

# TIETOON PERUSTUVA SUOSTUMUS

## EKSOMISEKVENSOINTI POTILAS/PERHEENJÄSEN

Lisätietoja potilaiden ja perheenjäsenten perinnöllisyystutkimuksesta on osoitteessa <https://blueprintgenetics.com/resources/whole-exome-sequencing-guide-for-patients-and-families/>

**Vahvistan, että seuraavat testiä koskevat tiedot on selitetty minulle:**

1. Testin tulokset saattavat osoittaa, että minulla ja/tai perheenjäsenilläni on perinnöllinen sairaus tai kohonnut perinnöllisen sairauden riski. Ymmärrän, että testi saattaa havaita aiemmin tunnistamattomia biologisia suhteita, kuten todellisen biologisen isyyden.
2. Ymmärrän, että geneettinen tilani ei välttämättä selviä yksiselitteisesti testin tuloksista. Vaikka joidenkin geneettisten varianttien tiedetään aiheuttavan sairauksia ja toisten tiedetään olevan hyvänlaatuisia, tiettyjen löydettyjen geneettisten varianttien merkitystä ei tiedetä varmasti. Testin tulosten mukaan lääkäri saattaa suositella minulle ja/tai perheenjäsenilleni perinnöllisyysneuvontaa tai lisätestausta.
3. Ymmärrän, että anonymisoitua yhteenvetoa testin tuloksista saatetaan esitellä esimerkiksi kokouksissa, tieteellisissä julkaisuissa ja/tai DNA-varianttien tietokannoissa, jotta voidaan tuoda saataville lisätietoa vastaavista kliinisistä tiloista sekä parantaa niiden diagnostiikkaa ja hoitoa. Henkilötietoja ei koskaan esitellä julkisesti.
4. Jos olen valinnut laskutustavaksi suoralaskutuksen, valtuutan vakuutusyhtiöni suorittamaan maksun suorakorvauksena Blueprint Geneticsille. Valtuutan Blueprint Geneticsin luovuttamaan minulle tehtyjä testejä koskevat tiedot vakuutusyhtiölleni. Ymmärrän, että olen laillisesti vastuussa tämän perinnöllisyystutkimuksen suorittamista varten vakuutusyhtiöltäni mahdollisesti saamieni rahojen toimittamisesta Blueprint Geneticsille. Jos vakuutuseni ei kata näiden palvelujen kustannuksia tai kattaa vain osan kustannuksista, olen vastuussa jäljelle jäävistä testauskustannuksista.
5. Ymmärrän, että suostumukseni antamatta jättäminen mihin tahansa osioon ei vaikuta saamaani hoitoon millään tavalla. Jos jonkin osion valintaruutua ei ole valittu, oletetaan, ettei kyseistä suostumusta ole annettu.
6. **Erillinen suostumus näytteiden säilytykseen Blueprint Geneticsin tiloissa 3 vuoden ajan perheenjäsenten testausta varten.** Valitsemalla oheisen valintaruudun suostun siihen, että DNA-näytettä säilytetään 3 vuoden ajan Blueprint Geneticsin diagnostisessa laboratoriossa perheenjäsenten testausta varten. Jos suostumusta ei ole annettu, näytettä säilytetään noin 12 kuukauden ajan, jonka jälkeen näyte hävitetään, elleivät sovellettavat lait edellytä näytteen hävittämistä jo aiemmin.

Suostun siihen, että näytettä säilytetään 3 vuoden ajan perheenjäsenten testausta varten.

7. **Erillinen suostumus tutkimuskäyttöön ja pitkäkestoiseen säilytykseen.** Valitsemalla oheisen valintaruudun suostun siihen, että DNA-näytettä säilytetään pitkäkestoisesti Blueprint Geneticsin diagnostisessa laboratoriossa (ilman erillistä pitkäkestoisen säilytyksen suostumusta DNA-näytteitä säilytetään tavallisesti noin 12 kuukauden ajan). Säilytettyä DNA-näytettä käytetään perinnöllisten monogeenisten sairauksien tutkimukseen sekä kyseisten sairauksien diagnostiikan ja hoidon parantamiseen. Minua koskevia tutkimustietoja käsitellään luottamuksellisina tietoina, ja ne koodataan siten, ettei henkilöllisyyttäni voi selvittää ilman Blueprint Geneticsin tutkimuslääkäriin hallussa olevaa avainkoodia. Tarvittaessa tällaisia koodattuja tutkimustietoja voidaan käsitellä myös Euroopan unionin alueella tai sen ulkopuolella ja luovuttaa toisen tutkimukseen osallistuvan tutkimusryhmän tai yrityksen käyttöön. Annan täten suostumukseni edellä mainittujen tutkimustietojen käyttöön tässä suostumuslomakkeessa kuvattuihin tarkoituksiin. Tietoja säilytetään 50 vuoden ajan.

Ymmärrän, että diagnostiisiin tarkoituksiin otetun näytteen tutkimuskäyttöä varten antamani suostumus on vapaaehtoinen ja että voin perua suostumuksen ja vetäytyä tutkimuksesta milloin tahansa ennen tutkimuksen päättymistä. Ymmärrän, että ennen tutkimuksesta vetäytymistäni kerättyjä tietoja käytetään osana tutkimusmateriaalia.

Annan suostumukseni näytteen tutkimuskäyttöön ja pitkäkestoiseen säilytykseen edellä kohdassa 7 kuvatulla tavalla.

**8. Erillinen suostumus toissijaisten löydösten ilmoittamiseen.** Valitsemalla oheisen valintaruudun annan Blueprint Geneticsille suostumukseni ilmoittaa läheteeni tehneelle terveydenhuollon ammattilaiselle kaikista mahdollisista toissijaisista löydöksistä, jotka eivät liity suoraan syyhyn, jonka vuoksi olen saanut lähetteen testiin. Blueprint Genetics ilmoittaa toissijaisina löydöksinä tiettyjen erilaisiin perinnöllisiin sairauksiin liittyvien geenien patogeeniset ja todennäköisesti patogeeniset variantit. Valitut geenit, joiden toissijaiset löydökset ilmoitetaan, sisältyvät American College of Medical Genetics and Genomics -korkeakoulun julkaisuun "ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing".

Ymmärrän, että toissijaisilla löydöksillä on lääketieteellistä arvoa ja niillä saattaa olla vaikutusta terveyteeni ja perhesuunnitteluuni tulevaisuudessa. Ymmärrän, että tietyn geenin toissijaisten löydösten puuttuminen ei tarkoita, ettei kyseisessä geenissä ole patogeenisia variantteja.

Blueprint Geneticsin on saatava tämä suostumus, ennen kuin näyte analysoidaan mahdollisten toissijaisten löydösten ilmoittamista varten. Ymmärrän, että perheenjäseneni voivat päättää omista geneistään tehtyjen toissijaisten löydösten käsittelystä erillään minun päätöksestäni.

Annan suostumukseni toissijaisista löydöksistä ilmoittamiseen.

Lisätietoja henkilötietojen käsittelystä yrityksessämme: <https://blueprintgenetics.com/privacy/>

Annan Blueprint Geneticsille luvan ottaa minuun yhteyttä minua vastaisuudessa koskevasta täydentävästä perinnöllisyystutkimuksesta tai perinnöllisyyspalveluista. Voin perua suostumukseni yhteydenottoon milloin tahansa.

#### POTILAAN ALLEKIRJOITUS

Allekirjoittamalla tämän lomakkeen vahvistan, että olen lukenut eksomisekvensointia koskevan tietoon perustuvan suostumuksen ja ymmärrän sen sisällön. Minulla on ollut mahdollisuus kysyä kysymyksiä tästä lomakkeesta, ja kysymyksiini on vastattu.	
Nimi (painokirjaimin):	Syntymäaika (VVVV-KK-PP):
Allekirjoitus:	Päivämäärä (VVVV-KK-PP):
Alaikäisen potilaan laillisen edustajan nimi ja suhde potilaaseen (painokirjaimin):	Alaikäisen potilaan laillisen edustajan allekirjoitus: