

INFORMERET SAMTYKKE

HELE-EXOME SEKVENTERING

PATIENT / FAMILIEMEDLEM

Om hele-exome sekventering

Det at nå frem til en korrekt genetisk diagnose i tide giver mulighed for hensigtsmæssig sygdomsbehandling og kan forbedre patientens livskvalitet betydeligt. Hele-exome sekventering (WES) er en af de mest solide og omfattende genetiske prøver til at identificere de sygdomsfremkaldende forandringer ved en lang række genetiske sygdomme.

Med WES sekventeres alle de proteinkodende områder (ca. 20.000) af det menneskelige genom, dvs. exomet, med anvendelse af de mest avancerede sekventeringsteknologier. Selv om exomet kun udgør omkring 1 % af hele genomet, optræder 85 % af alle sygdomsfremkaldende mutationer her.

Det diagnostiske udbytte af WES er klart bedre end det, der opnås med traditionelle gendiagnostiske metoder. En sikker diagnose opnås typisk i 20-60 % af tilfældene, afhængigt af det medicinske speciale, hvor alvorlige, tidligt opståede forstyrrelser har den højeste diagnostiske rate.

WES er mest velegnet til individer med:

- en kompleks, uspecificeret genetisk sygdom med flere differentialdiagnoser,
- en genetisk meget heterogen sygdom,
- en formodet genetisk sygdom, hvor en specifik genetisk test ikke er tilgængelig,
- mislykkede tidligere genetiske testninger.

At indbefatte forældre eller andre familiemedlemmer bidrager yderligere til at opnå en korrekt genetisk diagnose. Udførelse af WES for både patienten og forældrene er nødvendigt for en direkte påvisning af nye mutationer, der ikke er til stede i forældrene, men forekommer enten i dannelsen af æg eller sædceller eller tidligt i udviklingen. Disse ændringer udgør de fleste alvorlige udviklingsmæssige forstyrrelser.

For flere oplysninger om genetisk testning af patienter og familiemedlemmer, se:
<http://blueprintgenetics.com/what-we-do/for-patients/>

Jeg bekræfter, at nedenstående oplysninger er blevet forklaret mig om testen:

1. Resultaterne af denne test kan vise, at jeg og/eller mine familiemedlemmer har en arvelig sygdom eller en øget risiko for at blive ramt af en genetisk sygdom. Jeg forstår, at denne test kan afsløre hidtil ukendte biologiske forhold, såsom ikke-faderskab.
2. Jeg er klar over, at resultaterne af denne test kan være usikre med hensyn til min genetiske status. Mens nogle genetiske varianter er kendt for at være sygdomsfremkaldende og andre er kendt for at være godartede, kendes en del af de fundne genetiske varianter betydning ikke med sikkerhed. Afhængigt af resultaterne af denne test, kan min læge anbefale genetisk rådgivning eller yderligere test af mig selv og/eller mine familiemedlemmer.
3. Jeg forstår, at en anonymiseret sammenfatning af resultaterne fra denne test kan præsenteres for eksempel ved møder, i videnskabelige publikationer og/eller DNA-variantdatabaser for at forbedre forståelse, diagnostik og behandling af lignende kliniske tilstande. Ingen identifikationsoplysninger vil nogensinde blive fremlagt.
4. Hvis jeg har valgt patient forsikringsfakturerings-muligheden, giver jeg tilladelse til, at min sygesikring eller mit forsikringssselskab betaler mine ydelser direkte til Blueprint Genetics. Jeg tillader Blueprint Genetics at udlevere oplysninger om min test til mit forsikringssselskab. Jeg forstår, at jeg er juridisk ansvarlig for at sende Blueprint Genetik ethvert pengebeløb modtaget fra mit forsikringssselskab for udførelsen af denne genetiske test. Hvis min forsikring ikke dækker disse tjenester eller kun dækker en del af beløbet, er jeg ansvarlig for de resterende omkostninger ved denne test.
5. Jeg er klar over, at dette ikke at acceptere nogle af de følgende afsnit ikke på nogen måde vil påvirke min videre behandling. Hvis intet felt i dette afsnit er markeret, er det underforstået, at der ikke gives noget samtykke.

6. **Særskilt samtykke til prøveopbevaring hos Blueprint Genetics i 3 år med henblik på familiemedlemstest.** Ved at markere det relevante felt nedenfor giver jeg mit samtykke til 3 års opbevaring af DNA-prøven i diagnoselaboratoriet Blueprint Genetics med henblik på familiemedlemstest. Uden denne tilladelse vil prøven blive opbevaret i omkring 12 måneder.

- Jeg giver mit samtykke til 3 års opbevaring af prøven til familiemedlemstestning.
 Jeg giver ikke mit samtykke til 3 års opbevaring af prøven til familiemedlemstestning.

7. **Særskilt samtykke til forskningsbrug og langtidsopbevaring.** Ved at markere det relevante felt nedenfor giver jeg mit samtykke til langtidsopbevaring af DNA-prøven i diagnoselaboratoriet Blueprint Genetics (uden særskilt tilladelse til langtidsopbevaring opbevares DNA-prøver typisk ca. 12 måneder) for brug af DNA-prøven inden for forskning i arvelige mendelske sygdomme og bestræbelserne på at forbedre diagnostik og behandling af disse sygdomme. De forskningsdata, der vedrører mig, vil blive behandlet som fortrolige oplysninger og kodet på en sådan måde, at min identitet ikke kan opdages uden den nøglekode, som Blueprint Genetics forskningslæge er i besiddelse af. Om nødvendigt kan sådanne kodede forskningsdata også blive behandlet inden for eller uden for Den Europæiske Union og frigivet til brug af en anden forskergruppe eller et selskab, der deltager i undersøgelsen. Jeg giver hermed mit samtykke til brug af de ovennævnte forskningsdata til de formål, der er fastsat i denne samtykkeerklæring. Disse data opbevares i 50 år.

Jeg forstår, at mit samtykke til forskningsbrug af prøven udtaget til diagnostiske formål er frivillig, og at jeg kan annullere dette samtykke og trække min deltagelse tilbage på ethvert tidspunkt forud for afslutningen af studiet. Jeg er klar over, at data indsamlet op til datoen for min tilbagetrækning, vil blive brugt som en del af forskningsmaterialet.

- Jeg giver mit samtykke til forskningsbrug og langtidsopbevaring af prøven som angivet i afsnit 7 ovenfor.
 Jeg giver ikke mit samtykke til forskningsbrug og langtidsopbevaring af prøven som angivet i afsnit 7 ovenfor.

8. **Separat samtykke til rapportering af sekundære resultater.** Ved at markere det relevante felt nedenfor giver jeg Blueprint Genetics mit samtykke til rapportering til min ansvarlige sundhedsmedarbejder af eventuelle sekundære resultater, der ikke er direkte relateret til årsagen for bestillingen af min test. Blueprint Genetics rapporterer som sekundære resultater patogene og sandsynligt patogene varianter i 56 gener forbundet med forskellige genetiske sygdomme. De 56 gener, hvormed sekundære resultater rapporteres, omfatter sådanne omhandlet i "ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing", udgivet af American College of Medical Genetics og Genomics.

Jeg forstår, at sekundære resultater er af medicinsk værdi og kan have konsekvenser for mit fremtidige helbred samt hensyn til familieplanlægning. Jeg forstår, at fraværet af sekundære resultater for et bestemt gen ikke betyder, at der ikke er nogen sygdomsfremkaldende varianter i dette gen.

Blueprint Genetics skal modtage dette samtykke inden for 28 dage fra prøvemodtagelsen for at kunne rapportere eventuelle sekundære resultater. Jeg forstår, at mine familiemedlemmer kan træffe afgørelser om deres sekundære resultater uafhængigt af min beslutning.

- Jeg giver mit samtykke til rapportering af sekundære resultater.
 Jeg giver ikke mit samtykke til rapportering af sekundære resultater.

-
- Jeg giver Blueprint Genetics tilladelse til fremover at kontakte mig vedrørende yderligere genetisk forskning og/eller andre genetiske tjenester, som er relevante for mig. Jeg kan afbryde en sådan kontakt til enhver tid.

PATIENT /FAMILIEMEDLEM (patient, familiemedlem eller væрге. Hvis ikke underskrevet af patienten, angives forholdet til patienten.)	
Ved at underskrive denne formular anerkender jeg at have læst det informerede samtykke samt at jeg forstår dets indhold. Jeg har haft mulighed for at stille spørgsmål vedrørende denne formular, og mine spørgsmål er blevet besvaret.	
Navn:	Fødselsdato:
Underskrift:	Dato for underskrift: