



**NUMER
PACJENTA**

Warszawa, dnia

**DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY
na badanie genetyczne**

Imię:		Nazwisko:		PESEL*:	
* w przypadku noworodka – numer PESEL matki, a w przypadku osób, które nie mają nadanego numeru PESEL – rodzaj i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość					
Numer kartoteki:		Data urodzenia:			
Płeć:		Adres, telefon kontaktowy:			

Cel badania:.....

Informacja o badaniu genetycznym i materiale biologicznym / genetycznym					
Rodzaj materiału:	☐ krew	☐ guz	☐ DNA/RNA	☐ PMR	☐ inny:
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 i/lub terapeutycznego. 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. Wyrażam zgodę, aby pobrany ode mnie lub mojego dziecka materiał biologiczny został wykorzystany do diagnostyki genetycznej i oświadczam, że otrzymałem/am wyczerpujące wyjaśnienia dotyczące proponowanego badania i jego celu oraz zachowania w tajemnicy wyników tego badania. Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w zakresie niezbędnym do zrealizowania ustawowych zadań i uprawnień. Ponadto zostałem/am poinformowany/a, że: - Może zaistnieć konieczność powtórznego pobrania materiału oraz istnieje możliwość nieuzyskania wyników badań z przyczyn technicznych. - Badanie może pomóc w weryfikacji rozpoznania choroby i/lub ustalenia nosicielstwa defektu genetycznego i umożliwi poinformowanie mnie o ryzyku genetycznym i możliwości wdrożenia postępowania terapeutycznego bądź profilaktycznego. - Pobrany materiał biologiczny zostanie użyty w celu izolacji kwasów nukleinowych i wykonania diagnostyki genetycznej. - Niewykrucie zmiany genetycznej nie wyklucza genetycznego podłoża choroby. Możliwe jest, że zmiana genetyczna odpowiedzialna za daną chorobę znajduje się w innym genie/regionie niż przebadane. Brak identyfikacji zmiany może również wynikać z ograniczeń metodycznych. W niektórych sytuacjach wynik badania molekularnego może być nieinformacyjny/niejednoznaczny. W takim przypadku informacja ta zostanie zamieszczona na wydany wynik. Próbkę DNA/RNA będzie poddana ponownemu badaniu po wdrożeniu nowych metod diagnostycznych. - W przypadku, gdy pokrewieństwo pomiędzy członkami badanej rodziny jest inne niż deklarowane, otrzymany wynik badania może być niewłaściwie zinterpretowany. - W celu wykonania kompleksowej diagnostyki może zaistnieć konieczność pobrania próbki krwi od obciążonych chorobą członków rodziny, rodziców, rodzeństwa i ewentualnie od dalszych członków rodziny pacjenta. - Uzyskany materiał genetyczny będzie przechowywany po zakończeniu diagnostyki w repozytorium Pracowni Onkogenetyki Dziecięcej Zakładu Patomorfologii. Mimo zapewnienia odpowiednich warunków przechowywania materiał genetyczny (DNA, RNA) może ulec degradacji (proces naturalny) i dlatego w przyszłości może być potrzeba ponownego pobrania materiału. Wyrażam zgodę na przechowywanie materiału biologicznego/genetycznego 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. - Zabezpieczony materiał biologiczny/genetyczny może być anonimowo wykorzystany do badań naukowych, mających na celu rozszerzenie wiedzy na temat podłoża chorób genetycznych. Wyrażam zgodę na anonimowe użycie próbki materiału biologicznego/genetycznego mojego lub mojego dziecka oraz danych klinicznych do celów edukacyjnych i/lub badań naukowych: Tak ☐ Nie ☐ Wyrażam zgodę na przekazanie mi dodatkowych informacji, jeśli wyniki badań naukowych prowadzonych w przyszłości mogłyby stanowić podstawę rozpoznania choroby genetycznej lub zwiększonego ryzyka jej rozwoju: Tak ☐ Nie ☐					



Imię:	
Nazwisko:	
PESEL*:	

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

Informacja o badaniu genetycznym metodą sekwencjonowania następnej generacji (NGS)

Badanie przeprowadzone przy pomocy metody sekwencjonowania następnej generacji (NGS) umożliwia jednoczesny odczyt sekwencji nukleotydowej wielu genów. Zakres analizy może objąć wybrany panel genów (od pojedynczych genów do kilku tysięcy), odczyt całej sekwencji kodującej wszystkich genów (analiza WES; ang. *Whole Exome Sequencing*) lub całej informacji genomowej, to jest sekwencji kodującej i niekodującej (analiza WGS; ang. *Whole Genome Sequencing*).

Zostałem/am poinformowany/a, że:

- Badanie ma na celu analizę genów związanych z diagnozowaną chorobą genetyczną lub jej nosicielstwem. Analiza danych jest ograniczona do zakresu genów/markerów/locus wskazanych na skierowaniu na badanie genetyczne. 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. Dane genetyczne otrzymane z analizy będą przechowywane w bazie danych Pracowni Onkogenetyki Dziecięcej Zakładu Patomorfologii.
- 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.
- W trakcie badania przy pomocy metody NGS rutynowo odczytywana jest sekwencja nukleotydowa wielu genów, także niezwiązanych z rozpoznaniem/podejrzeniem diagnozowanej choroby czy nosicielstwem. Identyfikowane są również warianty patogenne oraz potencjalnie patogenne, które mogą mieć istotne znaczenie dla zdrowia pacjenta oraz jego rodziny występujące w genach ujętych w rekomendacjach Amerykańskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (ACMG).

Wyrażam zgodę na poinformowanie mnie o obecności patogennych i prawdopodobnie patogennych wariantów w genach z listy ACMG oraz o potencjalnym nosicielstwie germinalnych wariantów patogennych i prawdopodobnie patogennych (warianty, które są dziedziczne):

Tak ☐ Nie ☐

OŚWIADCZENIE PRZEDSTAWICIELI USTAWOWYCH PACJENTA / PACJENTA

Po zapoznaniu się z powyższymi informacjami wyrażam zgodę na przeprowadzenie badania genetycznego z wykorzystaniem pobranego materiału biologicznego/genetycznego, według wskazań klinicznych wymienionych powyżej. Oświadczam, że uzyskałem/am informacje na temat przetwarzania moich danych osobowych i danych osobowych osoby, którą reprezentuję.

Ja, niżej podpisany/a potwierdzam, że po uzyskaniu wyczerpujących informacji oraz podczas rozmowy z lekarzem zostały mi wyjaśnione cele, istota i szczegóły badania genetycznego oraz możliwe wyniki, które będą wymagały właściwej interpretacji.

Potwierdzam, że w pełni zrozumiałem/am informacje zawarte w tym formularzu oraz informacje przekazane mi podczas rozmowy z lekarzem. Zapewniono mi nieograniczony czas oraz możliwość zadawania pytań; na wszystkie udzielono mi odpowiedzi i wyjaśnień w sposób zrozumiały.

W CELU ROZPOCZĘCIA BADAŃ PACJENT / RODZIC / PRZEDSTAWICIEL USTAWOWY ORAZ LEKARZ UDZIELAJĄCY INFORMACJI O BADANIU SĄ ZOBOWIĄZANI DO PODPISANIA ZGODY

EWENTUALNE UWAGI PRZEDSTAWICIELI USTAWOWYCH PACJENTA / PACJENTA

Imię i nazwisko przedstawiciela ustawowego (np. matki, ojca, opiekuna prawnego)**	 data, podpis
Imię i nazwisko drugiego przedstawiciela ustawowego, jeśli występuje	 data, podpis
Zgoda pacjenta (jeśli ukończył 16 lat)	 data, podpis

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

Imię i nazwisko lekarza pobierającego zgodę	 data, podpis, pieczęćki imienna
---	--

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