

## ИНФОРМИРОВАННОЕ ДОБРОВОЛЬНОЕ СОГЛАСИЕ НА ПРОВЕДЕНИЕ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ НА АНЕУПЛОИДИИ/СТРУКТУРНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ (ПГТ-А/ПГТ-СП) И БИОПСИИ ТРОФЭКТОДЕРМЫ ЭМБРИОНОВ

**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/структурные перестройки (ПГТ-А/ПГТ-СП) 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) о нижеследующем:

- преимплантационное генетическое тестирование на анеуплоидии/структурные перестройки (ПГТ-А/ПГТ-СП) – это исследование ДНК, полученной из клеток трофэктодермы эмбриона на хромосомные нарушения перед переносом в цикле ЭКО. Процедура биопсии (забор клеток) проводится на 5-6 сутки после оплодотворения. ПГТ-А/ПГТ-СП основано на полнохромосомном скрининге, то есть исследовании всех 46 хромосом одновременно: 22 пар аутосом и 1 пары половых хромосом - XX или XY. Утрата хромосомы или появление ее дополнительной копии называется анеуплоидией и является следствием хромосомной аномалии в гаметах (половых клетках) одного или обоих родителей, либо результатом ошибки при дроблении клеток эмбриона. Наличие анеуплоидии в клетках эмбриона может привести к нарушению имплантации эмбриона, потерям беременности на ранних сроках (самопроизвольному выкидышу или неразвивающейся беременности) или к рождению ребенка с хромосомной патологией;
- целью ПГТ-А/ПГТ-СП является выявление наличия или отсутствия численных и структурных аномалий хромосом в образцах трофэктодермы исследуемых эмбрионов. Информация, полученная в результате проведения ПГТ-А/ПГТ-СП помогает врачу-репродуктологу и пациентам уточнить прогноз исхода переноса эмбриона;
- при показаниях к проведению ПГТ-А/ПГТ-СП 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/структурные перестройки (ПГТ-А/ПГТ-СП) 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/ПГТ-СП и получение достоверного результата окажется невозможным;
- ПГТ-А/ПГТ-СП не выявляет наличие структурной перестройки при условии отсутствия дисбаланса генетического материала, то есть нельзя отличить нормальный хромосомный набор от сбалансированного;
- в редких случаях возможно получение неопределенного результата;
- проведение ПГТ-А/ПГТ-СП снижает, но не исключает полностью риск рождения ребенка с хромосомными нарушениями;
- по результатам проведенного ПГТ-А/ПГТ-СП 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/ПГТ-СП осуществляется следующим образом:

#### 1. Подготовка образца:

После проведения экстракорпорального оплодотворения (ЭКО) на 5-6 сутки развития эмбриона проводится процедура биопсии трофэктодермы. При проведении биопсии возможно повреждение эмбриона (1%), ошибочная ложноположительная и ложноотрицательная диагностика (до 5%). При проведении биопсии blastomeres для ПГТ-А/ПГТ-СП возможна остановка в развитии дробящихся эмбрионов, при этом перенос их в полость матки будет исключен. Эффективность методик, используемых для проведения ПГТ-А/ПГТ-СП на материале биопсированных blastomeres для проведения анализа без значительных рисков для эмбриона можно взять не более двух blastomeres. В связи с этим, ПГТ-а/ПГТ-СП не может быть на 100% точным при наличии у эмбриона мозаичной формы наследственной патологии, так как взятые для проведения анализа клетки могут иметь нормальный хромосомный набор и/или не нести исследуемой мутации. В случаях проведения ПГТ-А/ПГТ-СП на клетках трофэктодермы при наступлении беременности возможно возникновение плацентарного мозаицизма, т.е. состояния, при котором хромосомный набор в хорионе не соответствует хромосомному набору плода (по данным литературы не более 0,5% от всех наступивших беременностей). Лаборатория «ЛабКвест-Генетика» предоставляет стерильные пробирки с буфером, в которые помещается биоптат. Штатив с образцами помещается в морозильную камеру (-20°C-25°C) 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°C-25°C).

### 3. Проведение исследования:

ПГТ-А/ПГТ-СП 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-А/ПГТ-СП, так как ПГТ-А/ПГТ-СП является методом скрининга хромосомной патологии, а не диагностики. Также следует иметь в виду что метод ПГТ-А/ПГТ-СП, не может распознавать риски генных патологий и/или спонтанных пороков развития;
- для дополнительного снижения риска хромосомного заболевания рекомендовано проведение инвазивного пренатального диагностического исследования, которые могут нести собственные риски.

#### Мне/нам разъяснено и мной/нами понято, что существуют следующие риски и ограничения:

##### 1. Не все хромосомные аномалии могут быть обнаружены в процессе ПГТ-А/ПГТ-СП. 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/или вызванные внешними факторами, не могут быть выявлены в результате проведения ПГТ-А/ПГТ-СП.

##### 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 МБ;

##### 3. В незначительном количестве случаев интерпретация результатов может быть невозможна. Для определения числа копий хромосом в каждом образце используются биоинформатические и статистические модели, условие применения которых не допускают деградацию биоматериала и/или контаминацию образца.

##### 4. Ошибочный результат:

- Ошибочный результат по технологической причине (аналитический): ПГТ-А/ПГТ-СП является достаточно точным методом для оценки риска 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 не отражать статус по анеуплоидиям других клеток эмбриона по причине присутствия в тканях эмбриона двух и более клеточных линий, каждая из которых может иметь различный хромосомный набор. Такое явление называется мозаицизмом, и, оно 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/ПГТ-СП лаборатория не несет ответственности за риски наследственных заболеваний, о которых мы не сообщили или сообщили недостоверную информацию.

Мы обязуемся до проведения ПГТ-а/ПГТ-СП 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.

### СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ

|                               |                                                                                                                                                                                                |
|-------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Сбалансированная транслокация | это перестройка генетического материала хромосом, при которой участок одной хромосомы меняется местами с участком другой                                                                       |
| Инверсия                      | это перестройка генетического материала, при которой участок одной хромосомы разворачивается на 180° и встраивается обратно в ту же хромосому.                                                 |
| Однородительская дисомия      | это состояние, при котором обе копии одной и той же хромосомы ребенок получает от одного родителя, а от второго — ни одной.                                                                    |
| Моногенное заболевание        | это наследственное заболевание, вызванное мутацией в одном конкретном гене                                                                                                                     |
| Полиплоидия                   | это хромосомное нарушение, при котором клетка содержит не две, а три, четыре или больше полных наборов хромосом.                                                                               |
| Робертсоновская транслокация  | это особый тип сбалансированной хромосомной перестройки, при котором две акроцентрические хромосомы сливаются в одну.                                                                          |
| Изохромосома                  | хромосомная аномалия, при которой одна хромосома состоит из двух одинаковых плеч (двух длинных или двух коротких), вместо нормальной структуры с одним коротким (p) и одним длинным (q) плечом |

#### Я /(мы) подтверждаем, что:

- по моему/нашему требованию мне/нам разъяснены и нами поняты все аспекты проведения ПГТ-А/ПГТ-СП;
- внимательно прочли текст настоящего согласия и поняли всю информацию о процедуре;
- имели возможность обсудить с медицинским работником/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 показаниях, особенностях и порядке проведения преимплантационного генетического тестирования на хромосомные анеуплоидии/структурные перестройки (ПГТ-А/ПГТ-СП) я/мы добровольно и осознанно принимаю/ем решение и даю/ем добровольное информированное согласие на проведение в Клинике в ходе лечения бесплодия методом ЭКО процедуры биопсии эмбриона и преимплантационного генетического тестирования (ПГТ) ядер blastomeres эмбрионов или клеток трофобласта, полученных путем экстракорпорального оплодотворения ооцитов.

Наше решение о проведении ПГТ-А/ПГТ-СП 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/ПГТ-СП. 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 поняты и добровольно даю/даем согласие на вышеизложенное, в том числе на сбор и обработку моих/наших данных, необходимых для проведения ПГТ-А/ПГТ-СП.

Настоящий документ подписан на русском языке, составлен на 3 (трех) страницах и в двух экземплярах.

#### ПОДПИСИ И ПОДТВЕРЖДЕНИЕ

Ф.И.О. Пациентки

Подпись

Дата « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ года

Ф.И.О. Пациента

Подпись

Дата « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ года

Я свидетельствую, что разъяснил пациентке/пациентам суть, и риск проведения процедуры ПГТ-а, дал ответы на все вопросы.

Врач/медицинский работник (Ф.И.О., должность)

Подпись

Дата « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ года

Непосредственным оформителем согласия является

(наименование, адрес организации, оформившей данный документ)