

Информированное добровольное согласие

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПРИНЯТИЯ РЕШЕНИЙ В СВЯЗИ С ПРОВЕДЕНИЕМ ПОЛНОГЕНОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ

ПОЖАЛУЙСТА, ВНИМАТЕЛЬНО ПРОЧТИТЕ СОДЕРЖАНИЕ СЛЕДУЮЩИХ ПУНКТОВ:

1.	Секвенирование полного генома (WGS) – исследование всей последовательности ДНК человека, включая как белок-кодирующие участки (экзон), так и некодирующие «молчащие» области генома. 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.	Полногеномное секвенирование представляет собой персонализированное научное исследование и не является зарегистрированным диагностическим тестом и медицинской услугой. Полногеномное секвенирование проводится при помощи современного высокопроизводительного метода – Next Generation Sequencing (NGS) в Медико-генетической лаборатории АО «Ферст Генетикс» (ОГРН 1167746676680, адрес местонахождения: 121205, Москва, Инновационный центр Сколково, Большой 6-й, дом 42, строение 1, помещение 619).
3.	Полногеномное секвенирование 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 (NGS - next generation sequencing) 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, варианты в GC-богатых участках.
5.	«Сырые» (необработанные) данные секвенирования выдаются Акционерным обществом «Ферст Генетикс» (основной государственный регистрационный номер в Едином государственном реестре юридических лиц: 1167746676680) в виде ссылки на ЯндексДиск в формате fastq. Следует учитывать, что формат fastq не предполагает просмотр данных секвенирования без дополнительной биоинформатической обработки.
6.	Исследование не проводится на ДНК, выделенной из лейкоцитов периферической крови, если пациенту в течение жизни проводилась трансплантация костного мозга или стволовых клеток. Исследование не следует проводить, если за последние 4 недели пациенту было проведено переливание цельной крови или лейкоцитарной массы или не прошло 120 дней после химиотерапии.

На основании вышеизложенного

Я, _____, _____ года рождения,
(ФИО)

подтверждаю ознакомление с изложенной выше информацией,

выражаю свое согласие на то, что в связи с проведением персонализированного научного исследования:

☐ мне,

☐ моему ребёнку (подопечному) _____, _____ года рождения,

(ФИО представляемого)

- 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 обладаю достаточной информацией, а также что у меня была возможность задать все вопросы, которые могли у меня возникнуть, в отношении предстоящего персонализированного научного исследования, на все мои вопросы получены исчерпывающие ответы.

ДД.ММ.ГГГГ

(ФИО)

дата

Подпись

Расписался в моем присутствии:

Представитель Исполнителя

ДД.ММ.ГГГГ

(должность, ФИО)

дата

Подпись