

# 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

\_\_\_\_\_