

PATIENTSAMTYKKE

Panorama™ Prenatal Screen

DEN UNDERSKREVEDE SAMTYKKEERKLÆRING OPBEVARES I KLINIKKEN (SENDES IKKE MED BLODPRØVEN)**Formålet med testen**

Panorama™ Prenatal Screen er en ikke-invasiv prænatal test, der bruges til at screene fostret for de kromosomforandringer, der er angivet i tabellen nedenfor. Du har også mulighed for at kende fostrets køn (i de lande hvor loven tillader det). Panorama™ udføres ved en blodprøve fra moderen. Blodprøven indeholder cellefri DNA fra både moderen og moderkagen. Moderkage-DNA er identisk med det DNA, der findes hos fosteret i ca. 98% af alle graviditeter. Panorama™ er tilgængelig for gravide kvinder fra 9+0 uger. Din behandler kan give dig flere detaljer om de kromosomforandringer, der screenes for i denne test.

Kromosomforandringer evalueret med Panorama™:

Trisomi 21	Dette skyldes en ekstra kopi af kromosom 21 og kaldes også Downs syndrom. Dette er den mest almindelige genetiske årsag til udviklingshæmning og forekommer hos ca. 1 ud af 830 levendefødte(1). Personer med Downs syndrom har en gennemsnitlig IQ på 50 og alle har en vis grad af udviklingshæmning. Nogle børn med Downs syndrom har defekter i hjertet eller andre organer, der kan kræve kirurgi eller medicinsk behandling. Nogle har andre medicinske tilstande, herunder hørelse eller synstab.
Trisomi 18	Dette skyldes en ekstra kopi af kromosom 18 og kaldes også Edwards syndrom. Trisomi 18 forekommer hos ca. 1 ud af hver 7500 levendefødte og forårsager alvorlig udviklingshæmning(1). Nogle babyer med trisomi 18 har flere alvorlige fødselsdefekter i hjernen, hjertet og andre organer. Dårlig vækst under graviditeten er almindelig, og mange babyer aborteres spontant eller er dødfødte. Af de babyer, der er født i live, dør de fleste inden for et år. Babyer, som overlever, har alvorlig udviklingshæmning og vækst- og udviklingsproblemer.
Trisomi 13	Dette skyldes en ekstra kopi af kromosom 13 og kaldes også Patau syndrom. Trisomi 13 forekommer hos ca. 1 ud af hver 22.700 levendefødte og forårsager alvorlig udviklingshæmning(1). De fleste babyer med trisomi 13 har flere alvorlige fødselsdefekter i hjernen og andre organer. Mange babyer aborteres spontant eller er dødfødte. Af de babyer, der er født i live, dør de fleste inden for et år.
Monosomi X*	Dette skyldes en manglende kopi af X-kromosomet og kaldes også Turners syndrom. Dette påvirker kun piger og findes i hver 1 ud af 5000 levendefødte(1,2). Piger med Monosomi X er lavere end gennemsnittet. Nogle piger har hjerte- eller nyresvigt, høreproblemer, og nogle har mindre indlæringsvanskeligheder. Piger med monosomi X kan drage fordel af væksthormonbehandlinger i tidlig barndom og har normalt brug for hormonbehandling for at komme i puberteten. Som voksne er de ofte ufrugtbare.
Triploidi **	Dette skyldes en ekstra kopi af alle kromosomer. Anomalier er ofte til stede i både moderkagen og fosteret. Det findes i ca. 1 ud af 1000 første trimestergraviditeter(1); De fleste babyer med triploidi aborteres spontant eller er dødfødte. Af de babyer, der er født i live, dør de fleste inden for et år. Mødre, der bærer en baby med triploidi, kan også opleve forskellige graviditetskomplikationer som præeklampsi (svangerskabsforgiftning), alvorlig kvalme, kraftig blødning og mola.

¹Nussbaum et al 2007 Thompson og Thompson Genetics in Medicine (7. Ed) Oxford Sounders, Philadelphia, PA; ²Arthur Robinson & Mary G Linden, 1993, Klinisk Genetikhåndbog, Anden Udgave. Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications

* Monosomi X vurderes ikke for dizygotiske (ikke-identiske) tvillinggraviditeter eller for graviditeter opnået ved anvendelse af en ægdonor eller surrogat.

** Der screenes ikke for triploidi i tvillingegraviditeter eller for graviditeter opnået ved hjælp af en æg donor eller surrogat.

Metoder: Der kræves to blodprøver fra moderen. Prøverne screenes kun for de kromosomforandringer, der er anført ovenfor. Tilfældige fund vil ikke blive rapporteret.

- For singleton (én baby) screenes graviditeten for Trisomi 21, Trisomi 18, Trisomi 13, Monosomi X og Triploidi. Kønnskromosomtrisomier (XXY, XXX og XYY) vil også blive rapporteret, hvis de findes.
- Ved tvillinger vurderes graviditeten for zygositet. En zygositetstest afgør, om tvillingerne er monozygotiske (identiske) eller dizygotiske (ikke-identiske). Afhængig af zygositet kan man screene for forskellige kromosomanomalier:
 - Monozygotiske (identiske) tvillinger screenes for Trisomi 21, Trisomi 18, Trisomi 13 og Monosomi X. Kønnskromosomtrisomier (XXY, XXX og XYY) vil også blive rapporteret, hvis de findes.
 - Dizygotiske (ikke-identiske) tvillinger screenes kun for Trisomi 21, Trisomi 18 og Trisomi 13.
- For singleton graviditeter (én baby) opnået ved hjælp af en ægdonor eller båret af en surrogat, vil graviditeten kun blive screenet for Trisomi 21, Trisomi 18 og Trisomi 13.

Testresultater: Dine testresultater vil blive sendt til den behandler, der bestilte testen.

- Et resultat med "lav risiko" indikerer en reduceret risiko for, at dit foster har de ovenfor anførte kromosomforandringer, men garanterer ikke normale kromosomer eller en rask baby.
- Et resultat med "høj risiko" indikerer, at der er en øget sandsynlighed for, at dit foster har en af de kromosomforandringer, der er testet for, men bekræfter ikke, at fosteret har denne forandring. Prænatal diagnostik såsom moderkagebiopsi (CVS) eller fostervandsprøve, eller undersøgelse af barnets kromosomer efter fødslen, anbefales inden der træffes en irreversibel beslutning. Din behandler vil gennemgå anbefalet opfølgende diagnostik med dig, hvilket kan omfatte henvisning til en specialist.

• Der er en risiko for, at de indleverede prøver ikke giver et endeligt resultat eller kun giver et delresultat. Afhængigt af en række faktorer kan en ny blodprøve måske ikke accepteres. En gentagelsesprøve giver ikke altid et resultat. Kvinder der ikke modtager et resultat fra Panoramatesten kan have uændret eller højere risiko for, at fosteret har en kromosomforandring. Hvis du ikke får et resultat fra din Panoramatest, bør du diskutere mulighederne for yderligere udredning, herunder genetisk vejledning, udvidet ultralydsevaluering og invasiv diagnostik, med din behandler.

Panorama™ er ikke en diagnostisk test og den bekræfter ikke nogen af de beskrevne kromosomforandringer. Den afgør kun, om fosteret har øget eller nedsat risiko for disse tilstande i din nuværende graviditet. **DERFOR BØR BESLUTNINGER ANGÅENDE DIN GRAVIDITET ALDRIG FORETAGES PÅ GRUNDLAG AF DISSE SCREENINGSRESULTATER ALENE, DA DE HVERKEN BEKRÆFTER ELLER UDELUKKER FOREKOMSTEN AF EN KROMOSOMFORANDRING I FOSTERET.** Det er nødvendigt at foretage diagnostisk udredning under graviditeten eller ved fødslen, for at bekræfte eller udelukke en kromosomforandring.

Testbegrænsninger og risici: Selvom man ved denne screeningstest finder størstedelen af de graviditeter, hvor fosteret har en af ovennævnte kromosomforandringer, kan den ikke finde 100% af graviditeterne med disse tilstande. Resultaterne af denne test eliminerer ikke muligheden for andre forandringer af de testede kromosomer, og den finder ikke forandringer af utestede kromosomer, andre genetiske lidelser, fosterskader eller andre komplikationer i dit foster. Panorama™ er udviklet af Natera, Inc., et laboratorium certificeret under Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA). Denne test er ikke godkendt af U.S. Food and Drug Administration (FDA).

Ukorrekte testresultater eller manglende opnåelse af testresultater for en eller flere tilstande kan forekomme på grund af en eller flere af de følgende sjældne tilfælde: forsinkelse ved kurer / forsendelse; prøveblanding; laboratoriefejl eller biologiske faktorer såsom, men ikke begrænset til, prøveforurening eller nedbrydning, for lidt DNA fra fosteret i moderblodprøven, mosaicisme (en blanding af celler med normale og unormale kromosomer) i fosteret, moderkagen eller moderen eller andre genetiske varianter i moderen eller fosteret; andre omstændigheder uden for vores kontrol eller uforudsete problemer, der måtte opstå. Ca. 1 til 2% af alle graviditeter har mosaicisme begrænset til moderkagen - en tilstand, hvor moderkagen har celler med en kromosomforandring, mens fosteret har normale kromosomer eller omvendt. Dette betyder, at der er en chance for, at kromosomerne i fosteret muligvis ikke stemmer overens med kromosomerne i det DNA, der screenes fra moderkagen. Denne test kan ikke udføres på patienter, der bærer mere end to babyer (trillinger eller flere), på patienter, der bærer flere babyer (tvilling, trilling osv.) hvor der også er ægdonor eller surrogat, på graviditeter med 'vanishing twin' eller graviditeter, hvor moderen har gennemgået knoglemarv eller -organtransplantation.

Alternativer: Screening for kromosomforandringer er valgfri. Ud over Panorama™ er der også andre muligheder for screening til rådighed under graviditeten. Disse kan diskuteres med din behandler. Hvis du vil have eller har brug for endelig føtal kromosomdiagnostik, er invasive diagnostiske tests som moderkagebiopsi eller fostervandsprøve en mulighed.

Fortrolighed og rapporteringspraksis: Natera overholder HIPAA's fortrolighedslovgivning. Testresultater vil kun blive rapporteret til ordregiver(e) eller genetisk rådgiver (hvis tilladt). Du kan modtage dine testresultater 30 dage efter, at de er gennemført. Desuden kan testresultaterne udleveres til dem, der ifølge loven har adgang til sådanne data.

Økonomisk ansvar: Du er ansvarlig for at betale Nateras gebyrer for de udførte ydelser. Når du har betalt for testen hos Spire - klinik for graviditetsscanning, er dit økonomiske ansvar blevet opfyldt.

Genetisk rådgivning: Hvis du har yderligere spørgsmål om ikke-invasiv prænatal test efter at have talt med din behandler, anbefaler vi, at du taler med en specialist, der kan give mere information angående testmuligheder.

PATIENTSAMTYKKE, TILLÆG

Panorama™ Prenatal Screening for fem mikrodeletioner (kan tilvælges)

Formålet med testen

Formålet med Panorama™ Prenatal Screening for fem mikrodeletioner er, at screene fosteret for de mikrodeletionsyndromer, der er angivet i tabellen nedenfor. Din behandler vil afgøre, om denne test er passende for dig, og kan give dig flere detaljer om de mikrodeletionsyndromer, der screenes med denne test. Testen er kun tilgængelig for singletongraviditeter (én baby), hvor der ikke er ægdonor eller surrogat. Den er ikke tilgængelig for tvillinger eller graviditeter opnået med en ægdonor eller surrogat. Kun for monozygotiske (identiske) tvillinger kan der testes for 22q11.2 (DiGeorge)

Mikrodeletioner der screenes for:

22q11.2 deletionssyndrom (DiGeorge / Velocardiofacial syndrom)	22q11.2 deletionssyndrom er normalt forårsaget af et lille manglende stykke kromosom 22. Det findes hos omkring 1 ud af 2000 nyfødte. De fleste børn med denne tilstand har mild til moderat udviklingshæmning og forsinket tale og sprog. Mange har hjertefejl, anomalier der involverer ganen og / eller immunsystemet og andre sundhedsmæssige problemer. Nogle mennesker med denne tilstand har autisme spektrum lidelse, og nogle vil udvikle psykiatriske sygdomme som skizofreni senere i livet.
1p36 deletionssyndrom	Dette syndrom er forårsaget af et lille manglende stykke kromosom 1 og kaldes også Monosomi 1p36. Ca. 1 ud af hver 5.000 mennesker har denne variation. Børnene har moderat til alvorlig udviklingshæmning. De fleste børn har hjertefejl. Nogle børn kan have brug for fysio- og ergoterapi til behandling af svag muskeltonus. Ca. halvdelen af børn med Monosomi 1p36 har epilepsi og / eller adfærdsproblemer; nogle har hørelse og / eller synstab.
Cri du chat syndrom (5p-)	Dette syndrom er forårsaget af et lille manglende stykke kromosom 5 og kaldes også 5p minus (5p-) syndrom. Ca. 1 ud af 20.000 babyer er født med denne tilstand. Børnene er normalt små ved fødslen med en lille hjerne og hovedstørrelse. De har ofte vejrtræknings- og spiseproblemer. Børn med cri du chat er alvorligt udviklingshæmmede.
Angelman syndrom (15q11.2 deletion maternal)	Angelman syndrom (AS) skyldes et lille manglende stykke kromosom nummer 15 eller nedarvning af to kopier af kromosom 15 fra én forælder og ingen fra den anden; der er også andre sjældne årsager. Ca. 1 ud af hver 12.000 babyer er født med denne tilstand. Børnene har ofte spiseproblemer og svag muskeltonus. Børnene er alvorligt udviklingshæmmede og har motoriske problemer; de fleste har en lille hjerne og hovedstørrelse, og nogle har epilepsi. De fleste børn udvikler ikke tale.
Prader-Willi syndrom (15q11.2 deletion paternal)	Prader-Willi syndrom (PWS) er forårsaget af et lille manglende stykke kromosom nummer 15 eller nedarvning af to kopier af kromosom 15 fra én forælder og ingen fra den anden; der er også andre sjældne årsager. Ca. 1 ud af hver 10.000 babyer er født med denne tilstand. Børnene har svag muskeltonus og spiseproblemer. Børn med PWS er udviklingshæmmede, har adfærdsproblemer og forsinket motorik- og sprogudvikling. De har også for meget appetit og kan blive overvægtige og udvikle diabetes.

(GeneReviews: www.genereviews.org)

Metoder: Screening for de fem ekstra mikrodeletioner, der er nævnt ovenfor, udføres kun i forbindelse med standard aneuploidi-panelet, når det er krydset af på testrekvizitionsformularen. Prøver screenes kun for de kromosomanomalier, der er anført i standard Panorama-samtykkeerklæringen og de ovenfor angivne mikrodeletioner Andre tilfældige resultater vil ikke blive rapporteret.

Testresultater: Dine testresultater vil blive sendt til den sundhedsudbyder, der bestilte testen.

- Et resultat med "lav risiko" for mikrodeletionssyndrom angiver en reduceret risiko for, at dit foster har en bestemt mikrodeletion, men kan ikke garantere fosteret ikke har et mikrodeletionsyndrom.
- Et resultat med "høj risiko" indikerer, at der er en øget sandsynlighed for, at dit foster har et bestemt mikrodeletionssyndrom, men bekræfter ikke, at fosteret har tilstanden. Prænatal diagnostisk test, såsom moderkagebiopsi eller fostervandsprøve med mikroarray anbefales med henblik på diagnosticering. Din behandler vil diskutere anbefalede opfølgingsforanstaltninger med dig, hvilket kan omfatte henvisning til en specialist og / eller test på en eller begge forældre.

- Der er en risiko for, at den indleverede prøve ikke giver et resultat for et eller flere af mikrodeletionsyndromerne, selv når resultaterne modtages på standardpanelet. Mikrodeletioner af det maternelt arvede kromosom kan ikke påvises, hvis der er under 6,5% føtal fraktion for 22q11.2 deletionssyndrom og 7% føtal fraktion for de andre mikrodeletionsyndromer.

Panorama™ er ikke en diagnostisk test og den bekræfter ikke nogen af de beskrevne kromosomforandringer. Den afgør kun, om fosteret har øget eller nedsat risiko for disse tilstande i din nuværende graviditet. **DERFOR BØR BESLUTNINGER ANGÅENDE DIN GRAVIDITET ALDRIG FORETAGES PÅ GRUNDLAG AF DISSE SCREENINGSRESULTATER ALENE, DA DE HVERKEN BEKRÆFTER ELLER UDELUKKER FOREKOMSTEN AF EN KROMOSOMFORANDRING I FOSTERET.** Det er nødvendigt at foretage diagnostisk udredning under graviditeten eller ved fødslen, for at bekræfte eller udelukke en kromosomforandring.

Testbegrænsninger og risici: Alle risici og begrænsninger, der er skitseret i hovedformularen, gælder for Panorama™ Mikrodeletion-screening. Se Panorama™ patientsamtykke. Derudover gælder følgende begrænsninger / risici:

- Panorama™ fuld mikrodeletion screening er IKKE tilgængelig for tvillingegraviditet eller for graviditeter opnået ved hjælp af surrogat eller ægdonor.
- Hvis moderen er en kendt bærer af 22q11.2 deletionssyndrom, vil Panorama™ ikke kunne screene fosteret for dette. I dette tilfælde anbefales det, at benytte en anden form for test for at registrere tilstedeværelsen eller fraværet af 22q11.2 deletion hos dit foster.
- Tilfældigt fund af en mikrodeletion hos moderen: Denne test screener for 22q11.2 deletion hos fosteret. Det er dog muligt, at der under analysen, findes en øget risiko for, at moderen selv er bærer af en 22q11.2 deletion. Hvis dette sker, vil Panorama-rapporten angive, at der er 1 til 2 eller 50% risiko for at graviditeten er berørt (da fosterets status ikke kan bestemmes i dette tilfælde). Da Panorama-testen ikke betragtes som "diagnostisk" for moderen til fosteret, kan din udbyder tilbyde yderligere test for at bekræfte, om du bærer 22q11.2-deletionen. Der kan opstå angst eller bekymring over dit eget helbred og trivsel, samt bekymringer om din graviditet ved et sådant fund. Kvinder, der ikke ønsker at risikere at finde ud af, om de er bærer af denne mikrodeletion, bør overveje at afstå fra denne screeningstest.
- Hvis procentdelen af føtal (placental) DNA i prøven er under 7%, vil screening for Angelman syndrom ikke kunne udføres, og resultaterne vil blive rapporteret som "risiko uændret".

Alternativer til screening for mikrodeletioner: Maternal serumscreening screener ikke for mikrodeletionsyndromer på nuværende tidspunkt. Udover Panorama™ Mikrodeletion-panelet har du mulighed for at fuldføre et diagnostisk prænatal kromosom-mikroarray på en moderkagebiopsi eller fostervandsprøve. Dette vil afgøre om der findes ovennævnte mikrodeletionsyndrom, ud over andre mikrodeletioner og mikroduplikationer, der kan have klinisk betydning. Du kan også vælge ikke at udføre prænatal screening eller test for mikrodeletioner.

PATIENTSAMTYKKEERKLÆRING:

Jeg har læst eller fået læst det ovennævnte samtykketillæg til Panorama Prænatal Mikrodeletion screening, der udfyldes i forbindelse med Panorama Prænatal Screening, når det ønskes på rekvisitionsformularen. Jeg har diskuteret pålideligheden af testresultatet og sikkerheden for, at et testresultat med høj risiko for en bestemt sygdom tjener som risikovurdering for en sådan sygdom med min behandler. Jeg har haft mulighed for at stille spørgsmål til min behandler om denne test, herunder pålideligheden af testresultater, risiciene og alternativerne forud for mit informerede samtykke. Jeg anmoder og autoriserer Natera om at screene min(e) prøve(r) for ovennævnte kromosomforandringer og (hvis tilvalgt) mikrodeletionsyndromer. Jeg forstår, at jeg også skal underskrive denne samtykkeerklæring, som forbliver på behandlingsstedet.

Jeg forstår og godkender hermed følgende forarbejdningsaktiviteter med hensyn til de prøver og relaterede oplysninger, jeg leverer (Sæt kryds):

Mine prøver og relaterede oplysninger vil blive sendt til en facilitet i Natera (som dataprocessor) uden for EU til udførelse af den / de bestilte test. (Dit samtykke er påkrævet for at databehandleren kan udføre de bestilte test).

Databehandleren kan beholde resterende prøver og relaterede oplysninger til fremtidig forskning og udvikling, validering og kvalitetssikring, enten uafhængigt eller i samarbejde med tredjepart. Jeg og mine arvinger modtager ikke nogen betalinger, fordele eller rettigheder til eventuelle resulterende produkter eller opdagelser fra de fremlagte prøver.*

* Hvis du ikke accepterer brugen af dine prøver til fremtidig forskning og udvikling, vil dine prøver blive destrueret inden for 60 dage efter udførelsen af den bestilte test. Hvis du accepterer brugen af dine resterende prøver til fremtidig forskning og udvikling, vil resterende prøver blive opbevaret af databehandleren i overensstemmelse med gældende lovgivning, herunder GDPR.

Den danske version skal ikke underskrives, men tjener udelukkende det formål at oversætte den engelske version.