

**ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПРИНЯТИЯ РЕШЕНИЙ В СВЯЗИ С ПРОВЕДЕНИЕМ
СЕКВЕНИРОВАНИЯ ПАНЕЛИ ГЕНОВ «ПРЕКОНЦЕПЦИОННАЯ NGS-ПАНЕЛЬ»**

Прежде, чем Вы решите провести персонализированное научное исследование в АО «Центр Генетики и Репродуктивной Медицины «ГЕНЕТИКО»,

ПОЖАЛУЙСТА, ВНИМАТЕЛЬНО ПРОЧТИТЕ СОДЕРЖАНИЕ СЛЕДУЮЩИХ ПУНКТОВ:

1.	Секвенирование панели генов – это секвенирование кодирующих участков генов*, ассоциированных с риском возникновения тяжелых рецессивных наследственных заболеваний у будущих детей. При секвенировании панели генов можно получить информацию об изменениях ДНК – генетических вариантах в кодирующих областях генов. Способность применяемого 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.
2.	Секвенирование панели генов представляет собой персонализированное научное исследование и не является зарегистрированным диагностическим тестом.
3.	В рамках услуги « Преконцепционная NGS-панель » дополнительно проводятся единичные тесты на носительство делеции экзонов 7-8 гена SMN1, мутации dele2,3 в гене CFTR и анализ количества CGG-повторов в гене FMR1 (только для женщины).
4.	Секвенирование панели генов заключается в «прочтении» (определении) 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.
5.	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.
6.	В ходе исследования могут быть сообщены варианты, возможно имеющие отношение к фенотипу (т.е. к клинической картине заболевания) обследуемого, со следующей клинической значимостью: «Патогенный вариант» – изменение с достаточной доказательной базой для того, чтобы рассматривать его как вероятную причину заболевания*; «Вероятно патогенный вариант» – изменение, приводящее к развитию заболевания, с высокой долей вероятности*; «Вариант неопределенной клинической значимости» – 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.
7.	Проведенное исследование может позволить уточнить риск рецессивной моногенной патологии у потомства в рамках включенных в исследование генов/генетических вариантов, но невозможно полное исключение риска.
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. Кроме того, возможны случаи, когда в заключении по результатам биоинформатического анализа данных секвенирования ДНК обследуемого отсутствуют клинически значимые генетические варианты (т.е. заключение «пустое»). Это не означает, что исследование выполнено некачественно или не в полном объеме. Отсутствие выявленных клинически значимых вариантов в заключении может быть связано с недостаточной изученностью генетических вариантов, генов и/или их связей с моногенными заболеваниями либо с ограничениями методики исследования.
10.	Для интерпретации полученных результатов исследования <u>настоятельно рекомендована</u> 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, также, 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

Я, _____ года рождения,

ФИО



Выражаю свое согласие на проведение генетического исследования:

Мне

моему ребёнку, _____, _____ года рождения,
(Фамилия, имя, отчество представляемого)

ДА	НЕТ	ТАКЖЕ Я СОГЛАСЕН(СОГЛАСНА) НА ТО, ЧТО:
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	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"/>	<input type="checkbox"/>	При необходимости результаты исследований могут быть использованы в медико-генетическом консультировании или генетическом обследовании других членов моей семьи.
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	При необходимости результаты исследований могут быть запрошены моим лечащим врачом и выданы ему для проведения моего дальнейшего наблюдения и обследования.
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	При необходимости результаты исследований могут быть запрошены моими родственниками, в т.ч.: _____, _____ ФИО _____ степень родства _____
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	В случае необходимости сотрудник или подрядчик АО «ЦГРМ «ГЕНЕТИКО» может связаться со мной, используя мою контактную информацию.
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	В случае обнаружения вторичной находки (патогенного/вероятно патогенного варианта в гене из списка ACMG**) я согласен(на) получить полную информацию о таком результате.

* Список генов в панели «Прекоцепционная NGS-панель»: ABCA3, ABCC8, ABCD1, ACADM, ACADVL, ACAT1, AFF2, AGA, AGXT, AHI1, AIRE, ALDOB, ALPL, ANO10, ARSA, ARX, ASL, ASPA, ATP7B, BBS1, BBS2, BCKDHB, BLM, BTBD, CBS, CC2D2A, CCDC88C, CEP290, CFTR, CHRNE, CLCN1, CLRN1, CNGB3, COL7A1, CPT2, CYP11A1, CYP21A2, CYP27A1, CYP27B1, DHCR7, DHDDS, DLD, DMD, DYNC2H1, ELP1, ERCC2, EVC2, F8¹, F9, FAH, FANCC, FKBP, FKTN, FMO3, G6PC, GAA, GALT, GBA, GBE1, GJB2, GLA, GNPTAB, GRIP1, HBB, HEXA, HPS1, HPS3¹, IDUA, L1CAM, LRP2, MCCC2, MCOLN1, MCPH1, MID1, MLC1, MMAPHC, MMUT, MVK, NAGA, NEB¹, NPHS1, NROB1, OCA2, OTC, PAH, PCDH15, PKHD1, PLP1, PMM2, POLG, PRF1, RARS2, RNASEH2B, RPGR¹, RS1, SCO2, SLC19A3, SLC26A2, SLC26A4, SLC37A4, SLC6A8, SMPD1, TF, TMEM216, TNXB¹, TYR, USH2A, XPC

¹ важно отметить, что не все часто встречающиеся типы патогенных вариантов в данных генах могут быть выявлены в рамках данного исследования

** Наличие у обследуемого одного патогенного/вероятно патогенного варианта в гене не приведет к развитию соответствующего аутосомно-рецессивного заболевания (обследуемый является носителем патогенного/вероятно патогенного варианта); для развития рецессивного заболевания необходимо наличие патогенных вариантов в обеих копиях гена (отцовской и материнской).

*** 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

**** Список генов ACMG: 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, TGFBF1, TGFBF2, TMEM43, TNNI3, 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.

ДОСТОВЕРНОСТЬ И АКТУАЛЬНОСТЬ УКАЗАННЫХ МНОЙ ДАННЫХ (СВЕДЕНИЙ) ГАРАНТИРУЮ

ФИО клиента:	_____		
дата рождения:	_____		
паспорт серия:	_____	номер:	_____
выдан (кем):	_____		
дата выдачи:	_____		
адрес регистрации:	_____		
контактный телефон:	_____		
электронная почта:	_____		

Ф.И.О.

ДД.ММ.ГГГГ

дата

подпись

