

# Информированное согласие пациента на проведение диагностики спинальной мышечной атрофии методом мультиплексной амплификации лигированных зондов (MLPA)

## Общая информация

Молекулярная Спинальная мышечная атрофия (СМА) – наследственное заболевание, поражающее клетки спинного мозга, которые иннервируют мышцы (обеспечивают их связь с центральной нервной системой).

Причиной СМА являются повреждения (мутации) гена SMN1. В большинстве случаев (95%) такое повреждение заключается в отсутствии (делеции) участка гена SMN1, а именно 7 экзона этого гена. Отсутствие функциональных копий SMN1 является причиной развития СМА в 95 % случаях.

Как правило, люди имеют две копии гена SMN1 и от одной до двух копий гена SMN2 в каждой клетке. Тем не менее, количество копий гена SMN2 варьируется, причем у некоторых людей встречается до восьми копий. Количество копий гена SMN2 при отсутствии функциональных копий SMN1 изменяет тяжесть состояния и помогает определить тип развивающейся атрофии. Чем больше копий SMN2, тем лучше пациент сможет восполнить потерю SMN1. Для всех типов СМА характерно отсутствие части гена SMN1, а число копий SMN2 для каждого типа различно. В подавляющем большинстве случаев заболевание возникает в результате того, что оба родителя являются здоровыми носителями мутаций в гене SMN1, то есть наследуется от родителей детям.

## Цель исследования

Обнаружение изменений числа копий экзонов 7 и 8 в генах SMN1 и SMN2 подтверждения клинического диагноза спинальной мышечной атрофии (СМА), а также для выявления статуса носительства заболевания при планировании беременности (необходимо исследовать обоих партнеров). Этот анализ может быть использован для определения числа копий SMN2 у пациентов с пресимптомной СМА в качестве помощи в прогнозировании и определении приемлемости лечения.

## 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.
- В случае получения результата, свидетельствующего в пользу высокого риска развития заболевания либо его присутствия, я согласен(сна) получить полную информацию о таком результате.
- По результатам ДНК-диагностики может быть необходима консультация врача-генетика.

**Риски и ограничения:**

Я проинформирован (а), что:

1. Существует вероятность разрушения ДНК (естественный процесс), что может потребовать повторного забора биологического материала для исследования.
2. Около 3-8% носителей СМА имеют две копии SMN1 на одной хромосоме и 0 копий на другой (2 + 0). MLPA не может отличить схемы «1 + 1» от «2 + 0». В обоих случаях обнаруживается наличие двух копий SMN1, приводящих к ложноотрицательным результатам, однако данный метод является наиболее точным.
3. Большинство случаев СМА (> 95%) вызвано гомозиготными делециями экзона 7 и / или экзона 8 в гене SMN1, однако:
  - Есть другие гены, нарушения в которых могут привести к СМА (например, DYNC1H1). Это необходимо учитывать при дифференциальной диагностике при отрицательном результате тестирования на СМА методом MLPA.
  - Около 1,7 % людей в популяции имеют точковые мутации, приводящие к потере функции гена SMN1 и не детектируемые методом MLPA.

ФИО клиента

\_\_\_\_\_ Подпись

ФИО сотрудника, при котором подписывается данное информированное согласие

\_\_\_\_\_ Подпись

Дата

\_\_\_\_\_