

## INFORMERAT SAMTYCKE TILL EXOMSEKVENSERING (B-ExSeq-D, B-ExTri-D, Ts-ExSeq-D, Ts-ExTri-D, B -ExKon-D, Ts-ExKon-D)

Ett exomsekvenseringstest är enligt vårdande läkares bedömning meningsfullt för att utreda orsaken till sjukdomen. Samtycket till HUSLAB:s diagnostiska exomsekvenseringstest är frivilligt och kan när som helst återkallas innan testet är färdigt.

Genom att underteckna blanketten samtycker jag till ett omfattande sekvenseringstest, godkänner att resultaten rapporteras och att uppgifterna sparas i HUS datasystem. Jag har fått information om testet (t.ex. faktablad och muntlig information) och möjlighet att diskutera testet med en läkare.

- Resultatet kan fastställa diagnos för en ärftlig sjukdom eller sjukdomsbenägenhet.
- Resultatet kan ha betydelse även för mina familjemedlemmar.
- Negativt resultat utesluter inte en eventuell ärftlig sjukdom eller sjukdomsbenägenhet.
- Resultatet kan vara oklart eller kräva ytterligare undersökningar.
- Konstaterade förändringar tolkas i ljuset av anamnesen och nuvarande kunskaper och det är möjligt att tolkningen ändras eller kompletteras om nya forskningsrön framkommer.
- Läkaren kan senare be om en ny bedömning av resultaten med en ny remiss.
- Eventuellt överblivet provmaterial förvaras på HUSLAB Laboratoriet för genetik i minst två år, varefter provet eventuellt förstörs.
- Provet kan användas som ett positivt kontrollprov till exempel i samband med släktingars genanalyser, laboratoriets interna kvalitetssäkring eller i arbetet med att utveckla metoder.
- Enskilda förändringar i arvsmassan som konstaterats i testet kan rapporteras i nationella eller internationella databaser utan identifikationsuppgifter.

### Patientens uppgifter

Sjukdom eller symptom som undersöks:

Den undersökta namn: \_\_\_\_\_ Personbeteckning: \_\_\_\_\_

### Typ av analys

- B-ExSeq-D eller Ts-ExSeq-D       B-ExTri-D eller Ts-ExTri-D      föräldrarnas uppgifter och samtycken på nästa sida (föräldrarnas analyser beställs med B -ExKon-D eller Ts-ExKon-D-begäran)

### Rapportering av bifynd hos patienten

Ett bifynd är ett genfel i någon av de 81 generna på listan ACMG SF v3.2 (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360023008791?via%3Dihub>) och som inte anknyter till sjukdomsbilden eller symptomen som var orsaken till att exomanalysen genomfördes. Uppföljning eller behandling av sjukdomar eller sjukdomsbenägenhet som är relaterade till dessa gener kan ha betydelse för personens hälsotillstånd.

- Jag samtycker till rapportering av bifynd       Jag förbjuder rapportering av bifynd
- Jag har inte gått igenom betydelsen av bifynd med en läkare/jag har inte bestämt mig angående rapporteringen av bifynd och därför ska de inte rapporteras

Underskrift: \_\_\_\_\_ Datum: \_\_\_\_\_

Namnförtydligande (och släktskap till personen som undersöks om den undertecknade är laglig företrädare):

Den vårdande läkares underskrift: \_\_\_\_\_

Vårdande läkare: \_\_\_\_\_

Den undertecknade blanketten postas eller faxas till HUSLAB Laboratoriet för genetik

## Uppgifter och samtycken från övriga personer som undersöks vid B-/Ts-ExTri-D

Patientens namn: \_\_\_\_\_

Personbeteckning: \_\_\_\_\_

Familjens övriga prover till exomanalysen (analyserna begärs med koden B -ExKon-D eller Ts-ExKon-D)

**Person 1:**

Namn: \_\_\_\_\_ Personbeteckning: \_\_\_\_\_

Släktskap:  mor  far  syskon  annat \_\_\_\_\_Är patienten frisk i förhållande till indexpatientens symtom:  ja  nej (beskriv närmare i den elektroniska begäran)**Rapportering av bifynd**

Ett bifynd är ett genfel i någon av de 81 generna på listan ACMG SF v3.2 (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360023008791?via%3Dihub>) och som inte anknyter till sjukdomsbilden eller symtomen som var orsaken till att exomanalysen genomfördes. Uppföljning eller behandling av sjukdomar eller sjukdomsbenägenhet som är relaterade till dessa gener kan ha betydelse för personens hälsotillstånd.

 Jag samtycker till rapportering av bifynd  Jag förbjuder rapportering av bifynd Jag har inte gått igenom betydelsen av bifynd med en läkare/jag har inte bestämt mig angående rapporteringen av bifynd och därför ska de inte rapporteras

Underskrift: \_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_\_

**Person 2:**

Namn: \_\_\_\_\_ Personbeteckning: \_\_\_\_\_

Släktskap:  mor  far  syskon  annat \_\_\_\_\_Är patienten frisk i förhållande till indexpatientens symtom:  ja  nej (beskriv närmare i den elektroniska begäran)**Rapportering av bifynd**

Ett bifynd är ett genfel i någon av de 81 generna på listan ACMG SF v3.2 (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360023008791?via%3Dihub>) och som inte anknyter till sjukdomsbilden eller symtomen som var orsaken till att exomanalysen genomfördes. Uppföljning eller behandling av sjukdomar eller sjukdomsbenägenhet som är relaterade till dessa gener kan ha betydelse för personens hälsotillstånd.

 Jag samtycker till rapportering av bifynd  Jag förbjuder rapportering av bifynd Jag har inte gått igenom betydelsen av bifynd med en läkare/jag har inte bestämt mig angående rapporteringen av bifynd och därför ska de inte rapporteras

Underskrift: \_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_\_

Vid en exom-trioanalys tar man hjälp av föräldrarnas prover för att utreda patientens diagnos och för att bedöma betydelsen av förändringar i arvsmassan som identifierats hos patienten. Föräldrarnas prover analyseras inte i sin helhet. I enlighet med samtycket kan föräldrarna få rapporter om kliniskt betydelsefulla bifynd i de 73 gener vars uppföljning eller behandling kan ha betydelse för personens hälsotillstånd. Vardera föräldern får ett separat utlåtande om sitt resultat i förhållande till fyndet som rapporteras hos barnet och status för eventuella bifynd i enlighet med samtycket.

Den undertecknade blanketten postas eller faxas till HUSLAB Laboratoriet för genetik