

TIETOON PERUSTUVA SUOSTUMUS NGS-POHJASEEN EKSOMITUTKIMUKSEEN

Potilaan nimi

Henkilöturvatus

Vahvistan, että minulle/huoltajalleni on selitetty ja selvitetty seuraavat testaukseen liittyvät asiat:

1. Olen tietoinen, että tässä tutkimuksessa etsitään geneettistä muutosta, joka on yhteydessä perinnölliseen sairauteen tai kohonneeseen geneettisen sairauden riskiin. Ymmärrän myös, että tutkimuksessa saatetaan havaita muitakin perinnöllisyyteen liittyviä asioita, kuten isyys- ja muut sukulaisuussuhteet.
2. Olen tietoinen, että tutkimuksessa saatetaan selkeän tuloksen sijaan löytää variantti, jonka merkitystä tutkittavan sairauden suhteen ei vielä nykyään tunneta hyvin. Tällaisista varianteista raportoidaan ne, jotka laboratorion tiimi luokittelee merkitykseltään epäselviksi varianteiksi (VUS, Variant of Uncertain Significance). Luokitus perustuu American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) –järjestön suositukseen. Olen tietoinen, että tutkimustuloksen tarkempaa tulkintaa varten lääkärimini saattaa suositella lisätutkimuksia tai perinnöllisyysneuvontaa.
3. Olen tietoinen, että Tyksin Genomiikan laboratorio tuottaa näytteestäni geenisekvenssin, analysoi ja tulkitsee tulokset, ja antaa lausunnon tutkimuksen tuloksesta. Näytteestä tuotettu geenisekvenssi muokataan analysoitavaksi Sophia DDM – ohjelmistolla, ja geenisekvenssiä säilytetään Sophia Geneticsin analyysipalvelimilla viiden vuoden ajan. Näytteen tietojen mukana ei koskaan luovuteta henkilötunnistetietoja Genomiikan laboratorion ulkopuolelle.
4. Olen tietoinen, että tutkimuksen tuloksia saatetaan mahdollisesti esittää anonymisti tieteellisissä julkaisuissa ja/tai kongresseissa. Henkilötunnistetietoja ei koskaan julkaista.
5. Olen tietoinen, että DNA-näytettäni säilytetään laboratoriossa itselleni tehtäviä mahdollisia myöhempiä tutkimuksia varten. Halutessani voin kuitenkin tutkimuksen valmistumisen jälkeen pyytää kirjallisesti DNA-näytteeni tuhottavaksi.
6. Olen tietoinen, että näytteessäni voidaan todeta sellainen variantti sivulöydöksenä, joka ei ole yhteydessä tutkittavan sairauden. ACMG on kansainvälisissä suosituksissaan listannut geneejiä, joiden patogeenisten ja todennäköisesti patogeenisten sivulöydösten raportointia suositellaan eksomitutkimusten yhteydessä. Ajantasainen listaus näistä geneeistä on saatavilla laboratorion pyydettyäessä. Lisäksi tutkimuksen yhteydessä voidaan kliinisen harkinnan perusteella raportoida myös muita patogeenisiä/ todennäköisesti patogeenisiä muutoksia, joilla on suoraan merkitystä terveydentilan kannalta. Tällaisia voivat olla esimerkiksi korkean syöpäriskin aiheuttavat geenivirheet, joiden perusteella voidaan tarjota jatkotoimenpiteitä.
7. Olen tietoinen, että trio-eksomi-tutkimuksessa tarkistetaan tutkittavan vanhempien potilastietojärjestelmässä olevat sairauskertomustiedot lähetettä varten.

Allekirjoituksellani varmistan, että olen lukenut ja ymmärtänyt tietoon perustuvan suostumuksen. Minulla on ollut tilaisuus esittää suostumukseen liittyviä kysymyksiä ja kysymyksiini on vastattu.

- Haluan saada tietooni mahdolliset sivulöydökset
- En halua saada tietooni mahdollisia sivulöydöksiä

Potilaan nimi:	Henkilötunnus:
Allekirjoittajan nimi (jos eri kuin potilas):	Suhde potilaaseen (vanhempi, huoltaja, edunvalvoja):
Allekirjoitus:	Päiväys:

- Haluan saada tietooni mahdolliset sivulöydökset
- En halua saada tietooni mahdollisia sivulöydöksiä

Tutkittavan nimi:	Henkilötunnus:
Suhde potilaaseen:	
Allekirjoitus:	Päiväys:

- Haluan saada tietooni mahdolliset sivulöydökset
- En halua saada tietooni mahdollisia sivulöydöksiä

Tutkittavan nimi:	Henkilötunnus:
Suhde potilaaseen:	
Allekirjoitus:	Päiväys: