Информированное согласие на проведение расширенного исследования цоДНК+РНК (жидкостной биопсии)

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-генетические исследования 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, Расширенное исследование цоДНК+РНК (жидкостная биопсия)***) используются 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.

*** Расширенное исследование цоДНК+РНК (жидкостная биопсия)** – это анализ для обнаружения и изучения опухолевых компонентов, а именно, циркулирующих опухолевых нуклеиновых кислот (цоНК) во фракции плазмы цельной крови. Жидкостная биопсия на основе циркулирующей опухолевой ДНК (цоДНК) и циркулирующей опухолевой РНК (цоРНК) может обеспечить минимально инвазивную оценку гетерогенности опухоли и ответа на лечение в режиме реального времени, поскольку она использует цоНК, высвобождаемую из различных опухолевых субклонов, которые нельзя исследовать с помощью локально ограниченной биопсии ткани.
При проведении данного исследования очень важна высокая чувствительность метода.
Лаборатория использует в протоколе исследования уникальные молекулярные идентификаторы (UMI) – короткие последовательности ДНК, прикрепляющиеся к геноспецифическим праймерам перед амплификацией. Впоследствии достоверными считаются только варианты, проявляющиеся более чем в 80% последовательностей с определенной меткой UMI. Такая система позволяет избегать случайные ошибки, возникающие в процессе создания библиотеки ДНК.

Цель исследования

Выявление молекулярных мишеней опухоли для применения назначения таргетной терапии при недоступности проведения традиционной биопсии, мониторинг рецидива, поиск маркеров приобретенной резистентности для переключения режима терапии, а также определение прогноза течения заболевания.

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 методом жидкостной биопсии, выполняемое АО «Ферст Генетикс» — сложный, многостадийный процесс, зависящий как от характеристик самого биологического материала, условий транспортировки, 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 содержания опухолевых нуклеиновых кислот в образце. Для достижения наилучших результатов рекомендуется тщательно планировать время сбора венозной крови. ☐ По результатам исследования может быть необходима консультация врача-генетика.
- ☐ 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 ограничениями и рисками анализа NGS.☐ По результатам исследования может быть необходима консультация врача-генетика.
- ☐ 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.
- ☐ Я Подписывая настоящий документ, подтверждаю, что текст мной прочитан, в нем мне все понятно, с предложенным исследованием согласен (согласна).

ФИО Клиента_____Подпись

Риски и ограничения:

Я проинформирован (а), что:

1. Забор крови для исследования рекомендован не ранее, чем через 21 день после терапии (химиотерапии, таргетной

терапии, иммунотерапии); в течение 1 дня (на следующий день) после лучевой терапии

2. Применение ряда препаратов, например глюкокортикостероидов (дексаметазон, преднизолон), может влиять на уровень цоДНК и на результат исследования. Необходимо уведомить лабораторию о какой-либо терапии или принимаемых препаратах перед забором крови

3. Существует вероятность присутствия слишком низких концентраций циркулирующих ДНК и РНК в исследуемом биологическом образце, что делает невозможным выделение ДНК/РНК надлежащего качества и, соответственно, получение результата исследования.

4. 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.

5. Анализ (цоНК) требует понимания преаналитических параметров, которые могут повлиять на точность и воспроизводимость результатов в данном клиническом контексте. Специфические для пациента факторы включают физиологические состояния (например, физические нагрузки), воспаление, а также острые и хронические заболевания. Уровни цоНК и фракции цНК могут зависеть от лечения, включая химиотерапию, таргетную терапию, иммунотерапию и лучевую терапию, и могут быть разделены на две фазы: острые изменения (от дней до недель), которые возникают в результате прямого воздействия лечения на опухолевые и нормальные клетки, и долгосрочная динамика (от недель до месяцев), связанная с уменьшением размеров опухоли в результате лечения. Следовательно, время сбора плазмы следует тщательно планировать и проводить минимум через 3 недели после окончания терапии.

   Пределы обнаружения:
   - Однонуклеотидные варианты (SNV)/короткие вставки: предел обнаружения (LOD) до 0,1% аллельной частоты (AF)
   - Целевые SNV/инделы TP53: до 0,5% AF
   - Слияния и пропуск экзонов MET: может быть достигнут LOD до 1%
   - Точность определения изменения числа копий генов (CNV) зависит от количества содержащейся в образце цНК.

6. Исследование методом NGS — многостадийный процесс, зависящий как от характеристик самого биологического материала, условий транспортировки и от каждого этапа исследования, что влияет на информативность исследования, вероятность получения правильного результата вплоть до невозможности проведения исследования либо невозможности анализа полученных результатов.

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