

INFORMACJA DLA PACJENTA

Poniższy dokument zawiera istotne informacje dotyczące badania naukowego, do którego jesteście Państwo zaproszeni. Poniżej znajdziecie Państwo opis celu i przebiegu badania oraz potencjalnego ryzyka i możliwych korzyści wiążących się z uczestnictwem w tym badaniu. Prosimy o dokładne zapoznanie się z poniższą informacją i w razie potrzeby omówienie pojawiających się wątpliwości z osobą informującą Państwa, która odpowie na wszelkie pytania.

Nazwa badania:

Analiza wpływu zróżnicowania genomycznego na fenotyp – badania bliźniąt jednojajowych

Osoby prowadzące badania:

Prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski

Dr n. med. Małgorzata Rydzanicz

Zakład Genetyki Medycznej, Warszawski Uniwersytet Medyczny

ul. Pawińskiego 3c, 02-106 Warszawa

Tel.: 22 5720 695

Cel badania:

Genomy bliźniąt jednojajowych są do siebie bardzo podobne, stąd materiał DNA pochodzący od bliźniąt jednojajowych często wykorzystuje się przy poszukiwaniu podstaw wielu chorób, zaburzeń metabolicznych czy genów odpowiedzialnych za kształtowanie różnych cech naszego organizmu. Z uwagi na podobieństwo sekwencji DNA bliźniąt jednojajowych, wyłonienie różnic i dopasowanie ich do cechy, która pojawiła się tylko u jednego z bliźniąt jest dużo łatwiejsze niż w przypadku innego rodzaju pokrewieństwa lub jego braku. Celem prowadzonych przez nas badań jest analiza porównawcza genomów bliźniąt jednojajowych o odmiennym fenotypie (np. chory-zdrowy, wysoki-niski, szczupły-otyły) i wyłonienie różnic w sekwencji DNA warunkujących obserwowaną zmienność.

Kryterium kwalifikacji do udziału w badaniu:

Do badań genetycznych kwalifikowane będą **WYŁĄCZNIE** te pary bliźniąt, u których na poziomie genetycznym potwierdzony zostanie status bliźniąt jednojajowych.

Procedury i przebieg badania:

1. Pierwszy etap badań będzie polegał na genetycznej weryfikacji zygotywności bliźniąt.
2. U bliźniąt zakwalifikowanych do dalszych badań przeprowadzone zostanie sekwencjonowanie egzomowe (analiza sekwencji kodujących genomu) w celu identyfikacji różnic w DNA, które mogą warunkować obserwowane różnice w fenotypie bliźniąt.
3. W niektórych przypadkach analiza genetyczna będzie pogłębiona o sekwencjonowanie całego genomu oraz analizę zmian epigenetycznych.
4. Materiał genetyczny rodziców bliźniąt będzie wykorzystany jako referencja w badaniach walidacyjnych oraz pozwoli na określenie statusu wykrytych różnic (wariant odziedziczony od rodziców lub wariant powstały *de novo*).
5. Źródłem materiału do badań weryfikujących zygotywność bliźniąt będzie DNA izolowany z wymazu z jamy ustnej. Źródłem materiału do badań genomowych będzie DNA izolowany z krwi obwodowej lub śliny bliźniąt i rodziców. Krew, w ilości 5 ml (jedno wkłucie igły), pobierana będzie przez wykwalifikowaną osobę w gabinecie zabiegowym przy pomocy jednorazowych, sterylnych narzędzi.
6. Wszystkie próby DNA będą kodowane tak aby nie posługiwać się danymi osobowymi w czasie prac laboratoryjnych.
7. DNA będzie wykorzystywany wyłącznie do badań naukowych nad wpływem zróżnicowania genomycznego na fenotyp w oparciu o analizę bliźniąt jednojajowych.

8. Próby DNA będą przechowywane w Zakładzie Genetyki Medycznej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego w Warszawie do momentu zakończenia badań lub wyczerpania się materiału genetycznego.

9. Próby DNA nie zostaną sprzedane ani udostępnione osobom trzecim do żadnych nienaukowych lub medycznych testów.

Niebezpieczeństwa wynikające z udziału w badaniu:

Udział w badaniu nie niesie za sobą żadnych zagrożeń. Niemniej jednak, w toku badań mogą zostać ujawnione warianty sekwencji DNA predysponujące do rozwoju chorób lub nosicielstwo defektu genetycznego. W toku badań mogą zostać także ujawnione rozbieżności pomiędzy faktycznym a deklarowanym rodzajem pokrewieństwa w badanej rodzinie (np. wykluczenie ojcostwa).

Korzyści z udziału w badaniu:

Korzyści płynące z prowadzonych badań mają głównie charakter poznawczy. Mamy jednak nadzieję, że dzięki udostępnieniu materiału genetycznego do badań nad wpływem zróżnicowania genomowego na fenotyp uda się ustalić uwarunkowania genetyczne determinujące obserwowane u bliźniąt jednojajowych różnice w wyglądzie lub predyspozycji do rozwoju chorób.

Koszty:

Pacjent nie ponosi żadnych kosztów związanych z realizacją projektu.

Poufność danych osobowych:

Dla każdego z uczestników badania przyporządkowany zostanie anonimowy kod. Jedynie badacz prowadzący będzie dysponował pełnymi danymi uczestnika badania. Ze względu na konieczność ewidencji pobranego materiału dane osobowe będą przetwarzane jedynie do celów naukowych. Pani/Pana anonimowość wobec osób trzecich zostanie zachowana zgodnie z ustawą o ochronie danych osobowych z dnia 29.08.1997 (Dz. U. 1997 r. Nr 133, poz. 883).

Rezygnacja z uczestnictwa w badaniach:

Może Pani/Pan wycofać się z badania w każdej chwili i na każdym etapie jego trwania. Decyzja o wycofaniu się z badania pozostanie bez wpływu na dalszą opiekę i Pani/Pana leczenie. Nie wyniknie z tej decyzji żadne dodatkowe ryzyko czy konsekwencje zdrowotne i nie utracicie Państwo żadnych przywilejów. Po podjęciu decyzji o wycofaniu się z badania, Pani/Pana próbka DNA zostanie wyłączona z analiz.

Zgoda na udział w badaniach genetycznych:

Wyrażenie zgody na udział w badaniach genetycznych nad wpływem zróżnicowania genomowego na fenotyp u bliźniąt jednojajowych oznacza, że zapoznał/a się Pan/Pani z informacjami o sposobie wykorzystania pobranego od Pana/Pani materiału genetycznego, procedurach i celu prowadzonych badań, wynikających z nich potencjalnych korzyści i niebezpieczeństw. Potwierdzeniem wyrażenia zgody na udział w jest podpisanie formularza Świadomej Zgody Pacjenta na udział w badaniach.

Informacja dla Pacjenta/Opiekuna o badaniu: Analiza wpływu zróżnicowania genomowego na fenotyp – badania bliźniąt jednojajowych, wersja nr 1, Warszawa, 29.04.2014