



UNIwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie
 Laboratorium Cytogenetyki i Genetyki Molekularnej
 ul. Wielicka 265; 30-663 Kraków
 tel.: 12-658-20-11 wew. 1398, 1296,
 kod NFZ 061/100203. Regon 351375886-00033
 kod res.: cz. I. 000000018602, cz. V 01, cz. VII 115

DEKLARACJA ŚWIADOMEJ ZGODY NA BADANIE GENETYCZNE

DANE PACJENTA (Proszę wypełnić drukowanymi literami)		Rodzic / Opiekun / Przedstawiciel ustawowy pacjenta (w przypadku osoby małoletniej/ ubezwłasnowolnionej)	
Nazwisko		Nazwisko	
Imię		Imię	
Data urodzenia		Data urodzenia	
PESEL*		PESEL*	
Płeć	<input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/> U	Adres kontaktowy, numer telefonu	
Nr Ks. Gł. Nr PG			
INFORMACJE O MATERIALE BIOLOGICZNYM			
Rodzaj materiału	<input type="checkbox"/> krew <input type="checkbox"/> szpik <input type="checkbox"/> fibroblasty <input type="checkbox"/> izolat DNA <input type="checkbox"/> amniocyty	<input type="checkbox"/> trofoblast (kosmówka) <input type="checkbox"/> krew pępowinowa <input type="checkbox"/> bloczek parafinowy <input type="checkbox"/> inne	

Wyrażam zgodę, aby pobrany ode mnie/mojego dziecka/podopiecznego materiał biologiczny został wykorzystany do diagnostyki genetycznej molekularnej i (lub) cytogenetycznej

Oświadczam, że świadomie zrezygnowałam(em) z zasięgnięcia od lekarza informacji dotyczącej istoty podejrzewanej choroby, wykonywanego badania i jego celu (zgodnie z art. 9 ust. 4 ustawy z dnia 6 listopada 2008 r. o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta).

Oświadczam, że otrzymałam(em) wyczerpujące wyjaśnienia od lekarza kierującego dotyczące istoty podejrzewanej choroby, proponowanego badania i jego celu. Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w zakresie niezbędnym dla zrealizowania ustawowych zadań i uprawnień.

Ponadto zostałam(em) poinformowana(y), że:

- Może zaistnieć konieczność powtórnego pobrania materiału oraz istnieje możliwość niezyskania wyników badań z przyczyn technicznych.
- Badanie może pomóc w weryfikacji rozpoznania choroby i/lub ustalenia nosicielstwa defektu genetycznego i umożliwi poinformowanie mnie o możliwym ryzyku genetycznym oraz o możliwościach wdrożenia postępowania terapeutycznego bądź profilaktycznego.
- W sytuacji badań o charakterze rodzinnym, możliwe jest ujawnienie informacji o wykrytych u Pacjenta wariantach drugiemu biologicznemu rodzicowi/partnerce/partnerowi w celu analizy segregacji wykrytych wariantów oraz określenia ryzyka posiadania dziecka z określoną chorobą genetycznie uwarunkowaną.
- Jestem świadoma(y), że aktualnie wykonywane badanie genetyczne nie pozwala na wykluczenie obecności zmian genetycznych, których wykrycie nie jest możliwe ze względu na ograniczenia zastosowanej metody. W niektórych sytuacjach wydany wynik badania molekularnego może być nieinformacyjny/niejednoznaczny ze względu na ograniczenia stosowanych metod.
- Jestem świadoma(y), że może istnieć potrzeba wykonania etapu procedury diagnostycznej w placówce podwykonawcy, jak również konieczność przesłania zanonimizowanych danych informatycznych (pochodzących z badań wielogenowych) na serwery umożliwiające ich analizę i znajdujące się poza terytorium Polski (zlokalizowane w krajach zrzeszonych w Organizacji Współpracy Gospodarczej i Rozwoju OECD).
- Jestem świadoma(y), że klasyfikacja wariantów wykonana w dniu badania może ulec zmianie w zależności od postępu wiedzy naukowej, wyników dodatkowych badań oraz w kontekście pojawienia się nowych objawów klinicznych u pacjenta.
- Zostałam(łem) poinformowana(y), że wyniki analizy bioinformatycznej oraz inna dokumentacja powstająca w toku badania genetycznego nie stanowią załącznika do wyniku badania genetycznego i nie są udostępniane pacjentowi.
- Uzyskany materiał genetyczny będzie przechowywany po zakończeniu diagnostyki w odpowiednich warunkach przez okres 24 miesięcy (od daty pobrania materiału biologicznego), niemniej istnieje ryzyko jego degradacji (proces naturalny), dlatego może zająć potrzeba ponownego pobrania materiału w przyszłości.

Nie wyrażam zgody na przechowywanie materiału.



DOTYCZY WYSOKOPRZEPUSTOWYCH BADAŃ GENETYCZNYCH (badania techniką NGS oraz mikromacierzy cytogenetycznych)

Jestem świadoma(y), iż ze względu na zastosowaną technikę wykonywania analizy DNA, możliwe jest wykrycie podczas badania **wariantów patogennych/prawdopodobnie patogennych opublikowanych przez ACMG** (ang. American College of Medical Genetics) w genach innych niż związane ze wskazaniem do badania, które mogą mieć znaczenie dla zdrowia badanego Pacjenta lub osób z nim spokrewnionych (np. ujawnienie nosicielstwa wariantów predysponujących do rozwoju choroby nowotworowej). W przypadku wykrycia takich wariantów (ang. **secondary findings**) zostaną one uwzględnione w wyniku badania jedynie po wyrażeniu przez Pacjenta/Przedstawiciela ustawowego pacjenta świadomej i dobrowolnej zgody. Brak deklaracji ze strony Pacjenta traktowany jest domyślnie jako brak wyrażenia zgody.

Wyrażam zgodę / Nie wyrażam zgody na ujawnienie wariantów niezwiązanych ze wskazaniem do badania opublikowanych przez ACMG.

Jestem świadoma(y), iż ze względu na zastosowaną technikę wykonywania analizy DNA możliwe jest **wykrycie** podczas badania wariantów patogennych/prawdopodobnie patogennych, w genach innych niż związane ze wskazaniem do badania, które mogą mieć znaczenie dla zdrowia osoby badanej **nie wymienionych** w ramach rekomendacji ACMG (ang. **incidental findings**).
W takim przypadku:

- warianty zostaną uwzględnione w wyniku badania jedynie po wyrażeniu przez Pacjenta/Przedstawiciela ustawowego pacjenta świadomej i dobrowolnej zgody. Brak deklaracji ze strony Pacjenta traktowany jest domyślnie jako brak wyrażenia zgody.
- warianty zostaną uwzględnione w wyniku badania jeśli możliwe jest podjęcie interwencji medycznej (leczenie/zapobieganie) w chorobie bezpośrednio związanej ze zidentyfikowanym wariantem,
- warianty korelowane z chorobami bez możliwości interwencji medycznej (choroby o późnym początku, choroby bez możliwości leczenia/zapobiegania) nie zostaną uwzględnione w wyniku badania.
- w przypadku **pacjentów nieletnich**, zostaną uwzględnione w wyniku badania jedynie warianty powiązane z chorobami o wczesnym początku.
- zostałam(łem) poinformowana(y), iż w wyniku badania nie uwzględnia się nosicielstwa chorób recesywnych (wyjątek stanowią sytuacje obciążonego wywiadu rodzinnego, badania rodzinne gdzie ryzyko choroby o dziedziczeniu autosomalnie recesywnym jest $\geq 25\%$).

Wyrażam zgodę / Nie wyrażam zgody na ujawnienie wariantów niezwiązanych ze wskazaniem do badania, które mogą mieć znaczenie dla zdrowia osoby badanej (ang. **incidental findings**).

Dotyczy jedynie badań wykonywanych u pacjentów pełnoletnich:

Wyrażam dodatkową zgodę / Nie wyrażam dodatkowej zgody na ujawnienie wariantów niezwiązanych ze wskazaniem do badania (ang. **incidental findings**), które korelowane są z chorobami bez możliwości interwencji medycznej (choroby o późnym początku, choroby bez możliwości leczenia/zapobiegania).

Wyrażam zgodę na wykorzystanie, z zachowaniem anonimowości, materiału genetycznego do badań naukowych, mających na celu rozszerzenie wiedzy na temat podłoża molekularnego chorób genetycznych, po uzyskaniu pozytywnej opinii właściwej komisji bioetycznej.

Wyrażam zgodę / Nie wyrażam zgody na wykorzystanie, z zachowaniem anonimowości, materiału genetycznego do badań naukowych.

Data i podpis osoby badanej (pełnoletniej lub niepełnoletniej, jeżeli ukończyła 16 r.ż.)

Data i podpis Rodzica/ Przedstawiciela Ustawowego (dotyczy pacjenta małoletniego do 18 r.ż., całkowicie ubezwłasnowolnionego lub niezdolnego do świadomego wyrażenia zgody)

Pacjent został poinformowany o celu, istocie i szczegółach badania genetycznego oraz możliwych wynikach, które będą wymagały właściwej interpretacji.

Pieczętka imienna i podpis lekarza kierującego