

Ενημέρωση σύμφωνα με τον νόμο περί γενετικής διαγνωστικής (Gendiagnostikgesetz, GenDG) (αντίγραφο για τον ασθενή)

Αγαπητή/αγαπητέ ασθενή, αγαπητοί γονείς και κηδεμόνες,

για εσάς ή το παιδί σας συστήθηκε η διεξαγωγή μιας γενετικής ανάλυσης, προκειμένου να αποσαφηνιστεί η ακόλουθη διάγνωση / το ακόλουθο ζήτημα:

.....
Σύμφωνα με τον γερμανικό νόμο περί γενετικής διαγνωστικής (Gendiagnostikgesetz, GenDG), για τη διεξαγωγή γενετικών εξετάσεων απαιτείται ενδελεχής ενημέρωση και γραπτή συγκατάθεση. Πριν από προγνωστικές και προγεννητικές αναλύσεις, απαιτείται επιπλέον γενετική συμβουλευτική. Διαβάστε προσεκτικά αυτές τις πληροφορίες για τον ασθενή για την ενημέρωση πριν από γενετικές αναλύσεις και απευθυνθείτε σε εμάς, εάν έχετε ερωτήσεις.

Σε αυτό το φύλλο πληροφοριών, θα θέλαμε να σας εξηγήσουμε ποιον σκοπό έχουν αυτές οι αναλύσεις, τι συμβαίνει κατά τις γενετικές αναλύσεις και ποια σημασία μπορεί να έχουν τα αποτελέσματα για εσάς και τους συγγενείς σας.

Μια γενετική ανάλυση έχει σκοπό την εξέταση μέσω ειδικών μεθόδων των χρωμοσωμάτων ως φορέων του γενετικού υλικού, του ίδιου του γενετικού υλικού (DNA) ή προϊόντων του γενετικού υλικού (ανάλυση γονιδιακών προϊόντων) αναφορικά με τις γενετικές ιδιότητες, οι οποίες πιθανώς αποτελούν την αιτία της υποψίας διάγνωσης που υφίσταται για εσάς ή τους συγγενείς σας.

Ως υλικό για την εξέταση χρησιμεύει στις περισσότερες περιπτώσεις ένα δείγμα αίματος (5 ml, για τα παιδιά συχνά λιγότερο). Μερικές φορές, ωστόσο, απαιτείται λήψη μυελού των οστών ή άλλου ιστού (π.χ. δέρματος, στοματικού βλεννογόνου, ριζών των μαλλιών).

Σε μια γενετική ανάλυση εξετάζονται είτε στοχευμένα μεμονωμένες γενετικές ιδιότητες (π.χ. στην περίπτωση συγκεκριμένης υποψίας) είτε πολλές γενετικές ιδιότητες ταυτόχρονα κατά την έννοια μιας μεθόδου επισκόπησης (π.χ. αλληλούχηση ολόκληρου του γονιδιώματος). Η χρησιμοποιούμενη μέθοδος εξαρτάται από το ερώτημα που διερευνάται.

Σημασία των αποτελεσμάτων

Εάν ανιχνευθεί μια νοσογόνος μεταβολή (π.χ. μια μετάλλαξη), το εύρημα αυτό έχει κατά κανόνα υψηλή σιγουριά. Εάν δεν βρεθεί νοσογόνος μεταβολή, ενδέχεται, παρ' όλα αυτά, να υπάρχουν μεταβολές που ευθύνονται για την ασθένεια σε αυτό ή σε άλλα γονίδια. Μια γενετική νόσος δεν μπορεί, συνεπώς, να αποκλειστεί με απόλυτη σιγουριά. Μερικές φορές ανιχνεύονται επίσης γονιδιακές παραλλαγές των οποίων η σημασία δεν είναι σαφής. Η/Ο γιατρός σας θα συζητήσει μαζί σας τα αποτελέσματα της εξέτασης. Δεν είναι δυνατή μια πλήρης ενημέρωση για όλες τις πιθανές νόσους που έχουν (και) γενετικά αίτια. Επίσης, δεν είναι δυνατό να αποκλειστεί μέσω γενετικών αναλύσεων κάθε πιθανότητα ασθένειας για εσάς ή για τους συγγενείς σας (ιδιαίτερα για τα παιδιά σας).

Σε περίπτωση που εξετάζονται περισσότερα από ένα μέλη μιας οικογένειας, η σωστή ερμηνεία των ευρημάτων εξαρτάται από το εάν αληθεύουν οι σχέσεις συγγένειας που μας έχουν δηλωθεί. Σε περίπτωση που τα ευρήματα μιας γενετικής ανάλυσης οδηγήσουν σε αμφιβολίες σχετικά με τις δηλωθείσες σχέσεις συγγένειας, θα σας ενημερώσουμε για αυτό, μόνο εάν είναι αναπόφευκτο για να φέρουμε σε πέρας το έργο της εξέτασης.

Στο πλαίσιο γενετικών εξετάσεων (ειδικά στην περίπτωση χρήσης μεθόδων επισκόπησης), ενδέχεται να προκύψουν αποτελέσματα, τα οποία δεν έχουν άμεση σχέση με το διερευνούμενο ζήτημα, αλλά ενδέχεται, εντούτοις, να είναι ιατρικής σημασίας για εσάς ή τους συγγενείς σας (ονομαζόμενα **τυχαία ευρήματα**). Θα ενημερωθείτε για τέτοιες ανωμαλίες, εάν προκύπτουν από αυτές άμεσες ιατρικές συνέπειες. Στην ακόλουθη δήλωση συγκατάθεσης, μπορείτε να αποφασίσετε εάν θέλετε να ενημερωθείτε για όλα τα τυχαία ευρήματα.

Τα αποτελέσματα των εξετάσεων διαβιβάζονται μόνο με τη συγκατάθεσή σας στα πρόσωπα που ορίζονται από εσάς.

Δικαίωμα υπαναχώρησης

Μπορείτε οποτεδήποτε να αποσύρετε συνολικά ή εν μέρει τη συγκατάθεσή σας για την ανάλυση, χωρίς να αναφέρετε τους λόγους. Έχετε το δικαίωμα να μην πληροφορηθείτε τα αποτελέσματα της εξέτασης (δικαίωμα στην άγνοια), να διακόψετε οποτεδήποτε έως την ανακοίνωση του αποτελέσματος μια διαδικασία εξέτασης η οποία έχει κινηθεί, και να αξιώσετε την καταστροφή όλων των υλικών εξέτασης, καθώς και όλων των έως εκείνη τη στιγμή εξαχθέντων αποτελεσμάτων.

Ενημέρωση και δήλωση συγκατάθεσης σύμφωνα με τον νόμο περί γενετικής διαγνωστικής (Gendiagnostikgesetz, GenDG), έκδοση 1.0, 17/01/2017



UNIVERSITÄTS

KLINIKUM FREIBURG

ZKJ ZENTRUM FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN

Δήλωση συγκατάθεσης σύμφωνα με τον νόμο περί γενετικής διαγνωστικής (Gendiagnostikgesetz, GenDG)

Όνομασία και διεύθυνση του ιδρύματος / σφραγίδα

Στοιχεία ασθενή:

Επώνυμο Όνομα

Ημερομηνία γέννησης

Οδός, αριθμός

TK Πόλη

Στο πλαίσιο της διαγνωστικής απαιτούνται γενετικές εξετάσεις, οι οποίες σύμφωνα με τον νόμο περί γενετικής διαγνωστικής (Gendiagnostikgesetz, GenDG) απαιτούν μια ενδελεχή ενημέρωση και γραπτή συγκατάθεση, καθώς και, πριν από προγεννητικές και προγνωστικές αναλύσεις, επιπλέον γενετική συμβουλευτική. Διαβάστε προσεκτικά αυτή τη δήλωση συγκατάθεσης και σημειώστε με σταυρό τις απαντήσεις που ισχύουν για εσάς:

Έλαβα, διάβασα και κατανόησα τη γραπτή ενημέρωση σχετικά με τις γενετικές αναλύσεις σύμφωνα με τον GenDG και με την παρούσα δηλώνω ότι συμφωνώ να διεξαχθούν εξετάσεις για γενετικές μεταβολές σε αίμα ή/και ιστούς που θα ληφθούν από εμένα ή το παιδί μου. Ανάλογα με το προς διερεύνηση ζήτημα, θα χρησιμοποιηθούν επίσης μέθοδοι επισκόπησης, όπως η αλληλούχηση ολόκληρου του γονιδιώματος. Αυτή η εξέταση έχει αποκλειστικό στόχο τη διερεύνηση των εξής:

(διάγνωση, γονίδιο ή εξέταση)

Συμφωνώ, τα ευρήματα των αναλύσεων να διαβιβαστούν στην/στον:

Κυρία/Κύριο:

Εάν αρμόζει, τα ευρήματα θα αποσταλούν και στη διεύθυνση της μελέτης που αναφέρεται στην υποψία διάγνωσης.

Επιθυμώ να ενημερωθώ σχετικά με τα αποτελέσματα της γενετικής ανάλυσης μόνο στον βαθμό που αυτό έχει πρακτική σημασία για εμένα και την οικογένειά μου αναφορικά με το ζήτημα που αναφέρεται παραπάνω. Δεν επιθυμώ να μου ανακοινωθούν τυχαία ευρήματα. <u>Εάν όχι</u> , τότε παρακαλώ να μου ανακοινωθούν όλα τα τυχαία ευρήματα που μπορεί να έχουν σημασία για εμένα ή τους συγγενείς μου.	<input type="checkbox"/> ναι <input type="checkbox"/> όχι <input type="checkbox"/> ναι <input type="checkbox"/> όχι
Συμφωνώ τα αποτελέσματα των γενετικών εξετάσεων και αναλύσεων να <u>μην</u> καταστραφούν σύμφωνα με τις νομικές διατάξεις μετά από 10 χρόνια, αλλά να φυλαχθούν για έως και 30 χρόνια, προκειμένου, εάν χρειαστεί, να είναι στη διάθεσή μου και στη διάθεση των συγγενών μου.	<input type="checkbox"/> ναι <input type="checkbox"/> όχι
Συμφωνώ το περίσσιο υλικό εξέτασης να <u>μην</u> καταστραφεί, αλλά να μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε κρυπτογραφημένη (ψευδωνυμοποιημένη) μορφή για σκοπούς επανεξέτασης εξαχθέντων αποτελεσμάτων, ελέγχου ποιότητας, συμπληρωματικών διαγνωστικών εξετάσεων, καθώς και βελτίωσης της διαγνωστικής. Προκειμένου να είναι δυνατή η χρήση βιολογικού υλικού και συναφών δεδομένων και για ερευνητικούς σκοπούς, τυχόν περίσσιο υλικό εξέτασης διαβιβάζεται σε τράπεζες βιολογικού υλικού. Θα λάβετε σχετικά με αυτό χωριστή ενημέρωση και θα ζητηθεί η συγκατάθεσή σας.	<input type="checkbox"/> ναι <input type="checkbox"/> όχι

Ενημερώθηκα σχετικά με τον σκοπό, το είδος, την έκταση και την εγκυρότητα της ζητούμενης γενετικής εξέτασης. Επίσης ενημερώθηκα για τη σημασία των αποτελεσμάτων και των επιπτώσεων που είναι δυνατόν να έχουν για εμένα ή και άλλα μέλη της οικογένειάς μου.

Μου επισημάνθηκε ότι μπορώ οποτεδήποτε να αποσύρω τη συγκατάθεσή μου, χωρίς να αναφέρω τους λόγους και χωρίς να προκύψουν μειονεκτήματα για εμένα. Πληροφορήθηκα σχετικά με τα δικαιώματά μου να μη μάθω τα αποτελέσματα της εξέτασης (δικαίωμα στην άγνοια), να διακόψω διαδικασίες εξέτασης που έχουν ήδη κινηθεί και να αξιώσω την καταστροφή του υλικού, καθώς και όλων των ήδη εξαχθέντων αποτελεσμάτων. Έλαβα αντίγραφο της δήλωσης συγκατάθεσης.

Τόπος, ημερομηνία

Υπογραφή ασθενή/νόμιμου αντιπροσώπου

Υπογραφή ιατρού