

## ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПРИНЯТИЯ РЕШЕНИЙ В СВЯЗИ С ПРОВЕДЕНИЕМ ПОЛНОЭКЗОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ/ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПАНЕЛИ ГЕНОВ

Прежде, чем Вы решите провести персонализированное научное исследование в АО «Центр Генетики и Репродуктивной Медицины «ГЕНЕТИКО», пожалуйста, внимательно прочтите содержание следующих пунктов:

1. Полноэкзомное секвенирование – это определение нуклеотидной последовательности экзома, т.е. всех кодирующих участков белок-кодирующих генов человека (около 20 000), а панель генов – это секвенирование кодирующих участков ограниченного количества генов, ассоциированных с определенной группой наследственных заболеваний. При секвенировании экзома можно получить информацию об изменениях ДНК – генетических вариантах. Экзом составляет около 1-2% генома человека, но около 85% всех вызывающих наследственные заболевания генетических вариантов находятся именно в кодирующих областях. Способность метода выявить вызывающий заболевание вариант зависит от типа изменения ДНК и от того, в каком участке ДНК он находится. Генетические варианты могут быть известными (описанными в литературе или специализированных базах данных) или не описанными ранее. Определение клинического значения прежде не описанных в литературе вариантов может быть затруднительным.
2. **Полноэкзомное секвенирование/секвенирование панели генов** представляет собой персонализированное научное исследование и не является зарегистрированным диагностическим тестом.
3. **Полноэкзомное секвенирование/секвенирование панели генов** заключается в прочтении последовательности ДНК, выделенной из биоматериала обследуемого, и дальнейшей обработке полученных данных. «Биоматериал» – это образец биологического материала, используемый для проведения персонализированного научного исследования; «Обследуемый» – это человек, чей биоматериал предоставлен для получения информации об индивидуальных особенностях его наследственной информации.
4. Существуют разные типы генетических вариантов. Технология секвенирования нового поколения предназначена в первую очередь для поиска однонуклеотидных вариантов, коротких делеций (потерь участков ДНК) и инсерций (вставок участков ДНК). Некоторые типы вариантов поддаются выявлению при секвенировании плохо, в том числе структурные изменения хромосом (инверсии, транслокации, крупные инсерции и делеции), изменение числа хромосом (полиплоидия, анеуплоидия), протяженные участки триплетных и других нуклеотидных повторов, варианты в генах с наличием в геноме близкого по последовательности псевдогена или паралога, варианты в GC-богатых участках.
5. В ходе исследования могут быть сообщены варианты, возможно имеющие отношение к фенотипу (т.е. к клинической картине заболевания), со следующей клинической значимостью:  
**«Патогенный вариант»** – изменение с достаточной доказательной базой для того, чтобы рассматривать его как вероятную причину проявления фенотипа, соответствующего заболеванию;  
**«Вероятно патогенный вариант»** – ранее не описанное изменение (либо описанное однократно), приводящее к проявлению фенотипа, соответствующего заболеванию, с высокой долей вероятности;  
**«Вариант неопределенной клинической значимости»** – ранее не описанное изменение, относительно которого без дополнительных исследований невозможно сказать, может ли оно вызывать соответствующее заболевание или нет;  
**«Побочно выявленные варианты»,** или «вторичные находки», – патогенные или вероятно патогенные генетические варианты, ассоциированные с **заболеванием, отличным от направительного диагноза**, в генах, входящих в список вторичных находок в соответствии с рекомендациями ACMG\* (American College of Medical Genetics and Genomics – Американская коллегия медицинской генетики и геномики). Эти гены\*\* связаны с определенными генетическими заболеваниями, нуждающимися в медицинском контроле. От получения информации о вторичных находках можно отказаться.
6. В ходе полноэкзомного секвенирования могут быть выявлены патогенные и вероятно патогенные варианты, не связанные с исходной целью тестирования и не включенные в рекомендации ACMG, которые при этом могут оказать влияние на здоровье обследуемого («случайные находки»). **Заболевания, ассоциированные со случайными находками**, имеют разный возраст манифестации и могут быть сообщены лицам, достигшим совершеннолетнего возраста, по их желанию (включая нейродегенеративные, нервно-мышечные заболевания с поздней манифестацией).
7. Клиническая информация о состоянии здоровья обследуемого является необходимой для интерпретации данных секвенирования. Информация должна быть представлена в виде результатов исследований (лабораторных и диагностических), а также заключений врачей и/или выписок из истории болезни. По возможности должны быть предоставлены данные о семейном анамнезе и заболеваниях у других членов семьи.
8. При наличии в анамнезе переливания крови/аллогенной трансплантации костного мозга возможно получение неточного результата. В таком случае необходимо заранее сообщить лечащему врачу и лаборатории о факте переливания крови/аллогенной трансплантации костного мозга для принятия решения о целесообразности проведения тестирования и выборе вида биоматериала для тестирования.
9. Заключение по результатам проведенного персонализированного научного исследования составляется на основе современных знаний в области медицинской генетики и медицинской науки в целом. Следует отметить, что возможно существование дополнительных, пока ещё не изученных, факторов, влияющих на проявление того или иного заболевания.
10. Для интерпретации полученных результатов исследования настоятельно рекомендована консультация врача-генетика. Только заключение врача-генетика о клинической значимости выявленных вариантов может служить основанием для принятия клинически значимых решений для обследуемого.
11. Все личные данные, касающиеся обследуемого и его законных представителей, так же, как и результаты персонализированного научного исследования, проводимого АО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО», строго конфиденциальны и не могут быть переданы другим лицам иначе, как с согласия обследуемого или его законных представителей. Согласие по одному или всем нижеприведённым пунктам может быть отозвано в любое время без объяснения дополнительных причин.

На основании вышеизложенного,

**Выражаю своё согласие на проведение генетического исследования**

мне

моему ребёнку

\_\_\_\_\_, дата рождения \_\_\_\_\_  
(Фамилия, имя, отчество)

**а также согласен(на) на то, что:**

<input type="checkbox"/> да	<input type="checkbox"/> нет	Образец биоматериала и выделенная из него ДНК, полученные в целях проведения персонализированного научного исследования, по усмотрению АО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО» могут быть сохранены и использованы для контроля (валидации) и других целей АО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО» и его партнерских организаций, в частности, без разглашения моих персональных данных, биоматериал и ДНК могут быть использованы для проведения дополнительного генетического тестирования, а также для статистических, популяционных и научных исследований.
<input type="checkbox"/> да	<input type="checkbox"/> нет	При необходимости результаты исследований могут быть использованы в медико-генетическом консультировании или генетическом обследовании других членов моей семьи.
<input type="checkbox"/> да	<input type="checkbox"/> нет	При необходимости результаты исследований могут быть запрошены моим лечащим врачом и выданы ему для проведения моего дальнейшего наблюдения и обследования.
<input type="checkbox"/> да	<input type="checkbox"/> нет	При необходимости результаты исследований могут быть запрошены моими родственниками, в т.ч.
		(ФИО, степень родства)
<input type="checkbox"/> да	<input type="checkbox"/> нет	В случае необходимости сотрудник или подрядчик АО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО» может связаться со мной, используя мою контактную информацию.
<input type="checkbox"/> да	<input type="checkbox"/> нет	В случае обнаружения <b>вторичной находки</b> (патогенного/вероятно патогенного варианта в гене из списка ACMG**) я <b>согласен(на) получить полную информацию о таком результате.</b>
<input type="checkbox"/> да	<input type="checkbox"/> нет	<b>Поле заполняется только в случае проведения тестирования совершеннолетнему обследуемому:</b> В случае обнаружения <b>случайной находки</b> (патогенного/вероятно патогенного варианта в гене, не входящем в список ACMG**) я <b>согласен(на) получить полную информацию о таком результате.</b> Лаборатория не гарантирует сообщение всех случайных находок.

\* Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2016 update (ACMG SF v2.0): a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. 2017

\*\* ACT2, ACTC1, APC, APOB, ATP7B, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CACNA1S, COL3A1, DSC2, DSG2, DSP, FBN1, GLA, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NF2, OTC, PCSK9, PKP2, PMS2, PRKAG2, PTEN, RB1, RET, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD3, SMAD4, STK11, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TNN13, TNNT2, TP53, TPM1, TSC1, TSC2, VHL, WT1

- Я проинформирован(а), что проводимое персонализированное научное исследование имеет свои ограничения и не всегда даёт возможность выявить все присутствующие генетические варианты.
- Подписывая данную форму, я подтверждаю, что даю своё согласие добровольно, обладая достаточной информацией, а также что у меня была возможность задать все вопросы, которые могли у меня возникнуть, в отношении предстоящего персонализированного научного исследования.
- Я подтверждаю, что перед проведением генетического тестирования мне была предложена консультация врача-генетика.
- Я даю АО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО» согласие на обработку в целях оказания мне услуги моих персональных данных, включающих фамилию, имя, отчество, пол, дату и место рождения, данные документа, удостоверяющего личность, контактный телефон, адрес электронной почты и прочие данные, необходимые для оказания услуги, с правом осуществлять с такими данными сбор, систематизацию, накопление, хранение, передачу третьим лицам, обновление, изменение, обезличивание, блокирование, уничтожение и иное использование. Данное согласие действует бессрочно и может быть отозвано в любой момент путем направления в адрес АО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО» соответствующего заявления.

ФИО клиента: \_\_\_\_\_

дата рождения: \_\_\_\_\_

паспорт серия: \_\_\_\_\_ номер: \_\_\_\_\_, выдан " \_\_\_\_\_ " \_\_\_\_\_ г.

кем \_\_\_\_\_

Зарегистрирован(а) по адресу: Россия, город \_\_\_\_\_,

адрес: \_\_\_\_\_

контактные телефоны: \_\_\_\_\_

email: \_\_\_\_\_

Дата:

« \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20 \_\_\_\_\_ г.

Подпись клиента:

\_\_\_\_\_