

Tietoon perustuva suostumus laajoihin geenitutkimuksiin

Tutkimus:

Kohdennettu geenipaneelisekvensointi

Kliininen eksomisekvensointi

Koko eksomin sekvensointi

Edellä mainittujen geenitutkimusten tarkoituksena on selvittää löytyykö epäillyn sairauden/oireiston taustalta poikkeavia kyseisen sairauden selittäviä geenimuutoksia. Tutkimuksissa voidaan analysoida samanaikaisesti joko rajattu määrä geenejä (**kohdennetut geenipaneelitutkimukset**), laajemmin tunnettuja sairausgeenejä (**kliininen eksomisekvensointi**) tai kaikki tunnetut proteiineja koodaavat geenit (**koko eksomin sekvensointi**).

Tutkimuksissa pyritään löytämään sairautta aiheuttava geenimuutos, joka vahvistaa diagnoosin ja saattaa auttaa esimerkiksi oikeiden hoitomuotojen valinnassa. Osa tunnistetuista muutoksista on myös täysin harmittomia ja osa sellaisia, joiden kliininen merkitys on määrittämätön/epäselvä eikä nykyisen käytettävissä olevan tiedon perusteella tiedetä, onko kyseessä sairautta aiheuttava muutos. Tällainen löydös voi tutkimustiedon lisääntyessä myöhemmin osoittautua lääketieteellisesti merkittäväksi tai toisaalta harmittomaksi.

Geenitutkimuksissa, jotka kattavat suuren määrän geenejä (kliininen eksomi/koko eksomin sekvensointi), saattaa löytyä muutoksia geeneissä, jotka eivät liity epäiltyyn sairauteen (sivulöydökset). Niillä voi kuitenkin olla lääketieteellistä merkitystä silloin, kun sivulöydöksiä tunnistetaan vakavien perinnöllisten sairauksien riskigeeneistä. Lisäksi on mahdollista, että tutkimuksessa tulee ilmi peittyvästi periytyvien sairauksien kantajuuksia, jotka eivät yleensä tutkittavalle itselleen aiheuta oireita. Kantajuudella voi kuitenkin olla merkitystä esimerkiksi perhesuunnittelun kannalta.

Suostumuslomakkeen valinnaisissa kohdissa voit valita haluatko tiedon tällaisista sivulöydöksistä.

Tehty geenitutkimus ei välttämättä selvitä epäillyn sairauden syytä eikä tulos sulje pois kaikkien perinnöllisten sairauksien riskiä.

Minulle/hoitajalleni on selitetty ja olen ymmärtänyt seuraavat testiin liittyvät asiat:

1. Tämän tutkimuksen tulokset saattavat selvittää, että minulla/huollettavallani on perinnöllinen sairaus tai kohonnut perinnöllisen sairauden riski. Ymmärrän että tutkimuksessa saatetaan havaita muitakin perinnöllisyyteen liittyviä seikkoja.
2. Olen tietoinen siitä, ettei tämän tutkimuksen tulokset välttämättä selvitä yksiselitteisesti sairauteni syytä ja tutkimuksessa saattaa löytyä muutoksia, joiden merkitystä ei tutkittavan sairauden suhteen toistaiseksi täysin tunneta. Tutkimustulosten perusteella lääkäriini saattaa suositella perinnöllisyysneuvontaa tai minun ja/tai perheenjäsenteni jatkotestauksia.
3. DNA-näytettäni säilytetään laboratoriossa itselleni tehtäviä mahdollisia jatkotutkimuksia varten. Halutessani voin pyytää kirjallisesti DNA-näytteeni tuhottavaksi.
4. Olen tietoinen, että tämän tutkimuksen tuloksia saatetaan mahdollisesti esittää nimettömänä esimerkiksi kokouksissa, tieteellisissä julkaisuissa ja DNA-varianttietokannoissa samankaltaisten sairauksien ymmärtämisen, diagnosoimisen ja hoidon parantamiseksi. Henkilötunnustietoja ei esitetä/julkaista koskaan.

5. Voin peruuttaa suostumukseni milloin tahansa syytä ilmoittamatta ja minulla on oikeus olla saamatta tietoa tutkimuksen tuloksista ja lopettaa aloitetut testausprosessit milloin tahansa tulosten toimittamiseen saakka.

6. Suostumuksen antamatta jättäminen mihin tahansa seuraavista kohdista ei vaikuta hoitoni jatkotoimenpiteisiin.

Sivulöydösten raportointi:

Ymmärrän, että lausunnossa ilmoitettavilla sivulöydöksillä voi olla tulevaisuudessa vaikutusta terveyteeni ja perhesuunnitteluun.

Haluan, että mahdollisesti tunnistetut sivulöydökset, jotka eivät liity suoraan testin tilaamisen syihin ilmoitetaan testini tilaavalle terveydenhuollon ammattihenkilölle. Raportoitavat sivulöydökset ovat tiettyjen perinnöllisiin sairauksiin liittyvien geenien patogeenisia/todennäköisesti patogeenisia variantteja ja ne on listattu American College of Medical Genetics and Genomics -järjestön suosituksessa: ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing.

KYLLÄ

EI

Haluan, että geenitestissä mahdollisesti tunnistetut peittyvästi periytyvien vakavien sairauksien kantajuudet raportoidaan testini tilaavalle terveydenhuollon ammattihenkilölle.

KYLLÄ

EI

Allekirjoituksellani vahvistan lukeneeni tietoon perustuvan suostumuksen ja ymmärtäväni sen sisällön. Olen voinut esittää suostumukseen liittyviä kysymyksiä ja saanut kysymyksiini vastaukset. Vaihtoehtoisesti terveydenhuollon ammattilainen vakuuttaa tutkittavan antaneen suostumuksensa suullisesti.

Potilaan nimi:	Henkilötunnus:
Allekirjoittajan nimi (jos eri kuin potilaan):	Suhde potilaaseen (vanhempi/hooltaja/terveydenhuollon ammattilainen):
Allekirjoitus:	Päiväys:

Tutkimuksen tilaava yksikkö vastaa tämän suostumuslomakkeen arkistoinnista potilasasiakirjoihin.