

# TÁJÉKOZTATÁSON ALAPULÓ BELEEGYZÉS

## – TELJES EXOMSZEKVENÁLÁS

### BETEG/CSALÁDTAG

#### A teljes exomszekvenálás

Az időben felállított, helyes genetikai diagnózis lehetővé teszi a betegség megfelelő kezelését, és jelentős mértékben javíthatja a beteg életminőségét. A teljes exomszekvenálás (WES, Whole-Exome Sequencing) egy igen robusztus, és az egyik legátfogóbb genetikai vizsgálat, melynek segítségével azonosíthatók a különböző genetikai rendellenességekben létrejövő, betegséget okozó változások.

A WES során újgenerációs szekvenálási technológiák alkalmazásával a humán genom összes (kb. 20 000) génjének fehérjekódoló régióit (vagyis az exomot) megszekvenálják. Az exom a humán genom csupán 1%-át teszi ki, a betegséget okozó mutációk 85% százalékáa azonban ebben a régióban található.

A WES diagnosztikai teljesítménye messze felülmúlja a hagyományos géndiagnosztikai módszereket. Határozott diagnózis tipikusan az esetek 20–60%-ában érhető el – ez függ az orvosi szakképesítéstől –, a magas diagnosztikai arány a súlyos, korai megjelenésű rendellenességek esetében jellemző.

#### A WES az olyan személyek esetében a legmegfelelőbb választás, akik

- komplex, nonspecifikus genetikai rendellenességgel és többszörös differenciáldiagnózissal rendelkeznek;
- genetikailag erősen heterogén betegséggel élnek;
- gyanítottan olyan genetikai rendellenességgel rendelkeznek, amelyhez nem áll rendelkezésre specifikus vizsgálat;
- korábbi genetikai vizsgálata sikertelennek bizonyult.

A szülők vagy más családtagok bevonása további segítséget nyújt a helyes genetikai diagnózis felállításához. Azon új mutációk detektálása érdekében, melyek a szülőkben nincsenek jelen, viszont a petesejt- és a spermiumképződés során, vagy a fejlődés korai fázisában megjelennek, a WES-t mind a betegen, mind a szülőkön el kell végezni. Ezek a változások felelősek a súlyos fejlődési rendellenességek többségéért.

A szülők és a családtagok genetikai vizsgálatával kapcsolatos bővebb információkért, kérjük, látogasson el a következő weboldalra: <http://blueprintgenetics.com/what-we-do/for-patients/>

#### Megerősítem, hogy az alábbi, vizsgálattal kapcsolatos információkat részletesen ismertették velem:

1. A szóban forgó teszt eredményei rávilágíthatnak egy engem és/vagy egy családtagomat érintő öröklött betegségre, illetve kimutathatják, hogy valamilyen genetikai betegség kialakulásának kockázata esetemben/esetünkben magas. Megértettem, hogy a jelen teszttel korábban nem ismert biológiai kapcsolatok, mint például az apasági viszony, is feltárhatók.
2. Tudomásul vettem, hogy a szóban forgó teszt eredményei nem feltétlenül döntő erejűek a genetikai státuszomat tekintve. Míg néhány genetikai variáns ismertén betegséget okoz, és mások bizonyítottan jóindulatúak, addig a felfedezett genetikai variánsok egy részének jelentősége még nem tisztázott. A jelen teszt eredményeitől függően orvosom javasolhatja a genetikai tanácsadást vagy a saját és/vagy a családtagjaim további vizsgálatát.
3. Megértettem, hogy a hasonló klinikai állapotok jobb megértése, diagnosztizálhatósága és kezelése érdekében a szóban forgó tesztből származó eredmények anonimizált összefoglalóját közzétehetik például találkozókön, tudományos publikációkban és/vagy DNS-variánsokat tartalmazó adatbázisokban. A személyes azonosításomra alkalmas adatokat sehol nem hozzák nyilvánosságra.
4. Amennyiben kiválasztottam a betegbiztosítási számlázás lehetőségét, azzal felhatalmazom az egészségbiztosítómam vagy a biztosítási szolgáltatómat, hogy a biztosítási juttatásaimat közvetlenül a Blueprint Genetics vállalat számára juttassa el. Felhatalmazom a Blueprint Genetics vállalatot, hogy a teszttel kapcsolatos információkat adjon át a biztosítómnak. Megértettem, hogy a biztosítómtól a genetikai vizsgálat elvégzéséért kapott pénzüsszeg eljuttatása a Blueprint Genetics vállalathoz a saját jogi felelősségem. Amennyiben a biztosításom nem fedezi ezeket a szolgáltatásokat, illetve csak egy részüket fedezi, akkor kötelességem a vizsgálat fennmaradó költségeit megtéríteni.
5. Tájékoztattak, hogy amennyiben nem egyezem bele az alábbi pontok valamelyikébe, az semmilyen módon nem befolyásolja a jövőbeni kezelésemet. Amennyiben egyik jelölőnégyzet sincs bejelölve, a beleegyezés érvénytelennek minősül.

6. **Különálló beleegyezés – A minták 3 évig történő tárolása a Blueprint Genetics vállalatnál a családtagok vizsgálata céljából.** Az alábbi vonatkozó jelölőnégyzet megjelölésével beleegyezem, hogy a DNS-mintámat a családtagok vizsgálata céljából 3 évig a Blueprint Genetics vállalat diagnosztikai laboratóriumában tárolják. A jelen engedély nélkül a mintát hozzátvetőleg 12 hónapig tárolják.

- Beleegyezem, hogy a DNS-mintámat a családtagok vizsgálata céljából 3 évig tárolják.  
 Nem egyezem bele, hogy a DNS-mintámat a családtagok vizsgálata céljából 3 évig tárolják.

7. **Különálló beleegyezés – Kutatási célokra történő felhasználás és hosszú távú tárolás.** Az alábbi vonatkozó jelölőnégyzet megjelölésével beleegyezem, hogy a DNS-mintámat a mendeli öröklődésű betegségek kutatása és az említett betegségek diagnosztikájának és kezelésének javítása céljából történő felhasználására a Blueprint Genetics vállalat diagnosztikai laboratóriumában hosszú távon tárolják (a hosszú távú tárolásra vonatkozó különálló beleegyezés nélkül a DNS-mintákat hozzátvetőleg 12 hónapig tárolják). A velem kapcsolatos kutatási adatokat bizalmasan kezelik, valamint oly módon titkosítják, hogy a személyazonosságom kizárólag a Blueprint Genetics vállalat kutatóorvosának tulajdonában lévő kulcs segítségével fedhető fel. Szükség esetén az ilyen kódolt kutatási adatok az Európai Unió területén, illetve azon kívül feldolgozhatók, valamint egy másik, a vizsgálatban részt vevő kutatócsoport vagy vállalat rendelkezésére bocsáthatók. Ezennel beleegyezem, hogy a korábbiakban említett kutatási adatokat a jelen beleegyező dokumentumban felsorolt célokra felhasználják. Az adatokat 50 évig őrzik meg.

Megértettem, hogy a diagnosztikai céllal levett minta kutatási célokra történő felhasználásába való beleegyezésem teljes mértékben önkéntes, valamint hogy a vizsgálat befejeződése előtt bármikor visszavonhatom a beleegyezésem, és megszüntethetem a részvételem. Tájékoztattak, hogy a kilépésem időpontjáig gyűjtött adatokat a kutatási anyag részeként felhasználják.

- Beleegyezem, hogy a DNS-mintámat kutatási célokra felhasználják és hosszú távon tárolják, ahogyan az a 6. részben meghatározásra került.  
 Nem egyezem bele, hogy a DNS-mintámat kutatási célokra felhasználják és hosszú távon tárolják, ahogyan az a 6. részben meghatározásra került.

8. **Különálló beleegyezés – A másodlagos leletek jelentése** Az alábbi vonatkozó jelölőnégyzet megjelölésével beleegyezem, hogy a Blueprint Genetics vállalat az engem kezelő egészségügyi szakember rendelkezésére bocsássa az összes lehetséges másodlagos leletet, mely nem áll közvetlen kapcsolatban a teszt elrendelésének okával. A Blueprint Genetics vállalat különböző genetikai rendellenességekkel kapcsolatban álló, szelektált gének kóros és feltehetően kóros variánsairól másodlagos leletet jelent. A szelektált gének, melyek másodlagos leleteket jelentenek, szerepel az American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG, Amerikai Orvosi Genetikai és Genomikai Akadémia) által publikált „ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing” (Az ACMG a klinikai exom- és genom szekvenálás másodlagos leleteinek jelentésére vonatkozó ajánlása) című dokumentumban.

Megértettem, hogy a másodlagos leletek orvosi jelentőséggel bírnak, ezért előrevetíthetik a jövőbeni egészségi állapotomat, és befolyásolhatják a családtervezési céljaimat. Megértettem, hogy az egyes génekkel kapcsolatos másodlagos leletek hiánya nem jelenti azt, hogy nem található kóros variáns az adott génben.

A másodlagos leletek készítéséhez a Blueprint Genetics vállalatnak a minták kézhezvételét követő 28 napon belül meg kell kapnia a beleegyezést. Megértettem, hogy a családtagjaim az én döntésemtől függetlenül dönthetnek a saját másodlagos leleteikről.

- Beleegyezem, hogy másodlagos leleteket jelentsenek.  
 Nem egyezem bele, hogy másodlagos leleteket jelentsenek.

- 
- Engedélyezem a Blueprint Genetics vállalat számára, hogy a további genetikai kutatásokra és/vagy a számomra releváns genetikai szolgáltatásokra vonatkozóan a jövőben felvegye velem a kapcsolatot. A kapcsolatfelvételi igényemet bármikor visszavonhatom.

**BETEG/CSALÁDTAG** (Beteg, családtag vagy jogi képviselő. Amennyiben nem a beteg írja alá, kérjük, tüntesse fel a beteggel való kapcsolat jellegét.)

A jelen dokumentum aláírásával igazolom, hogy elolvastam a tájékoztatáson alapuló beleegyező nyilatkozatot, és megértettem annak teljes tartalmát. Lehetőségem volt feltenni a nyilatkozattal kapcsolatos kérdéseimet, és azokra kielégítő választ kaptam.

**Név:**

**Születési dátum:**

**Aláírás:**

**Az aláírás dátuma:**