



ΕΝΤΥΠΟ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ ΟΛΩΝ ΤΩΝ ΕΞΟΝΙΚΩΝ ΠΕΡΙΟΧΩΝ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ (WES)

Ο/Η κάτωθι υπογεγραμμένος/η..... συγκατατίθεμαι στη διενέργεια της γενετικής εξέτασης **NGS σε όλες τις εξονικές περιοχές του γονιδιώματος (WES)**

για διερεύνηση

σε εμένα ή το τέκνο μου..... και δηλώνω ενυπόγραφα ότι:

1. Έχω ενημερωθεί επαρκώς για την εξέταση, σε ότι αφορά τις δυνατότητες της, τον χρόνο διεκπεραίωσης και το κόστος της.

2. Έχω ενημερωθεί και κατανοήσι ότι η έκθεση αποτελεσμάτων που θα μου δοθεί γραπτώς περιορίζεται στη μελέτη ομάδας γονιδίων που έχουν σχέση με την αιτία παραπομπής. Σημειώνεται ότι από τον συγκεκριμένο έλεγχο-που περιλαμβάνει την ταυτόχρονη ανάλυση και άλλων γονιδίων-είναι πιθανό να προκύψουν **τυχαία ευρήματα**(incidental ή secondary findings) που σχετίζονται με παθολογικές καταστάσεις αλλά δεν αφορούν την αιτία παραπομπής. **Το Εργαστήριο Μοριακής Ενδοκρινολογίας δεν αναλαμβάνει την υποχρέωση επεξεργασίας και αναφοράς των ευρημάτων αυτών εκτός εάν υπάρχει ιδιαίτερη συγκατάθεση από τον εξεταζόμενο (αφορά ενήλικα άτομα).**

3. Έχω κατανοήσει ότι ο έλεγχος θα πραγματοποιηθεί σε γενετικό υλικό (DNA) που θα απομονωθεί από δείγμα αίματος, το οποίο θα συνοδεύεται από συμπληρωμένο έντυπο του παραπέμποντα ιατρού. Το έντυπο θα παρέχει πληροφορίες για το οικογενειακό και ιατρικό ιστορικό μου ώστε να κατευθύνει την αξιολόγηση των αποτελεσμάτων του NGS σε συγκεκριμένα γονίδια.

4. Έχω ενημερωθεί και κατανοώ ότι:

α. Ο συγκεκριμένος έλεγχος αφορά συγκεκριμένο τύπο μοριακών βλαβών στο DNA, όπως σημειακές μεταλλάξεις ενός νουκλεοτιδίου ή μερικών νουκλεοτιδίων και ελλείψεις σε κωδικοποιούσες περιοχές σε φυλοσύνδετα γονίδια αρρένων και ως εκ τούτου δεν μπορούν να αποκλεισθούν άλλοι τύποι μεταλλάξεων, όπως ελλείψεις στο γονιδίωμα, διπλασιασμοί πολλαπλών γονιδίων ή επεκτάσεις επαναλαμβανόμενων αλληλουχιών για τις οποίες απαιτείται διαφορετικού τύπου εργαστηριακή προσέγγιση, καθώς επίσης και οι περιπτώσεις μωσαϊκισμού και μεταλλάξεων σε άλλα γονίδια που δε συμπεριλαμβάνονται στη συγκεκριμένη ομάδα γονιδίων.

β. Ο συγκεκριμένος έλεγχος δεν αφορά μεταλλάξεις που βρίσκονται εκτός κωδικών περιοχών των γονιδίων όπως ιντρόνια ή άλλες ρυθμιστικές περιοχές και ούτε των 100% των εξονίων των γονιδίων που εξετάζονται (το ποσοστό μελέτης διαφέρει από γονίδιο σε γονίδιο).

γ. Σύμφωνα με τη διεθνή βιβλιογραφία υπάρχει η πιθανότητα μη διάγνωσης σε ποσοστό που διαφοροποιείται ανά περίπτωση. Με τις υπάρχουσες τεχνολογίες και τη γνώση για το ανθρώπινο γονιδίωμα το ποσοστό διαγνωστικής απόδοσης δεν ξεπερνά το 30%-40%. Στην περίπτωση απουσίας ευρημάτων διαγνωστικής αξίας στον συγκεκριμένο έλεγχο, δεν προδικάζεται ότι ο εξεταζόμενος δεν έχει ή δεν κινδυνεύει να αναπτύξει κάποιο γενετικό νόσημα.

δ. Στο πλαίσιο προσθήκης νέων πληροφοριών στις υπάρχουσες βάσεις δεδομένων γενετικής παρέχεται η δυνατότητα επανάληψης της βιοπληροφορικής ανάλυσης των υπαρχόντων δεδομένων, κατόπιν νέας κλινικής εξέτασης, ενημέρωσης και έγγραφης συγκατάθεσης.



ε. Στην απάντηση που θα λάβω υπάρχει πιθανότητα να αναφέρονται παραλλαγές στο DNA που ο ρόλος τους παραμένει μέχρι στιγμής αδιευκρίνιστος (Παραλλαγές αβέβαιης κλινικής σημασίας). Παρέχεται η δυνατότητα μελλοντικής επαναξιολόγησης των αποτελεσμάτων επί νέων βάσεων επιτρέποντας την επανεκτίμηση ενός ευρήματος που είχε θεωρηθεί μη παθολογικό ή αβέβαιης κλινικής σημασίας (VUS: Variant of Uncertain Significance) σε δεύτερο χρόνο μετά από σχετική συνεννόηση με το Εργαστήριο Μοριακής Ενδοκρινολογίας.

στ. Είναι πιθανό να ζητηθεί κλινική επαναξιολόγηση του εξεταζόμενου καθώς μπορεί από το γενετικό έλεγχο να προκύψουν ευρήματα συμβατά με παραπλήσια κλινική εικόνα που όμως δεν αναφέρεται στο συνοδευτικό έντυπο του παραπέμποντα ιατρού.

ζ. Υπάρχει η πιθανότητα για την ολοκλήρωση της εξέτασης και την αξιολόγηση-ερμηνεία των ευρημάτων να ζητηθούν δείγματα μελών της οικογένειας του εξεταζόμενου ατόμου για περαιτέρω διερεύνηση με άλλες μεθοδολογίες με επιπλέον κόστος και σχετική συγκατάθεση.

η. Τα αποτελέσματα της γενετικής ανάλυσης δεν είναι βέβαιο ότι θα οδηγήσουν στην αποκάλυψη θεραπείας ή πρόγνωσης της πάθησης και πάντα αξιολογούνται σε συνάρτηση με την κλινική εικόνα και άλλα εργαστηριακά ευρήματα του εξεταζόμενου.

θ. Οι γενετικές εξετάσεις είναι αρκετά πολύπλοκες και ευαίσθητες και έχουν πιθανότητα σφάλματος ή μη διαγνωστικής απάντησης λόγω διάφορων αιτιών (ποιότητα και ταυτότητα δείγματος, τεχνικά ζητήματα), όπως σημειώνεται και στην έκθεση αποτελεσμάτων της εξέτασης.

5. Έχω κατανοήσει και αποδέχομαι ότι:

α. Πληροφορίες περί των ευρημάτων/αποτελεσμάτων (παθολογικών ή φυσιολογικών) δεν παρέχονται τηλεφωνικώς.

β. Τα αποτελέσματα διατίθενται μόνο γραπτώς και για την αποφυγή παρερμηνειών η τελική έκθεση γενετικού ελέγχου θα δίνεται:

Σε εμένα δια ζώσης (και μετά από συνεννόηση για ραντεβού)

- Με ηλ. Ταχυδρομείο (κρυπτογραφημένα) (email)

Στον παραπέμποντα ιατρό (Ονοματεπώνυμο).....

- Με ηλ. Ταχυδρομείο (κρυπτογραφημένα) (email)

Σε εξουσιοδοτημένο πρόσωπο

- Ονοματεπώνυμο.....ΑΔΤ.....

γ. Υποχρεούμαι να παραλάβω την έκθεση αποτελεσμάτων άμεσα (και το συντομότερο δυνατό) μετά από ενημέρωση για την ολοκλήρωση της εξέτασης.

6. Έχω δικαίωμα να αιτηθώ (με σχετικό έγγραφο στη γραμματεία του εργαστηρίου) την παραλαβή των ηλεκτρονικών αρχείων βιοπληροφορικής ανάλυσης (αρχείο vcf) της συγκεκριμένης εξέτασης.

7. Διατηρώ το δικαίωμα της «λήθης» του ιατρικού μου φακέλου το οποίο οφείλω να γνωστοποιήσω εγγράφως στο Εργαστήριο Μοριακής Ενδοκρινολογίας.

8. Το Εργαστήριο Μοριακής Ενδοκρινολογίας δεν φέρει καμία ευθύνη για οποιοδήποτε λόγο, αιτία ή και άλλο μη ιατρικό ζήτημα προκύψει κατόπιν γνωστοποίησης των αποτελεσμάτων στην οικογένεια.



Ημερομηνία

Υπογραφή

Αποδέχομαι να παραχωρήσω στο Εργαστήριο Μοριακής Ενδοκρινολογίας το δικαίωμα περαιτέρω επεξεργασίας του παρόντος βιολογικού υλικού και των ευρημάτων για επιστημονική αξιοποίηση από το Εργαστήριο Μοριακής Ενδοκρινολογίας στα πλαίσια εθνικών ή/και διεθνών ερευνητικών συνεργασιών, υπό την προϋπόθεση ότι πληρούνται οι εκάστοτε νομοθετικές διατάξεις περί ανωνυμίας και προστασίας των προσωπικών δεδομένων. Διατηρώ όμως, το δικαίωμα έγγραφης άρσης της παρούσας συγκατάθεσης ανά πάσα στιγμή.

Ναι

Όχι

Ημερομηνία..... Υπογραφή.....

Το παρόν συμπληρώνεται από τον παραπέμποντα ιατρό:

Έχω δώσει και εξηγήσει στον ενδιαφερόμενο πληροφορίες για τη φύση του συγκεκριμένου γενετικού ελέγχου (συμπεριλαμβανομένων των εργαστηριακών δυνατοτήτων, των περιορισμών της μεθόδου και άλλων εναλλακτικών επιλογών) και έχω απαντήσει στα ερωτήματά του.

Όνοματεπώνυμο Ιατρού

Ημερομηνία..... Υπογραφή.....