

Oppklaring i henhold til gendiagnostikkloven (GenDG) (beholdes av pasienten)

Kjære pasient, kjære foreldre og foresatte,

du eller ditt barn har blitt anbefalt å gjennomføre en genetisk analyse for å oppklare følgende diagnose/spørsmålsstilling:

.....
Gjennomføringen av genetiske undersøkelser krever i henhold til tysk gendiagnostikkloven (GenDG) en utførlig oppklaring og skriftlig samtykke. Før prediktive (forutsigende) analyser og analyser før fødsel er det i tillegg nødvendig med en humangenetisk fagrådgivning. Les pasientinformasjonen for oppklaring nøye gjennom før genetiske analyser, og snakk med oss hvis du har spørsmål.

I dette informasjonsbladet ønsker vi å forklare deg hvilket mål disse analysene har, hva som skjer ved genetiske analyser og hvilken betydning resultatene kan ha for deg og dine nærmeste.

En genetisk analyse har til hensikt å undersøke kromosomene som bærer arvestoffet, selve arvestoffet (DNA) eller produkter av arvestoffet (genproduktanalyse) for genetiske egenskaper ved bruk av spesifikke prosesser, da disse muligens er årsaken til en aktuell mistenkt diagnose hos deg eller dine nærmeste.

Som undersøkelsesmateriale tjener i de fleste tilfellene en blodprøve (5 ml, hos barn ofte mindre). Men noen ganger er også uttak av beinmarg eller annet vev (f.eks. hud, slimhinner i munnen, hårrøtter) nødvendig.

Ved en genetiske analyse blir enten målrettet enkelte genetiske egenskaper (f.eks. ved en konkret mistanke) eller mange genetiske egenskaper undersøkt samtidig gjennom en oversiktsmetode (f.eks. helgenomsekvensering). Den brukte metoden avhenger av spørsmålsstillingen.

Betydning av resultatene

Hvis en forandring som skyldes sykdom (f.eks. en mutasjon) påvises, har dette funnet som regel høy sikkerhet. Hvis ingen forandringer som fører til sykdom blir funnet, kan likevel forandringene som ligger til grunn for sykdommen, foreligge i dette eller andre gener. En genetisk sykdom kan dermed ikke utelukkes med fullstendig sikkerhet. Noen ganger påvises også genvarianter med en uklar betydning. Legen kommer til å diskutere undersøkelsesresultatene med deg. En omfattende oppklaring over alle tenkelige genetiske (med-)betingede sykdomsårsaker er ikke mulig. Det er heller ikke mulig å utelukke enhver sykdomsrisiko for deg selv eller din familie (spesielt for dine barn) gjennom genetiske analyser.

Hvis flere familiemedlemmer blir undersøkt, er en korrekt funntolkning av dette avhengig av at angitte slektsforhold stemmer. Hvis funnet ved en genetisk analyse skulle føre til tvil om de angitte slektsforholdene, meddeler vi deg bare dette hvis det er uunngåelig for å oppfylle vårt undersøkelsesoppdrag.

Innenfor rammen av genetiske undersøkelser (spesielt ved bruk av oversiktsmetoder) kan det forekomme resultater som ikke står i direkte sammenheng med den egentlige spørsmålsstillingen, men som til tross for dette kan være av medisinsk betydning for deg eller dine nærmeste (såkalte **tilfeldige funn**). Du blir informert om slike faktorer når disse fører til umiddelbare medisinske konsekvenser. I den følgende samtykkeerklæringen kan du bestemme om du ønsker å bli informert om alle tilfeldige funn.

En videreføring av undersøkelsesresultatene til de personer som du bestemmer, skjer kun med ditt samtykke.

Din tilbakekallingsrett

Du kan når som helst og uten å oppgi noen grunn trekke tilbake ditt samtykke til analyse, helt eller delvis. Du har rett til å ikke få vite undersøkelsesresultatene (rett til uvitenhet), til å stoppe påbegynte undersøkelsesprosesser når som helst frem til resultatmeddelelse og til å forlange en tilintetgjørelse av alle undersøkelsesmaterialer samt alle resultater som hittil er oppnådd.



Samtykkeerklæring i henhold til gendiagnostikkloven (GenDG)

Betegnelse på og adresse til innretningen / stempel

Pasientdata:
Navn _____ Fornavn _____
Fødselsdato _____
Gate, nr. _____
Postnr. _____ Sted _____

Innenfor rammen av diagnostikk er genetiske undersøkelser nødvendige, som i henhold til gendiagnostikkloven (GenDG) krever en utførlig oppklaring og skriftlig samtykke samt i tillegg en genetisk rådgivning før analyser før fødsel og prediktive (forutsigende) analyser. Les grundig gjennom dette samtykket og kryss av for de aktuelle svarene:

Jeg har fått skriftlig oppklaring om genetiske analyser i henhold til GenDG, og jeg har lest og forstått denne og erklærer herved mitt samtykke til at blodet og/eller vevet som tas fra meg eller mitt barn undersøkes for genetiske forandringer. Avhengig av den enkelte spørsmålsstillingen blir også oversiktsmetoder, slik som helgenomsekvensering, brukt. Denne undersøkelsen tjener utelukkende til oppklaring av:

(Diagnose, Gen eller Undersøkelse)

Jeg samtykker til at resultatet av analysen(3) ledes videre til:

Fru/herr:

Eventuelt blir funnene også sendt til den angitte studieledelsen ved en mistenkt diagnose.

Jeg vil informeres om resultatene av den genetiske analysen kun i den grad det er praktisk relevant for meg og min familie i forhold til den ovennevnte spørsmålsstillingen. Jeg avstår fra å bli meddelt om tilfeldige funn. <u>Hvis nei</u> , ber jeg om å bli meddelt om alle tilfeldige funn, som kan være av betydning for meg eller mine nærmeste.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nei <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nei
Jeg samtykker i at resultatene av de genetiske undersøkelsene og analysene ikke tilintetgjøres etter 10 år slik som angitt i lovbestemmelser, men at de oppbevares i opptil 30 år, slik at de eventuelt står til disposisjon for meg eller mine nærmeste.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nei
Jeg samtykker i at overflødig undersøkelsesmateriale <u>ikke</u> tilintetgjøres, men kan brukes i kodet (pseudonymisert) form til formålet av en etterkontroll av de oppnådde resultatene, til kvalitetskontroll, til utfyllende undersøkelser for diagnosefunn, samt til formålet å forbedre diagnostikken. Og for å bruke biologiske materialer og tilhørende data også til forskningsformål, overføres overflødig undersøkelsesmateriale til en biomaterialbank. I en separat oppklaring blir du informert om dette og bedt om ditt samtykke.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nei

Jeg har fått en oppklaring om formål, type, omfang og utsagnskraft for den forespurte genetiske undersøkelsen. Likedan ble jeg informert om betydningen av resultatene og muligens de konsekvensene det fører til for meg eller også andre familiemedlemmer.

Jeg ble informert om at mitt samtykke når som helst og uten å oppgi noen grunn kan trekkes tilbake fullstendig eller delvis, uten at det oppstår noen ulemper for meg av denne grunn. Jeg ble også informert om rettighetene til å ikke få vite undersøkelsesresultatene (rett til uvitenhet), til å stoppe påbegynte undersøkelsesprosesser og til å forlange en tilintetgjørelse av materialene samt alle resultater som hittil er oppnådd. Jeg har mottatt en kopi av samtykkeerklæringen.

.....
Sted, dato

.....
Underskrift pasient/juridisk representant

.....
Underskrift lege