

TIEToon PERUSTUVA SUOSTUMUS EKSOmISEKVENSOINTIIN (B -ExSeq-D, B -ExTri-D, Ts-ExSeq-D, Ts-ExTri-D, B -ExKon-D, Ts-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 tai Ts-ExTri-D
 vanhempien tiedot ja suostumukset seuraavalla sivulla (vanhempien tutkimukset tilataan B -ExKon-D tai Ts-ExKon-pyyynnöllä)

Potilaan sivulöydösten raportointi

Sivulöydös on nk. ACMG SF v3.2 –listan jonkin 81 geenin (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360023008791?via%3Dihub>) 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 raportointiin
 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 tai Ts-ExKon-pyyntöillä)

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 v3.2 –listan jonkin 81 geenin (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360023008791?via%3Dihub>) 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: _____

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 v3.2 –listan jonkin 81 geenin (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360023008791?via%3Dihub>) 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: _____

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