

Saksan liittotasavallan geenidiagnostiikkalain (GenDG) mukainen tiedote (annettavaksi potilaalle)

Hyvä potilas, hyvä potilaan vanhempi tai huoltaja,

sinulle tai lapsellesi on suositeltu geneettistä analyysia seuraavan diagnoosin/kysymyksen tarkempaa selvitystä varten:

.....
Saksan liittotasavallan geenidiagnostiikkalaki (GenDG) edellyttää, että potilaalle on annettu aiheesta yksityiskohtaista tietoa ja että suostumus on saatu kirjallisena. Ennusteluonteisten ja syntymää edeltävien analyysien yhteydessä vaaditaan lisäksi geneettisen neuvonnan tarjoamista. Lue tämä geneettisiä analyyseja koskeva potilastiedote huolellisesti ja käänny puoleemme, jos sinulla on kysyttävää.

Haluamme selittää tämän tietolehtisen avulla, mikä analyysien tavoitteena on, mitä geneettisissä analyyseissa tapahtuu ja mitä analyysien tulokset voivat tarkoittaa sinulle ja läheisillesi.

Geneettisen analyysin tavoitteena on tutkia erityisen menetelmän avulla geneettisiä ominaisuuksia joko kromosomeissa perintöaineksen kantajina, itse perintöaineksessa (DNA) tai perintöaineksen tuotteissa (geenituoteanalyysi). Sinulle tai läheisellesi annettu alustava diagnoosi voi selittyä geneettisten ominaisuuksien kautta.

Tutkimusaineistoksi riittää tavallisimmin verikoe (5 ml, lapsilla usein vähemmän). Toisinaan tarvitaan kuitenkin myös näyte luuytimeistä tai muusta kudoksesta (esim. iho, suun limakalvo, hiuksen juuri).

Geneettisessä analyysissa tutkitaan joko kohdistetusti yksittäisiä geneettisiä ominaisuuksia (esim. konkreettisen epäilyn yhteydessä) tai kartoitusmenetelmällä useita geneettisiä ominaisuuksia yhtä aikaa (esim. koko genomien kartoitus). Käytetty menetelmä riippuu kysymyksestä, johon haetaan vastausta.

Tulosten merkitys

Jos tutkimuksissa todetaan sairautta aiheuttava muutos (esim. mutaatio), löydöksen varmuusaste on pääsääntöisesti suuri. Jos sairautta aiheuttavia muutoksia ei löydy, on silti mahdollista, että tutkimuksessa geenissä tai jossakin toisessa geenissä on sairauteen syynä oleva muutos. Geneettistä sairautta ei siksi voida sulkea täysin varmasti pois. Joskus löydetään myös geenivariantteja, joiden merkitys on epäselvä. Lääkäri käy tutkimusten tulokset läpi kanssasi. Kattavaa selvitystä kaikista mahdollisista geneettisistä sairaudenaiheuttajista ei ole mahdollista antaa. Oma tai läheistesi (erityisesti lastesi) sairastumisriskiä ei ole myöskään mahdollista sulkea geneettisten analyysien avulla pois.

Jos tutkimus tehdään useille perheenjäsenille, riippuu löydöksen oikea tulkinta siitä, että annetut sukulaisuussuhteet pitävät paikkansa. Jos jonkin geneettisen analyysin tulos johtaa epäilyyn sukulaisuussuhteiden paikkansapitävyydestä, ilmoitamme siitä sinulle ainoastaan siinä tapauksessa, että se on tutkimustehtävän täyttämiseksi välttämätöntä.

Geneettisten tutkimusten (erityisesti kartoitusmenetelmien) yhteydessä on mahdollista, että analyyseissa saadaan tuloksia, joilla ei ole suoraa yhteyttä selviteltävään kysymykseen, mutta joilla voi kuitenkin olla lääketieteellistä merkitystä sinulle tai läheisillesi (nk. **sattumanvaraiset löydökset**). Sinulle kerrotaan sattumanvaraisista löydöksistä, jos niillä on sinulle välittömiä lääketieteellisiä seurauksia. Jäljempänä olevassa suostumuslomakkeessa voit päättää haluatko, että sinulle ilmoitetaan kaikista sattumanvaraisista löydöksistä.

Tutkimustulokset toimitetaan antamasi suostumuksen mukaan ainoastaan itse määrittämillesi henkilöille.

Peruuttamisoikeus

Suostumus analyysiin voidaan milloin tahansa peruuttaa kokonaan tai osittain syitä antamatta. Sinulla on oikeus olla saamatta tietää tutkimustuloksia (lakisääteinen oikeus olla tietämättä), oikeus keskeyttää aloitettu tutkimusmenettely milloin tahansa aina tulosten saamiseen saakka sekä oikeus vaatia kaiken tutkimusaineiston ja siihen mennessä saatujen tulosten hävittämistä.



UNIVERSITÄTS
KLINIKUM FREIBURG

ZKJ ZENTRUM FÜR KINDER-
UND JUGENDMEDIZIN

Saksan liittotasavallan geenidiagnostiikkalain (GenDG) mukainen suostumuslomake

Laitoksen nimi ja osoite / leima

Potilastiedot:

Sukunimi Etunimi

Syntymäaika

Lähiosoite

Postinumero Postitoimipaikka

Diagnostiikan osana vaaditaan geneettisiä tutkimuksia, joiden yhteydessä Saksan liittotasavallan geenidiagnostiikkalaki (GenDG) edellyttää yksityiskohtaista tiedotusta ja kirjallista suostumusta sekä syntymää edeltävien ja ennusteluonteisten analyysien yhteydessä lisäksi geneettisen neuvonnan tarjoamista. Lue tämä suostumus huolellisesti läpi ja merkitse rasti soveltuvien vastausten kohdalle:

Olen saanut, lukenut ja ymmärtänyt GenDG:n mukaisen kirjallisen tiedotteen geneettisistä analyyseista, ja annan suostumukseni siihen, että minulta tai lapseltani otettua verta tai kudosta tutkitaan geneettisten muutosten varalta. Riippuen kysymyksistä, joihin vastausta haetaan, voidaan käyttää myös kartoitusmenetelmiä kuten koko genomien kartoitusta. Tämän tutkimuksen tarkoituksena on ainoastaan seuraavan selvittäminen:

(diagnoosi, geeni tai tutkimus)

Hyväksyn, että analyysi(e)n tulokset luovutetaan seuraavalle henkilölle:

.....

Tarvittaessa tulokset lähetetään myös alustavassa diagnoosissa mainitulle tutkimusjohdolle.

Haluan, että minulle tiedotetaan geneettisen analyysin tuloksista vain siinä määrin, kun niillä on merkitystä minulle ja perheelleni yllä mainitun kysymyksen selvittämisessä. En halua saada tietooni sattumanvaraisia löydöksiä.	<input type="checkbox"/> kyllä <input type="checkbox"/> ei
<u>Jos ei</u> , pyydän, että minulle tiedotetaan kaikista sattumanvaraisista löydöksistä, joilla voi olla merkitystä minulle tai läheisilleni.	<input type="checkbox"/> kyllä <input type="checkbox"/> ei
Hyväksyn, että geneettisten tutkimusten tuloksia <u>ei</u> lakisääteisten vaatimusten mukaan hävitetä 10 vuoden kuluttua, vaan niitä säilytetään 30 vuotta, jotta ne ovat tarvittaessa saatavilla minulle tai läheisilleni.	<input type="checkbox"/> kyllä <input type="checkbox"/> ei
Hyväksyn, että ylimääräistä tutkimusaineistoa <u>ei</u> hävitetä, vaan sitä voidaan koodatussa (nimettömässä) muodossa käyttää saatujen tulosten tarkastamiseen, laaduntarkkailuun, lisätutkimuksiin diagnostiikan puitteissa sekä diagnostiikan parannustarkoituksiin. Jotta biomateriaaleja ja niihin liittyviä tietoja voidaan käyttää myös tutkimustyötarkoituksiin, ylimääräinen tutkimusaineisto tallennetaan biomateriaalipankkiin. Asiasta annetaan tarkemmat tiedot erillisellä tiedotteella, johon sisältyy myös suostumuslomake.	<input type="checkbox"/> kyllä <input type="checkbox"/> ei

Minulle on kerrottu vaaditun geneettisen tutkimuksen tarkoituksesta, tyypistä, laajuudesta ja todistusvoimasta. Olen lisäksi saanut tietoa tulosten merkityksestä ja niiden mahdollisista seurauksista minulle tai muille perheenjäsenilleni.

Minulle on kerrottu, että voin perua suostumukseni kokonaan tai osittain milloin tahansa syitä ilmoittamatta ilman, että siitä koituu minulle haittaa. Minulle on kerrottu oikeudestani olla saamatta tietää tutkimustuloksia (lakisääteinen oikeus olla tietämättä), oikeudesta keskeyttää aloitettu tutkimusmenettely sekä oikeudesta vaatia kaiken aineiston ja siihen mennessä saatujen tulosten hävittämistä. Olen saanut kopion suostumuslomakkeesta.

.....
Paikka ja päiväys

.....
Potilaan/laiillisen edustajan allekirjoitus

.....
Lääkärin allekirjoitus