

## Felvilágosítás a német géndiagnosztikai törvénynek (GenDG) megfelelően (a betegnél maradó példány)

Tisztelt Betegünk, tisztelt szülők és szülői felügyeletre jogosult nevelők,

az Ön illetve gyermeke esetében genetikai elemzés elvégzése ajánlott az alábbi diagnózis / felvetült kérdés tisztázására:

**A német géndiagnosztikai törvénynek (GenDG) megfelelően a genetikai vizsgálatok elvégzésének feltétele a részletes felvilágosítás és az Ön írásos beleegyezése. Prediktív (előrejelző) és a születést megelőző elemzések esetén emellett humángenetikai szaktanácsadás igénybevétele is szükséges. Kérjük, olvassa el figyelmesen ezt a genetikai elemzésekről szóló betegtájékoztatót és forduljon hozzánk bizalommal, ha kérdése van.**

Ezzel a tájékoztatóval el szeretnénk magyarázni Önnek, mi a fent említett elemzések célja, mi történik a genetikai elemzések során és mi mindent jelenthetnek az eredmények az Ön és hozzátartozói számára.

**A genetikai elemzés célja** az örökítőanyagot hordozó kromoszómák, az örökítőanyag (DNS) vagy az örökítőanyag termékeinek (géntermék-elemzés) speciális eljárásokkal történő elemzése. Az elemzés olyan genetikai tulajdonságokra deríthet fényt, melyek esetleg az Ön vagy hozzátartozója esetében feltételezett diagnózis okát képezhetik.

**A vizsgálati anyag** többnyire levett vérminta (5 ml, gyermekeknél gyakran kevesebb). Néha azonban a csontvelőből vagy egyéb szövetből (pl. bőr, szájnyalvok, hajgyökér) szükséges a mintavétel.

**A genetikai elemzés során** vagy célzottan egyes genetikai tulajdonságokat (pl. konkrét gyanú esetén) vagy – az áttekintő módszer értelmében - számos genetikai tulajdonságot egyszerre vizsgálnak (pl. a teljes genom szekvenciálása). Az alkalmazott módszer a felvetült kérdéstől függ.

### Az eredmények jelentése

Ha az elemzés betegséget okozó elváltozást (pl. mutáció) mutat ki, akkor ez a lelet általában nagy mértékben biztosra vehető. Ha az elemzés betegséget okozó elváltozást nem mutat ki, ennek ellenére is megtörténhet, hogy a vizsgált vagy egy más génben fennáll a betegséget okozó elváltozás. Ezáltal genetikai betegség fennállása teljes bizonyossággal nem zárható ki. Néha olyan génvariációkat is kimutat az elemzés, melyeknek nem tisztázott a jelentősége. Kezelőorvosa meg fogja beszélni Önrel a vizsgálati eredményeket. Az elképzelhető **összes** (részben) genetikai eredetű megbetegedési ok átfogó felderítése nem lehetséges. Szintén nem lehetséges az összes betegséget okozó kockázat genetikai elemzéssel történő kizárása – sem az Ön, sem hozzátartozója (különösen gyermeke) esetében.

Amennyiben több családtag vizsgálatára kerül sor, a leletek helyes kiértékelésének fontos feltétele az, hogy a rokonsági viszonyokat pontosan adja meg. Ha a genetikai elemzés eredménye kétségbe vonja a megadott rokonsági viszonyt, akkor ezt csakis akkor közöljük Önrel, ha az Ön tájékoztatása a számunkra adott vizsgálati megbízás teljesítéséhez elkerülhetetlen.

A genetikai vizsgálatok keretében (különösképpen az áttekintő módszerek alkalmazásakor) olyan eredményekre is fényt derülhet, melyek nem függenek közvetlenül össze az eredetileg felmerült kérdéssel, azonban mégis egészségügyi jelentőséggel bírnak az Ön vagy hozzátartozója számára (ú.n. **véletlen leletek**). Amennyiben a leletnek közvetlen egészségügyi következménye van, tájékoztatjuk Önt erről. A következő beleegyezési nyilatkozat kitöltésekor eldöntheti, hogy szeretne-e tájékoztatást az összes véletlen leletről.

A vizsgálati eredményeket csakis az Ön beleegyezésével és csakis az Ön által megnevezett személyeknek továbbítjuk.

### Visszavonási jog

Az elemzéshez adott hozzájárulását bármikor visszavonhatja részben vagy teljességgel, anélkül, hogy megnevezné az okot. Joga van ahhoz, hogy ne kapjon tájékoztatást a vizsgálati eredményekről (nemtudás joga), valamint a megkezdett vizsgálati eljárás leállításához az eredmény közlésének időpontjáig, és követelheti az összes vizsgálati anyag, valamint a már kiderített eredmények megsemmisítését.

## Beleegyezési nyilatkozat a német géndiagnosztikai törvénynek (GenDG) megfelelően

Intézmény neve és címe / pecsét

A beteg adatai:

Családi név \_\_\_\_\_ Keresztnév \_\_\_\_\_

Születési idő \_\_\_\_\_

Utca, házszám \_\_\_\_\_

Ir.sz. \_\_\_\_\_ Város/település \_\_\_\_\_

A diagnózis felállításának keretében olyan genetikai vizsgálatokra kerül sor, melyek a német géndiagnosztikai törvénynek (GenDG) megfelelően az Ön részletes felvilágosítását, az Ön írásos beleegyezését, valamint prediktív (előrejelző) és a születést megelőző elemzések esetén emellett genetikai tanácsadás igénybevételét is feltételezik. Kérjük, olvassa el figyelmesen ezt a beleegyezési nyilatkozatot und jelölje meg x-szel az Ön esetében érvényes választ:

Kézhez kaptam, elolvastam és megértettem a német géndiagnosztikai törvénynek (GenDG) megfelelő írásos felvilágosítást és ezennel kijelentem, hogy egyetértek a tőlem illetve gyermekemtől vett vér és/vagy szövet genetikai elváltozások felederítését célzó vizsgálatával. A felmerült kérdés függvényében áttekintő módszerek - mint pl. a teljes genom szekvenciálása - alkalmazására is sor kerül. Ez a vizsgálat kizárólag az alábbiak tisztázására szolgál:

(diagnózis, gén vagy vizsgálat) .....

Egyetértek a vizsgálati eredmények következő személy(ek)nek való továbbításával:

.....

Adott esetben a leletet a feltételezett diagnózist felállító vizsgálatvezetőnek is elküldjük.

A genetikai elemzés eredményeiről csakis annyiban szeretnék tájékoztatást kapni, amennyiben az számomra és családom számára a fent nevezett kérdés tisztázásakor releváns. A véletlen leletek közléséről lemondok.	<input type="checkbox"/> igen <input type="checkbox"/> nem
<u>Ha nem</u> , akkor kérem, hogy közöljék velem azon véletlen leleteket is, melyek számomra vagy hozzátartozóim számára jelentőséggel bírnak.	<input type="checkbox"/> igen <input type="checkbox"/> nem
Egyetértek azzal, hogy <u>ne</u> kerüljön sor a genetikai vizsgálatok eredményeinek és az elemzések 10 év elteltével való megsemmisítésére, a törvényes előírásoknak megfelelően, hanem ezeket őrizték meg akár 30 évig, hogy adott esetben rendelkezésemre vagy hozzátartozóim rendelkezésére állhassanak.	<input type="checkbox"/> igen <input type="checkbox"/> nem
Egyetértek azzal, hogy <u>ne</u> semmisítsék meg a felesleges vizsgálati anyagot, hogy az kódolt (pseudeonimizált) formában használható legyen a megállapított eredmények felülvizsgálatára, a minőségbiztosítás céljára, a diagnózis felállítását szolgáló kiegészítő vizsgálatok során és a diagnosztika javítása céljából.	<input type="checkbox"/> igen <input type="checkbox"/> nem
A biológiai anyag és a hozzátartozó adatok kutatási célokra való felhasználásához a felesleges vizsgálati anyagot egy biológiai anyagbankba küldjük tovább. Minderről külön tájékoztatóban informáljuk Önt, valamint kérjük beleegyezését.	<input type="checkbox"/> igen <input type="checkbox"/> nem

Felvilágosítást kaptam a kért genetikai vizsgálat céljáról, jellegéről és terjedelméről. Ugyancsak felvilágosítottak az eredmények jelentőségéről és az esetlegesen ezekből eredő, engem vagy családtagjaimat illető következményekről. Felhívták figyelmemet arra, hogy beleegyezésemet bármikor, az ok megnevezése nélkül részben vagy teljességgel visszavonhatom, anélkül, hogy ebből bármi hátrányom származna. Az alábbi jogaimról is felvilágosítottak: hogy ne tudjam meg a vizsgálati eredményt (nemtudás joga), hogy leállíthatom a megkezdett vizsgálati eljárást az eredmény közlésének időpontjáig, valamint hogy követelhetem az összes vizsgálati anyag és a már kiderített eredmények megsemmisítését. A beleegyezési nyilatkozat fénymásolatát megkaptam .

.....

Keltezés (hely, dátum) \_\_\_\_\_ A beteg/törvényes képviselő aláírása \_\_\_\_\_ Az orvos aláírása \_\_\_\_\_