



TIETOON PERUSTUVA SUOSTUMUS – EKSOMISEKVENSOINTI

POTILAS / PERHEENJÄSEN

Tietoa eksomisekvensoinnista:

Oikean geneettisen diagnoosin saaminen ajoissa helpottaa sairauden hallintaa ja voi parantaa potilaan elämänlaatua merkittävästi. Eksomisekvensointi on tehokas ja yksi kattavimmista geenitesteistä tautia aiheuttavien muutosten tunnistamiseksi useissa geneettisissä sairauksissa.

Eksomisekvensoinnissa ihmisgenomin kaikkien noin 20 000 geenin proteiinia koodavat osat eli eksomi luetaan uuden sukupolven sekvensointiteknologialla. Vaikka eksomi kattaa vain noin prosentin koko genomista, sijaitsee 85 % tautia aiheuttavista mutaatioista eksomissa.

Eksomisekvensoinnin diagnostinen anti on huomattavasti perinteisiä geenitestejä parempi. Varma diagnoosi saavutetaan tyypillisesti 20 – 60 prosentissa tapauksista, lääketieteellisestä erikoisalasta riippuen. Varmimmin diagnoosi saavutetaan vakavissa, varhaisessa iässä puhkeavissa sairauksissa.

Eksomisekvensointi sopii parhaiten henkilöille, joilla

- on kompleksi, määrittelemätön geneettinen sairaus, jolle on monta vaihtoehtoista diagnoosia.
- on geneettiseltä taustaltaan monimuotoinen sairaus.
- epäillään geneettistä sairautta, jolle ei ole saatavilla kohdennettua testiä.
- aikaisempi geenitestaus on ollut tuloksetonta.

Vanhempien tai muiden perheenjäsenten sisällyttäminen testaukseen auttaa oikean geneettisen diagnoosin saavuttamista. Eksomisekvensoinnin suorittaminen sekä potilaalle että vanhemmille on välttämätöntä sellaisten uusien mutaatioiden löytämiseksi, joita ei ole vanhemmilla, mutta jotka ilmenevät joko muna- tai siittiösolujen muodostumisessa tai alkion varhaisessa kehitysvaiheessa. Nämä mutaatiot aiheuttavat valtaosan vakavista kehityshäiriöistä.

Lisätietoa geenitestauksesta potilaille ja perheenjäsenille löydät osoitteesta:

<http://blueprintgenetics.com/what-we-do/for-patients/>

Vahvistan, että minulle on selitetty seuraavat testiin liittyvät asiat:

1. Tämän testin tulokset saattavat osoittaa, että minulla ja/tai perheenjäsenilläni on perinnöllinen sairaus tai kohonnut geneettisen sairauden riski. Ymmärrän, että tässä testissä saatetaan havaita aiemmin tunnistamattomia biologisia suhteita kuten isyyden poissulkeminen.
2. Olen tietoinen siitä, ettei tämän testin tuloksista ehkä saa lopullista tietoa geneettisestä tilastani. Vaikka tiettyjen geneettisten varianttien tiedetäänkin aiheuttavan sairauksia ja toisten olevan hyvänlaatuisia, on eräiden löydettävien geneettisten varianttien merkitys epävarma. Tämän testin tuloksista riippuen lääkäri saattaa suositella perinnöllisyysneuvontaa tai minun ja/tai perheenjäseneni jatkotestausta.
3. Ymmärrän, että tiivistelmiä tämän testin tuloksista saatetaan esittää anonymisti esimerkiksi kokouksissa, tieteellisissä julkaisuissa ja/tai DNA-varianttien tietokannoissa samankaltaisten sairauksien ymmärtämisen, diagnosoinnin ja hoidon parantamiseksi. Henkilötunnustietoja ei esitetä koskaan.
4. Huom.: Kohta 4 ei koske julkisen terveydenhuollon asiakkaita. Jos olen valinnut potilasvakuutusta koskevan laskutusvaihtoehdon, valtuutan sairausvakuuttajani maksamaan vakuutuskorvaukseni suoraan Blueprint Geneticsille. Valtuutan Blueprint Geneticsin antamaan testaustani koskevia tietoja vakuuttajalleni. Ymmärrän juridisen vastuuni minkä tahansa vakuutusyhtiöltäni saamani rahasumman lähettämisestä Blueprint Geneticsille tämän geneettisen testin tekemiseksi. Ellei vakuutukseni korvaa näitä palveluja tai jos vakuutukseni korvaa ainoastaan osan summasta, tämän testin loput kustannukset jäävät minun maksettaviksi.
5. Tiedostan, että suostumuksen antamatta jättäminen mihin tahansa seuraavista kohdista ei millään tavalla vaikuta hoitoni jatkotoimenpiteisiin. Mikäli jotain seuraavista kohdista ei ole rastittu, oletetaan, ettei kyseiseen kohtaan ole annettu suostumusta.

6. **Erillinen suostumus näytteen kolmevuotiseen säilytykseen Blueprint Geneticsilla perheenjäsentestausta varten.** Rastimalla jäljempänä tätä koskevan ruudun suostun DNA-näytteen säilyttämiseen kolmen vuoden ajan Blueprint Geneticsin diagnoosilaboratoriossa mahdollista perheenjäsentestausta varten. Ilman tätä suostumusta DNA-näytteitä säilytetään yleensä noin 12 kuukauden ajan.

- Annan lupani näytteen kolmevuotiseen säilytykseen perheenjäsentestausta varten.
 En anna lupaani näytteen kolmevuotiseen säilytykseen perheenjäsentestausta varten.

7. **Erillinen suostumus tutkimuskäyttöön ja pitkäaikaissäilytykseen.** Rastimalla jäljempänä tätä koskevan ruudun suostun DNA-näytteen pitkäaikaissäilytykseen Blueprint Geneticsin diagnoosilaboratoriossa (ilman erillistä suostumusta pitkäaikaissäilytykseen DNA-näytteitä säilytetään yleensä noin 12 kuukauden ajan) kyseisen näytteen käyttämiseksi mendeliaanisesti periytyvien sairauksien tutkimuksissa sekä pyrkimyksissä parantaa mainittujen sairauksien diagnosointia ja hoitoa. Minua koskevia tutkimustietoja käsitellään luottamuksellisina tietoina ja ne koodataan siten, ettei henkilöllisyyttäni pystytä paljastamaan ilman Blueprint Geneticsin tutkimuslääkäriin hallussa olevaa avainkoodia. Kyseisiä koodattuja tutkimustietoja saatetaan tarvittaessa käsitellä myös Euroopan unionissa tai sen ulkopuolella ja antaa jonkin toisen tutkimukseen osallistuvan tutkimusryhmän tai yhtiön käyttöön.

Suostun täten siihen, että edellä mainittuja tutkimustietoja käytetään tässä suostumuksessa määritettäviin tarkoituksiin. Tietoja säilytetään 50 vuoden ajan. Ymmärrän, että suostumukseni diagnoositaroituksia varten otetun näytteen tutkimuskäyttöön on vapaaehtoinen ja että voin perua tämän suostumuksen ja vetäytyä tutkimuksesta milloin tahansa ennen sen valmistumista. Olen tietoinen siitä, että tutkimuksesta vetäytymiseni päivämäärään mennessä kerättyjä tietoja käytetään tutkimusmateriaalin osana. Kieltäytymiseni osallistumasta tutkimushankkeeseen tai vetäytymiseni siitä ei millään tavoin vaikuta myöhempään hoitooni.

- Suostun näytteen tutkimuskäyttöön ja pitkäaikaissäilytykseen siten kuin edellä kohdassa 7 esitetään.
 En suostu näytteen tutkimuskäyttöön ja pitkäaikaissäilytykseen siten kuin edellä kohdassa 7 esitetään.

8. **Erillinen suostumus sivulöydösten raportointiin.** Rastimalla jäljempänä tätä koskevan ruudun suostun siihen, että Blueprint Genetics raportoi testini tilaavalle terveydenhuollon ammattihenkilölle mahdolliset sivulöydökset, jotka eivät liity suoraan testini tilaamisen syihin. Blueprint Genetics raportoi sivulöydöksinä patogeeniset sekä todennäköisesti patogeeniset variantit valituista geeneistä, joilla on yhteys useisiin geneettisiin sairauksiin. Nämä geenit on lueteltu suosituksessa "ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing", jonka on julkaissut tiedejärjestö American College of Medical Genetics and Genomics.

Ymmärrän, että sivulöydökset ovat lääketieteellisesti merkittäviä, ja että niillä voi olla tulevaisuudessa vaikutusta terveyteeni ja perhesuunnitteluun. Ymmärrän, että testissä sivulöydösten puuttuminen tietyistä geeneistä ei tarkoita, etteikö kyseisessä geenissä voisi olla patogeenisiä varianteja.

Blueprint Geneticsin on vastaanotettava tämä suostumus 28 päivän sisään näytteen vastaanotosta, jotta sivulöydöksiä voidaan raportoida. Ymmärrän, että perheenjäseneni voivat päättää omista sivulöydöksistään minusta riippumatta.

- Annan suostumukseni sivulöydösten raportointiin.
 En anna suostumustani sivulöydösten raportointiin.

- Annan Blueprint Geneticsille luvan ottaa minuun yhteyttä myöhemmän geenitutkimuksen ja/tai muiden kannaltani olennaisten geneettisten palvelujen johdosta. Voin vetäytyä tällaisesta yhteydenpidosta milloin tahansa.

POTILAS / PERHEENJÄSEN

Allekirjoittamalla tämän lomakkeen ilmoitan lukeneeni tietoon perustuvan suostumuksen ja ymmärtäväni sen sisällön. Olen saanut tilaisuuden esittää tähän lomakkeeseen liittyviä kysymyksiä, ja kysymyksiini on vastattu.	
Potilaan nimi (tekstaten):	Päivämäärä:
Potilaan allekirjoitus:	Perheenjäsenen tai laillisen edustajan allekirjoitus, mikäli potilas on alaikäinen:
Perheenjäsenen tai laillisen edustajan nimi ja suhde testattavaan, mikäli potilas on alaikäinen (tekstaten):	