

## NGS-NEXT GENERATION SEQUENCING

### ΕΝΤΥΠΟ ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗΣ ΓΙΑ ΔΙΑΘΕΣΗ ΔΕΙΓΜΑΤΟΣ ΠΡΟΣ ΕΞΕΤΑΣΗ ΜΕ ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗ ΝΕΑΣ ΓΕΝΙΑΣ ΣΤΟ ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΥΠΡΟΥ (ΙΝΓΚ) – ΤΜΗΜΑ ΝΕΥΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Εγώ ο/η υποφαινόμενος/η \_\_\_\_\_ (ΑΔΤ \_\_\_\_\_) αιτούμαι προς το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου (ΙΝΓΚ), το οποίο κι εξουσιοδοτώ, να αναλύσει το/τα σύνολο/α των γονιδίων (πάνελ/ς) που αναγράφεται/ονται στο παραπεμπτικό έντυπο σε δείγμα:

Δικό μου  / Του παιδιού μου

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

Εξουσιοδοτώ  / Δεν εξουσιοδοτώ , το ΙΝΓΚ να χρησιμοποιήσει το DNA μου (ή του παιδιού μου) και τα δεδομένα που θα προκύψουν από την ανάλυση του με σκοπό την επικύρωση της μεθόδου ή για ερευνητικούς σκοπούς αφού πρώτα αφαιρεθούν οι 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

### ΚΑΤΑΝΟΩ ΠΩΣ:

1. Τα ευρήματα που θα προκύψουν από την γενετική εξέταση μπορεί να είναι:
  - (i) Παθογόνα/ πιθανώς παθογόνα (*pathogenic/likely pathogenic*) και μπορεί επιπλέον να:
    - (α) Σχετίζονται με τη διάγνωση της γενετικής πάθησης υπό διερεύνηση
    - (β) Αποκαλύψουν κατά πόσο είμαι φορέας της γενετικής πάθησης υπό διερεύνηση
    - (γ) Αφορούν σε τυχαία ευρήματα για την προδιάθεση ή το αυξημένο ρίσκο εμφάνισης μιας γενετικής νόσου στο μέλλον (βλέπε σημείο 9)
    - (δ) Έχουν επιπτώσεις και σε άλλα μέρη της οικογένειάς μου
  - (ii) Αβλαβή/ πιθανώς αβλαβή (*benign/likely benign*) και μπορεί επιπλέον να:
    - (α) Μειώσουν, αλλά όχι να μηδενίσουν, την πιθανότητα η πάθησή μου να έχει γενετική βάση
    - (β) Μη δώσουν πληροφορίες σχετικά με την πάθησή μου
    - (γ) Οδηγήσουν στην ανάγκη περαιτέρω γενετικών ελέγχων
  - (iii) Αβέβαιης κλινικής σημασίας (*Variants of uncertain significance, VUS*) και μπορεί επιπλέον να:
    - (α) Χρειαστεί ο έλεγχος άλλων μελών τους οικογένειάς μου ώστε να αξιολογηθεί η βαρύτητά τους
    - (β) Παραμείνουν ως άγνωστης σημασίας και στο εγγύς μέλλον
2. Η ισχύουσα πολιτική καταδεικνύει την κλινική αξιολόγηση και περαιτέρω διερεύνηση ΜΟΝΟ του συνόλου 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 αξιολόγηση των αποτελεσμάτων βασίζεται στη διαθέσιμη επιστημονική πληροφορία 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 στον παραπέμποντα ιατρό.
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 της γενετικής εξέτασης υπό συζήτηση.
8. Τα δεδομένα που θα προκύψουν από την ανάλυση, αφού καταγραφούν κι αξιολογηθούν, θα αποθηκευτούν διατηρώντας την ανωνυμία μου 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.

## ΜΕ ΤΗΝ ΥΠΟΓΡΑΦΗ ΑΥΤΟΥ ΤΟΥ ΕΝΤΥΠΟΥ ΔΙΑΒΕΒΑΙΩΝΩ ΠΩΣ:

Έχω ενημερωθεί για την πιθανότητα ανεύρεσης μεταλλαγής στα γονίδια για τα οποία θα ελεγχθεί το DNA μου κι έχω λάβει σχετική πληροφόρηση για το συγκεκριμένο έλεγχο.

1. 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.
2. Εγώ, ο/η ασθενής συμφωνώ ότι: μου έχει δοθεί η ευκαιρία να συζητήσω με τον παραπέμποντα ιατρό τα οφέλη, τους κινδύνους και τους περιορισμούς της εξέτασης, έχω ενημερωθεί για την αξιοπιστία των θετικών ή αρνητικών αποτελεσμάτων και το βαθμό βεβαιότητας στον οποίο ένα θετικό αποτέλεσμα μπορεί να χρησιμεύει ως προγνωστικός δείκτης της ασθένειας. Έχω ενημερωθεί σχετικά με τη διαθεσιμότητα και τη σημασία της γενετικής συμβουλευτικής. Συναινώ στη χρήση του βιολογικού μου δείγματος όπως περιγράφεται στο έντυπο συγκατάθεσης. Συναινώ στην πραγματοποίηση αυτής της εξέτασης και θα συζητήσω τα αποτελέσματα και την κατάλληλη ιατρική αντιμετώπιση με τον επιβλέποντα ιατρό μου.

Όνομα ασθενούς

Υπογραφή

Όνομα γονέα/κηδεμόνα σε περίπτωση ανηλίκου

Υπογραφή

Ημερομηνία

## ΔΗΛΩΣΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΑ ΥΓΕΙΑΣ/ ΠΑΡΑΠΕΜΠΟΝΤΟΣ ΙΑΤΡΟΥ

ΜΕ ΤΗΝ ΥΠΟΓΡΑΦΗ ΑΥΤΟΥ ΤΟΥ ΕΝΤΥΠΟΥ ΔΙΑΒΕΒΑΙΩΝΩ ΠΩΣ: είμαι ο/η παραπέμπων ιατρός και έχω διευκρινίσει το σκοπό της εξέτασης με τη μέθοδο NGS στο δείγμα του/της ασθενούς, ο/η οποίος/α είναι πρόθυμος/η να κάνει τον εξέταση αυτή στο INΓΚ.

Όνομα ιατρού

Υπογραφή

Ημερομηνία