

TÁJÉKOZTATÓ GENETIKAI VIZSGÁLATRÓL

A testünket felépítő sejtek sejtmagjában levő örökítő anyag (DNS) kromoszómákon található gének sokaságából áll. Összességük alkotja a genomot. Egyes emberek genomját összehasonlítva 99,9% egyezés és 0,1% eltérés található. A sejtek működését, növekedését, osztódását és elhalását a gének irányítják. Ha a sejtben az örökítő anyag szerkezete megváltozik, hiányzik vagy több van belőle, a sejt nem minden esetben tudja ellátni a feladatát. Amikor az összes testi- és ivarsejt is tartalmazza a genetikai eltérést, örökletes betegség alakulhat ki. Az életkor előre haladásával egyes testi sejtekben kialakuló genetikai eltérések az adott szerv/szövet daganatos megbetegedéséhez vezethetnek, amelyek nem örökletesek. Genetikai vizsgálatok során a gének és a kromoszómák betegséget okozó eltérései mutathatók ki örökletes és daganatos betegségekben egyaránt.

Miért van szükség a genetikai vizsgálatra, milyen előnyei lehetnek a vizsgálat elvégzésének?

Örökletes betegségek esetén felderíti az okot, amely felelős a betegség kialakulásáért. Igazolja (családtagok esetén is) a betegség jelenlétét akár a tünetek megjelenése előtt is, így lehetővé teheti a tünetek kialakulásának a megelőzését vagy a betegség időben történő kezelését. Információt adhat jövőbeli tervezett és folyamatban levő terhességek esetén.

Daganatos betegségek esetén segít a diagnózis pontos megállapításában és a kezelés sikerességének a megbecsülésében. A daganatra jellemző genetikai eltérés mennyiségi jelenlétének a követésével megítélhető a kezelés hatékonysága, előre jelezhető a betegség visszatérése még a tünetek előtt. Kiválasztható a megfelelő célzott kezelés.

Hematopoiitikus őssejt transzplantáció (csontvelő-átültetés) után a recipiens és a donor genom mintázatának összehasonlításával a transzplantáció eredményessége monitorozható.

Milyen korlátai és kockázatai lehetnek a genetikai vizsgálatnak?

Előfordulhat, hogy nem áll rendelkezésre megelőzési vagy kezelési lehetőség az azonosított betegségre. Nem minden esetben igazolható a betegség genetikai eredete (nem ismert a betegség genetikai háttere vagy nem elérhető a genetikai teszt.) A genetikai eltérés jelenlétében sem lehet előre megbecsülni az adott betegség súlyosságát. Örökletes betegség esetén rokonaira vonatkozó információk is kiderülhetnek. (Felfedhet családi titkokat, mint apaság vagy örökbefogadás.)

Hogyan tárolják az Ön genetikai mintáját és az abból származó genetikai adatokat?

Diagnosztikai vizsgálat esetén az Ön vér- illetve szövetmintájából izolált DNS-t archivált gyűjteményben kódolt formában tárolják. (Szám kód helyettesíti a személyes adatokat.) Az archivált minta-gyűjteményből szükség esetén **további diagnosztikus vizsgálatok végezhetőek**. Kutatási céllal elvégzett genetikai vizsgálat esetén a mintákat biobankban anonim módon tárolják, ahol az eredmények nem köthetőek a személyes adatokhoz. Az Ön személyes adatait és genetikai mintáját az 1997. évi XLVII. (az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről), ill. a 2008. évi XXI. (a humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól) törvények szerint kezelik. Kutatási célú felhasználás esetén Ön jogosult a kutatásaitikai bizottság által jóváhagyott kutatásaitikai engedély alapján külön tájékoztatásra a kutatásról, és a külön bejegyző nyilatkozat is tehet.

BELEEGYZŐ NYILATKOZAT

GENETIKAI VIZSGÁLATHOZ és GENETIKAI MINTA TÁROLÁSHOZ

Az érintett neve: Anyja neve:

Születési hely, idő: TAJ szám:.....

Lakcím:

Korlátozottan cselekvőképes, ill. cselekvőképtelen érintett esetén törvényes képviselő:

.....

Kijelentem, hogy a mintavétel előtt tájékoztatást kaptam a mintavétel céljáról, a vizsgálat elvégzésének és elmaradásának előnyeiről és kockázatairól, a lehetséges eredmény engem / közeli hozzátartozóimat érintő esetleges következményeiről, a genetikai minta és adat tárolásának módjairól, azonosítási lehetőségeiről. A tájékoztatás során kérdéseket tehettem fel, erre a felvilágosítást adó személy számomra kielégítő válaszokat adott. A tájékoztatást megértettem.

(kérjük specifikálni a betegséget)

(A megfelelő aláhúzendő):

Hozzájárulok / nem járulok hozzá a mintavételhez genetikai vizsgálat céljából, amely segítségével a betegséget okozó genetikai eltérések, betegsége hajlamosító rizikó tényezők, a kezelések (beleértve a hematopoietikus őssejt transzplantációt) kimenetelét befolyásoló genetikai eltérések mutathatóak ki. A genetikai vizsgálat diagnosztikus, metodika fejlesztési, minőségfejlesztési célokra történő felhasználásába beleegyezem.

Hozzájárulok / nem járulok hozzá a genetikai mintám és adataim tudományos céllal történő feldolgozásához. Hozzájárulásommal tudomásul veszem, hogy a kutatási eredményekből személy szerinti haszna nem származik. Abban az esetben, ha egészségi állapotom/jövőbeli betegségeim vonatkozásában a kutatások releváns információkat eredményeznek, annak közlését **kérem/nem kérem**.

Hozzájárulok / nem járulok hozzá az általam szolgáltatott genetikai minta, illetve abból származó adat archivált gyűjteményben/biobankban való tárolásához kódolt/anonim formában.

Hozzájárulok / nem járulok hozzá, hogy hatóságilag szabályozott ellenőrzés mellett genetikai mintám, illetve adataim más hazai vagy Európai Unió belüli, ill. Európai Unió kívüli laboratóriumba továbbíthatók klinikai genetikai vizsgálat céljára vagy kutatási célra.

Tudomásul veszem, hogy a vizsgálat eredményét-rajtam és a vizsgálatot kezdeményező kezelő orvoson kívül-csak az általam megnevezett személy jogosult megismerni. Örökletes betegség esetén a genetikai törvény előírásainak megfelelően az eredményt genetikai tanácsadás keretében jogosult vagyok megismerni. Beleegyezésemet jogomban áll bármikor írásban visszavonni további indoklás, illetve bármiféle, a jövőbeni orvosi ellátásomat érintő hátrányos következmény nélkül. Tájékoztatást kaptam arról is, hogy genetikai adataim megismeréséről lemondhatok. A lemondó nyilatkozatom bármikor visszavonható. Amennyiben a fenti választási lehetőségekről nem nyilatkozom, tudomásul veszem, hogy genetikai mintáimmal és adataimmal a DPC Molekuláris Genetikai Laboratórium belső utasítási rendje szerint járnak el.

A jelen nyilatkozatban foglaltakat megértettem, tudomásul vettem és aláírással hitelesítem.

Dátum.....érintett / szülő / törvényes képviselő

Dátum:.....felvilágosítást végző orvos (név, beosztás)

VISSZAVONÓ ill. TILTÓ NYILATKOZAT

Alulírott érintett (korlátozottan cselekvőképes, ill. cselekvőképtelen érintett esetén szülő/törvényes képviselő) a csatolt tájékoztatót elolvastam, megértettem, szakrendelés keretében kérdéseket tehettem fel, ezekre a felvilágosítást adó személy számomra kielégítő válaszokat adott.

Az érintett neve:Anyja neve:

Születési hely, idő:TAJ szám:

Lakcím:

Korlátozottan cselekvőképes, ill. cselekvőképtelen érintett esetén törvényes képviselő:

GENETIKAI VIZSGÁLAT ELVÉGZÉSÉRE VONATKOZÓ TILTÓ NYILATKOZAT

Az orvosaim által felajánlott diagnosztikus célú genetikai vizsgálat elvégzéséhez nem járulok hozzá. A vizsgálat elmaradásának kockázatairól, az ebből adódóan engem és közeli hozzátartozóimat, és transzplantáció esetén a beteget érintő hátrányokról tájékoztatást kaptam, s azt megértettem.

Dátum.....

érintett

szülő / törvényes képviselő

A felvilágosítást végző orvos (név, beosztás):

Dátum:.....

orvos pecsétje, aláírása

GENETIKAI MINTA TÁROLÁSÁRA VONATKOZÓ VISSZAVONÓ NYILATKOZAT

(A kívánt nyilatkozatot kérjük, jelölje x-szel!) Mintavétel napja:.....

- A diagnosztikai célú genetikai vizsgálat elvégzését követően a genetikai mintám archivált gyűjteményben való további tárolásához nem járulok hozzá. Kérem a genetikai mintám megsemmisítését. Tudomásul vettem, hogy a megsemmisítésre kerülő mintából a későbbiekben további diagnosztikai vizsgálatok elvégzésére nem lesz lehetőség.
- A genetikai mintám biobankban való további tárolásához kódolt formában nem járulok hozzá. Kérem a genetikai mintám anonim formában történő további tárolását.
- A genetikai mintám biobankban való további tárolásához anonim formában nem járulok hozzá. Kérem a genetikai mintám megsemmisítését.

Dátum.....

érintett

szülő / törvényes képviselő

Dátum.....

1. tanú

Dátum.....

2. tanú