

Информированное согласие пациента на проведение диагностики заболевания методом мультиплексной амплификации лигированных зондов (MLPA)

Общая информация

Мультиплексная амплификация лигированных зондов (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification - MLPA) – метод, основанный на гибридизации олигонуклеотидных зондов с целевыми участками ДНК. Если последовательность, комплементарная зонду, присутствует в образце, то оба олигонуклеотида гибридизуются друг за другом и сшиваются лигазой. После лигирования продукты реакции амплифицируют с помощью праймеров, комплементарных зондам. Затем полученные продукты амплификации анализируют с использованием капиллярного электрофореза. В одном таком исследовании возможно провести скрининг вариантов нуклеотидной последовательности в нескольких основных генах, участвующих в патогенезе заболевания.

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)

а 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. Большинство случаев заболеваний спинальной мышечной атрофией и мышечной дистрофией Дюшенна/Беккера связаны с вариациями числа копий гена. Однако, малая доля пациентов имеет точковые мутации, приводящие к потере функции гена и не детектируемые методом MLPA.
3. Изменения в целевой последовательности ДНК (например, однонуклеотидные полиморфизмы, точковые мутации) могут привести к ложноположительным результатам.
4. Не все отклонения, обнаруженные MLPA, являются патогенными. Результаты анализа предназначены для использования в сочетании с другими клиническими и диагностическими находками в соответствии с профессиональными стандартами практики, включая оценку родословной и клиническую картину.
5. Около 3-8% носителей СМА имеют две копии гена *SMN1* на одной хромосоме и ноль копий на другой (2 + 0). MLPA не может отличить схемы «1 + 1» от «2 + 0». В обоих случаях обнаруживается наличие двух копий гена, приводящих к ложноотрицательным результатам, однако данный метод является наиболее точным.

ФИО клиента

Подпись

ФИО сотрудника, при котором подписывается данное информированное согласие

Подпись

Дата
