
KIRJALLINEN TIEDOTE TUTKIMUSHENKILÖLLE
Genzyme Europe B.V:n (jäljempänä Sanofi-Genzyme) tukema ja hoitavan lääkärin
pyynnöstä tehtävä diagnostinen testi

Johdanto

Lääkärisi epäilee, että sairastat mahdollisesti **lysosomaalista kertymätauti**a, ja siksi sinua pyydetään antamaan verinäyte diagnoosin vahvistamiseksi tai sairauden poissulkemiseksi. Oheisessa tietoon perustuvan suostumuksen lomakkeessa (jäljempänä suostumuslomake) ”sinä” tarkoittaa henkilöä, jota pyydetään antamaan verinäyte diagnoosia varten.

Verinäytteen antaminen ja lysosomaalisen kertymätaudin testaamiseen osallistuminen on vapaaehtoista. On tärkeää, että ymmärrät, mitä verinäytteesi testaaminen tarkoittaa omalta kannaltasi. Tässä tiedotteessa ja suostumuslomakkeessa kuvataan, millaisia testejä verinäytteestäsi tehdään, millaisia tietoja kerätään sekä mitä tiedoille tapahtuu. Keskustele kaikista sinua askarruttavista kysymyksistä lääkärisi kanssa.

Allekirjoittamalla suostumuslomakkeen annat luvan verinäytteen ottamiseen ja autat lääkäriäsi diagnosoimaan sairautesi.

Miten lysosomaalinen kertymätauti diagnosoidaan?

Lysosomaaliset kertymätaudit ovat epäyhtenäinen ryhmä sairauksia, joiden aiheuttajana on lysosomin toimintahäiriö. Lysosomeja nimitetään usein solujen kierrätyskeskukseksi, koska niissä ei-toivotut aineet muutetaan aineiksi, joita solut voivat käyttää hyväkseen. Lysosomit hajottavat näitä aineita entsyymien avulla. Lysosomaalista kertymätauti a sairastavilla tällaisia entsyymejä on tavallista vähemmän tai entsyymi saattaa puuttua kokonaan. Tällöin soluun kertyy ei-toivottuja aineita. Kun siis lysosomi ei toimi normaalisti, soluihin varastoituu ylimääräisiä aineita, jotka normaalisti hajoaisivat ja jotka kierrätettäisiin tai poistettaisiin soluista. Tila aiheuttaa erilaisia kliinisiä oireita.

Jotta voidaan määrittää, puuttuuko sinulta jokin näistä entsyymeistä tai onko jotakin entsyymiä tavallista vähemmän soluissa, voidaan tehdä testi, jossa mitataan näiden entsyymien aktiivisuus. Tällainen **entsyymien aktiivisuutta mittaava laboratoriotesti** voidaan tehdä näytekortille annetulla veritäplänäytteellä. Tässä menetelmässä verta tiputetaan erityiselle suodatinpaperikortille täpliksi, joiden annetaan kuivua. Testiä varten tarvitaan vain muutama tippa verta. Alle puolivuotiailta vauvoilta verinäyte voidaan ottaa

kantapäästä ihopistostekniikalla. Tätä vanhemmilta henkilöiltä on suositeltavaa ottaa verinäyte laskimosta. Tarkempia tietoja saat lääkäriltäsi.

ARCHIMED Life Science GmbH (jäljempänä ARCHIMEDlife), Leberstrasse 20/2, 1110 Wien, Itävalta (sähköpostiosoite: info@archimedlife.com), diagnostiikkaan erikoistunut laboratorio, joka edellyttää potilaalta tietoon perustuvaa suostumusta koskevan lomakkeen allekirjoittamista ennen biokemiallisten ja/tai geneettisten analyysien suorittamista, tekee lysosomaalisen kertymätaudin geneettiset analyysit sinua hoitavan lääkärin pyynnöstä. Verinäytteen ottaa lääkäri veritäplänäytteenä näytekortille, josta voidaan tehdä seuraavat biokemialliset testit (entsyymimääritykset):

- Fabryn tauti (entsyymimääritys: α -galaktosidaasi A; merkkiaine: lyso-GL-3 (vain naiset) **tai**
- Pompen tauti (entsyymimääritys: hapan α -1,4-glukosidaasi) **tai**
- Gaucher'n taudin ja Niemann-Pickin taudin tyyppin A/B (happaman sfingomyelinaasin puutos, ASMD) paneeli (entsyymimääritys: β -glukoserebrosidaasi ja hapan sfingomyelinaasi) **tai**
- mukopolysakkaridoosipaneeli (entsyymimääritys: α -L-iduronidaasi (MPS I), iduronaatti-2-sulfataasi (MPS II), N-alfa-asetyyli-glukosaminidaasi (MPS IIIB), N-asetyyliagalaktosamiini-6-sulfataasi (MPS IVA), aryylisulfataasi B (MPS VI) ja α -N-asetyyli-glukosaminidaasi (MPS VII))

Jos biokemiallisen testin tulos on positiivinen tai rajatapaus, tehdään geenianalyysi *GLA (Fabryn tauti)*, *GAA (Pompen tauti)*, *GBA (Gaucher'n tauti)*, *SMPD1 (ASMD) tai IDUA (MPS I)*, jotta voidaan määrittää, sairastanko mahdollisesti jotakin edellä mainituista lysosomaalisista kertymätaudeista. Jos geenianalyysin tulos vahvistaa Fabryn taudin, lyso-GL-3-määritys tehdään myös miespotilaille. Jos geenianalyysin tulos vahvistaa Gaucher'n taudin, lyso-GL-1-määritys tehdään sekä miehille että naisille lähtötilanteen arvon määrittämiseksi.

ARCHIMED Life Science GmbH:n rooli

ARCHIMED Life Science GmbH (jäljempänä ARCHIMEDlife) on lääketieteellinen laboratorio ja tutkimuslaitos, joka on erikoistunut harvinaisten sairauksien tunnistamiseen ja niiden diagnosoinnin kehittämiseen. Yritys tarjoaa veritäpläkortilla toimitettavien verinäytteiden diagnostista testausta lääkäreille ja näiden potilaille eri puolilla maailmaa. Yrityksen tavoitteena on parantaa harvinaissairauksia potevien ihmisten asemaa. ARCHIMEDlife on sitoutunut varmistamaan terveystietojesi, kuten laboratoriotestitilausten ja testitulosten, tietoturvan.

Veritäpläkortti lähetetään osoitteeseen ARCHIMED Life Science GmbH (jäljempänä ARCHIMEDlife), Leberstrasse 20/2, 1110 Wien, Itävalta (sähköpostiosoite: info@archimedlife.com). Entsyymien aktiivisuus testataan tähän tutkimukseen erikoistuneessa ARCHIMEDlifen lääketieteellisessä laboratoriossa tai ARCHIMEDlifen yhteistyölaboratoriossa, joka sijaitsee osoitteessa Hamburg University Medical Center, Martinistrasse 52, Hampuri, Saksa.

Jos entsyymitestin tulos on positiivinen tai rajatapaus ja olet allekirjoittanut suostumuslomakkeen, ARCHIMEDlifessa tehdään lisäksi geenitestaus (perintöaineksen testaus), jotta mahdollisen lysosomaalisen kertymätaudin diagnoosi voidaan vahvistaa tai sulkea pois.

Lääkärisi pystyy seuraamaan entsyymitestin ja/tai geenitestin tilannetta ja kertoo sinulle tulokset niiden valmistuttua.

Mitä tietoja verinäytteestäsi kerätään?

Veritäpläkortin näytteistä tehdään seuraavat testit:

- Entsyymien aktiivisuus

Entsyymien aktiivisuuden määrittämisellä voidaan todeta, puuttuuko entsyymi tietystä substraattista (materiaalista tai aineesta, jota entsyymi muuttaa), sisältääkö substraatti entsyymiä sekä miten paljon entsyymiä substraatti sisältää.

Entsyymi

Substraatti -----> Tuote 1 + Tuote 2

Entsyymien aktiivisuus voidaan mitata määrittämällä tuotteiden määrät.

- Genotyyppitys

Genotyyppien määrittämisellä tunnistetaan geenin tietyn osan DNA:sta ne muutokset (mutaatiot), jotka aiheuttavat sairauden. Mutaation (mutaatioiden) tunnistaminen auttaa varmistamaan diagnoosin ja mahdollistaa myös riskiryhmään kuuluvien perheenjäsenten testaamisen. Vain geenit, joilla on yhteys matalaan tai puuttuvaan entsyymien aktiivisuuteen, testataan. Muita geenejä ei analysoida.

Kuka tukee tätä diagnostista testausta?

Genzyme Europe B.V:n rooli

Genzyme Europe B.V. (jäljempänä Sanofi-Genzyme) tukee lysosomaalisten kertymäsaurojen diagnostiikkapalveluja, jotta ARCHIMEDlife voi tarjota näitä palveluja lääkäreille ja näiden potilaille maksutta.

Sanofi-Genzyme saa käyttöönsä seuraavat tiedot yhdistetyssä, täysin anonymisoidussa muodossa tilastanalyysia varten: näytteen alkuperä (maa ja lääkärin erikoisala), sukupuoli, pyydetty testi ja testauksen kvalitatiivinen tulos (positiivinen/negatiivinen). Sanofi-Genzyme tai sen edustajat voivat antaa logistista apua seurantatarkoituksiin, jos sinua hoitava lääkäri pyytää, että diagnostiikkapalveluun sisältyy näytemateriaalin ja lopullisen raportin perille toimittamisen varmistaminen. Veritäpläkortin 8-numeroinen tunnus, näytteenottopäivämäärä, näytteen vastaanottopäivämäärä, näytteen status ja tuloksen raportointipäivämäärä saatetaan jakaa tätä tarkoitusta varten. Vastuu kaikista sairauden hallintaa ja hoitoa koskevista päätöksistä on yksinomaan hoitavan lääkärin.

Sanofi-Genzyme tukee testausta taloudellisesti ja logistisesti, jotta ARCHIMEDlife voi tarjota lysosomaalisten kertymätautien diagnostiikkapalveluita ilman sinulle koituvia kustannuksia. Lääkärisi ja hoitotiimisi vastaavat diagnostista testausta varten tarvittavan verinäytteen ottamisesta. Sairaala ei saa maksua verinäytteen ottamisesta eikä myöskään diagnostisen testauksen pyytämisestä.

Diagnostiseen testaukseen liittyvät päätökset ja sairauden hoito ovat yksinomaan sinua hoitavan lääkärin vastuulla, eikä Sanofi-Genzyme osallistu niihin millään tavalla.

Miten tietojesi luottamuksellisuus taataan?

Terveystietojasi käsitellään eurooppalaisten, kansallisten ja paikallisten yksityisyyden suojaa koskevien lakien ja määräysten mukaisesti. Veritäpläkorttiin merkityt **yksilöivät potilastiedot** (etunimi, sukunimi ja syntymäaika) ovat vain lääkärin sekä ARCHIMEDlifen ja Hampurin yliopiston lääketieteellisen keskuksen laboratorioiden käytettävissä. Henkilötietojesi käsittelyn oikeudellisena perustana on allekirjoitettu tietoon perustuva suostumus.

Sanofi-Genzymelle luovutettavat tiedot

Sanofi-Genzyme saa käyttöönsä tilastollista analyysia varten vain anonymisoidut testitulokset yhdistetyssä muodossa (muiden potilaiden tietoihin yhdistettyinä). Luovutettavat tiedot ovat seuraavat: näytteen alkuperä (maa ja lääkärin erikoisala), sukupuoli, pyydetty testi ja testauksen kvalitatiivinen tulos (positiivinen/negatiivinen). Sanofi-Genzyme tai sen edustajat voivat antaa logistista apua seurantatarkoituksiin, jos sinua hoitava lääkäri pyytää, että diagnostiikkapalveluun sisältyy näytemateriaalin ja lopullisen raportin perille toimittamisen varmistaminen. Veritäpläkortin 8-numeroinen tunnus, näytteenottopäivämäärä, näytteen vastaanottopäivämäärä, näytteen status ja tuloksen raportointipäivämäärä saatetaan jakaa tätä tarkoitusta varten.

Miten diagnostisen testin tulos ilmoitetaan sinulle?

Kun entsyymien aktiivisuuden määrittämisen ja geenitestin tulokset ovat saatavilla, ARCHIMEDlife välittää tiedot lääkäriillesi ARCHIMEDlife WEBPORTAL -työkalulla, jota käytetään näytteen rekisteröintiin, seurantaan ja raportointiin.

Hoitava lääkäri ilmoittaa diagnostisen testauksen tuloksen sinulle.

Jos sairaudelle tyypillinen mutaatio löytyy, diagnoosi on yleensä erittäin luotettava.

Jos sairauden aiheuttavaa geenimutaatiota ei löydy, sairauden aiheuttavia geenimuutoksia voi silti olla, eikä sairauden mahdollisuutta siksi voida täysin sulkea pois. Koska geenitestaus on monimutkaista ja testitulosten vaikutus merkittävä, tulokset ilmoittaa lääkäri tai geenineuvoja. Tulokset ovat luottamuksellisia lainsäädännön sallimissa rajoissa.

Maksetaanko lääkäriille verinäytteesi diagnostisen testaamisen pyytämisestä?

Lääkärisi tai sairaala, jossa lääkäri työskentelee, ei saa Sanofi-Genzymeltä minkäänlaista maksua analyysin pyytämisestä. Sanofi-Genzyme tarjoaa lääkärin pyytämät diagnostiset testit veloituksetta lääkäriillesi. Lääkäriä ei veloiteta käyttämään näitä diagnostiikkapalveluja, ja hän voi halutessaan järjestää testaamisen toisella tavalla.

Mitä näytteelle ja terveystiedoillesi tapahtuu analysoinnin jälkeen?

- Tiedot tallennetaan ARCHIMEDlife WEBPORTAL -palvelun suojaetuille palvelimille, jotka sijaitsevat Wienissä Itävallassa. Tietosi ovat vain sinua hoitavan lääkärin käytettävissä.
- ARCHIMEDlife säilyttää henkilötietojasi vain niin pitkään kuin se on tarpeen näytteesi biokemiallisten ja/tai geneettisten analyysien suorittamiseen.
- ARCHIMEDlifem keräämiä henkilötietojasi ei siirretä Euroopan unionin ulkopuolelle.
- ARCHIMEDlifella on käytössä asianmukaiset tekniset ja organitoriset keinot henkilötietojesi käsittelyn turvaamiseen.
- ARCHIMED Life Science GmbH tai Hampurin yliopisto säilyttää veritäpläkorttia kuuden kuukauden ajan, minkä jälkeen kortti tuhoetaan.

Anonymisoitujen tietojen säilyttäminen ja käyttö laadunvarmistus- ja tutkimustarkoituksiin

- Voit auttaa meitä kehittämään testauksen laatua ja lääketieteellistä tutkimusta muiden potilaiden hyväksi. Tulevien diagnostisten testien ja lääketieteellisen tutkimuksen kehittämiseksi ja niiden laadun varmistamiseksi tietojasi käytetään anonymisoituina ilman nimeäsi ja laboratorion tunnusta, jolloin tietoja ei voida yhdistää sinuun. Käytämme tietoista vain ikää, sukupuolta ja testitulosta. Jäljellä olevaa näyttemateriaalia saa käyttää

diagnostisen testauksen laadunvarmistukseen ja kehittämiseen sekä tutkimustarkoituksiin merkkiaineiden tunnistamiseksi ja löytämiseksi.

Mitä riskejä diagnostiseen testiin liittyy?

- Veritäpläkorttiin kerätty veri otetaan kantapäästä ihopistostekniikalla (alle puolivuotiaat) tai laskimoverinäytteenä. Verta tarvitaan 1–2 ml. Verinäytteen ottaa pätevä hoitaja. Riskejä ovat pistoskohdan vähäinen kipu, mustelma, punoitus ja pieni infektoriski sekä yleisoireet, kuten huimaus, pyörtyminen tai pahoinvointi. Lisätietoja saat tarvittaessa lääkäriltäsi.

Mitkä ovat diagnostiseen testaukseen osallistumisen mahdolliset hyödyt?

Diagnostiseen testaukseen osallistumalla saat mahdollisesti joko varmistuksen jonkin epäillyn lysosomaalisen kertymätaudin diagnoosille (kun diagnostisen testin tulos on positiivinen) tai lysosomaalisen kertymätaudin epäily voidaan sulkea pois (kun testin tulos on negatiivinen). Joissakin tapauksissa sinua saatetaan pyytää antamaan uusi verinäyte (jos diagnostisen testin tulos on epäselvä tai rajatapaus). Jos testin tulos on jonkin lysosomaalisen kertymätaudin osalta positiivinen, lääkäri keskustelee kanssasi sairauden parhaasta mahdollisesta hoidosta.

Mitä diagnostiset testit maksavat sinulle?

Verinäytteen analysointi ei maksa sinulle mitään.

Maksetaanko sinulle veritäpläkortilla testaamisesta?

Sinulle ei makseta diagnostiseen testaukseen osallistumisesta.

Vapaaehtoinen osallistuminen ja osallistumisen peruminen

Verinäytteen antaminen veritäpläkortilla diagnostista testausta varten on vapaaehtoista. Vaikka allekirjoittaisit tämän lomakkeen, voit keskeyttää diagnostisen testauksen milloin tahansa. Päätöksesi osallistua ja/tai keskeyttää osallistuminen ei vaikuta sairaalassa tai lääkärin vastaanotolla saamaasi hoitoon. Jos peruutat suostumuksesi, näytettäsi ei käsitellä enää. Voit keskeyttää kertymätauteja koskevat tulevat biokemialliset ja/tai geneettiset analyysit milloin tahansa joko suullisella tai kirjallisella ilmoituksella syytä ilmoittamatta. Sinulla on oikeus kieltäytyä kuulemasta biokemiallisten ja/tai geneettisten testien tuloksia (oikeus olla tietämättä), oikeus keskeyttää biokemiallinen ja/tai geneettinen testaus milloin tahansa ja oikeus pyytää näytemateriaalien sekä kaikkien sellaisten testaustietojen tuhoamista, joita ei ole vielä kerrottu sinulle.

Mitä oikeuksia sinulla on, kun ARCHIMEDlife käsittelee henkilötietojasi?

- Sinulla on oikeus saada pääsy henkilötietoihisi sekä tarkistaa ne.
- Sinulla on oikeus pyytää henkilötietojesi oikaisemista, jos ne ovat virheellisiä.
- Voit pyytää ARCHIMEDlifea poistamaan henkilötietosi (jos tietojen säilyttämiseen ei ole lakisääteistä velvoitetta).
- Voit pyytää ARCHIMEDlifea siirtämään henkilötietosi kolmannelle osapuolelle.
- Voit vastustaa henkilötietojesi käsittelyä tai pyytää käsittelyn rajoittamista.
- Sinulla on oikeus saada jäljennös kaikista ARCHIMEDlifin käsittelemistä henkilötiedoistasi.
- Voit tehdä valituksen tietosuojaviranomaiselle siitä, miten ARCHIMEDlife on käsitellyt henkilötietojasi, milloin tahansa siinä EU-jäsenvaltiossa, jossa asut.
- Sinulla on oikeus peruuttaa milloin tahansa tässä suostumuksessa ARCHIMEDlifelle annettu suostumus tietojen keräämiseen ja käsittelyyn. Suostumuksesi peruuttaminen ei vaikuta henkilötietojesi käsittelyn lainmukaisuuteen suostumuksesi perusteella ennen peruuttamista.

Keneen otat yhteyttä, jos sinulla on kysyttävää tai ongelmia?

Jos haluat lisätietoja diagnostisesta testauksesta, ota yhteys lääkäriisi:

Sukunimi, etunimi:

Puhelin:

Sähköposti: