

POTILAAN TIEDOT		TILAAVAN LÄÄKÄRIN TIEDOT	
Etunimi*	<i>*Pakolliset kentät</i>	Lääkärin nimi*	
Sukunimi*		Sähköposti	Puhelinnumero
Puhelinnumero		Toimipisteen nimi	Telefax
Osoite		Osoite	
Henkilötunnus	Sukupuoli NAINEN	Muu hoitava lääkäri (vastauskopio)	Telefax
Non-invasiivinen prenataalitutkimus laajennettu paneeli – valitse yksi vaihtoehto (vain yksisikiöisille raskauksille)			
<input type="checkbox"/> Non-invasiivinen prenataalitesti laajennettu paneeli Trisomiat 21, 18, 13 + sikiön sukupuoli + Aneuploidiat X, Y + Mikrodeleetiopaneeli: DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, deleetio 1p36, Wolf-Hirschhorn ja Cri-du-chat -oireyhtymät		<input type="checkbox"/> Non-invasiivinen prenataalitesti laajennettu paneeli + kaikki kromosomit Trisomiat 21, 18, 13 + sikiön sukupuoli + Aneuploidiat X, Y + Mikrodeleetiopaneeli: DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, deleetio 1p36, Wolf-Hirschhorn ja Cri-du-chat -oireyhtymät + kaikkien kromosomien aneuploidia-analyysi	
KLIINISET TIEDOT			
Potilaan syntymäaika*: / / (päivä/kuukausi/vuosi)	Paino ____kg	Pituus ____cm	Uusintatesti*: <input type="checkbox"/> Ei <input type="checkbox"/> Kyllä
Raskauden kesto*: ____viikkoa ____päivää	Raskauden keston arviointitapa*:		Sikiöiden määrä*: <input type="checkbox"/> 1
Päivämäärä*: / / (päivä/kuukausi/vuosi)	<input type="checkbox"/> Viimeinen kuukautiskierto (LPM) <input type="checkbox"/> Ultraääni (CRL) <input type="checkbox"/> Siirron päivämäärä (IVF)		
IVF raskaus*: <input type="checkbox"/> Ei <input type="checkbox"/> Kyllä	Jos IVF, munasolut*: <input type="checkbox"/> Omat <input type="checkbox"/> Luovutetut		Jos IVF, munasoluluovuttajan ikä luovutusshetkellä*: ____ vuotta
Kliiniset indikaatiot*: <input type="checkbox"/> Äidin korkea ikä	<input type="checkbox"/> Poikkeava ultraäänilöydös	<input type="checkbox"/> 1. trim. seulonnan korkean riskin tulos (1/ ____)	
<input type="checkbox"/> Kliininen historia	<input type="checkbox"/> Huoli	<input type="checkbox"/> Muu: _____	
TILAAVAN LÄÄKÄTIN ALLEKIRJOITUS			
Perustuen yllä mainittuihin indikaatioihin, tilaan non-invasiivisen prenataalitutkimuksen laajennettun paneelin ja vakuutan parhaan tietämykseni mukaan että potilasta ja lähettävää lääkärää koskevat tiedot tässä lomakkeessa ovat oikein ja tarkkoja. Vakuutan että olen neuvonut potilasta koskien laajennettun paneelin prenataaliseulontatutkimusta lain mukaisesti ja että olen saanut potilaan nimenomaisen suostumuksen.			
Lääkärin allekirjoitus*:	Päivämäärä: / /	(päivä/kuukausi/vuosi)	
POTILAAN TIETOINEN SUOSTUMUS			
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 lääkäriltäni (tai lääkärini nimeämältä henkilöiltä) koskien tämän seulonnan tarkoitusta, sen mahdollisia riskejä ja rajoituksia. Minulle annettiin mahdollisuus kysyä kaikki kysymykseni; sain vastauksen jokaiseen kysymykseeni ja riittävästi aikaa pohtia tietoa ja valintaan suoritaa tämä seulontakoe. Olen saanut tiedon, ja hyväksyn, että riippuen seulonnan indikaatiosta, sairausvakuutuseni 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 non-invasiivinen prenataalitutkimus laajennettu paneeli on seulontatesti, ja että 'epätyyppillinen' tulos ei välttämättä tarkoita sitä että sikiössä on kromosomipoikkeavuus. Samoin ymmärrän että "tyypillinen" tulos ei täysin karsi mahdollisuutta kromosomipoikkeavuuksiin. Olen saanut tiedon ja hyväksyn sen että tämä seulonta paljastaa sikiön sukupuolen. Ymmärrän ja hyväksyn sen että vain tässä lomakkeessa tilatut kliiniset kokeet, eikä mitään muita kokeita, tehdään minun verinäytteestäni ja valtuutan tähän SYNLAB Finland Oy:n, Vaisalantie 2, 02130 ESPOO, Finland ja tämän yhteistyökumppanit (käsitellään myöhemmin yhteisnimityllä "SYNLAB").			
Täten nimenomaisesti hyväksyn, että verinäytteeni ja jäljennös tästä Seulonnan tilauslomakkeesta sekä kaikki tähän lomakkeeseen sisältyvät henkilökohtaiset tietoni toimitetaan Illumina Inc. -laboratoriolle (osoite: 800 Saginaw Drive Redwood City, CA 94063 in California, USA) non-invasiivisen prenataalitutkimuksen, laajennettu paneeli, analysoimiseksi, ja että seulonnan tulokset ja henkilökohtaiset tietoni voidaan käsitellä ja tallentaa Illuminan/SYNLABin toimesta. Tämän tiedon käsittelyn ja siirron yhteydessä minä täten nimenomaisesti vapautan SYNLAB Finland Oy:n ja sen henkilöstön lääketieteellisestä salassapitovelvollisuudesta. Vahvistan että verinäytettäni käytetään vain tässä lomakkeessa kuvattuihin ja tilattuihin kliinisiin kokeisiin, ja ettei muita kokeita suoriteta muutoin kuin erityisesti on sovittu tällä lomakkeella. Täten myös hyväksyn, että seulonnan suoritettava 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 voivat lainsäädännön tai viranomaisten pakottamana ilmoittaa tietoni viranomaisille tai kolmansille osapuolille.			
Ilmoitamme, että henkilökohtaiset tietonne (mukaan lukien teitä koskevan arkaluontoisen tiedon liittyen terveydentilaanne ja perimäanne), sekä teitä tai edustamaanne henkilöä koskeva verinäyte, tullaan analysoimaan Illumina Incin laboratoriossa joko manuaalisesti tai automaattisesti teidän tällä lomakkeella etukäteen antamallanne suostumuksella SYNLAB laboratorion toimissa tietojen valvojana. Tämä on edellytyksenä jotta Illumina Inc pystyy tuottamaan ja raportoimaan teille asianmukaiset tutkimustulokset. Henkilökohtaisten tietojen ja verinäytteen luovutus sekä edellä mainitun prosessin hyväksyminen on vapaaehtoinen mutta välttämätön toimenpide, sillä tutkimusta ei voida suorittaa ilman verinäytettä tai lomakkeessa kysytyjä henkilökohtaisia tietoja. Teitä koskevat henkilökohtaiset tiedot sekä verinäyte ovat SYNLABin ja Illumina Incin käytettävissä, jotka toimivat tiedon prosessoijina. Teidän henkilökohtaiset tiedot sekä verinäyte toimitetaan Amerikan Yhdysvaltoihin (United States of America) jossa ei taata Euroopan Unionin tietosuojadirektiivin 95/46/EC kohtien 43-45 mukaista yksityisyyden suojaa Euroopan Komission Päätöksen 2010/87/EU mukaisesti. Teillä ei ole oikeutta rajoittaa geneettisten tietojesi välittämistä tai biologisten näytteidesi kuljettamista näytteiden analysointi paikkaan, koska molemmat ovat tarpeellisia tutkimuksen suorittamisen kannalta. Teitä koskevia henkilökohtaisia tietoja tai verinäytettä ei säilytetä Illumina Incillä pitempään kuin on välttämätöntä näytteen analysoinnin, tutkimustuloksien raportoinnin ja tutkimuksen laskutuksen kannalta. Teitä koskevia henkilökohtaisia tietoja tai verinäytettä ei jaeta eikä luovuteta kolmansille osapuolille. Teillä on oikeus milloin tahansa tarkistaa henkilökohtaisten tietojenne sijainti, sisältö, oikeellisuus sekä pyytää niihin lisäystä, päivitystä tai korjausta. Teillä on oikeus pyytää minkä tahansa tietojen poistamista, anonymisointia tai tietojen käytön estämistä. Teillä on myös oikeus pyytää lista kaikista tietojanne käsitelleyistä SYNLABin tahoista ja henkilöistä. Kaikki edellä mainitut toimenpitepyynnöt tulee lähettää sähköpostitse osoitteeseen asiakaspalvelu@synlab.fi.			
Allekirjoittamalla Potilaan tietoinen suostumus- ja Tutkimuksen tilauslomakkeen, annan suostumukseni henkilökohtaisten tietojeni käsittelyyn (mukaan lukien minua koskevat arkaluontoiset tiedot liittyen terveydentilaani ja perimääni) jotta seulontatesti voidaan suorittaa SYNLABin ja Illuminan toimesta asianmukaisella tavalla.			
Potilaan tai potilaan edustajan allekirjoitus*:	Päivämäärä: / /	(päivä/kuukausi/vuosi)	
COLLECTORS DETAILS			
Toimipisteen nimi:	Näytteenottopäivämäärä*: / / (päivä/kuukausi/vuosi)		
Toimipisteen tunnistus:	Raskauden kesto n.ottopäivänä*: ____viikkoa ____päivää		

Prenataalitutkimus laajennettu paneeli, on laboratoriossa kehitetty, ei-invasiivinen raskaudenaikainen seulontatesti, joka analysoi äidin veressä esiintyvää soluvapaata (istukkaperäistä) DNA:ta 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.

Prenataalitutkimus laajennettu paneeli suoritetaan hyödyntämällä DNA:n massiivista rinnakkaissekvensointia, missä DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä), ja määrittämällä sikiöperäinen fraktio. Potilas ymmärtää, että testin suorittamiseksi, tulee SYNLABin toimittama näyte ja potilaan henkilökohtaiset tiedot jotka on esitetty testipyyntölomakkeella, Illumina Inc:ille Amerikan Yhdysvaltoihin. Testissä määritetään seuraavat yleisimmät trisomiat ja sukupuolikromosomien aneuploidiat. 'Trisomia' -termiä käytetään kuvaamaan tietyn kromosomin epätavallista esiintymistä kolmena kopiona normaalisti odotetun kahden kopion 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 sairasta vauvoista menehtyy ensimmäisen elinvuotensa aikana.
- **13-trisomia** johtuu ylimääräisestä 13-kromosomin kopiosta; se aiheuttaa Patauin oireyhtymän. Patauin oireyhtymää sairastavilla vauvoilla on vaikea henkinen kehitysvammaisuus, heillä saattaa esiintyä vaikeita synnynnäisiä sydämen epämuodostumia ja muita patologioita, ja vauvat harvoin elävät yli yhden vuoden ikäiseksi. On arvioitu, että yhdellä 15 000:sta vastasyntyneestä on Patauin oireyhtymä.
- **Sukupuolikromosomien (X, Y) aneuploidiat (SCA)** liittyvät erilaisiin vaivoihin, 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.

Mikrodeleetiopaneeli:

- **Mikrodeleetiot** ovat harvinaisia kromosomaalisia muutoksia, jotka johtavat hyvin vaihtelevan tyyppisiin kliinisiin seurauksiin. Tyypillisiä seurauksia ovat henkinen jälkeenjääneisyys ja epämuodostumat. Testillä analysoidut mikrodeleetiot liittyvät seuraaviin oireyhtymiin: DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, deleetio 1p36, Wolf-Hirschhorn ja Cri-du-chat.

Kaikkien kromosomien analysointi:

Valittaessa **non-invasiivinen prenataalitesti laajennettu paneeli + kaikki kromosomit** -vaihtoehto, testiin sisältyy myös kaikkien kromosomien aneuploidioiden (ylimääräisten kopioiden) analysointi.

Täyttääkseen **prenataalitesti laajennettu paneeli** -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. Terveydenhuollon tarjoajasi on päättänyt, että tämä seulonta on sopiva sinulle.

Prenataalitesti laajennettu paneeli on seulontatesti, eikä sitä ole tarkoitettu eikä hyväksytty diagnostiseksi testiksi mosaiikkirisomioiden, osittaisen trisomioiden tai translokaatioiden havaitsemiseksi. Koska kyseessä on seulontatesti, **prenataalitesti laajennettu paneeli** -tutkimuksessa on rajoituksia, mukaan lukien väärät negatiiviset ja positiiviset tulokset. Sikiöt, joilla on tavallinen euploidia 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 vaivoihin eikä takaa tervettä sikiötä.

Prenataalitesti laajennettu paneeli -seulonnan tulosta on aina tulkittava muiden kliinisten tuloksien valossa ja on suositeltavaa, että terveydenhoidon ammattilainen ilmoittaa tuloksen tilanteeseen sovitussa konsultaatiossa.

Testitulos on 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 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 laboratoriodien parhaiden käytäntöjen ja laatustandardien mukaan potilas hyväksyy, että SYNLAB-ryhmän laboratoriot EU:ssa ja Sveitsissä voivat käyttää jäljelle jäänyttä näytettä ja lääketieteellistä sekä geneettistä tietoasi anonymisissa muodossa (jollei sovellettava lainsäädäntö sitä kiellä) tutkimus- tai laadunvarmistustarkoituksiin. Tämän kaltaiset käyttötarkoitukset saattavat johtaa kaupallisten tuotteiden ja palveluiden kehittämiseen. Sinulle ei ilmoiteta yksityiskohtaisista käyttötarkoituksista etkä tule saamaan korvausta näistä käyttötarkoituksista. Kaikki tämän kaltaiset käyttötarkoitukset tulevat joka tapauksessa noudattamaan sovellettavaa lainsäädäntöä.

Merkitse rastilla, jos et halua näyttääsi käytettävän tutkimustarkoituksiin.

Lain 14/2007, 3. heinäkuuta, Biomedical Research, ja erityisesti artikloiden 47 ja 48 nojalla, tutkimuksen määräävän lääkärin tulee täyttää tämä lomake jotta voidaan tehdä kyseeseen tuleva geneettinen tutkimus. Lisäksi lomakkeeseen tulee pyytää potilaan allekirjoitus.

Potilaan nimi*:

Potilaan tai potilaan edustajan allekirjoitus*:

Päivämäärä: / / (päivä/kuukausi/vuosi)

Prenataalitutkimus laajennettu paneeli, on laboratoriossa kehitetty, ei-invasiivinen raskaudenaikainen seulontatesti, joka analysoi äidin veressä esiintyvää soluvapaata (istukkaperäistä) DNA:ta 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.

Prenataalitutkimus laajennettu paneeli suoritetaan hyödyntämällä DNA:n massiivista rinnakkaissekvensointia, missä DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä), ja määrittämällä sikiöperäinen fraktio. Potilas ymmärtää, että testin suorittamiseksi, tulee SYNLABin toimittama näyte ja potilaan henkilökohtaiset tiedot jotka on esitetty testipyyntölomakkeella, Illumina Inc:lle Amerikan Yhdysvaltoihin. Testissä määritetään seuraavat yleisimmät trisomiat ja sukupuolikromosomien aneuploidiat. 'Trisomia' -termiä käytetään kuvaamaan tietyn kromosomin epätavallista esiintymistä kolmena kopiona normaalisti odotetun kahden kopion 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 Patauin oireyhtymän. Patauin oireyhtymää sairastavilla vauvoilla on vaikea henkinen kehitysvammaisuus, heillä saattaa esiintyä vaikeita synnynnäisiä sydämen epämuodostumia ja muita patologioita, ja vauvat harvoin elävät yli yhden vuoden ikäisiksi. On arvioitu, että yhdellä 15 000:sta vastasyntyneestä on Patauin oireyhtymä.
- **Sukupuolikromosomien (X, Y) aneuploidiat (SCA)** liittyvät erilaisiin vaivoihin, kuten Turnerin oireyhtymään ja Klinefelterin oireyhtymään. Näiden kliiniset seuraukset ovat yleensä paljon lievempiä kuin yllä mainittujen trisomioiden kohdalla ja useimmat SCA-tapaukset ovat yhteensoivia tavallisen elinajanodotteen kanssa ja jäävät usein diagnosoimatta.

Mikrodeleetiopaneeli:

- **Mikrodeleetiot** ovat harvinaisia kromosomaalisia muutoksia, jotka johtavat hyvin vaihtelevan tyypisiin kliinisiin seurauksiin. Tyypillisiä seurauksia ovat henkinen jälkeenyttöisyys ja epämuodostumat. Testillä analysoidut mikrodeleetiot liittyvät seuraaviin oireyhtymiin: DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, deleetio 1p36, Wolf-Hirschhorn ja Cri-du-chat.

Kaikkien kromosomien analysointi:

Valittaessa **non-invasiivinen prenataalitesti laajennettu paneeli + kaikki kromosomit** -vaihtoehto, testiin sisältyy myös kaikkien kromosomien aneuploidioiden (ylimääräisten kopioiden) analysointi.

Täyttääkseen **prenataalitesti laajennettu paneeli** -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. Terveydenhuollon tarjoajasi on päättänyt, että tämä seulonta on sopiva sinulle.

Prenataalitesti laajennettu paneeli on seulontatesti, eikä sitä ole tarkoitettu eikä hyväksytty diagnostiseksi testiksi mosaiikkirisomioiden, osittaisen trisomioiden tai translokaatioiden havaitsemiseksi. Koska kyseessä on seulontatesti, **prenataalitesti laajennettu paneeli** -tutkimuksessa on rajoituksia, 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 vaivoihin eikä takaa tervettä sikiötä.

Prenataalitesti laajennettu paneeli -seulonnan tulosta on aina tulkittava muiden kliinisten tuloksien valossa ja on suositeltavaa, että terveydenhoidon ammattilainen ilmoittaa tuloksen tilanteeseen sovitussa konsultaatiossa.

Testitulokset on luottamukselliset. 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 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 laboratorioden parhaiden käytäntöjen ja laatustandardien mukaan potilas hyväksyy, että SYNLAB-ryhmän laboratoriot EU:ssa ja Sveitsissä voivat käyttää jäljelle jäänyttä näytettä ja lääketieteellistä sekä geneettistä tietoaasi anonymisessa muodossa (jollei sovellettava lainsäädäntö sitä kiellä) tutkimus- tai laadunvarmistustarkoituksiin. Tämän kaltaiset käyttötarkoitukset saattavat johtaa kaupallisten tuotteiden ja palveluiden kehittämiseen. Sinulle ei ilmoiteta yksityiskohtaisista käyttötarkoituksista etkä tule saamaan korvausta näistä käyttötarkoituksista. Kaikki tämän kaltaiset käyttötarkoitukset tulevat joka tapauksessa noudattamaan sovellettavaa lainsäädäntöä.

Merkitse rastilla, jos et halua näytettäsi käytettävän tutkimustarkoituksiin.

Lain 14/2007, 3. heinäkuuta, Biomedical Research, ja erityisesti artikloiden 47 ja 48 nojalla, tutkimuksen määräävän lääkärin tulee täyttää tämä lomake jotta voidaan tehdä kyseeseen tuleva geneettinen tutkimus. Lisäksi lomakkeeseen tulee pyytää potilaan allekirjoitus.

Potilaan nimi*:

Potilaan tai potilaan edustajan allekirjoitus*:

Päivämäärä: / / (päivä/kuukausi/vuosi)

Prenataalitutkimus laajennettu paneeli, on laboratoriossa kehitetty, ei-invasiivinen raskaudenaikainen seulontatesti, joka analysoi äidin veressä esiintyvää soluvapaata (istukkaperäistä) DNA:ta 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.

Prenataalitutkimus laajennettu paneeli suoritetaan hyödyntämällä DNA:n massiivista rinnakkaissekvensointia, missä DNA:n juosteiden sekvensointi tehdään samanaikaisesti fragmentin molemmista päistä (paired-end menetelmä), ja määrittämällä sikiöperäinen fraktio. Potilas ymmärtää, että testin suorittamiseksi, tulee SYNLABin toimittama näyte ja potilaan henkilökohtaiset tiedot jotka on esitetty testipyyntölomakkeella, Illumina Inc:lle Amerikan Yhdysvaltoihin. Testissä määritetään seuraavat yleisimmät trisomiat ja sukupuolikromosomien aneuploidiat. 'Trisomia' -termiä käytetään kuvaamaan tietyn kromosomin epätavallista esiintymistä kolmena kopiona normaalisti odotetun kahden kopion 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 Patauin oireyhtymän. Patauin oireyhtymää sairastavilla vauvoilla on vaikea henkinen kehitysvammaisuus, heillä saattaa esiintyä vaikeita synnynnäisiä sydämen epämuodostumia ja muita patologioita, ja vauvat harvoin elävät yli yhden vuoden ikäisiksi. On arvioitu, että yhdellä 15 000:sta vastasyntyneestä on Patauin oireyhtymä.
- **Sukupuolikromosomien (X, Y) aneuploidiat (SCA)** liittyvät erilaisiin vaivoihin, kuten Turnerin oireyhtymään ja Klinefelterin oireyhtymään. Näiden kliiniset seuraukset ovat yleensä paljon lievempiä kuin yllä mainittujen trisomioiden kohdalla ja useimmat SCA-tapaukset ovat yhteensoivia tavallisen elinajanodotteen kanssa ja jäävät usein diagnosoimatta.

Mikrodeleetiopaneeli:

- **Mikrodeleetiot** ovat harvinaisia kromosomaalisia muutoksia, jotka johtavat hyvin vaihtelevan tyypisiin kliinisiin seurauksiin. Tyypillisiä seurauksia ovat henkinen jälkeenyttöisyys ja epämuodostumat. Testillä analysoidut mikrodeleetiot liittyvät seuraaviin oireyhtymiin: DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, deleetio 1p36, Wolf-Hirschhorn ja Cri-du-chat.

Kaikkien kromosomien analysointi:

Valittaessa **non-invasiivinen prenataalitesti laajennettu paneeli + kaikki kromosomit** -vaihtoehto, testiin sisältyy myös kaikkien kromosomien aneuploidioiden (ylimääräisten kopioiden) analysointi.

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

Prenataalitesti laajennettu paneeli on seulontatesti, eikä sitä ole tarkoitettu eikä hyväksytty diagnostiseksi testiksi mosaiikkirisomioiden, osittaisten trisomioiden tai translokaatioiden havaitsemiseksi. Koska kyseessä on seulontatesti, **prenataalitesti laajennettu paneeli** -tutkimuksessa on rajoituksia, 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 vaivoihin eikä takaa tervettä sikiötä.

Prenataalitesti laajennettu paneeli -seulonnan tulosta on aina tulkittava muiden kliinisten tuloksien valossa ja on suositeltavaa, että terveydenhoidon ammattilainen ilmoittaa tuloksen tilanteeseen sovitussa konsultaatiossa.

Testitulos on 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 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-ryhmän laboratoriot EU:ssa ja Sveitsissä voivat käyttää jäljelle jäänyttä näytettä ja lääketieteellistä sekä geneettistä tietoasi anonymisissa muodossa (jollei sovellettava lainsäädäntö sitä kiellä) tutkimus- tai laadunvarmistustarkoituksiin. Tämän kaltaiset käyttötarkoitukset saattavat johtaa kaupallisten tuotteiden ja palveluiden kehittämiseen. Sinulle ei ilmoiteta yksityiskohtaisista käyttötarkoituksista etkä tule saamaan korvausta näistä käyttötarkoituksista. Kaikki tämän kaltaiset käyttötarkoitukset tulevat joka tapauksessa noudattamaan sovellettavaa lainsäädäntöä.

Merkitse rastilla, jos et halua näytettäsi käytettävän tutkimustarkoituksiin.

Lain 14/2007, 3. heinäkuuta, Biomedical Research, ja erityisesti artikloiden 47 ja 48 nojalla, tutkimuksen määräävän lääkärin tulee täyttää tämä lomake jotta voidaan tehdä kyseeseen tuleva geneettinen tutkimus. Lisäksi lomakkeeseen tulee pyytää potilaan allekirjoitus.

Potilaan nimi*:

Potilaan tai potilaan edustajan allekirjoitus*:

Päivämäärä:

/ /

(päivä/kuukausi/vuosi)