

# СОГЛАСИЕ НА ПРОВЕДЕНИЕ АНАЛИЗА СЕКВЕНИРОВАНИЯ ВСЕГО ЭКЗОМА

Имя обследуемого: ..... личный код: .....

Секвенирование всего экзома то есть определение последовательности кодирующей ДНК (т.н. исследование всех генов) становится в последние годы всё более используемым в клинической медицине анализом, который позволяет нам исследовать разом все гены организма (более 20 000) с целью обнаружения у пациента вызывающего болезнь генетического изменения. Исследование проводится при помощи выделенной из крови ДНК.

Методика:  Секвенирование экзома только пациента (одиночный анализ)  
 Секвенирование экзома пациента и его родителей (трио-анализ)  
 Другая методика (по договорённости с лабораторией): .....

Проведение исследования занимает до 6 месяцев.

- Настоящим даю своё согласие на проведение анализа секвенирования всего экзома из ДНК моего / моего ребёнка / моего подопечного с целью выяснения причин болезни.
- Я осознаю следующее:
  - Выделенная из пробы крови ДНК и полученные при секвенировании всего экзома необработанные данные будут сохранены в генетическом центре объединённой лаборатории Клиникума Тартуского Университета.
  - В ходе данного исследования есть небольшая вероятность обнаружения также сопутствующих изменений, которые не связаны с болезнью обследуемого, но у которых имеется важное значение для его здоровья. Обследуемым сообщается о всех найденных генных изменениях, при которых возможно использование превентивных либо лечебных мер с целью профилактики здоровья. Список рапортируемых генов является международно согласованным, содержит 56 генов и отвечает руководствам Американского Коллегиума Медицинской генетики и Геномики (ACMG). Также возможно информирование о других важных для обследуемого или членов его семьи генных изменениях, которые связаны с рисками для здоровья и об оповещении которых решит экспертная комиссия. В случае отказа от информирования о случайных находках можно остаться без полезной информации об имеющихся у меня / моего ребёнка / моего подопечного рисках для здоровья.
    - Согласен с информированием о случайных находках.
    - Не согласен с информированием о случайных находках.
  - Знания об исследуемой болезни могут в будущем дополниться. В случае, если будет найдена новая информация о связи имеющейся у меня / моего ребёнка / моего подопечного болезни с результатами секвенирования всего экзома, то со мной могут связаться.
  - В случае проведения исследования родителей (т.н. трио-анализ):
    - NB! Необходимо письменное согласие обоих родителей (всех исследуемых членов семьи).
    - Выдаются результаты исследования только моего ребёнка, за исключением случайных находок согласно описанным выше принципам информирования.
    - В ходе исследования может выясниться, что биологическое родство отличается от известных родственных связей.
- Я понимаю, что у меня есть право в любое время отказаться от согласия данного исследования без какого-либо влияния моего отказа на лечение меня / моего ребёнка / моего подопечного.
- Данные секвенирования всего экзома могут анонимно использоваться в развивающей и научной деятельности генетического центра объединённой лаборатории Клиникума Тартуского Университета.
- У меня была возможность задать дополнительные вопросы и я удовлетворён полученными объяснениями.

Обследуемый / родитель / опекун:

Имя ..... подпись: ..... Дата .....

В случае трио-анализа оба родителя:

Имя матери ..... подпись: ..... Дата .....

Имя отца ..... подпись: ..... Дата .....

Имя врача, давшего информацию об исследовании: ..... Подпись:.....