



Έντυπο Συγκατάθεσης για Αλληλούχιση Νέας Γενιάς (NGS-Clinical Exome Sequencing, Whole Exome Sequencing and Targeted Panels) στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου (Τμήμα Βιοχημικής Γενετικής)

Ο/Η υποφαινόμενος/η αιτούμαι προς το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου (ΙΝΓΚ), το οποίο και εξουσιοδοτώ, να αναλύσει τα γονίδια που αναγράφονται στο παραπεμπτικό σημείωμα σε δείγμα: Δικό μου Του παιδιού μου

Δε θα γίνει κανένας επιπλέον έλεγχος πέραν του αναγεγραμμένου στο παραπεμπτικό σημείωμα. Σε κάθε περίπτωση επιπλέον ελέγχου απαιτείται η γραπτή συγκατάθεσή μου

Εξουσιοδοτώ το ΙΝΓΚ να χρησιμοποιήσει το DNA μου (ή του παιδιού μου) και τα δεδομένα που θα προκύψουν από την ανάλυση του για σκοπούς επικύρωσης της μεθόδου ή για ερευνητικούς σκοπούς, αφού πρώτα αφαιρέσει τις προσωπικές πληροφορίες και χειριστεί τα δεδομένα με ανωνυμία

Αντιλαμβάνομαι πως:

- Έχω το δικαίωμα να αρνηθώ στο παραπάνω σημείο χωρίς αυτό να επηρεάσει την ανάλυση των δεδομένων μου. Τα δείγματα DNA και τα δεδομένα που θα προκύψουν θα φυλαχθούν για πιθανή μελλοντική χρήση.
- Αντιλαμβάνομαι πως μπορώ να αποσύρω τη συγκατάθεσή μου ανά πάσα στιγμή

Λεπτομέρειες σχετικά με την πολιτική προστασίας των προσωπικών δεδομένων στο ΙΝΓΚ μπορείτε να βρείτε στον παρακάτω σύνδεσμο <https://www.cing.ac.cy/en/privacypolicies/cing-policy>

Κατανοώ πως:

1. Τα ευρήματα που θα προκύψουν από τον παρόντα γενετικό έλεγχο μπορεί να είναι:
 - a. Παθογόνα/ πιθανώς παθογόνα (pathogeneic/likely pathogenic) και μπορεί επιπλέον να:
 - i. Σχετίζονται με τη διάγνωση της γενετικής πάθησης υπό διερεύνηση
 - ii. Αποκαλύψουν κατά πόσο είμαι φορέας της γενετικής πάθησης υπό διερεύνηση
 - iii. Αφορούν σε τυχαία ευρήματα για την προδιάθεση ή το αυξημένο ρίσκο εμφάνισης μιας γενετικής νόσου στο μέλλον (βλέπε σημείο 9)
 - iv. Έχουν επιπτώσεις και σε άλλα μέλη της οικογένειάς μου



- b. Αβλαβή/ πιθανώς αβλαβή (Benign/Likely Benign) και μπορεί επιπλέον να:
 - i. Μειώσουν, αλλά όχι να μηδενίσουν, την πιθανότητα η πάθησή μου να έχει γενετική βάση
 - ii. Μη δώσουν πληροφορίες σχετικά με την πάθησή μου
 - iii. Οδηγήσουν στην ανάγκη περαιτέρω γενετικών ελέγχων
- c. Αβέβαιης κλινικής σημασίας (Variants of uncertain significance, VOUS) και μπορεί επιπλέον να:
 - i. Χρειαστεί ο έλεγχος άλλων μελών της οικογένειάς μου ώστε να αξιολογηθεί η βαρύτητά τους
 - ii. Παραμείνουν ως άγνωστης σημασίας και στο εγγύς μέλλον
2. Η ισχύουσα πολιτική αφορά την κλινική αξιολόγηση και περαιτέρω διερεύνηση ΜΟΝΟ των γονιδίων που έχουν ζητηθεί προς ανάλυση ή/και αυτών που σχετίζονται με το λόγο παραπομπής.
3. Τα ευρήματα αβέβαιης κλινικής σημασίας θα αναφέρονται στα αποτελέσματα μόνο αν σχετίζονται με το φαινότυπο.
4. Είναι δυνατόν να παρουσιαστούν λάθη που να σχετίζονται με επιμόλυνση του δείγματος, σπάνια τεχνικά λάθη, ασυμφωνία στα εργαλεία κατηγοριοποίησης των ευρημάτων, ανακριβή αναγραφή των στοιχείων του ασθενούς ή της κλινικής διάγνωσης.
5. Η καταγραφή και η αξιολόγηση των αποτελεσμάτων βασίζεται στη διαθέσιμη επιστημονική γνώση κατά τη στιγμή της ανάλυσης των δεδομένων.
6. Λόγω της πολυπλοκότητας του ελέγχου και της πιθανής βαρύτητας των αποτελεσμάτων στην κλινική διάγνωση του ασθενούς, τα αποτελέσματα κοινοποιούνται αρχικά στον παραπέμποντα γιατρό. Μου έχει εξηγηθεί πως τα αποτελέσματά μου θα δοθούν σε εμένα μετά την κοινοποίησή τους στον παραπέμποντα γιατρό.
7. Μπορεί να μου προσφερθεί γενετική συμβουλευτική από γενετιστή, γενετικό σύμβουλο ή άλλο επαγγελματία υγείας που σχετίζεται με τον τομέα της γενετικής, με σκοπό την απάντηση των ερωτήσεών μου, την παροχή πληροφόρησης σχετικά με τα πιθανά ευρήματα και τη συζήτηση εναλλακτικών, πριν και μετά την ολοκλήρωση του γενετικού ελέγχου υπό συζήτηση.
8. Τα δεδομένα που θα προκύψουν από την ανάλυση, αφού καταγραφούν κι αξιολογηθούν, θα αποθηκεύουν, διατηρώντας την ανωνυμία, σε επιστημονικές βάσεις δεδομένων.
9. Δεν θα δίνεται αποτέλεσμα για οποιαδήποτε τυχαία ευρήματα που δε σχετίζονται με το λόγο παραπομπής / τη γενετική πάθηση υπό διερεύνηση.



ΥΠΟΓΡΑΦΟΝΤΑΣ ΠΑΡΑΚΑΤΩ ΔΙΑΒΕΒΑΙΩΝΩ ΠΩΣ:

1. Έχω ενημερωθεί για την πιθανότητα ανεύρεσης μεταλλαγής στα γονίδια για τα οποία θα ελεγχθεί το DNA μου και έχω λάβει σχετική πληροφόρηση για το συγκεκριμένο έλεγχο.
2. Έχω διαβάσει και κατανοώ τις πληροφορίες που περιλαμβάνει το παρόν έντυπο και είχα την ευκαιρία να μου απαντηθούν οι ερωτήσεις μου από σχετικό επαγγελματία υγείας.

Όνομα ασθενούς:

Υπογραφή ασθενούς:

Υπογραφή γονέα / κηδεμόνα σε περίπτωση που ο ασθενής είναι ανήλικος:

.....

Όνομα γονέα / κηδεμόνα:.....

Ημερομηνία:.....

Δήλωση Επαγγελματία Υγείας / Παραπέμποντα Γιατρού:

Υπογράφοντας παρακάτω διαβεβαιώνω πως είμαι ο παραπέμπων γιατρός. Έχω διευκρινίσει το σκοπό του προαναφερθέντος ελέγχου στον ασθενή ο οποίος είναι πρόθυμος να κάνει τον έλεγχο αυτό στο ΙΝΓΚ.

Όνομα και υπογραφή γιατρού:.....

Ημερομηνία:.....