

Информированное согласие на проведение молекулярно-генетического исследования опухоли

Общая информация

Молекулярная диагностика в настоящее время играет важную роль в медицине и, в частности, в онкологии, так как возникновение злокачественных новообразований напрямую связано с накоплением мутаций в молекуле ДНК. Важность молекулярного тестирования у пациентов со злокачественными новообразованиями продолжает расти с каждым годом по мере появления большего количества таргетных препаратов. Лечение, ранее основанное на анатомическом происхождении опухоли (например, легких, молочной железы, толстой кишки, предстательной железы), расширяется и включает использование генетических исследований для стратификации пациентов на подгруппы, основанные на специфических молекулярных профилях отдельных опухолей. Молекулярное тестирование, являясь неотъемлемой частью практической онкологии, позволяет врачам выбирать наиболее подходящие методы лечения для каждого индивидуального пациента.

Молекулярно-генетическое исследование методом NGS (**Онкофокус, Онкопрофиль*, Тестирование генов гомологичной репарации (HRR+)*, Генетическое тестирование НМРЛ (немелкоклеточный рак легкого), Генетическое тестирование РМЖ (рак молочной железы), Генетическое тестирование КРР (колоректальный рак), Генетическое тестирование РЩЖ (рак щитовидной железы), Генетическое тестирование Меланомы, Генетическое тестирование «Рак слюнных желез»**) используется в клинической практике для обнаружения значимых геномных изменений как для диагностических, так и для терапевтических целей. Метод высокопроизводительного секвенирования (NGS) используется для выявления мутаций в опухоли, в том числе новых и редких для обеспечения молекулярного обоснования соответствующей таргетной терапии. По сравнению с традиционным секвенированием использование ДНК и РНК опухолевых клеток позволяет выявлять все типы генетических изменений, в том числе хромосомные перестройки. Исследования методом NGS имеют множество преимуществ, таких как возможность полностью секвенировать все типы мутаций для большого количества генов в одном тесте, используя небольшое количество опухолевого материала в более короткие сроки, чем последовательный поиск потенциальных мишеней, позволяя получить максимально полную информацию о «молекулярном портрете» конкретной опухоли, что дает наиболее широкие возможности назначить индивидуальную, наиболее подходящую тактику лечения болезни конкретного пациента.

Микросателлитная нестабильность ("microsatellite instability – MSI") — это характеристика опухолевой ткани, обусловленная полиморфизмом длин определенных участков генома - микросателлитных повторов. Возникает в результате нарушений в системе репарации повреждений ДНК ("mismatch repair – MMR" системе). Высокий уровень MSI (MSI-H) является маркером течения заболевания, маркером, определяющим эффективность терапии фторпиримидинами и иммунотерапии, а также маркером скрининга наследственного опухолевого синдрома Линча.

Цель исследования

Выявление молекулярных мишеней опухоли для применения более направленного на опухолевые клетки лекарственного воздействия, определения эффективности определенных видов лечения (например, иммунотерапии), определения прогноза течения заболевания, а также выяснения органной локализации опухолей с неизвестным первичным очагом.

Описание процесса

1. Патоморфологическое исследование биопсийного/операционного материала.

Данный этап необходим для определения процента опухолевых клеток в парафиновом блоке, содержащем опухолевую ткань. Оптимальное содержание опухолевых клеток в образце – 50-70% (минимальное – 20%).

2. Выделение нуклеиновых кислот (НК) из FFPE блоков.

Качество НК зависит прежде всего от соблюдения преаналитических условий (то есть правильной подготовки материала для заливки в парафиновый блок. Также на качество НК может оказывать влияние метод выделения. Метод, используемый лабораторией АО «Ферст Генетикс» основан на технологии выделения ДНК/РНК на спин-колонках. Для количественной оценки НК лаборатория «Ферст Генетикс» использует флуориметр Qubit, который регламентирован для

подготовки образцов к NGS секвенированию.

3. Контроль качества ДНК и РНК.

Прежде чем использовать образец НК в исследовании, необходимо удостовериться, что они надлежащего качества и достаточного для исследования количества. Для определения качества НК лаборатория АО «Ферст Генетикс» проводит оценку их фрагментированности.

4. * В случае выявления генетических вариантов, ассоциированных с наследственным онкологическим синдромом, для верификации диагноза дополнительно будет проведено исследование «Подтверждение варианта с помощью секвенирования по Сэнгеру», срок выполнения подтверждающего теста 30 р.д. с момента выявления генетического варианта и получения образца крови для исследования»

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 нижеприведенным 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 (образца), 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 приведет 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.
- ☐ По результатам исследования может быть необходима консультация врача-генетика.
- ☐ Я информирован(а) и понимаю, что молекулярно-генетическое исследование опухоли, выполняемое АО «Ферст Генетикс» — сложный, многостадийный процесс, зависящий как от характеристик самого биологического материала, условий транспортировки до гистологической лаборатории и методов его приготовления, так и от каждого этапа исследования, что влияет на информативность исследования, вероятность получения правильного результата вплоть до невозможности проведения исследования либо невозможности анализа полученных результатов.
- ☐ Молекулярные мишени опухоли могут не быть обнаружены в случае низкого процента опухолевых клеток в образце. Для достижения наилучших результатов рекомендуется использовать образцы с содержанием опухолевых клеток не менее 20%.
- ☐ Я информирован(а) и понимаю, что АО «Ферст Генетикс» не несёт никакой ответственности за образцы до того момента, как они были переданы в АО «Ферст Генетикс» в соответствии с п. 1.2. Договора-оферты.
- ☐ Я информирован(а), что электронная почта является открытым каналом связи передачи и направленная по ней информация не может быть защищена со стороны АО «Ферст Генетикс», в связи с чем за потерю (утечку) информации, отправленной данным способом, АО «Ферст Генетикс» ответственности не несет.
- ☐ Я ознакомился с требованиями к отправляемому материалу, а также ограничениями и рисками анализа NGS.

- ☐ Я имел(а) возможность обсудить с врачом, направившим на исследование, все интересующие и непонятные мне вопросы, связанные с проведением исследования. На все вопросы я получил(а) удовлетворяющие меня ответы, и у меня не осталось невыясненных вопросов к врачу.
- ☐ Подписывая настоящий документ, подтверждаю, что текст мной прочитан, в нем мне все понятно, с предложенным исследованием согласен (согласна).

ФИО Клиента _____ Подпись _____

Требования к отправляемому материалу

Образцы биологического материала должны быть промаркированы врачом.

Маркировка должна быть водостойкой и стойкой к истиранию.

Номер гистологического блока должен совпадать с номером на полученном с этого блока стекле-отпечатке (отправляется с блоком) и номером гистологического заключения, указанным в направлении на анализ.

Материал должен представлять собой парафиновый гистологический блок (фиксированный в формалине и залитый в парафин фрагмент ткани).

Температура плавления парафина, применяемого для изготовления блока, не должна превышать 60°C.

Материал должен фиксироваться в 10%-ном нейтральном (забуференном формалине).

Допускается, но нежелательна, фиксация.

Недопустимо использовать для фиксации этанол, ацетон, фиксаторы Кларка и Замбони, Ценкера, Карнуа, Буэна, кислые растворы (в т.ч. незабуференный формалин).

Фиксация материала должна быть начата не более чем через 1 час после взятия ткани.

Время фиксации должно определяться типом и размером фиксируемой ткани и не должно превышать:

- 12-24 ч. для операционного материала;
- 6-8 ч. для биоптатов.

Пригоден, как биопсийный, так и операционный материал.

Материал может быть получен как из первичной опухоли, так и из метастазов.

Допускается отправка блоков, изготовленных несколько лет назад и хранящихся в патологоанатомическом архиве.

Содержание опухолевых клеток в препарате должно быть не менее 20%.

Декальцинированные образцы неприемлемы.

К парафиновому блоку необходимо прикладывать окрашенный гистологический препарат, полученный непосредственно из этого блока («стекло-отпечаток») с выделенной (обведенной маркером) зоной локализации опухолевых клеток.

Номер блока и номер на «стекле-отпечатке» должны совпадать.

«Стекло-отпечаток» рекомендуется завернуть в плотную бумагу, чтобы избежать порчи при транспортировке.

Риски и ограничения:

Я проинформирован (а), что:

1. Существует вероятность разрушения ДНК и РНК в ходе заливки образца в парафиновый блок либо при нарушении условий транспортировки биоматериала в гистологическую лабораторию для приготовления FFPE образца, что делает невозможным выделение ДНК/РНК надлежащего качества и, соответственно, получение результата исследования.
2. В состав панелей включены не только гены, мутации в которых позволяют назначить таргетный препарат, но и также

гены, определяющие прогноз, текущие клинические испытания или нечувствительность к препаратам, то есть не каждая находка позволит назначить эффективное лечение.

3. Исследование методом NGS не позволяет с высокой чувствительностью детектировать изменения в опухолевых клетках, когда в большей части образца представлена нормальная копия гена, например, в случае, если опухолевых клеток в материале менее 20% от всех клеток. Поэтому перед проведением исследования требуется гистологическое заключение с указанием процента опухолевых клеток в материале.
4. Исследование методом ПЦР и фрагментного анализа — многостадийный процесс, зависящий как от характеристик самого биологического материала, условий транспортировки до гистологической лаборатории и методов его приготовления, так и от каждого этапа исследования, что влияет на информативность исследования, вероятность получения правильного результата вплоть до невозможности проведения исследования либо невозможности анализа полученных результатов. Аналитическая чувствительность исследования микросателлитной нестабильности – 92%, специфичность метода – 97%.

Подпись субъекта персональных данных

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