

## ПРЕАМБУЛА

### Порядок заключения Договора, стороны Договора

1. В соответствии со ст. 435, п. 2 ст. 437 ГК РФ данный документ является публичной офертой, направляемой Акционерным обществом «Ферст Генетикс» (далее — «Организация», «Исполнитель»), в лице генерального директора Кузнецова Николая Александровича, действующей на основании Устава, в адрес неограниченного круга физических лиц, о намерении заключить Договор на оказание услуг в соответствии с Приложением № 1 к договору на условиях, описанных ниже (далее — «Договор-оферта»).
2. Сторонами Договора являются Организация и правоспособное и дееспособное физическое лицо, акцептовавшее Договор-оферту (далее — «Заказчик») действующее в своих интересах.
3. Ознакомление Заказчика с Договором-офертой осуществляется путем размещения действующей ее редакции на Сайте по адресу: <https://www.f-genetics.com/>.
4. Принимая условия настоящей Оферты, Заказчик в соответствии с ч. 1 ст. 18 Федерального закона «О рекламе» дает свое согласие на получение сообщений информационного и рекламного характера, посредством рассылки по sms и e-mail. Заказчик вправе отозвать свое согласие на получение сообщений информационного и рекламного характера, путем обращения к Организации по адресу, указанному в Разделе 8 Договора-оферты.
5. Внимательно ознакомьтесь с текстом настоящей оферты, и, если вы не согласны с каким-либо ее пунктом, вам предлагается воздержаться от использования предлагаемых Услуг.
6. Полным и безоговорочным принятием (Акцептом) условий настоящей Оферты считается осуществление Заказчиком конклюдентных действий в виде осуществления платежа в счёт оплаты за оказание услуг. Акцепт настоящей Оферты означает в том числе предоставление Заказчиком согласия на обработку персональных данных и передачу сведений, составляющих врачебную тайну, а также Информированного согласия на виды медицинских вмешательств, в том числе включенные в Перечень определённых видов медицинских вмешательств, на которые граждане дают информированное согласие при выборе врача и медицинской организации для получения первичной медико-санитарной помощи, а также с тем, что Заказчик ознакомлен и согласен с условиями Договора-оферты, размещенного на сайте по ссылке <https://www.f-genetics.com/>.
7. Договор-оферта считается заключенным в письменной форме (в электронном виде) на основании положений п. 3 ст. 434, п. 3 ст. 438 ГК РФ (письменная форма договора считается соблюденной, если предложение заключить Договор-оферту, размещенное на сайте по ссылке <https://www.f-genetics.com/>, принято путем его акцепта, совершенного конклюдентными действиями).
8. Договор-оферта может быть в любое время в одностороннем порядке изменен Организацией при условии, если лицо, заинтересованное в получении Услуг, не акцептовало Договор-оферту, действующую на дату таких изменений. Изменения, внесенные в Договор-оферту Организацией, вступают в силу с момента опубликования на сайте — <https://www.f-genetics.com/>

# Договор-оферта на оказание услуг

г. Москва

## Термины и определения

В настоящем договоре-оферте, если из контекста не следует иное, нижеприведенные термины имеют следующие значения и являются её составной неотъемлемой частью:

- 1) **Договор** — Договор-оферта на оказание услуг Исполнителем Заказчику, заключается посредством акцепта Договора-оферты, совершенного путём осуществления Заказчиком платежа в счет оплаты Услуг по Договору-оферте. Договор заключается в целях получения Заказчиком услуг, в соответствии с Приложением № 1, используя биоматериал, предоставленный Заказчиком (далее – «Услуги»).  
Договор считается заключенным в письменной форме на основании положений п. 1 ст. 434, п. 3 ст. 438 ГК РФ. Неотъемлемой частью Договора являются Информированное согласие, на которое Заказчик дает согласие, Согласие на обработку персональных данных и передачу информации, составляющей врачебную тайну, иные документы.
- 2) **Заказчик** или **Потребитель** — Дееспособное физическое лицо, старше восемнадцати лет, достигшее возраста, необходимого в соответствии с законодательством Российской Федерации для заключения Договора, заключающий настоящий договор для себя лично или являющееся законным представителем недееспособного или ограниченно дееспособного лица (родитель, опекун или попечитель) (далее – «представитель Заказчика»), акцептовавшее Договор, размещенный в сети интернет по адресу: <https://www.f-genetics.com/>  
Потребитель, получающий платные медицинские услуги, является пациентом, на которого распространяется действие Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».
- 3) **Исполнитель** — Акционерное общество «Ферст Генетикс» (ИНН 7725323844 ОГРН 1167746676680, расположенное по адресу: 121205, г. Москва, территория Инновационного центра Сколково, Большой бульвар, д.42, стр. 1, пом. 619), в лице Генерального директора Кузнецова Николая Александровича, действующего на основании Устава. Исполнитель вправе по своему усмотрению привлекать к оказанию услуг иные организации, имеющие соответствующие лицензии (при необходимости), в соответствии с требованиями действующего законодательства Российской Федерации.
- 4) **Заключение** — документ, содержащий в себе информацию о проведенном обследовании и его результатах.
- 5) **Услуга** — действие, осуществляемое Исполнителем по медико-генетическому консультированию Заказчика по результату проведенного неинвазивного пренатального скрининга First Test/First Test Medium/First Test Light/First Test 21 (исходя из выбора Заказчика) используя биоматериал Заказчика, с последующим анализом полученных результатов и предоставление Заказчику Заключения.
- 6) **Результат оказания Услуги** — подготовленное Исполнителем Заключение посредством исследования биоматериала, предоставленного Заказчиком, в котором определены риски развития генетических аномалий у плода.
- 7) **Оператор персональных данных** — Акционерное общество «Ферст Генетикс» (ИНН 7725323844 ОГРН 1167746676680, расположенное по адресу: 121205, г. Москва, территория Инновационного центра Сколково, Большой бульвар, д.42, стр. 1, пом. 619).
- 8) **«Сайт Исполнителя»** или **«Сайт»** — электронный информационный ресурс Исполнителя, размещенный в сети интернет по адресу <https://www.f-genetics.com/>, предоставляющий Заказчику информацию об услугах Исполнителя, обеспечивающий оказание Услуги, включая оформление и оплату заказа на оказание услуги.
- 9) **«Лаборатория Исполнителя»** — помещение, приспособленное для исследования биоматериала, расположенное по адресу: 121205, г. Москва, территория Инновационного центра Сколково, Большой бульвар, д.42, стр. 1, пом. 619.

## 1. Предмет договора

- 1.1. По настоящему Договору Исполнитель оказывает Заказчику услуги в соответствии с Приложением № 1 к настоящему Договору, а Заказчик обязуется принять и оплатить Услуги, оказанную Исполнителем.
- 1.2. Основанием для оказания услуг после присоединения Заказчика к настоящему Договору является:
  - Поступление на счет Исполнителя оплаты стоимости Услуги, определенной в соответствии с п. 3.3 настоящего Договора (по запросу Исполнителя Заказчик обязан предоставлять документы/сведения об осуществлении такой оплаты с целью её идентификации);
  - Передача Исполнителю от Заказчика биоматериала для исследования (далее — «Образец»).Сторонами согласовано, что транспортировка Образца обеспечивается силами Исполнителя / иных лиц, с кем у Исполнителя заключен Договор транспортировки. Исполнитель несет ответственность за качественную, оперативную и правильную доставку.
- 1.3. Прием Образца осуществляется по адресу г. Москва, Сколково, Большой бульвар, д. 42, стр. 1, пом. 619, время приема Образца определяется Сторонами.
- 1.4. В процессе выполнения настоящего Договора Исполнитель имеет право привлечь третьих лиц без согласия Заказчика. При этом Исполнитель несет перед Заказчиком ответственность за действия указанных третьих лиц как за свои собственные.
- 1.5. Акцептовав настоящий Договор, Заказчик соглашается с порядком оказания услуг дистанционным способом, в том числе с каналами передачи информации и их защитой, Заказчик ознакомлен с обработкой персональных данных, информированным согласием, размещенными на официальном сайте Исполнителя (<https://www.f-genetics.com/>). При акцепте настоящего Договора, все приложения к нему считаются подписанными и имеют с Договором одинаковую юридическую силу.
- 1.6. Исполнитель осуществляет медицинскую деятельность на территории инновационного центра «Сколково» на основании разрешения № 008 от 14.12.2018 г. выданного Некоммерческой организацией Фонд развития Центра разработки и коммерциализации новых технологий (Фонд «Сколково»).
- 1.7. Медицинская помощь при предоставлении платных медицинских услуг организуется и оказывается:
  - в соответствии с положением об организации оказания медицинской помощи по видам медицинской помощи, которое утверждается Министерством здравоохранения Российской Федерации;
  - в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, утверждаемыми Министерством здравоохранения Российской Федерации, обязательными для исполнения на территории Российской Федерации всеми медицинскими организациями;
  - на основе клинических рекомендаций;
  - с учетом стандартов медицинской помощи, утверждаемых Министерством здравоохранения Российской Федерации (далее — стандарт медицинской помощи).
- 1.8. Платные медицинские услуги должны соответствовать номенклатуре медицинских услуг, утверждаемой Министерством здравоохранения Российской Федерации, и могут предоставляться в полном объеме стандарта медицинской помощи либо в виде осуществления отдельных консультаций или медицинских вмешательств, а также в объеме, превышающем объем выполняемого стандарта медицинской помощи, по письменному согласию Заказчика. Платные медицинские услуги предоставляются при наличии информированного добровольного согласия Заказчика (законного представителя Заказчика), данного в порядке, установленном законодательством Российской Федерации об охране здоровья граждан.
- 1.9. Стороны установили, что целью получения Услуги Заказчиком является определение рисков хромосомных аномалий плода.

## 2. Обязательства Сторон

- 2.1. Исполнитель обязуется:
  - 2.1.1. После поступления от Заказчика оплаты полной стоимости Услуги, определенной в соответствии с п. 1.1 настоящего договора, а также получения Образца Заказчика, оказать Заказчику Услуги, определенную Договором в срок, установленный в Приложении № 1.
  - 2.1.2. Оказать Услуги надлежащего качества в сроки, установленные настоящим Договором.
  - 2.1.3. Предоставить Заказчику Результат оказания Услуги по электронной почте, указанной при присоединении к Договору (как указано в п. 8.2 Договора), либо по отдельному письменному запросу на электронную почту:

[info@f-genetics.com](mailto:info@f-genetics.com) – почтовым отправлением по реквизитам, указанным Заказчиком при присоединении к Договору.

- 2.1.4. Соблюдать режим конфиденциальности информации, полученной от Заказчика.
- 2.2. Заказчик обязуется:
  - 2.2.1. Оплатить стоимость Услуги, по реквизитам, указанным в п. 8.1 настоящего Договора, либо с помощью платежной карты на официальном сайте [www.f-genetics.com](http://www.f-genetics.com), указав в форме для оплаты свои фамилию, имя, отчество, паспортные данные, адрес электронной почты и телефон для связи. В назначении платежа должна быть указана услуга, которая должна быть оказана п. 1.1 Договора;
  - 2.2.2. По запросу Исполнителя предоставлять дополнительную информацию, необходимую для оказания услуг по настоящему Договору.
  - 2.2.3. Ознакомившись и принимая условия настоящего Договора, на сайте [f-genetics.com](http://f-genetics.com), поставить галочку напротив строки «Принимаю условия договора и условия информированного согласия» и нажать кнопку «Оплатить» в соответствующем поле.
  - 2.2.4. Предоставить Исполнителю данные предварительных исследований и консультаций специалистов, проведенных вне медицинской организации Исполнителя (при их наличии), а также сообщить все известные сведения о состоянии своего здоровья, в том числе об аллергических реакциях на лекарственные средства, о заболеваниях и иных факторах, которые могут повлиять на ход лечения.
- 2.3. Заверение Заказчика:
  - 2.3.1. Заказчик гарантирует, что ему известно содержание услуги и он до передачи Образца изучил все документы, размещенные на сайте [f-genetics.com](http://f-genetics.com).
  - 2.3.2. Заказчик гарантирует, что адрес электронной почты, указанный при присоединении к договору (как указано в п. 8.2 Договора) является надлежащим адресом, по которому Исполнитель может направлять документы, связанные с заключением, изменением, выполнением настоящего Договора.
  - 2.3.3. Заказчик гарантирует, что при передаче биоматериалов подпишет документы по форме Приложение № 2, 3 к настоящему Договору и заполнит в них данные, соответствующие действительности.
  - 2.3.4. Заказчик гарантирует, что Исполнитель довел информацию об оказываемой услуге, в соответствии с ст. 8-10 Закона РФ от 7 февраля 1992 г. № 2300-1 «О защите прав потребителей».
  - 2.3.5. Заказчик гарантирует, что ему известен адрес, в том числе адрес электронной почты, по которым Исполнитель принимает обращения (жалобы) и требования, указанные в Разделе 8 настоящего Договора.

### **3. Стоимость услуг и порядок расчетов и приемки**

- 3.1. Началом оказания услуги считается момент доставки Образца в Лабораторию Исполнителя, после поступления денежных средств, указанных в п. 3.3 настоящего Договора.
- 3.2. Датой окончания оказания услуги Исполнителем считается дата направления Заказчику Заключения по электронной почте, указанной при присоединении к Договору, что также приравнивается к направлению акта оказанных услуг. Направление отдельного акта оказанных услуг не требуется.  
В случае не направления Заказчиком мотивированного уведомления, указанного в п. 3.7 настоящего Договора Исполнителю в течение 5 (пяти) календарных дней, услуги считаются принятыми без замечаний.
- 3.3. Стоимость услуг Исполнителя определяются Приложением № 1 (дополнительными соглашениями) к настоящему Договору. Медицинские услуги не облагаются НДС в соответствии с подпунктом 2 пункта 2 статьи 149 главы 2 «Налог на добавленную стоимость» Налогового кодекса Российской Федерации.
- 3.4. Договором устанавливается полная предоплата стоимости Услуги, указанной в п. 3.3 Договора, что подразумевает оплату Услуги Заказчиком лично в полном объеме.
- 3.5. Стоимость Услуги, оплаченной и оказываемой в соответствии с настоящим Договором, не подлежит изменению в течение всего срока действия настоящего Договора.
- 3.6. В случае, если качество Образца не позволит оказать Услугу, Исполнитель вправе расторгнуть Договор в одностороннем порядке уведомив Заказчика по реквизитам указанным в Разделе 8 Договора.
- 3.7. В случае письменного отказа Заказчика от оказания Услуги, в любое время до начала оказания Услуги, с Заказчика удерживается сумма фактически понесенных Исполнителем расходов. Остаток стоимости Услуги возвращается Заказчику в течение 10 (десяти) рабочих дней на основании его письменного заявления с указанием в нем реквизитов для перечисления.
- 3.8. В случае наличия у Заказчика претензий о надлежащем качестве, оказанных Исполнителем услуг, Заказчик в течение

5 (пяти) календарных дней с момента отправления документов в соответствии с п. 3.2 настоящего Договора, направляет Исполнителю мотивированное уведомление по адресу электронной почты, указанному в п. 8.1. настоящего Договора. В уведомлении должны быть указаны причины ненадлежащего качества оказанных услуг и представлены доказательства ненадлежащего качества оказанных услуг.

- 3.9. На предоставление платных медицинских услуг может быть составлена смета, при этом она является неотъемлемой частью настоящего договора.
- 3.10. В целях защиты прав потребителя Исполнитель по обращению Потребителя выдает следующие документы, подтверждающие фактические расходы Потребителя на оказанные медицинские услуги:
- копию договора с приложениями и дополнительными соглашениями к нему (в случае заключения);
  - справку об оплате медицинских услуг по установленной форме.

#### **4. Ответственность Сторон**

- 4.1. Стороны несут ответственность за неисполнение, либо за ненадлежащее исполнение своих обязательств в соответствии с действующим законодательством Российской Федерации и условиями настоящего Договора.
- 4.2. В случае неисполнения или ненадлежащего исполнения обязательств Исполнителем Заказчик вправе требовать, а Исполнитель будет обязан возместить Заказчику причиненные убытки в пределах реального ущерба.
- 4.3. Стороны определили, что упущенная выгода возмещению не подлежит.
- 4.4. Анализ считается выполненным при:
- а) установлении низкого риска хромосомной патологии у плода;
  - б) установлении высокого риска хромосомной патологии у плода;
  - в) установлении неинформативного ДНК паттерна от той или иной пары хромосом;
  - г) невозможности определения риска по половым хромосомам, что может быть следствием хромосомного мозаицизма у матери.

В перечисленных случаях денежные средства не возвращаются.

#### **5. Обстоятельства непреодолимой силы (форс-мажор)**

- 5.1. Стороны освобождаются от ответственности за частичное или полное неисполнение обязательств по настоящему Договору, если это неисполнение явилось следствием обстоятельств непреодолимой силы (чрезвычайных и непредотвратимых при данных условиях обстоятельств, возникших помимо воли и желания Сторон и которые невозможно было предвидеть или избежать, в том числе объявленная или фактическая война, гражданские волнения, эпидемии, пандемии, блокада, эмбарго, пожары, землетрясения, наводнения и другие природные стихийные бедствия и техногенные катастрофы, а также издание актов государственных органов власти, препятствующих исполнению обязательств, предусмотренных настоящим договором).
- 5.2. В случае продолжения обстоятельств непреодолимой силы более 30 (Тридцати) календарных дней, любая из Сторон вправе отказаться от дальнейшего исполнения обязательств по Договору. В указанном случае ни одна из Сторон не вправе требовать компенсации убытков и/или расходов, понесённых ею по данным обстоятельствам.

#### **6. Конфиденциальность и использование коммерческой информации**

- 6.1. Стороны определили, что условия Договора, заключенного Сторонами (с учетом всех дополнений и приложений к нему), а также любая информация в рамках исполнения Договора носит конфиденциальный характер и не подлежит разглашению третьим лицам без письменного согласия другой Стороны, как в период действия настоящего Договора, так и после прекращения настоящего Договора по любому основанию.

#### **7. Заключительные положения**

- 7.1. Все изменения и дополнения к настоящему Договору должны быть оформлены в письменном виде, с подписанием надлежаще уполномоченными на то представителями Сторон. К письменному виду, в соответствии со ст. 434 ГК РФ приравнивается обмен документами передаваемым по каналам связи (электронная почта), по электронным адресам Сторон, указанным в Разделе 8 настоящего Договора. Стороны имеют право при заключении договора, дополнительных

- соглашений к договору, при изменении и расторжении договора в соответствии со ст. 160 ГК РФ, использовать факсимильное воспроизведение подписи с помощью средств механического или иного копирования либо иного аналога собственноручной подписи.
- 7.2. Все документы, включая уведомления, сообщения, подтверждения, предусмотренные настоящим Договором, могут отправляться Сторонами по адресам электронной почты, указанным в Разделе 8 Договора и представленным Заказчиком при оформлении услуги. Стороны признают юридическую силу документов, направленных/полученных с указанных электронных адресов в порядке ст. 434 ГК РФ.
- 7.3. Вопросы, не урегулированные настоящим Договором, разрешаются в соответствии с действующим законодательством Российской Федерации.
- 7.4. По требованию Исполнителя Заказчик обязан собственноручно подписать и выслать по почте на адрес Исполнителя, указанном в Разделе 8 Договора, все необходимые документы: Договор, Информированное согласие, Согласие на обработку персональных данных и передачу информации, составляющей врачебную тайну и прочие документы. При подписании вышеуказанных документов, Заказчик обязуется указать на каждом из них свое ФИО, адрес места жительства, номер основного документа, удостоверяющего личность, сведения о дате выдачи указанного документа и выдавшем его органе, в дополнение к указанным сведениям. Отправка Заказчиком документов производится за свой счет, без отнесения почтовых расходов на Исполнителя, срок отправки документа – не позднее 3 (три) рабочих дней с момента получения Заказчиком соответствующего письменного требования от Исполнителя.
- 7.5. Настоящий Договор является публичным договором в соответствии со ст. 426 ГК РФ, в соответствии с которым Исполнитель принимает на себя обязательство по оказанию Услуг в отношении неопределенного круга лиц, обратившихся за указанными Услугами.
- 7.6. Настоящий Договор также признается договором присоединения, в соответствии со ст. 428 ГК РФ. Его заключение производится посредством принятия Заказчиком условий настоящего Договора в порядке, предусмотренном ст. 428 ГК РФ.
- 7.7. В соответствии с пунктом 3 статьи 438 ГК РФ безусловным принятием (Акцептом) условий настоящего Договора считается осуществление Заказчиком платежа в счет оплаты Услуг.
- 7.8. Потребитель вправе направить обращение (жалобу) в органы государственной власти и организации в письменном виде по местонахождению территориальных уполномоченных органов, в соответствии с законодательством Российской Федерации.
- 7.9. Стоимость услуг не подлежит изменению после их оплаты Заказчиком.
- 7.10. Заказчик при необходимости скачивает копию договора при оформлении Услуги.
- 7.11. Стороны подтверждают, что указанные в Разделе 8 настоящего Договора и при оформлении Услуги адреса электронной почты используются Сторонами, у Сторон есть доступ к указанным адресам, Стороны на постоянной основе, просматривают поступающую электронную почту.
- 7.12. При обращении Заказчика для предоставления информации об осуществленной посредством Сайта оплате, а также в иных случаях Исполнитель проводит дополнительную идентификацию Заказчика по следующим данным:
- Фамилия, имя, отчество;
  - Паспортные данные;
  - Адрес электронной почты.
- 7.13. Приложения:
- Перечень услуг (Приложение № 1)
  - Информированное согласие пациента (Приложение № 2);
  - Направление на исследование (Приложение № 3);
  - Согласие на обработку персональных данных (Приложение № 4);
- 7.14. Дополнительная информация для Заказчика:
- Направление на неинвазивный пренатальный скрининг First Test/First Test Medium/First Test Light/First Test 21 (форма размещена на сайте: <https://www.f-genetics.com/>);
  - Инструкция по забору крови для проведения неинвазивного пренатального скрининга First Test/First Test Medium/First Test Light/First Test 21 (при выборе, форма размещена на сайте: <https://www.f-genetics.com/>).

**8. Адреса и реквизиты сторон****8.1. «Исполнитель»:****Акционерное общество «Ферст Генетикс»**

ИНН 7725323844  
ОГРН 1167746676680, ОКПО 3569019  
Фактический адрес: 121205, г. Москва, территория  
Инновационного центра Сколково, Большой  
бульвар, д.42, стр. 1, пом. 619.  
р/с 40702810038000136082 в ПАО «Сбербанк  
России» (г. Москва),  
к/с 30101810400000000225  
БИК 044525225  
телефон: +7(499)673-02-88,  
e-mail: info@f-genetics.com  
<http://f-genetics.com>

Генеральный директор \_\_\_\_\_ Н. А. Кузнецов

**8.2. «Заказчик»:****Лицо, оплатившее услугу**

Указано Заказчиком при присоединении к Договору,  
в том числе адрес электронной почты

Приложение №1  
к Договору-оферте на оказание услуг

## Перечень услуг

Наименование услуги	Стоимость, руб.	Срок выполнения, раб. дн.
Медико-генетическое заключение по результату проведенного неинвазивного пренатального скрининга «First Test»	22 000	10
Медико-генетическое заключение по результату проведенного неинвазивного пренатального скрининга «First Test Medium»	21 000	10
Медико-генетическое заключение по результату проведенного неинвазивного пренатального скрининга «First Test Light»	18 000	10
Медико-генетическое заключение по результату проведенного неинвазивного пренатального скрининга «First Test 21»	17 000	10

### Примечания:

- 1) Датой начала оказания услуг является дата доставки биоматериала в лабораторию.
- 2) Предоставляемые Услуги НДС не облагаются на основании пп. 2 п. 2 ст. 149 НК РФ.

### Исполнитель:

Генеральный директор АО «Ферст Генетикс»

\_\_\_\_\_ Н. А. Кузнецов

### Заказчик:

\_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Приложение №2  
к Договору-оферте на оказание услуг

# Информированное согласие пациента на проведение неинвазивного пренатального тестирования плода на наличие анеуплоидий First Test

Фамилия \_\_\_\_\_  
Имя \_\_\_\_\_ Отчество \_\_\_\_\_  
Дата рождения

## Общая информация

Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ) — это современный метод скрининга беременных женщин, который позволяет выявить группу высокого риска по исследуемым хромосомным аномалиям. В основе теста анализ свободно циркулирующей плодной ДНК в крови беременной женщины.

Низкий риск при НИПТ — это результат исследования, который показывает, что вероятность наличия у плода хромосомных аномалий (по исследуемым хромосомам) не превышает установленные пороговые значения (1 к 1000). Это означает, что беременность относится к группе низкого риска.

Высокий риск при НИПТ — это результат исследования, который показывает, что вероятность наличия у плода хромосомных аномалий превышает установленные пороговые значения. В таком случае беременность относится к группе высокого риска по выявленным хромосомным синдромам, и результаты скрининга требуют обязательной консультации врача-генетика, а также дополнительных методов диагностики для подтверждения или исключения диагноза.

## Цель исследования

Выявление риска изменения числа копий исследуемых хромосом (трисомия 21, а также 18, 13 и анеуплоидии X,Y) в зависимости от варианта исследования у плода с 10-ти недель беременности.

## Метод исследования

### 1. Общая характеристика метода

Неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ) является скрининговым методом оценки риска хромосомной патологии плода.

Как и любой скрининговый метод, НИПТ имеет определённую вероятность получения ложноположительных результатов (когда тест указывает на высокий риск хромосомной патологии при нормальном наборе хромосом у плода) и ложноотрицательных результатов (когда определяется низкий риск при наличии хромосомной патологии у плода).

Суммарная вероятность таких исходов варьируется ориентировочно от 0,1% до 5% в зависимости от анализируемой хромосомной аномалии.

**НИПТ не является диагностическим методом. Полученные результаты отражают оценку вероятности (риска) определённых хромосомных аномалий и не могут рассматриваться как окончательный диагноз.**

При получении результата высокого риска рекомендуется подтверждение с использованием методов инвазивной пренатальной диагностики (биопсия хориона, амниоцентез и др.) по назначению врача.

### 2. Клинические обстоятельства, при которых может быть рекомендовано проведение НИПТ

- НИПТ может быть рекомендован беременной женщине при наличии факторов, повышающих риск хромосомной патологии у плода, включая:
  - повышенный возрастной риск (возраст беременной женщины 35 лет и старше);
  - высокий риск по результатам биохимического скрининга при отсутствии ультразвуковых маркеров хромосомной патологии у плода;
  - невозможность проведения стандартного комбинированного скрининга I триместра беременности;
  - наличие в анамнезе беременности, во время которой диагностированы синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау или другие хромосомные аномалии;

### 3. Спектр выявляемых хромосомных аномалий

Перечень выявляемых хромосомных аномалий зависит от выбранной панели исследования.

В зависимости от выбранного варианта исследования, результат может включать информацию о рисках наличия следующих хромосомных патологий:

- синдром Дауна;
- синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау;
- синдром Дауна, синдром Шерешевского-Тернера, Трисомия X, синдром Клайнфельтера, синдром Джейкобса, синдром XXYY (определение пола плода);
- синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, синдром Дауна, синдром Шерешевского-Тернера, Трисомия X, синдром Клайнфельтера, синдром Джейкобса, синдром XXYY (определение пола плода).

### Проведение данного исследования не исключает наличия у плода других хромосомных аномалий, а также:

- структурных перестроек хромосом;
- микроделеций и микродупликаций;
- моногенных заболеваний;
- врождённых пороков развития иной природы.

НИПТ не заменяет комбинированный пренатальный скрининг I триместра, а также плановые ультразвуковые обследования в сроки, установленные клиническими рекомендациями.

Во время беременности в кровотоке матери высвобождается внеклеточная ДНК из клеток внешней зародышевой оболочки плода - плаценты (cfDNA). В результате в материнском кровотоке среди внеклеточной ДНК из собственных клеток циркулирует также и ДНК плода (количество плодной ДНК зависит от срока беременности). Всю циркулирующую внеклеточную ДНК выделяют из крови матери и анализируют методом высокопроизводительного секвенирования, подсчитывается хромосомное соотношение cfDNA к референсным значениям контрольной, при этом рассчитывается к статистическому показателю используется статистический показатель Z-score (Z-оценка). Формула выглядит так:

$$Z = (\text{Доля хромосомы\_в\_образце} - \text{Средняя доля\_в\_контроле}) / \text{Стандартное отклонение в контроле}$$

Весь геном разбивается на «окна». Для каждого окна подсчитывается количество фрагментов ДНК. Для хромосомы-мишени (например, 21) рассчитывается количество прочтений, приходящихся на нее, относительно общего числа прочтений. Это значение сравнивается с референсной выборкой (контрольной группой) зуплоидных (нормальных) образцов. Если Z-оценка превышает определенный порог, это сигнализирует о наличии анеуплоидии (трисомии).

Данные значения интерпретируют специалисты лаборатории, после чего по итогам неинвазивного-пренатального тестирования выдается медицинское заключение врача-генетика.

В качестве исходного материала для исследования используется периферическая венозная кровь пациентки. Заключение по результату неинвазивного пренатального скрининга содержит информацию о наличии высокого или низкого риска хромосомной аномалии у плода.

Опциональность конкретного теста НИПТ определяется пациентом, исходя из следующих вариантов:

First Test	First Test Medium	First Test Light	First Test 21
Количество анализируемых синдромов — 8	Количество анализируемых синдромов — 6	Количество анализируемых синдромов — 3	Количество анализируемых синдромов — 1
Синдром Дауна	Синдром Дауна	Синдром Дауна	Синдром Дауна
Синдром Эдвардса	Синдром Эдвардса	Синдром Эдвардса	Синдром Эдвардса
Синдром Патау	Синдром Патау	Синдром Патау	Синдром Патау
Синдром Шерешевского-Тернера	Синдром Шерешевского-Тернера	Синдром Шерешевского-Тернера	Синдром Шерешевского-Тернера
Трисомия X	Трисомия X	Трисомия X	Трисомия X
Синдром Клайнфельтера	Синдром Клайнфельтера	Синдром Клайнфельтера	Синдром Клайнфельтера
Синдром Джейкобса (дисомия Y)	Синдром Джейкобса (дисомия Y)	Синдром Джейкобса (дисомия Y)	Синдром Джейкобса (дисомия Y)
Синдром XXYY	Синдром XXYY	Синдром XXYY	Синдром XXYY
Определение пола	Определение пола	Определение пола	Определение пола

## Риски, связанные с исследованием (ограничение метода):

### 1. Биологические особенности метода

Метод НИПТ основан на анализе внеклеточной ДНК, циркулирующей в крови беременной женщины.

Значительная часть анализируемой внеклеточной ДНК плода происходит из клеток плаценты, которые поступают в кровотоки матери в результате апоптоза (естественной гибели клеток).

В большинстве случаев генетический материал плаценты соответствует генетическому материалу плода, поскольку они происходят из одной оплодотворённой яйцеклетки (зиготы). Однако возможны исключения.

В частности, при ограниченном плацентарном мозаицизме хромосомный состав клеток плаценты может отличаться от кариотипа плода, что может приводить к несоответствию результатов теста фактическому хромосомному набору плода.

### 2. Ситуации, при которых возможны ложноотрицательные результаты НИПТ может быть ложноотрицательным, но не ограничиваясь, в частности, в следующих случаях:

- микроделеции или микродупликации небольших участков хромосом 21, 18, 13 и половых хромосом у плода;
- транслокационные формы нарушений исследуемых хромосом;
- мозаицизм у плода, вовлекающий исследуемые хромосомы;
- ограниченный плацентарный мозаицизм.

Проводимое исследование не направлено на выявление указанных генетических изменений.

### 3. Ограничения, связанные с кариотипом матери

При наличии изменений кариотипа у матери (включая мозаицизм, анеуплоидии или транслокации) результаты НИПТ могут быть недостоверными (включая ложноположительные или ложноотрицательные результаты).

Технология исследования не позволяет полностью разделить внеклеточную ДНК матери и плода, в связи с чем генетические особенности материнского кариотипа могут влиять на расчёт риска по соответствующим хромосомам.

### 4. Ограничения, связанные с фетальной фракцией

Достоверность исследования зависит от доли внеклеточной ДНК плода (фетальной фракции) в образце крови беременной женщины.

При индексе массы тела пациентки более 29 статистически увеличивается вероятность получения недостаточного уровня фетальной фракции для проведения исследования.

Приблизительно в 2% случаев результат исследования не может быть получен вследствие низкого содержания внеклеточной ДНК плода (фетальная фракция менее 3,5%).

В таких ситуациях рекомендуется повторная сдача крови на более позднем сроке беременности.

Повторное тестирование и транспортировка биоматериала в таких случаях для пациентки осуществляются бесплатно.

Низкий уровень фетальной фракции может рассматриваться как самостоятельный маркер повышенного риска хромосомной патологии. В случае повторного получения низкой фетальной фракции рекомендуется консультация врача-генетика для выбора альтернативного метода диагностики.

### 5. Технические ограничения исследования

В редких случаях (менее 1 %) по техническим или биоинформатическим причинам невозможно получить результат исследования.

В таких ситуациях может потребоваться повторная сдача биоматериала. Срок

выполнения исследования при этом увеличивается. Повторное тестирование и транспортировка биоматериала для пациентки осуществляются бесплатно.

**6. Ограничения клинической интерпретации**

НИПТ не исключает наличие у плода врождённых пороков развития или других аномалий, не связанных с исследуемыми хромосомами.

Исследование не заменяет плановое ультразвуковое обследование беременной женщины.

При наличии ультразвуковых маркеров патологии плода результаты НИПТ могут быть недостаточно информативными. Ультразвуковые признаки могут быть обусловлены:

- хромосомными аномалиями, не входящими в панель исследования;
- моногенными заболеваниями;
- структурными пороками развития;
- иными причинами.

В таких случаях рекомендуется консультация врача-генетика для выбора дальнейшей тактики диагностики.

**7. Определение пола плода**

Определение пола плода не является основной целью исследования и в ряде случаев может быть затруднено или искажено, в том числе при низком уровне фетальной фракции.

**8. Достоверность анкетных данных**

Корректность интерпретации результатов генетического исследования зависит от полноты и достоверности анкетных данных, предоставленных пациенткой.

Ответственность исполнителя ограничивается корректностью выполнения лабораторного анализа и полнотой данных, предоставленных для проведения исследования.

**9. Особенности исследования при многоплодной беременности**

При двуплодной беременности возможно проведение только тестов First Test Light и First Test 21.

При многоплодной беременности исследование позволяет определить наличие или отсутствие Y-хромосомы (то есть наличие плода мужского пола), однако не позволяет установить, один или оба плода являются мужского пола.

**10. Ограничения метода в отношении неанализируемых генетических состояний**

Проводимое исследование направлено на выявление ограниченного перечня хромосомных аномалий, определяемых выбранной панелью тестирования.

Отсутствие повышенного риска по результатам НИПТ не исключает наличие у плода других генетических заболеваний, включая:

- хромосомные аномалии, не входящие в панель исследования;
- структурные перестройки хромосом;
- микроделеционные и микродупликационные синдромы;
- моногенные заболевания;
- врождённые пороки развития иной природы.

НИПТ не предназначен для выявления всех возможных генетических заболеваний плода.

**11. Ограничения использования результатов исследования**

Результаты НИПТ должны интерпретироваться врачом с учётом клинических данных, включая:

- результаты ультразвукового обследования;
- результаты биохимического скрининга;
- данные анамнеза беременности;
- иные результаты медицинских исследований.

Решения о дальнейшей тактике ведения беременности принимаются лечащим врачом на основании совокупности клинической информации.

Лаборатория не принимает клинических решений и не несёт ответственности за медицинскую тактику, определяемую на основании результатов исследования.

Ниже в таблице представлены аналитические характеристики исследования:

Трисомия	Чувствительность	Специфичность	PPV*
T21 (Синдром Дауна)	99,17%	99,95%	92,19%
T18 (Синдром Эдвардса)	98,24%	99,95%	76,61%
T13 (Синдром Патау)	100%	96,96%	32,84%

*Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 May;45(5):530-8. doi:10.1002/uog.14792*

**Чувствительность** отражает способность теста верно определять высокий риск ХП (истинно положительный результат), а **специфичность** — способность теста верно определять низкий риск хромосомные патологии (истинно отрицательный результат)

\*Положительное прогностическое значение (PPV) — это доля истинно положительных результатов теста.

**Исследование не проводится в случаях:**

Если у матери есть следующие из перечисленных ниже факторов, то провести исследование не представляется возможным.

- беременность менее 10 недель на момент забора крови (срок беременности по УЗИ);
- пересадка костного мозга, стволовых клеток или других органов в течение года;
- диагностированное онкологическое заболевание;
- аллогенное переливание крови в течение одного года;
- терапия человеческим сывороточным альбумином в течение четырех недель;
- терапия гепарином в течение 24 часов;
- изменения хромосомного набора у беременной;
- гибель одного из плодов при многоплодной беременности (ранее чем через 8 недель после обнаружения замершего плода);
- беременности более чем двумя плодами;
- беременности двумя плодами с применением донорских программ (донорская яйцеклетка, суррогатное материнство).

**Возможные варианты иных медицинских вмешательств и их последствия**

Неинвазивное пренатальное тестирование плода на наличие анеуплоидий First Test является скрининговым исследованием и не является диагностическим тестом.

Отличие скрининга от диагностики заключается в том, что скрининг не ставит точный диагноз, а лишь выявляет группу риска исследуемых хромосомных патологий.

**Инвазивные методы (диагностика)**

Эти методы предполагают проникновение в полость матки или плодные структуры для получения биологического материала плода. Они дают окончательный диагноз в зависимости от назначенного врачом-генетиком объема исследования (кариотип, хромосомный микроматричный анализ, флуоресцентная гибридизация с мечеными зондами, полноэкзомное секвенирование), но сопряжены с некоторым риском осложнений, в частности потери беременности.

Метод	Срок беременности	Риск осложнений (потери беременности)	Точность метода, %
Биопсия хориона	10–14	0.2 – 0.5%	99-99,8
Амниоцентез	16–18	0.1 – 0.3%	99,8
Кордоцентез	18–22	1.0 – 2.0%	99,9

**Вспомогательные и специализированные методы: 3D/4D УЗИ и Эхокардиография плода.**

— **Риски:** Отсутствуют.

— **Результаты:** Детализированная визуализация лица и внутренних органов. Эхокардиография — «золотой стандарт» для диагностики врожденных пороков сердца.

- Я подтверждаю, что предоставленная мною информация верна.
- Я проинформирована о порядке и объеме проводимого исследования, сроках получения результатов, а также об ограничениях метода НИПТ. Мне разъяснены медицинские показания для проведения данного теста.
- Я понимаю, что НИПТ является не единственным методом пренатального скрининга. Данное исследование не заменяет комплексный биохимический пренатальный скрининг (I триместр, 11–13,6 недель) и не отменяет необходимость инвазивной диагностики (биопсия ворсин хориона, амниоцентез) при выявлении высокого риска хромосомной патологии у плода.
- Я проинформирована о необходимости проведения ультразвукового исследования помимо проведения НИПТ.
- Я согласна получить полную информацию по результатам исследования, в том числе при выявлении высокого риска хромосомной патологии у плода.
- Я предупреждена и осознаю, что результаты НИПТ не являются абсолютными, и поэтому он относится к скрининговым методам.
- Я понимаю, что отрицательный результат скринингового исследования не исключает наличия хромосомных аномалий, так как оно не является методом со 100%-ной точностью.
- Я осведомлена, что в силу технических особенностей метода НИПТ не предназначен для выявления сбалансированных транслокаций, делеций и дупликаций (микроделеционных синдромов), мозаицизма, триплоидий/тетраплоидий, а также моногенных болезней и патологий, не связанных с числовыми нарушениями хромосом.
- Я проинформирована о технической возможности определения пола плода по фетальной ДНК в крови матери.
- Я предупреждена, что определение пола может быть затруднено или ошибочно по причинам, не зависящим от качества работы лаборатории.
- Мне разъяснено, что результат НИПТ с заключением «высокий риск» не является медицинским основанием или прямым показанием для прерывания беременности. Данный результат расценивается как рекомендация для очной медико-генетической консультации и прохождения инвазивной пренатальной диагностики для верификации результата.
- Мне разъяснено, что результат НИПТ с заключением «низкий риск» не является основанием, чтобы не делать амниоцентез или прерывание беременности при наличии медицинских показаний.
- Я даю согласие, что при получении результатов, свидетельствующих в пользу высокого риска наличия у плода хромосомной аномалии и проведении уточняющей диагностики путем инвазивной процедуры с определением кариотипа плода, согласна предоставить Исполнителю результаты такого исследования;
- Я даю согласие после рождения ребёнка согласна сообщить пол и состояние здоровья новорожденного(ой);
- Я осведомлена, что все личные данные, касающиеся меня и моих родственников, так же, как и результаты генетического исследования, проводимого Исполнителем, конфиденциальны и не подлежат передаче другим лицам без моего согласия.
- Я даю согласие на сохранение и исследование моих не использованных образцов и обезличенных результатов теста в качестве контроля, валидации, а также научных целей, при условии сохранения конфиденциальности предоставленной мной информации.

Я, \_\_\_\_\_ (Ф.И.О. полное, подпись)

подтверждаю, что ознакомлена с информацией, содержащейся в настоящем документе.

Дата   .   .



Приложение №3  
к Договору-оферте на оказание услуг

# Направление на неинвазивный пренатальный скрининг

**! ВСЕ ПОЛЯ ОБЯЗАТЕЛЬНЫ К ЗАПОЛНЕНИЮ**

## Данные пациента

**заполнить печатными буквами**

Фамилия \_\_\_\_\_

Имя \_\_\_\_\_ Отчество \_\_\_\_\_

Дата рождения \_\_\_\_\_

Рост(см) \_\_\_\_\_ Вес(кг) \_\_\_\_\_

Телефон \_\_\_\_\_

Эл.почта \_\_\_\_\_

## Беременность

Срок беременности по УЗИ на момент взятия крови **! не менее 10 недель** \_\_\_\_\_ недель

Первый день последней менструации \_\_\_\_\_

Количество плодов  1  2

Двойня  бихориальная  
 монохориальная

Беременность в результате ЭКО  да  нет

### Заполняется при беременности в результате ЭКО:

Суррогатное материнство  да  нет

Донорство ооцитов  да  нет

Возраст матери на момент пункции \_\_\_\_\_ лет

## Информация о направителе

Направившее учреждение \_\_\_\_\_

Направивший врач (ФИО) \_\_\_\_\_

Адрес медицинского учреждения \_\_\_\_\_

## Состояние здоровья пациента

Получала переливание донорской крови в течение года  
 Нет  Да

Получала терапию гепарином в течение 24 часов  
 Нет  Да

Получала терапию человеческим сывороточным альбумином /иммунотерапию в течение 4 недель  
 Нет  Да

Установлена гибель одного из плодов в течение 8 недель  
 Нет  Дата остановки развития плода \_\_\_\_\_

## Показания для проведения теста

Диагностированная хромосомная патология плода/ребенка в предыдущих беременностях  
 Нет  Да, указать \_\_\_\_\_

Повышенный риск хромосомной патологии по результатам комбинированного скрининга  
 Нет  Да, указать расчетный риск \_\_\_\_\_

Поздний репродуктивный возраст  
 Нет  Да

## Выбор теста

- First Test**  
(Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Шерешевского-Тернера, трисомия X, Клайнфельтера, Джейкобса, ХХУУ)
- First Test Medium**  
(Синдромы: Дауна, Шерешевского-Тернера, трисомия X, Клайнфельтера, Джейкобса, ХХУУ)
- First Test Light**  
(Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау)
- First Test 21**  
(Синдром Дауна)

Узнать пол плода\*\* (при одноплодной беременности\*\*\*)  Нет  Да

\*\* В случае отсутствия отметки пол указывается в заключении по умолчанию  
\*\*\* При двуплодной беременности возможно проведение только исследований First Test Light или First Test 21

## Дата забора крови

Подтверждаю, что пробирка с биоматериалом промаркирована при мне, анкетные данные указаны верно:

Дата: \_\_\_\_\_

Подпись пациента: \_\_\_\_\_

Приложение №4  
к Договору-оферте на оказание услуг

## Согласие на обработку персональных данных

Я, \_\_\_\_\_,  
(Ф.И.О. субъекта персональных данных)

в соответствии с ч. 4 ст. 9 Федерального закона от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных», зарегистрированная по адресу: \_\_\_\_\_,  
документ, удостоверяющий личность: \_\_\_\_\_

(наименование документа, серия, номер, сведения о дате выдачи документа и выдавшем его органе, дата рождения, место рождения)

в целях получения услуги по проведению неинвазивного пренатального тестирования даю согласие АО «Ферст Генетикс» (ИНН 7725323844, ОГРН 1167746676680) (далее — Оператор), находящееся по адресу: 121205, г. Москва, Сколково Инновационного Центра тер., Большой б-р, дом 42, строение 1, помещение 619), на обработку моих персональных данных, а именно:

- Фамилия, Имя, Отчество;
- дата рождения;
- адрес регистрации и адрес проживания;
- паспортные данные, СНИЛС, ИНН;
- номер телефона;
- e-mail;
- результаты исследования биологического материала,
- заключение по результату медико-генетического консультирования;
- данные о состоянии моего здоровья, заболеваниях, случаях обращения за медицинской помощью, образцы тканей и жидкостей моего организма — в медико-профилактических целях, в целях установления медицинского диагноза и оказания медицинских услуг при условии, что их обработка осуществляется лицом, профессионально занимающимся медицинской деятельностью и обязанным сохранять врачебную тайну;

то есть на совершение действий, предусмотренных п. 3 ст. 3 Федерального закона от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных».

Условием прекращения обработки персональных данных по данному Согласию является получение Оператором моего письменного уведомления об отзыве Согласия на обработку моих персональных данных. Настоящее Согласие вступает в силу со дня его подписания и действует в течение неопределенного срока.

Подтверждаю, что мне разъяснена ч. 2 ст. 18 Федерального закона от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных».

Подпись субъекта персональных данных \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_  
(расшифровка подписи)

**Оператор:**

Генеральный директор АО «Ферст Генетикс»

\_\_\_\_\_ Н. А. Кузнецов

**Субъект персональных данных:**

\_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_