

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПАЦИЕНТА И ИНФОРМИРОВАННОЕ ДОБРОВОЛЬНОЕ СОГЛАСИЕ НА ПРОВЕДЕНИЕ ХРОМОСОМНОГО МИКРОМАТРИЧНОГО АНАЛИЗА

Уважаемый пациент!

Вам будет проводиться ХРОМОСОМНЫЙ МИКРОМАТРИЧНЫЙ АНАЛИЗ (ХМА). Цель данного исследования конкретно для Вас должен объяснить Вам Ваш лечащий врач или врач-генетик.

Хромосомный микроматричный анализ не выявляет сбалансированные изменения, такие как реципрокные транслокации, Робертсоновские транслокации, инверсии, мозаицизм менее 25%, точковые мутации, микроделеции/микродупликации, размер которых находится за пределами разрешающей способности метода, а также экспансию тринуклеотидных повторов.

Хромосомный микроматричный анализ выполняется с использованием микроматриц высокого разрешения. Разрешающая способность данного анализа от 26 тыс. пар нуклеотидов (на отдельных участках от 10 тыс. п.н.). Отсутствие клинически значимых структурных перестроек хромосом не исключает генетической природы заболевания, в частности мутаций, которые являются причиной аутосомно-рецессивных и аутосомно-доминантных наследственных заболеваний и которые могут быть выявлены методом клинического секвенирования экзома либо таргентным секвенированием.

Заключение по анализу ХМА выдается согласно классификации ISCN, по результатам анализа требуется консультация специалиста.

В некоторых случаях, по результатам ХМА может быть рекомендовано обследование родителей или других родственников пациента.

Вы должны знать, что данный анализ не является единственным и окончательным методом исследования. Если после проведения ХМА потребуются дополнительные исследования, Вам будет сообщено об этом в рекомендательном порядке в заключении.

Я, нижеподписавшийся(ая)

(фамилия, имя, отчество Пациента)

_____ года рождения, настоящим подтверждаю, что проинформирован(а) о сути, целях, возможностях и ограничениях исследования.

Я имел(а) возможность задавать любые вопросы и на все вопросы получил исчерпывающие ответы. Получив полную информацию о необходимости проведения анализа, я подтверждаю, что мне понятен смысл всех терминов, и добровольно соглашаюсь на проведение хромосомного микроматричного анализа (ХМА) на предложенных условиях.

Дата

ФИО

подпись