

TIETOOON PERUSTUVA SUOSTUMUS EKSMOMISEKVENSOINTIIN

Tietoa potilaiden ja perheenjäsenten eksomisekvensoinnista on saatavilla Fimlabin tutkimusohjekirjasta [Eksomisekvensointi, veri - Fimlab](#).

Allekirjoittamalla tämän lomakkeen annan suostumukseni laajaan sekvensointitutkimukseen. Olen saanut tietoa tutkimuksen luonteesta ja olen tietoinen, että:

- Tulos saattaa varmistaa perinnöllisen sairauden diagnoosin tai sairastumisalttiuden
- Tuloksella voi olla merkitystä myös muille perheenjäsenilleni
- Negatiivinen tulos ei poissulje perinnöllisen sairauden tai sairastumisalttiuden mahdollisuutta
- Tulos saattaa jäädä epäselväksi tai edellyttää jatkotutkimuksia
- Todettuja muutoksia tulkitaan saatujen esitietojen ja tämänhetkisen tiedon valossa, ja on mahdollista, että tulkinta muuttuu tai täydentyy uuden tutkimustiedon myötä
- Tutkimus suoritetaan Fimlabin alihankintalaboratoriossa Saksassa (Medicover Genetics / MVZ Martinsread), minne näytteeni ja lähetelomakkeen kliiniset esitiedot lähetetään tutkimuksen suorittamiseksi ja tulosten tulkitsemiseksi. Tietoja käsitellään luottamuksellisesti tietosuojasetuksen (GDPR) ja laboratorioden välisen tietosuojasopimuksen mukaisesti.
- Näytettä voidaan käyttää positiivisena kontrollinäytteenä esim. sukulaisten geenitutkimuksissa, laboratorion sisäisessä laadunvarmistuksessa tai menetelmien kehitystyössä
- Testissä todetut yksittäiset perimän muutokset voidaan raportoida kansallisissa tai kansainvälisissä tietokannoissa ilman henkilöä yksilöiviä tietoja
- On mahdollista, että näytteessäni todetaan sivulöydöksenä sellainen geenivariantti, joka ei ole yhteydessä tutkittavaan sairauteen. American College of Medical Genetics (ACMG) on suosituksissaan listannut geenejä, joiden sivulöydösten raportointia suositellaan laajempien sekvensointitutkimusten yhteydessä (www.acmg.net). Näihin geeneihin liittyvät sairaudet tai sairastumisalttiudet ovat sellaisia, joissa seurannalla tai hoidolla saattaa olla merkitystä henkilön terveydentilaan. Tutkimuksen yhteydessä voidaan kliinisen harkinnan perusteella raportoida myös muita sivulöydöksiä, joilla on merkitystä henkilön terveydentilan kannalta (esimerkiksi korkean syöpärisikin aiheuttavat geenivariantit, joiden perusteella henkilölle voidaan tarjota jatkotoimenpiteitä). Sivulöydöksiä käsitellään tutkittavan allekirjoitetun suostumuksen mukaisesti.

Potilaan tiedot

Tutkittavan nimi: _____ Syntymäaika: _____

Tutkimuksen tyyppi

B -ExSeq-D tai B -ExTri-D Perheenjäsenten tiedot ja suostumukset seuraavalla sivulla.
Tarvitaan vain B -ExTri-D tutkimuspyynnön yhteydessä.

Potilaan sivulöydösten raportointi

Haluan saada tietooni mahdolliset sivulöydökset. En halua tietoa mahdollisista sivulöydöksistä.

Allekirjoitus: _____ Päivämäärä: _____

Allekirjoittajan nimi (sekä sukulaisuussuhde tutkittavaan, mikäli allekirjoittaja on laillinen edustaja):

Hoitavan / tutkimuksen tilaavan lääkärin nimi: _____

Tilaava lääkäri tai terveydenhuollon yksikkö toimittaa allekirjoitetun lomakkeen Fimlabin Genetiikan laboratorioon joko faxilla numeroon 09 425 782 83 tai salatulla sähköpostilla osoitteeseen genetiikka@fimlab.fi. Voidaan myös sopia potilaan kanssa, että hän ottaa täytetyn ja allekirjoitetun lomakkeen mukaansa näytteenottoon, josta lomake lähetetään Fimlabille näyteputken mukana.

B -ExTri-D tutkimuksessa muiden tutkittavien henkilöiden tiedot ja suostumukset:

Potilaan nimi: _____ Syntymäaika: _____

Muut perheestä eksomitutkimukseen tulevat näytteet. Huom! Tutkimukset tilataan B -Kontr-D pyynnöllä.

Henkilö 1:

Nimi: _____ Syntymäaika: _____

Sukulaisuussuhde: äiti isä sisarus muu _____

Sivulöydösten raportointi

Haluan saada tietooni mahdolliset sivulöydökset. En halua tietoa mahdollisista sivulöydöksistä.

Allekirjoitus: _____ Päivämäärä: _____

Henkilö 2:

Nimi: _____ Syntymäaika: _____

Sukulaisuussuhde: äiti isä sisarus muu _____

Sivulöydösten raportointi

Haluan saada tietooni mahdolliset sivulöydökset. En halua tietoa mahdollisista sivulöydöksistä.

Allekirjoitus: _____ Päivämäärä: _____

Eksomitrio-tutkimuksessa vanhempien tai muun perheenjäsenen B -Kontr-D nimikkeellä pyydettyjen tutkimusten näytteitä käytetään apuna potilaan diagnoosin selvittelyssä ja potilaalla tunnistettujen perimän muutosten merkityksen arvioinnissa. Vanhempien / muiden perheenjäsenten lausunnoissa kerrotaan vanhemman tulos lapsella raportoitavan löydöksen suhteen, sekä mahdolliset sivulöydökset mikäli suostumus niihin on annettu.

Tilaava lääkäri tai terveydenhuollon yksikkö toimittaa allekirjoitetun lomakkeen Fimlabin Genetiikan laboratorioon joko faxilla numeroon 09 425 782 83 tai salatulla sähköpostilla osoitteeseen genetiikka@fimlab.fi. Voidaan myös sopia potilaan kanssa, että hän ottaa täytetyn ja allekirjoitetun lomakkeen mukaansa näytteenottoon, josta lomake lähetetään Fimlabille näyteputken mukana.