

## INFORMACJA

**dla pacjenta /opiekuna /wolontariusza\* o przeprowadzeniu badania w ramach projektu „ROLA CZYNNIKÓW GENETYCZNYCH W PATOGENEZIE AUTYZMU” dotycząca pobrania krwi (5 ml) albo śliny (wymaz)**

Szanowni Państwo,

Chciałabym uprzejmie prosić o zgodę Pani(a) /Pańskiego dziecka\* na udział w badaniu pt. „Rola czynników genetycznych w patogenezie autyzmu”, które będzie wiązało się z pobraniem krwi (5 ml) albo śliny (wymaz). Z pobranego materiału będzie wyizolowane DNA, a następnie będą analizowane polimorfizmy genów, które mogą być istotne dla warunkowania podatności na autyzm. Obecnie do takich genów należą *AUTS 5*, *AUTS 6*, *AUTS 9*, *AUTS 10*, *GLO 1*, *NRXN1*, *AUTSX1*, *AUTSX2*, *SLC1A2*, *SLC6A4*, *SLC9A9*, *SCN7A*, *CNTN3* oraz *ITGB3*. Bardzo szybki rozwój badań nad genetyką autyzmu pozwala sądzić, że do listy genów istotnych dla rozwoju tego schorzenia dołączą też inne obecnie nieznanne loci.

**Tytuł badania:** Rola czynników genetycznych w patogenezie autyzmu.

**Zasady badania:** Badania będą polegać na pobraniu krwi albo śliny od pacjentów i dalszego analizowania ich w laboratorium.

**Cele badania:** Celem badania jest analiza genetyczna DNA pacjentów i DNA ich rodziców (ewentualnie dalszych krewnych) i wyodrębnienie wariantów modulujących ryzyko choroby i/lub mających wpływ na obraz kliniczny.

**Spodziewane korzyści:** Usprawnienie procesu diagnozy oraz potencjalnie terapii. Wyniki mają tworzyć podstawy do ustalenia przyczyn i markerów biologicznych autyzmu oraz innych zaburzeń z grupy Autystycznego Spektrum Zaburzeń.

**Ryzyko dla pacjenta:** Badanie jest bezpieczne -- zarówno proces pobierania krwi przez wykwalifikowany personel medyczny przy użyciu jednorazowych igieł i strzykawek, jak i pobieranie śliny (poprzez napłucie do próbówki) nie jest związane z ryzykiem.

.....  
Podpis badacza

.....  
Podpis kierownika projektu

Informacja dla Pacjenta wersja nr 1 z dnia 11 10 2008

\* niepotrzebne skreślić