

Vysvetlenie podľa nemeckého zákona o genetickej diagnostike (GenDG) (na poskytnutie pacientovi)

Vážená pacientka, vážený pacient, vážení rodičia a opatrovatelia,

u Vás, resp. u Vášho dieťaťa sa odporúča vykonať genetickú analýzu, aby bolo možné posúdiť nasledovnú diagnózu / otvorené otázky:

Vykonanie genetických vyšetrení vyžaduje podľa nemeckého zákona o genetickej diagnostike (GenDG) podrobné vysvetlenie a písomný súhlas. Pred prediktívnymi (predpovedajúcimi) analýzami a analýzami pred narodením je dodatočne potrebné aj odborné poradenstvo v oblasti ľudskej genetiky. Dôkladne si prečítajte tieto informácie pre pacienta vysvetľujúce genetické analýzy a v prípade otázok nás neváhajte kontaktovať.

V tomto informačnom letáku by sme Vám chceli priblížiť, čo je cieľom týchto analýz, čo sa deje pri genetických analýzach a aký význam majú ich výsledky pre Vás a pre Vašich príbuzných.

Cieľom genetickej analýzy je pomocou špecifických postupov vyšetriť chromozómy ako nosiče dedičného základu, samotný dedičný základ (DNA) alebo produkty dedičného základu (analýzy génových produktov) na ich genetické vlastnosti, ktoré by mohli byť príčinou podozrenia na Vašu diagnózu alebo diagnózu u Vašich príbuzných.

Vyšetrovaným materiálom je vo väčšine prípadov vzorka krvi (5 ml, u detí často menej). Niekedy je však potrebný aj odber kostne drene alebo iného tkaniva (napr. pokožka, sliznica v ústnej dutine, vlasový koreň).

Pri genetickej analýze sa vyšetrujú buď cielene jednotlivé genetické vlastnosti (napr. pri konkrétnom podozrení), alebo súbežne viaceré genetické vlastnosti vo forme metódy prehľadu (napr. sekvenovanie kompletného genómu). Použitá metóda závisí od položených otázok.

Význam výsledkov

Ak sa dokáže zmena (napr. mutácia), ktorá spôsobuje ochorenie, istota tohto nálezu je väčšinou veľmi vysoká. Pokiaľ sa nedokáže žiadna zmena, ktorá spôsobuje ochorenie, aj napriek tomu sa v tomto alebo v inom géne môžu nachádzať zmeny zodpovedné za ochorenie. Genetické ochorenie preto nie je možné s absolútnou istotou vylúčiť. Niekedy sú dokázané génové varianty, ktorých význam nie je známy. Váš lekár s Vami prekonzultuje výsledky vyšetrenia. Rozsiahle vysvetlenie všetkých možných geneticky (spolu)podmienенých príčin ochorenia nie je možné. Taktiež nie je možné pomocou genetických analýz vylúčiť riziko ochorenia u Vás a Vašich príbuzných (obzvlášť u Vašich detí).

Pokiaľ sa vyšetruje viacero rodinných príslušníkov, správna interpretácia nálezu závisí od toho, či uvedené príbuzné vzťahy súhlasia. Ak by nález genetickej analýzy viedol k pochybnostiam o príbuzenských vzťahoch, oznámime Vám to iba v prípade, ak je to nevyhnutné pre splnenie nám predloženej žiadosti o vyšetrenie.

V rámci genetických vyšetrení (obzvlášť pri použití metód prehľadu) môžu vzniknúť výsledky, ktoré priamo nesúvisia s položenými otázkami, mohli by však mať pre Vás alebo pre Vašich príbuzných medicínsky význam (tzv. **náhodné nálezy**). O týchto objavoch budete informovaný/-á, pokiaľ z nich vyplývajú bezprostredné medicínske následky. V nasledovnom vyhlásení o udelení súhlasu môžete rozhodnúť, či chcete byť informovaný/-á o všetkých náhodných nálezoch.

Preposlanie výsledkov vyšetrenia prebieha len s Vaším súhlasom Vami určeným osobám.

Právo na odstúpenie

Váš súhlas s analýzou môžete kedykoľvek bez udania dôvodu v plnom rozsahu alebo čiastočne odvolať. Máte právo, aby ste sa nedozvedeli výsledky vyšetrenia (právo na nevedomosť), právo zahájené vyšetrenie až do oznámenia výsledkov kedykoľvek zastaviť a požadovať likvidáciu všetkých podkladov z vyšetrenia, ako aj všetkých do daného momentu získaných výsledkov.

Vyhlásenie o udelení súhlasu podľa nemeckého zákona o genetickej diagnostike (GenDG)

Názov a adresa zariadenia / odtlačok pečiatky

Údaje pacienta:	
_____	_____
Priezvisko	Meno

Dátum narodenia	

Ulica, číslo	

PSČ	Mesto

V rámci diagnostiky sú potrebné genetické vyšetrenia, ktoré podľa nemeckého zákona o genetickej diagnostike (GenDG) vyžadujú podrobné vysvetlenie a písomný súhlas, ako aj odborné poradenstvo v oblasti ľudskej genetiky pred prediktívnymi (predpovedajúcimi) analýzami a analýzami pred narodením. Dôkladne si prečítajte tento súhlas a začiarňte odpovede, ktoré zodpovedajú vášmu želaniu:

Dostal/-a som písomné vysvetlenie ku genetickým analýzám podľa nemeckého zákona o genetickej diagnostike, prečítal/-a som si ich a porozumel/-a som im a udeľujem týmto súhlas, aby bola vzorka mojej krvi alebo krvi môjho dieťaťa a/alebo vzorka tkaniva vyšetrená na genetické zmeny. Podľa položených otázok budú použité aj metódy prehľadu, ako napríklad sekvenovanie kompletného genómu. Toto vyšetrenie slúži výhradne na objasnenie:

(diagnóza, gén alebo vyšetrenie)

Súhlasím, aby boli nálezy analýzy (analýz) ďalej poskytnuté osobe/osobám:

Pani / pán :

V prípade potreby budú nálezy odoslané aj uvedenému vedeniu štúdie pre predpokladanú diagnózu.

O výsledkoch genetickej analýzy chcem byť informovaný/-á iba do tej miery, ktorá je prakticky relevantná pre mňa a moju rodinu v rámci hore uvedenej otázky. Zriekam sa práva na oznámenie náhodných nálezov. <u>Ak nie</u> , tak žiadam o oznámenie všetkých náhodných nálezov, ktoré by mohli mať význam pre mňa alebo mojich príbuzných.	<input type="checkbox"/> áno <input type="checkbox"/> nie <input type="checkbox"/> áno <input type="checkbox"/> nie
Súhlasím, aby výsledky genetických vyšetrení a analýz <u>neboli</u> znehodnotené podľa zákonných predpisov po 10 rokoch, ale aby boli archivované až po dobu 30 rokov, aby som k nim mal/-a ja alebo moji príbuzní prístup.	<input type="checkbox"/> áno <input type="checkbox"/> nie
Súhlasím, aby nadbytočný vyšetovaný materiál <u>nebol</u> zlikvidovaný, ale môže sa použiť v zakódovanej (pseudonymizovanej) forme na účely dokazovania získaných výsledkov, na overenie kvality, na doplňujúce vyšetrenia za účelom stanovenia diagnózy, ako aj na účely zlepšenia diagnostiky. Aby bolo možné biologické materiály a príslušné údaje používať aj na výskumné účely, nadbytočný vyšetovaný materiál sa prevedie do banky s biologickým materiálom. Budete o tom informovaný/-á v samostatnom vysvetlení a budete požadovaný/-á o udelenie súhlasu.	<input type="checkbox"/> áno <input type="checkbox"/> nie

Bol/-a som poučený/-á o účele, type, rozsahu a výpovednej hodnote požadovaných genetických vyšetrení. Rovnako som bol/-a poučený/-á o význame výsledkov a možných z nich vyplývajúcich následkov pre mňa alebo ďalších rodinných príslušníkov.

Bol/-a som upozornený/-á, že svoj súhlas môžem kedykoľvek bez udania dôvodu v plnom rozsahu alebo čiastočne odvolať, bez toho, aby som bol/-a na základe toho znevýhodnený/-á. Bol/-a som informovaný/-á aj o právach nedozvedieť sa výsledky vyšetrení (právo na nevedomosť), práve na zastavenie prebiehajúceho vyšetrenia a práve požadovať likvidáciu materiálu, ako aj doteraz zistených výsledkov. Obdržal/-a som jedno vyhotovenie vyhlásenia o udelení súhlasu.

.....
Miesto, dátum

.....
Podpis pacienta / zákonného zástupcu

.....
Podpis lekára