

ΕΝΤΥΠΟ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗΣ - ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΜΟΡΙΑΚΟ/ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ

ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗ ΟΛΩΝ ΤΩΝ ΕΞΟΝΙΚΩΝ ΠΕΡΙΟΧΩΝ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ (WES)

ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ ΕΝΟΣ ή ΟΜΑΔΑΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ (Targeted NGS sequencing)

ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗ ΚΑΤΑ SANGER

Υπεύθυνος επεξεργασίας / Στοιχεία επικοινωνίας

Όνομα Παραπέμποντος Ιατρού: _____

Διεύθυνση: _____

Τηλ.: _____

Email: _____

Ο/Η κάτωθι υπογεγραμμένος/η _____ συγκατατίθεται στη διενέργεια της γενετικής εξέτασης _____

για τους παρακάτω σκοπούς: διερεύνηση _____ για εμένα ή το τέκνο μου _____ και δηλώνω ενυπόγραφα ότι:

1. Έχω ενημερωθεί επαρκώς για ό,τι αφορά στην εξέταση (τις δυνατότητες, τους περιορισμούς, τον χρόνο διεκπεραίωσης και το κόστος της).

2. Έχω ενημερωθεί και κατανοώ ότι :

A. Το δείγμα που θα ληφθεί πρόκειται να σταλεί σε **κωδικοποιημένη μορφή, που δε γίνεται να οδηγήσει στην ταυτοποίηση του προσώπου στο οποίο ανήκει το δείγμα**, στη Μονάδα Διαγνωστικής Γενετικής και Ιατρικής Ακρίβειας «ΔΙΓΕΝΙΑ» του Ινστιτούτου Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας του Ιδρύματος Τεχνολογίας και Έρευνας και να αποθηκευτεί με ασφάλεια στις εγκαταστάσεις του. Ενδέχεται ωστόσο, και εφόσον κριθεί απαραίτητο για την περαιτέρω ανάλυση του δείγματος, να γίνει διαβίβαση του δείγματός σε άλλους φορείς εντός της Ευρωπαϊκής Ένωσης ή και σε τρίτες χώρες, ακολουθώντας πάντοτε όσα η νομοθεσία ορίζει¹.

B. Η έκθεση αποτελέσματος που θα μου δοθεί αφορά στη μελέτη τμήματος ενός ή ομάδας γονιδίων που σχετίζονται με την αιτία παραπομπής.

Γ. Ο συγκεκριμένος έλεγχος αφορά παραλλαγές που βρίσκονται εντός κωδικών περιοχών των γονιδίων και ότι το ποσοστό κάλυψης των εξωνικών περιοχών των γονιδίων διαφέρει ανά γονίδιο και δεν φτάνει στο 100% σε κάποιες περιπτώσεις.

Δ. Από τον συγκεκριμένο έλεγχο είναι πιθανό να προκύψουν **τυχαία ευρήματα** (incidental ή secondary findings) που σχετίζονται με παθολογικές καταστάσεις αλλά δεν αφορούν την αιτία παραπομπής (δεν ισχύει για την περίπτωση *Αλληλούχιση κατά Sanger*). Η πιθανή αναφορά τέτοιων ευρημάτων βασίζεται:

α) στη σαφή κατηγοριοποίησή τους ως παθογόνων ή πιθανώς παθογόνων σύμφωνα με τα σημερινά επιστημονικά και βιβλιογραφικά δεδομένα, **β)** στην τυχαία εύρεσή τους κατά τη διαδικασία διερεύνησης της αιτίας παραπομπής, **γ)** στη δυνατότητα περαιτέρω μελέτης και κλινικής αξιοποίησής τους από το κλινικό γιατρό ή/και εξειδικευμένους φορείς. Η μη αναφορά τέτοιων ευρημάτων δεν αποκλείει την ύπαρξή τους και δεν εξασφαλίζει τον ενδελεχή, πλήρη και συστηματικό έλεγχο για αυτά. **Η Μονάδα ΔΙΓΕΝΙΑ αναλαμβάνει την υποχρέωση επεξεργασίας και αναφοράς των ευρημάτων αυτών μόνο εάν υπάρχει ιδιαίτερη συγκατάθεση από τον εξεταζόμενο ή τους γονείς/κηδεμόνες του** (βλέπε παρακάτω).

Ε. Από το βιολογικό υλικού που θα σταλθεί στη μονάδα ΔΙΓΕΝΙΑ και το οποίο συνοδεύεται απαραίτητως από το πλήρως και επαρκώς συμπληρωμένο από τον ιατρό παραπεμπτικό έντυπο, θα απομονωθεί γενετικό υλικό στο οποίο θα πραγματοποιηθεί η ανάλυση. Το έντυπο θα παρέχει πληροφορίες για το ατομικό και οικογενειακό ιατρικό ιστορικό ώστε να κατευθύνει την αξιολόγηση των αποτελεσμάτων της ανάλυσης.

¹ Κεφάλαιο V του ΓΚΠΔ

ΣΤ. Ο συγκεκριμένος γενετικός έλεγχος αφορά σε συγκεκριμένο τύπο μοριακών βλαβών στο DNA (όπως σημειακές παραλλαγές ενός ή μερικών νουκλεοτιδίων και μικρές ελλείψεις ή ενθέσεις). Άλλοι τύποι παραλλαγών, οι οποίες δεν συμπεριλαμβάνονται στη συγκεκριμένη ανάλυση και για τις οποίες απαιτείται διαφορετικού τύπου εργαστηριακή προσέγγιση, δεν μπορούν να αποκλεισθούν, καθώς επίσης και οι περιπτώσεις μωσαϊκισμού και παραλλαγών σε άλλα γονίδια που δε συμπεριλαμβάνονται στη συγκεκριμένη ομάδα γονιδίων.

Ζ. Σύμφωνα με τη διεθνή βιβλιογραφία υπάρχει η πιθανότητα μη ανίχνευσης αιτιοπαθογόνων παραλλαγών σε ποσοστό που διαφοροποιείται κατά περίπτωση. Απουσία ευρημάτων διαγνωστικής αξίας στον συγκεκριμένο έλεγχο, δεν συνεπάγεται ότι ο εξεταζόμενος δεν έχει ή δεν κινδυνεύει να αναπτύξει κάποιο γενετικό νόσημα.

Η. Στην απάντηση που θα λάβω υπάρχει πιθανότητα να αναφέρονται παραλλαγές στο DNA αβέβαιης κλινικής σημασίας (Variants of Uncertain Significance, VUS). Οι πληροφορίες που περιέχονται στις βάσεις δεδομένων γενετικής επικαιροποιούνται ανά διαστήματα. Η Μονάδα ΔΙΓΕΝΙΑ παρέχει τη δυνατότητα μελλοντικής επαναξιολόγησης των αποτελεσμάτων επιτρέποντας την επανεκτίμηση ενός ευρήματος που είχε θεωρηθεί μη παθολογικό ή VUS ή αντίθετα για πιθανώς παθολογικά ευρήματα, σε δεύτερο χρόνο μετά από σχετική έγγραφη συνεννόηση με τη Μονάδα ΔΙΓΕΝΙΑ.

Θ. Τα αποτελέσματα των γενετικών αναλύσεων πάντα αξιολογούνται από το θεράποντα ιατρό σε συνάρτηση με την κλινική εικόνα και άλλα εργαστηριακά ευρήματα του εξεταζόμενου και δεν είναι βέβαιο ότι θα οδηγήσουν στην αποκάλυψη θεραπείας ή πρόγνωσης της πάθησης.

Ι. Οι γενετικές εξετάσεις είναι πολύπλοκες και ευαίσθητες και έχουν πιθανότητα σφάλματος ή μη διαγνωστικής απάντησης λόγω διάφορων αιτιών (ποιότητα και ταυτότητα δείγματος, ύπαρξη πολυμορφισμών, ή άλλων τεχνικών ζητημάτων).

Κ. Τα δεδομένα προσωπικού χαρακτήρα διατηρούνται για όσο χρονικό διάστημα κρίνεται απαραίτητο για την εκπλήρωση των ως άνω σκοπών για τους οποίους τυγχάνουν επεξεργασία, πάντοτε και λαμβάνοντας υπόψη την ισχύουσα νομοθεσία και το ισχύον κανονιστικό πλαίσιο καθώς επίσης και του προβλεπόμενου κατά περίπτωση χρόνου παραγραφής. Ωστόσο, δεν αποκλείεται και η περαιτέρω διατήρησή τους για λόγους ιατρικής έρευνας πάντοτε τηρώντας την ισχύουσα νομοθεσία².

3. Κατανοώ και αποδέχομαι ότι:

α. Πληροφορίες περί των ευρημάτων/αποτελεσμάτων (παθολογικών ή φυσιολογικών) παρέχονται μόνο εγγράφως και υποχρεούμαι να παραλάβω την έκθεση αποτελεσμάτων άμεσα (και το συντομότερο δυνατό) μετά από ενημέρωση για την ολοκλήρωση της εξέτασης.

β. Η έκθεση αποτελέσματος διατίθεται μόνο γραπτώς και θα δίνεται στον παραπέμποντα ιατρό ο οποίος και θα μου τη μεταβιβάσει.

4. Έχω το δικαίωμα πρόσβασης στα δεδομένα που με αφορούν και έχουν συλλεγεί στο πλαίσιο και για τους σκοπούς της παρούσας διαδικασίας. Έχω το δικαίωμα της ενημέρωσης, της πρόσβασης, της διόρθωσης, της διαγραφής («δικαίωμα στη λήθη»), δικαίωμα περιορισμού της επεξεργασίας, δικαίωμα στη φορητότητα των δεδομένων, δικαίωμα εναντίωσης και δικαίωμα υποβολής καταγγελίας στην εποπτική αρχή (Αρχή Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα στο email: complaints@dpa.gr). Επίσης, έχω το δικαίωμα ανάκλησης της εν λόγω συναίνεσης οποτεδήποτε, ενημερώνοντας εγγράφως τον Υπεύθυνο Ιατρό μου.

5. Έχω ενημερωθεί ότι για την άσκηση των ως άνω δικαιωμάτων μου μπορώ να επικοινωνήσω με τον Υπεύθυνο Ιατρό στα στοιχεία που αναγράφονται στην αρχή του παρόντος.

6. Οι κλινικές πληροφορίες, το οικογενειακό ιατρικό ιστορικό, καθώς και οποιαδήποτε άλλη πληροφορία παρείχα στο πλαίσιο του παρόντος ή/ και πέραν αυτού είναι αληθή και ακριβή.

7. Σε περίπτωση ανήλικου προσώπου, είτε έχω κατ' αποκλειστικότητα τη γονική μέριμνα αυτού είτε έχω εξουσιοδοτηθεί από το πρόσωπο που έχει τη γονική μέριμνα αυτού μαζί με εμένα, για να υπογράψω το παρόν και για λογαριασμό του.

² Άρθρο 5 παρ. 1 περ. ε' του ΓΚΠΔ.

8. Κατανοώ ότι όλα τα αποτελέσματα καλύπτονται από το ιατρικό απόρρητο και είναι εμπιστευτικά.
9. Η Υπεύθυνος Ιατρός δεν φέρει καμία ευθύνη για οποιοδήποτε λόγο, αιτία ή και άλλο μη ιατρικό ζήτημα προκύψει κατόπιν γνωστοποίησης των αποτελεσμάτων στην οικογένεια.

Ημερομηνία _____ Υπογραφή _____

Επιστημονική αξιοποίηση δεδομένων:

Επιθυμώ ☐ Δεν επιθυμώ ☐

να παραχωρήσω στον Υπεύθυνο Ιατρό μου το δικαίωμα περαιτέρω επεξεργασίας τυχόν υπολειπόμενου βιολογικού/γενετικού υλικού και των ευρημάτων για επιστημονική αξιοποίηση, υπό την προϋπόθεση ότι πληρούνται οι εκάστοτε νομοθετικές διατάξεις περί ανωνυμίας και προστασίας των προσωπικών δεδομένων. Διατηρώ όμως, το δικαίωμα έγγραφης άρσης της παρούσας συγκατάθεσης ανά πάσα στιγμή. Δηλώνω ότι ενημερώθηκα και κατανοώ ότι η ανωτέρω απόφασή μου είναι σε εθελοντική βάση και χωρίς κανένα οικονομικό αντάλλαγμα, η τυχόν δε μη συναίνεσή μου δε θα έχει καμία επίπτωση σε μένα στο πλαίσιο του παρόντος εγγράφου.

Ημερομηνία _____ Υπογραφή _____

Δευτερεύοντα - τυχαία ευρήματα:

Επιθυμώ ☐ Δεν επιθυμώ ☐

να ενημερωθώ για πιθανά τυχαία γενετικά ευρήματα, τα οποία δύναται να μη σχετίζονται με την αιτία παραπομπής, αλλά είναι κλινικά σημαντικά σύμφωνα με τα σημερινά επιστημονικά δεδομένα για την υγεία μου ή του τέκνου μου (στην περίπτωση ανήλικου προσώπου).

Ημερομηνία _____ Υπογραφή _____

Το παρόν συμπληρώνεται από τον παραπέμποντα ιατρό:

Έχω δώσει και εξηγήσει στον ενδιαφερόμενο πληροφορίες για τη φύση του συγκεκριμένου γενετικού ελέγχου (συμπεριλαμβανομένων των εργαστηριακών δυνατοτήτων, των περιορισμών της μεθόδου και άλλων εναλλακτικών επιλογών) και έχω απαντήσει στα ερωτήματα του.

Ονοματεπώνυμο Ιατρού _____

Υπογραφή _____

Μπορείτε να ανακαλέσετε τη συγκατάθεσή σας οποτεδήποτε, με γραπτή δήλωση στον Υπεύθυνο Ιατρό σας, κ. _____ Βλ. στοιχεία επικοινωνίας στην αρχή του παρόντος.