

# INFORMERAT SAMTYCKE

## HEL-EXOMSEKVENSERING - PATIENT/FAMILJEMEDLEM

### Om hel-exomsekvensering

En korrekt genetisk diagnos utförd i rätt tid möjliggör en lämplig sjukdomshantering som avsevärt kan förbättra patientens livskvalitet. Hel-exomsekvensering (WES - whole-exome sequencing) är ett omfattande genetiskt test som utförs för att identifiera avvikelser som kan ge upphov till en mängd olika genetiska sjukdomar.

Med WES sekvenseras generna (ca 20 000) i det mänskliga genomets proteinkodande regioner d.v.s. exomet, med hjälp av NGS (nästa generations sekvenseringsteknik). Trots att exomet bara utgör omkring 1 % av det fullständiga genomet, är det här man finner 85 % av alla sjukdomsorsakande mutationer.

Det diagnostiska resultatet från WES överstiger de resultat som fås genom traditionella metoder av gendiagnostik. En definitiv diagnos uppnås vanligtvis i 20-60 % av fallen, beroende på det medicinska området. Oftast är det allvarliga sjukdomar i ett tidigt stadium som identifieras.

### WES är mest lämpligt för individer

- med en komplex, ospecifik genetisk sjukdom med ett flertal olika diagnoser
- med en genetiskt mycket heterogen sjukdom
- med en misstänkt genetisk sjukdom där ett specifikt genetiskt test inte finns tillgängligt
- vars tidigare genetiska testing inte har gett resultat.

Chanserna att uppnå en korrekt genetisk diagnos ökar om även föräldrar eller andra familjemedlemmar inkluderas. För att upptäcka nya mutationer som inte finns hos föräldrarna, men som uppstår i samband med bildandet av ägg eller spermieceller eller tidigt i utvecklingen, krävs att både patienten och patientens föräldrar testas. Dessa förändringar står för merparten av alla allvarliga utvecklingsstörningar.

Om du vill ha mer information om genetiska test för föräldrar och familjemedlemmar, kan du besöka <http://blueprintgenetics.com/what-we-do/for-patients/>

### Jag bekräftar att informationen nedan har förklarats för mig i samband med testet:

1. Resultaten från det här testet kan visa att jag och/eller mina familjemedlemmar har en ärvd sjukdom eller en högre risk att påverkas av en genetisk sjukdom. Jag förstår att testet kan visa tidigare okända biologiska förhållanden, som exempelvis icke-faderskap.
2. Jag är medveten om att testresultaten kan vara ofullständiga rörande min genetiska status. Det är känt att vissa genetiska avvikelser orsakar sjukdomar medan andra är godartade, men en del genetiska avvikelser som upptäcks är av okänd betydelse. Beroende på testets resultat kan min vårdgivare rekommendera genetisk rådgivning eller ytterligare test för mig och/eller mina familjemedlemmar.
3. Jag förstår att en anonymiserad sammanställning av testresultaten kan presenteras exempelvis på möten, i vetenskapliga tidskrifter och/eller i databaser över DNA-avvikelser för att förbättra förståelse, diagnostik och behandling av liknande kliniska tillstånd. Information som kan avslöja min identitet kommer aldrig att presenteras.
4. Om jag har valt alternativet med fakturering via patientförsäkring, godkänner jag att min hälsoplan eller mitt försäkringsbolag betalar mina försäkringsförmåner direkt till Blueprint Genetics. Jag godkänner att Blueprint Genetics förmedlar information rörande mitt test till mitt försäkringsbolag. Jag är medveten om att jag är juridiskt ansvarig för att överföra alla pengar som jag tar emot från mitt försäkringsbolag för utförandet av testet till Blueprint Genetics. Om min försäkring inte täcker dessa tjänster, eller om försäkringen endast täcker en del av det fullständiga beloppet för testet, är jag skyldig att betala resterande belopp.
5. Jag är medveten om att min framtida behandling inte kommer att påverkas på något sätt om jag väljer att inte godkänna de avsnitt som följer. Om ingen ruta i ett avsnitt kryssas i, antas det att samtycke inte ges.

6. **Separat samtycke för provförvaring hos Blueprint Genetics i tre år, för test av familjemedlemmar.** Genom att kryssa i rutan nedan godkänner jag att mitt DNA-prov lagras i tre år i Blueprint Genetics diagnostiska laboratorium i syfte att testa familjemedlemmar. Utan detta tillstånd kommer provet att lagras i cirka 12 månader.

- Jag godkänner att provet lagras i tre år för test av familjemedlemmar.  
 Jag godkänner inte att provet lagras i tre år för test av familjemedlemmar.

7. **Separat samtycke för forskningsanvändning och långtidsförvaring.** Genom att kryssa i rutan nedan godkänner jag att mitt DNA-prov långtidsförvaras i Blueprint Genetics diagnostiska laboratorium (utan separat samtycke för långtidsförvaring förvaras DNA-proven vanligtvis i cirka 12 månader) för användning inom forskning inom ärftliga mendelianska sjukdomar samt för att förbättra diagnostik och behandling av dessa sjukdomar. Forskningsuppgifterna som berör mig kommer att behandlas konfidentiellt och kodas på ett sätt som förhindrar att min identitet avslöjas utan den nyckelkod som Blueprint Genetics forskningsläkare besitter. Vid behov kan de kodade forskningsuppgifterna behandlas inom eller utanför Europeiska unionen och användas av andra forskningsgrupper eller företag som deltar i undersökningarna. Jag godkänner härmed att de angivna forskningsuppgifterna används i enlighet med detta samtyckesdokument. Uppgifterna kommer att lagras i 50 år.

Jag förstår att mitt samtycke till forskningsanvändandet av de diagnostiska proverna är frivilligt och att jag kan dra tillbaka mitt samtycke och deltagande när som helst innan studien har slutförts. Jag är medveten om att informationen som samlas in fram till mitt tillbakadragande kommer att användas som en del av forskningsmaterialet.

- Jag godkänner att provet långtidsförvaras och används i forskningssyfte enligt avsnitt 7 ovan.  
 Jag godkänner inte att provet långtidsförvaras och används i forskningssyfte enligt avsnitt 7 ovan.

8. **Separat samtycke för rapportering av sekundära upptäckter.** Genom att kryssa i rutan nedan godkänner jag att Blueprint Genetics rapporterar eventuella sekundära upptäckter som inte är direkt relaterade till anledningen till att testet har beställts för min vårdgivare. Som sekundära upptäckter rapporterar Blueprint Genetics patogena eller sannolikt patogena avvikelser i en mängd gener som är associerade med diverse genetiska sjukdomar. Dessa gener, som sekundära upptäckter rapporteras för, är de som är inkluderade i "ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing", utgiven av American College of Medical Genetics and Genomics.

Jag förstår att de sekundära upptäckterna har medicinskt värde och kan medföra implikationer rörande min framtida hälsa och familjeplanering. Jag förstår att frånvaron av sekundära upptäckter rörande särskilda gener inte innebär att det inte finns några patogena avvikelser i generna i fråga.

Blueprint Genetics måste ta emot detta samtycke inom 28 dagar från insamlandet av proverna för att kunna rapportera eventuella sekundära upptäckter. Jag förstår att mina familjemedlemmar kan ta sina beslut rörande sekundära upptäckter oberoende av mitt beslut.

- Jag godkänner att sekundära upptäckter rapporteras.  
 Jag godkänner inte att sekundära upptäckter rapporteras.

- 
- Jag godkänner att Blueprint Genetics kontaktar mig angående vidare genetisk forskning och/eller andra genetiska tjänster som är relevanta för mig i framtiden. Jag kan dra tillbaka detta godkännande när som helst.

**PATIENT/FAMILJEMEDLEM** (Patient, familjemedlem eller juridiskt ombud. Om dokumentet inte skrivs under av patienten, ska relationen till patienten anges)

Genom att skriva under detta informerade samtycke bekräftar jag att jag har läst dokumentet och förstår dess innehåll. Jag har haft möjlighet att ställa frågor rörande dokumentet, och mina frågor har besvarats.

**Namn:**

**Födelsedatum:**

**Underskrift:**

**Datum för underskrift:**