

POTILAAN TIEDOT		TILAAVAN LÄÄKÄRIN TIEDOT	
<b>Etunimi *</b>	<b>* Pakolliset kentät</b>	<b>Lääkärin nimi *</b>	
<b>Sukunimi *</b>		<b>Sähköposti</b>	<b>Puhelin</b>
<b>Puhelin</b>		<b>Toimipisteen nimi</b>	<b>FAKSI</b>
<b>Osoite</b>		<b>Osoite</b>	
<b>Henkilötunnus</b>	<b>Sukupuoli</b> NAINEN	<b>Muu hoitava lääkäri (vastauskopio)</b>	<b>Puhelin</b>
<b>neoBona - Merkitse rastilla (X) potilaallesi sopiva vaihtoehto</b>			
<b>Yksisikiöinen raskaus tai kaksosraskaus</b>		<b>Yksisikiöinen raskaus</b>	
<input type="checkbox"/> <b>neoBona (B –NIPT ATK 10104)</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 21-, 18- ja 13-trisomia</li> </ul> <input type="checkbox"/> <b>Sikiön sukupuoli (Y-kromosomin läsnäolo)</b> <i>Määrittää sikiön sukupuolen yksisikiöisissä raskauksissa. Kaksosten kohdalla jos kromosomi Y havaitaan, voidaan todeta, että ainakin toinen sikiöstä on miespuolinen. Jos Y-kromosomia ei havaita, niin johtopäätös on että molemmat sikiöt ovat naispuolisia.</i>		<input type="checkbox"/> <b>neoBona Advanced (B –NIPTadv KL 6373)</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• 21-, 18- ja 13-trisomia</li> <li>• Aneuploidia X, Y</li> <li>• Sikiön sukupuoli</li> </ul>	
<b>KLIINISET TIEDOT</b>			
<b>Potilaan syntymäaika *</b> : / / (päivä/kuukausi/vuosi)	<b>Paino</b> _____kg <b>Pituus</b> _____cm	<b>Uusintatesti*</b> : <input type="checkbox"/> Ei <input type="checkbox"/> Kyllä	
<b>Raskauden kesto*</b> : _____viikkoa _____päivää	<b>Raskaudenkeston mittaustapa*</b> : <input type="checkbox"/> Viimeinen kuukautiskierto (LPM) <input type="checkbox"/> Ultraääni (CRL) <input type="checkbox"/> Siirron päivämäärä (IVF)	<b>Sikiöiden määrä *</b> : <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> Katoava kaksonen	
<b>Päivämäärä*</b> : / / (päivä/kuukausi/vuosi)	<b>IVF-raskaus *</b> : <input type="checkbox"/> Ei <input type="checkbox"/> Kyllä	<b>Jos IVF, munasolut*</b> : <input type="checkbox"/> Omat <input type="checkbox"/> Luovutetut	<b>Jos IVF, luovuttajan ikä luovutushetkellä*</b> : _____ vuotta
<b>Kliiniset indikaatiot*</b> : <input type="checkbox"/> Äidin korkea ikä	<input type="checkbox"/> Poikkeava ultraääni	<input type="checkbox"/> Huoli	
<input type="checkbox"/> 1. trimesterin seulonnan saatu korkean riskin tulos (1/ _____)	<input type="checkbox"/> Kliininen historia		
<input type="checkbox"/> Muuta: _____			
<b>TILAAVAN LÄÄKÄRIN ALLEKIRJOITUS</b>			
Perustuen yllä mainittuihin indikaatioihin, tilaan neoBona®-seulonnan ja vakuutan että parhaan tietämykseni mukaan potilasta ja lähettävää lääkäriä koskevat tiedot tässä lomakkeessa ovat tarkkoja. Vakuutan, että olen neuvonut potilasta koskien neoBona® -seulontaa lain mukaisesti ja että olen saanut potilaan nimenomaisen suostumuksen.			
<b>Lääkärin allekirjoitus*</b> :	<b>Päivämäärä:</b> / / (päivä/kuukausi/vuosi)		
<b>POTILAAN TIETOINEN SUOSTUMUS</b>			
Allekirjoittamalla tämän lomakkeen vahvistan, että olen lukenut ja hyväksynyt sen molemmilla puolilla olevan tiedon tai että se on luettu minulle ja että olen ymmärtänyt sen koko sisällön. Olen saanut perinnöllisyysneuvontaa lääkäritäni (tai lääkäriäni nimeämältä henkilöltä) koskien tämän seulonnan tarkoitusta, sen mahdollisia riskejä ja rajoituksia. Minulle annettiin mahdollisuus kysyä kaikki kysymyksetni; sain vastauksen jokaiseen kysymykseeni ja riittävästi aikaa pohtia tietoa ja valintaani suorittaa tämä seulontakoe. Olen saanut tiedon, ja hyväksyn, että riippuen seulonnan indikaatiosta, sairausvakuutukseni ei välttämättä ole velvoitettu kattamaan seulonnan kustannuksia ja että saatan joutua maksamaan seulonnan itse. Suostun siihen, että tämä seulonta suoritetaan ja tulen keskustelemaan tuloksesta sekä asianmukaisesta lääketieteellisestä hoidosta terveydenhuollon tarjoajani kanssa. Olen saanut tiedon ja hyväksyn sen että neoBona® on seulontatesti ja että 'epättyypillinen' tulos ei välttämättä tarkoita sitä että sikiöllä on kromosomipoikkeavuus. Samoin ymmärrän että "tyypillinen" tulos ei täysin karsi mahdollisuutta kromosomipoikkeavuuksiin. Olen saanut tiedon ja hyväksyn sen että tämä seulonta paljastaa sikiön sukupuolen jos 'Sikiön sukupuoli' vaihtoehto on valittuna. Ymmärrän ja hyväksyn sen että vain tässä lomakkeessa tilatut kliiniset kokeet, eikä mitään muita kokeita, tehdään minun verinäytteeni. Hyväksyn edellä mainitun ja valtuutan SYNLAB Finland Oy:n suorittamaan neoBona® -seulonnan.			
Täten nimenomaisesti hyväksyn, että verinäytteeni ja jäljennös tästä Seulonnan tilauslomakkeesta sekä kaikki tähän lomakkeeseen sisältyvät henkilökohtaiset tietoni siirretään SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA:n laboratorioon ja että seulonnan tulokset ja henkilökohtaiset tietoni voidaan käsitellä ja tallentaa (enintään 7 vuoden ajaksi) sekä SYNLAB Finland Oy:n että muiden SYNLABin yksiköiden toimesta EU:ssa. Tämän tutkimuksen suorittamiseksi tarvittavan tietojen käsittely ja siirron osalta vapautan SYNLAB Finland Oy:n ja sen henkilöstön lääketieteellisestä salassapitovelvollisuudesta. Vahvistan että verinäytteeni käytetään vain tässä lomakkeessa kuvattuihin ja tilattuihin kliinisiin kokeisiin, ja ettei muita kokeita suoriteta muutoin kuin erityisesti on sovittu tämän lomakkeen toisella puolella. Täten myös hyväksyn, että seulonnan suorittava laboratorio tiedottaa tuloksesta SYNLAB Finland Oy:lle ja tässä lomakkeessa mainituille lääkäreille ja/tai heidän edustajilleen. Vahvistan ja hyväksyn että laboratorio ja/tai SYNLAB Finland Oy voi lainsäädännön tai viranomaisten pakottamana ilmoittaa tietoni viranomaisille tai kolmansille osapuolille.			
<b>Potilaan allekirjoitus *</b> :	<b>Päivämäärä:</b> / / (päivä/kuukausi/vuosi)		
<b>NÄYTEENOTTOTIEDOT</b>			
<b>Toimipisteen nimi:</b>	<b>Näytteenoton päivämäärä *</b> : / / (päivä/kuukausi/vuosi)		
<b>Toimipisteen tunniste:</b>	<b>Raskausaika n.ottopäivänä *</b> : viikkoa päivää		

**neoBona®** -prenataaliseulontatesti on laboratoriossa kehitetty, ei-invasiivinen raskauden aikainen seulontatesti, joka analysoi soluvapaata (istukasta peräisin olevaa) DNA:ta äidin veressä käyttäen DNA:n massiivista rinnakkaissekvensointia tiettyjen kromosomipoikkeavuuksien riskin arvioimiseksi sikiössä. On suositeltavaa, että lääkäri tai perinnöllisyystieteeseen erikoistunut henkilö antaa perinnöllisyysneuvontaa ja selittää seulontatestin, sen tuloksen sekä mahdolliset vaikutukset.

**neoBona®** -prenataaliseulontatesti suoritetaan hyödyntämällä DNA:n massiivista rinnakkaissekvensointia, missä DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä) ja määrittämällä sikiöperäinen fraktio. Testi suoritetaan SYNLAB-LABCO:n laboratorioissa Euroopassa. Testissä määritellään 21-, 18- ja 13-trisomian riski sikiössä, sekä myös sikiön sukupuoli, jos näin on pyydetty. 'Trisomia' -termiä käytetään kuvaamaan tietyn kromosomin epätyypillistä esiintymistä kolmena kopiona normaalisti odotetun kahden sijasta:

- **21-trisomia** johtuu ylimääräisestä 21-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Downin oireyhtymän, joka diagnosoidaan noin yhdellä 750 vastasyntyneestä. Downin oireyhtymää sairastavilla lapsilla saattaa olla lievää henkistä kehitysvammaisuutta, sydänvikoja ja/tai muita vaivoja.
- **18-trisomia** johtuu ylimääräisestä 18-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Edwardsin oireyhtymän, joka diagnosoidaan noin yhdellä 7000 vastasyntyneestä. Suurin osa näistä raskauksista päättyy itsestään tapahtuvaan keskenmenoon. Edwardsin oireyhtymälle on ominaista vaikea henkinen kehitysvammaisuus ja laaja joukko epämuodostumia; suurin osa sairaista vauvoista menehtyy ensimmäisen elinvuotensa aikana.
- **13-trisomia** johtuu ylimääräisestä 13-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Pataun oireyhtymän. Pataun oireyhtymää sairastavilla vauvoilla on vaikea henkinen kehitysvammaisuus, heillä saattaa esiintyä vaikeita synnynnäisiä sydämen epämuodostumia ja muita patologioita, ja vauvat harvoin elävät yli yhden vuoden ikänsiksi. On arvioitu, että yhdellä 15 000:sta vastasyntyneestä on Pataun oireyhtymä.

**neoBona® Advanced** -prenataaliseulontatesti suoritetaan hyödyntämällä DNA:n massiivista rinnakkaissekvensointia, missä DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä), ja määrittämällä sikiöperäinen fraktio. Tämä vaihtoehto suoritetaan SYNLAB-LABCO:n laboratorioissa Euroopassa. Testi määrittelee 21-, 18- ja 13-trisomian riskin sikiössä ja myös arvioi X- ja Y-kromosomit tarjoten näin tietoa mahdollisesta sikiön sukupuolikromosomien aneuploidiasta.

- **Sukupuolikromosomien (X, Y) aneuploidiat (SCA)** liittyvät erilaisiin vaipeihin, kuten Turnerin oireyhtymään ja Klinefelterin oireyhtymään. Näiden kliiniset seuraukset ovat yleensä paljon lievempiä kuin yllä mainittujen trisomioiden kohdalla ja useimmat SCA-tapaukset ovat yhteensopivia tavallisen elinajanodotteen kanssa ja jäävät usein diagnosoimatta.

Täyttääkseen **neoBona®** -seulonnan ehdot, potilaiden raskausajan täytyy olla yli 10 raskausviikkoa (10 viikkoa + 0 päivää) luonnollisesta tai koeputkivedelmöityksestä (IVF) johtuvassa yksisikiöisessä tai kaksosraskaudessa (1 tai 2 sikiötä), mukaan lukien munasolun luovutuksen jälkeiset raskaudet. Potilaat, joilla on yli kaksi sikiötä, eivät täytä ehtoja. Seulontaa voidaan käyttää katoavissa kaksosraskauksissa tai selektiivisessä moniraskauden keskeytyksessä, vaikkakin näissä tapauksissa saattaa olla kasvanut väärin positiivisten tai negatiivisten tulosten riski.

Täyttääkseen **neoBona® Advanced** -seulonnan ehdot, potilaiden raskausajan täytyy olla yli 10 raskausviikkoa (10 viikkoa + 0 päivää) luonnollisesta tai koeputkivedelmöityksestä (IVF) johtuvassa yksisikiöisessä raskaudessa, mukaan lukien munasolun luovutuksen jälkeiset raskaudet. Potilaat, joilla on enemmän kuin yksi sikiö, eivät täytä ehtoja. Terveystieteiden tarjoajasi on päättänyt, että tämä seulonta on sopiva sinulle.

**neoBona®** on seulontatesti, eikä sitä ole tarkoitettu tai laillistettu diagnostiseksi testiksi, mosaikkirisomioiden, osittaisten trisomioiden tai translokaatioiden havaitsemiseksi. Koska se on seulontatesti, **neoBonassa** on rajoituksensa, mukaan lukien väärät negatiiviset ja positiiviset tulokset. Sikiöt, joilla on tavallinen euploidi määrä kromosomeja (ei-trisominen), saatetaan ajoittain luokitella "yhdenmukaiseksi trisomian läsnäolon suhteen" (väärä positiivinen tulos). Tutkimustulos, joka on "yhdenmukainen trisomian läsnäolon suhteen" ja/tai muiden kromosomipoikkeavuuksiin viittaavien indikaattorien kanssa, tulee aina varmistaa invasiivisella raskaudenaikaisella diagnoosilla (esim. lapsivesitutkimuksella) ja sikiön karyotyypianalyysillä sekä tarvittaessa ultraäänitutkimuksella. On myös huomioitava että kaikkia trisomioita ei havaita; harvinaisissa tapauksissa sikiö, jolla on aneuploidia, voidaan luokitella "yhdenmukaiseksi aneuploidian puuttumisen suhteen" (väärä negatiivinen tulos). Normaali seulonnan tulos ei karsi mahdollisuutta sikiön muihin kromosomipoikkeavuuksiin tai synnynnäisiin vaipeihin eikä takaa tervettä sikiötä.

**neoBona®**-seulonnan tulosta on aina tulkittava muiden kliinisten tuloksien valossa ja on suositeltavaa, että terveydenhoidon ammattilainen ilmoittaa tuloksen tilanteeseen sovitetussa konsultaatiossa.

Testitulos on luottamuksellinen. Tulos luovutetaan vain lääkärillesi tai muulle lääketieteelliseen hoitoosi osallistuvalla ammattilaisella, jolle pätevä juridinen tai hallinnollinen taho vaadi ja tarvitse tätä tietoa lain tai sovellettavan lainsäädännön nojalla. SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA ei tarjoa itse suoraan perinnöllisyysneuvontaa potilaille. Joskus tulos saattaa viivästyä tai saatetaan tarvita toinen näyte. Vaikkakin epätavallista, on aina mahdollista, ettei analyysi onnistu näytteen sikiöperäisen geneettisen materiaalin niukkuuden takia.

Kliinisten laboratorioiden parhaiden käytäntöjen ja laatustandardien mukaan potilas hyväksyy, että SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA ja muut SYNLAB-ryhmän yritykset EU:ssa ja Sveitsissä voivat käyttää jäljelle jäänyttä näytettä ja lääketieteellistä sekä geneettistä tietoaasi anonymisissa muodossa (jollei sovellettava lainsäädäntö sitä kiellä) tutkimus- tai laadunvarmistustarkoituksiin. Tämänkaltaiset käyttötarkoitukset saattavat johtaa kaupallisten tuotteiden ja palveluiden kehittämiseen. Sinulle ei ilmoiteta yksityiskohtaisista käyttötarkoituksista etkä tule saamaan korvausta näistä käyttötarkoituksista. Kaikki tämänkaltaiset käyttötarkoitukset tulevat aina noudattamaan sovellettavaa lainsäädäntöä.

**Merkitse rastilla, jos et halua näytettäsi käytettävän tutkimustarkoituksiin.**

Nimi \* :

Potilaan allekirjoitus \* :

Päivämäärä: / / (päivä/kuukausi/vuosi)

**neoBona®** -prenataaliseulontatesti on laboratoriossa kehitetty, ei-invasiivinen raskauden aikainen seulontatesti, joka analysoi soluvapaata (istukasta peräisin olevaa) DNA:ta äidin veressä käyttäen DNA:n massiivista rinnakkaisseksensointia tiettyjen kromosomipoikkeavuuksien riskin arvioimiseksi sikiössä. On suositeltavaa, että lääkäri tai perinnöllisyystieteeseen erikoistunut henkilö antaa perinnöllisyysneuvontaa ja selittää seulontatestin, sen tuloksen sekä mahdolliset vaikutukset.

**neoBona®** -prenataaliseulontatesti suoritetaan hyödyntämällä DNA:n massiivista rinnakkaisseksensointia, missä DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä), ja määrittämällä sikiöperäinen fraktio. Testi suoritetaan SYNLAB-LABCO:n laboratorioissa Euroopassa. Testissä määritellään 21-, 18- ja 13-trisomian riski sikiössä, sekä myös sikiön sukupuoli, jos näin on pyydetty. 'Trisomia' -termiä käytetään kuvaamaan tietyn kromosomin epätavallista esiintymistä kolmena kopiona normaalisti odotetun kahden sijasta:

- **21-trisomia** johtuu ylimääräisestä 21-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Downin oireyhtymän, joka diagnosoidaan noin yhdellä 750 vastasyntyneestä. Downin oireyhtymää sairastavilla lapsilla saattaa olla lievää henkistä kehitysvammaisuutta, sydänvikoja ja/tai muita vaivoja.
- **18-trisomia** johtuu ylimääräisestä 18-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Edwardsin oireyhtymän, joka diagnosoidaan noin yhdellä 7000 vastasyntyneestä. Suurin osa näistä raskauksista päättyy itsestään tapahtuvaan keskenmenoon. Edwardsin oireyhtymälle on ominaista vaikea henkinen kehitysvammaisuus ja laaja joukko epämuodostumia; suurin osa sairaista vauvoista menehtyy ensimmäisen elinvuotensa aikana.
- **13-trisomia** johtuu ylimääräisestä 13-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Pataun oireyhtymän. Pataun oireyhtymää sairastavilla vauvoilla on vaikea henkinen kehitysvammaisuus, heillä saattaa esiintyä vaikeita synnynnäisiä sydämen epämuodostumia ja muita patologioita, ja vauvat harvoin elävät yli yhden vuoden ikänsiksi. On arvioitu, että yhdellä 15 000:sta vastasyntyneestä on Pataun oireyhtymä.

**neoBona® Advanced** -prenataaliseulontatesti suoritetaan hyödyntämällä DNA:n massiivista rinnakkaisseksensointia, missä DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä), ja määrittämällä sikiöperäinen fraktio. Tämä vaihtoehto suoritetaan SYNLAB-LABCO:n laboratorioissa Euroopassa. Testi määrittelee 21-, 18- ja 13-trisomian riskin sikiössä ja myös arvioi X- ja Y-kromosomit tarjoten näin tietoa mahdollisesta sikiön sukupuolikromosomien aneuploidiaista.

- **Sukupuolikromosomien (X, Y) aneuploidiat (SCA)** liittyvät erilaisiin vaipeihin, kuten Turnerin oireyhtymään ja Klinefelterin oireyhtymään. Näiden kliiniset seuraukset ovat yleensä paljon lievempiä kuin yllä mainittujen trisomioiden kohdalla ja useimmat SCA-tapaukset ovat yhteensopivia tavallisen elinajanodotteen kanssa ja jäävät usein diagnosoimatta.

Täyttääkseen **neoBona®** -seulonnan ehdot, potilaiden raskausajan täytyy olla yli 10 raskausviikkoa (10 viikkoa + 0 päivää) luonnollisesta tai koeputkihedelmöityksestä (IVF) johtuvassa yksisikiöisessä tai kaksosraskaudessa (1 tai 2 sikiötä), mukaan lukien munasolun luovutuksen jälkeiset raskaudet. Potilaat, joilla on yli kaksi sikiötä, eivät täytä ehtoja. Seulontaa voidaan käyttää katoavissa kaksosraskauksissa tai selektiivisessä moniraskauden keskeytyksessä, vaikkakin näissä tapauksissa saattaa olla kasvanut väärin positiivisten tai negatiivisten tulosten riski.

Täyttääkseen **neoBona® Advanced** -seulonnan ehdot, potilaiden raskausajan täytyy olla yli 10 raskausviikkoa (10 viikkoa + 0 päivää) luonnollisesta tai koeputkihedelmöityksestä (IVF) johtuvassa yksisikiöisessä raskaudessa, mukaan lukien munasolun luovutuksen jälkeiset raskaudet. Potilaat, joilla on enemmän kuin yksi sikiö, eivät täytä ehtoja. Terveystieteiden tarjoajasi on päättänyt, että tämä seulonta on sopiva sinulle.

**neoBona®** on seulontatesti, eikä sitä ole tarkoitettu tai laillistettu diagnostiseksi testiksi, mosaiikkirisomioiden, osittaisten trisomioiden tai translokaatioiden havaitsemiseksi. Koska se on seulontatesti, **neoBonassa** on rajoituksensa, mukaan lukien väärät negatiiviset ja positiiviset tulokset. Sikiöt, joilla on tavallinen euploidi määrä kromosomeja (ei-trisominen), saatetaan ajoittain luokitella "yhdenmukaiseksi trisomian läsnäolon suhteen" (väärä positiivinen tulos). Tutkimustulos, joka on "yhdenmukainen trisomian läsnäolon suhteen" ja/tai muiden kromosomipoikkeavuuksiin viittaavien indikaattorien kanssa, tulee aina varmistaa invasiivisella raskaudenaikaisella diagnoosilla (esim. lapsivesitutkimuksella) ja sikiön karyotyypianalyysillä sekä tarvittaessa ultraäänitutkimuksella. On myös huomioitava että kaikkia trisomioita ei havaita; harvinaisissa tapauksissa sikiö, jolla on aneuploidia, voidaan luokitella "yhdenmukaiseksi aneuploidian puuttumisen suhteen" (väärä negatiivinen tulos). Normaali seulonnan tulos ei karsi mahdollisuutta sikiön muihin kromosomipoikkeavuuksiin tai synnynnäisiin vaipeihin eikä takaa tervettä sikiötä.

**neoBona®**-seulonnan tulosta on aina tulkittava muiden kliinisten tuloksien valossa ja on suositeltavaa, että terveydenhoidon ammattilainen ilmoittaa tuloksen tilanteeseen sovitussa konsultaatiossa.

Testitulon luottamuksellinen. Tulos luovutetaan vain lääkärillesi tai muulle lääketieteelliseen hoitoosi osallistuvalla ammattilaisella, jollei pätevä juridinen tai hallinnollinen taho vaadi ja tarvitse tätä tietoa lain tai sovellettavan lainsäädännön nojalla. SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA ei tarjoa itse suoraan perinnöllisyysneuvontaa potilaille. Joskus tulos saattaa viivästyä tai saatetaan tarvita toinen näyte. Vaikkakin epätavallista, on aina mahdollista, ettei analyysi onnistu näytteen sikiöperäisen geneettisen materiaalin niukkuuden takia.

Kliinisten laboratorioiden parhaiden käytäntöjen ja laatustandardien mukaan potilas hyväksyy, että SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA ja muut SYNLAB-ryhmän yritykset EU:ssa ja Sveitsissä voivat käyttää jäljelle jäänyttä näytettä ja lääketieteellistä sekä geneettistä tietoaasi anonyymissa muodossa (jollei sovellettava lainsäädäntö sitä kiellä) tutkimus- tai laadunvarmistustarkoituksiin. Tämänkaltaiset käyttötarkoitukset saattavat johtaa kaupallisten tuotteiden ja palveluiden kehittämiseen. Sinulle ei ilmoiteta yksityiskohtaisista käyttötarkoituksista etkä tule saamaan korvausta näistä käyttötarkoituksista. Kaikki tämänkaltaiset käyttötarkoitukset tulevat aina noudattamaan sovellettavaa lainsäädäntöä.

Merkitse rastilla, jos et halua näytettäsi käytettävän tutkimustarkoituksiin.

Nimi \* :

Potilaan allekirjoitus \* :

Päivämäärä: / / (päivä/kuukausi/vuosi)

**neoBona®** -prenataaliseulontatesti on laboratoriossa kehitetty, ei-invasiivinen raskauden aikainen seulontatesti, joka analysoi soluvapaata (istukasta peräisin olevaa) DNA:ta äidin veressä käyttäen DNA:n massiivista rinnakkaisseksensointia tiettyjen kromosomipoikkeavuuksien riskin arvioimiseksi sikiössä. On suositeltavaa, että lääkäri tai perinnöllisyystieteeseen erikoistunut henkilö antaa perinnöllisyysneuvontaa ja selittää seulontatestin, sen tuloksen sekä mahdolliset vaikutukset.

**neoBona®** -prenataaliseulontatesti suoritetaan hyödyntämällä DNA:n massiivista rinnakkaisseksensointia, missä DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä), ja määrittämällä sikiöperäinen fraktio. Testi suoritetaan SYNLAB-LABCO:n laboratorioissa Euroopassa. Testissä määritellään 21-, 18- ja 13-trisomian riski sikiössä, sekä myös sikiön sukupuoli, jos näin on pyydetty. 'Trisomia' -termiä käytetään kuvaamaan tietyn kromosomin epätyypillistä esiintymistä kolmena kopiona normaalisti odotetun kahden sijasta:

- **21-trisomia** johtuu ylimääräisestä 21-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Downin oireyhtymän, joka diagnosoidaan noin yhdellä 750 vastasyntyneestä. Downin oireyhtymää sairastavilla lapsilla saattaa olla lievää henkistä kehitysvammaisuutta, sydänvikoja ja/tai muita vaivoja.
- **18-trisomia** johtuu ylimääräisestä 18-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Edwardsin oireyhtymän, joka diagnosoidaan noin yhdellä 7000 vastasyntyneestä. Suurin osa näistä raskauksista päättyy itsestään tapahtuvaan keskenmenoon. Edwardsin oireyhtymälle on ominaista vaikea henkinen kehitysvammaisuus ja laaja joukko epämuodostumia; suurin osa sairaista vauvoista menehtyy ensimmäisen elinvuotensa aikana.
- **13-trisomia** johtuu ylimääräisestä 13-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Pataun oireyhtymän. Pataun oireyhtymää sairastavilla vauvoilla on vaikea henkinen kehitysvammaisuus, heillä saattaa esiintyä vaikeita synnynnäisiä sydämen epämuodostumia ja muita patologioita, ja vauvat harvoin elävät yli yhden vuoden ikänsiksi. On arvioitu, että yhdellä 15 000:sta vastasyntyneestä on Pataun oireyhtymä.

**neoBona® Advanced** -prenataaliseulontatesti suoritetaan hyödyntämällä DNA:n massiivista rinnakkaisseksensointia, missä DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä), ja määrittämällä sikiöperäinen fraktio. Tämä vaihtoehto suoritetaan SYNLAB-LABCO:n laboratorioissa Euroopassa. Testi määrittelee 21-, 18- ja 13-trisomian riskin sikiössä ja myös arvioi X- ja Y-kromosomit tarjoten näin tietoa mahdollisesta sikiön sukupuolikromosomien aneuploidiaista.

- **Sukupuolikromosomien (X, Y) aneuploidiat (SCA)** liittyvät erilaisiin vaipeihin, kuten Turnerin oireyhtymään ja Klinefelterin oireyhtymään. Näiden kliiniset seuraukset ovat yleensä paljon lievempiä kuin yllä mainittujen trisomioiden kohdalla ja useimmat SCA-tapaukset ovat yhteensopivia tavallisen elinajanodotteen kanssa ja jäävät usein diagnosoimatta.

Täyttääkseen **neoBona®** -seulonnan ehdot, potilaiden raskausajan täytyy olla yli 10 raskausviikkoa (10 viikkoa + 0 päivää) luonnollisesta tai koeputkihedelmöityksestä (IVF) johtuvassa yksisikiöisessä tai kaksosraskaudessa (1 tai 2 sikiötä), mukaan lukien munasolun luovutuksen jälkeiset raskaudet. Potilaat, joilla on yli kaksi sikiötä, eivät täytä ehtoja. Seulontaa voidaan käyttää katoavissa kaksosraskauksissa tai selektiivisessä moniraskauden keskeytyksessä, vaikkakin näissä tapauksissa saattaa olla kasvanut väärin positiivisten tai negatiivisten tulosten riski.

Täyttääkseen **neoBona® Advanced** -seulonnan ehdot, potilaiden raskausajan täytyy olla yli 10 raskausviikkoa (10 viikkoa + 0 päivää) luonnollisesta tai koeputkihedelmöityksestä (IVF) johtuvassa yksisikiöisessä raskaudessa, mukaan lukien munasolun luovutuksen jälkeiset raskaudet. Potilaat, joilla on enemmän kuin yksi sikiö, eivät täytä ehtoja. Terveystieteiden tarjoajasi on päättänyt, että tämä seulonta on sopiva sinulle.

**neoBona®** on seulontatesti, eikä sitä ole tarkoitettu tai laillistettu diagnostiseksi testiksi, mosaiikkirisomioiden, osittaisten trisomioiden tai translokaatioiden havaitsemiseksi. Koska se on seulontatesti, **neoBonassa** on rajoituksensa, mukaan lukien väärät negatiiviset ja positiiviset tulokset. Sikiöt, joilla on tavallinen euploidi määrä kromosomeja (ei-trisominen), saatetaan ajoittain luokitella "yhdenmukaiseksi trisomian läsnäolon suhteen" (väärä positiivinen tulos). Tutkimustulos, joka on "yhdenmukainen trisomian läsnäolon suhteen" ja/tai muiden kromosomipoikkeavuuksiin viittaavien indikaattorien kanssa, tulee aina varmistaa invasiivisella raskaudenaikaisella diagnoosilla (esim. lapsivesitutkimuksella) ja sikiön karyotyypianalyysillä sekä tarvittaessa ultraäänitutkimuksella. On myös huomioitava että kaikkia trisomioita ei havaita; harvinaisissa tapauksissa sikiö, jolla on aneuploidia, voidaan luokitella "yhdenmukaiseksi aneuploidian puuttumisen suhteen" (väärä negatiivinen tulos). Normaali seulonnan tulos ei karsi mahdollisuutta sikiön muihin kromosomipoikkeavuuksiin tai synnynnäisiin vaipeihin eikä takaa tervettä sikiötä.

**neoBona®**-seulonnan tulosta on aina tulkittava muiden kliinisten tuloksien valossa ja on suositeltavaa, että terveydenhoidon ammattilainen ilmoittaa tuloksen tilanteeseen sovitussa konsultaatiossa.

Testitulon luottamuksellinen. Tulos luovutetaan vain lääkärillesi tai muulle lääketieteelliseen hoitoosi osallistuvalla ammattilaisella, jollei pätevä juridinen tai hallinnollinen taho vaadi ja tarvitse tätä tietoa lain tai sovellettavan lainsäädännön nojalla. SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA ei tarjoa itse suoraan perinnöllisyysneuvontaa potilaille. Joskus tulos saattaa viivästyä tai saatetaan tarvita toinen näyte. Vaikkakin epätavallista, on aina mahdollista, ettei analyysi onnistu näytteen sikiöperäisen geneettisen materiaalin niukkuuden takia.

Kliinisten laboratorioiden parhaiden käytäntöjen ja laatustandardien mukaan potilas hyväksyy, että SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA ja muut SYNLAB-ryhmän yritykset EU:ssa ja Sveitsissä voivat käyttää jäljelle jäänyttä näytettä ja lääketieteellistä sekä geneettistä tietoasi anonyymissa muodossa (jollei sovellettava lainsäädäntö sitä kiellä) tutkimus- tai laadunvarmistustarkoituksiin. Tämänkaltaiset käyttötarkoitukset saattavat johtaa kaupallisten tuotteiden ja palveluiden kehittämiseen. Sinulle ei ilmoiteta yksityiskohtaisista käyttötarkoituksista etkä tule saamaan korvausta näistä käyttötarkoituksista. Kaikki tämänkaltaiset käyttötarkoitukset tulevat aina noudattamaan sovellettavaa lainsäädäntöä.

Merkitse rastilla, jos et halua näytettäsi käytettävän tutkimustarkoituksiin.

Nimi \* :

Potilaan allekirjoitus \* :

Päivämäärä: / / (päivä/kuukausi/vuosi)