

Информированное согласие пациента на проведение исследования методом секвенирования по Сэнгеру

Общая информация

Исследование методом секвенирования по Сэнгеру является золотым стандартом для определения последовательности ДНК, используемым в молекулярно-генетической диагностике. Сравнение последовательности ДНК пациента с референсным (эталонным) геномом человека позволяет выявить изменения в структуре генов и их регуляторных элементов. При наличии показаний к проведению исследования для подтверждения и/или поиска патогенного варианта/ варианта с неизвестной клинической значимостью научный сотрудник АО «ФерстГенетикс» методом секвенирования по Сэнгеру устанавливает последовательность участка ДНК пациента длиной до 1000 п.о. (пар оснований), содержащего последовательность генома с исследуемым вариантом. Выбор региона осуществляется с учетом рекомендаций врача, направившего на исследование, указанных в направительных документах. Результатом исследования является заключение об отсутствии/наличии (в гомо- или гетерозиготном состоянии) искомого варианта в геноме пациента.

Для проведения исследования необходима венозная кровь из периферической вены в объеме от 1 до 3 мл (или иной биоматериал при необходимости), из которой потом будет выделена ДНК для проведения исследования.

Цель исследования

Исследование методом секвенирования по Сэнгеру чаще всего применяется для подтверждения данных, полученных методом NGS (Next Generation Sequencing, или методы секвенирования нового поколения) при выявлении патогенных вариантов или вариантов с неизвестной клинической значимостью, а также для установления генетического статуса пациента в случае, когда у кого-либо из родственников уже был выявлен вариант, и его положение в геноме известно.

Все личные данные,

касающиеся Вас и Ваших родственников, так же, как и результаты генетического исследования, проводимые АО «Ферст Генетикс», строго конфиденциальны и не могут быть переданы другим лицам иначе, как с Вашего согласия. Вы можете отозвать своё согласие по одному или всем нижеприведённым пунктам в любое время без объяснения дополнительных причин.

Я, Клиент (ФИО полностью) _____

выражаю своё согласие на проведение генетического исследования,

мне

моему ребенку (ФИО полностью) _____

также согласен(сна) на то, что:

- Образец биоматериала, полученный в целях проведения генетического исследования, по усмотрению АО «Ферст Генетикс» и его партнерских организаций может быть сохранен и использован для контроля (валидации) и других целей, в частности, для проведения дополнительного генетического тестирования, а также для научных исследований и может войти в общую медико-генетическую документацию, при условии, что это не приведет к раскрытию охраняемой законом тайны.
- При необходимости результаты исследований могут быть использованы для медико-генетического консультирования или генетического обследования других членов моей семьи.

- При необходимости результаты исследований могут быть запрошены моим лечащим врачом и выданы ему для проведения моего дальнейшего наблюдения и обследования.
- В случае необходимости сотрудник АО «Ферст Генетикс» может связаться со мной, используя мою контактную информацию.

Риски и ограничения:

Я проинформирован (а), что:

1. Существует вероятность разрушения ДНК (естественный процесс), что может потребовать повторного забора биологического материала для исследования.
2. С учетом процесса проведения исследования методом секвенирования по Сэнгеру, его многоэтапностью и индивидуальным графиком проведения исследований, срок проведения исследования в АО «Ферст Генетикс» может составлять до 25 рабочих дней.
3. Исследование методом секвенирования по Сэнгеру позволяет выявить наличие/отсутствие варианта, заявленного в направлении на исследование, однако не может обнаружить какие-либо изменения ДНК вне исследуемой последовательности.
4. Исследование методом секвенирования по Сэнгеру не позволяет детектировать изменения в некоторой популяции клеток, когда в большей части образца представлена нормальная копия гена, например патогенные варианты, представленные в соматических клетках (опухоли). Секвенирование по Сэнгеру позволяет детектировать изменения только если они проявляются не менее чем в 15-20% исследуемой ДНК.

ФИО клиента

_____ Подпись

ФИО сотрудника, при котором подписывается данное информированное согласие

_____ Подпись

Дата
