

## INFORMOVANÝ SOUHLAS S VÝKONEM PRENATÁLNÍ GENETICKÉ LABORATORNÍ VYŠETŘENÍ

Identifikační štítek pacienta

### 1. Diagnóza, která vede k potřebě provedení zdravotního výkonu (indikace):

- Podezření z vrozené vývojové vady plodu či genetické vady plodu.
- Odhad výše genetického rizika pro plod pacientky je: ..... %
- Jedná se o riziko postižení plodu: .....

### 2. Informace o potřebném výkonu (tj. jeho účelu, povaze, předpokládaném přínosu a následcích):

#### Prenatální genetické vyšetření (PGV):

- Je specializované laboratorní vyšetření, které by mělo u plodu potvrdit nebo vyloučit přítomnost závažného genetického onemocnění.
- Zaměřuje se zpravidla na změny počtu a struktury chromozomů, v případě známého dědičného onemocnění pak na cílenou změnu v genu.
- Tímto vyšetřením mohou být zjištěny i tzv. náhodné nálezy, jež mohou představovat pro nositele zvýšené riziko rozvoje některých závažných onemocnění (např. nádorových nebo neurologických s pozdním nástupem) nebo přinést informace o přenašečství různých geneticky podmíněných chorob, což může být pro pacientku a její rodinu stresující. Možným nálezem je i varianta neznámého klinického významu, ke které se dle současného stupně poznání nelze přesně vyjádřit. Informace o těchto dispozicích však není primárním cílem tohoto vyšetření.
- Tímto vyšetřením tedy nemohou být zjištěny všechny genetické změny a onemocnění.

PGV je prováděno z plodové vody, choriových klků, pupečnickové krve plodu, eventuálně z kožní či svalové biopsie plodu sloužící ke stanovení karyotypu (soubor chromozomů v jádrech buněk) či k izolaci DNA.

PGV, stejně jako většina jiných diagnostických postupů, je dobrovolné a k jeho provedení je nutný Váš souhlas, neboť se jedná o informace vysoce důvěrného charakteru.

Odběr biologického vzorku je invazivním zákrokem, který představuje pro pacientku a plod určité riziko. Odběr je prováděn na Gynekologicko-porodnické klinice 2. LF UK a FNMH, kde Vás lékař s průběhem potřebného zákroku a jeho riziky seznámí.

#### Požadovaný odběr vzorku:

- Odběr plodové vody.
- Odběr choriových klků placenty.
- Kombinovaný odběr – placentární biopsie a plodová voda.
- Odběr pupečnickové krve plodu.
- Biopsie tkáně plodu – kůže, sval, jiná.

#### Typ prenatálního vyšetření plodu:

- Cytogenomické vyšetření plodu: .....
- Molekulárně genetické vyšetření plodu:
  - Diagnostické vyšetření pro chorobu: .....

- QFPCR vyšetření pro stanovení anomálií chromozómů 13, 18, 21, X a Y.
- Vyšetření nejčastějších mutací v genu CFTR v případě abnormálně nízké hladiny GMT.
- NGS (next generation sequencing – sekvenování nové generace).

**3. Rizika výkonu:**

Zejména:

- S riziky odběru vzorku pro PGV Vás podrobně seznámí lékař Gynekologicko-porodnické kliniky 2. LF UK a FNMH.
- Komplikací PGV může být skutečnost, že i přes dodržení všech standardních postupů, není možno výsledek vyšetření z některých důvodů získat (např. pro neúspěšnou kultivaci buněk) a je potřeba provést opakovaný odběr.

**4. Alternativy výkonu – jejich popis včetně uvedení výhod a nevýhod takového výkonu:**

- Plnohodnotné alternativy nahrazující indikovaná vyšetření nejsou.

**5. Údaje o možném omezení v obvyklém způsobu života a v pracovní schopnosti po provedení příslušného zdravotního výkonu, lze-li takové omezení předpokládat; v případě možné nebo očekávané změny zdravotního stavu též údaje o změnách zdravotní způsobilosti:**

- Možná omezení souvisí s odběrem vzorku pro genetické vyšetření, s těmito Vás seznámí lékař Gynekologicko-porodnické kliniky 2. LF UK a FNMH.
- Samotné prenatální genetické laboratorní vyšetření nepředstavuje pro pacientku žádné omezení.
- Výsledek vyšetření může být pro pacientku stresující.

**6. Údaje o léčebném režimu a preventivních opatřeních, která jsou vhodná, a údaje o poskytnutí dalších zdravotních služeb (kontrolních výkonů):**

- Výsledek vyšetření Vám bude po ověření Vaší totožnosti sdělen telefonicky a bude domluven termín osobní konzultace s poskytnutím genetického poradenství.
- Prokáže-li se u plodu závažná vrozená vada nebo závažné onemocnění, lze na žádost těhotné (jejího zákonného zástupce) do 24. týdne těhotenství ukončit.

**Prohlášení lékaře:**

Prohlašuji, že jsem výše uvedeného pacienta (zákonného/ustanoveného zástupce) srozumitelným způsobem a v dostatečném rozsahu informoval/a o jeho zdravotním stavu (o zdravotním stavu osoby jím zastupované) a o veškerých shora uvedených skutečnostech, o navrženém individuálním léčebném postupu a všech jeho změnách, včetně upozornění na možné komplikace. Pacient (zákonný/ustanovený zástupce) byl též seznámen s plánovaným způsobem anestézie (sedace), bude-li použita. Výsledky vyšetření budou důvěrné a nebudou bez souhlasu pacientky (zákonného/ustanoveného zástupce pacientky) nikomu sdělovány.

V Praze dne ..... v ..... hod.

.....  
**Podpis a jmenovka lékaře**

**Prohlášení a souhlas pacienta (zákonného/ustanoveného zástupce pacienta):**

Přeji si být seznámena s **pohlavím plodu** zjištěným tímto vyšetřením.

**Ano**       **Ne**

Souhlasím s tím, že vzorek (vzorky) plodu bude/ou po provedení vyšetření **skladován/y** pro případná **další diagnostická genetická vyšetření**, tato vyšetření mohou být provedena pouze s informovaným souhlasem pacientky / zákonného zástupce pacientky. **V případě nesouhlasu bude/ou** po provedení genetického vyšetření vzorek (vzorky) plodu **zlikvidován/y** dle platných předpisů s tím rizikem, že již nebude možné výsledek vyšetření v případě potřeby znovu ověřit a pro eventuální další genetické vyšetření bude nutný nový odběr materiálu.

**Ano**       **Ne**

Souhlasím s tím, že vzorek (vzorky) plodu bude/ou po provedení vyšetření skladován/y a využit/y formou pseudonymizovaného údaje (viz článek 4 Nařízení Evropského parlamentu a Rady EU 2016/679 ze dne 27. 4. 2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů – dále jen „GDPR“) pro **výzkumné účely**.

**Ano**       **Ne**

Souhlasím s tím, že **vzorek (vzorky) plodu bude/ou** po provedení vyšetření **využit/y** formou pseudonymizovaného údaje (viz článek 4 GDPR) **pro účely interních i externích kontrol kvality** molekulárně genetických metod.

**Ano**       **Ne**

Jiné: .....

Já, níže podepsaný/á, prohlašuji, že jsem byl/a lékařem srozumitelně a v dostatečném rozsahu informován/a o svém zdravotním stavu (o zdravotním stavu osoby mnou zastupované) a o veškerých shora uvedených skutečnostech. Údaje a poučení mi byly lékařem sděleny a vysvětleny, porozuměl/a jsem jim a měl/a jsem možnost klást doplňující otázky, které mi byly lékařem srozumitelně zodpovězeny.

Na základě poskytnutých informací a po vlastním zvážení **SOUHLASÍM** s provedením zdravotního výkonu, případně s použitím popsané anestézie (sedace), včetně provedení dalších výkonů, pokud by jejich neprovedení bezprostředně ohrozilo můj zdravotní stav (zdravotní stav osoby mnou zastupované).

Současně také prohlašuji, že jsem lékaři sdělil/a všechny mně známé okolnosti, které by mohly zkomplikovat klidný průběh zdravotního výkonu (zejména užívané léky, alergie a všechna přidružená onemocnění).

Jsem si vědom/a, že tento svůj souhlas mohu kdykoliv odvolat.

**Pro zákonného zástupce/ustanoveného zástupce pacienta:**

Jako zákonný zástupce nezletilého pacienta/ustanovený zástupce pacienta prohlašuji, že veškeré shora uvedené informace byly poskytnuty rovněž tomuto pacientovi (za podmínky, je-li k tomu pacient přiměřeně rozumově a volně vyspělý). Pokud pacientovi nebyly takové informace poskytnuty, uvede se důvod jejich neposkytnutí:

.....

V Praze dne ..... v ..... hod. ....

**Podpis pacienta<sup>1</sup>/zástupce**

\_\_\_\_\_

<sup>1</sup> Nezletilému pacientovi lze zdravotní služby poskytnout na základě jeho souhlasu, jestliže je provedení takového úkonu přiměřené jeho rozumové a volní vyspělosti odpovídající jeho věku. U pacienta s omezenou svéprávností se postupuje obdobně, nezohledňuje se však věk pacienta.

**Identifikace zákonného/ustanoveného zástupce:**

Jméno a příjmení: .....

Datum narození: ..... Vztah k pacientovi: .....

**Podpisová doložka svědka:**

*Nemůže-li se pacient (zákonný zástupce/ustanovený zástupce) s ohledem na svůj zdravotní stav podepsat nebo odmítá-li souhlas podepsat, podepíše se společně s lékařem svědek, který byl projevu souhlasu přítomen.*

.....  
Důvod nepodepsání

.....  
Způsob, jakým pacient (zákonný zástupce) projevil vůli

.....  
Jméno a příjmení svědka

.....  
Datum narození svědka / osobní číslo zaměstnance

V Praze dne ..... v ..... hod.

.....  
**Podpis svědka**