



## Информирана дозвола за дијагностичко генетско испитување

### Факти за пациентот

*"Генетското испитување се состои од медицинско испитување со цел да се открие или потврди присуство на генетско заболување или претпоставка кон такво заболување во лица со директно или индиректно анализирање на нивното генетско наследување (хромозоми, гени)."*

*Counsel of Europe: Convention on Human Rights and Biomedicine, Oviedo, 04 VI 1997.*

Човековото генетско наследство е присутно во јадрото од секоја клетка во телото. Овој материјал се состои од 22 пара хромозоми плус еден пар полови хромозоми: XX кај жената и XY кај мажот. Меѓутоа, спермата и јајните клетки содржат по еден елемент од секој пар овозможувајќи повторно да се спарат после оплодувањето. Гените се единици за наследност и содржат ДНК, тие се свиткани за да формираат хромозоми, а нивниот број се претпоставува дека е околу 30.000. Малку гени се сместени во клетките, но надвор од клеточното јадро, во така наречените митохондри присутни во различен број копии. Гените создаваат отисок на нашето физичко постоење со кодирање на протеинската структура во ткивата и во ензимите.

Суштински постојат генетски промени на две нивоа:

#### Хромозомски промени

Промена во бројот на хромозомите или нивната структура се открива под микроскоп и обично вклучува стотици или илјадници гени. Хромозомите се испитуваат во "кариотип", каде што хромозомите се редат во парови од слика добиена со фотографски или дигитален апарат поврзан на микроскопот.

#### Молекулски промени

Мали промени на ниво на еден или неколку гени се наречуваат "генски или ДНК мутации". Голем број молекулски методи овозможуваат испитување промени во структурата на ДНК во еден ген. Изборот на тестот зависи од специфичната болест. Тие не се секогаш информативни и понекогаш не може да се добие резултат. Молекулските генетски тестирања секогаш се однесуваат на специфично прашање, не може да се обезбеди пребарување (не контролирано барање промени) на геномот.

#### Импликации

Генетските испитувања можат да обезбедат информација која е по природа од висока приватност и бара ваша дозвола. Тие определуваат дали е лицето носител на мутација, која може да биде наследна, и да предизвика болести во нејзините наследници. Генетските испитувања можат да покажат дека лицето е заболено од специфична генетска болест или да е со зголемен ризик да се разболе некогаш во иднината. Тие можат исто така да утврдат ризик за други членови од фамилијата или за дете кое е на пат да се породи. За да може да се заштитиме од целите, последиците и ограничувањата на генетските тестирања, се препорачува соодветно генетско советување од обучени професионалци во генетските одделенија и/или клиници во цел свет.



## Генетско советување

Генетското тестирање, како и секое друго тестирање, е доброволно и треба формално да се согласите. Можете да употребите време за да ги поставите сите прашања кои би можеле да ги имате, како и да донесете независна лична одлука. Корисно е да ја преиспитате својата одлука и да побарате второ мислење.

Подолу ќе најдете некои аспекти кои **мораат да се дискутираат** на лесно разбирлив јазик за вас **пред** да се одлучите за или против генетско испитување.

1. Главните медицински факти вклучувајќи ја дијагнозата, прогнозата и видовите лекувања на испитуваната болест.
2. Вклучените генетски факти заедно со ризикот за другите членови од фамилијата.
3. Шансата дека тестот ќе даде коректно предвидување како и непредвидливите и неочекуваните наоди.
4. Ризикут за добивање неповолен резултат од тестот и можните последици за вас и за вашата фамилија. Во случај на пренатална дијагноза тоа може да вклучи и ризик за одлуката дали да се абортира или не.
5. Алтернативните опции вклучувајќи го вашето право да го одбиете тестот.
6. Потенцијалната корист и неповолности, вклучувајќи го нерешеното прашање за заштита на приватноста која се однесува на осигурувањето, банките и работодавачот.
7. Вашето лекување нема да биде злоупотребено независно од тоа каква одлука ќе донесете вие и вашата фамилија.
8. Можна употреба на вашиот примерок ткиво после испитувањето: да се уништи или да се чува за повторна анализа на ваше барање - Банка за хумана ДНК.

## Процедури

За генетското испитување потребно е да се извади од вена мала количина крв (околу 3 кафени лажички). Генетскиот материјал може исто така да се екстрахира од биопсија (кожа, мускул и слично). Овие процедури не се сметаат за штетни. Во случај на пренатална дијагноза, се земаат мало количество фетални клетки добиени со амниоцентеза, хорионски ресички или примерок од фетална крв. Овие процедури носат мал ризик (околу 1%) за губиток на бременоста.

## Законска основа за генетските испитувања

*Counsel of Europe: Convention on Human Rights and Biomedicine, Oviedo, 04 VI 1997.*

*Член 12: "Испитувањата кои предвидуваат генетско заболување, или кои служат за идентификација на лицата како носители на гени одговорни за болести, или откриваат генетска предиспозиција или прифатливост за болести, можат да се изведат само за здравствени цели или за научни истражувања поврзани со заштитата на здравјето и да користат за соодветно генетско советување."*



## Информирана дозвола за генетско испитување

Име и презиме: \_\_\_\_\_

Дата на раѓање (Д-М-Г): \_\_\_\_\_

Код број: 

--	--	--	--	--	--	--	--

 Примерок број: 

--	--	--	--	--	--	--	--

Се согласувам да ми се направат следниве испитувања:

- Кариотип
- ДНК тестирање за (име на болеста): \_\_\_\_\_

Потврдувам дека аспектите прикажани во Фактите за пациентот од Македонската банка за хумана ДНК ги дискутирав и имав доволно време да се одлучам. Ми беше дадена можност за независна информирана одлука.

Моите одлуки во врска со чување на примерокот:

Се согласувам моите примероци да се чуваат за можна повторна анализа во мој интерес и само на мое барање.

Се согласувам мојот примерок да се обезличи (анонимизира) и да се употребува за научни цели.

Потпис: \_\_\_\_\_ (родител/законски застапник, кога е потребно)

Дата: \_\_\_\_\_

Соодветен доктор: На ова лице му ја објаснив бараната процедура, му ги прикажав ограничувањата набележани во погорниот текст и одговорив на неговите прашања.

Потпис: \_\_\_\_\_

Дата: \_\_\_\_\_



## Антрополошки податоци / Anthropology Data

(пополнува ИИБХГ) / filled by ИИВГ

Бр./No.: \_\_\_\_\_ Дата/Date: \_\_\_\_\_ Код/Code: \_\_\_\_\_ Група/Group: \_\_\_\_\_ Подгрупа/Subgroup: \_\_\_\_\_

Примерок/Sample:  крв/blood  брис од уста/buccal swab  друго/others: \_\_\_\_\_

(пополнува испитаникот/ filled by the subject)

### Испитаник/Subject

Име и презиме/Name and Surname: \_\_\_\_\_

Место на раѓање (со општина)/Birth Place (Municipality): \_\_\_\_\_

Дата на раѓање/Birth Date: \_\_\_\_\_ Живее (општина)/Living (Municipality): \_\_\_\_\_

Националност (етнос)/Nationality (ethnicity): \_\_\_\_\_ Религија/Religion: \_\_\_\_\_

Зборува на/Spoken Languages: \_\_\_\_\_

Адреса на живеење/Living Address: \_\_\_\_\_

Телефон/Telephone: \_\_\_\_\_

Пол/Gender: \_\_\_\_\_

### Татко/Father

Име и презиме/Name and Surname: \_\_\_\_\_

Место на раѓање (со општина)/Birth Place (Municipality): \_\_\_\_\_

Дата на раѓање/Birth Date: \_\_\_\_\_ Живее (општина)/Living (Municipality): \_\_\_\_\_

Националност (етнос)/Nationality (ethnicity): \_\_\_\_\_ Религија/Religion: \_\_\_\_\_

Зборува на/Spoken Languages: \_\_\_\_\_

### Дедо од татко/Father's father

Име и презиме/Name and Surname: \_\_\_\_\_

Место на раѓање (со општина)/Birth Place (Municipality): \_\_\_\_\_

Дата на раѓање/Birth Date: \_\_\_\_\_ Живее (општина)/Living (Municipality): \_\_\_\_\_

Националност (етнос)/Nationality (ethnicity): \_\_\_\_\_ Религија/Religion: \_\_\_\_\_

Зборува на/Spoken Languages: \_\_\_\_\_

### Баба од татко/Father's mother

Име и презиме (моминско)/Name and Surname (Maiden): \_\_\_\_\_

Место на раѓање (со општина)/Birth Place (Municipality): \_\_\_\_\_

Дата на раѓање/Birth Date: \_\_\_\_\_ Живее (општина)/Living (Municipality): \_\_\_\_\_

Националност (етнос)/Nationality (ethnicity): \_\_\_\_\_ Религија/Religion: \_\_\_\_\_

Зборува на/Spoken Languages: \_\_\_\_\_

### Мајка/Mother

Име и презиме (моминско)/Name and Surname (Maiden): \_\_\_\_\_

Место на раѓање (со општина)/Birth Place (Municipality): \_\_\_\_\_

Дата на раѓање/Birth Date: \_\_\_\_\_ Живее (општина)/Living (Municipality): \_\_\_\_\_

Националност (етнос)/Nationality (ethnicity): \_\_\_\_\_ Религија/Religion: \_\_\_\_\_

Зборува на/Spoken Languages: \_\_\_\_\_

### Дедо од мајка/Mother's father

Име и презиме/Name and Surname: \_\_\_\_\_

Место на раѓање (со општина)/Birth Place (Municipality): \_\_\_\_\_

Дата на раѓање/Birth Date: \_\_\_\_\_ Живее (општина)/Living (Municipality): \_\_\_\_\_

Националност (етнос)/Nationality (ethnicity): \_\_\_\_\_ Религија/Religion: \_\_\_\_\_

Зборува на/Spoken Languages: \_\_\_\_\_

### Баба од мајка/Mother's mother

Име и презиме (моминско)/Name and Surname (Maiden): \_\_\_\_\_

Место на раѓање (со општина)/Birth Place (Municipality): \_\_\_\_\_

Дата на раѓање/Birth Date: \_\_\_\_\_ Живее (општина)/Living (Municipality): \_\_\_\_\_

Националност (етнос)/Nationality (ethnicity): \_\_\_\_\_ Религија/Religion: \_\_\_\_\_



**Македонска банка за хумана ДНК (хДНКМКД)**  
**Macedonian Human DNA Bank (hDNAMKD)**

Зборува на/Spoken Languages: \_\_\_\_\_