

INFORMERT SAMTYKKE – WHOLE-EXOM SEKVENSERING (WES) PASIENT / FAMILIEMEDLEM

Om Whole-Exome sekvensering

Å komme frem til en riktig genetisk diagnose på kortest mulig tid gjør det mulig å oppnå en bedre sykdomsbehandling, som igjen kan bedre pasientens livskvalitet betydelig. Whole-Exome sekvensering (WES) er en robust, og en svært omfattende genetisk test som identifiserer sykdomsfremkallende endringer i en rekke genetiske sykdommer.

I WES blir proteinkodende regioner i alle gener (~20 000), dvs. eksomet, sekvensert med de nyeste metodene innen sekvenseringsteknikker. Selv om eksomet bare utgjør omlag 1 % av hele genomet, er det der man finner 85 % av alle sykdomsfremkallende mutasjoner.

De diagnostiske resultatene til WES er mye bedre enn dem som oppnås med tradisjonelle diagnostiske metoder. En definitiv diagnose oppnås vanligvis i 20–60 % av tilfellene, avhengig av det medisinske området, med alvorlig, tidlig begynnelse som de beste diagnostiske resultatene.

WES egner seg best for personer med

- en kompleks, uspesifisert genetisk sykdom med flere ulike diagnoser.
- en genetisk svært heterogen sykdom.
- en mistenkt genetisk sykdom der en spesifikk genetisk test ikke er tilgjengelig.
- tidligere genetisk analyse som ikke var vellykket.

Inkludering av foreldre eller andre familiemedlemmer bidrar ytterligere til å finne rett genetisk diagnose. Det er nødvendig å utføre WES både på pasienten og foreldrene for å påvise nye mutasjoner direkte. Dette er mutasjoner som ikke er til stede hos foreldrene, men som skjer enten ved dannelsen av egg eller sædceller eller tidlig i fosterutviklingen. Disse endringene utgjør hovedtyngden av alvorlige utviklingsmessige sykdommer.

For å få mer informasjon om genetisk testing for pasienter og familiemedlemmer, gå til:
<http://blueprintgenetics.com/what-we-do/for-patients/>

Jeg bekrefter at følgende opplysninger om testen har blitt forklart til meg:

1. Resultatene av denne testen kan vise at jeg og/eller familiemedlemmene mine har en nedarvet sykdom eller har en øket risiko for å bli rammet av en genetisk sykdom. Jeg forstår at denne testen kan påvise tidligere ukjente biologiske forhold, som feks ukjent farskap.
2. Jeg er klar over at resultatene av denne testen kan være ufullstendige når det gjelder den genetiske statusen min. Mens noen genetiske varianter er kjent for å være sykdomsfremkallende og andre for å være godartede, er en del genetiske varianter av ukjent betydning. Avhengig av resultatene av denne testen, kan legen min anbefale genetisk rådgivning eller ytterligere testing for meg og/eller familiemedlemmene mine.
3. Jeg forstår at et anonymisert sammendrag av resultatene av denne testen kan presenteres for eksempel i møter, forskningspublikasjoner og/eller databaser for DNA-varianter for å bidra til forståelse, diagnostikk og behandling av lignende kliniske tilstander. Ingen identifiserende opplysninger vil noen gang bli presentert.
4. Hvis jeg har valgt alternativet for fakturering til pasienten, godkjenner jeg at helseplanen min eller forsikringsselskapet mitt overfører forsikringsutbetalingen direkte til Blueprint Genetics. Jeg autoriserer Blueprint Genetics til å frigi informasjon om testen min til forsikringsselskapet mitt. Jeg forstår at jeg er juridisk ansvarlig for å sende Blueprint Genetics alle penger som jeg mottar fra forsikringsselskapet mitt for utførelsen av denne genetiske testen. Hvis forsikringsselskapet mitt ikke dekker disse tjenestene, eller bare dekker deler av beløpet, er jeg personlig ansvarlig for de resterende kostnadene for testen.
5. Jeg er klar over at selv om jeg ikke samtykker til noen av avsnittene som følger vil det ikke påvirke behandlingen min videre på noen måte. Dersom det ikke krysses av noen boks i denne delen, antas det at det ikke er gitt noe samtykke.

6. Separat samtykke for oppbevaring av prøven hos Blueprint Genetics i 3 år i den hensikt å teste familiemedlemmer. Ved å krysse av i den tilhørende boksen nedenfor samtykker jeg at DNA-prøven min oppbevares i 3 år i Blueprint Genetics' diagnostiske laboratorium for prøvetaking av familiemedlemmer. Uten denne tillatelsen vil prøven bli oppbevart i ca. 12 måneder.

- jeg samtykker til at DNA-prøven min oppbevares i 3 år for prøvetaking av familiemedlemmer.
 jeg samtykker ikke til at DNA-prøven min oppbevares i 3 år for prøvetaking av familiemedlemmer.

7. Eget samtykke for forskningsbruk og langvarig oppbevaring. Ved å krysse av i den tilhørende boksen nedenfor samtykker jeg til langvarig oppbevaring av DNA-prøven min i Blueprint Genetics' diagnostiske laboratorium (uten eget samtykke for langvarig oppbevaring av DNA-prøver blir de vanligvis oppbevart i 12 måneder) til bruk av DNA-prøven ved forskning på arvelige mendelske sykdommer, og innsatsen for å forbedre diagnostikk og behandling av slike sykdommer. Forskningsdataene om meg vil bli behandlet som konfidensiell informasjon og kodet på en slik måte at min identitet ikke kan avdekkes uten koden som innehas av Blueprint Genetics' forskningslege. Der det er nødvendig, kan slike forskningsdata også behandles innenfor eller utenfor Den europeiske union og frigis til bruk av en annen forskningsgruppe eller et selskap som deltar i undersøkelsen. Jeg gir herved mitt samtykke til bruk av ovennevnte forskningsdata under de omstendighetene som er beskrevet i dette samtykket. Dataene vil bli oppbevart i 50 år.

Jeg forstår at mitt samtykke til at prøven, som er tatt for diagnostisk bruk, og også brukes til forskning er frivillig, og at jeg kan angre på dette samtykket når som helst og trekke deltakelsen min tilbake når som helst før studien er fullført. Jeg er klar over at dataene som er samlet frem til den datoen jeg trekker tilbake samtykket mitt vil brukes som en del av forskningsmaterialet.

- jeg samtykker til at prøven min brukes i forskningsøyemed og oppbevares i lengre tid, som angitt i avsnitt 7 ovenfor.
 jeg samtykker ikke til at prøven min brukes i forskningsøyemed og oppbevares i lengre tid, som angitt i avsnitt 7 ovenfor.

8. Eget samtykke for rapportering av sekundære funn. Ved å krysse av i den relevante boksen nedenfor gir jeg Blueprint Genetics mitt samtykke til å rapportere til den henvisende legen alle mulige sekundære funn som ikke er direkte knyttet til årsaken til at testen ble bestilt. Blueprint Genetics rapporterer som sekundære funn patogene- og sannsynlige patogene varianter i utvalgte gener tilknyttet ulike genetiske lidelser. De utvalgte genene der sekundære funn rapporteres representerer de som er inkludert i "ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing" (ACMG-anbefalinger for rapportering av sekundære funn i klinisk eksom- og genomsekvensiering), som er publisert av American College of Medical Genetics and Genomics.

Jeg forstår at sekundære funn er av medisinsk verdi, og kan ha konsekvens for min fremtidige helse, og for familieplanlegging. Jeg forstår at fraværet av sekundære funn av ett spesielt gen ikke innebærer at det ikke er noen patologiske varianter i det genet.

Blueprint Genetics må motta dette samtykket innen 28 dager etter prøvetaking for å kunne rapportere sekundære funn. Jeg forstår at familiemedlemmene mine kan ta beslutninger om deres sekundære funn uavhengig av min beslutning.

- jeg samtykker til at sekundære funn kan rapporteres
 jeg samtykker ikke til at sekundære funn kan rapporteres.

-
- Jeg gir Blueprint Genetics tillatelse til å kontakte meg når det gjelder ytterligere genetisk forskning og/eller andre genetiske tjenester som er relevant for meg i fremtiden. Jeg kan trekke meg fra en slik kontakt, når som helst.

PASIENT / FAMILIEMEDLEM (Pasient / Familiemedlem eller juridisk representant. (Hvis dette ikke er signert av pasienten, angi forholdet til pasienten.)	
Ved å signere dette, bekrefter jeg at jeg har lest det informerte samtykket, og forstår innholdet i det. Jeg har hatt muligheten til å stille spørsmål om dette skjemaet, og spørsmålene mine har blitt besvart.	
Navn:	Fødselsdato:
Signatur:	Signeringsdato: