



UNIwersytet Medyczny w Białymstoku

Zakład Genetyki Klinicznej

15-089 Białystok, ul. Waszyngtona 13

tel. 85 748 5980



Podlaskie Centrum Medyczne "GENETICS"

Leśniewicz s.j. Poradnia Genetyczna

15-224 Białystok, ul. Parkowa 14 lok. 84

tel. 85 7426 426

Załącznik 3

INFORMACJA DLA PACJENTA

Tytuł projektu:

" Podłoże genetyczne w zespołach "Overgrowth" w populacji polskiej i litewskiej: podstawa szybkiej genetycznej ścieżki diagnostycznej, jako prewencja nowotworów."

Pojęcie „Przerostowe wady wrodzone” (*ang. Overgrowth syndrome; OGs*) jest często używane przez genetyków klinicznych jak też lekarzy innych dziedzin medycyny. Jednak jak dotąd nie została stworzona jednolita definicja. Piśmiennictwo medyczne dotyczące OGs uznaje je za wysoce heterogenną grupę schorzeń, których wspólną cechą jest nadmierny wzrost. OGs można podzielić na dwie kategorie w oparciu o fenotyp: uogólnione (całkowite) lub częściowe (segmentalne). Uogólnione OGs charakteryzują się często wysokimi parametrami ogólnymi, gdzie masa ciała, wzrost i obwód głowy są +2SD (odchylenie standardowe). Segmentowe OGs powoduje przerost zlokalizowany w określonej części ciała, kilku narządach lub regionach. Często za pomocą kryteriów klinicznych klasyfikuje się wrodzone wady przerostowe jako *syndromowe*, jeśli spełnione są kliniczne kryteria diagnostyczne danego zespołu. W takich przypadkach z OGs współistnieją cechy dysmorficzne twarzy, wielkogłowie, powiększone narządy trzewne, hipotonia mięśniowa, wiotkość stawów oraz opóźnienie psychomotoryczne. W przypadku stwierdzenia prawidłowego zakresu intelektualnego należy rozważyć izolowany OGs ze względu na predyspozycje rodzinne, cukrzycę ciężową u matki i / lub zaburzenia hormonalne.

Niezwykle ważne jest, aby podejrzewając zespół z grupy OGs postawić wczesną diagnozę, wdrożyć odpowiedni plan postępowania profilaktycznego ze względu na zwiększone ryzyko nowotworzenia u dzieci i nastolatków.

Głównym założeniem proponowanego przez nas projektu jest określenie podłoża genetycznego OGs w populacji polskiej i litewskiej; klasyfikacja zidentyfikowanych wariantów genetycznych na znane i/lub wysunięcie genów kandydujących w powstawaniu OGs; ocena, jaki wpływ mogą mieć zidentyfikowane warianty patogenne na fenotyp pacjentów z OGs; opracowanie szybkich algorytmów diagnostycznych w diagnostyce genetycznej Ogs; utworzenie odpowiednich algorytmów postępowania dla każdego zaburzenia OGs, które pozwolą zapobiegać lub wcześniej wykrywać i skutecznie leczyć nowotwory u dzieci i młodzieży, otyłość, cukrzycę i nadciśnienie.



UNIwersytet Medyczny w Białymstoku

Zakład Genetyki Klinicznej

15-089 Białystok, ul. Waszyngtona 13

tel. 85 748 5980



Podlaskie Centrum Medyczne "GENETICS"

Leśniewicz s.j. Poradnia Genetyczna

15-224 Białystok, ul. Parkowa 14 lok. 84

tel. 85 7426 426

Udział w badaniach jest dobrowolny i nie ma bezpośredniego wpływu na stosowane u chorego leczenie. Brak zgody na przystąpienie do projektu nie będzie skutkował żadnymi konsekwencjami dla osoby chorej. W przypadku zgody na uczestnictwo w badaniach wszystkie dane osobowe osoby chorej i jego rodziny pozostaną anonimowe. W każdej chwili deklaracja świadomej zgody na wykonanie badań genetycznych i uczestnictwo w programie może zostać przez pacjenta lub opiekuna prawnego wycofane bez żadnych dodatkowych konsekwencji.

Uczestnictwo w programie jest bezpłatne i ani pacjent ani jego opiekunowie prawni nie ponoszą z tego tytułu żadnych dodatkowych kosztów.

Dla wykonania badania diagnostycznego konieczne będzie pobranie po ok. 4 ml krwi osoby chorej i jej biologicznych rodziców. Z pobranej krwi będzie izolowany DNA, który jest następnie przechowywany w laboratorium do czasu wykonania specjalistycznych badań molekularnych. Przed pobraniem krwi prosimy o zapoznanie się z formularzem świadomej zgody na wykonanie analizy DNA. Włączenie pacjenta do projektu nie gwarantuje, że przyczyna genetyczna choroby zostanie poznana. Badania mogą się przedłużyć poza okres realizacji projektu. Ryzyko dla pacjenta wynikające z uczestnictwa w tym projekcie badawczym dotyczy wyłącznie pobrania krwi i jest takie samo jak w przypadku rutynowego pobrania krwi żyłnej do przeprowadzenia standardowych badań diagnostycznych.

Liczymy na zgodę i uczestnictwo w podejmowanym przez nas przedsięwzięciu naukowym, które dzięki Państwa udziałowi i naszym możliwościom badawczym, mamy nadzieję, przyczyni się do wyjaśnienia niezrozumiałych dotychczas przyczyn występowania przerostowych wad wrodzonych. Jesteśmy przekonani, że uzyskane wyniki przyczynią się także do wypracowania specjalistycznych metod diagnostycznych a w przyszłości będą podstawą wypracowania nowych metod leczenia tego typu schorzeń.

Z poważaniem:

dr. n. med. Renata Posmyk – kierownik projektu

Kierownik Zakładu Genetyki Klinicznej, UMB