

Информирано съгласие за генетично изследване TruSight Oncology Comprehensive

Този формуляр трябва да бъде изцяло попълнен и подписан от Вас, Ваш родител/законен настойник или законно упълномощен представител. Моля, прочетете внимателно и при наличие на въпроси или притеснения обсъдете с генетичния консултант или с Вашия насочващ лекар онколог.

Предназначение

Генетичното изследване TruSight Oncology Comprehensive представлява изчерпателно геномно профилиране на клетки от оперативно отстранена туморна тъкан. Тестът се извършва в генетичната лаборатория на МЦ „Полимед“ АД и има за цел да идентифицира определени генетични промени (герминативни варианти или соматично възникнали мутации), които могат да бъдат свързани с растежа и развитието на тумора. Тестът TruSight Oncology Comprehensive се извършва върху фиксирана с формалин и обвита в парафин (FFPE) тъкан от солидни тумори. За извършване на изследването е необходимо насочването от специалист онколог, който да прецени, че изчерпателното геномно профилиране е подходящо за Вас с оглед на хода на заболяването, стадия, текуща и предходна терапия, както и други фактори. Информацията от теста може да послужи на насочващия лекар за определяне на най-добрите налични възможности за Вашето лечение, като например избор на определена таргетна/прицелна терапия или подходящо за Вас клинично изпитване.

Процедура

Преди извършване на изследването е необходимо Вашият туморен материал да мине качествен контрол. Първоначално парафиновото блокче с тъкан ще бъде прегледано от специалист патолог, който трябва да валидира хистологичния резултат и да селектира срез от тъканта с високо съдържание на туморни клетки, което гарантира специфичността на изследването. Впоследствие от тъканта се изолира ДНК и РНК, които се тестват качествено и количествено. Ако пробите отговорят на изискванията се преминава към подготовка за секвениране (установяване на последователността от бази в ДНК). Тестът TruSight Oncology Comprehensive изследва 517 гена, асоциирани с терапевтичен отговор към различни медикаменти. 23 от включените гени се изследват на ниво РНК за клинично-значими генни фузии – сливане на два гена вследствие на транслокации. Изследването също така дава информация за комплексни геномни сигнатури като микросателитна нестабилност и туморен мутационен товар. След извършване на биоинформатичен анализ и интерпретация ще получите подробен доклад, на база на който Вашият лекар ще оцени специфичния генетичен профил на тумора, като заедно с друга информация (напр. анамнеза и резултати от други изследвания) ще прецени кой е най-добрият план за лечение.

Потенциални ползи и ограничения

Тестът TruSight Oncology Comprehensive е широкоспектърен тест, който има за цел да открива изчерпателен набор от „подлежащи на действие“ мутации, наличието на които дава възможност за оптимизиране на терапията на онкологично заболяване, така че потенциално да се забави или спре неговата прогресия. Изчерпателното геномно профилиране на туморна тъкан може да даде информация за одобрени от различни регулаторни органи терапии (FDA/EMA), валидирани за конкретния тумор, както и за клинични изпитвания, проучващи нови възможности за лечение на Вашето онкологично заболяване. Изследването TruSight Oncology Comprehensive е CE-маркирано и одобрено за приложение в диагностично-терапевтичната практика, като генетичната лаборатория към МЦ „Полимед“ е акредитирана да го предлага на онкоболни пациенти след успешно преминаване на външен качествен контрол.

Изследването докладва само патологични или вероятно патологични находки с известна и еднозначна клинична значимост, като не може да даде информация относно това дали даден генетичен вариант е герминативен (носен по рождение) или соматично възникнал (наличен само в тумора). В някои случаи може да се окаже, че FFPE пробата не е подходяща за теста TruSight Oncology Comprehensive поради някоя от следните причини: проблеми с качеството на пробата, прекомерна ДНК фрагментация, недостатъчно материал, ниско съдържание на туморни клетки или други технически проблеми. В случай че пробата се окаже неподходяща за извършване на теста изследването няма да се заплаща от пациента, като в такива случаи той трябва да покрие единствено разходите за качествен и количествен контрол на пробата.

Въпреки че тестът е изчерпателен, е възможно да има и други гени, свързани с онкологични заболявания, които не са включени в изследването или просто не са известни понастоящем на науката. Изследването би могло да изпусне соматично възникнали мутации с ниска честота (<0.5%) в конкретния туморен срез. Високата генетична хетерогенност, характерна за туморната маса, би могла да доведе до различаващи се резултати между два различни генетични теста, извършени върху различни срезове от туморната тъкан.

Друга важна информация

За целите на изследването са необходими поне няколко среза от туморната тъкан, като се очаква да бъде изразходвано определено количество от туморния материал в едно (или повече) блокчета. Пациентът е длъжен да вземе остатъчните туморни блокчета преди или по време на получаване на резултата, като генетичната лаборатория към МЦ „Полимед“ АД поема отговорността да съхранява Вашия туморен материал до 1 (един) месец след даване на резултата.

Декларация за информирано съгласие

С настоящата декларация удостоверявам, че моят насочващ лекар, както и генетичният консултант са обяснили целта, ползите и рисковете от теста TruSight Oncology Comprehensive, обобщени и във формуляра.

Разбирам, че ако туморната проба и/или изолираната от нея ДНК/РНК не отговарят на критериите за качествен контрол, може да се наложи използването на друга туморна проба, ако такава е налична. Наясно съм, че в редки случаи поради молекулярни характеристики на туморната проба и изолираната от нея ДНК/РНК, както и поради технически ограничения, има минимален риск секвенирането и анализът да са частично или изцяло неуспешни.

Разбирам, че генетичната лаборатория към МЦ „Полимед“ АД отговаря само за извършване на изчерпателно геномно профилиране на тумора и за издаването на доклад от генетичното изследване. Наясно съм, че извършването на изследването TruSight Oncology Comprehensive без насочване от страна лекар онколог не е препоръчително. Този тест няма за цел поставянето на диагноза и резултатите от него не трябва да служат като единствен източник за диагностично заключение или окончателно клинично решение. След получаване на доклада от изследването потенциалните терапевтични възможности и последващия план за лечение следва да бъдат обсъдени с насочващия ме онколог.

Давам своето съгласие МЦ „Полимед“ АД като администратор на лични данни съгласно Регламент (ЕС) 2016/679 и Закона за защита на личните данни (ЗЗЛД) да съхранява за неопределен срок от време личните ми данни, медицински изследвания и информирано съгласие.

Давам съгласието си доклада от извършеното изследване да се изпрати на насочващия ме онколог:

.....

Бих искал/а да получа доклада от изследването на следния имейл адрес:

.....

След като получих изчерпателна информация и подробни разяснения относно всички интересувачи ме въпроси, доброволно предавам своя биологичен материал и давам съгласието си за извършване на генетичен тест TruSight Oncology Comprehensive в генетичната лаборатория към МЦ „Полимед“.

**Име на изследваното лице/упълномощен
представител:**

**Подпис на изследваното лице/упълномощен
представител:**

Дата (дд/мм/гггг): _____

ГЕНЕТИЧНА КОНСУЛТАЦИЯ (попълва се от генетичния консултант)

Удостоверявам, че посоченият по-горе пациент и/или законен настойник е информиран за ползите, рисковете и ограниченията на заявеното лабораторно изследване. Отговорих на въпросите на лицето, доколкото е възможно. Получих информирано съгласие от пациента или упълномощения му представител за извършване на теста TruSight Oncology Comprehensive.

Име на консултанта: _____

Подпис _____

Дата (дд/мм/гггг): _____