

Informacja dla pacjenta zgodnie z niemiecką Ustawą o diagnostyce genetycznej (niem. *Gendiagnostikgesetz, GenDG*) (do zachowania przez pacjenta)

Szanowni Pacjenci! Szanowni Rodzice i Opiekunowie prawni!

U Państwa lub Państwa dziecka zalecono przeprowadzenie analizy genetycznej, aby wyjaśnić następujące rozpoznanie / zagadnienie:

.....
Przeprowadzanie badań genetycznych wymaga zgodnie z niemiecką Ustawą o diagnostyce genetycznej (niem. *Gendiagnostikgesetz, GenDG*) dokładnego poinformowania pacjenta oraz jego pisemnej zgody. Przed analizami predykcyjnymi (prognostycznymi) i przedurodzeniowymi konieczne jest dodatkowo specjalistyczne poradnictwo genetyczne. Należy dokładnie przeczytać niniejszą informację dla pacjenta w celu uzyskania informacji przed analizami genetycznymi, a w razie pytań zwrócić się z nimi do nas.

W niniejszej informacji chcielibyśmy wyjaśnić Państwu, jaki cel mają te analizy, co się dzieje podczas analiz genetycznych oraz jakie znaczenie mogą mieć wyniki dla Państwa i członków Państwa rodziny.

Analiza genetyczna ma na celu zbadanie chromosomów jako nośników materiału genetycznego, samego materiału genetycznego (DNA) lub produktów materiału genetycznego (analiza produktów genów) za pomocą specjalnych metod pod kątem cech genetycznych, które ewentualnie są przyczyną diagnozy wstępnej u Państwa lub członków Państwa rodziny.

Jako materiał badawczy w większości przypadków służy próbka krwi (5 ml, u dzieci często mniej). Czasami konieczne jest pobranie również szpiku kostnego lub innych tkanek (np. skóry, błony śluzowej jamy ustnej, cebulki włosów).

Podczas analizy genetycznej badane są albo celowo poszczególne cechy genetyczne (np. przy konkretnym podejrzeniu) lub jednocześnie wiele cech genetycznych w rozumieniu metody przeglądowej (np. sekwencjonowanie całego genomu). Stosowana metoda zależy od badanego zagadnienia.

Znaczenie wyników

W przypadku potwierdzenia zmiany powodującej chorobę (np. mutacji) wynik taki ma z reguły duży stopień pewności. Jeśli nie będzie znaleziona żadna zmiana powodująca chorobę, mimo to mogą występować odpowiedzialne za chorobę zmiany w tym lub innych genach. Nie można zatem z całkowitą pewnością wykluczyć choroby genetycznej. Czasami oznaczane są również warianty genów, których znaczenie jest niejasne. Lekarz omówi z Państwem wyniki badań. Obszerne wyjaśnienie wszystkich możliwych, genetycznie (współ-) uwarunkowanych przyczyn chorób nie jest możliwe. Nie jest również możliwe wykluczenie poprzez analizy genetyczne każdego ryzyka zachorowania dla Państwa samych lub członków Państwa rodziny (zwłaszcza Państwa dzieci).

W przypadku badania kilku członków rodziny prawidłowa interpretacja wyników jest zależna od tego, czy zgadzają się podane relacje pokrewieństwa. Jeśli wynik analizy genetycznej doprowadzi do wątpliwości odnośnie podanych relacji pokrewieństwa, prześlemy Państwu taką informację tylko wtedy, gdy jest to niezbędnie konieczne do wykonania naszego zadania badawczego.

W ramach badań genetycznych (zwłaszcza w przypadku stosowania metod przeglądowych) mogą pojawić się wyniki, które nie mają bezpośredniego powiązania z właściwym zagadnieniem, lecz mimo to mogą mieć znaczenie medyczne dla Państwa lub członków Państwa rodziny (tzw. **przypadkowe odkrycia**). Będą Państwo poinformowani o takich nieprawidłowościach, jeśli mają one bezpośrednie konsekwencje medyczne. W poniższym formularzu świadomej zgody mogą Państwo podjąć decyzję, czy chcą Państwo być informowani o wszystkich przypadkowych odkryciach.

Dalsze przekazanie wyników badań odbywa się tylko za Państwa zgodą, określonym przez Państwa osobom.

Prawo do odwołania zgody

W każdej chwili mogą Państwo częściowo lub całkowicie odwołać zgodę na analizę, bez podawania powodów. Mają Państwo prawo do tego, aby nie dowiedzieć się o wynikach badań (prawo do niewiedzy), przerwać rozpoczęte procedury badawcze w każdej chwili do momentu poinformowania o wyniku oraz zażądać zniszczenia wszystkich materiałów badawczych i wszystkich uzyskanych do danego momentu wyników.

Informacja dla pacjenta i formularz świadomej zgody zgodnie z niemiecką Ustawą o diagnostyce genetycznej (niem. *Gendiagnostikgesetz, GenDG*), wersja 1.0, 17.01.2017



**UNIVERSITÄTS
KLINIKUM** FREIBURG

**ZKJ ZENTRUM FÜR KINDER-
UND JUGENDMEDIZIN**

Formularz świadomej zgody zgodnie z niemiecką Ustawą o diagnostyce genetycznej (niem. Gendiagnostikgesetz, GenDG)

Nazwa i adres ośrodka / pieczęćka

Dane pacjenta:

Nazwisko Imię

Data urodzenia

Ulica, nr

Kod pocztowy Miejscowość

W ramach diagnostyki konieczne są badania genetyczne, które zgodnie z niemiecką Ustawą o diagnostyce genetycznej (niem. Gendiagnostikgesetz, GenDG) wymagają dokładnego poinformowania pacjenta i jego pisemnej zgody, jak również dodatkowo poradnictwa genetycznego przed analizami przedurodzeniowymi i predykcyjnymi (prognostycznymi). Prosimy o dokładne przeczytanie niniejszego formularza świadomej zgody i zaznaczenie krzyżykiem odpowiednich dla Państwa odpowiedzi:

Potwierdzam otrzymanie, przeczytanie i zrozumienie pisemnych informacji o analizach genetycznych zgodnie z GenDG oraz wyrażam zgodę, aby pobrane ode mnie lub mojego dziecka krew i (lub) tkanki były zbadane w kierunku zmian genetycznych. W zależności od badanego zagadnienia będą zastosowane również metody przeglądowe, takie jak sekwencjonowanie całego genomu. Niniejsze badanie ma na celu wyłącznie wyjaśnienie następującego zagadnienia:

(rozpoznanie, gen lub badanie)

Wyrażam zgodę, aby wyniki analizy (analiz) były przekazane następującej osobie:

Pani/Pan:

Ewentualnie wyniki będą przesłane również do kierownictwa badania podanego przy diagnozie wstępnej.

<p>Chcę uzyskać informacje o wynikach analizy genetycznej tylko w takim stopniu, w jakim są one praktycznie istotne dla mnie i mojej rodziny w ramach ww. zagadnienia. Rezygnuję z uzyskania informacji o przypadkowych odkryciach.</p> <p><u>Jeśli nie</u>, to proszę o poinformowanie mnie o wszystkich przypadkowych odkryciach, które mogą mieć znaczenie dla mnie lub członków mojej rodziny.</p>	<p><input type="checkbox"/> tak <input type="checkbox"/> nie</p> <p><input type="checkbox"/> tak <input type="checkbox"/> nie</p>
<p>Wyrażam zgodę, aby wyniki badań i analiz genetycznych <u>nie</u> były zgodnie z wymaganiami ustawowymi zniszczone po 10 latach, lecz aby były przechowywane przez okres do 30 lat, aby były ewentualnie dostępne dla mnie lub członków mojej rodziny.</p>	<p><input type="checkbox"/> tak <input type="checkbox"/> nie</p>
<p>Wyrażam zgodę, aby nadmiar materiału badawczego <u>nie</u> był zniszczony, lecz mógł być wykorzystywany w zakodowanej (poddanej anonimizacji) postaci w celu dodatkowej kontroli uzyskanych wyników, kontroli jakości, badań uzupełniających do ustalenia rozpoznania oraz w celu poprawy diagnostyki.</p> <p>W celu możliwości wykorzystania materiałów biologicznych i przynależnych danych również do celów badawczych nadmiar materiału badawczego będzie przekazany do banku materiałów biologicznych. W oddzielnej informacji dla pacjenta będą Państwo o tym poinformowani i poproszeni o zgodę.</p>	<p><input type="checkbox"/> tak <input type="checkbox"/> nie</p>

Poinformowano mnie o celu, rodzaju, zakresie i znaczeniu zleconego badania genetycznego. Poinformowano mnie również o znaczeniu i ewentualnie wynikających z tego konsekwencjach dla mnie lub również dla innych członków mojej rodziny. Zwrócono moją uwagę na fakt, że mogę w każdej chwili wycofać częściowo lub całkowicie moją zgodę, bez podawania powodów i bez negatywnych konsekwencji dla mnie. Poinformowano mnie również o prawie do tego, aby nie dowiedzieć się o wynikach badań (prawo do niewiedzy), przerwać już rozpoczęte procedury badawcze oraz zażądać zniszczenia materiału oraz wszystkich dotychczas uzyskanych wyników. Otrzymałem/-am kopię formularza świadomej zgody.

.....
Miejscowość, data Podpis pacjenta/przedstawiciela prawnego Podpis lekarza