

# PANORAMA INTERNATIONAL REQUISITION



Please place collection kit  
barcode here.

IN ENGLISH. PLEASE COMPLETE ALL FIELDS IN ENGLISH. REQUISITION FORMS SUBMITTED WITH MISSING INFORMATION MAY CAUSE A DELAY IN TURNAROUND TIME OF THE TEST.

## 1 PATIENT INFORMATION

First Name \_\_\_\_\_

Last Name \_\_\_\_\_

Date of Birth (DD/MM/YYYY) \_\_\_\_\_

Address \_\_\_\_\_

City \_\_\_\_\_

Country \_\_\_\_\_

Telephone \_\_\_\_\_

Email \_\_\_\_\_

Weight (kg) \_\_\_\_\_ Height (cm) \_\_\_\_\_

Is patient pregnant?  1st Trimester  2nd Trimester  3rd Trimester

Expected Due Date (DD/MM/YYYY) \_\_\_\_\_

Patient must be at least 9 weeks gestational age

Is this a twin, vanished twin, surrogate, or egg donor case?  Yes  No

If Yes, DO NOT submit a blood sample. We do not accept these cases.

## 2 CLINIC INFORMATION

Clinic Name \_\_\_\_\_

Telephone \_\_\_\_\_

Natera® LIMS ID \_\_\_\_\_

Ordering Clinician Name \_\_\_\_\_

## 3 SCREENING OPTIONS /

Date of Sample Collection (DD/MM/YYYY) \_\_\_\_\_

### SELECT SCREENING OPTION BELOW /

- PANORAMA PRENATAL PANEL *Chromosomes 13, 18, 21, X & Y; Triploidy*
- PANORAMA PRENATAL PANEL + 22q11.2 DELETION *Chromosomes 13, 18, 21, X & Y; Triploidy; 22q11.2 deletion*
- PANORAMA EXTENDED PANEL *Chromosomes 13, 18, 21, X & Y; Triploidy; 22q11.2 deletion PLUS four microdeletions*
- Check to add fetal sex to report (available with any screening option above)

## 4 DISPOSITION OR RETENTION OF SAMPLES /

Laboratory (Reseller) represents and confirms that the patient has given informed consent in compliance with applicable law to Natera's following sample disposition or retention policy: PATIENT UNDERSTANDS AND CONSENTS THAT: (i) her/his sample will be sent to the United States for performance of the test; (ii) Natera may retain the patient's leftover, de-identified samples to use for medical and technology advancement, research & development, product validation and quality assurance, independently or in collaboration with third-party partners, either in or outside the United States; and (iii) patient and patient's heirs will not receive any payments, benefits, or rights to any resulting products or discoveries.

## Deklaracja Świadomej Zgody

**Cel badania:** Nieinwazyjny test prenatalny Panorama jest przesiewowym testem pozwalającym badanie płodowego, pozakomórkowego DNA (cfDNA) pod kątem wystąpienia zaburzeń chromosomowych, włączając trisomie, monosomie i delecje wymienione w tabeli 1. Test Panorama umożliwi również analizę materiału pod kątem obecności chromosomu Y i określenie płci płodu. Płodowe DNA do analizy pochodzi z łożyska i w przypadku 98% ciąży jest identyczne z DNA płodu. Test można wykonać już od 9 tygodnia ciąży.

**Tabela 1 Nieprawidłowości chromosomowe i mikrodelecje badane w teście Panorama**

Trisomia 21	Dodatkowa kopia chromosomu 21 powoduje zespół Downa, który jest najczęstszą przyczyną niepełnosprawności intelektualnej uwarunkowanej genetycznie; w przebiegu zespołu Downa obserwuje się także inne przypadłości, takie jak wady serca, wady słuchu i wzroku, zaburzenia odporności i zaburzenia funkcjonowania układu pokarmowego.
Trisomia 18	Dodatkowa kopia chromosomu 18 powoduje zespół Edwardsa. Choroba objawia się ciężkim upośledzeniem umysłowym. Dzieci są obciążone uszkodzeniami mózgu, serca i innych organów. Najczęściej w przypadku tej choroby dochodzi do poronienia lub martwego urodzenia. Większość dzieci urodzonych nie przeżywa pierwszego roku życia ze względu na mnogie wady wrodzone. Dzieci, które żyją dłużej niż rok, mają poważne wady rozwojowe.
Trisomia 13	Trisomia 13 chromosomu-zespół Patau. Choroba objawia się ciężkim upośledzeniem umysłowym. Dzieci są obciążone uszkodzeniami mózgu i innych organów. Najczęściej w przypadku tej choroby dochodzi do poronienia lub martwego urodzenia. Większość dzieci urodzonych nie przeżywa pierwszego roku życia ze względu na mnogie wady wrodzone. Dzieci, które żyją dłużej niż rok, mają poważne wady rozwojowe.
Monosomia X	Choroba spowodowana brakiem jednego chromosomu X. Chorują tylko dziewczynki. Chore dziewczynki są niższego wzrostu niż rówieśniczki. Niektóre z chorych dzieci mają uszkodzenia nerek i problemy ze słuchem. Część dzieci ma drobne trudności w uczeniu się. Chore dziewczynki mogą wymagać leczenia hormonalnego we wczesnym dzieciństwie oraz w okresie dojrzewania. Kobiety z monosomią X są bezpłodne
Triploidia	Zaburzenie powodowane jest przez dodatkową kopię wszystkich chromosomów. Nieprawidłowości są często obecne w łożysku i u płodu. Często dochodzi do poronienia lub martwego urodzenia. Wśród urodzonych dzieci większość nie przeżywa 1 roku życia. Kobiety noszące dziecko z triploidią również mogą przechodzić komplikacje ciąży takie jak stany przedrzucawkowe, ciężkie nudności, krwawienia.
Delecja 22q11.2	Choroba powodowana przez utratę fragmentu 22 chromosomu. Dzieci obciążone chorobą mają lekkie (do umiarkowanego) upośledzenie umysłowe i trudności w mowie. Dzieci mają uszkodzenia serca i upośledzenie funkcji układu odpornościowego. Niektórzy ludzie z delecją 22q11.1 mogą mieć objawy autyzmu lub choroby psychicznej.
Delecja 1p36	Choroba spowodowana jest utratą fragmentu 1 chromosomu, nazywana jest również monosomią 1p36. Dzieci obciążone tą chorobą mają umiarkowane (do ciężkiego) upośledzenie umysłowe. Większość chorych dzieci ma wady serca wymagające leczenia kardiochirurgicznego. Niektóre z dzieci wymagają rehabilitacji. Około połowa chorych dzieci ma drgawki i/lub problemy behawioralne, niektóre mogą tracić wzrok i słuch.
Zespół kociego krzyku (5p-)	Zespół Cri du Chat. Choroba spowodowana jest utratą fragmentu chromosomu 5. Dzieci chore mają niższą wagę urodzeniową, problemy z oddychaniem i pobieraniem pokarmu. Często wymagają specjalnej opieki medycznej. Dzieci mają ciężkie upośledzenie umysłowe. Charakterystycznym objawem jest płacz dziecka podobny do miauczenia kota.
Zespół Angelmana (delecja 15q11.2)	Zespół Angelmana spowodowany jest utratą fragmentu chromosomu 15 pochodzącego od matki. Dzieci mające zespół Angelmana mają problem z pobieraniem pokarmu. Obserwuje się również osłabienie napięcia mięśniowego. Chore dzieci mają ciężkie upośledzenie umysłowe i problemy w poruszaniu się. U części dzieci występują drgawki i zmniejszony obwód głowy i zmniejszona objętość mózgu. Większość dzieci nie mówi.
Zespół Pradego-Willego (delecja 15q11.2)	Zespół Pradego-Willego spowodowany jest utratą fragmentu chromosomu 15 pochodzącego od ojca. Chore dzieci mają osłabione napięcie mięśniowe i problemy w pobieraniu pokarmu. Obserwuje się występowanie u chorych upośledzenie umysłowe, problemy w zachowaniu i opóźnienie rozwijania mowy i funkcji motorycznych. Dzieci z zespołem Pradego-Willego mają nadmierny apetyt co może prowadzić do otyłości i cukrzycy.

**Metoda badania:** Pobierane jest 20 ml krwi obwodowej matki, z której izoluje się genomowe DNA matki oraz wolnokrążące pozakomórkowe DNA płodu. Możliwe jest również pobranie wymazu od ojca dziecka, co może być pomocne w interpretacji wyników. Jeśli próbka ojca jest pobrana, ale DNA wskazuje, że badany nie jest ojcem dziecka, ta informacja nie będzie przekazana matce, ojcu ani lekarzowi zlecającemu. Próbka jest badana jedynie na wyżej wymienione anomalie chromosomowe.

**Opis wyniku badania:** wynik badania zostanie przesłany do jednostki zlecającej.

"**Niskie ryzyko**" tj. wynik negatywny (**prawidłowy**) oznacza, że jest bardzo małe prawdopodobieństwo występowania w u płodu którejkolwiek z badanych nieprawidłowości, ale nie daje 100 % gwarancji, że dziecko jest zdrowe.

"**Wysokie ryzyko**" tj. wynik pozytywny (**nieprawidłowy**) wymaga weryfikacji z wykorzystaniem diagnostyki inwazyjnej, ponieważ jest wysoce prawdopodobne, że płód jest dotknięty chorobą. Lekarz prowadzący powinien wytłumaczyć zasadność diagnostyki inwazyjnej oraz przedstawić przebieg oraz ryzyko związane z jej przeprowadzeniem.

**Test Panorama nie jest testem diagnostycznym i nie potwierdza obecności wcześniej wymienionych nieprawidłowości chromosomowych. Decyzja o dalszym prowadzeniu ciąży nie powinna być podejmowana jedynie na podstawie testu Panorama.**

Istnieje ryzyko, że uzyskanie wyników z pobranych próbek materiału będzie niemożliwe. W takim przypadku laboratorium może poprosić pacjentkę o ponowne pobranie materiału bez dodatkowych opłat. Istnieje prawdopodobieństwo, że z kolejnej próbki również nie uda się uzyskać wyniku jednak takie sytuacje są rzadkie.

**Ograniczenia testu i ryzyko:** Czułość i swoistość testu, czyli zgodność jego wyniku z prawdziwym stanem płodu są bardzo wysokie. Należy jednak pamiętać, że test Panorama nie jest skuteczny w 100%. Znaczy to, że nie wszystkie przypadki choroby u płodu będą wykryte w badaniu Panorama, a jeżeli ten test wykaże wysokie ryzyko choroby, w celu postawienia ostatecznej diagnozy wymagane będzie przeprowadzenie badania inwazyjnego, takiego jak np. amniopunkcja. Wynik nieprawidłowy badania może nie potwierdzić się w badaniu inwazyjnym. Test Panorama został stworzony przez przedsiębiorstwo Natera Inc. w certyfikowanym laboratorium (przez Clinical Laboratory Improvement Amendments - CLIA). Test nie jest testem diagnostycznym i nie jest zaakceptowany przed FDA (Food and Drug Administration).

**Ograniczenia:**

Test nie może być wykonany w przypadku ciąży mnogiej (bliźniaczej, trojaczej), ciąży pochodzących od dawczyni oocytu lub surogatki oraz u pacjentek, które przeszły przeszczep szpiku kostnego.

Jeśli rodzice są bliskimi krewnymi (kuzynostwo 1 linii) lub gdy pacjentka miała rodziców, którzy byli blisko spokrewnieni (kuzynostwo 1 linii), badanie może zakończyć się wynikiem 'no results' (brak wyników).

Jeśli pacjentka poddająca się badaniu jest nosicielką jednej z wymienionych mutacji (delecji), badanie nie może być wykonane.

**Zarządzanie próbką:** Laboratorium może zachować próbki DNA (genomowe DNA matki i wolnokrążące DNA płodu) i wykorzystywać ją dla celów badawczo-rozwojowych. Jeśli pacjentka nie wyraża zgody należy zgłosić pisemny sprzeciw i przesłać na adres: Sample Retention, 201 Industrial Rd, Ste. 410, San Carlos, CA 94070. Wtedy w ciągu 60 dni od wydania wyniku testu próbka zostanie zniszczona.

**Oświadczenie Pacjenta:**

Oświadczam, że zapoznałam się z informacjami o nieinwazyjnym teście prenatalnym Panorama i rozumiem jego postanowienia. Miałam możliwość, żeby zadać pytania i omówić test z moim lekarzem. Znam wiarygodność testu, ryzyko i inne alternatywne badania. Świadomie zlecam firmie Natera zbadanie próbki mojej krwi w teście Panorama pod kątem zaburzeń chromosomowych wymienionych w formularzu.

---

Imię i nazwisko pacjentki

Data

Podpis pacjentki