

**ИНФОРМИРАНО СЪГЛАСИЕ ЗА ИЗВЪРШВАНЕ НА
СЕКВЕНИРАНЕ ОТ НОВО ПОКОЛОНИЕ
(Next Generation Sequencing – NGS)**

Ако имате съмнения относно генетичното изследване, което ви предстои, се препоръчва предварително разясняване на изследването.

Име: _____

Дата на раждане: _____ Дата на посещение: _____

Телефон/GSM: _____

Повод за изследването (диагноза): _____

Получих генетична консултация с подробни разяснения относно всички вълнуващи ме въпроси и давам биологичен материал: _____

Процедурата по вземане на материала носи допустимия минимален риск, за който съм информиран(а).

Давам съгласие да се вземат кръвни проби от моите непълнолетни деца за ДНК анализ на горепосоченото заболяване.

Име: _____ **дата на раждане:** _____ **пол:** _____

1. _____

2. _____

Този анализ ще бъде направен по мое желание. Ще бъда информиран(а) писмено за резултата от анализа.

Съгласен съм неизползаното количество ДНК да бъде съхранявано и използвано за качествен контрол.

Съгласен съм взетата от мен проба и резултатите от анализите да бъдат използвани за научни разработки и публикувани в научни списания, при условие че данните са анонимни и защитени.

Информиран(а) съм че:

1. Положителен резултат може да означава, че съм предразположен към дадено заболяване или състояние. Възможно е да са необходими допълнителни изследвания за потвърждаване на диагнозата.

2. Положителен резултат може да означава риск за поколението и роднините ми.

3. Отрицателен резултат може да се дължи на технологични ограничения или все още непълни познания относно генетиката на някои заболявания.

4. В някои случаи лабораторните находки може да са с неясно значение и да не могат да се интерпретират еднозначно по отношение на конкретната диагноза.

5. Резултатът, който ще получа може да е с определен процент на вероятност.

6. Ако роднинските връзки, които съм заявил/а не са верни, могат да се появят грешки в интерпретацията на резултатите.

7. В някои случаи взетият материал за анализ може да се окаже недостатъчен или некачествен и тогава се налага повторно вземане на материал.

Информация за анализа:

1. Анализът включва секвениране на кодиращите региони на таргетните гени, както и екзон/интронните граници, мутации в които могат да водят до сплайсинг дефекти.
2. Анализират се таргетни гени според клиничните симптоми на пациента.
3. Поради ограниченията в методиката секвенирането от ново поколение не дава пълно покритие на всички гени и всички техни кодиращи участъци.
4. Определени типове мутации не могат да се детектират с настоящата технология: големи делеции/дупликации, експанзии и други.
5. Получените „сурови“ данни от анализа е възможно да съдържат потенциални „артефакти“, специфични за използваната технология за секвениране.
6. При нужда регионите с незадоволително покритие могат да се преанализират посредством алтернативен метод като например класическо секвениране по Sanger, което се заплаща допълнително.
7. Секвенирането от ново поколение все още е скринингов метод и всички патологични резултати се нуждаят от верификация с алтернативен метод.
8. Клиничното екзомно секвениране включва секвениране на 4813 гена с ясна фенотипна корелация.
9. Цялостно екзомно секвениране включва ~20 000 гена, сред които са включени и гени с неясно клинично значение.
10. Липса на патологичен генетичен вариант в анализирани гени, който да обясни наблюдаваната клинична картина, не изключва генетична причина за заболяването.
11. В резултат на анализа могат да бъдат открити генетични варианти с неясно клинично значение. Не всички генетични причини могат да бъдат изяснени за дадено наследствено заболяване. Генетичният анализ не позволява изключване на всички фактори за дадено заболяване.
12. При нужда от преанализиране на гени, в резултат на постъпила нова клинична информация за пациента, се налага допълнително заплащане.

Давам съгласието си Лаборатория „Геника“ да извърши анализа в колаборация с чуждестранна лаборатория: _____.

Давам съгласието си Лаборатория „Геника“ да оперира с личните ми данни във връзка с диагностичното изследване.

Данните за човешкия геном са лични данни и не могат да се предоставят на работодатели, здравноосигурителни организации, застрахователни компании и други трети лица, освен в предвидените от закона случаи.

Желая резултатът да бъде получен: _____

Подпис на пациента: _____