

## הסכמה מדעת של הנבדק/ת בדיקת הרמוני Harmony, חברת Ariosa

בדיקת Harmony הרמוני הטרום לידתית, הינה בדיקת מעבדה המבצעת אנליזה ל DNA עוברי חופשי (CfDNA) בדם האמה. אנליזה ישירה של ה-DNA החופשי המנוקה מודדת את הפרופורציה היחסית של כרומוזומים. הבדיקה מיועדת לעזור בקביעת הסיכון לטריזומיה 21 עוברית, לטריזומיה 18 עוברית ולטריזומיה 13 עוברית בנשים הנושאות הריון חד עוברי או תאומים בגיל של לפחות 10 שבועות הריון (מלאים, לפי אולטרסאונד). בהריון חד עוברי ניתן לבצע את הבדיקה גם בהריונות IVF ותרומת ביצית. בהריון עם תאומים, ניתן לבצע את הבדיקה גם בהריונות IVF (לא תרומת ביצית).

המונח "טריזומיה" מתייחס למצב כרומוזומאלי המתרחש כאשר ישנם שלושה עותקים של כרומוזום מסוים במקום שני עותקים כצפוי.

- טריזומיה 21 מתרחשת כאשר ישנו עותק עודף של כרומוזום 21, והינה הטריזומיה הנפוצה ביותר. טריזומיה 21 גורמת לתסמונת דאון ומלווה בבעיות קלות עד בינוניות בתחום האינטלקטואלי, היא יכולה לגרום לבעיות במערכת העיכול ולמומי לב קונגניטאליים. תסמונת דאון מופיעה בערך אחת ל 740 לידות.
- טריזומיה 18 מתרחשת כאשר ישנו עותק עודף של כרומוזום 18. טריזומיה 18 גורמת לתסמונת אדוארדס ומלווה בתדירות גבוהה של הפלות טבעיות. לתינוקות הנולדים עם תסמונת אדוארדס יתכנו בעיות רפואיות שונות ותוחלת חיים קצרה. תסמונת אדוארדס מופיעה בערך אחת ל-5000 לידות.
- טריזומיה 13 מתרחשת כאשר ישנו עותק עודף של כרומוזום 13. טריזומיה 13 גורמת לתסמונת פטאו ומלווה באחוז גבוה של הפלות טבעיות, לתינוקות הנולדים עם תסמונת פטאו, יתכנו מומי לב קונגניטאליים קשים ובעיות רפואיות אחרות. תוחלת חיים מעבר לשנה היא נדירה. תסמונת פטאו מופיעה בערך אחת ל-16,000 לידות.

הבדיקה אינה מיועדת או מאושרת לדיאגנוזה (אבחון). הבדיקה אינה מיועדת להריונות עם מוזאיקה, טריזומיה חלקית או טרנסלוקציה. מחקרים קליניים מראים על דיוק גבוה באיתור טריזומיות עובריות, אולם לא כל העוברים עם טריזומיה יאותרו וחלק מהעוברים התקינים יכולים לקבל תוצאות "סיכון גבוה". מומלץ, שתוצאות המראות סיכון גבוה /או אינדיקציות קליניות אחרות של בעיות כרומוזומליות, יאושרו ע"י בדיקה פולשנית כמו אמניוצינטזיס. התוצאות צריכות להיבחן כחלק ממכלול נתונים קליניים נוספים. מומלץ שהתוצאות תדווחנה במערכת הכוללת את הרופא שלך ותכלולנה ייעוץ מתאים.

בדיקת הרמוני Harmony הטרום לידתית עם XY תעריך גם את מספר כרומוזומי המין (ניתן לביצוע רק בהריון חד עוברי). את התוצאות יש להעריך במכלול של קריטריונים קליניים כוללים. מומלץ שהתוצאות ידווחו במערכת הכוללת את הרופא שלך וייעוץ מתאים.

לא תתבצעה בדגימת הדם שלי כל בדיקות קליניות נוספות מעבר לאלה אשר אושרו ע"י הרופא שלי. חברת ARIOSA Diagnostics תעביר את התוצאות אך ורק לגורם הרפואי כמופיע בעמוד הקידמי של מסמך זה או לנציגו. אלא אם כן הסמכתי גוף אחר כנדרש על פי חוק.

יש לדעת כי בחלק קטן של המקרים, כמות ה-DNA החופשי של העובר שנמצאה בדגימה איננה מספקת לביצוע הבדיקה. במקרה זה יש לקחת דגימה חוזרת, ללא כל תשלום נוסף. בחלק קטן מהמקרים לא ניתן לקבל תוצאה כלל.

שימוש הדגימות למחקר: אני מבינה שאחרי ביצוע הבדיקה, חלק מדגימת הדם שלי תישמר ללא מיגבלת זמן לצרכי מחקר ע"י

חברת Ariosa Diagnostics, ושהפרטיות שלי תשמר. כל הבדיקות שאוחסנו לצרכי מחקר ע"י חברת Ariosa Diagnostics, תשמרנה ללא כל פרט אישי מזהה. לא יודיעו לי על תוצאות מחקר. אני מבינה שלא אקבל כל תגמול כתוצאה מהמחקר על דגימות הדם שלי. אני מבינה שלא תהיה לי תועלת אישית מהמחקר הזה, אבל הוא עשוי לעזור לאנשים אחרים בעתיד. אני מבינה כי אוכל לסרב לשימוש הדגימה שלי בדרך זו ואוכל לבטל את הסכמתי למחקר ע"י התקשרות לחברת Ariosa Diagnostics. אני מבינה כי סירובי להסכים למחקר לא ישפיע על הטיפול הרפואי הסטנדרטי.

חתימתי על מסמך זה מורה כי קראתי או הקריאו לי את המידע דלעיל ואני מבינה אותו. היתה לי אפשרות לשאול שאלות ולדון בבדיקה, לרבות המטרות וסיכונים אפשריים. אני מודעת כי אוכל לקבל ייעוץ גנטי, אם ארצה, לפני שאחתום על הסכמתי זו. זהו נוהל סטנדרטי עבור רופאים לקבל הסכמה מדעת לבדיקות גנטיות.

מסמך זה תוכנן לענות על הדרישות של החוק לזכויות האזרח במדינת ניו-יורק סעיף 1-79 והחוק הכללי במדינת מסצ'וסטס פרק 111 סעיף 70G. Harmony הרמוני בדיקה טרום לידתית.

אני מבינה את מסמך ההסכמה מדעת הזה. אני נותנת את רשותי לחברת אריזוה Ariosa לבצע את בדיקת Harmony הטרום לידתית ונותנת את רשותי למעבדות זר או למי מתחנות האיסוף העובדים איתן לדגום את דגימת הדם שלי. כמו כן אני נותנת את רשותי לכך שהדגימה שלי והמידע הקליני יוכלו לשמש על בסיס אנונימי למחקרים בחברת Ariosa Diagnostics. אף מידע אישי שלי לא ישמש במחקר.

אנא סמני במקום זה אם אינך מעוניינת שדגימת הדם שלך תשמש במחקר.

פרטים בדבר המדיניות של חברת Ariosa ופרוצדורות המפקחות על פרטיות הנבדק/ת והמידע הרפואי, לרבות מידע על זכויות הנבדק/ת, ניתן למצוא באתר החברה: [www.ariosadx.com/patients](http://www.ariosadx.com/patients)

תאריך: \_\_\_\_\_ שנה/חודש/יום  
שם הנבדקת \_\_\_\_\_ שם המראיין/נת  
מס' זהות \_\_\_\_\_ חתימת המראיין/נת  
חתימת הנבדקת \_\_\_\_\_ חתימת המראיין/נת