



**ΕΝΤΥΠΟ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ
ΔΙΕΥΡΥΜΕΝΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΜΕ ΚΛΙΝΙΚΗ ΣΗΜΑΣΙΑ (CES)
Ή ΟΛΩΝ ΤΩΝ ΕΞΟΝΙΚΩΝ ΠΕΡΙΟΧΩΝ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ (WES)**

Ο/Η κάτωθι υπογεγραμμένος/η..... συγκατατίθεμαι στη διενέργεια της γενετικής εξέτασης NGS σε διευρυμένη ομάδα (πάνελ) γονιδίων (>4500 γονίδια) (CES) 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, τις δυνατότητες, 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. Τα ευρήματα αυτά μπορεί να αφορούν παραλλαγές σε γονίδια που είναι υπεύθυνα για την εμφάνιση νόσου με υπολειπόμενο χαρακτήρα κληρονομησης (φορεία), παραλλαγές σε γονίδια που σχετίζονται με νοσήματα όσιμης εμφάνισης, παραλλαγές σε γονίδια που προσδίδουν αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης κακοήθειας κλπ. **Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής (ΕΙΓ) δεν αναλαμβάνει την υποχρέωση επεξεργασίας και αναφοράς των ευρημάτων αυτών εκτός εάν υπάρχει ιδιαίτερη συγκατάθεση από τον εξεταζόμενο ή τους γονείς/κηδεμόνες του** (Βλέπε σελ. 3).
3. Έχω κατανοήσει ότι ο έλεγχος θα πραγματοποιηθεί σε γενετικό υλικό (DNA) που θα απομονωθεί από κατάλληλο βιολογικό υλικό, 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 παραλλαγές ενός νουκλεοτιδίου ή μερικών νουκλεοτιδίων και ελλείψεις σε κωδικοποιούσες περιοχές σε φυλοσύνδετα γονίδια αρρένων και ως εκ τούτου δεν μπορούν να αποκλεισθούν άλλοι τύποι παραλλαγών, όπως ελλείψεις στο γονιδίωμα, παραλλαγές πολλαπλών αντιγράφων (Copy Number Variants-CNVs) ή επεκτάσεις επαναλαμβανόμενων αλληλουχιών, για τις οποίες απαιτείται διαφορετικού τύπου εργαστηριακή προσέγγιση, καθώς επίσης και οι περιπτώσεις μωσαϊκισμού και παραλλαγών σε άλλα γονίδια που δε συμπεριλαμβάνονται στη συγκεκριμένη ομάδα γονιδίων.
 - β. Ο συγκεκριμένος έλεγχος δεν αφορά παραλλαγές 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 ανίχνευσης αιτιοπαθογόνων παραλλαγών σε ποσοστό που διαφοροποιείται κατά περίπτωση. Με τις υπάρχουσες τεχνολογίες και την παρούσα γνώση για το ανθρώπινο γονιδίωμα το ποσοστό 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 βάσεις δεδομένων γενετικής παρέχεται η δυνατότητα επανάληψης της βιοπληροφορικής επεξεργασίας των ευρημάτων της παρούσας ανάλυσης, 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. Παρέχεται η δυνατότητα μελλοντικής επαναξιολόγησης των αποτελεσμάτων επί νέων βάσεων επιτρέποντας την επανεκτίμηση ενός ευρήματος που είχε θεωρηθεί μη παθολογικό ή αβέβαιης κλινικής σημασίας (Variant of Uncertain Significance) ή αντίθετα για πιθανώς παθολογικά ευρήματα, σε δεύτερο χρόνο μετά από σχετική συνεννόηση με το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής.

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

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 Ταχυμεταφορά (courier) με δική μου χρέωση
- Με ηλ. Ταχυδρομείο (κρυπτογραφημένα) (email)

Στον παραπέμποντα ιατρό (Ονοματεπώνυμο).....

- Με ηλ. Ταχυδρομείο (κρυπτογραφημένα) (email)

Σε εξουσιοδοτημένο πρόσωπο

- Ονοματεπώνυμο.....ΑΔΤ.....

6. Σε κάθε περίπτωση μετά την ολοκλήρωση του εργαστηριακού ελέγχου, παρέχεται η δυνατότητα γενετικής συμβουλευτικής στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής.

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

8. Η παρούσα μεθοδολογία αποτελεί εφαρμοσμένο διερευνητικό πρωτόκολλο στα πλαίσια προγράμματος/έργου του Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής του ΕΚΠΑ, σε συνεργασία με το Ερευνητικό



Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Μελέτης και Αντιμετώπισης Γενετικών και Κακοήθων Νοσημάτων της Παιδικής Ηλικίας, με στόχο τον εντοπισμό αιτιοπαθογόνων παραλλαγών σε γονίδια που με τα σημερινά δεδομένα σχετίζονται ή πιθανώς σχετίζονται με την παρούσα κλινική εικόνα του εξεταζόμενου ατόμου.

9. Έχω ενημερωθεί για τη σημασία της εξέτασης και την πιθανότητα να περιέχει σημαντικές πληροφορίες για την υγεία τη δική μου ή του τέκνου μου και γνωρίζω ότι έχω δικαίωμα να αιτηθώ την παραλαβή των ηλεκτρονικών αρχείων βιοπληροφορικής ανάλυσης (αρχείο vcf) της συγκεκριμένης εξέτασης (με σχετικό έγγραφο στη γραμματεία του εργαστηρίου) για επεξεργασία από άλλο φορέα της επιλογής μου ή/και μετά από σύσταση για πιθανή μελλοντική αξιοποίηση ευρημάτων που δε σχετίζονται απαραίτητα με την παρούσα αιτία παραπομπής.

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

Ημερομηνία

Υπογραφή

Επιστημονική αξιοποίηση δεδομένων:

Επιθυμώ / Δεν επιθυμώ να παραχωρήσω στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής το δικαίωμα περαιτέρω επεξεργασίας του παρόντος βιολογικού υλικού και των ευρημάτων για επιστημονική αξιοποίηση από το ΕΙΓ 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.

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

Δευτερεύοντα - τυχαία ευρήματα:

Επιθυμώ / Δεν επιθυμώ να ενημερωθώ για πιθανά γενετικά ευρήματα, τα οποία δύναται να μη σχετίζονται με τις κλινικές εκδηλώσεις της αιτίας παραπομπής, αλλά είναι κλινικά σημαντικά για την υγεία του εξεταζόμενου ατόμου ή/και των εξ αίματος συγγενών του ή/και είναι χρήσιμα για τον οικογενειακό προγραμματισμό. Η πιθανή αναφορά τέτοιων ευρημάτων βασίζεται: **α)** στην **τυχαία** εύρεσή τους κατά τη διαδικασία διερεύνησης της αιτίας παραπομπής, **β)** στη σαφή κατηγοριοποίησή τους ως παθογόνων ή πιθανώς παθογόνων σύμφωνα με τα σημερινά βιβλιογραφικά δεδομένα και τις καταχωρίσεις σε έγκριτες βάσεις δεδομένων (π.χ. ClinVar), **γ)** στη δυνατότητα περαιτέρω μελέτης και κλινικής αξιοποίησής τους από εξειδικευμένους φορείς. Η μη αναφορά τέτοιων ευρημάτων δεν αποκλείει την ύπαρξή τους και δεν εξασφαλίζει τον ενδελεχή, πλήρη και συστηματικό έλεγχο για αυτά.

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 ερωτήματα του.

Ονοματεπώνυμο Ιατρού..... Υπογραφή.....