



Miejscowość, data wyrażenia zgody:	Nazwa jednostki wykonującej badanie:
Warszawa,	07R-1-00330-03-08 Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ Pracownia Genetyki Molekularnej 04-730 Warszawa, Al. Dzieci Polskich 20 tel: +48 22 815 74 52; fax: +48 22 815 74 57 Regon: 000557961; NIP: 952 11 43 675; Kod Resortowy 000000018625-131-444-7102 L/ZGE/RM
Pieczęć jednostki zlecającej	

DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY
na badanie genetyczne metodą Sekwencjonowania Nowej Generacji (NGS)

Dane o pacjencie			
Imię i nazwisko pacjenta			PESEL *
Data urodzenia	/	/	Numer Kartoteki
	dzień	miesiąc	rok

* w przypadku noworodka - numer PESEL matki, a w przypadku osób, które nie mają nadanego numeru PESEL - rodzaj i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość

Rodzaj i numer dokumentu, na podstawie którego stwierdzono tożsamość:	
Adres zamieszkania / Oddział	
Imię i nazwisko przedstawiciela ustawowego pacjenta	
Adres zamieszkania przedstawiciela ustawowego pacjenta (jeśli inny niż probanta); telefon kontaktowy	

Informacje o materiale biologicznym / genetycznym

Rodzaj materiału	☐ krew	☐ DNA	☐ inny:
------------------	-------------------------------	------------------------------	--------------------------------------

Wskazanie do wykonania badania

Kod i nazwa badania	
Rozpoznanie choroby	
Gen / marker / locus wybrany do analizy	

Badanie genetyczne w kierunku diagnozowanej choroby / nosicielstwa

Zlecane badanie genetyczne może pomóc w zweryfikowaniu postawionego przez lekarza rozpoznania choroby lub jej podejrzenia i/lub ustalić nosicielstwo zmiany genetycznej.

Wynik badania może pozwolić na określenie ryzyka genetycznego, jak również na dostarczenie informacji o możliwości wdrożenia postępowania profilaktycznego lub/i terapeutycznego (jeśli dostępne).

Badanie zostanie przeprowadzone przy użyciu metody Sekwencjonowania Nowej Generacji. W trakcie badania odczytywany jest zapis kodu genetycznego (sekwencji):

- wybranego zestawu genów (analiza Panel diagnostyczny NGS),
- całego eksomu obejmującego głównie regiony kodujące (analiza WES; ang. *Whole Exome Sequencing*),
- całego genomu obejmującego regiony kodujące i niekodujące (analiza WGS; ang. *Whole Genome Sequencing*).

W pierwszej kolejności analizowane będą geny związane z objawami klinicznymi pacjenta. W przypadku braku znalezienia zmian patogennych w pierwszym etapie badania, diagnostyka może zostać poszerzona o inne geny potencjalnie związane z fenotypem pacjenta (tzw. analiza bioinformatyczna), bez konieczności pobierania dodatkowej zgody i materiału biologicznego, jeżeli w polu poniżej została wyrażona zgoda pacjenta/przedstawiciela ustawowego pacjenta. Decyzję o poszerzeniu zakresu analizowanych genów podejmuje lekarz zlecający w oparciu o dane kliniczne pacjenta i aktualną wiedzę medyczną.

Dane genetyczne otrzymane z przeprowadzonej analizy będą przechowywane w bazie danych Zakładu Genetyki Medycznej IPCZD. Wyniki badania zostaną omówione przez lekarza zlecającego w odniesieniu do aktualnych informacji genetycznych.

Wyniki przeprowadzonej analizy mogą nie pozwolić na weryfikację rozpoznania choroby (lub jej nosicielstwa). Brak identyfikacji zmiany genetycznej nie wyklucza genetycznego podłoża choroby. Możliwe jest, że zmiana genetyczna odpowiedzialna za daną chorobę znajduje



się w innym genie/regionie niż przebadane.

W niektórych sytuacjach wynik badania molekularnego może być nieinformacyjny / niejednoznaczny. Istnieje także możliwość nieuzyskania wyniku badania z przyczyn technicznych.

W celu wykonania kompleksowej diagnostyki mogą zaistnieć wskazania do pobrania materiału biologicznego od rodziców pacjenta/płodu, obciążonych chorobą członków rodziny lub od innych/zdrowych członków rodziny.

W przypadku, gdy faktyczne pokrewieństwo pomiędzy członkami badanej rodziny jest inne niż deklarowane, interpretacja otrzymanego wyniku badania może być niewłaściwa.

Wszelkie dane dotyczące pacjenta i jego rodziny, w tym dane osobowe, medyczne oraz wyniki badania genetycznego, należą do danych wrażliwych i poufnych. Będą one przechowywane z zachowaniem wszelkich standardów bezpieczeństwa, mających na celu zabezpieczenie ich przed ujawnieniem osobom do tego nieupoważnionym.

Pobrany materiał biologiczny zostanie użyty do izolacji DNA/RNA lub (i) założenia hodowli komórkowych oraz wykonania diagnostyki genetycznej. Materiał genetyczny / biologiczny będzie przechowywany po zakończeniu diagnostyki w banku Pracowni Genetyki Molekularnej ZGM IPCZD. Mimo zapewnienia odpowiednich warunków przechowywania, materiał genetyczny (DNA, RNA) może ulec degradacji (proces naturalny) i dlatego może zająć w przyszłości potrzeba ponownego pobrania materiału. **W przypadku konieczności wykonania określonego etapu badania z udziałem podwykonawcy porcja materiału genetycznego/biologicznego zostanie anonimowo udostępniona innemu laboratorium.**

Wyrażam zgodę na przechowywanie materiału genetycznego / biologicznego w banku ZGM IPCZD: Tak ☐ Nie ☐

UWAGA:

1. W przypadku braku zgody na przechowywanie materiału genetycznego po zakończeniu procedury badawczej zostanie on zniszczony zgodnie z procedurami obowiązującymi w Pracowni.
2. W przypadku nieprawidłowego wyniku badania przedurodzeniowego materiał genetyczny będzie bankowany obligatoryjnie.

Wyrażam zgodę na analizę bioinformatyczną - poszerzenie diagnostyki w ramach wykonanego badania NGS w przypadku braku znalezienia zmian patogennych w pierwszym etapie analizy: Tak ☐ Nie ☐

Zabezpieczony materiał genetyczny / biologiczny może być anonimowo wykorzystany do celów edukacyjnych lub badań naukowych. Badania takie może realizować Zakład Genetyki Medycznej IPCZD w celu poszerzenia wiedzy na temat podłoża chorób genetycznych.

Wyrażam zgodę na anonimowe użycie próbki materiału genetycznego / biologicznego oraz danych klinicznych / genetycznych do celów edukacyjnych i badań naukowych oraz jako kontroli wewnętrznej w badaniach diagnostycznych: Tak ☐ Nie ☐

Wyrażam zgodę na przekazanie mi odpowiednich informacji, jeśli wynik badań naukowych prowadzonych w przyszłości mogłyby stanowić podstawę rozpoznania choroby genetycznej lub zwiększonego ryzyka jej rozwoju: Tak ☐ Nie ☐

Wyrażam zgodę na przekazanie mi informacji o wynikach badań niezwiązanych z aktualną przyczyną skierowania na badanie (tzw. wynikach dodatkowych, ang. *secondary findings*): Tak ☐ Nie ☐

Jeśli w okresie między pobraniem materiału do diagnostyki molekularnej, a datą wydania wyniku niepełnoletni badany ukończy 18 rok życia, przed wydaniem wyniku konieczne będzie podpisanie przez niego dodatkowego formularza Deklaracji Świadomej Zgody.

☐ **Oświadczam, że uzyskałem/łam informacje na temat przetwarzania moich danych osobowych i danych osobowych osoby, którą reprezentuję zgodnie z klauzulą informacyjną.**

Po zapoznaniu się z powyższymi informacjami wyrażam zgodę na przeprowadzenie badania genetycznego za pomocą metody Sekwencjonowania Nowej Generacji z wykorzystaniem pobranego materiału biologicznego, według wskazań klinicznych wymienionych powyżej.

Ja, niżej podpisany(a) oświadczam, że zostałem poinformowany(a) o istocie podejrzewanej choroby i znaczeniu diagnostycznym badania genetycznego, oraz możliwych wynikach, które będą wymagały właściwej interpretacji. Miałem(am) możliwość zadawania pytań i zrozumiałem(am) przedstawione mi informacje.

EWENTUALNE UWAGI I PYTANIA PACJENTA/PRZEDSTAWICIELI USTAWOWYCH PACJENTA

Imię i nazwisko przedstawiciela ustawowego pacjenta
(np. matki, ojca, opiekuna prawnego)**

Imię i nazwisko drugiego przedstawiciela ustawowego pacjenta, jeśli występuje

Zgoda pacjenta (jeśli ukończył 16 lat):

Oświadczam, iż poinformowałam/-em pacjenta / jego przedstawicieli ustawowych o celu, istocie i szczegółach badania genetycznego oraz możliwych wynikach, które będą wymagały właściwej interpretacji.

Imię i nazwisko lekarza zlecającego, udzielającego informacji (podpis, pieczęć, data):

****UWAGA** - w przypadku braku gdy tylko jeden z uprawnionych przedstawicieli ustawowych podpisuje zgodę, podpisujący zgodę oświadcza, że nieobecny przedstawiciel ustawowy nie wyraża sprzeciwu na przeprowadzenie procedury.