

## Информированное добровольное согласие на молекулярно-генетическое исследование Геном-Клиника

Я, \_\_\_\_\_,  
(ФИО)

являюсь Пациентом, либо

Родителем/представителем Пациента \_\_\_\_\_,

проинформирован(а) о нижеследующем:

### 1. Что такое Секвенирование полного генома

**Секвенирование полного генома** (далее «Генетический тест») – это комплексное генетическое научное исследование, которое предоставляет возможность одновременного анализа нескольких тысяч генов, ответственных за здоровье - предрасположенность к наследственным (аутосомно-рецессивным, аутосомно-доминантным, Х-сцепленным), мультифакторным, онкологическим заболеваниям; происхождение; индивидуальные особенности обмена веществ, реакцию на прием лекарственных препаратов и физические нагрузки. Полученный результат позволяет специалистам разработать индивидуальные рекомендации по профилактике заболеваний, схеме питания и образу жизни.

### 2. Как выполняется Генетический тест Геном-Клиника

**Пациент** - человек, чей Биоматериал предоставлен для получения информации об индивидуальных особенностях его наследственной информации.

**Биоматериал** - образец биологического материала, используемый для проведения генетического исследования, в данном случае – образец венозной крови Пациента.

**Цель Генетического теста** - определение особенностей наследственной информации Пациента и определение у него возможного риска развития определенных заболеваний и состояний. Заключение по результатам проведенного генетического исследования составляется на основе современных знаний в области медицинской генетики и науки.

Генетический тест безопасен для Пациента. Генетический тест проводится при помощи современного высокопроизводительного метода секвенирования всего генома – Next Generation Sequencing (NGS) в лаборатории ООО «Эвоген» (ОГРН 1187746691714, адрес местонахождения: 115162, г. Москва, ул. Лестева, дом 18, этаж 2, помещение III, комната 3, адрес осуществления деятельности: 115191, г. Москва 4-й Рощинский проезд, д. 20, стр. 5).

### 3. Что выявляет Генетический тест Геном-Клиника

Результат формируется на основании полученных данных полногеномного секвенирования и содержит результаты сопоставления генетических вариантов Биоматериала, предоставленного Пациентом (патогенных, вероятно патогенных генетических вариантов, ассоциированных с аутосомно-рецессивными, аутосомно-доминантными и Х-сцепленными наследственными заболеваниями, включая онкологические и сердечно-сосудистые заболевания; доброкачественные или вероятно доброкачественные полиморфизмы, ассоциированные с мультифакторными заболеваниями, нутригенетическими, фармакогенетическими и др. индивидуальными генетическими особенностями) с результатами научных и клинических исследований в области генетики человека.

### 4. Результат Генетического теста Геном-Клиника

Результат Генетического исследования будет готов в оговоренный в Договоре срок. В редких случаях это требует большего времени, чем это было предусмотрено Договором, и реже выделение ДНК из Биоматериала может быть невозможным, потребуются сдать Биоматериал повторно, о чем Пациент будет уведомлен.

В результатах исследования сообщают следующие варианты:

- **«Патогенный вариант»** – изменение с достаточной доказательной базой для того, чтобы рассматривать его как вероятную причину проявления фенотипа, соответствующего заболеванию.
- **«Вероятно патогенный вариант»** – ранее не описанное изменение (либо описанное однократно), приводящее к проявлению фенотипа, соответствующего заболеванию, с высокой долей вероятности.
- **«Вариант неопределенной клинической значимости»** – ранее не описанное изменение, относительно которого без дополнительных исследований невозможно сказать, может ли оно вызывать соответствующее заболевание или нет.

- «**Побочно выявленные варианты**» или «**вторичные находки**» – патогенные или вероятно патогенные генетические варианты, ассоциированные с заболеванием, отличным от направительного диагноза, в генах, входящих в список вторичных находок в соответствии с рекомендациями ACMG<sup>1</sup> (American College of Medical Genetics and Genomics – Американская коллегия медицинской генетики и геномики). Эти гены<sup>2</sup> связаны с определенными генетическими заболеваниями, нуждающимися в медицинском контроле. От получения информации о вторичных находках можно отказаться.

- «**Случайные находки**» – патогенные/вероятно патогенные варианты в гене, не входящие в список ACMG<sup>2</sup>. От получения информации о случайных находках можно отказаться (в отношении совершеннолетнего обследуемого лица). Заболевания, ассоциированные со случайными находками (включая нейродегенеративные, нервно-мышечные заболевания) имеют разный возраст манифестации. Случайные находки, выявленные в отношении несовершеннолетних, не выдаются.

Miller D. T. et al. ACMG SF v3. 1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) // *Genetics in Medicine*. – 2022. – Т. 24. – №. 7. – С. 1407-1414.

<sup>2</sup> *ACT2, ACTC1, APC, APOB, ATP7B, BMPRIA, BRCA1, BRCA2, CACNA1S, COL3A1, DSC2, DSG2, DSP, FBNI, GLA, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NF2, OTC, PCSK9, PKP2, PMS2, PRKAG2, PTEN, RBI, RET, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD3, SMAD4, STK11, TGFBF1, TGFBF2, TMEM43, TNNI3, TNNT2, TP53, TPM1, TSC1, TSC2, VHL, WT1*

Согласно российским и международным рекомендациям по интерпретации данных секвенирования нового поколения, доброкачественные и вероятно доброкачественные варианты не выносятся в заключение.

Возможны случаи, когда в заключении по результатам секвенирования отсутствуют клинически значимые генетические варианты. Это не означает, что исследование выполнено некачественно или не в полном объеме, и не говорит о том, что наследственная природа заболевания исключена.

Проведение повторного биоинформатического анализа и клинической интерпретации данных секвенирования спустя некоторое время (год или несколько лет) может привести к включению в заключение генетических вариантов, не сообщенных ранее, в связи с появлением новой информации в научных публикациях и базах данных.

Важно отметить, что некоторые медицинские процедуры, такие как пересадка костного мозга или переливание крови, могут привести к неверным результатам. Рекомендуется сообщать о наличии в анамнезе таких процедур.

Метод полногеномного секвенирования в базовом варианте (при стандартной глубине прочтения ~30x) **не исключает выявления**, но не предназначен для **прямого высокочувствительного выявления** некоторых типов генетических вариантов: структурные изменения хромосом (инверсии, транслокации, протяженные делеции или инсерции), полиплоидия, анеуплоидия, протяженные участки триплетных и (или) других повторов; варианты в генах, имеющих псевдогены; эпигенетические изменения. Результаты полногеномного секвенирования следует применять с осторожностью в отношении вариантов в состоянии мозаицизма и вариантов, находящихся в областях сегментарных микрохромосомных нарушений (сегментарные микродупликации). В случае выявления по результатам полногеномного секвенирования указанных структурных изменений хромосом или генов рекомендована их валидация референсным методом (например, MLPA, а-CGH, ПЦР, цитогенетическое исследование).

## 5. Значение результатов

По результатам тестирования может потребоваться консультация профильного врача-специалиста. Важно отметить, что объяснение всех возможных причин заболеваний по результатам генетического тестирования невозможно. Также невозможно с помощью генетического анализа исключить риск возникновения всех заболеваний для Пациента и членов его семьи.

«Сырые» (необработанные) данные секвенирования выдаются на физическом носителе в формате fastq. Следует учитывать, что формат fastq не предполагает просмотр данных секвенирования без дополнительной биоинформатической обработки.

В процессе тестирования могут быть получены результаты, которые могут иметь медицинское значение для Пациента и членов его семьи (так называемые случайные находки). В частности, секвенирование генома позволяет определять высокие риски по развитию в дальнейшем некоторых потенциально серьезных, неизбежных или неизлечимых заболеваний, о которых Вы можете не знать на момент исследования. При заполнении информированного согласия Вы имеете право решить, хотите ли Вы получать информацию о таких непредвиденных результатах.

Все личные данные, касающиеся Пациента и родственников, строго конфиденциальны. Вы можете отозвать своё согласие по одному или всем нижеприведённым пунктам в любое время без объяснения дополнительных причин.

Биоматериал, полученный в целях проведения генетического исследования, не содержащий персональные данные Пациента (в анонимном виде), может быть использован для проведения научных исследований.

При необходимости с Вашего согласия результаты генетического исследования могут быть использованы при медико-генетическом консультировании или генетическом обследовании других членов семьи Пациента. Результаты исследования не являются постановкой диагноза. Интерпретация полученных результатов секвенирования должна осуществляться врачом-генетиком с учетом клинической картины обследуемого (консультация врача в стоимость исследования не входит).

## 6. Право отзыва

Вы можете отозвать свое согласие на проведение генетического исследования полностью или частично в любое время без указания причин путем направления в адрес ООО «Инвитро», адрес местонахождения: 121059, г. Москва, вн. тер. г. муниципальный округ Дорогомилово, ул. Киевская, д. 7, к. 1, помещ. 1 соответствующего письменного документа по почте, либо по электронной почте [td\\_msk\\_registratori\\_vi@invitro.ru](mailto:td_msk_registratori_vi@invitro.ru), либо путем вручения его лично представителю ООО «Инвитро».

Вы имеете право не получать информацию о результатах генетического исследования («Право не знать»), останавливать процессы тестирования, которые были начаты в любое время до получения результатов, и требовать уничтожения всего тестового материала и всех собранных результатов.

Подписывая данный документ, я,

\_\_\_\_\_ ,  
(ФИО Пациента / Представителя)

« \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ г. рождения, зарегистрированный(ая) по адресу:

\_\_\_\_\_ ,  
подтверждаю, что на основании предоставленной информации добровольно, без принуждения, согласен(на) на проведение исследования **Секвенирование полного генома Геном-Клиника**

мне

моему ребенку/подопечному,

о чем информирую ООО «Инвитро».

Я прочитал(а) и понял(а) письменное объяснение генетического анализа.

Я получил(а) исчерпывающую информацию в отношении выявляемых характеристик, понял(а) цели и значимость планируемого генетического исследования. Я понимаю, что данный тест не предназначен для постановки окончательного диагноза, и в случае положительного результата его нельзя использовать в качестве единственного доказательства для диагностического заключения.

Проводимое генетическое исследование имеет ограничения и не всегда даёт возможность выявить все имеющиеся нарушения наследственного материала. Результат исследования не исключает возможности наличия генетических нарушений, не анализируемых в рамках исследования.

Я понимаю, что перед проведением генетического исследования и после получения его результата, необходима консультация врача-генетика относительно любых рисков, диагнозов, лечения и/или других потенциально важных вопросов моего здоровья. Только врач может оценить объективно показания и противопоказания к проведению исследования, целесообразность его проведения.

На все мои вопросы были даны ответы, и у меня было необходимое время на обдумывание.

Я даю согласие предоставить точную информацию, указанную в анкете для проведения полногеномного исследования. Я понимаю, что врач или сотрудник лаборатории может связаться со мной для получения дополнительной информации.

Да  Нет  (если оба поля оставлены пустыми, исследование не будет проводиться)

Результаты Исследования также могут быть использованы для исследований и для улучшения диагностики и лечения генетических заболеваний. Я даю согласие на хранение и использование обезличенных результатов исследования в статистической базе данных в научных целях, а также для облегчения и улучшения диагностики генетических заболеваний у других людей. Я понимаю, что результат будет оставаться анонимным и неидентифицируемым во время анализа данных и что никакие персональные данные не будут указаны, если ООО «Эвоген» (Исполнитель) будет использовать ее для отчетов или публикаций. Я согласен(на) с тем, что результаты, хранящиеся в базе данных, предоставляются специалистам в области генетики.

Да   Нет (если оба поля оставлены пустыми, исследование не будет проводиться)

Неиспользованный биологический материал может быть использован в исследовательских целях для улучшения диагностики заболеваний. Я даю согласие на анонимное хранение и использование оставшегося биологического материала ООО «Эвоген» с целью обеспечения качества исследования и последующего отслеживания результатов после тестирования. Я даю согласие на анонимное хранение и использование биологического материала ООО «Эвоген» для улучшения диагностики и лечения генетических заболеваний.

Да   Нет (если оба поля оставлены пустыми, исследование не будет проводиться)

В случае обнаружения вторичной находки (патогенного/вероятно патогенного варианта в гене из списка ACMG<sup>2</sup>)

я согласен(на) получить полную информацию о таком результате.

Да   Нет

**Поле заполняется только в случае проведения тестирования совершеннолетнему обследуемому:**

В случае обнаружения случайной находки (патогенного/вероятно патогенного варианта в гене, не входящем в список ACMG<sup>2</sup>) я согласен(на) получить полную информацию о таком результате.

Сообщение всех случайных находок не гарантировано.

Да   Нет

**Я согласен(на) на получение медицинского заключения и краткого генетического отчета в формате pdf в личном кабинете Инвитро.**

Да   Нет

**Я согласен(на) на получение «Сырых» (необработанных) данных секвенирования в формате fastq и полный генетический отчет в формате pdf на физическом носителе.**

Да   Нет

**Я согласен(на), что сотрудники ООО «Эвоген» свяжутся со мной для уточнения адреса доставки физического носителя.**

Да   Нет

Телефон: \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_

Своей подписью я даю согласие на проведение молекулярно-генетического исследования. Мне известно, что анонимные отчеты и Биоматериал не могут быть уничтожены по моей просьбе после анонимизации. Я согласен(на) с тем, что после анонимизации любое право собственности на отчеты и Биоматериал принадлежат ООО «Эвоген».

Подпись Пациента / Представителя

Дата

Представитель ООО «Инвитро» \_\_\_\_\_

(Должность медицинского работника) (подпись) (ФИО)