупликация понимаются аномалии, характеризующиеся отсутствием небольшого участка хромосомы, с соответствующей потерей генетической информации (микроделеция), или удвоением участка ДНК (микродупликация). И то, и другое является причиной возникновения патологий, характеризующихся сложными и многообразными клиническими картинами и фенотипами, в зависимости от самой поврежденной хромосомы, от её расположения в структуре ДНК и от размеров самой микроделеции. Считаем необходимым напомнить, что тесты НИПТ являются недиагностическими. Далее будут перечислены наиболее распространённые синдромы, вызываемые микроделециями, исследуемые при скрининге: **Синдром Ди Джорджи, Синдром кошачьего крика, Синдром Прадера – Вилли, Синдром Вольфа – Хиршхорна, Синдром Якобсена, Синдром делеции 1р36, Синдром Ангельмана, Синдром Лангера – Гидиона, Синдром Кулена де Вриза, Наследственная нейропатия с подверженностью параличу от сдавления (ННПС), Синдром делеции 18q, Синдром Алажилия, Синдром Рубинштейна – Тейби, WAGR Синдром, Синдром Потоки – Шафера, Синдром Миллера – Дикера, Синдром делеции 1q21.1, Синдром Клифстра, Синдром Фелана – МакДермида, Синдром Смита – Магениса, Синдром Вильямса.**

**ВАЖНО:** Считаем необходимым напомнить, что вышеперечисленные микроделеции исследуются только скрининговым методом без диагностического подтверждения. Фактически подобные диагнозы НЕ МОГУТ БЫТЬ ПОСТАВЛЕННЫ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ КАКОГО-ЛИБО ИЗ СУЩЕСТВУЮЩИХ НА СЕГОДНЯШНИЙ ДЕНЬ НЕИНВАЗИВНЫХ ПРЕНАТАЛЬНЫХ ТЕСТОВ (НИПТ). На сегодняшний день их проведение ещё не признано и не одобрено национальными и международными методическими указаниями и научным сообществом; их проведение должно рассматриваться в качестве научного исследования и НЕ ПРЕДСТАВЛЯЕТ клинической значимости. Тем не менее наши тесты научно подтверждают свою надёжность. Необходимо повторить ещё раз, что для подтверждения или опровержения результата, должен быть проведён один из инвазивных тестов с помощью техники микрочипового анализа биоматериала плода, забранного посредством метода амниоцентеза или биопсии ворсин хориона.

**НИПТ FetalDNA Кариотип Плюс включает в себя бесплатное проведение исследования на выявление самых распространенных генетических мутаций, вызывающих муковисцидоз.** Таким образом, если одна из этих мутаций присутствует у матери, необходимо провести анализ плода, чтобы узнать является ли он лишь носителем или (в случае, когда отец также является носителем) имеет риск развития муковисцидоза. Что в действительности случается в 25 % случаев, если оба родителя являются здоровыми носителями. Ниже приведён перечень исследуемых мутаций, которые являются наиболее частотвечающимися и важными для скрининга. Остальные мутации, отвечающие за те же самые болезни, не исследуются.

Муковисцидоз – наследственное заболевание, передающееся по аутосомно-рецессивному типу, то есть оно передаётся по наследству в том случае, если оба родителя являются носителями генетической мутации. При этом генетическом заболевании поражаются органы, выделяющие слизь, чаще всего печень, кишечник, репродуктивная система и лёгкие, где особенно густая слизь влечёт за собой серьёзные проблемы с дыханием и, как следствие, различные инфекции. В ходе **НИПТ FetalDNA Кариотип Плюс** выполняется анализ материнского гена посредством скрининга первого уровня, который позволяет исследовать наиболее частые и распространённые мутации, выявляя около 83 % носителей. Частота выявления мутаций в Италии среди здоровых носителей (зачастую о них даже не подозревающих) составляет приблизительно 1 из 25 – 30 человек, частота выявления заболевания среди новорождённых составляет 1 на 2500–3000.

**ВАЖНО:** при проведении теста исследуются только перечисленные далее мутации: 711+1G-T, 621+1G-T, 1717-1G-A, 3849+10kbC-T, 2789+5G-A, G542X, G85E, G551D, R553X, N1303K, R117H, R1162X, L1077P, L1065P, W1282X, R347P, I507del, T338I, F508del, I677delTA, 2183AA-G, S549R, Q552X, 852del22, R1066H, G1244E, I259insA, D1152H, 711+5G-A, R1158X, 4382delA, 4016insT, A455E, 1706delI7, I502T, 3199del6, S912X.

**В случае когда будущая мать является носителем отрицательного резус-фактора, а будущий отец является носителем положительного резус-фактора крови (что должно быть подтверждено документально на момент оформления запроса на проведение НИПТ FetalDNA), мы можем бесплатно по вашему запросу определить резус-фактор плода (тем не менее данный результат должен быть подтвержден традиционными исследованиями), для этого необходимо отметить галочкой один из вариантов:**  ДА  НЕТ

Подпись / Подписи  
пациента

Подпись врача  
получившего согласие

**НИПТ FetalDNA Полный Скрининг** представляет собой самый тщательно разработанный и полный из существующих на настоящий момент неинвазивный тест свободно циркулирующей фетальной ДНК. Включает в себя прежде всего исследования, выполняемые при проведении НИПТ FetalDNA Кариотип (предлагаем вам вернуться к предыдущему разделу, где приведена подробная информация о возможностях теста при исследовании микроделций) и включает также исследование генетических мутаций, которые, согласно самым масштабным исследованиям, считаются на сегодняшний день причинами преждевременных родов. Ниже приведён перечень наиболее распространённых и важных мутаций, исследуемых при проведении пренатального скрининга плода. Остальные мутации, отвечающие за те же самые болезни, не исследуются.

**МУКОВИСЦИДОЗ ПЛОДА (ген CFTR)** мутации: Phe508del / 711+1G-T / 621+1G-T / 1717-1G-A / 3849+10kbC-T / 2789+5G-A / G542X / G85E / G551D / R553X / N1303K / R117H / R1162X / L1077P / L1065P / W1282X / R347P / I507del / T338I / I677delTA / 2183AA-G / S549R

**ВРОЖДЁННАЯ ТУГОУХОСТЬ (ген GJB2)** мутации: Leu90Pro / c.35del

**БЕТА ТАЛАССЕМИЯ (ген HBB)** мутации: IVS1, G-C, +5 / IVS1, T-C, +6 / IVS2, C-A, -3 / IVS1, T-G, -3 / IVS1, G-A, +110 / IVS2, T-G, +705 / IVS2, C-G, +745 / GGT24GGA / -101C-T

/ -92C-T / -88C-T / -87C-G / -86C-G / -31A-G / -30T-A / -29A-G / -28A-C / 3-UNT, A-G, +4 / C-A, -32 / 3-NT, 5-BP DEL, AATAAAA / C-T, -90 / VAL60GLU / 1-BP INS, A, CODON 47 / 2-BP DEL, CC, CODONS 38-39 / LYS17TER / GLN39TER / TRP15TER / TRP37TER / GLU43TER / LYS61TER / TYR35TER / LYS8FS / GLY1 FS / SER44FS / GLU6FS / LEU106FS / PRO5FS / VAL11FS / TYR35FS / LEU14FS / TRP37FS / ASP94FS / GLY64FS / VAL109FS / PRO36FS / ALA27FS / MET1ARG / IVS1, G-A, +1 / IVS2, G-A, +1 / IVS1, T-G, +2 / IVS1, 25-BP DEL / IVS2, A-G, -2 / IVS1, G-A, -1 / IVS2, C-T, +654 / 1-BP DEL, GTG-TG / IVS2, G-C, -1 / MET1ILE / 1-BP INS, T, CODON 26 / ASP114FS

**ВРОЖДЕННАЯ ГИПЕРПЛАЗИЯ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ** (ген **CYP21A2**) мутации: ILE172ASN7 / VAL281LEU / TRP406TER / VAL281LEU, PHE306+1, GLN318-TER, AND ARG356TRP / HIS62LEU / LYS121GLN

**ГЕМОХРОМАТОЗ** (ген **HFE**) мутации: HIS63ASP / SER65CYS / 5569G-A / VAL53MET / VAL59MET / GLN127HIS / ARG330MET / ILE105THR / GLN283PRO

**АХОНДРОПЛАЗИЯ** (ген **FGFR3**) мутации: GLY380ARG AND LEU377ARG / GLY380ARG, 1138G-A / SER279CYS

**ГИПОХОНДРОПЛАЗИЯ** (ген **FGFR3**) мутации: ASN540LYS, 1620C-A / ASN540THR / ILE538VAL / LYS650ASN, 1950G-T / TYR278CYS / LYS650GLN

**СКЕЛЕТНАЯ ДИСПЛАЗИЯ** (ген **FGFR3**) мутации: R248C / S249C / S371C / K650E

**СИНДРОМ АПЕРА** (ген **FGFR2**) мутации: PRO253ARG / SER252PHE / SER252TRP

**СИНДРОМ КРУЗОНА** (ген **FGFR2**) мутации: TYR340HIS / SER354CYS / TYR328CYS / SER347CYS / CYS342TRP / LYS292GLU / TRP290ARG / CYS342TYR / CYS342ARG / ALA344ALA / GLN289PRO / LYS526GLU

**СИНДРОМ ФАЙФЕРА** (ген **FGFR2**) мутации: THR341PRO / TRP290CYS / GLU565ALA / SER252PHE AND PRO253SER / SER267PRO / SER351CYS

**СИНДРОМ ЛЕОПАРД** (ген **PTPN11**) мутации: TYR279CYS / THR468MET / ALA461THR / GLY464ALA / GLN510PRO

**СИНДРОМ НУНАН** (ген **PTPN11**) мутации: GLN79ARG / THR411MET / ALA72SER / ALA72GLY / ASN308ASP / ASN308SER / SER502THR / TYR63CYS / TYR62ASP / ASP61GLY / THR73ILE / PHE285SER

**СИНДРОМ НУНАН** (ген **SOS1**) мутации: THR266LYS / MET269ARG / ARG552GLY / ARG552SER / TRP432ARG

**СИНДРОМ НУНАН** (ген **RAF1**) мутации: SER257LEU / PRO261SER / THR491ARG / LEU613VAL

**ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ** (ген **PAH**) мутации: IVS12DS, G-A, +1 / ARG408TRP / LEU311PRO / GLU280LYS / ARG261GLN / ARG252TRP / MET1VAL / ARG158GLN / ARG243-TER / PRO281LEU / TYR204CYS / ARG243GLN / TRP326TER / ARG413PRO / TYR414CYS / TYR356TER / 3-BP DEL, CTT / IVS7DS, G-A, +1 / LEU255SER / ALA259VAL / TYR277ASP / 3-BP DEL, ATC / PHE39LEU / IVS10AS, G-A, -11 / LEU48SER / GLU221GLY / ARG261TER / 1-BP DEL, CODON 55 / ARG408GLN / PHE299CYS / IVS7DS, T-A, +2 / SER349PRO / ALA322GLY / ASP415ASN / ILE306VAL / 15-BP DEL, EX11 / PRO244LEU / MET1ILE / IVS10AS, C-T, -3 / LEU333PHE / SER359TER / LEU98SER / THR380MET

**СИНДРОМ РЕТТА** (ген **MECP2**) мутации: PHE155SER / ARG106TRP / 2-BP DEL, 211CC / ARG306CYS / ARG168TER / GLU455TER / LEU100VAL / 1-BP DEL, 710G / THR158MET / ARG294TER

**АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНАЯ ПОЛИКИСТОЗНАЯ БОЛЕЗНЬ ПОЧЕК** (ген **RKND1**) мутации: SER1664PHE / SER3018PHE / VAL1741MET / ARG2671TER / ILE3553THR / ARG496TER / VAL3471GLY

Считаем необходимым напомнить, что иные мутации, отличные от перечисленных в перечне исследуемых в рамках теста, не исследуются, и поэтому обнаружить их в рамках данного теста не представляется возможным.

Подписывая данное согласие, вы подтверждаете, что вы проинформированы о том, что исследование вышеперечисленных аномалий (равно как и все исследования в рамках НИПТ) является исключительно скрининговым исследованием.

Насколько бы ни был точным и углублённым анализ ДНК в крови матери, наличие или отсутствие всех вышеперечисленных патологий не является абсолютно гарантированным.

Точный диагноз можно поставить лишь по результатам диагностики (а не при скрининге), которая выполняется посредством амниоцентеза или биопсии ворсин хориона.

Это уточнение является существенным, и будущим родителям должно быть известно, что при проведении этого исследования (как и при проведении всех представленных на коммерческом рынке тестов НИПТ) существует вероятность ошибочного заключения. Считаем необходимым напомнить, что **национальные и международные методические указания не предполагают выполнение подобных исследований посредством неинвазивных пренатальных тестов (НИПТ) и подтверждают, что такие заболевания могут быть обнаружены исключительно по результатам инвазивной пренатальной диагностики - амниоцентеза или биопсии ворсин хориона, выполненных с помощью таких методик как ДНК-микрочип (Microarrays), полимеразная цепная реакция в реальном времени (Real-Time PCR), секвенирование нового поколения (NGS).**

**НИПТ FetalDNA Полный Скрининг также включает:**

исследование некоторых мутаций, вызывающих муковисцидоз, как уже упоминалось в разделе о FetalDNA Кариотип плюс (см. раздел выше исследование делеций экзонов 7 и 8 гена SMN1 и гена SMN2. Такое исследование позволяет обнаружить практически все молекулярные изменения, вызывающие спинальную мышечную атрофию (СМА), но существуют редчайшие мутации, выявление которых при выполнении данного теста невозможно.

- исследование наличия **возбудителей инфекции** в крови беременной, которых можно обнаружить на раннем этапе, до начала выработки к ним антител в процессе беременности. Такое исследование насколько бы точным и углублённым они ни было, не исключает аномалий развития плода вследствие инфекции, перенесенной до или после проведения исследования.

- исследование генетических мутаций, являющихся причиной **преждевременных родов**. Но должны предупредить заранее, что подобное исследование не исключает, что преждевременные роды могут быть вызваны иными причинами.

- оценку риска **преэклампсии** на основании биохимического анализа. Такое исследование оценивает уровень риска и, являясь очень полезным для лечащего врача, всё же не может давать абсолютно точные результаты.

- исследование наиболее распространённых мутаций, являющихся причиной **наследственной тромбофилии**. Такие исследования в преобладающей части международной медицинской литературы признаются необходимыми для профилактики осложнений в процессе беременности (от выкидыша до задержки в развитии, от отслойки плаценты до тромбозов) и должны рассматриваться в контексте общей клинической картины, тем не менее они не исключают наличие других факторов, вызывающих подобные осложнения.

**ВАЖНО:** Считаем необходимым напомнить, что вышеперечисленные микроделеции исследуются только скрининговым методом без диагностического подтверждения. Подобные диагнозы фактически НЕ МОГУТ БЫТЬ ПОСТАВЛЕНЫ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ КАКОГО-ЛИБО ИЗ СУЩЕСТВУЮЩИХ НА СЕГОДНЯШНИЙ ДЕНЬ НИПТ. Их проведение на сегодняшний день ещё не признано и не одобрено научным сообществом и национальными и международными методическими рекомендациями, должно рассматриваться в качестве научного исследования и НЕ ПРЕДСТАВЛЯЕТ клинической значимости. Тем не менее наши тесты научно подтверждают свою надежность. Необходимо повторить ещё раз, что для подтверждения или опровержения результата, должен быть проведен один из инвазивных тестов с помощью техники микрочипового анализа биоматериала плода, забранного посредством амниоцентеза или биопсии ворсин хориона.

**В случае когда будущая мать является носителем отрицательного резус-фактора, а будущий отец является носителем положительного резус-фактора крови** (что должно быть подтверждено документально на момент оформления запроса на проведение НИПТ FetalDNA), **мы можем бесплатно по вашему запросу определить резус-фактор плода** (тем не менее данный результат должен быть подтвержден традиционными исследованиями), **для этого необходимо отметить галочкой один из вариантов:**  ДА  НЕТ

Подпись / Подписи  
пациента

Подпись врача  
получившего согласие

Как уже было сказано, невозможно разместить полностью длиннейший список литературы, поэтому ниже приведены основные методические указания, неоднократно упоминаемые в настоящем согласии:

- LLGG Position statment congiunto SIGU e SIEOG 2004 - Uso appropriato delle tecniche di CMA (Chromosomal Microarray Analysis) nella diagnosi prenatale.
- LLGG Position statment congiunto SIGU e SIEOG 2017 - Uso appropriato delle tecniche di CMA (Chromosomal Microarray Analysis) nella diagnosi prenatale.
- LLGG Canadian Society "Prenatal genomic microarray and sequencing in canadian medical practice: towards consensus" (aprile 2015).
- LLGG documento congiunto del "Royal College of Pathology", della "British Society for Genetic Medicine" [Gardiner et al., 2015].
- Position Paper American Society of Ultrasound in Ob/Gyn: Cut-off value of nuchal translucency as indication for chromosomal microarray analysis, e coll Maya, Ultrasound in Ob Gyn 26 July 2017.
- ISUOG updated consensus statement on the impact of cffDNA aneuploidy testing on screening policies and prenatal ultrasound practice First published: 1 June 2017
- Cell-free DNA Screening for Fetal Aneuploidy. ACOG. Commitee Opinion. Reaffirmed 2017.