

Информированное согласие пациента на проведение исследования методом секвенирования по Сэнгеру

Общая информация

Исследование методом секвенирования по Сэнгеру является золотым стандартом для определения последовательности ДНК, используемым в молекулярно-генетической диагностике. Сравнение последовательности ДНК пациента с референсным (эталонным) геномом человека позволяет выявить изменения в структуре генов и их регуляторных элементов. При наличии показаний к проведению исследования для подтверждения и/или поиска патогенного варианта/ варианта с неизвестной клинической значимостью научный сотрудник АО «Ферст Генетикс» методом секвенирования по Сэнгеру устанавливает последовательность участка ДНК пациента длиной до 1000 п.о. (пар оснований), содержащего последовательность генома с исследуемым вариантом. Выбор региона осуществляется с учетом рекомендаций врача, направившего на исследование, указанных в направительных документах. Результатом исследования является заключение об отсутствии/наличии (в гомоили гетерозиготном состоянии) искомого варианта в геноме пациента. Для проведения исследования необходима венозная кровь из периферической вены в объеме от 1 до 3 мл (или иной биоматериал при необходимости), из которой потом будет выделена ДНК для проведения исследования.

Цель исследования

Исследование методом секвенирования по Сэнгеру чаще всего применяется для подтверждения данных, полученных методом NGS (Next Generation Sequencing, или методы секвенирования нового поколения) при выявлении патогенных вариантов или вариантов с неизвестной клинической значимостью, а также для установления генетического статуса пациента в случае, когда у кого-либо из родственников уже был выявлен вариант, и его положение в геноме известно.

Все личные данные,

касающиеся Вас и Ваших родственников, также, как и результаты генетического исследования, проводимые АО «Ферст Генетикс», строго конфиденциальны и не могут быть переданы другим лицам иначе, как с Вашего согласия. Вы можете отозвать своё согласие по одному или всем нижеприведённым пунктам в любое время без объяснения дополнительных причин.

Я, Клиент (ФИО полностью)

выражаю своё согласие на проведение генетического исследования, а также согласен (сна) на то, что:

- ☐ Образец биоматериала, полученный в целях проведения генетического исследования, по усмотрению АО «Ферст Генетикс» и его партнерских организаций может быть сохранен и использован для контроля (валидации) и других целей, в частности, для проведения дополнительного генетического тестирования, а также для научных исследований и может войти в общую медико-генетическую документацию, при условии, что это не приведёт к раскрытию охраняемой законом тайны.
- ☐ При необходимости результаты исследований могут быть использованы для медико-генетического консультирования или генетического обследования других членов моей семьи.
- ☐ При необходимости результаты исследований могут быть запрошены моим лечащим врачом и выданы ему для дальнейшей тактики лечения и обследования.
- ☐ В случае необходимости сотрудник АО «Ферст Генетикс» может связаться со мной, используя мою контактную информацию.

Риски и ограничения:

Я проинформирован (а), что:

1. Существует вероятность разрушения ДНК (естественный процесс), что может потребовать повторного забора биологического материала для исследования.
2. С учетом процесса проведения исследования методом секвенирования по Сэнгеру, его многоэтапностью и индивидуальным графиком проведения исследований, срок проведения исследования в АО «Ферст Генетикс» может составлять до 30 рабочих дней.
3. Исследование методом секвенирования по Сэнгеру позволяет выявить наличие/отсутствие варианта, заявленного в направлении на исследование, однако не может обнаружить какие-либо изменения ДНК вне исследуемой последовательности.
4. Исследование методом секвенирования по Сэнгеру не позволяет детектировать изменения в некоторой популяции клеток, когда в большей части образца представлена нормальная копия гена, например патогенные варианты, представленные в соматических клетках (опухоли). Секвенирование по Сэнгеру позволяет детектировать изменения только если они проявляются не менее чем в 15-20% исследуемой ДНК.

ФИО Клиента _____ Подпись _____

Согласие на обработку персональных данных

Я, нижеподписавшаяся (подписавшийся) _____
(_____ г.р., паспортные данные: _____ выдан _____, дата
выдачи _____, код подразделения _____, зарегистрирована по адресу: _____)

в соответствии с требованиями ст.ст.23,24 Конституции РФ, статьи 9 Федерального закона от 27.07.2006 № 152-ФЗ «О персональных данных», в целях ведения медицинского учета подтверждаю свое согласие на обработку медицинским учреждением АО «Ферст Генетикс» (далее – Учреждение-Оператор), моих персональных данных, включающих: фамилию, имя, отчество, пол, дату рождения, адрес места жительства, контактный(е) телефон(ы), реквизиты полиса ОМС (ДМС), страховой номер индивидуального лицевого счета в Пенсионном фонде России (СНИЛС), данные о состоянии моего здоровья, заболеваниях, случаях обращения за медицинской помощью, образцы тканей и жидкостей моего организма — в медико-профилактических целях, в целях установления медицинского диагноза и оказания медицинских услуг при условии, что

их обработка осуществляется лицом, профессионально занимающимся медицинской деятельностью и обязанным сохранять врачебную тайну. В процессе оказания Учреждением-оператором мне медицинской помощи я предоставляю право его работникам осуществлять следующий перечень действий с моими персональными данными:

- обработку (сбор, систематизацию, накопление, хранение, обновление, изменение, использование, обезличивание, блокирование, уничтожение) моих персональных данных неавтоматизированным способом;
- обработку моих персональных данных посредством внесения их в электронную базу данных, включения в списки (реестры) и отчетные формы, предусмотренные документами, регламентирующими обработку персональных данных Учреждением-Оператором;
- обмен (прием и передача) моими персональными данными, содержащими сведения, составляющие врачебную тайну, с должностными лицами Учреждения-оператора, а именно: АО «Ферст Генетикс» (121205, г. Москва, Сколково Инновационного Центра тер., Большой б-р, дом 42, строение 1, помещение 619), в интересах моего обследования

и лечения, в том числе, с возможностью передачи с использованием бумажных и машинных носителей, в том числе по каналам связи с использованием технических и программных средств защиты информации, с доступом только для должностных лиц Учреждения-оператора, включенных в соответствующий Перечень должностных лиц, в том числе лицам, профессионально занимающимся медицинской деятельностью и обязанным сохранять врачебную тайну.

Я уведомлен, что обезличенная информация из образцов тканей и жидкостей моего организма может быть использована в научно-медицинских целях и НИОКР.

Срок хранения моих персональных данных Учреждением-оператором соответствует сроку хранения первичных медицинских документов (медицинской карты) и составляет двадцать пять лет.

Передача моих персональных данных иным лицам или иное их разглашение может осуществляться только с моего дополнительного письменного согласия.

Настоящее согласие дано мной «___» _____ 20__ года и действует бессрочно.

Условием прекращения обработки персональных данных по данному Согласию является получение Учреждением-Оператором моего письменного уведомления об отзыве Согласия на обработку моих персональных данных.

Настоящее Согласие вступает в силу со дня его подписания и действует в течение неопределенного срока.

Подпись субъекта персональных данных

/

Расшифровка подписи