



ИНФОРМИРАНО СЪГЛАСИЕ ЗА ПРЕНАТАЛНА ДИАГНОСТИКА на ХРОМОЗОМНИ БОЛЕСТИ

Аз долуподписаната _____

съм съгласна да участвам в изследване за **пренатална (дородова) диагностика на хромозомни болести.**

Разбирам, че ще бъдат взети биологични проби **околоплодна течност / хорионни вѐси.**

Процедурата по вземане на материала носи допустимия минимален риск, за който съм информирана. Разбирам, че върху взетия материал ще бъдат проведени изследвания с цел определяне дали плодът е засегнат от хромозомна болест или е носител на хромозомно пренареждане.

Изследването може да бъде извършено чрез ДНК анализ или цитогенетичен анализ на клетки от околоплодна течност или хорион.

1. ДНК анализ за хромозомни болести:

- Дава информация за **конкретни** хромозомни болести: болест на Даун, болест на Едуардс, болест на Патау, триплоидия, наличие на допълнителни полови хромозоми при плода. В **над 95%** от случаите поводът за назначаване на изследването е съмнение за някоя от тези болести при плода.
- Не дава информация за останалите хромозоми. Вероятността **да бъде пропусната** хромозомна болест при плода, **различна** от изброените по-горе е **0,4%**.
- В някои семейства съществуващите ДНК методи **не са информативни**. Не винаги е възможно да се изключи синдром на Търнер при плод от женски пол.
- Време за изпълнение на анализите - **до 5 работни дни**.
- Анализът **не може** да бъде извършен при наличие на **примес от майчина кръв** в пробата. В такива случаи е възможно да се проведе само цитогенетичен анализ.

2. Цитогенетичен анализ:

- Дава информация за **всички хромозоми** в кариотипа на плода. Може да установи **99%** от клинично значимите хромозомни аномалии на плода.
- Анализът на хромозомите се извършва **на микроскоп** и не могат да се диагностицират хромозомни пренареждания с размер по-малък от разрешителните възможности на светлинната микроскопия.
- Изисква **предварително култивиране** на клетки от амниотична течност или хорион в изкуствена среда. Култивирането на клетките продължава средно **от 11 до 21 дни**.
- В около **1%** от случаите може да има несъответствие между кариотипа на култивираните клетки и кариотипа на плода.
- В **1-2%** от случаите култивирането на клетките може да бъде **неуспешно**.
- Резултатът се получава в рамките на **14 до 21 дни**. В някои случаи анализът може да продължи до 30 дни.

Разбирам че:

1. В някои случаи взетият материал за анализ може да се окаже недостатъчен или некачествен и тогава се налага повторно вземане на материал.
2. Резултати се съобщават след окончателното завършване на всички изследвания, свързани с тях. Информирана съм за сроковете на получаване на резултат в конкретния случай.
3. След като приключат изследванията и получа окончателен резултат, част от ДНК може да бъде направена анонимна (име и всички кодове се отстраняват) и може да бъде използвана за научни цели, въвеждане на нови диагностични методи и контрола при други изследвания. Анонимността на ДНК пробите прави невъзможно съобщаването на резултатите от последващите изследвания, които могат и да не бъдат свързани с първия повод на изследването.

разрешавам

не разрешавам

Съгласна съм да бъде извършена пренатална (дородова) диагностика за хромозомни болести чрез:

ДНК анализ

Цитогенетичен анализ

Желяя резултатите от анализа да се съобщават само на мен от генетичен консултант или от лекар, посочен от мен в поръчката. Резултатите са тайни и могат да бъдат съобщавани на други медицински лица или други пациенти само с моето писмено съгласие.

Желяя да получа резултатите:

лично

чрез официално упълномощено от мен лице

по пощата в предварително надписан плик

чрез лекар: _____

Получих копие от това съгласие:

Дата: _____ **Подпис:** _____

Обясних същността на изследването на гореподписания. Отговорих на всичките му въпроси.

Име: _____ **Дата:** _____ **Подпис:** _____