

Załącznik nr 2 do zarządzenia nr 24/16 z dnia 30 czerwca 2016 roku  
dyrektora Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

**zmieniającego zarządzenie nr 26/10 z dnia 5 października 2010 r. dyrektora Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”  
w sprawie wprowadzenia Regulaminu Pracy Komisji Bioetycznej przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”**



Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”  
Aleja Dzieci Polskich 20  
04 – 730 Warszawa

Załącznik nr 8b do Regulaminu  
Komisji Bioetycznej przy IPCZD

Miejscowość, data wyrażenia zgody:	Nazwa jednostki wykonującej badanie:
Warszawa, .....	
<i>Pieczęć jednostki zlecającej</i>	

### DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY na badanie genetyczne metodą Sekwencjonowania Następnej Generacji (NGS)

Informacje o pacjencie i materiale biologicznym			
Imię:		Numer kartoteki:	/ / / / / / / / / /
Nazwisko:		Płeć:	<input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/> Nieustalona
Data urodzenia:	/ / r.	Numer PESEL*:	
	dzień miesiąc rok		
Adres zamieszkania, telefon kontaktowy:			

\* w przypadku osoby nie posiadającej numeru PESEL należy podać nazwę i numer dokumentu potwierdzającego tożsamość pacjenta / przedstawiciela ustawowego;

Materiał biologiczny:	<input type="checkbox"/> krew	<input type="checkbox"/> trofoblast	<input type="checkbox"/> płyn owodniowy	<input type="checkbox"/> inny: .....
-----------------------	-------------------------------	-------------------------------------	---	--------------------------------------

### Informacje o badaniu genetycznym

Wskazania kliniczne:	
Procedura diagnostyczna:	<input type="checkbox"/> panel NGS <input type="checkbox"/> genom mtDNA <input type="checkbox"/> WES <input type="checkbox"/> inna .....
Gen/y wybrany/e do analizy → etap: .....	

### Deklaracja

#### BADANIE GENETYCZNE W KIERUNKU DIAGNOZOWANEJ CHOROBY/NOSICIELSTWA

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 lub/i niekiedy terapeutycznego.

Badanie zostanie przeprowadzone przy pomocy metody Sekwencjonowania Następnej Generacji (w skrócie nazywanej metodą NGS). Umożliwia ona jednoczesny odczyt kodu genetycznego (sekwencji) wielu genów. Zakres analizy może objąć:

- wybrany zestaw genów (od pojedynczych genów do kilku tysięcy)
- odczyt całej sekwencji kodującej wszystkich genów (tak zwana analiza WES; ang. *Whole Exome Sequencing*) lub całej informacji genomowej, to jest sekwencji kodującej i niekodującej (tak zwana analiza WGS; ang. *Whole Genome Sequencing*)

Zakres dla niniejszego badania określono powyżej w polu 'Zastosowany panel diagnostyczny'.

W polu 'Gen/y wybrany/e do analizy' podano geny, których analizę lekarz zleca na obecnym lub kolejnym etapie badań (w razie potrzeby ich kontynuacji).

Badanie ma na celu analizę genów związanych z diagnozowaną chorobą genetyczną lub jej nosicielstwem. 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 lub nawet niemożliwe. Dane genetyczne otrzymane z tej analizy będą przechowywane w bazie danych tutejszego Zakładu Genetyki Medycznej.

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. Każdorazowe poszerzenie zakresu analizy będzie wymagało zgody pacjenta/prawnego opiekuna (wyrażonej na kolejnej wizycie).



Po zapoznaniu się z powyższymi informacjami wyrażam zgodę na badanie genetyczne za pomocą metody Sekwencjonowania Następnej Generacji materiału biologicznego pobranego ode mnie lub od mojego dziecka, według wskazań klinicznych wymienionych powyżej:

Tak  Nie

#### MATERIAŁ BIOLOGICZNY

Pobrany materiał biologiczny zostanie użyty do założenia hodowli komórkowych lub (i) izolacji DNA/RNA oraz wykonania diagnostyki genetycznej.

Uzyskany materiał genetyczny będzie przechowywany po zakończeniu diagnostyki w biobanku tutejszego Zakładu Genetyki Medycznej. Mimo zapewnienia odpowiednich warunków przechowywania materiał genetyczny (DNA, RNA) może ulec degradacji (proces naturalny) i dlatego może zająć w przyszłości potrzeba ponownego pobrania materiału.

Wyrażam zgodę na przechowywanie materiału biologicznego 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.*

*W przypadku nieprawidłowego wyniku badania przedurodzeniowego materiał genetyczny będzie bankowany obligatoryjnie.*

Zabezpieczony materiał biologiczny może być anonimowo wykorzystany do celów edukacyjnych lub badań naukowych. Badania takie może prowadzić tutejszy Zakład Genetyki Medycznej w celu poszerzenia wiedzy na temat podłoża chorób genetycznych.

Wyrażam zgodę na anonimowe użycie próbki materiału biologicznego mojego lub mojego dziecka oraz danych klinicznych do celów edukacyjnych lub/i badań naukowych:

Tak  Nie

#### ZAGADNIENIA DODATKOWE

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.

W przypadku, gdy faktyczne pokrewieństwo pomiędzy członkami badanej rodziny jest inne niż deklarowane, interpretacja otrzymanego wyniku badania może być niewłaściwa.

W celu wykonania kompleksowej diagnostyki mogą zaistnieć wskazania do pobrania materiału biologicznego od rodziców pacjenta / płodu, obciążonych chorobą członków rodziny lub od innych/zdrowych członków rodziny.

Nieznaledzenie zmiany genetycznej nie wyklucza genetycznego podłoża choroby. Możliwe jest, że zmiana genetyczna odpowiedzialna za daną chorobę znajduje się w innym genie/regionie niż przebadane. Istnieje także możliwość nieuzyskania wyników badań z przyczyn technicznych.

Z uwagi na stały rozwój metod diagnostycznych oraz postęp wiedzy medycznej w przyszłości może być zasadne ponowne zweryfikowanie uzyskanych danych, na prośbę i za zgodą pacjenta/opiekuna prawnego.

W trakcie badania przy pomocy metody NGS rutynowo odczytywany jest zapis kodu genetycznego wielu genów, także niezwiązanych z rozpoznaniem/podejrzeniem diagnozowanej choroby czy jej nosicielstwem. Jednak analiza danych będzie ograniczona do zakresu określonego powyżej w polu 'Gen/y wybrany/e do analizy'.

Jeśli w okresie między pobraniem materiału do diagnostyki molekularnej a datą wydania wyniku, niepełnoletni badany ukończy 18 rok życia, przed wydaniem wyniku konieczne będzie wyrażenie przez niego dodatkowej świadomej zgody.

**Ja, niżej podpisany/a oświadczam, że zostałem/am poinformowany/a o celu, istocie i szczegółach badania genetycznego oraz możliwych wynikach, które będą wymagały właściwej interpretacji. Miałem/am możliwość zadawania pytań i zrozumiałem/am przedstawione mi informacje.**

Data i podpis **pacjenta** (jeżeli skończył 16 lat i jest w stanie z rozeznaniam wypowiedzieć się o zlecanym badaniu )

Data i podpis **rodzica/ opiekuna prawnego** (w przypadku pacjentów niepełnoletnich - do 18 rż.)

Pieczętka imienna i podpis **lekarza kierującego**