



**Instytut
Matki i Dziecka**

Zakład Genetyki Medycznej

**ul. Kasprzaka 17 a 01-211 Warszawa
tel./fax (22) 32 77 361, 32 77 152**

Warszawa, dn.....201...r.

Tytuł projektu: Znaczenie submikroskopowych nierównoważen genomu w etiologii padaczki

INFORMACJA DLA RODZICÓW/OPIEKUNÓW PRAWNYCH PACJENTA

Szanowni Państwo,

W związku z tym, że Państwa dziecko choruje na padaczkę, proponujemy Państwu udział w naszym projekcie, mającym za zadanie próbę ustalenia znaczenia czynników genetycznych w rozwoju choroby.

Padaczka powszechnie uznana jest za jedną z najczęstszych chorób ośrodkowego układu nerwowego i dotyczy około 1% populacji ogólnej. Może ujawnić się w każdym wieku, jednak większość przypadków diagnozowana jest w wieku rozwojowym. W ostatnim czasie pojawiają się coraz liczniejsze doniesienia na temat zastosowania metody porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (ang. array comparative genomic hybridization, aCGH), do analizy dużych grup pacjentów z rozpoznaniem różnego typu padaczek. Nieliczne badania z wykorzystaniem tej metody wykazały, że istotną rolę w przypadku padaczek odgrywają zmiany liczby kopii fragmentów DNA (ang. copy number variants, CNVs). Analiza przeprowadzona w grupie dzieci, u których jednym z objawów klinicznych była padaczka lub napady padaczkowe wykazała obecność zmiany patogenicznej w 5% przypadków.

W przygotowywanym projekcie planowane jest zastosowanie metody aCGH w poszukiwaniu genetycznego podłoża padaczek, a uzyskane wyniki badań nie tylko umożliwią poznanie nowych i lepszą charakterystykę molekularną już znanych CNVs związanych z występowaniem padaczki, ale także identyfikację genów odpowiedzialnych za powstawanie choroby. Mamy nadzieję, że wyniki tych badań umożliwią lepsze zrozumienie patologii związanej z chorobą, a także przyczynią się do poprawy zarówno leczenia jak i poradnictwa genetycznego w rodzinach dotkniętych tym problemem.

W przypadku zgody na uczestnictwo w badaniach wszystkie dane osobowe osoby chorej i jego rodziny pozostaną anonimowe i będą przechowywane zgodnie z ustawą o ochronie danych osobowych. W każdej chwili deklaracja świadomej zgody na wykonanie badań genetycznych i uczestnictwo w programie może zostać przez rodzica lub opiekuna

prawnego wycofane. Ryzyko dla pacjenta wynikające z uczestnictwa w tym projekcie badawczym dotyczy wyłącznie pobrania krwi i jest takie samo jak w przypadku rutynowego pobierania krwi żyłnej do badań diagnostycznych.

Dla wykonania badania genetycznego konieczne będzie pobranie ok. 3 ml krwi od osoby chorej i w zależności od charakteru stwierdzonej zmiany, również u jego rodziców. Z pobranej krwi będzie izolowany DNA, który jest następnie przechowywany w laboratorium do czasu wykonania specjalistycznych badań molekularnych.

Przed badaniem prosimy o zapoznanie się z formularzem świadomej zgody na wykonanie analizy DNA. Próbkę krwi będą pobierane w IMID w ustalonych wcześniej terminach i godzinach.

Liczymy na zgodę i uczestnictwo Państwa w podejmowanym przez nas przedsięwzięciu naukowym.

Udział w badaniu jest dobrowolny i nie ma bezpośredniego wpływu na obecnie stosowane u chorego leczenie. Nie wyrażenie zgody na proponowane badania nie będzie skutkowało żadnymi konsekwencjami dla osoby chorej.

Wszystkie badania genetyczne oraz konsultacje kliniczne przeprowadzane będą w Zakładzie Genetyki Medycznej tel. (22) 32 77 138, fax (22) 32 77 361 oraz Klinice lub Poradni Neurologii Dzieci i Młodzieży tel. (22) 32-77-130 (22) 32-77-456 (22) 32-77- 445 fax (22) 32-77-130 Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, ul. Kasprzaka 17a 01-211 Warszawa

Informację przeczytałem/-am, uzyskałem/-am uzupełniające, interesujące mnie informacje i rozumiem cele badania naukowego, w którym zgadzam się uczestniczyć.

Data

Podpis rodzica /opiekuna prawnego pacjenta.....

Podpis i pieczęć lekarza prowadzącego.....