

**POTILASTIEDOTE JA SUOSTUMUS
GEENITESTIT**
Hoitavan lääkärinne pyynnöstä toteutettavat ja Genzymen tarjoamat diagnostiset testit

Johdanto

Lääkärinne on todennut, että saatatte sairastaa **lysosomaalista kertymäsairautta**. Sairauden diagnoosin varmistamiseksi tai sen poissulkemiseksi Teitä pyydetään antamaan verinäyte. Tässä potilastiedotteessa ja suostumuksessa sanalla "Te" viitataan aina henkilöön, jolta pyydetään verinäytettä sairauden diagnosointia varten.

Verinäytteen antaminen on vapaaehtoista. On tärkeää varmistaa, että ymmärrätte, mitä verinäytteen testaaminen epäillyn lysosomaalisen kertymäsairauden toteutukseksi tarkoittaa. Tässä potilastiedotteessa kerrotaan, mitä testejä antamastanne verinäytteestä tehdään, mitä tietoja testeistä kerätään ja mitä näillä tiedoilla tehdään. Jos Teillä on kysyttävää, voitte olla yhteydessä lääkäriinne.

Allekirjoittamalla tämän suostumuksen annatte luvan siihen, että Teiltä otetaan verinäyte, jota lääkäriinne voi käyttää apuna mahdollisen sairauden diagnosoinnissa.

Miten lysosomaalinen kertymäsairaus diagnosoidaan?

Lysosomaalinen kertymäsairaus johtuu lysosomien toimintahäiriöstä. Lysosomit käsittelevät solun kannalta tarpeetonta materiaalia siten, että tuloksena syntyy aineita, joita solu voi hyödyntää. Tästä syystä lysosomeja kutsutaankin usein solun kierrätyskeskuksiksi. Lysosomit hajottavat tarpeettoman materiaalin sisältämiensä entsyymien avulla. Lysosomaalista kertymäsairautta sairastavien henkilöiden elimistössä on normaalia vähemmän entsyymejä, tai joiltakin henkilöiltä entsyymit voivat puuttua jopa kokonaan. Tällöin kuona-aineet kertyvät soluun. Toisin sanoen tavallisesti lysosomit hajottavat ja kierrättävät tai poistavat tarpeettoman materiaalin soluista, mutta kun lysosomit eivät toimi normaalisti, materiaali kertyy soluun. Tämän seurauksena saattaa ilmetä erilaisia kliinisiä oireita.

Jotta voidaan selvittää, puuttuuko jokin entsyymeistä kokonaan elimistöstänne tai onko tietyn entsyymien määrä soluissanne normaalia alhaisempi, voidaan tehdä **entsyymiaktiivisuuden mittaus** esimerkiksi kuivaverianalyysimenetelmällä. Tässä bionäytteiden (ihmisen kudoksen- ja/tai verinäytteiden) keräysmenetelmässä veripisara imeytetään suodatinpaperiin, minkä jälkeen näytteen annetaan kuivua. Jos analyysin tulos osoittautuu positiiviseksi, seuraavaksi on suoritettava **geenitesti** (perimän eli geenien määrittäminen) mahdollisen lysosomaalisen kertymäsairauden diagnoosin varmistamiseksi. Mikäli entsyymiaktiivisuuden mittauksessa käytetty kuivaverianalyysin testikortti on saatavilla, geenitestissä voidaan käyttää samaa korttia. Jos se ei ole mahdollista, Teiltä pyydetään verinäytettä uuteen testikorttiin. Testiä varten tarvitaan ainoastaan neljä veritippaa. Alle puolivuotiailta lapsilta otetaan ihopistonäyte kantapäältä. Tätä vanhemmilta henkilöiltä näyte suositellaan otettavaksi laskimosta (laskimonäyte). Kuivaverianalyysin testikortti lähetetään ARCHIMED Life Science GmbH:lle ja sen yhteistyökumppaneille, jotka toteuttavat geenitestin.

Mitä tietoja verinäytteestänne kerätään?

Kuivaverianalyysin testikorttiin antamastanne näytteestä tehdään seuraava analyysi:

- **Genotyypin eli perimän määrittäminen**

Perimän määrittämisen avulla pyritään tunnistamaan sairaus, joka aiheuttaa DNA:n muutoksia (mutaatioita) tietyssä sairautta aiheuttavassa geenin osassa. Geenimuutoksen tunnistamisesta voi olla hyötyä sairauden diagnosoinnissa ja hoidossa. Lisäksi se antaa mahdollisuuden testata myös riskiryhmään kuuluvat perheenjäsenet. Perimän määrittämisessä testataan vain yhtä tiettyä geeniä, johon entsyymien alhainen aktiivisuus tai puute liittyy. Muita geneejiä ei analysoida.

Mikä taho koordinoi ja tukee geenitestejä?

Geenitestejä koordinoi ja tukee Genzyme Europe B.V. ("Genzyme"). Testejä varten tarvittavan verinäytteen ottamisesta vastaa oma lääkäriinne sekä hänen kanssaan työskentelevä hoitohenkilökunta. Sairaalalle ei makseta palkkiota verinäytteen ottamisesta eikä geenitestien pyytämisestä.

Kaikista sairautenne hoitoon vaikuttavista päätöksistä vastaa yksinomaan hoitava lääkäriinne, eikä Genzyme osallistu päätöksentekoon millään tavalla.

Miten tietojenne luottamuksellisuudesta ja tietosuojasta huolehditaan?

Terveystietonne suojataan asianmukaisesti noudattamalla sovellettavia kansallisia ja paikallisia yksityisyyden suojaa koskevia lakeja. Kuivaverianalyysin testikorttiin kirjattuja tietojanne (etu- ja sukunimenne, syntymäaikaanne, sukupuolenne sekä pyydetty testi) käytetään ja luovutetaan vain alla kuvatulla tavalla:

Genzyme on antanut toimeksiannon AVARTOLLE (kansainvälinen integroitujen terveydenhuolto- ja lääkealan ulkoistettujen palvelujen tuottaja) kehittää, toteuttaa ja ylläpitää laboratorio-ohjelmistoa, jolla tuetaan ARCHIMED Life Science GmbH ja yhteistyökumppaneiden geenitestien toteutusta sekä tehdään helpommaksi näytteiden seuranta ja tulosten raportointi lääkärille.

Nämä tiedot ovat ainoastaan oman lääkäriinne ja geenitestien toteutuksesta vastaavan ARCHIMEDin laboratoriohenkilökunnan tiedossa. Genzyme, vakuutusyhtiöt, rahoituslaitokset, työnantajat ja/tai muut lääkärit eivät pääse käyttämään yksittäisen potilaan tietoja.

Genzymelle luovutetaan vain seuraavat tiedot: näytteen alkuperä (maa ja erikoisala), sukupuoli, pyydetty testi sekä sen tulokset (positiivinen/negatiivinen). Genzyme voi käyttää testituloksianne tilastollisessa analysoinnissa. Tällöin yritys varmistaa, että tietojanne käytetään täysin nimettöminä ja että ne esitetään ainoastaan tunnustekoodatussa muodossa (yhdessä muiden potilaiden tulosten kanssa).

Miten geenitestin tulokset ilmoitetaan?

Kun geenitestin tulokset ovat valmiit, ARCHIMED ilmoittaa tulokset hoitavalle lääkärillenne AVARTO-internetpalvelun kautta. Hoitava lääkäriinne ilmoittaa geenitestin tulokset Teille henkilökohtaisesti.

Maksetaanko lääkärillenne palkkio siitä, että tämä pyytää tekemään geenitestit verinäytteestänne?

Genzyme ei maksa lääkärille eikä/tai sairaalalle, jossa lääkäri työskentelee, palkkiota analyysin pyytämisestä. Näytteestänne tehtävät testit suoritetaan oman lääkäriinne pyynnöstä, ja Genzyme tarjoaa ne lääkärillenne veloitusetta. Lääkäriillänne ei ole mitään velvollisuutta käyttää hänelle tarjottavia palveluja, vaan hän voi halutessaan järjestää testauksen myös jollakin muulla tavalla ja kattaa siitä aiheutuvat kustannukset erikseen.

Mitä näytteelle ja terveystiedoillenne tapahtuu analyysin suorittamisen jälkeen?

ARCHIMED Life Science GmbH ja sen yhteistyökumppanit säilyttävät kuivaverianalyysin testikorttianne yhden vuoden ajan, minkä jälkeen se tuhotaan. Kuivaverianalyysin testikorttianne analysoidaan ainoastaan lääkäriinne pyytämällä tavalla. Tieto säilytetään AVARTO-tietokannassa vuoden ajan.

Mitä mahdollisia haittoja geenitesteihin liittyy?

- Kuivaverianalyysin testikorttia varten tarvittava verinäyte voidaan ottaa joko ihopistonäytteenä kantapäästä (alle puolivuotiailta lapsilta) tai laskimonäytteenä. Verta kerätään noin 2 ml. Verinäytteen ottaa tähän tehtävään koulutettu ammattihenkilö. Näytteenotosta mahdollisesti aiheutuvat haitat ovat: lievä kipu, mustelmat, punotus tai vähäinen pistosalueen infektioriski sekä yleisoireet, kuten huimaus, pyörtyminen tai pahoinvointi.
- Mahdollinen sairauden diagnoosi saattaa vaikuttaa sairaus- ja henkivakuutuksen myöntämiseen. Esimerkiksi henkivakuutusta hakiessanne Teillä saattaa olla lain mukaan velvollisuus luovuttaa perimäänne koskevat tiedot vakuutuksen myöntäjälle, mikäli Teillä on hallussanne tällaisia tietoja.

Mitä hyötyä Teille voi olla geenitesteihin osallistumisesta?

Epäiltäessä lysosomaalista kertymäsairautta geenitestien avulla voidaan joko varmistaa (positiivinen testituloks) tai poissulkea (negatiivinen testituloks) mahdollinen sairauden diagnoosi.

Joissakin tapauksissa Teitä saatetaan pyytää antamaan uusi verinäyte (jos testituloks on epäselvä).

Mikäli testitulokset vahvistavat Teidän sairastavan lysosomaalista kertymäsairautta, oma lääkäriinne keskustele kanssanne Teille parhaiten soveltuvasta hoitomuodosta.

Aiheutuuko geenitesteistä Teille kuluja?

Näytteenne analysointi mahdollisen lysosomaalisen kertymäsairauden diagnoosin varmistamiseksi on Teille täysin maksutonta.

Maksetaanko Teille palkkio siitä, että kuivaverianalyysin testikorttiin antamastanne näytteestä tehdään geenitestit?

Teille ei makseta palkkiota, jos annatte luvan tehdä geenitestit kuivaverianalyysin testikorttiin antamastanne näytteestä.

Vapaaehtoinen osallistuminen ja keskeyttäminen

Verinäytteen antaminen kuivaverianalyysin testikorttiin geenitestejä varten on täysin vapaaehtoista. Vaikka allekirjoittaisitte tämän suostumuksen, voitte keskeyttää geenitestein milloin tahansa. Testiin osallistuminen tai analysoinnin keskeyttäminen eivät vaikuta mitenkään lääkäriinne Teille antamaan hoitoon. Mikäli peruutatte suostumuksenne, näytteenne analysointia ei enää jatketa. Olette tietoinen siitä, että AVARTOn tietokantaan tallennetut tiedot jo suoritetuista analyyseista säilyvät kuitenkin järjestelmässä.

Keneen voitte ottaa yhteyttä, jos Teillä on kysyttävää tai jos jokin asia askarruttaa mieltänne?

Jos kaipaatte lisätietoja geenitesteistä, voitte olla yhteydessä omaan lääkäriinne:

Nimi:	Puhelin:
	Sähköposti:

SUOSTUMUSASIAKIRJA – GEENITESTIT
Hoitavan lääkäriinne pyynnöstä toteutettavat ja Genzymen tarjoamat diagnostiset testit

Verinäytteenne analysoidaan hoitavan lääkäriinne pyynnöstä geenitesteihin erikoistuneessa laboratoriossa. Tämä voi auttaa lääkäriänne mahdollisen lysosomaalisen kertymäsaikauden diagnoosin varmistamisessa. Testien suorittamista varten teidän on annettava hoitavalle lääkärienne ennakolta kirjallinen suostumuksenne:

- 1) Annan suostumukseni siihen, että kuivaverianalyysin testikorttiin antamastani näytteestä tehdään geenitestit mahdollisen lysosomaalisen kertymäsaikauden toteamiseksi. Mikäli entsyymiaktiivisuuden mittauksessa käytetty kuivaverianalyysin testikortti on saatavilla, geenitesteissä käytetään samaa korttia. Jos se ei ole mahdollista, annan luvan ottaa verinäytteeni uudelleen toiseen testikorttiin, joka lähetetään ARCHIMED Life Science GmbH:lle ja sen yhteistyökumppaneille.

Nimikirjaimet: _____

- Annan suostumukseni siihen, että diagnostisten testieni tulokset voidaan luovuttaa Genzymelle nimettöminä tilastollista analysointia varten. Tällöin Genzyme varmistaa, että tietoni esitetään ainoastaan kootussa muodossa (yhdessä muiden potilaiden tulosten kanssa). Genzymelle luovutetaan vain seuraavat tiedot: näytteen alkuperä (maa & lääkäriin erikoisala), sukupuoli, pyydetty testi sekä sen tulokset (positiivinen/negatiivinen).
- Minulle on selvitetty geenitestien mahdolliset hyödyt ja haitat, mukaan lukien niitä koskevat rajoitukset. Koska geenitestien tulosten tulkinta on varsin monimutkaista ja koska niiden vaikutukset voivat olla hyvin merkittäviä, tuloksista ilmoittaa aina joko lääkäri tai perinnöllisyysneuvoja. Tulokset ovat luottamuksellisia lain sallimassa laajuudessa. Ne luovutetaan ainoastaan yllä olevassa potilastiedotteessa mainituille muille lääketieteen ammattilaisille ja/tai tahoille.
- Ymmärrän, että oman lääkäriini pyynnöstä suoritettavan geneettisen analyysin tarkoituksena on ainoastaan varmistaa tai poissulkea epäillyn lysosomaalisen kertymäsaikauden diagnoosi. Ymmärrän myös, että sen avulla ei voida taata omaa tai perheenjäsenteni terveyttä.

Annan hoitavalle lääkäriilleni ja Genzymelle luvan lähettää, analysoida, säilyttää ja käyttää verinäytettäni/-näytteitäni sekä tietojani (näytteen alkuperä, sukupuoli, pyydetty testi ja testitulokset) edellä kuvatulla tavalla:

Potilaan nimi (painokirjaimin):	Allekirjoitus:
	Päivämäärä:

Potilaan tai tämän valtuuttaman henkilön allekirjoitus:	Päivämäärä:

Lääkärin tai perinnöllisyysneuvojan lausunto

Olen antanut yllä mainitulle henkilölle selvityksen geenitesteistä (mukaan lukien niiden hyödyistä ja haitoista sekä mahdollisista vaihtoehtoisista menetelmistä).

Olen tuonut esille edellä kuvatut rajoitukset ja vastannut henkilön esittämiin kysymyksiin parhaan kykyni mukaan. Pyydän suorittamaan geenitestit seuraavan sairauden toteamiseksi (pyyntö voi koskea vain **YHTÄ** alla olevaa vaihtoehtoa):

- Pompen tauti
- Fabryn tauti
- Gaucherin tauti/Niemann-Pickin tauti, tyypit A ja B
- MPS I

Lääkärin/neuvojan nimi (painokirjaimin):	Allekirjoitus:
	Päivämäärä:

Geenitesteistä päättäminen ja niiden pyytäminen on terveydenhuollon ammattilaisen vastuulla. Genzyme ei ole ehdottanut ja/tai pyytänyt geenitestejä, vaan se ainoastaan koordinoi ja tukee niiden suorittamista. Testitulosten perusteella mahdollisesti tehtävät hoitopäätökset ovat yksinomaan hoitavan lääkärin vastuulla.

Huomautus: Kuivaverianalyysin testikortit lähetetään geneettistä analyysia varten osoitteeseen:

ARCHIMED Life Science GmbH and Cooperation Partners
Laboratories
Leberstrasse 20, Level 02
1110 Vienna
Austria
Toimiston puhelinnumero: +43 664 144 8245