

## Prohlášení podle německého zákona o genové diagnostice (GenDG) (k ponechání pro pacienta)

Vážená pacientko, vážený paciente, vážení rodiče a zákonní zástupci,

u vás, resp. u vašeho dítěte bylo doporučeno provedení genetické analýzy k objasnění následující diagnózy/otázky:

.....  
**Provedení genetických vyšetření vyžaduje podle německého zákona o genové diagnostice (GenDG) vyžaduje podrobné vysvětlení a písemný informovaný souhlas. Před prediktivními (předpovídajícími) a předporodními analýzami se navíc vyžaduje poradenství v oblasti humánní genetiky. Pečlivě si prostudujte tyto informace pro pacienty k vysvětlení genetických analýz, a pokud máte otázky, obraťte se na nás.**

V tomto informačním listu vám chceme vysvětlit, co je cílem analýz, co se při genetických analýzách děje a jaký význam mohou mít výsledky pro vás a pro vaše rodinné příslušníky.

**Cílem genetické analýzy** je zkoumat chromozomy jako nositele vlastního dědičného základu (DNA) nebo produktů genetického základu (analýza genových produktů) specifickým postupem se zaměřením na genetické vlastnosti, které by mohly být příčinou Vaší domnělé diagnózy nebo domnělé diagnózy vašich rodinných příslušníků.

**Jako zkoumaný materiál** slouží ve většině případů vzorek krve (5 ml, u dětí často méně). Někdy je však také potřebný odběr kostní dřeně nebo jiné tkáně (např. kůže, ústní sliznice, kořínků vlasů).

**Při genetické analýze** se buď cíleně zkoumají jednotlivé genetické vlastnosti (např. při konkrétním podezření) nebo se zkoumá mnoho genetických vlastností současně jako přehledná metoda (např. celogenomové sekvenování). Použitá metoda závisí na otázce, která má být zodpovězena.

### Význam výsledků

Pokud je prokázána změna způsobující chorobu (např. Mutace), existuje u takového nálezu zpravidla vysoká jistota. Pokud není nalezena žádná změna způsobující chorobu, mohou přesto existovat změny způsobující danou chorobu v tomto genu či v jiných genech. Genetickou chorobu tak nelze s úplnou jistotou vyloučit. Někdy jsou prokázány i genové varianty, jejichž význam je nejasný. Váš lékař/vaše lékařka s vámi výsledky vyšetření probere. Vyčerpávající vysvětlení všech myslitelných geneticky (spolu)podmíněných příčin choroby není možné. Také není možné u vás a vašich rodinných příslušníků (zejména u vašich dětí) genetickou analýzou vyloučit veškeré riziko onemocnění.

Pokud je vyšetřováno více rodinných příslušníků, správná interpretace nálezu závisí na tom, zda souhlasí uvedené příbuzenské poměry. Pokud by nález z genetické analýzy vedl k pochybnostem o uvedených příbuzenských poměrech, sdělíme vám to pouze tehdy, pokud je to pro naplnění našeho zadání vyšetření nevyhnutelné.

V rámci genetických vyšetření (zejména při použití přehledných metod) mohou být získány výsledky, které nemají přímou souvislost s položenou otázkou, ale přesto mohou být pro vás nebo vaše rodinné příslušníky z medicínského hlediska významné (tzv. **náhodné nálezy**). O takových případech budete informováni, pokud z nich budou plynout bezprostřední medicínské důsledky. V následujícím informovaném souhlasu se můžete rozhodnout, zda si přejete být informováni o všech náhodných nálezech.

Sdělování výsledků vyšetření dalším subjektům se děje pouze s vaším souhlasem a to osobám, které určíte.

### Vaše právo na odstoupení

Svůj souhlas s analýzou můžete kdykoli zcela nebo částečně odvolat bez uvedení důvodů. Máte právo se výsledky vyšetření nedozvědět (právo nevědět) zahájený postup vyšetření až do sdělení výsledků kdykoli zastavit a požadovat zničení všech vyšetřovaných materiálů i všech doposud dosažených výsledků.



UNIVERSITÄTS  
KLINIKUM FREIBURG

ZKJ ZENTRUM FÜR KINDER-  
UND JUGENDMEDIZIN

## Informovaný souhlas podle německého zákona o genové diagnostice (GenDG)

Název a adresa zařízení / razítko
-----------------------------------

Údaje o pacientovi:	
Příjmení	Jméno
Datum narození	
Ulice, č.	
PSC	Bydliště

**V rámci diagnostiky jsou potřebná genetická vyšetření, která podle německého zákona o genové diagnostice (GenDG) vyžadují podrobné vysvětlení a písemný informovaný souhlas a před předporodními a prediktivními (předpovídajícími) analýzami navíc genetické poradenství. Informovaný souhlas si pečlivě prostudujte a hodící se odpovědi označte křížkem:**

Obdržel/a jsem písemné vysvětlení ke genetickým analýzám podle GenDG, četl/a jsem je, pochopil/a jsem je a tímto prohlašuji, že souhlasím s provedením vyšetření krve a/nebo tkáně, odebrané mě či mému dítěti, na genetické změny. Podle položené otázky budou případně použity i přehledné metody, jako je celogenomové sekvenování. Toto vyšetření slouží výhradně k objasnění:

(diagnóza, gen nebo vyšetření)

Souhlasím s tím, aby byly nálezy analýz/y předány:

paní / panu: .....

Popřípadě budou nálezy i při podezření na diagnózu zaslány uvedenému vedení klinického hodnocení.

Chci být informován/a o výsledcích genetické analýzy pouze tehdy, pokud to bude mít pro mě a moji rodinu praktický význam s ohledem na výše uvedenou otázku. Nepřeji si sdělování náhodných nálezů.	<input type="checkbox"/> ano <input type="checkbox"/> ne
<u>Pokud ne</u> , prosím o sdělení všech náhodných nálezů, které mohou mít pro mě a pro mé rodinné příslušníky význam.	<input type="checkbox"/> ano <input type="checkbox"/> ne
Jsem srozuměn/a s tím, že výsledky genetických vyšetření a analýz <u>nesplňující</u> zákonné předlohy budou za 10 let zničeny, jinak budou uchovávány až 30 let, aby byly případně k dispozici mě nebo mým rodinným příslušníkům.	<input type="checkbox"/> ano <input type="checkbox"/> ne
Jsem srozuměn/a s tím, že přebytečný vyšetřovaný materiál <u>nebude</u> zničen, ale bude jej možné v zakódované (pseudonymizované) formě použít k účelům přezkoušení dosažených výsledků, ke zkouškám kvality, doplňujícím vyšetřením k určení diagnózy a ke zlepšení diagnostiky. Aby bylo možné použít biologické materiály a příslušné údaje k výzkumným účelům, bude přebytečný vyšetřovaný materiál uložen do banky biologických materiálů. Budete o tom informován/a ve zvláštním vysvětlení a požádán/a o souhlas.	<input type="checkbox"/> ano <input type="checkbox"/> ne

Byl mi vysvětlen účel, typ, rozsah a vypovídací schopnost požadovaného genetického vyšetření. Rovněž mě byl vysvětlen význam výsledků a možné důsledky z nich vyplývající pro mě nebo i pro ostatní rodinné příslušníky.

Byl/a jsem informován/a, že svůj souhlas mohu kdykoli v plném rozsahu nebo částečně odvolat bez udání důvodů, aniž by tím pro mě vznikly negativní důsledky. Byl/a jsem také informována o právech nedozvědět se výsledky vyšetření (právo na nevědění), zastavit již zahájený postup vyšetření a požadovat zničení materiálů a všech doposud získaných výsledků. Obdržel/a jsem kopii informovaného souhlasu.

.....  
Místo, datum

.....  
Podpis pacienta/zákonného zástupce

.....  
Podpis lékaře