

MEDVETET SAMTYCKE TILL EXOMUNDERSÖKNING

Patientens namn _____

Personbeteckning _____

Jag bekräftar att följande ärenden i anknytning till testet har förklarats och utretts för mig/min förmyndare:

1. Jag är medveten om att man med denna undersökning avser hitta en genetisk förändring som står i samband med en ärftlig sjukdom eller med en förhöjd risk för en ärftlig sjukdom. Jag förstår också att undersökningen kan påvisa också andra ärftliga omständigheter som omfattar bl.a. faderskapsfrågor och andra släktförhållanden.
2. Jag är medveten om att man med denna undersökning kan hitta en variant vars betydelse för sjukdomen som undersöks inte tillsvidare är väl känd. Av dessa varianter rapporteras de som laborarieteamet klassificerar som antingen sannolikt sjukdomsalstrande eller som en variants vars betydelse är oklar (VUS, variant of unknown significance). Klassifikationen bygger på rekommendationen som gjorts av organisationen American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Jag är medveten om att min läkare kan rekommendera ytterligare undersökningar eller ärftlighetsrådgivning för att kunna bättre tolka undersökningsresultaten.
3. Jag är medveten om att laboratoriet för medicinsk genetik vid Åucs tillverkar en gensekvens av mitt prov, analyserar och tolkar resultaten och ger ett utlåtande över undersökningsresultatet. Gensekvensen som tillverkas av provet kommer att modifieras för analys med programmet Sophia DDM och gensekvensen kommer att förvaras på analysservern som upprätthålls av Sophia Genetics i fem år. Uppgifter som kunde identifiera person skickas aldrig tillsammans med uppgifterna om proven. Proven identifieras endast genom en kod som används enbart av laboratoriet för medicinsk genetik.
4. Jag är medveten om att undersökningsresultat kan ingå anonymt i vetenskapliga publikationer eller presenteras anonymt på vetenskapliga kongresser. Uppgifter som skulle identifiera person publiceras aldrig.
5. Mitt DNA-prov förvaras i laboratoriet för eventuella senare testningar på mig. Om jag så vill, kan jag efter att undersökningen blivit slutförd be i skrift att mitt DNA-prov förstörs.
6. Beroende på arten av testningen är det möjligt att man finner en sådan variant i mitt prov som inte står i något samband med sjukdomen som undersöks (bifynd). ACMG (American College of Medical Genetics) har i sina internationella rekommendationer uppräknat vissa gener som är bifynd och som är sjukdomsalstrande eller sannolikt sjukdomsalstrande och som borde rapporteras då man konstaterar dem vid exomundersökningar. En aktuell förteckning över dessa gener finns att tillgå på laboratoriet som jag på begäran får läsa. Dessutom är det möjligt att undersökningen blottar också andra sjukdomsalstrande / sannolikt sjukdomsalstrande förändringar med direkt betydelse för patientens hälsotillstånd. Dessa kan också rapporteras i laboratoriesvaret efter kliniskt övervägande. Exempel på sådana förändringar kan vara genfel som kan utgöra en hög risk för cancer, och då patienten erbjudas fortsatta åtgärder.
7. Jag är medveten om att i trio-exomstudien granskas de journaluppgifter som finns i patientjournalssystemet för den undersökta föräldrar för remissen.

Med min namnteckning försäkrar jag att jag har läst och förstått detta medvetna samtycke. Jag har haft tillfälle att ställa frågor och mina frågor har besvarats till min belåtenhet.

- Jag vill få veta om eventuella bifynd
- Jag vill inte få veta om eventuella bifynd

Patientens namn:	Personbeteckning:
Undertecknarens namn (om annat än patientens):	Relation till patienten (förälder, försörjare, intressebevakare):
Namnteckning:	Datum:

- Jag vill få veta om eventuella bifynd
- Jag vill inte få veta om eventuella bifynd

Namn på den undersökta:	Personbeteckning:
Förhållande till patienten:	
Namnteckning:	Datum:

- Jag vill få veta om eventuella bifynd
- Jag vill inte få veta om eventuella bifynd

Namn på den undersökta:	Personbeteckning:
Förhållande till patienten:	
Namnteckning:	Datum: