



UNIVERSITÄTS
KLINIKUM FREIBURG

ZJK ZENTRUM FÜR KINDER-

Фрейбургская университетская клиника
Центр детской и юношеской медицины

Информирование в соответствии с Законом ФРГ о генетической диагностике (для выдачи на руки пациенту)

Уважаемая пациентка! Уважаемый пациент! Уважаемые родители и лица, обладающие родительским правами!

Вам или Вашему ребенку был рекомендован генетический анализ с целью подтверждения или исключения следующего диагноза или выяснения следующей проблематики:

В соответствии с Законом ФРГ о генетической диагностике для проведения генетических исследований требуется подробное информирование пациента и получение от него информированного согласия в письменной форме. Перед предиктивными (предсказательными) и пренатальными анализами дополнительно проводится медико-генетическое консультирование. Пожалуйста, прочитайте внимательно эту информацию для пациента в целях получения разъяснений перед генетическими анализами и обратитесь прямо к нам, если у Вас есть вопросы.

В этом информационном листе мы хотим проинформировать Вас о цели этих анализов, а также о том, как проводятся генетические исследования и какое значение могут иметь их результаты для Вас и Ваших близких.

Цель генетического анализа заключается в исследовании хромосом в качестве носителей генетического материала, самого генетического материала (ДНК) или продуктов генетического материала (анализ генных продуктов) с помощью специальных методов определения генетических свойств, которые могут являться причиной предполагаемого у Вас или Вашего родственника диагноза.

В качестве материала для исследования в большинстве случаев служит проба крови (5 мл, у детей часто меньше). Иногда требуется, однако, также взятие пробы костного мозга или другой ткани (напр., кожи, слизистой оболочки рта, корней волос).

При генетическом анализе исследуются целенаправленно отдельные генетические свойства (напр., при наличии конкретного подозрения) или несколько генетических свойств одновременно в соответствии с аналитическим методом (напр., секвенирование всего генома). Применяемый метод выбирается в зависимости от диагностической задачи.

Значение результатов

Результат исследования, подтверждающий наличие обуславливающего заболевание изменения (напр., мутации), как правило, обладает высокой достоверностью. Даже если никаких обуславливающих заболевание изменений обнаружено не было, то это вовсе не значит, что в этом или другом гене не может быть ответственных за заболевание изменений. Следовательно, генетическую болезнь исключать с полной уверенностью нельзя. В некоторых случаях исследования выявляют также варианты генов, значение которых не известно. Ваш врач обсудит с Вами результаты исследований. Исчерпывающую информацию обо всех мыслимых генетически обусловленных (взаимообусловленных) причинах заболевания предоставить невозможно. Генетические анализы также не позволяют исключить все риски заболевания для Вас и Ваших родственников (в частности детей).

В случае исследования нескольких членов семьи конкретная интерпретация результатов зависит от того, насколько верно указаны родственные отношения. Если результат генетического анализа поставит под сомнение указанные родственные отношения, то мы сообщим Вам об этом только в том случае, если это будет неизбежно для выполнения нами задачи, стоящей перед нами во время исследования.

В рамках генетических исследований (в частности, при применении аналитических методов) могут быть получены результаты, которые не связаны напрямую с первоначальной диагностической задачей, но все же могут иметь значение для Вас или Ваших родственников с медицинской точки зрения (так называемые **случайные результаты**). Вас проинформируют о таких отклонениях от нормы, если они могут привести к непосредственным последствиям для здоровья. В следующем заявлении об информированном согласии Вы можете указать, желаете ли Вы быть проинформированным обо всех случайных результатах или нет.

Результаты исследований передаются только в соответствии с Вашим согласием тем лицам, которых Вы указали.

Ваше право отказа

Свое согласие на анализ Вы можете отозвать полностью или частично в любое время без указания причин. Вы имеете право отказаться от получения результатов исследования (право на незнание), остановить в любое время начатые исследования до момента сообщения результатов, а также потребовать уничтожения всех материалов исследования и всех полученных до этого времени результатов.



**UNIVERSITÄTS
KLINIKUM** FREIBURG

**ZKJ ZENTRUM FÜR KINDER-
UND JUGENDMEDIZIN**

Заявление об информированном согласии в соответствии с Законом ФРГ о генетической диагностике

Название и адрес учреждения / Печать

Сведения о пациенте:	
_____	_____
Фамилия	Имя

Дата рождения	

Улица и номер дома	

_____	_____
Индекс	Населенный пункт

В рамках диагностики требуется провести генетические исследования, для которых в соответствии с Законом ФРГ о генетической диагностике необходимо подробное информирование пациента и его информированное согласие в письменной форме, а перед предиктивными (предсказательными) и пренатальными анализами дополнительно медико-генетическое консультирование. Пожалуйста, прочитайте это согласие внимательно и отметьте крестиком соответствующие ответы:

Я получил, прочитал и понял информирование о генетических анализах в письменной форме в соответствии с Законом ФРГ о генетической диагностике и даю свое согласие на исследование взятой у меня или моего ребенка крови и/или ткани на предмет выявления генетических изменений. В зависимости от диагностической задачи используются также аналитические методы, такие, как, секвенирование всего генома. Это исследование служит исключительно для уточнения следующего:
(диагноз, ген или исследование)

Я согласен на передачу результатов анализа (анализов)

госпоже / господину:

При необходимости результаты направляются также руководству исследования, указанному при предположительном диагнозе.

Я желаю быть проинформирован о результатах генетических анализов только в том случае, если это имеет практическое значение для меня и моей семьи в связи с вышеуказанным вопросом, и отказываюсь от получения информации о случайных результатах.	<input type="checkbox"/> да <input type="checkbox"/> нет
Если указано «нет», тогда я прошу, чтобы мне сообщались все случайные результаты, которые могут иметь значение для меня или моих родственников.	<input type="checkbox"/> да <input type="checkbox"/> нет
Я согласен с тем, что результаты генетических исследований и анализов не будут уничтожены в соответствии с предписаниями законодательства по истечении 10 лет, и срок их хранения составит 30 лет, чтобы при необходимости они могли быть предоставлены в мое распоряжение или распоряжение моих родственников.	<input type="checkbox"/> да <input type="checkbox"/> нет
Я согласен с тем, что избыточный материал исследования не будет уничтожен, а будет использоваться в зашифрованной (псевдонимизированной) форме в целях контрольной проверки полученных результатов, а также для проверки качества, проведения дополнительных исследований в целях постановки диагноза и для усовершенствования диагностики. В целях обеспечения возможности использования биоматериалов и соответствующих данных, в том числе, в научно-исследовательских целях, избыточный материал исследования будет передан на хранение в банк биоматериалов. Соответствующую информацию об этом Вы получите в виде отдельного информирования с просьбой предоставить свое согласие на это.	<input type="checkbox"/> да <input type="checkbox"/> нет

Я был проинформирован о цели, виде, объеме и значимости затребованного генетического исследования. Мне были разъяснены также значение результатов и возможно вытекающие из этого последствия для меня или других членов семьи.

Мне было указано на то, что я могу отозвать свое согласие на анализ полностью или частично в любое время без указания причин, и это не будет связано для меня с какими-либо отрицательными последствиями. Я был проинформирован также о том, что я имею право отказаться от получения результатов исследования (право на незнание), остановить в любое время начатые исследования до момента сообщения результатов, а также потребовать уничтожения материала и всех полученных до этого времени результатов. Копия заявления об информированном согласии мною получена.

.....
Город, дата Подпись пациента/законного представителя Подпись врача
Информирование и заявление об информированном согласии в соответствии с Законом ФРГ о генетической диагностике. Версия 1.0, 17.01.2017