

Žádost a informovaný souhlas s kryotransferem embrya po preimplantačním genetickém testování aneuploidií (PGT-A) s pozitivním výsledkem chromozomální mozaiky nebo segmentální aneuploidie

Klientka – titul, jméno a příjmení:	Rodné číslo (číslo pojištěnce):
Datum narození: (není-li rodné číslo)	Kód zdravotní pojišťovny:
Adresa trvalého pobytu klientky: (případně jiná adresa)	PSČ:

Klient – titul, jméno a příjmení:	Rodné číslo (číslo pojištěnce):
Datum narození: (není-li rodné číslo)	Kód zdravotní pojišťovny:
Adresa trvalého pobytu klienta: (případně jiná adresa)	PSČ:

Název výkonu

Kryotransfer embrya po preimplantačním genetickém testování aneuploidií (genových mutací) (PGT-A) s pozitivním výsledkem chromozomální mozaiky nebo segmentální aneuploidie.

Povaha výkonu

Preimplantační genetické testování aneuploidií (dále PGT-A) u embryí je laboratorní metoda zaměřená na ověření správného počtu vyšetřovaných chromozomů. Účelem PGT-A je vybrat k embryotransferu tzv. euploidní embryo, tedy takové, u kterého nebyla prokázána abnormalita v počtu nebo struktuře vyšetřovaných chromozomů, případně částí chromozomů.

Za určitých okolností se však pár může rozhodnout k transferu mozaicistního embrya (tj. embrya s chromozomovou chybou v mozaice) nebo embrya se segmentální aneuploidií (tj. embrya s chromozomovou chybou), a to zejména tehdy, když:

- a) pár nemá žádná embrya označena jako euploidní a má pouze embrya mozaicistní, nebo se segmentální aneuploidií a/nebo
- b) páru již byla postupně přenesena všechna euploidní embrya, aniž došlo k otěhotnění, zbývají kryokonzervována pouze embrya mozaicistní nebo se segmentální aneuploidií.
- c) vyšetření opakované biopsie embrya se segmentální aneuploidií nepotvrdilo původní nález a bylo vyhodnoceno jako euploidní, nebo na výslovné přání páru i bez vyšetření opakované biopsie daného embrya.
- d) a zároveň platí, že pár není ze závažných důvodů schopen anebo si vysloveně nepřeje provedení dalšího IVF cyklu za účelem zisku dalších embryí.

Embryo s aneuploidií (chromozomovou chybou) v mozaice (embryo mozaicistní)

Jako mozaicistní kategorizujeme embrya, u kterých byla v odebraném vzorku přítomna více než jedna buněčná linie. Nejčastěji nalézáme jak buňky s odchylkou, tak i buňky s normálním počtem chromozomů. Mozaicistní embrya jsou za určitých okolností schopna se vyvinout ve zdravý plod, neboť se mohou abnormálních (aneuploidních) buněk zbavit mechanismy selekce a programované buněčné smrti – apoptózy. Ve vývoji pak pokračují pouze buňky chromozomálně normální (euploidní). U části mozaicistních embryí ale nedojde k dostatečné eliminaci abnormálních buněk, anebo mohou převládnout buňky aneuploidní.

Po přenosu mozaicistního embrya lze očekávat výrazně nižší podíl implantovaných embryí, výrazně nižší podíl klinických těhotenství a současně vyšší riziko potratu plodu nežli po transferu embrya euploidního.

Embryo se segmentální aneuploidií (chromozomovou chybou)

Pokud je přítomna odchylka pouze části chromozomu, jedná se o segmentální aneuploidii. U takových embryí má za určitých okolností význam provést jejich opakovanou biopsii (rebiopsii) a reanalýzu. V případě detekce segmentální aneuploidie u embrya se dle nejnovějších studií ukazuje, že přibližně u poloviny embryí se tento nález ve zbytku embrya nevyskytuje, a jedná se tedy ve své podstatě o embrya mozaicistní, kde byla segmentální aneuploidie zachycena pouze v buňkách odebraných k vyšetření. Odebrání druhého vzorku (opakovaná biopsie embrya) a jeho vyšetření je v případě segmentální aneuploidie velmi dobrým prediktorem její přítomnosti ve zbytku embrya (spolehlivost >90 %).

Transfer embrya s mozaikou nebo segmentální aneuploidií

Po transferu mozaicistního embrya nebo embrya se segmentální aneuploidií nelze vyloučit riziko závažné vývojové vady slučitelné s dalším vývojem embrya a plodu, a taková vada nemusí být vždy znatelná pomocí neinvazivních metod prenatální diagnostiky. Proto je v každém těhotenství po přenosu takového embrya doporučeno genetické poradenství a invazivní prenatální diagnostika.

Účel výkonu

Kryoembryotransfer embrya, u kterého byla pomocí metod preimplantačního genetického testování prokázána chromozomální mozaika nebo segmentální aneuploidie.

Předpokládaný prospěch výkonu

Otěhotnění po transferu mozaicistního embrya nebo embrya se segmentální aneuploidií.

Alternativa výkonu

Neprovedení transferu mozaicistního embrya nebo embrya se segmentální aneuploidií. Nový IVF cyklus.

Následky výkonu

Otěhotnění po transferu mozaicistního embrya nebo embrya se segmentální aneuploidií nebo k těhotenství nedojde.

Možná rizika zvoleného výkonu

Výrazně nižší podíl klinických těhotenství. Riziko spontánního potratu. Riziko závažné vývojové vady slučitelné s dalším vývojem embrya a plodu. Narození dítěte s genetickým postižením.

Souhlas:

pozn. Vaší odpověď zakroužkujte:

Žádáme o transfer embrya s chromozomální mozaikou nebo segmentální aneuploidií..	ANO	NE
Byli jsme seznámeni se stupněm rizika transferu konkrétního mozaicistního embrya/embrya se segmentální aneuploidií. Mezi tato rizika patří vyšší pravděpodobnost, že se embryo neimplantuje, vyšší riziko samovolného potratu, riziko vývoje plodu s chromozomovou vadou.	ANO	NE
Přesto, že se v posledních letech výrazně vyvíjí neinvazivní techniky prenatální diagnostiky z krve těhotné ženy (NIPT), byli jsme seznámeni s tím, že v případě těhotenství po transferu mozaicistních embryí či embryí se segmentální aneuploidií není neinvazivní testování postačující a metodou volby je invazivní vyšetření plodu (odběr plodové vody) a následné genetické testování. Byli jsme informováni o riziku odběru plodové vody, které představuje zvýšení rizika samovolného potratu o cca 0,3 %.	ANO	NE
Byli jsme rovněž seznámeni s tím, že je vysoce rizikové transferovat embrya, pokud detekovaná odchylka zahrnuje chromozomy 13, 18, 21 a X a Y, tedy některý ze skupiny chromozomů, jejichž aneuploidie jsou slučitelné s donošením a porodem plodu, a přitom způsobují závažné vývojové vady. Každý takový jednotlivý případ je vždy cíleně konzultován s klinickým genetikem.	ANO	NE

Byli jsme také seznámeni s tím, že v případě závažného genetického postižení u plodu můžeme požádat o umělé ukončení těhotenství do konce 24. týdne těhotenství.	ANO	NE
Byli jsme informováni a jsme si vědomi toho, že i po provedení preimplantačního genetického testování a transferu vyšetřeného embrya, nemusí dojít ke vzniku gravidity a k porodu.	ANO	NE
Bylo nám poskytnuto poradenství o metodách PGT-A o podstatě výsledku chromozomové mozaiky/segmentální aneuploidie u embrya a měli jsme možnost položit doplňující otázky ohledně nálezu u embrya i ohledně tohoto souhlasu.	ANO	NE
Vše nám bylo sděleno a vysvětleno jasně a srozumitelně. Všem těmto vysvětlením a informacím, které nám byly lékařem sděleny a vysvětleny, jsme porozuměli.	ANO	NE
Měli jsme možnost vše si řádně, v klidu a v dostatečném čase zvážit a měli jsme možnost klást doplňující otázky, které nám byly lékařem zodpovězeny. Na tyto naše dotazy jsme dostali jasnou a srozumitelnou odpověď.	ANO	NE

Prohlášení:

Na základě těchto informací žádáme o transfer mozaicistního embrya/embrya se segmentální aneuploidii a současně potvrzujeme, že jsme přečetli tento formulář nebo nám byl přečten.

Potvrzujeme, že jsme byli poučeni o navržených postupech v prenatální diagnostice plodu v případě gravidity, a to o ultrazvukovém vyšetření plodu ve 12.-13. týdnu gravidity, o odběru plodové vody v 15.-20. týdnu gravidity a o ultrazvukovém vyšetření plodu na detekovatelné vývojové vady ve 21.-22. týdnu gravidity.

Žádost o transfer mozaicistního embrya/embrya se segmentální aneuploidii pro provedení PGT-A činíme s vědomím všech rizik podle své pravé, vážné a svobodné vůle bez jakékoliv tísně a toto stvrzujeme svými vlastnoručními podpisy.

Ověření podpisů:

Datum	Hodina	Podpis klientky	Za CAR ověřil	Dle dokladu

Datum	Hodina	Podpis klienta	Za CAR ověřil	Dle dokladu

Datum	Jméno a příjmení lékaře, který podal informaci	Podpis lékaře, který podal informaci