

FORMULARZ ŚWIADOMEJ ZGODY – SEKWENCJONOWANIE CAŁOEKSOMOWE PACJENT / CZŁONEK RODZINY

O sekwencjonowaniu całoeksomowym

Postawienie poprawnej diagnozy genetycznej w odpowiednim czasie umożliwia właściwe postępowanie w czasie choroby i może znacznie poprawić jakość życia pacjenta. Sekwencjonowanie całoeksomowe (whole-exome sequencing, WES) jest rzetelną i kompleksową metodą badań, która ma na celu identyfikację zmian powodujących choroby o złożonym podłożu genetycznym.

W metodzie WES sekwencjonuje się eksom, czyli kodujące białka regiony wszystkich genów (ok. 20 000) ludzkiego genomu, wykorzystując do tego technologię sekwencjonowania najnowszej generacji. Mimo że eksom stanowi zaledwie ok. 1% całego genomu, zlokalizowanych jest w nim 85% wszystkich mutacji powodujących choroby.

Wyniki uzyskiwane dzięki diagnostyce WES przewyższają te, które otrzymane są tradycyjnymi metodami diagnostyki genetycznej. Ostateczna diagnoza jest zazwyczaj uzyskiwana w 20–60% przypadków w zależności to od dziedziny medycyny, a także opisanych objawów (choroby najczęściej wykrywane są u pacjentów z wcześniej występującymi, poważnymi zaburzeniami).

WES to metoda najbardziej odpowiednia w przypadkach:

- złożonych, niespecyficznych wad genetycznych z wieloma możliwymi rozpoznaniami,
- zaburzeń o wysoce niejednorodnym podłożu genetycznym,
- podejrzania wady genetycznej, dla której nie ma specyficznego testu genetycznego,
- niepowodzenia w poprzednio wykonywanych badaniach genetycznych.

Objęcie badaniami rodziców lub innych członków rodziny dodatkowo, pozytywnie przyczynia się do uzyskania poprawnej diagnozy genetycznej. Wykonanie badania WES zarówno u pacjenta, jak i jego rodziców jest niezbędne do bezpośredniego wykrycia nowych mutacji, których brak u rodziców, ale które wystąpiły albo na etapie powstawania komórek jajowych/ plemników, albo na wczesnym etapie rozwoju płodowego. Zmiany te odpowiadają za większość poważnych wad rozwojowych.

Więcej informacji na temat badań genetycznych pacjentów i członków ich rodzin znajduje się pod adresem:
<http://blueprintgenetics.com/what-we-do/for-patients/>

Potwierdzam, że wyjaśniono mi poniższe informacje dotyczące badania:

1. Badanie to może wykazać, że ja lub członkowie mojej rodziny mamy dziedziczne zaburzenie lub występuje u nas podwyższone ryzyko choroby uwarunkowanej genetycznie. Rozumiem, że w badaniu mogą zostać stwierdzone nieznane wcześniej kwestie dotyczące pokrewieństwa biologicznego, na przykład może dojść do zaprzeczenia ojcostwa.
2. Mam świadomość, że wyniki tego badania mogą nie dostarczyć jednoznacznej odpowiedzi co do mojego statusu genetycznego. O pewnych wariantach genów wiadomo, że mogą powodować choroby, o innych wiadomo, że są nieszkodliwe, jednak istnieje grupa wariantów genów, których rola nie jest ustalona. W zależności od wyników tego badania mój lekarz może zalecić wizytę w poradni genetycznej lub dalsze badania dla mnie lub dla członków mojej rodziny.
3. Rozumiem, że zanonimizowane podsumowanie wyników tego badania może być przedstawiane na przykład na konferencjach, w publikacjach naukowych lub w bazach danych wariantów DNA celem lepszego zrozumienia, diagnostyki i leczenia podobnych zaburzeń klinicznych. Nie będą prezentowane żadne informacje, na podstawie których można byłoby mnie zidentyfikować.
4. W razie wybrania wariantu płatności poprzez ubezpieczyciela pacjenta - upoważniam podmiot zapewniający mi ubezpieczenie zdrowotne do wypłacenia wartości mojego świadczenia bezpośrednio spółce Blueprint Genetics. Upoważniam spółkę Blueprint Genetics do ujawnienia mojemu ubezpieczycielowi informacji dotyczących badania. Rozumiem, że odpowiadam prawnie za przesłanie spółce Blueprint Genetics wszelkich kwot, jakie otrzymam od mojego ubezpieczyciela na wykonanie tego badania genetycznego. Jeśli mój ubezpieczyciel nie pokrywa takiego świadczenia lub pokrywa jedynie część jego wartości, pozostałe koszty ponoszę ja.
5. Mam świadomość, że brak mojej zgody na realizację poniższych punktów nie wpłynie w żaden sposób na moje dalsze leczenie. Jeśli w danym punkcie nie zostanie zaznaczone żadne pole, zakłada się, że nie udzielono zgody.

6. **Oddzielna zgoda na przechowywanie próbek w spółce Blueprint Genetics przez trzy lata do celów badań z udziałem członków rodziny.** Zaznaczając odpowiednie pole poniżej, udzielam zgody na przechowywanie przez trzy lata próbki DNA w laboratorium diagnostycznym spółki Blueprint Genetics do celów badań z udziałem członków rodziny. W razie nieudzielenia zgody próbki będą przechowywane przez około 12 miesięcy.

- Udzielam zgody na przechowywanie próbki przez trzy lata do celów badań z udziałem członków rodziny.
 Nie udzielam zgody na przechowywanie próbki przez trzy lata do celów badań z udziałem członków rodziny.

7. **Oddzielna zgoda na wykorzystanie do badań i długoterminowe przechowywanie.** Zaznaczając odpowiednie pole poniżej, udzielam zgody na długoterminowe przechowywanie próbki DNA w laboratorium diagnostycznym spółki Blueprint Genetics (w razie nieudzielenia oddzielnej zgody na długoterminowe przechowywanie próbki DNA zazwyczaj przechowuje się przez około 12 miesięcy) do wykorzystania w badaniach dotyczących chorób dziedzicznych zgodnie z prawami Mendla oraz badaniach w kierunku poprawienia diagnostyki i leczenia tych chorób. Dotyczące mnie dane badawcze będą traktowane jako informacje poufne i będą zakodowane tak, aby nie można było odkryć mojej tożsamości bez dostępu do kodu znajdującego się w posiadaniu lekarza prowadzącego badanie w spółce Blueprint Genetics. W razie potrzeby takie zakodowane dane badawcze mogą również podlegać przetwarzaniu w Unii Europejskiej lub poza nią i być udostępnione do użytku innej grupie badawczej lub spółce biorącej udział w badaniu. Niniejszym wyrażam zgodę na wykorzystanie wyżej wymienionych danych badawczych do celów podanych w tym formularzu świadomej zgody. Dane będą przechowywane przez 50 lat.

Rozumiem, że moja zgoda na naukowe wykorzystanie próbki pobranej do celów diagnostycznych jest dobrowolna i że mogę w dowolnym momencie przed zakończeniem badania wycofać tę zgodę i zakończyć udział w badaniu. Mam świadomość, że dane zgromadzone do dnia wycofania będą wykorzystane jako część materiału badawczego.

- Udzielam zgody na wykorzystanie próbki do celów naukowych i jej długoterminowe przechowywanie na warunkach określonych w punkcie 7 powyżej.
 Nie udzielam zgody na wykorzystanie próbki do celów naukowych i jej długoterminowe przechowywanie na warunkach określonych w punkcie 7 powyżej.

8. **Oddzielna zgoda na zgłaszanie wyników pobocznych.** Zaznaczając odpowiednie pole poniżej, udzielam spółce Blueprint Genetics zgody na zgłoszenie zlecającemu badanie pracownikowi służby zdrowia wszelkich ewentualnych wyników pobocznych, które nie są bezpośrednio związane z powodem, dla którego zlecono badanie. Jako wyniki poboczne spółka Blueprint Genetics zgłasza chorobotwórcze bądź prawdopodobnie chorobotwórcze warianty w wybranych genach związanych z różnymi wadami genetycznymi. Wspomniane wybrane geny, dla których zgłaszane są wyniki poboczne, odpowiadają wymienionym w opublikowanych przez American College of Medical Genetics and Genomics (Amerykańskie Kolegium Genetyki i Genomiki Medycznej) zaleceniach „ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing” (Zalecenia ACMG dotyczące zgłaszania wyników pobocznych uzyskanych w klinicznym sekwencjonowaniu eksomu i genomu).

Rozumiem, że uzyskane wyniki poboczne mają wartość medyczną i mogą mieć znaczenie dla mojego zdrowia w przyszłości oraz dla planowania rodziny. Rozumiem, że brak wyników pobocznych dla danego genu nie oznacza, że w genie tym nie występują warianty chorobotwórcze.

Aby wyniki poboczne mogły być zgłoszone, niniejsza zgoda musi być dostarczona do spółki Blueprint Genetics w ciągu 28 dni od otrzymania próbki. Rozumiem, że członkowie mojej rodziny decydują o swoich wynikach pobocznych niezależnie od mojej decyzji.

- Udzielam zgody na zgłoszenie wyników pobocznych.
 Nie udzielam zgody na zgłoszenie wyników pobocznych.

-
- Udzielam zgody spółce Blueprint Genetics na kontaktowanie się ze mną w przyszłości w sprawie dalszych naukowych badań genetycznych lub innych istotnych dla mnie usług związanych z genetyką. Mogę zrezygnować z tego kontaktu w dowolnym momencie.

PACJENT / CZŁONEK RODZINY (pacjent, członek rodziny lub opiekun prawny. Jeśli dokumentu nie podpisuje pacjent, należy wskazać stopień pokrewieństwa z pacjentem).

Podpisując niniejszy formularz, potwierdzam przeczytanie i zrozumienie treści świadomej zgody. Umożliwiono mi zadawanie pytań dotyczących tego formularza i na wszystkie pytania udzielono mi odpowiedzi.

Imię i nazwisko:

Data urodzenia:

Podpis:

Data złożenia podpisu: