

# Informacje

dotyczące całościowej analizy genetycznej przeprowadzonej u pacjenta w powiązaniu z badaniem prenatalnym

1. edycja



NATIONALT  
GENOM CENTER

## Spis treści

Wprowadzenie .....	3
Czym są geny? .....	3
Czym jest całościowa analiza genetyczna? .....	3
Jak przeprowadzane jest badanie? .....	4
Jakich wyników możesz oczekiwać? .....	4
Twoje wybory .....	4
Ważne rezultaty uboczne związane ze zdrowiem .....	4
Konsekwencje badania dla ojca nienarodzonego dziecka i dla innych bliskich krewnych .....	5
Nowa wiedza .....	5
Prawo do decydowania o własnych danych genetycznych .....	5
Przechowywanie i bezpieczeństwo danych genetycznych .....	5
Informacje kontaktowe .....	5
Załącznik 1: Przechowywanie danych w Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu)	
Załącznik 2: Prawo do podejmowania decyzji w związku z badaniami	

### 1. edycja

Autor, wydawca i instytucja odpowiedzialna: Nationalt Genom Center  
(Krajowe Centrum Badania Genomu)

Prawa autorskie: Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu)

Wersja: 1.0 (ważna od 1 listopada 2020 r.)

Data wersji: 27 października 2020 r. – format: PDF

# Informacje dotyczące całościowej analizy genetycznej przeprowadzonej u pacjenta w powiązaniu z badaniem prenatalnym

W przypadku ciąży zagrożonych aberracjami chromosomowymi oferowane są badania genetyczne płodów. Od Ciebie zależy, czy chcesz poddać się temu badaniu, które obejmuje całościową analizę genetyczną. Jeśli się na nie zdecydujesz, musisz udzielić pisemnej zgody i wybrać rodzaj informacji zwrotnej, jaki chcesz otrzymać.

Poniżej znajdziesz informacje dotyczące genów i zmian genetycznych oraz tego, co się wydarzy, a także informacje związane z wyborami, których musisz dokonać w powiązaniu z udzieleniem świadomej zgody na zabieg, które obejmuje całościową analizę genetyczną (formularz świadomej zgody). Będziesz również mogła zadać pytania. Szczegółowe informacje dotyczące Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu) znajdują się na stronie [www.ngc.dk/patient](http://www.ngc.dk/patient).

## Czym są geny?

Wszystkie komórki w ciele zawierają materiał genetyczny. Ten materiał zwany jest również DNA. DNA zawiera kod determinujący strukturę naszych ciał, wygląd fizyczny i funkcjonowanie organizmu. Gen jest odcinkiem DNA. Każda komórka zawiera około 20 000 genów. Każdy gen pełni specyficzne funkcje, ale wiele z nich jest jeszcze nieznanych. Geny zwykle występują w parach – po każdym rodzicu dziedziczymy po jednym genie. Zmiany genetyczne (mutacje/warianty) występują u wszystkich ludzi, jednak czasami mogą one powodować choroby.

Zmiana genetyczna powodująca chorobę może pojawić się wtedy, gdy jeden lub większa liczba genów nie działa prawidłowo. Przyczyną tych zaburzeń może być brak części genu lub zmiana zawartej w nim informacji. Szkodliwe zmiany genetyczne mogą się również pojawić, gdy brak jest odcinków materiału genetycznego zawierających wiele genów lub gdy występują one w zbyt wielu kopiach. Płód może odziedziczyć zmiany genetyczne po rodzicach lub wytworzyć nowe.

Jeśli chodzi o ciążę, podstawą udzielonej Ci porady jest rozpoznanie zmiany genetycznej w płodzie i wiedza lekarza.

Ogólne cele badania prenatalnego przedstawiają się następująco:

- Przygotowanie rodziców na dziecko, u którego mogą wykształcić się specjalne potrzeby.
- Przygotowanie pracowników służby zdrowia na dziecko, u którego mogą wystąpić specjalne potrzeby tuż po porodzie.
- Pomóc rodzicom w uzyskaniu zgody na przerwanie ciąży w razie poważnej choroby płodu.

## Czym jest całościowa analiza genetyczna?

Całościowa analiza genetyczna obejmuje jednoczesne badanie wielu genów (panel genowy), jednoczesne badanie wszystkich genów (egzon lub pełne sekwencjonowanie genomu) lub sprawdzenie, ile utworzyło się kopii genów (mikromacierz).

## Jak przeprowadzane jest badanie?

Pobrana zostanie od Ciebie próbka (krwi lub tkanki). Następnie z próbki wyodrębnione zostanie DNA płodu. Czasami konieczne okazuje się badanie DNA matki i ojca (badanie krwi) – w niektórych przypadkach umożliwia to dokładniejszą ocenę stanu płodu. DNA zostaje poddane analizie, a po jej zakończeniu lekarz, który zlecił badanie, otrzymuje wyniki i kontaktuje się z Tobą.

## Jakich wyników możesz oczekiwać?

Całościowa analiza genetyczna, wykonana w powiązaniu z badaniami prenatalnymi, może dać kilka możliwych wyników:

- A. Wyniki normalne
- B. Rozpoznano jedną lub kilka zmian genetycznych, co potwierdza poprzednie podejrzenie aberracji chromosomowych w płodzie.

Rzadziej rozpoznaje się następujące zmiany:

- C. Jedna lub kilka zmian genetycznych, których skutków nie można określić z całą pewnością. Z tego powodu nie wiadomo, czy zmiana genetyczna potwierdza poprzednie podejrzenie aberracji chromosomowych w płodzie.
- D. Tak zwany rezultat uboczny, np. zmiana genetyczna, która zwiększa ryzyko chorób niepowiązanych z podejrzeniem aberracji chromosomowych wykrywanych w obecnym badaniu płodu. Poniżej znajdziesz więcej informacji dotyczących ważnych dla zdrowia rezultatów ubocznych i opcji odrzucenia informacji zwrotnej o tych rezultatach.

Przed podjęciem decyzji będziesz mogła zadać pytania.

## Twoje wybory

Sama decydujesz o tym, czy chcesz poddać się zabiegowi w ramach służby zdrowia. Bez uzyskania Twojej świadomej zgody nie rozpoczniemy żadnych procedur. Obowiązuje to również w przypadku zabiegów, które obejmują szeroką analizę genetyczną płodu; w związku z tym musisz podjąć kilka decyzji dotyczących informacji zwrotnej o rezultatach ubocznych, które mają wpływ na zdrowie i które mogą wystąpić w trakcie badania. Zawsze możesz zakończyć badanie, kontaktując się z lekarzem prowadzącym.

Przed podjęciem jakiegokolwiek decyzji dotyczącej tej kwestii będziesz mieć wiele czasu na przemyślenia. Jeśli nie chcesz poddać się badaniom prenatalnym obejmującym całościową analizę genetyczną płodu, lekarz poinformuje Cię o innych dostępnych badaniach i zabiegach oraz o możliwych konsekwencjach niewykonania tej analizy.

## Ważne rezultaty uboczne związane ze zdrowiem

Podczas badania wielu lub wszystkich genów może okazać się, że wykrywane zmiany genetyczne zwiększają ryzyko choroby, ale nie wiążą się z podejrzeniem aberracji chromosomowych, które były powodem przeprowadzenia tych badań. Takie wyniki nazywane są rezultatami ubocznymi. Jeśli na przykład badamy płód po wykryciu deformacji, poszukiwania genu mogą w rzadkich przypadkach doprowadzić do odkrycia wariantu, który zwiększa ryzyko wystąpienia zupełnie innej i możliwie poważnej choroby, również takiej, która ujawnia się w późniejszym wieku, np. rak piersi.

Podczas podpisywania formularza świadomej zgody musisz zdecydować, czy chcesz być poinformowana o wszelkich ważnych dla zdrowia rezultatach ubocznych wykrytych w badaniach płodu, a jeśli tak, to o jakich rezultatach tego typu chcesz być powiadomiona. Będą to tylko te rezultaty, które według lekarza mają istotny wpływ na zdrowie. Niektóre osoby wolą otrzymać informacje zwrotne tylko wtedy, gdy chorobie można zapobiec lub gdy można ją wyleczyć. Inne wolą informacje zwrotne dotyczące ważnych rezultatów ubocznych bez względu na to, czy chorobie można zapobiegać lub ją wyleczyć. Jeszcze inne osoby nie chcą, aby przekazano im jakiegokolwiek informacji zwrotnej o rezultatach ubocznych. Powinnaś jednak pamiętać o tym, że w bardzo rzadkich przypadkach wykryte rezultaty uboczne mogą mieć tak duże znaczenie dla Ciebie i członków Twojej rodziny, że lekarz może czuć się zobowiązany do poinformowania Cię o nich, nawet jeśli postanowiłaś odrzucić możliwość otrzymania informacji o rezultatach ważnych dla zdrowia.

## Konsekwencje badania dla ojca nienarodzonego dziecka i dla innych bliskich krewnych

Wyniki wskazujące na chorobę dziedziczną płodu mogą w pewnych przypadkach wskazywać również na ryzyko dla Twojego zdrowia, a także dla zdrowia ojca lub innych członków rodziny, którzy mogli odziedziczyć tę samą zmianę genetyczną po swoich przodkach. Lekarz może Cię wtedy skierować na sesję poradnictwa genetycznego.

## Nowa wiedza

W przyszłości nasza wiedza o genach, zmianach genetycznych i ich konsekwencjach z pewnością będzie pełniejsza. Oznacza to, że mogą pojawić się dane, które mają istotne znaczenie dla choroby i deformacji badanego płodu. Powinnaś jednak pamiętać, że wyrażenie zgody na kontakt w sprawie nowych faktów nie oznacza, iż DNA płodu jest badane w regularnych odstępach czasowych. W załączniku 2 znajdują się informacje dotyczące Twojego prawa do podejmowania decyzji w związku z badaniami.

## Prawo do decydowania o własnych danych genetycznych

Masz ustawowe prawo do decydowania o danych genetycznych pochodzących z analizy i przechowywanych w Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu), wspomniane w dolnej części formularza zgody. Jeśli nie chcesz, aby badacze wykorzystali w projektach naukowych dotyczących zdrowia dane genetyczne płodu, powinnaś zarejestrować się w krajowej bazie danych dotyczących braku zgody na wykorzystanie próbek tkanek w celach naukowych (Vævsanvendelsesregister). W załączniku 2 znajduje się więcej informacji dotyczących Twojego prawa do podejmowania decyzji w związku z badaniami.

## Przechowywanie i bezpieczeństwo danych genetycznych

Dane genetyczne płodu przechowywane są w Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu) i oznaczone są Twoim krajowym numerem rejestracyjnym. Wszystkie dane są przechowywane i wykorzystywane z zachowaniem najbardziej rygorystycznych zasad bezpieczeństwa. Więcej informacji dotyczących bezpieczeństwa danych i Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu) znajduje się na stronie [www.ngc.dk](http://www.ngc.dk).

Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu) to instytucja zarządzana w obrębie duńskiego Ministerstwa Zdrowia, z siedzibą pod adresem: Ørestads Boulevard 5, 2300 Copenhagen S. Możesz się z nią skontaktować drogą elektroniczną: [kontakt@ngc.dk](mailto:kontakt@ngc.dk) lub telefoniczną: 24 97 17 65.

Więcej informacji dotyczących przechowywania danych genetycznych i bezpieczeństwa danych znajduje się w załączniku 1.

## Informacje kontaktowe

Jeśli masz jakiegokolwiek pytania lub jeśli chcesz zmienić swoją decyzję dotyczącą udzielonej zgody, skontaktuj się z placówką, w której wykonuje się badanie.



**NATIONALT  
GENOM CENTER**

Ørestads Boulevard 5  
2300 Copenhagen S  
Building 208

Tel.  
E-mail  
Strona internetowa

A+45 72 26 90 00  
[kontakt@ngc.dk](mailto:kontakt@ngc.dk)  
[www.ngc.dk](http://www.ngc.dk)

## Załącznik 2: Prawo do podejmowania decyzji w związku z badaniami

Dane genetyczne płodu wykorzystywane są w celu postawienia diagnozy lub wykonania zabiegu, mogą jednak również zostać wykorzystane w projektach badawczych po zatwierdzeniu przez odpowiednie urzędy, np. przez komisje etyki ds. badań naukowych.

Dane genetyczne wykorzystywane w badaniach umożliwiają odkrywanie nowych faktów naukowych, które przyniosą korzyści pacjentom i kobietom w ciąży.

Sama zdecydujesz, czy wyniki analizy zostaną wykorzystane w celach wykraczających poza wykonywane badanie (również badanie płodu) oraz w celach, które wiążą się z nim bezpośrednio. Cele, które bezpośrednio wiążą się z przeprowadzaniem zabiegu, to m.in. zapewnienie jakości, rozwój metod czy szkolenia pracowników służby zdrowia w placówce medycznej, w której wykonuje się ten zabieg.

Sama więc zdecydujesz, czy dane uzyskane podczas badania płodu zostaną wykorzystane np. w badaniach nad zdrowiem. Jeśli nie chcesz, aby badacze wykorzystali w projektach naukowych dotyczących zdrowia dane genetyczne płodu, powinnaś zarejestrować się w krajowej bazie danych dotyczących braku zgody na wykorzystanie próbek tkanek w celach naukowych (Vævsanvendelsesregister). Możesz to zrobić na stronie [borger.dk](http://borger.dk), podając swój NemID, lub za pośrednictwem formularza, który otrzymasz lub który możesz pobrać na stronie Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu): [www.ngc.dk](http://www.ngc.dk). Znajdziesz tam również informacje o krajowej bazie danych dotyczących braku zgody na wykorzystanie próbek tkanek w celach naukowych (Vævsanvendelsesregister). Nie możesz zarejestrować płodu i siebie oddzielnie w krajowej bazie danych dotyczących braku zgody na wykorzystanie próbek tkanek w celach naukowych (Vævsanvendelsesregister) ani wyrejestrować z niej płodu i siebie.

Pamiętaj, że wykorzystanie danych genetycznych płodu do celów naukowych jest zgodne z zasadami, które obowiązują w każdym badaniu naukowym. Oznacza to, że decyzje, które podjęłaś za pośrednictwem formularza świadomej zgody w związku z informacją zwrotną o rezultatach ubocznych nie dotyczą wyników uzyskanych w badaniu naukowym. W praktyce otrzymasz informacje o rezultatach ubocznych uzyskanych w projektach badawczych tylko wtedy, gdy będą one miały istotny wpływ na Twoje zdrowie, zdrowie płodu lub członków Twojej rodziny; dzięki nim będzie można podjąć działania zapobiegawcze lub wdrożyć leczenie.