

Проект «Российские геномы»: исследование генетического разнообразия и вариаций геномов жителей России

Информированное согласие на участие в исследовании

1. Введение

Мы приглашаем Вас принять участие в проекте «Российские геномы» (The Russian Genomes Project <http://genomerussia.bio.spbu.ru/>). Общая цель настоящего проекта - описание вариаций в геноме человека в генетически неоднородной российской популяции, определение особенностей, влияющих на распространение заболеваний, а также создание информационной базы геномных вариантов, характерных для населения России, что станет основой для разработки принципов персонализированной медицины будущего. Конкретными задачами проекта являются: (1) Сбор и хранение образцов крови и ДНК для использования в научных проектах; и (2) Создание научных баз данных, доступных через Интернет, содержащих расшифрованные последовательности ДНК. Образцы крови, ДНК и базы данных будут использоваться в будущих исследованиях, связанных со здоровьем человека.

Исследователи из нескольких российских государственных научных, медицинских и образовательных учреждений, включая Санкт-Петербургский государственный университет, объединили свои усилия для совместных исследований в рамках настоящего проекта. Проект финансируется Санкт-Петербургским государственным университетом, а Центр геномной биоинформатики им. Ф.Г. Добржанского Санкт-Петербургского государственного университета является координатором исследовательского консорциума «Российские геномы». Руководителем проекта является директор Центра геномной биоинформатики им. Ф.Г. Добржанского СПбГУ профессор Стефан О'Брайен.

Настоящий проект будет включать в себя получение ДНК по меньшей мере от 2500 добровольных участников исследования из разных частей России, чьи предки являются коренными жителями данного района в нескольких поколениях.

Для того, чтобы принять участие, необходимо:

- быть не моложе 18 лет;
- дать согласие сдать образец крови объемом 7 мл для хранения и использования в научных целях;
- дать согласие на расшифровку последовательности геномной ДНК и сохранение Вашей генетической информации в базах данных, доступных в Интернете для научных исследований, без указания имени или других персональных данных.

Собранные персональные данные (имена, контактные данные, адреса) будут храниться отдельно в защищенном месте и никому не будут передаваться. После окончания исследования файлы с персональными данными будут уничтожены. Исследователям, которые будут изучать ДНК из образцов крови, будет известен только пол каждого участника, год рождения и то, к какой этнической и региональной группе он/она относится.

Если Вы считаете, что Вы могли бы принять участие в этом проекте, пожалуйста, прочтите оставшуюся часть этого документа и уделите столько времени, сколько Вам нужно для того, чтобы задать вопросы.

Решение о том, участвовать в данном проекте или нет, полностью зависит от Вас. Если Вы решили не подписывать данное согласие, это никак не повлияет на медицинскую помощь, которую Вы будете получать в дальнейшем, а также на получение каких-либо льгот, на которые Вы имеете право.

2. Подробное описание целей настоящего исследования

Гены являются основной "инструкцией" для функционирования клеток, из которых состоит организм человека. Гены входят в состав ДНК генома. Более 99% последовательностей ДНК у всех людей идентично. Однако не существует двух людей, имеющих полностью одинаковую последовательность ДНК, за исключением однойцевых близнецов. Индивидуальные отличия последовательностей ДНК называются генетическими вариациями. Они объясняют некоторые физические различия между людьми и частично объясняют почему у одних людей возникают такие болезни, как рак, диабет, астма, депрессия, в то время как у других этих болезней не бывает. На возникновение упомянутых выше заболеваний также могут оказывать влияние такие факторы, как диета, физические упражнения, курение и загрязнение окружающей среды.

Генетические вариации обнаружены у людей по всему миру. Цель проекта «Российские геномы» состоит в том, чтобы обнаружить большинство генетических вариаций, которые существуют у людей, проживающих на территории Российской Федерации.

Эти данные будут использоваться для различных исследований. Основными целями являются: 1.) Определение структуры и распространения генетических вариантов, связанных с известными болезнями среди российского населения. 2.) Получение карты основных гаплотипов (совокупность генов на хромосоме, наследуемых вместе) российского населения, необходимой для идентификации маркеров генов, связанных с наиболее часто встречающимися болезнями среди разных групп россиян. 3.) Обнаружение и каталогизация генетических вариантов, которые являются специфическими для определённых российских этнических групп. 4.) Интерпретация закономерностей вариабильности ДНК человека для изучения исторических путей миграции и оседлости этнических групп.

Данный исследовательский проект не является медицинским обследованием. Если у Вас есть проблемы со здоровьем или вопросы медицинского плана, а также намечен плановый визит к врачу, Вы должны посетить вашего лечащего врача.

3. Что я должен буду сделать, если я захочу участвовать?

Сначала Вам зададут несколько вопросов, чтобы определить подходите ли Вы для участия в исследовании.

- Вас спросят, сколько Вам лет, так как только совершеннолетние люди (не моложе 18 лет) могут принять участие в исследовании.
- Вас спросят, где родились Вы, Ваши родители и Ваши дедушки и бабушки. Сообщите нам, если Вы не уверены в этих сведениях, потому что образцы должны быть от людей, чьи бабушки и дедушки из одной этнической группы и в течение нескольких поколений проживали в одном месте.
- Вас спросят о том, какие из Ваших родственников уже сдали образцы крови для этого проекта.

Если мы обнаружим, что Вы подходите для сдачи образца, квалифицированный медицинский работник возьмет у Вас около 7 мл крови из вены руки в медицинском учреждении или у Вас дома в полном соответствии с правилами асептики и нормами Минздрава РФ.

В случае, если в результате анализа последовательности Вашей ДНК будут обнаружены имеющие высокую научную значимость генетические варианты, исследовательская группа может с Вашего согласия повторно обратиться к Вам с целью сообщения данной информации и получения дополнительных сведений.

4. Что произойдет с образцом крови, который я сдам?

1. Образец крови будет отослан в Санкт-Петербургский государственный университет, где из него будет выделена ДНК и в дальнейшем сохранена там же.
2. Информация о каждом образце крови будет деперсонализована и каждому образцу будет присвоен уникальный шифр. Персональные данные, собранные в ходе проекта, будут храниться в специальном защищенном хранилище и никогда не будут соединены в открытых базах данных с информацией о Вашем образце и Вашей ДНК.
3. Ваш образец крови и ДНК будет храниться в СПбГУ в замороженном виде для дальнейшего использования, связанного с данным проектом.
4. В течение последующих 1-3 лет, исследователи, участвующие в этом проекте произведут одну или более процедуры, перечисленных ниже:
 - "секвенируют" (расшифруют последовательность всех нуклеотидов) ДНК, выделенную из крови, путем считывания всей генетической информации закодированной в ДНК;
 - определяют варибельность Вашей ДНК;
 - поместят последовательности ДНК и/или результаты генотипирования в открытый доступ через научные базы данных в Интернете без Ваших персональных данных;
 - сравнят отдельные образцы с образцами из разных этнических или географических групп;
 - определяют наличие вариантов в образце ДНК, связанных с заболеваниями человека.

5. Есть ли какая-то выгода от участия в проекте?

Проект СПбГУ «Российские геномы» является некоммерческим академическим исследованием и не подразумевает получения прямой непосредственной выгоды. Однако Ваше участие в исследовании принесет неоценимую помощь в составлении этно-генетической карты России и в разработке принципов персонализированной медицины. Кроме того, если образец Вашей ДНК будет расшифрован, вы можете получить файл с перечнем генетических вариантов в своем геноме, на основании которого в специализированных медицинских учреждениях может быть произведена медицинская интерпретация Вашего генома.

6. Каковы риски и неудобства при участии в данном проекте?

Никаких особых рисков участие в проекте не предполагает. При взятии анализа крови Вы можете почувствовать дискомфорт или головокружение. У Вас может появиться синяк или припухлость на руке в месте укола.

7. Как будет защищена тайна моих персональных генетических данных?

Записи, касающиеся Вас, в ходе исследования будут конфиденциальными. Подписанная Вами форма согласия и опросный лист будут храниться в защищенных папках; только члены исследовательской группы, собирающие у Вас кровь и являющиеся участниками проекта «Российские геномы», будут иметь доступ к этим папкам. Сотрудники, которые будут осуществлять секвенирование вашей ДНК, обработку полученных данных и создание базы данных, не будут иметь доступа к Вашей персональной информации. После завершения проекта и обработки данных, вся персональная информация будет уничтожена.

8. Имеются ли риски для моей этнической группы или местного сообщества?

Названия этнических или региональных групп, от которых будут получены образцы крови будут включены в научные базы данных. В последующих исследованиях ученые могут обнаружить, что некоторые генетические вариации встречаются чаще у людей из Вашей этнической или региональной группы, чем у людей из других групп, и что эти вариации часто ассоциируются с возникновением определенных заболеваний.

Некоторые люди могут использовать информацию, полученную из научных баз данных или из результатов последующих исследований с применением научных баз данных для преувеличения различий между группами для своих тенденциозных и недобропорядочных целей. Другие же наоборот могут использовать информацию для преуменьшения различий между группами, пытаются сказать, что геном всех людей примерно одинаковый, и что мы не должны учитывать индивидуальных биологических особенностей, присущих различным группам.

В процессе исследования мы будем делать все от нас зависящее для того, чтобы убедиться, что этническая или региональная идентичность Вашей группы описывалась как можно более тщательно и аккуратно - в коллекции биообразцов, в научных базах данных и в научных статьях, которые будут написаны на основе этого исследования членами нашего проекта; но мы не можем полностью контролировать то, как полученная нами информация будет описываться и интерпретироваться в научных и популярных публикациях, написанных не нами.

9. Могу ли я изменить свое решение и отменить свое участие в проекте?

Как только образец будет изучен и информация о нем размещена в базах данных мы не сможем ее удалить оттуда. Однако, если до того как Ваш образец был обработан, исследован и размещен в компьютерную базу данных, в случае, если Вы изменили свое решение о продолжении участия в проекте по Вашему запросу мы можем удалить Ваш образец из дальнейших исследований.

10. Как я смогу узнать о результатах исследований?

Потребуется достаточное количество времени прежде, чем данные этого проекта смогут использоваться для получения точной информации, связанной со здоровьем, и знаний о правильной интерпретации этой информации. С информацией о проекте СПбГУ «Российские геномы» можно ознакомиться на веб-сайте (<http://genomerussia.spbu.ru/>).

11. Смогу ли я получить доступ к результатам расшифровки моей ДНК?

Если образец Вашей ДНК будет расшифрован, Вы можете запросить доступ к данным Вашей ДНК, если при подписании настоящего информированного согласия Вы выбрали этот вариант.

Контактная информация

Если у Вас есть вопросы по поводу исследования, Вы можете обратиться:

Брюхин Владимир Борисович, в.н.с., координатор проекта

Центр геномной Биоинформатики им. Ф.Г. Добржанского СПбГУ
В.О. Средний проспект, 41, 199004, Санкт-Петербург
тел. +7 (812) 363-61-03, Емэйл: info@genomerussia.org

Если у Вас есть вопросы по поводу Ваших прав как участника этого исследовательского проекта, Вы можете обратиться:

В Этический комитет Санкт-Петербургского государственного университета

Емэйл: irb@spbu.ru

Я внимательно ознакомился(лась) с информацией о проекте «Российские геномы» и согласен (а) на то, чтобы:

1. У меня взяли образец крови.
2. Мой образец крови и выделенная из нее ДНК может быть использована только для научных целей вышеуказанной направленности. Он не может быть продан или использован для других целей.
3. На образцах моей крови и полученной из нее ДНК не будет указано мое имя. Образцы будут маркированы только шифром участника исследования, не содержащим личных идентификационных данных.
4. Результаты расшифровки ДНК, произведенные с использованием образцов моей крови, будут анонимно выложены в общедоступные научные базы данных в интернете.
5. Результаты не будут помещаться в мою медицинскую карту. Я не могу быть лично идентифицирован(а) ни в какой публикации, касающейся исследования.
6. После изучения образца моей ДНК я не смогу изъять информацию об этом образце из научных баз данных.
7. Сообщить все данные, включенные в анкету

Я хотел(а) бы получить файл с геномными вариантами моей ДНК, если ее образец будет отобран для секвенирования.

Да _____ Нет _____

Я полностью ознакомился(лась) с текстом данного информированного согласия. Я понял (а) всю информацию. Я добровольно согласен(на) на хранение и дальнейшее использование образцов моей крови.

Ф.И.О. участника _____

Паспортные данные _____

Подпись участника _____

Ф.И.О. представителя исследовательской группы _____

Подпись представителя исследовательской группы _____

Дата _____

Копия подписанного согласия оставляется участнику исследования