|  |  |
| --- | --- |
| Miejscowość, data wyrażenia zgody: | Nazwa jednostki wykonującej badanie: |
| Warszawa, ……………………….. | Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”  **ZAKŁAD PATOMORFOLOGII**  **Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej**  04-730 Warszawa, Al. Dzieci Polskich 20  tel: +48 22 815 19 60; fax: +48 22 815 19 75  Regon: 000557961; NIP: 952 11 43 675  Kod Resortowy 000000018625-54-631-7100 |
| *Pieczęć jednostki zlecającej* |

**DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY**

**na badanie genetyczne metodą Sekwencjonowania Następnej Generacji (NGS)**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Informacje o pacjencie i materiale biologicznym** | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Imię: |  | | | | | | | | | | | | | | | Numer kartoteki: |  |  |  |  |  |  | / |  |  |
| Nazwisko: |  | | | | | | | | | | | | | | | Płeć: | 🞎 M 🞎 K 🞎 Nieustalona | | | | | | | | |
| Data urodzenia: |  |  | | / | |  |  | / | |  | |  |  |  | r. | Numer PESEL\*: |  | | | | | | | | |
| dzień | |  | | miesiąc | | | |  | | rok | | | |  |
| Imię i nazwisko przedstawiciela ustawowego |  | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Adres miejsca zamieszkania przedstawiciela ustawowego/telefon kontaktowy |  | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

\* numer PESEL, jeżeli został nadany, w przypadku noworodka – numer PESEL matki, a w przypadku osób, które nie mają nadanego numeru PESEL – rodzaj i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Materiał biologiczny: | 🞎 **krew** | | 🞎 **guz** | | 🞎 **inny:** ………………………………………… |
| **Informacje o badaniu genetycznym** | | | | | |
| Wskazania kliniczne: | |  | | | |
| Procedura diagnostyczna: | | 🞎 **panel NGS** 🞎 **genom mtDNA** 🞎 **WES** 🞎 **inna** …………………………………. | | | |
| Gen/y wybrany/e do analizy 🡪etap: ……….. | |  | | | |
| **Deklaracja** | | | | | |
| **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 niekiedy terapeutycznego.  Badanie zostanie przeprowadzone przy pomocy metody Sekwencjonowania Następnej Generacji (w skrócie nazywanej metodą NGS). Umożliwia ona jednoczesny odczyt kodu genetycznego (sekwencji) wielu genów. Zakres analizy może objąć:   * wybrany zestaw genów (od pojedynczych genów do kilku tysięcy) * odczyt całej sekwencji kodującej wszystkich genów (tak zwana analiza WES; ang. *Whole Exome Sequencing*) lub całej informacji genomowej, to jest sekwencji kodującej i niekodującej (tak zwana analiza WGS; ang. *Whole Genome Sequencing*)   Zakres dla niniejszego badania określono powyżej w polu ‘Zastosowany panel diagnostyczny’.  W polu ‘Gen/y wybrany/e do analizy’ podano geny, których analizę lekarz zleca na obecnym lub kolejnym etapie badań (w razie potrzeby ich kontynuacji).  Badanie ma na celu analizę genów związanych z diagnozowaną chorobą genetyczną lub jej nosicielstwem. Wyniki zostaną omówione przez lekarza kierującego w odniesieniu do aktualnych baz danych genetycznych i publikacji medycznych.  Badanie za pomocą metody NGS dostarcza bardzo dużej liczby danych, które wymagają wysokospecjalistycznej i czasochłonnej analizy bioinformatycznej. Dlatego dokładne określenie czasu oczekiwania na wynik jest trudne lub nawet niemożliwe. Dane genetyczne otrzymane z tej analizy będą przechowywane w bazie danych tutejszego Zakładu Patologii.  Wyniki przeprowadzonej analizy mogą nie pozwolić na weryfikację rozpoznania choroby (lub jej nosicielstwa). W przypadku wskazań klinicznych możliwe jest poszerzenie analizy bioinformatycznej o kolejne wytypowane geny. Każdorazowe poszerzenie zakresu analizy będzie wymagało zgody pacjenta/prawnego opiekuna (wyrażonej na kolejnej wizycie).  **Po zapoznaniu się z powyższymi informacjami wyrażam zgodę na badanie genetyczne za pomocą metody Sekwencjonowania Następnej Generacji materiału biologicznego pobranego ode mnie lub od mojego dziecka, według wskazań klinicznych wymienionych powyżej:**  **Tak 🞎   Nie 🞎**  **MATERIAŁ BIOLOGICZNY**  Pobrany materiał biologiczny zostanie użyty do założenia hodowli komórkowych lub (i) izolacji DNA/RNA oraz wykonania diagnostyki genetycznej.  Uzyskany materiał genetyczny będzie przechowywany po zakończeniu diagnostyki w biobanku tutejszego Zakładu Patologii. Mimo zapewnienia odpowiednich warunków przechowywania materiał genetyczny (DNA, RNA) może ulec degradacji (proces naturalny) i dlatego może zajść w przyszłości potrzeba ponownego pobrania materiału.  **Wyrażam zgodę na przechowywanie materiału biologicznego mojego lub mojego dziecka po zakończeniu diagnostyki:**  **Tak 🞎   Nie 🞎**  *UWAGA: W przypadku braku zgody na przechowywanie materiału genetycznego po zakończeniu procedury badawczej zostanie on zniszczony* *zgodnie z procedurami obowiązującymi w pracowni.*  *W przypadku nieprawidłowego wyniku badania przedurodzeniowego materiał genetyczny będzie bankowany obligatoryjnie*.  Zabezpieczony materiał biologiczny może być anonimowo wykorzystany do celów edukacyjnych lub badań naukowych. Badania takie może prowadzić tutejszy Zakład Patologii w celu poszerzenia wiedzy na temat podłoża chorób genetycznych.  **Wyrażam zgodę na anonimowe użycie próbki materiału biologicznego mojego lub mojego dziecka oraz danych klinicznych do celów edukacyjnych lub/i badań naukowych:**  **Tak 🞎   Nie 🞎**  **ZAGADNIENIA DODATKOWE**  Wszelkie dane dotyczące pacjenta i jego rodziny, w tym dane osobowe, medyczne oraz wyniki badania genetycznego, należą do danych poufnych. Będą one przechowywane z zachowaniem wszelkich standardów bezpieczeństwa mających na celu zabezpieczenie ich przed ujawnieniem osobom do tego nieupoważnionym.  W przypadku, gdy faktyczne pokrewieństwo pomiędzy członkami badanej rodziny jest inne niż deklarowane, interpretacja otrzymanego wyniku badania może być niewłaściwa.  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.  Nieznalezienie zmiany genetycznej nie wyklucza genetycznego podłoża choroby. Możliwe jest, że zmiana genetyczna odpowiedzialna za daną chorobę znajduje się w innym genie/regionie niż przebadane. Istnieje także możliwość nieuzyskania wyników badań z przyczyn technicznych.  Z uwagi na stały rozwój metod diagnostycznych oraz postęp wiedzy medycznej w przyszłości może być zasadne ponowne zweryfikowanie uzyskanych danych, na prośbę i za zgodą pacjenta/opiekuna prawnego.  W trakcie badania przy pomocy metody NGS rutynowo odczytywany jest zapis kodu genetycznego wielu genów, także niezwiązanych z rozpoznaniem/podejrzeniem diagnozowanej choroby czy jej nosicielstwem. Jednak analiza danych będzie ograniczona do zakresu określonego powyżej w polu ‘Gen/y wybrany/e do analizy’.  Jeśli w okresie między pobraniem materiału do diagnostyki molekularnej a datą wydania wyniku, niepełnoletni badany ukończy 18 rok życia, przed wydaniem wyniku konieczne będzie wyrażenie przez niego dodatkowej świadomej zgody. | | | | | |
| **Ja, niżej podpisany/a oświadczam, że zostałem/am poinformowany/a o celu, istocie i szczegółach badania genetycznego oraz możliwych wynikach, które będą wymagały właściwej interpretacji. Miałem/am możliwość zadawania pytań i zrozumiałem/am przedstawione mi informacje.** | | | | | |
| Data i podpis **pacjenta** (*jeżeli skończył 16 lat i jest w stanie z rozeznaniem wypowiedzieć się o zlecanym badaniu )* | | | | ……………………………………………………………………………… | |
| Data i podpis **przedstawiciela ustawowego** *(w przypadku pacjentów niepełnoletnich - do 18 rż.)* | | | | ……………………………………………………………………………… | |
| Data, pieczątka imienna i podpis **lekarza zlecającego badanie i/lub pobierajacego zgodę** | | | |  | |