



Miejscowość, data wyrażenia zgody:	Nazwa jednostki wykonującej badanie:
Warszawa, .....	Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” <b>ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ</b> <b>Pracownia Genetyki Molekularnej</b> 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 000000018625-44-444-7100
<i>Pieczęć jednostki zlecającej</i>	

### DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY

#### na badanie genetyczne metodą Sekwencjonowania Nowej Generacji (NGS)

Dane o pacjencie																															
Imię i nazwisko pacjenta		PESEL *																													
Data urodzenia	<table border="1"><tr><td></td><td></td><td>/</td><td></td><td></td><td>/</td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr><tr><td colspan="2">dzień</td><td colspan="2">miesiąc</td><td colspan="4">rok</td></tr></table>			/			/					dzień		miesiąc		rok				Numer Kartoteki	<table border="1"><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>										
		/			/																										
dzień		miesiąc		rok																											
<i>* w przypadku noworodka - numer PESEL matki, a w przypadku osób, które nie mają nadanego numeru PESEL - rodzaj i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość</i>																															
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	<input type="checkbox"/> krew	<input type="checkbox"/> fibroblasty	<input type="checkbox"/> DNA																												
			<input type="checkbox"/> inny: .....																												
Wskazanie do wykonania badania																															
Kod badania (jeśli dotyczy)																															
Rozpoznanie choroby																															
Gen / marker / locus wybrany do analizy																															
Badanie genetyczne w kierunku diagnozowanej choroby / nosicielstwa																															
<p>Zlecane badanie genetyczne może pomóc w zweryfikowaniu postawionego przez lekarza rozpoznania choroby lub jej podejrzenia i/lub ustalić nosicielstwo zmiany genetycznej.</p> <p>Wynik badania może pozwolić na określenie ryzyka genetycznego, jak również na dostarczenie informacji o możliwości wdrożenia postępowania profilaktycznego lub/i terapeutycznego (jeśli dostępne).</p> <p>Badanie zostanie przeprowadzone przy pomocy metody Sekwencjonowania Nowej Generacji. W trakcie badania odczytywany jest zapis kodu genetycznego (sekwencji):</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- wybranego zestawu genów, od pojedynczych genów do kilku tysięcy (tak zwana analiza Panel diagnostyczny NGS)</li><li>- całej sekwencji kodującej wszystkich genów (tak zwana analiza WES; ang. <i>Whole Exome Sequencing</i>) lub całej informacji genomowej, to jest sekwencji kodującej i niekodującej (tak zwana analiza WGS; ang. <i>Whole Genome Sequencing</i>).</li></ul> <p>Badanie ma na celu analizę wyłącznie genów związanych z diagnozowaną chorobą genetyczną lub jej nosicielstwem i będzie ograniczone do zakresu określonego powyżej w polu „Gen / marker / locus wybrany do analizy” lub wynikającego z wybranego kodu badania. Geny niezwiązane z rozpoznaniem/podejrzeniem diagnozowanej choroby czy jej nosicielstwem, nie będą podlegały analizie.</p> <p>Dane genetyczne otrzymane z przeprowadzonej analizy będą przechowywane w bazie danych Zakładu Genetyki Medycznej IPCZD. Wyniki badania zostaną omówione przez lekarza kierującego w odniesieniu do aktualnych informacji genetycznych.</p> <p>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.</p>																															



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

W przypadku silnych wskazań klinicznych możliwe jest wykonanie dodatkowej analizy bioinformatycznej danych NGS obejmującej kolejne wytypowane geny (tak zwana Analiza bioinformatyczna). Każdorazowe poszerzenie zakresu analizy będzie wymagało zgody pacjenta/przedstawiciela ustawowego pacjenta.

Z uwagi na stały rozwój metod diagnostycznych oraz postęp wiedzy medycznej, w przyszłości może być zasadne ponowne zweryfikowanie uzyskanych danych za zgodą pacjenta/przedstawiciela ustawowego pacjenta.

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 poufnych. Będą one przechowywane z zachowaniem wszelkich standardów bezpieczeństwa, mających na celu zabezpieczenie ich przed ujawnieniem osobom do tego nieupoważnionym.

**Pobraný 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 biobanku Zakładu Genetyki Medycznej 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.

**Wyrażam zgodę na przechowywanie materiału genetycznego / biologicznego w biobanku 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.

**Zabezpieczony materiał genetyczny / biologiczny może być anonimowo wykorzystany do celów edukacyjnych lub badań naukowych. Badania takie może prowadzić 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 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

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.**

*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 PRZEDSTAWICIELI USTAWOWYCH PACJENTA/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, pieczęćka, data):

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