

Upplýsingablað í samræmi við Gendiagnostikgesetz (GenDG) [þýsk lög um erfðafræðilega greiningu] (eintak sjúklings)

Kæri sjúklingur, kærur foreldrar og lögráðamenn,

Þér eða barni þínu hefur verið ráðlagð að gangast undir erfðafræðleg próf (greiningu) til þess að meta eftirfarandi sjúkdómsgreiningu / heilsufarsvandamál:

Samkvæmt Gendiagnostikgesetz (GenDG) [þýskum lögum um erfðafræðilega greiningu] er þess krafist að sjúklingur fái nákvæmar upplýsingar og gefi skriflegt samþykki sitt áður en erfðafræðileg próf eru framkvæmd. Forspágreiningar (varðandi heilsufar síðar meir) og forburðargreiningar (fyrir fæðingu) krefjast þess að auki að ráðgjöf hafi farið fram hjá sérfræðingi í mannerfðafræði. Lestu þetta upplýsingablað fyrir sjúkling vandlega. Það er ætlað til þess að upplýsa þig um erfðafræðilegar greiningar (próf). Ekki hika við að spyrja spurninga sem kunna að vakna.

Á þessu upplýsingablaði eru markmið þessara greininga útskýrð, hvað gerist meðan á erfðafræðilegum prófum stendur og hvað niðurstöðurnar kunna að tákna fyrir þig og fjölskyldu/ættingja þína.

Markmiðið með erfðafræðilegum prófum er að greina litninga sem bera erfðaeftni, erfðaeftnið (DNA) sjálft eða afurðir erfðaeftnis (greining á genaafurðum) með sérstakri tækni til þess að ákvarða erfðaeinkenni sem kunna að vera megin orsök fyrir sjúkdómsgreiningu sem grunur leikur á um hjá þér eða ættingjum þínum.

Eftni sem er prófað er venjulega blóðsýni (5 ml, eða oft minna ef um börn er að ræða). Stundum getur hins vegar þurft að taka sýni úr beinmerg eða öðrum vef (t.d. húð, slímhúð í munni, hársrótum).

Erfðafræðileg próf greina annað hvort erfðaeinkenni einstaklings á sértækan hátt (t.d. ef grunur leikur á um tiltekinn sjúkdóm) eða skima mikinn fjölda erfðaeinkenna samtímis (ítarlegar skimunaraðferðir, svo sem raðgreiningin á heilu erfðamengi). Sú aðferð sem valin er fer eftir því hvaða heilsufarsvandamál er um að ræða.

Þýðing niðurstaðna prófa

Ef vart verður við breytingu sem veldur sjúkdómi (t.d. stökkbreytingu) eru þær niðurstöður venjulega mjög áreiðanlegar. Ef ekki verður vart við breytingu sem veldur sjúkdómi geta genið sem greint var eða önnur gen samt sem áður falið í sér breytingar sem valda viðkomandi sjúkdómi. Þetta þýðir að ekki er hægt að útiloka algjörlega að um erfðasjúkdóm sé að ræða. Stundum gerist það að genaafbrigði finnast án þess að víst sé hversu mikilvæg þau eru. Læknirinn mun ræða niðurstöður prófanna við þig. Ekki er hægt að veita ítarlegar upplýsingar um allar mögulegar orsakir fyrir sjúkdómnum sem getur (að hluta til) stafað af erfðafræðilegum breytingum. Ekki er heldur hægt að útiloka algjörlega með erfðafræðilegum greiningum að þú eða ættingjar þínir (einkum börn þín) eigið það á hættu að fá sjúkdóm.

Þegar próf eru framkvæmd á mörgum fjölskyldumeðlimum fer rétt túlkun niðurstaðna eftir því hvort skráð líffræðileg tengsl fjölskyldumeðlima eru rétt. Ef niðurstaða genagreiningar veldur vafa á skráðum líffræðilegum tengslum fjölskyldumeðlima látum við þig aðeins vita af því ef það skiptir miklu máli til að fá réttar niðurstöður úr umbeðinni greiningu.

Erfðafræðileg próf (einkum þegar notast er við skimunaraðferðir) kunna að gefa niðurstöður sem tengjast ekki beint þeim heilsufarsvandamálum sem verið er að meta en geta samt sem áður haft læknisfræðilega þýðingu fyrir þig eða fjölskyldu/ættingja þína (tilviljunarkenndar niðurstöður, einnig nefndar **tilfallandi niðurstöður**). Þér verður greint frá slíkum frávikum ef þau hafa beinar læknisfræðilegar afleiðingar. Á samþykkiseyðublaðinu hér að neðan getur þú valið hvort þú vilt að þér sé greint frá öllum tilfallandi niðurstöðum.

Niðurstöðum prófa verður aðeins deilt með einstaklingum sem þú nafngreinir með þínu samþykki.

Réttur þinn til þess að afturkalla samþykki

Þú getur afturkallað samþykki til þess að gangast undir próf, að fullu eða hluta til, hvenær sem er og án þess að gefa upp sérstaka ástæðu. Þú hefur rétt til þess að þér sé ekki greint frá niðurstöðum prófa (réttur til að vita ekki), til þess að stöðva hafið greiningarferli hvenær sem er áður en þér sé greint frá niðurstöðum og til þess að öllu prófunarefni og öllum niðurstöðum sem fengnar eru fram að þeim tíma sé fargað.



UNIVERSITÄTS

KLINIKUM FREIBURG

ZKJ ZENTRUM FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN

Samþykkiseyðublað í samræmi við Gendiagnostikgesetz (GenDG) [þýsk lög um erfðafræðilega greiningu]

Nafn og heimilisfang stofnunar / stimpill

Upplýsingar um sjúkling: Föðurnafn, Eiginnafn, Fæðingardagur, Heimilisfang, Póstnúmer, Bæjarfélag eða borg

Sjúkdómsgreiningarferli þitt/barnsins kallar á erfðafræðileg próf sem krefjast þess, í samræmi við Gendiagnostikgesetz (GenDG) [þýsk lög um erfðafræðilega greiningu], að þú fái nákvæmar upplýsingar og gefir skriflegt samþykki þitt áður en próf eru framkvæmd; forburðargreiningar (fyrir fæðingu) og forspárgreiningar (varðandi heilsufar síðar meir) krefjast þess að auki að erfðafræðileg ráðgjöf hafi farið fram. Lestu þetta samþykkiseyðublað og merktu (krossaðu) við val þitt hér að neðan:

Ég hef fengið, lesið og skilið upplýsingablaðið sem lýsir erfðafræðilegum greiningum í samræmi við GenDG og samþykki hér með að blóð og/eða vefur sem safnað hefur verið hjá mér/barni mínu verði prófað með tilliti til erfðafræðilegra breytinga. Nota má ítarlegar skimunar aðferðir svo sem raðgreiningin á heilu erfðamengi, byggt á því hvaða heilsufarsvandamál verið er að meta. Eini tilgangur prófanna er að meta eftirfarandi:

(sjúkdómsgreining, gen eða próf)

Ég samþykki að niðurstöðum greiningar/greininga verði deilt með:

Nafn:

Ef við á verður niðurstöðum einnig deilt með rannsóknarstjóra sem tilgreindur var þegar mér var greint frá þeirri sjúkdómsgreiningu sem grunur leikur á um.

Table with 2 columns: Question and Answer options (Já/Nei). Questions include consent to data use, disclosure of results, and genetic testing.

Ég hef fengið upplýsingar um tilgang, eðli, svið og áreiðanleika erfðafræðilegra prófa sem beðið er um. Ég hef einnig fengið upplýsingar um þýðingu niðurstaðna prófa og hugsanlegar afleiðingar þeirra fyrir mig og/eða aðra fjölskyldumeðlimi. Ég hef fengið upplýsingar um það að ég geti afturkallað samþykki mitt, að fullu eða hluta til, hvenær sem er án ástæðu og án viðurlaga. Ég hef einnig fengið upplýsingar um rétt minn til að mér sé ekki greint frá niðurtöðum prófa (réttur til að vita ekki), til þess að stöðva greiningarferli og til að krefjast þess að prófunarefni og niðurstöðum sem fengnar eru fram að þeim tíma sé fargað. Ég hef fengið eintak af samþykkiseyðublaðinu.

Staður, dagsetning Undirskrift sjúklings/lögráðamanns Undirskrift læknis