

ИНФОРМИРОВАННОЕ ДОБРОВОЛЬНОЕ СОГЛАСИЕ НА ПРОВЕДЕНИЕ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ НА АНЕУПЛОИДИИ (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) врачом о нижеследующем:

- преимплантационное генетическое тестирование на анеуплоидии (ПГТ-А) – это исследование клеток трофэктодермы эмбриона на хромосомные нарушения перед переносом в цикле ЭКО Процедура биопсии (забор клеток) проводится на 5-6 сутки после оплодотворения. ПГТ-А основан на полнохромосомном скрининге, то есть исследовании всех 46 хромосом одновременно: 22 пары аутомом и 1 пары половых хромосом - XX или XY. Появление дополнительной или потеря хромосомы у эмбриона называется анеуплоидией и может быть вызвана аномалиями половых клеток одного или обоих родителей, либо ошибками при последующем делении клеток эмбриона. Наличие анеуплоидии у эмбриона может привести к потерям беременности на ранних сроках (самопроизвольным выкидышам или остановкой развития) или рождению ребенка с пороками развития

- целью ПГТ-а является выявление наличия или отсутствия численных и структурных аномалий хромосом у исследуемых эмбрионов. Полученная информация после проведения ПГТ-А помогает врачу-репродуктологу и пациентам принять решение о переносе 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 трофэктодермы 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 трофэктодермы. Лаборатория «ЛабКвест-Генетика» предоставляет стерильные пробирки с буфером, в которые помещается биоптат. Штатив с образцами помещается в морозильную камеру (-20°С-25°С) 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°С-25°С).

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-м;

- для дополнительного снижения риска моногенного заболевания рекомендовано проведение инвазивного пренатального диагностического исследования, которые могут нести риски, не ассоциированные с наследственными патологиями.

Нам разъяснено и 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 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 МВ.

3. В незначительном количестве случаев невозможно провести интерпретация результатов. Для определения числа копий хромосом в каждом образце используются биоинформатические и статистические модели. Иногда, например в случае деградации биоматериала и/или контаминации образца другим материалом, данные не удовлетворяют условиям модели и интерпретация результата невозможна.

4. Ошибочный результат:

- Ошибочный результат по технологической причине (аналитический): ПГТ-А является достоверным методом для обнаружения 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 неточно отражать состояние остальных клеток эмбриона. Такое явление называется мозаицизмом (клетки с различным генетическим набором в одном эмбрионе). Это 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 отмывки, 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 наследственные заболевания, о которых мы не сообщили или сообщили недостоверную информацию и выявленные в последующем у плода при наступлении беременности.

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.

Я (мы) подтверждаем, что:

- по нашему требованию 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 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 показателях, особенностях и порядке проведения преимплантационного генетического тестирования (ПГТ) 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 понятны 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 2 (двух) 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-м, дал ответы на все вопросы.

Врач

(Ф.И.О., должность, подпись) _____/_____

Дата « ____ » _____ 20 ____ года

Непосредственным оформителем согласия является _____ (наименование, адрес организации, оформившей данный документ).