

BABYSEQ NIPT MA'LUMOTLI ROZILIK SHAKLI

Ushbu ma'lumot matnining maqsadi sizni BabySEQ (NIPT testi) haqida xabardor qilishdir. Sog'liq xizmatini ko'rsatishdan oldin ushbu ma'lumotni taqdim etish va roziligingizni olish bizning majburiyatimiz, siz uchun esa huquqdir. Shu sababli matnni diqqat bilan o'qib chiqishingizni, bo'sh joylarni to'ldirishingizni hamda testdan oldin yoki keyin savollar tug'ilganda ko'rsatilgan aloqa yo'llari orqali biz bilan bog'lanishingizni so'raymiz.

Bemorning Ismi-Sharifi:

Shaxsiy ID raqami:

1- BABYSEQ testi nima va qachon qilinadi?

BabySEQ – xromosoma kasalliklarini aniqlash uchun qo'llaniladigan invaziv bo'lmagan skrining testidir. Trizomiya 21 (Daun sindromi), Trizomiya 18, Trizomiya 13 kabi asosiy xromosoma kasalliklari bilan birga barcha xromosomalardagi son o'zgarishlarini aniqlashda qo'llaniladi. Kengaytirilgan panel tanlanganda qo'shimcha ravishda muayyan kattalikdan ortiq bo'lgan delesion va duplikatsiyalarni aniqlash imkonini beradi. Ba'zi xromosoma kasalliklari hayot bilan mos kelmaydi (masalan, Trizomiya 13 yoki Trizomiya 18), boshqalarida esa aqliy va jismoniy rivojlanish kechikishlari kuzatiladi. Ushbu test bir gen kasalliklarini, triploidiya, tug'ma nuqsonlar, muvozanatli o'zgarishlar va past darajadagi mozaikliklarni aniqlay olmaydi. Ammo ayrim mamlakatlarda, jumladan bizning hududimizda qarindoshlar o'rtasidagi nikoh yuqori bo'lgani sababli bir gen kasalliklari ham keng tarqalgan. Shu sababli ishlab chiqilgan BabySEQ Rare va BabySEQ XL testlarida bir gen kasalliklari bo'yicha ham tekshiruvlar o'tkaziladi. Bu panelda tekshiruv ota-ona namunalaridan amalga oshiriladi. Agar tekshiruv natijasida homila uchun xavf aniqlansa, siz va shifokoringiz bilan bog'lanilib, homiladan olingan namunada aniqlangan kasalliklar bo'yicha qo'shimcha tekshiruv o'tkaziladi. BabySEQ Rare testida SMA, Kist fibroz va Frajil X kasalliklari tekshiriladi; BabySEQ XL testida esa ota-onada tashuvchilik mavjud bo'lib, homila uchun xavf tug'dirishi mumkin bo'lgan mingdan ortiq kasallik aniqlanadi. Har ikki testda ham ota-onada mavjud bo'lmagan, faqat homilada yangi paydo bo'lgan dominant mutatsiyalar aniqlanmaydi.

Test qachon bajariladi: Ushbu testni 10-haftadan boshlab topshirish mumkin. Ammo 11-haftada shifokoringiz tomonidan bajariladigan ultratovush tekshiruvidan so'ng testni topshirish tavsiya etiladi. Agar ultratovushda ensa qalinligi homila haftasiga ko'ra yuqori chiqsa, ushbu test o'rniga invaziv diagnostik test talab qilinishi mumkin. Bunday vaziyatda markazimiz shifokorlariga murojaat qilib yordam olishingiz mumkin.

2- Test natijalari nimani anglatadi? Xato ehtimoli bormi? Testga to'liq ishonish mumkinmi?

Tibbiyotdagi barcha testlar kabi BabySEQ testining ham ma'lum darajada xato ehtimoli mavjud, natijalar qat'iy emas. Juda sezgir bo'lishiga qaramay, NIPT diagnostik emas, skrining testidir. Koryonik villus biopsiyasi (CVS), amniyosentez yoki kordosentez kabi diagnostik testlarning o'rnini bosa olmaydi. BabySEQ natijalariga ko'ra qo'shimcha tahlillar yoki testlar talab qilinishi mumkin. Texnik sabablar, ayrim onaga oid kasalliklar, homila yoki onadagi mozaiklik, organ ko'chirib o'tkazish, yaqinda olingan qon quyish, yo'qolgan egizak kabi biologik omillar tufayli ba'zi noto'g'ri manfiy yoki noto'g'ri musbat natijalar bo'lishi mumkin. Egizak yoki ko'p homilali homiladorliklarda test samaradorligi kamayadi. Triploidiya texnik sabablarga ko'ra aniqlanmaydi. Homilaga oid DNKning past bo'lishi test ishonchlilikini kamaytiradi. Onaning semirish darajasi yoki yuqori tana massasi indeksi past DNK miqdorining asosiy sabablaridan biridir.

BabySEQ Asosiy Paneli va Kengaytirilgan Panelida 3 xil natija bo'lishi mumkin:

- Yuqori xavf:** Homilada ko'rsatilgan xromosomada son o'zgarishi yoki belgilangan hududda delesion/duplikatsiya ehtimolining oshganini bildiradi. CVS yoki amniyosentez orqali tasdiqlash talab qilinadi.
- Past xavf:** Tekshirilgan kasalliklar uchun xavf, testdan avvalgi xavfga nisbatan sezilarli kamayganini anglatadi. Kamayish kasallikka qarab farq qiladi. Test natijasi past xavf bo'lsa ham, homiladorlik davomida ultratovushda anomaliya topilsa yoki boshqa shubhali holatlar bo'lsa, shifokoringiz qo'shimcha genetik tekshiruv tavsiya qilishi mumkin.
- Past homila DNK miqdori sababli natija olinmadi:** Laboratoriya DNK yetarli bo'lmagani sababli natija bera olmaganini bildiradi. Bunday holatlarda homilada xromosoma kasalligi ehtimoli biroz yuqori bo'lishi mumkin. Bu vaziyatda ikki xil yo'l taklif qilinadi.

Test natijalarini aniqroq qilish uchun ikkinchi namunadan testni takrorlash (bepul) yoki bevosita Xorion villusi namunasini (CVS) / Amniyosentez / Kordosentez qilish mumkin.

BabySEQ Rare va BabySEQ XL uchun mumkin bo'lgan test natijalari:

BabySEQ Rare va BabySEQ XL testlarida ota-onaning tashuvchi bo'lishi va homila uchun xavf tug'dirishi mumkin bo'lgan kasalliklar ota-onadan olingan qon namunalaridan tekshiriladi. Agar ushbu testlarda homila uchun xavf aniqlansa, siz va shifokoringiz bilan bog'laniladi va homiladan olinadigan namunada (CVS yoki amniyon suyuqligida) xavf aniqlangan kasalliklar tekshiriladi. BabySEQ Rare testida SMA, Kistik Fibroz va Frajl X kasalliklari tekshiriladi; BabySEQ XL da esa ota-onaning tashuvchi bo'lishi va homila uchun xavf tug'dirishi mumkin bo'lgan mingdan ortiq kasalliklar tekshiriladi. Sizga beriladigan hisobotda uch xil natija bo'ladi.

a. Ota-onada homila uchun xavf tug'dirishi mumkin bo'lgan tashuvchilik aniqlangan.

Har ikki ota-onda topilgan variantlar* va onada X xromosomida joylashgan, erkak homilada kasallik xavfi tug'diradigan variantlar hisobotda ko'rsatiladi. Bu variantlarning mavjudligi homilaning albatta kasal bo'lishini anglatmaydi. Shunday xavf oshishi aniqlansa, oilaga va shifokorga xabar beriladi va zarur bo'lsa CVS yoki amniyosentez qilinib, homilaning ta'sirlangan-ta'sirlanmaganligi tekshiriladi. Bu testlar uchun qo'shimcha to'lov olinmaydi.

b. Ota-onada homila uchun xavf tug'dirishi mumkin bo'lgan tashuvchilik aniqlanmagan.

Har ikki ota-onda homila uchun xavf tug'diradigan tashuvchilik aniqlanmagan. Bu natija chiqqanda odatiy homiladorlik kuzatuvlari tavsiya qilinadi. Ammo bu test barcha genetik kasalliklar xavfini bartaraf eta olmaydi, faqat xavfni sezilarli kamaytiradi. Bu test homilada paydo bo'ladigan yangi mutatsiyalar xavfini kamaytirmaydi.

c. Texnik sabablar tufayli yetarli DNK olinmagani uchun testni takrorlash kerak.

Olingan namunadan test uchun yetarli DNK ajratib bo'lmagan. Bu kamdan-kam uchraydigan texnik muammo bo'lib, qayta namuna olinishi talab etiladi.

Izoh: *Patogen (aniq yoki deyarli aniq kasallik sababchisi bo'lgan genetik o'zgarish) va yuqori ehtimol bilan patogen bo'lgan (95% dan ortiq ehtimol bilan kasallikka sabab bo'ladigan) variantlar hisobotda ko'rsatiladi.

3- Testga oid yana qanday ma'lumotlarni bilishim kerak?

- 3.1. Testlar uchun berilgan vaqt taxmini bo'lib, natijalar bundan qisqa yoki uzoq muddatda chiqishi mumkin.
- 3.2. Testdan keyin ortib qolgan DNK namunangiz testni tasdiqlash yoki o'qitish maqsadida muddatsiz saqlanishi mumkin. Yuqoridagi test yakunlangach, laboratoriyaga murojaat qilib qon va DNK namunangizni yo'q qilishni so'rashingiz mumkin. Shuningdek, bu istagingizni ushbu shaklning tasdiqlash qismida ko'rsatishingiz mumkin. Namunaning test tasdiqlash yoki o'qitishda ishlatilishiga ruxsat bermaslik natijaga ta'sir qilmaydi.
- 3.3. Test natijasida topilgan ayrim o'zgarishlar qo'shimcha "tashxis testlari" bilan tasdiqlanishi kerak bo'lishi mumkin. Bu holatda siz bilan bog'lanilib tegishli ma'lumot beriladi. Tavsiya qilingan qo'shimcha testlarni bajarmaslik tashxisning aniqligini kamaytirishi mumkin. Ayrim testlar qimmat bo'lishi mumkin va qo'shimcha to'lov talab qilinadi.
- 3.4. Testlarning bir qismi yoki barchasi tibbiy jihatdan zarur bo'lsa boshqa markazga yuborilishi mumkin.
- 3.5. Kamdan-kam hollarda ikkinchi namuna topshirishingiz talab qilinishi mumkin. Natija olinmasa test qayta bajarilishi mumkin.
- 3.6. Namunangiz markazimizda olinmay, kuryer yoki pochta orqali yuborilgan bo'lsa, markazga yetib kelganida sizga xabar beriladi. Xabarda to'lov ma'lumotlari ham beriladi. To'lovni amalga oshirib, tasdiqni ulashganingizdan so'ng ish boshlanadi. Bu vaqt ichida namuna markazimizda xavfsiz saqlanadi.
- 3.7. To'lovni qilganingizdan keyin testdan voz kechsangiz, testning qaysi bosqichda ekaniga qarab, shu paytgacha bo'lgan xarajatlar chegirilgan holda qolgani qaytarilishi mumkin. Ammo testning katta qismi bajarilgan bo'lsa, qaytarish imkoni bo'lmaydi.
- 3.8. Testlardan olingan ayrim ma'lumotlar ilmiy yoki etik sabablarga ko'ra hisobotga kiritilmasligi mumkin.
- 3.9. Test natijalaringiz Intergen yozuvlarida saqlanadi.
- 3.10. Namunangiz Intergen tomonidan olinmagan bo'lsa, uning to'g'ri olinishi, sifatiga doir mas'uliyat Intergenga tegishli emas.
- 3.11. Markazimiz shifokorlari agar sizning shifokoringiz so'rgan test o'rniga boshqa test ko'proq foyda berishini aniqlasa, sizga yoki shifokoringizga xabar berib, mos deb topilgan testni tavsiya qilishi mumkin. Tibbiy jihatdan ma'qul bo'lmagan testlarni markazimiz rad etish huquqiga ega.

3.12. So'rov bo'yicha test natijangiz sizga WhatsApp, Gmail, Hotmail kabi aloqa yo'llari orqali yuborilishi mumkin. Biroq bu kabi ilovalar xorijda joylashganini, ya'ni yuborilgan xabar xorijdagi serverlarga yetib borishini va ma'lumotlarning chet elga uzatilishini ma'lum qilamiz. Ushbu ilovalar egalarining ma'lumot maxfiyligini ta'minlashi bizning nazoratimizda emas. Ularning maxfiylik siyosatini o'z rasmiy saytlaridan ko'rishingiz mumkin.

3.13. Litsenziyaga ega tibbiy muassasa sifatida genetik test o'tkazish uchun shaxsni tasdiqlovchi, aloqa, sog'liq va genetik ma'lumotlarni olishimiz zarur. Biz ushbu ma'lumotlarni maxfiy saqlaymiz va himoya qilamiz. Ruxsatingiz yoki huquqiy majburiylik bo'lmaguncha ma'lumotlaringiz uchinchi shaxslar yoki tashkilotlar bilan bo'lishilmaydi. Agar rozilik bildirsangiz, shaxsiy ma'lumotlaringizni anonim shaklga keltirgan holda, shaxsiy hayot daxlsizligi va shaxsiy huquqlaringizni saqlagan holda ilmiy ishlarda foydalanishimiz mumkin. 6698-sonli Shaxsiy Ma'lumotlarni Himoya Qilish Qonunining 11-moddasiga ko'ra: Shaxsiy ma'lumotlaringiz qayta ishlanayotgan-yo'qligini bilish, qayta ishlangan bo'lsa, bu haqda ma'lumot talab qilish, qayta ishlash maqsadini bilish va bu maqsadga muvofiq ishlatilayotganini tekshirish, ma'lumotlarning kimlarga (yurt ichida yoki tashqarisida) uzatilganini bilish, noto'g'ri yoki kamchilik bo'lsa tuzatishni talab qilish, 7-modda asosida o'chirilishini so'rash, ushbu jarayonda uchinchi shaxslarga ma'lum qilinishini talab qilish, faqat avtomatlashtirilgan tizim asosida tahlil qilinib sizga qarshi natija chiqsa bunga e'tiroz bildirish va ma'lumotlaringiz qonunga xilof ravishda ishlatilsa zarar qoplanishini talab qilish huquqiga egasiz. Murojaatlaringiz 30 kun ichida ko'rib chiqiladi.

3.14. Laboratoriya yopilishi, sotilishi yoki birlashtirilishi holatida bemor namunalari va yozuvlarining saqlanishi hamda butunligi "Namuna Saqlash Muddatlari Ro'yxati" va "Yozuvlarni Saqlash Muddatlari Ro'yxati"ga ko'ra amaldagi qonunchilik va Sog'liqni Saqlash Vazirligi talablari asosida ta'minlanadi. Markaz yopilishi, sotilishi yoki birlashtirilishi holatida bemorlar, tashkilotlar yoki shifokorlarga yozma yoki og'zaki xabar beriladi. So'ngra namuna va yozuvlarning xavfsiz ko'chirilishi va saqlanishi biz tomonidan ta'minlanadi.

ROZILIK SHAKLLARI

1- Genetik Test Rozilik Shakli (Bemor tomonidan to'ldiriladi.)

"Genetik test haqida ma'lumotnoma bilan tanishdim. Shifokorim test haqida og'zaki tushuntirish berdi, savollarimga javob oldim, yozma ma'lumotni o'qish uchun yetarli vaqt berildi. Testning maqsadi, natijalari, ishonchligi, hisobot muddati va shaxsiy ma'lumotlarimning qayta ishlanish jarayonlarini tushundim."

Hurmatli Bemor; yuqoridagi bayonotga ko'ra, namunangizda genetik testni ma'lumotnomada ko'rsatilgan shartlarda o'tkazishga rozilik bildirayotgan bo'lsangiz, pastdagi bo'sh joyga "TEST O'TKAZILISHIGA ROZILIK BILDIRAMAN" deb yozing.

(Biotibbiyot Shartnomasining 5-moddasi, Konstitutsiyaning 17-moddasi va Bemor Huquqlari Nizomining 5-moddasiga ko'ra tibbiy aralashuv faqat ma'lumotga asoslangan rozilikdan keyin amalga oshiriladi. Shuning uchun rozilik bermasangiz testni o'tkazishimiz mumkin emas.)

2- Tibbiy Zaruriyat Tug'ilganda Qo'shimcha Test Rozilik Shakli (Bemor tomonidan to'ldiriladi.)

Hurmatli Bemor; ma'lumotnomada tushuntirilganidek, genetik tadqiqotlarda tashxis qo'yish uchun zarur bo'lsa qo'shimcha testlar bajarilishi yoki jarayon davomida boshqa test zarurligi baholanadi. Buni qabul qilsangiz, pastdagi katakchalardan "Qabul qilaman" deganini belgilang. Qo'shimcha testlarni qabul qilmasangiz, "Qabul qilmayman" belgilang. Qo'shimcha testlardan bosh tortish tashxis natijasining kamayishiga olib kelishi mumkin. Qo'shimcha testlar pullik bo'lsa, jamoamiz sizni oldindan xabardor qiladi.

☐ Qabul qilaman.

☐ Qabul qilmayman.

3- Ilmiy Tadqiqot Rozilik Shakli (Bemor tomonidan to'ldiriladi.)

Hurmatli bemorimiz, Intergen Genetik Kasalliklarni Baholash Markazi sifatida, sog'liqni saqlashni rivojlantirish maqsadida bizga taqdim etgan sog'liq va genetik ma'lumotlaringizni anonim holga keltirgan holda ilmiy tadqiqotlarda foydalanishimiz mumkin. Ushbu jarayonda shaxsiy hayot daxlsizligi hamda ma'lumotlaringizni himoya qilish uchun barcha zarur choralarini ko'ramiz. Shuning uchun, ma'lumotlaringizni ilmiy tadqiqotlarda ishlatishga rozilik bildirish-bildirmasligingizni quyidagi katakchalardan birini belgilab ko'rsating:

☐ Roziman. ☐ Rozimasman.

4- Tahlil Natijalarini Yuborish Rozilik Shakli (Bemor tomonidan to'ldiriladi.)

Hurmatli bemorimiz, tahlil natijalaringizni sizga yetkazishda foydalanishimizni istagan usulni belgilang. Ma'lumotlaringiz o'zgarganda bizga imkon qadar tez xabar bering. Hisobotingizni shifokoringizga/yo'llagan muassasaga yuborilishini istamasangiz, quyida ko'rsating. Serverlari xorijda joylashgan Whatsapp, Gmail va boshqa xorijiy ilovalardan foydalanilganda, sizning shaxsiy ma'lumotlaringiz qanday qayta ishlanishi haqida quyidagi ma'lumotni taqdim etamiz. Markazimizga xorijiy ilovalar orqali xabar yoki elektron pochta yuborilganda, undagi shaxsiy ma'lumotlaringiz (shaxsingiz, aloqa, sog'liq, genetik ma'lumotlar va boshqalar) biz tomonidan maxfiy saqlanadi va qonuniy talab bo'lmasa uchinchi shaxslarga berilmaydi. Biroq, bu ilovalar orqali xabar yoki elektron pochta yuborilishi, ma'lumotlaringiz ushbu ilovalarni ishlab chiqqan xorijdagi kompaniyaga ham yetib borishi, ya'ni ma'lumotlaringizni chet elga uzatish deganidir. Bu holda ilovalar tomonidan olingan ma'lumotlarning maxfiyligi Markazimiz nazoratida bo'lmaydi.

☐ Telefonimga xabar ilovasi orqali yuborilsin.

Tahlil yuboriladigan telefon raqami:

Foydalaniladigan xabar ilovasi: ☐ Whatsapp ☐ BiP ☐ Boshqa ilovalar: (Xorijiy ilovalarda ma'lumotlarning chet elga uzatilishi mumkin.)

☐ Elektron pochtaga yuborilsin. Elektron pochta manzili: (Xorijiy pochta xizmatlarida ma'lumotlarning chet elga uzatilishi mumkin.)

☐ Boshqa:

Tahlil natijalarim quyidagi shaxslar bilan bo'lishilishini tasdiqlayman:

Ismi Familiyasi:

Akrabalik darajasi:

Yuqoridagi ma'lumotnoma va rozilik shakli Intergen va Bemor o'rtasida, Intergen tomonidan ko'rsatiladigan xizmatning shartlari va bemorning bunga ongli ravishda roziligini tasdiqlash maqsadida imzolangan.

BEMOR Familiyasi, ismi: Sana: Imzo: Muhr:	INTERGEN NOMIDAN Familiyasi, ismi: Sana: Imzo: Muhr:
---	--