

## TIETOON PERUSTUVA SUOSTUMUS EKSMOMISEKVENSOINTIIN (B -ExSeq-D, B -ExTri-D, Ts-ExSeq-D, Ts-ExTri-D, B -ExKon-D)

Eksomisekvensointitesti on hoitavan lääkärin arvion mukaan hyödyllinen sairauden syyn selvittämiseksi. Suostuminen HUSLAB:n diagnostiseen eksomisekvensointitestiin on vapaaehtoista ja suostumuksen voi perua milloin tahansa ennen testin valmistumista.

Allekirjoittamalla tämän lomakkeen annan suostumukseni laajaan sekvensointitestiin, hyväksyn tulosten raportoinnin ja tietojen säilytyksen HUSin hallinnoimissa tietojärjestelmissä. Olen saanut tietoa testistä (esim. tietolehtinen, suullinen informaatio) ja tilaisuuden keskustella testistä lääkärin kanssa.

- Tulos saattaa varmistaa perinnöllisen sairauden diagnoosin tai sairastumisalttiuden
- Tuloksella voi olla merkitystä myös muille perheenjäsenilleni
- Negatiivinen tulos ei poissulje perinnöllisen sairauden tai sairastumisalttiuden mahdollisuutta
- Tulos saattaa jäädä epäselväksi tai edellyttää jatkotutkimuksia
- Todettuja muutoksia tulkitaan saatujen esitietojen ja tämänhetkisen tiedon valossa ja on mahdollista, että tulkinta muuttuu tai täydentyy uuden tutkimustiedon myötä
- Lääkärin on uudella läheteellä mahdollista pyytää myöhemmin uutta arviota tuloksista
- Jos näytettä jää yli, sitä säilytetään HUSLAB Genetiikan laboratoriossa vähintään kahden vuoden ajan, jonka jälkeen näyte mahdollisesti hävitetään
- Näytettä voidaan käyttää positiivisena kontrollinäytteenä esim. sukulaisten geenitutkimuksissa, laboratorion sisäisessä laadunvarmistuksessa tai menetelmien kehitystyössä
- Testissä todetut yksittäiset perimän muutokset voidaan raportoida kansallisissa tai kansainvälisissä tietokannoissa ilman henkilöä yksilöiviä tietoja

### Potilaan tiedot

Tutkittava sairaus tai oire: \_\_\_\_\_

Tutkittavan nimi: \_\_\_\_\_ Henkilötunnus: \_\_\_\_\_

### Tutkimuksen tyyppi

- B -ExSeq-D tai Ts-ExSeq-D       B -ExTri-D      vanhempien tiedot ja suostumukset seuraavalla sivulla  
Ts-ExTri-D      (vanhempien tutkimukset tilataan B -ExKon-D-pyyynnöllä)

### Potilaan sivulöydösten raportointi

Sivulöydös on nk. ACMG SF v3.0 -listan jonkin 73 geenin (<https://www.nature.com/articles/s41436-021-01172-3>) geenivirhe, joka ei liity taudinkuvaan tai oireeseen, jonka vuoksi eksomitutkimus tehtiin. Näihin geeneihin liittyvät sairaudet tai sairastumisalttiudet ovat sellaisia, joissa seurannalla tai hoidolla saattaa olla merkitystä henkilön terveystilanteeseen.

- Annan suostumukseni sivulöydösten raportoimiseen       Kiellän sivulöydösten raportoinnin  
 Sivulöydösten merkitystä ei ole käyty läpi lääkärin kanssa / en ole tehnyt päätöstä sivulöydösten raportoinnista, eikä niitä näin ollen raportoida

Allekirjoitus: \_\_\_\_\_ Päivämäärä: \_\_\_\_\_

Allekirjoittajan nimi (sekä sukulaisuussuhde tutkittavaan, mikäli allekirjoittaja laillinen edustaja): \_\_\_\_\_

Hoitavan lääkärin allekirjoitus: \_\_\_\_\_

Hoitava lääkäri: \_\_\_\_\_

Allekirjoitettu lomake toimitetaan joko postilla tai faksaamalla HUSLAB Genetiikan laboratorioon

**B -/Ts-ExTri-D-asetelmassa muiden tutkittavien henkilöiden tiedot ja suostumukset**

Potilaan nimi: \_\_\_\_\_

Henkilötunnus: \_\_\_\_\_

Muut perheestä eksomitutkimukseen tulevat näytteet (tutkimukset tilataan B -ExKon-D-pyynnöllä)

**Henkilö 1:**

Nimi: \_\_\_\_\_

Henkilötunnus: \_\_\_\_\_

 Sukulaisuussuhde:  äiti  isä  sisarus

 muu \_\_\_\_\_

 Onko tutkittava terve index-potilaan oireiden suhteen:  kyllä

 ei (anna tarkemmat tiedot sähköisessä pyynnössä)

**Sivulöydösten raportointi**

Sivulöydös on nk. ACMG SF v3.0 –listan jonkin 73 geenin (<https://www.nature.com/articles/s41436-021-01172-3>) geenivirhe, joka ei liity taudinkuvaan tai oireeseen, jonka vuoksi eksomitutkimus tehtiin. Näihin geeneihin liittyvät sairaudet tai sairastumisalttiudet ovat sellaisia, joissa seurannalla tai hoidolla saattaa olla merkitystä henkilön terveys-tilanteeseen.

 Annan suostumukseni sivulöydösten raportoimiseen

 Kiellän sivulöydösten raportoinnin

 Sivulöydösten merkitystä ei ole käyty läpi lääkärin kanssa / en ole tehnyt päätöstä sivulöydösten raportoinnista, eikä niitä näin ollen raportoida

Allekirjoitus: \_\_\_\_\_

Päivämäärä: \_\_\_\_\_

**Henkilö 2:**

Nimi: \_\_\_\_\_

Henkilötunnus: \_\_\_\_\_

 Sukulaisuussuhde:  äiti  isä  sisarus

 muu \_\_\_\_\_

 Onko tutkittava terve index-potilaan oireiden suhteen:  kyllä

 ei (anna tarkemmat tiedot sähköisessä pyynnössä)

**Sivulöydösten raportointi**

Sivulöydös on nk. ACMG SF v3.0 –listan jonkin 73 geenin (<https://www.nature.com/articles/s41436-021-01172-3>) geenivirhe, joka ei liity taudinkuvaan tai oireeseen, jonka vuoksi eksomitutkimus tehtiin. Näihin geeneihin liittyvät sairaudet tai sairastumisalttiudet ovat sellaisia, joissa seurannalla tai hoidolla saattaa olla merkitystä henkilön terveys-tilanteeseen.

 Annan suostumukseni sivulöydösten raportoimiseen

 Kiellän sivulöydösten raportoinnin

 Sivulöydösten merkitystä ei ole käyty läpi lääkärin kanssa / en ole tehnyt päätöstä sivulöydösten raportoinnista, eikä niitä näin ollen raportoida

Allekirjoitus: \_\_\_\_\_

Päivämäärä: \_\_\_\_\_

Eksomitrio-tutkimuksessa vanhempien näytteitä käytetään apuna potilaan diagnoosin selvittelyssä ja potilaalla tunnistettujen perimän muutosten merkityksen arvioinnissa. Vanhemman näytettä ei analysoida kokonaisuudessaan. Suostumuksen mukaisesti vanhemmalle voidaan raportoida kliinisesti merkittävät sivulöydökset sellaisten 73 geenin suhteen, joissa seurannalla tai hoidolla saattaa olla merkitystä henkilön terveystilanteeseen. Kumpikin vanhemmista saa erillisen lausunnon, jossa kerrotaan vanhemman tulos lapsella raportoitavan löydöksen suhteen sekä sivulöydösten tilanne suostumuksen mukaisesti.

Allekirjoitettu lomake toimitetaan joko postilla tai faksaamalla HUSLAB Genetiikan laboratorioon