

TIETOON PERUSTUVA SUOSTUMUS NGS-TUTKIMUKSEEN

Potilaan nimi _____

Henkilöturvatus _____

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

1. Tiedostan, että tässä tutkimuksessa minulta 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 löytää variantti, jonka merkitystä tutkittavan sairauden suhteen ei vielä nykyään tunneta hyvin. Tällaisista varianteista raportoidaan ne, jotka laboratorion tiimi luokittelee joko todennäköisesti patogeeniseksi tai merkitykseltään epäselväksi variantiksi (VUS, variant of unknown significance). Luokitus perustuu American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) –järjestön suositukseen. Olen tietoinen, että tutkimustuloksen tarkempaa tulkintaa varten lääkäri saattaa suositella lisätutkimuksia tai perinnöllisyysneuvontaa.
3. Olen tietoinen, että Tyksin Lääketieteellisen genetiikan 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 lähetetä henkilötunnistetietoja, vaan näytetunnisteena käytetään ainoastaan Lääketieteellisen genetiikan laboratorion käytössä olevaa koodia.
4. Olen tietoinen, että tutkimuksen tuloksia saatetaan mahdollisesti esittää anonymisti tieteellisissä julkaisuissa ja/tai kongresseissa. Henkilötunnistetietoja ei koskaan julkaista.
5. DNA-näytettäni säilytetään laboratoriossa itselleni tehtäviä mahdollisia myöhempiä tutkimuksia varten. Halutessani voin kuitenkin tutkimuksen valmistumisen jälkeen pyytää kirjallisesti DNA-näytteeni tuhottavaksi.

6. Tutkimuksen laadusta riippuen on mahdollista, että näytteessäni todetaan sellainen variantti, joka ei ole yhteydessä tutkittavaan sairauteen (sivulöydökset). ACMG (American College of Medical Genetics) on kansainvälisissä suosituksissaan listannut geenejä joiden patogeenisten ja todennäköisesti patogeenisten sivulöydösten raportointia suositellaan eksomitutkimusten yhteydessä. Ajantasainen listaus näistä geeneistä on saatavilla laboratoriosta pyydettäessä. Lisäksi tutkimuksen yhteydessä voidaan kliinisen harkinnan perusteella raportoida myös muita patogeenisiä/todennäköisesti patogeenisiä muutoksia joilla on suoraan merkitystä potilaan terveydentilan kannalta. Tällaisia voivat olla esimerkiksi korkean syöpäriskin aiheuttavat geenivirheet, joiden perusteella potilaalle voidaan tarjota jatkotoimenpiteitä.

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

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

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

**Tämä sivu täytetään, mikäli potilaan näytteen lisäksi tutkitaan muiden perheenjäsenten näytteitä.
Täytetään jokaisesta henkilöstä, josta tulee näyte laboratorioon.**

Tutkimuksen laadusta riippuen on mahdollista, että näytteessäni todetaan sellainen variantti, joka ei ole yhteydessä tutkittavaan sairauteen (sivulöydökset). ACMG (American College of Medical Genetics) on kansainvälisissä suosituksissaan listannut geenejä joiden patogeenisten ja todennäköisesti patogeenisten sivulöydösten raportointia suositellaan eksomitutkimusten yhteydessä. Ajantasainen listaus näistä geeneistä on saatavilla laboratoriosta pyydettäessä. Lisäksi tutkimuksen yhteydessä voidaan kliinisen harkinnan perusteella raportoida myös muita patogeenisiä/todennäköisesti patogeenisiä muutoksia joilla on suoraan merkitystä potilaan terveydentilan kannalta. Tällaisia voivat olla esimerkiksi korkean syöpäriskin aiheuttavat geenivirheet, joiden perusteella potilaalle voidaan tarjota jatkotoimenpiteitä.

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

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

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