



Nõusolek genoomi sekveneerimise analüüsiks

Patsiendi nimi:

Isikukood:

RIBAKOOD
(puudumisel täita andmed käsitsi)

Genoomi sekveneerimine ehk kogu DNA järjestamine on kliinilises meditsiinis üha sagedamini kasutatav diagnostiline uuring. See võimaldab korraga uurida kogu inimese geneetilist materjali, sh kõiki geene (üle 20 000), eesmärgiga tuvastada patsiendi haigust põhjustav geenimuutus. Uuring tehakse eelistatult vereproovist eraldatud DNA-st. Eelistatult tehakse analüüs lapse ja mõlema vanema proovidest samaaegselt, et saavutada parim tulemus lapse diagnoosi leidmisel.

Metoodika: ☐ Ainult patsiendi genoomi sekveneerimine (üksik-analüüs)
☐ Patsiendi ja tema vanemate genoomi sekveneerimine (trio-analüüs)
☐ Muu metoodika (kokkuleppel laboriga):

Uuring võtab aega kuni 6 kuud.

- Käesolevaga annan nõusoleku minu / minu lapse / minu eestkostetava DNA-st genoomi sekveneerimise analüüsi teostamiseks eesmärgiga välja selgitada võimalik haiguse põhjus.
- Ma olen teadlik järgnevast:
 - Eraldatud DNA ja genoomi sekveneerimise andmed säilitatakse SA Tartu Ülikooli Kliinikumi geneetika ja personaalmeditsiini kliinikus.
 - Esineb väike tõenäosus, et antud uuringu käigus tuvastatakse lisaks geenimuutusi, mis ei ole seotud uuritava haigusseisundiga, kuid millel võib olla oluline tähendus minu / minu lapse / minu eestkostetava tervisele. Uuritavaid teavitatakse üksnes selliste geenide muutustest, mille korral on võimalik rakendada ennetavaid sekkumisi või ravivõtteid uuritava tervise heaks. Sekkumist võimaldavate geenide nimekiri on rahvusvaheliselt kokku lepitud ja kinnitatud Ameerika Meditsiinigeneetika ja Genoomika Kolleegiumi (ACMG) poolt. Juhuleidudest teada saamise keeldumise korral võin ilma jääda kasulikust infost minu / minu lapse / minu eestkostetava terviseriskide kohta.
 - ☐ Soovin juhuleidudest teada saada
 - ☐ Ei soovi juhuleidudest teada saada
 - Teadmised uuritava haigusseisundi ja geneetika osas võivad tulevikus täieneda. Minuga võidakse tulevikus ühendust võtta, kui selgub uut teavet genoomi sekveneerimise tulemuste ja minu / minu lapse / minu eestkostetava haigusseisundi seoste kohta.
 - Juhul, kui teostatakse ka bioloogiliste vanemate või teiste sugulusaste uuring (nn trio-analüüs):
 - Vajalik on mõlema vanema (kõigi genoomi analüüsile minevate pereliikmete) kirjalik nõusolek.
 - Uuringu tulemused väljastatakse ainult uuritava patsiendi kohta, välja arvatud juhuleid, mis edastatakse eelpool kirjeldatud viisil kõigile analüüsile minevatele isikutele nende nõusolekul.
 - Uuringul võib selguda, et bioloogiline sugulus uuritute vahel erineb teada olevatest sugulussidemetest.
- Ma saan aru, et mul on õigus loobuda antud uuringu nõusolekust igal ajal, ilma et see mõjutaks minu lapse / minu eestkostetava muud ravi, kuid arvestan, et uuringu katkestamisel geneetilise diagnoosi mitteteadmine võib pikendada diagnostikat ja põhjustada ravi tõhususe langust.
- Mul on olnud võimalus esitada täiendavaid küsimusi ja ma olen rahul saadud seletustega.

Olen nõus minu / minu lapse / minu eestkostetava genoomi sekveneerimise analüüsi teostamisega:

Uuritav / vanem / eestkostja:

Nimi: Allkiri: Kuupäev

Trio-analüüsi jaoks on vajalik mõlema vanema nõusolek:

Ema nimi: Allkiri: Kuupäev

Isa nimi: Allkiri: Kuupäev

Uuritavale/tema vanematele/eestkostjale informatsiooni andnud arst:

Arsti nimi: Allkiri: Kuupäev