

INFORMATIONSBASERAT SAMTYCKE TILL EXOMSEKVENSERING

Information om exomsekvensering av patienter och familjemedlemmar finns i Fimlabs undersökningshandbok [Exomsekvensering, blod - Fimlab](#).

Genom att underteckna denna blankett samtycker jag till en omfattande sekvenseringsundersökning. Jag har fått information om undersökningen och är medveten om att:

- Resultatet kan bekräfta en diagnos på en ärftlig sjukdom eller predispositionen för en sjukdom.
- Resultatet kan ha betydelse även för mina familjemedlemmar.
- Ett negativt resultat utesluter inte en ärftlig sjukdom eller predisposition för en sjukdom.
- Resultat kan vara oklart eller förutsätta fortsatta undersökningar.
- De konstaterade förändringarna tolkas i ljuset av föruppgifterna och den aktuella informationen, och det är möjligt att tolkningen ändras eller kompletteras efter nya forskningsuppgifter.
- Undersökningen utförs i Fimlabs underleverantörlaboratorium i Tyskland (Medicover Genetics/MTZ Martinsread), dit mina prov och remissblankettens kliniska föruppgifter sänds för undersökning och tolkning av resultaten. Uppgifterna behandlas konfidentiellt i enlighet med dataskyddsförordningen (GDPR) och dataskyddsavtalet som ingåtts mellan laboratorerna.
- Provet kan användas som ett positivt kontrollprov till exempel vid genundersökning av släktingar, vid laboratoriets interna kvalitetskontroll eller vid utvecklingsarbete som gäller metoderna.
- Enskilda förändringar i arvsmassan som konstateras i testet kan rapporteras i nationella eller internationella databaser utan uppgifter som identifierar personen.
- Det är möjligt att det i provet konstateras som bifynd en genvariant som inte har anknytning till den sjukdom som undersöks. American College of Medical Genetics har i sina rekommendationer (ACMG SF v3.2) en förteckning över gener som rekommenderas rapporteras om de är bifynd i omfattande sekvenseringsundersökningar (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360023008791?via%3Dihub>). Ifråga om de sjukdomar eller predisposition för en sjukdom som finns i dessa gener kan uppföljning eller behandling ha betydelse för en persons hälsa. Bifynd behandlas i enlighet med den undersökta undertecknade samtycke.

Uppgifter om patienten

Patientens namn: _____ Födelsedatum: _____

Typ av undersökning

B -ExSeq-D eller B -ExTri-D Uppgifter om familjemedlemmar och samtycken på nästa sida.
Behövs endast för undersökningsbegäran som gäller B -ExTri-D.

Rapportering av bifynd hos patienten

Jag vill få information om eventuella bifynd.

Jag vill inte få information om eventuella bifynd.

Underskrift: _____ Datum: _____

Undertecknarens namn (samt släktskapsförhållande med den undersökta, om undertecknaren är en laglig företrädare):

Namn på den behandlande läkaren/läkaren _____

Läkaren eller hälso- och sjukvårdsenheten som beställer undersökningen sänder den undertecknade blanketten till Fimlabs laboratorium för genetik antingen via fax till nummer +358 (0)9 425 782 83 eller via krypterad e-post till genetiikka@fimlab.fi. Det är även möjligt att komma överens med patienten om att hen tar med sig den ifyllda och undertecknade blanketten till provtagningen, och därifrån sänds blanketten till Fimlab med provröret.

Uppgifter och samtycken som gäller övriga som undersöks i undersökningen B -ExTri-D:

Patientens namn: _____ Födelsedatum: _____

Övriga prov från familjen som sänds till exomundersökning. Obs! Undersökningarna beställs med en B -Kontr-D-begäran.

Person 1:

Namn: _____ Födelsedatum: _____

Släktskapsförhållande: mamma pappa syskon annat _____

Rapportering av bifynd

Jag vill få information om eventuella bifynd.

Jag vill inte få information om eventuella bifynd.

Underskrift: _____ Datum: _____

Person 2:

Namn: _____ Födelsedatum: _____

Släktskapsförhållande: mamma pappa syskon annat _____

Rapportering av bifynd

Jag vill få information om eventuella bifynd.

Jag vill inte få information om eventuella bifynd.

Underskrift: _____ Datum: _____

I undersökningen exomtrio används föräldrarnas eller en annan familjemedlems prov med beteckningen B -Kontr-D som hjälp för att utreda patientens diagnos och för att bedöma betydelsen av identifierade förändringar i patientens arvs massa. I utlåtanden som gäller föräldrarna/övriga familjemedlemmar anges föräldrarnas resultat i relation till de rapporterade fynden hos barnet, samt eventuella bifynd om samtycke har getts för dessa.

Den läkare eller hälso- och sjukvårdsenhet som beställer undersökningen sänder den undertecknade blanketten till Fimlabs laboratorium för genetik antingen via fax till nummer +358 (0)9 425 782 83 eller via krypterad e-post till genetiikka@fimlab.fi. Det är även möjligt att komma överens med patienten om att hen tar med sig den ifyllda och undertecknade blanketten till provtagningen, och därifrån sänds blanketten till Fimlab med provröret.