



## ΕΝΤΥΠΟ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΕΚΤΕΛΕΣΗ ΕΞΕΤΑΣΗΣ ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΟΥ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ

### Εισαγωγή

Η συγκεκριμένη εξέταση έχει σχεδιαστεί με σκοπό να μετρήσει το συνολικό μητρικό και εμβρυϊκό DNA στο αίμα της μητέρας και θεωρείται γενετική εξέταση. Η γραπτή συγκατάθεσή σας απαιτείται για την πραγματοποίηση του γενετικού τεστ. Αυτή η φόρμα συγκατάθεσης παρέχει πληροφορίες για το «Clarigo™ test», όπως επίσης και για τον σκοπό της εξέτασης, τη διαδικασία και την ερμηνεία των αποτελεσμάτων. Πριν υπογράψετε αυτό το έγγραφο, απευθυνθείτε στον παραπέμποντα γιατρό σας να σας λύσει οποιαδήποτε απορία έχετε σχετικά με την εξέταση.

### Σχετικά με το «Clarigo™ Test»

Το «Clarigo™ Test» εξετάζει το DNA (γενετικό υλικό) στο αίμα σας. Η εξέταση μπορεί να ανιχνεύσει αν υπάρχουν περισσότερα αντίγραφα (ανευπλοειδίες) συγκεκριμένων χρωμοσωμάτων -21, 18 και 13- στο έμβρυό σας. Το τεστ ανιχνεύει, επίσης, τα φυλετικά χρωμοσώματα (X και Y). Η συγκεκριμένη εξέταση χρησιμοποιεί την τεχνολογία που ονομάζεται «μαζική παράλληλη αλληλούχιση του DNA» για να υπολογίσει τον ακριβή αριθμό αντιγράφων των χρωμοσωμάτων και στη συνέχεια χρησιμοποιεί μία μέθοδο υπολογισμού για να προσδιορίσει αν υπάρχουν περισσότερα ή λιγότερα αντίγραφα αυτών των χρωμοσωμάτων στο έμβρυό σας.

Το «Clarigo™ Test» έχει χρησιμοποιηθεί σε ασθενείς με αυξημένο κίνδυνο να κάνουν παιδί με ανωμαλίες στον αριθμό των χρωμοσωμάτων. Ο παραπέμπων γιατρός σας έχει κρίνει ότι πληρείτε τα κριτήρια για τη συγκεκριμένη εξέταση.

### Συχνές ανευπλοειδίες

Τρισωμίες προκύπτουν όταν υπάρχουν τρία, αντί για τα συνηθισμένα δύο, αντίγραφα ενός χρωμοσώματος. Η τρισωμία 21, η τρισωμία 18 και η τρισωμία 13 είναι τρεις από τις πιο συχνές τρισωμίες που ανιχνεύονται σε νεογνά. Αν και τα ακριβή αποτελέσματα των ανωμαλιών αυτών ποικίλουν, οι τρισωμίες αυτές μπορούν να προκαλέσουν ελαφρά έως και σοβαρά διανοητικά προβλήματα, όπως επίσης και πολλά παθολογικά προβλήματα όπως συγγενείς καρδιακές παθήσεις, προβλήματα σε άλλα όργανα του σώματος. Η πιθανότητα να γεννηθεί παιδί με τρισωμία αυξάνεται με την ηλικία της μητέρας.

### Ανευπλοειδίες φυλετικών χρωμοσωμάτων

Το «Clarigo™ Test» δεν επιτρέπει στον παραπέμποντα γιατρό σας να προσδιορίσει πιθανές αλλαγές στον αριθμό των φυλετικών χρωμοσωμάτων.

### Ενημέρωση σχετικά με το φύλο του εμβρύου

Αν ο παραπέμπων γιατρός σας επιλέξει την εξέταση των φυλετικών χρωμοσωμάτων τότε η εξέταση θα αποκαλύψει το φύλο του παιδιού. Αν δεν επιθυμείτε να μάθετε το φύλο του παιδιού σας, ενημερώστε εκ των προτέρων τον παραπέμποντα γιατρό σας να μη σας αποκαλύψει αυτή την πληροφορία.



## ΕΝΤΥΠΟ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΕΚΤΕΛΕΣΗ ΕΞΕΤΑΣΗΣ ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΟΥ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ

### Η διαδικασία της εξέτασης

Για να εξετάσει το DNA του αίματός σας, ο παραπέμπων γιατρός σας θα σας πάρει δείγμα αίματος, ποσότητας 8 έως 9 mL, κάνοντας μία τυπική αιμοληψία. Ο κίνδυνος που διατρέχεται κατά την αιμοληψία είναι ελάχιστος.

Σημαντικά σημεία για την εξέταση και την αναφορά των αποτελεσμάτων:

-Τα αποτελέσματα των εξετάσεων είναι εμπιστευτικά στο βαθμό που απαιτεί ο νόμος. Οι αντίστοιχες ανακοινώσεις της Science Labs οριοθετούν την πολιτική προστασίας προσωπικών δεδομένων της εταιρείας.

-Αποκλειστικά το προσωπικό των εργαστηρίων της Science Labs θα έχει πρόσβαση στο δείγμα αίματός σας και στα αποτελέσματα των εξετάσεών σας. Όλα τα αποτελέσματα θα παραμείνουν εμπιστευτικά σύμφωνα με την ισχύουσα νομοθεσία και τις κατευθυντήριες γραμμές. Τα αποτελέσματα θα ανακοινωθούν μόνο στον παραπέμποντα γιατρό σας με τη συγκατάθεσή σας.

-Μόνο οι εγκεκριμένες εξετάσεις θα πραγματοποιηθούν στο δείγμα αίματός σας.

-Το δείγμα σας θα καταστραφεί στο τέλος της εξέτασης, σύμφωνα με την ισχύουσα νομοθεσία της χώρας μας.

-Η συλλογή πληροφοριών σχετικά με την εγκυμοσύνη σας μετά από προγεννητική διάγνωση αποτελεί συνήθη πρακτική ενός εργαστηρίου για λόγους ποιότητας. Συνεπώς προσωπικό της Science Labs μπορεί να επικοινωνήσει με τον παραπέμποντα γιατρό σας προκειμένου να συγκεντρώσει αυτές τις πληροφορίες.

Η εξέταση μπορεί να πραγματοποιηθεί από τη 9η εβδομάδα της κύησης. Για να πραγματοποιηθεί η εξέταση απαιτείται επαρκής ποσότητα DNA από το δείγμα αίματός σας. Είναι πιθανό να απαιτηθεί λήψη επιπλέον δείγματος σε περίπτωση καταστροφής του δείγματος κατά την αποστολή ή οποιοδήποτε άλλου λάθους κατά την εκτέλεση της εξέτασης. Αφού ολοκληρωθεί η ανάλυση στο εργαστήριο της Science Labs τα αποτελέσματα των εξετάσεων θα σταλούν, με τη συναίνεσή, σας στον παραπέμποντα γιατρό σας, ο οποίος θα τα συζητήσει μαζί σας.



## ΕΝΤΥΠΟ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΕΚΤΕΛΕΣΗ ΕΞΕΤΑΣΗΣ ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΟΥ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ

### Λήψη και ερμηνεία των εξετάσεων

Τα αποτελέσματα των εξετάσεών σας θα σταλούν στον παραπέμποντα γιατρό σας όταν ολοκληρωθεί η ανάλυση από το διαγνωστικό εργαστήριο Science Labs. Τα αποτελέσματα θα ανακοινωθούν από το εργαστήριο Science Labs αποκλειστικά και μόνο στον ειδικευμένο παραπέμποντα γιατρό που αναγράφεται στη μπροστινή σελίδα. Με τη λήψη των αποτελεσμάτων, ο παραπέμπων γιατρός σας θα εξετάσει αν υπάρχουν λιγότερα ή περισσότερα αντίγραφα των χρωμοσωμάτων. Είναι ευθύνη του παραπέμποντος γιατρού που συνιστά τη συγκεκριμένη εξέταση να κατανοεί -αλλά και να βεβαιωθεί ότι και εσείς κατανοείτε- τις συγκεκριμένες χρήσεις και τους περιορισμούς της εξέτασης. Σε περίπτωση που ανιχνευτεί γενετική ανωμαλία, συνιστάται επεμβατική εξέταση(CVS ή αμνιοπαρακέντηση), το κόστος της οποίας αναλαμβάνει το εργαστήριο.

### Περιορισμοί της εξέτασης

Τα αποτελέσματα δεν αποκλείουν την πιθανότητα η παρούσα εγκυμοσύνη να σχετίζεται με άλλες χρωμοσωμικές ή υποχρωμοσωμικές ανωμαλίες ή άλλες παθολογικές καταστάσεις. Η εξέταση αυτή δεν έχει σχεδιαστεί για να αναγνωρίζει κυήσεις με κίνδυνο για ανωμαλίες ανοικτού νευρικού σωλήνα. Η εξέταση δεν έχει σχεδιαστεί για κυήσεις μικρότερες των 8 εβδομάδων, για περιστατικά όπου η μητέρα εμφανίζει κάποια χρωμοσωμική ανωμαλία, για κυήσεις διδύμων ή και πρισσότερων εμβρύων, για περιπτώσεις παρένθετης μητρότητας και για εγκύους που υποβλήθηκαν σε κάποια από τις παρακάτω θεραπευτικές αγωγές τους τελευταίους 3 μήνες: μετάγγιση αίματος, ανοσοθεραπεία, θεραπεία με βλαστοκύτταρα, μεταμόσχευση, ακτινοθεραπεία και χημειοθεραπεία. Η εξέταση έχει μειωμένη ευαισθησία και χαμηλότερα ποσοστά επιτυχίας σε μητέρες με υψηλό δείκτη μάζας σώματος (BMI>30). Επίσης υπάρχουν βιβλιογραφικά δεδομένα, τα οποία υποστηρίζουν ότι βαριές ελλείψεις στη βιταμίνη B12 ενδέχεται να προκαλέσουν ψευδώς θετικά αποτελέσματα. Ένα αρνητικό αποτέλεσμα δεν αποκλείει την απουσία χρωμοσωμικών ανωμαλιών όπως τρισωμία 21, 18, 13. Υπάρχει μια μικρή πιθανότητα να μην είναι εφικτή η ανίχνευση ανευπλοειδιών σε περίπτωση χρωμοσωμικών αλλαγών του πλακούντα (εντοπισμένος πλακουντιακός μωσαϊκισμός), χιμαιρισμού διδύμων (απορροφώμενο έμβρυο), μερικής ανευπλοειδίας του εμβρύου, ή χαμηλού κλάσματος εμβρυϊκού DNA. Όλα τα παθολογικά αποτελέσματα στον NIPT θα πρέπει να επιβεβαιώνονται με επεμβατικές εξετάσεις (CVS ή αμνιοπαρακέντηση).

Η εξεταζόμενη .....(ονοματεπώνυμο) διάβασα και κατανόησα τους ανωτέρω όρους και συμφωνώ να πραγματοποιηθεί η ανάλυση.

Υπογραφή

Ημερομηνία