

Samtykke til fosterdiagnostikk

Introduksjon

Dette skrivet beskriver NIPT. Forkortelsen betyr Non-Invasiv-Prenatal-Test og er en undersøkelse av fosteret som gjøres gjennom en vanlig blodprøve fra mor.

I tillegg til informasjonen du leser her, skal du også få muntlig rådgivning av en genetisk veileder eller annet godkjent helsepersonell (genetisk veiledning).

Les dette skjemaet nøye før du tar din endelige beslutning om testing, og still legen, veilederen eller jordmoren din eventuelle spørsmål du måtte ha.

Hensikten med NIPT

NIPT tar sikte på å avdekke om et foster har 23 par kromosomer (totalt 46 kromosomer pr. celle), eller om kromosomtallet er endret, såkalt «aneuploidi». De vanligste formene for endring av antall kromosomer hos et foster er at det foreligger et kromosom for mye (trisomi) for kromosom 21 (Downs syndrom), kromosom 18 (Edwards syndrom) eller kromosom 13 (Patau syndrom). NIPT er en screeningtest. Det betyr at dersom svaret på NIPT er at det er høy risiko for at det foreligger en trisomi, så må dette bekreftes med morkake- eller fostervannsprøve før resultatet er endelig. NIPT kan utføres fra og med en graviditetsalder på 10 uker.

Begrensninger i testen

NIPT screeningtest ser bare etter avvik i kromosomene 13, 18 og 21. Dette betyr at andre kromosomavvik (som også kan påvirke fosteret), ikke kan oppdages. Det er verdt å merke seg følgende feilkilder:

- 1) NIPT er ikke i stand til å oppdage balanserte kromosomomdannelse og er ikke ment for påvisning av polyploidi (flere kopier av alle kromosomene, f.eks. triploidi) eller mikrolelesjoner (tilstander forårsaket av tap av en liten del av et kromosom).
- 2) Et negativt resultat på NIPT utelukker ikke muligheten for at fosteret har andre kromosomfeil eller har andre genfeil.
- 3) Det er en liten mulighet for at testresultatene fra NIPT gjenspeiler en kromosomal status begrenset til bare morkaken, eller kromosomale variasjoner som finnes i mors egne celler. I disse tilfellene vil analyseresultatet ikke være et mål på fosterets reelle antall av kromosom 13, 18 eller 21.
- 4) Selv om NIPT ikke er designet for å vurdere mors helse, kan den, når den kombineres med annen informasjon, i sjeldne tilfeller avsløre informasjon om helsen til mor direkte eller indirekte. Et eksempel kan være tilstedeværelsen av en svulst (siden svulster kan ha feil antall kromosomer i cellene).
- 5) NIPT utføres ikke i tvillingsvangerskap. I tilfelle av manglende-tvilling-syndrom (en graviditet som begynner som tvillinger, men hvor bare ett foster fortsetter å vokse), kan testresultatet gjenspeile DNA fra den 'manglende' tvillingen, noe som fører til høyere sannsynlighet for falskt positivt eller falskt negativt resultat.
- 6) NIPT-resultatene har en nøyaktighetsgrad på 99% eller høyere. Dette betyr at selv om dette er en god test så kan NIPT unntaksvis gi falske negative og falske positive resultater.
- 7) Kompliserende faktorer som mosaikk (en graviditet med en blanding av normale og aneuploide celler) kan redusere nøyaktighetsgraden betydelig.

For å minimalisere risikoen for de feilkildene som er nevnt ovenfor, er det viktig at du sjekker om noe av det følgende gjelder for deg:

- Har du nylig fått blodtransfusjon eller hatt en organtransplantasjon ?
- Har du nylig gjennomført en kirurgisk prosedyre ?
- Har du gjennomgått immunterapi eller stamcellebehandling?
- Har du nå, eller har du tidligere hatt, kreft?
- Kjenner du til at du har noen celler i kroppen din som er kromosomalt unormale (f.eks. mosaikk)?
- Begynte graviditeten din som et tvillingsvangerskap, men nå er det bare ett foster?

Hvis du svarer bekreftende på noen av disse spørsmålene, må du snakke med legen din for å avgjøre om NIPT fremdeles vil være aktuell for deg.

Prøvetaking

En blodprøve vil bli tatt enten hos legen din eller hos Fürst Medisinsk Laboratorium. Prøven sendes til Juno Genetics Laboratory i Oxford, Storbritannia.

Fysiske risikoer

Bivirkninger ved blodprøvetaking er uvanlige, men kan omfatte svimmelhet, besvimelse, ømhet, blødning, blåmerker og i sjeldne tilfeller, infeksjon.

Dataoverføring til og fra utlandet

Prøven sendes til Storbritannia i avidentifisert form. Prøven vil merkes med en prøve-ID og din fødselsdato for å sikre sporbarheten. Ingen annen informasjon om deg blir utlevert.

Personvern

Testresultatene er konfidensielle. Testresultatene vil kun være tilgjengelige for deg og legen din.

Informasjon om utfallet av graviditeten

For å overvåke kvaliteten av testene, samler laboratoriet informasjon om utfallet av graviditeten etter testing. Dette er nødvendig for laboratoriets akkreditering. Laboratoriet kan derfor kontakte legen din for å få denne informasjonen. Ved å signere dette samtykket, samtykker du i at legen din kan formidle informasjon om utfallet av graviditeten din til laboratoriet.

Bekreftelse av samtykke

Ved å signere dette skjemaet, bekrefter jeg at:

1. Jeg har blitt informert om viktigheten av genetisk veiledning. Jeg har fått muligheten til å stille spørsmål og diskutere fordelene, risikoen og begrensningene med testen som skal utføres med legen/rådgiveren min.
2. Jeg har blitt informert om de tekniske testbegrensningene med legen/rådgiveren min (pålideligheten av positive og negative testresultater) og forstår at testen ikke er en diagnostisk test, men en screeningtest. Resultatet er ikke endelig, men et utgangspunkt for ytterligere tester, om nødvendig.

Jeg har blitt orientert om testens begrensninger av legen/rådgiveren min og forstår at den i sjeldne tilfeller kan gi et feil resultat (falskt positivt eller falskt negativt resultat). Jeg forstår at dersom NIPT påviser høy risiko for trisomi, vil det være nødvendig å bekrefte resultatet med ytterligere tester som morkake- eller fostervannsprøve. Før slike bekreftende undersøkelser vil det være nødvendig med ny genetisk veiledning hos spesialutdannet helsepersonell.

Jeg har mottatt, lest og forstått dette samtykket i sin helhet, og jeg kan beholde en kopi til eget bruk. Jeg forstår at informasjonen på dette skjemaet kan behandles og deles for de formålene som er beskrevet.

Pasientens navn (Store bokstaver): _____

Pasientens signatur: _____ Dato: _____

Legens navn (Store bokstaver): _____

Legens signatur: _____ Dato: _____