

TIETOOON PERUSTUVA SUOSTUMUS EKSMOISEKVENSOINTIIN

Tietoa prenataalinäytteiden eksomisekvensoinnista on saatavilla Fimlabin tutkimusohjekirjasta [Extranet-palvelustamme](#).

Allekirjoittamalla tämän lomakkeen annan suostumukseni eksomisekvensointitutkimukseen. Olen saanut tietoa tutkimuksen luonteesta ja olen tietoinen, että:

- Tutkimuksessa sikiöltä etsitään geneettistä muutosta, joka selittää sikiöllä todetut rakennepoikkeavuudet. Tulos saattaa varmistaa sikiöllä perinnöllisen sairauden. Tutkimuksessa saatetaan havaita myös muita perinnöllisyyteen liittyviä asioita, kuten tutkittavien sukulaisuussuhteet.
- Tuloksella voi olla merkitystä myös muille perheenjäsenille.
- Todettuja muutoksia tulkitaan saatujen esitietojen ja tämänhetkisen tiedon valossa, ja on mahdollista, että tulkinta muuttuu tai täydentyy uuden tutkimustiedon myötä. Tutkimuksessa raportoidaan patogeeniset ja todennäköisesti patogeeniset variantit, jotka tämänhetkisen tiedon valossa suurella todennäköisyydellä selittävät sikiöllä havaitut rakennepoikkeavuudet. Tulkinnaltaan epävarmoja geneettisiä muutoksia ei raportoida.
- Negatiivinen tulos ei poissulje perinnöllisen sairauden tai sairastumisalttiuden mahdollisuutta.
- Tulos saattaa jäädä epäselväksi tai edellyttää jatkotutkimuksia.
- Tutkimus suoritetaan Fimlabin alihankintalaboratoriossa Saksassa (Medicover Genetics / MVZ Martinsried), minne näytteet ja lähetelomakkeen kliniset esitiedot lähetetään tutkimuksen suorittamiseksi ja tulosten tulkitsemiseksi. Tietoja käsitellään luottamuksellisesti tietosuojasetuksen (GDPR) ja laboratorioiden välisen tietosuojasopimuksen mukaisesti.
- Näytettä voidaan käyttää positiivisena kontrollinäytteenä esim. sukulaisten geenitutkimuksissa, laboratorion sisäisessä laadunvarmistuksessa tai menetelmien kehitystyössä.
- Testissä todetut yksittäiset perimän muutokset voidaan raportoida kansallisissa tai kansainvälisissä tietokannoissa ilman henkilöä yksilöiviä tietoja.
- On mahdollista, että vanhemman näytteessä havaitaan sivulöydöksenä sellainen geenivariantti, joka ei ole yhteydessä sikiönäytteen löydöksiin. American College of Medical Genetics on suosituksissaan (ACMG SF v3.3) listannut geenejä, joiden sivulöydösten raportointia suositellaan laajempien sekvensointitutkimusten yhteydessä (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360023008791?via%3Dihub>). Näihin geeneihin liittyvät sairaudet tai sairastumisalttiudet ovat sellaisia, joissa seurannalla tai hoidolla saattaa olla merkitystä henkilön terveydentilaan. Sivulöydöksiä käsitellään tutkittavan allekirjoitetun suostumuksen mukaisesti. ACMG sivulöydöksiä ei raportoida sikiönäytteistä.

Sikiönäytteen tiedot

Odottajan nimi: _____

Odottajan syntymäaika: _____

(Mikäli tutkimuspyyntö tehdään sikiön omalla henkilötunnuksella, täytetään yllä olevat kohdat hänen tiedoillaan.)

Allekirjoitus: _____ **Päivämäärä:** _____

(Sikiönäytteen tietojen allekirjoittajan ollessa eri henkilö kuin yllä, lisää nimenselvennys ja suhde sikiöön.)

Hoitavan / tutkimuksen tilaavan lääkärin nimi: _____

Tilaava lääkäri tai terveydenhuollon yksikkö toimittaa allekirjoitetun lomakkeen Fimlabin Genetiikan laboratorioon joko faxilla numeron 09 425 782 83 tai salatulla sähköpostilla osoitteeseen genetiikka@fimlab.fi. Voidaan myös sopia potilaan kanssa, että hän ottaa täytetyn ja allekirjoitetun lomakkeen mukaansa näytteenottoon, josta lomake lähetetään Fimlabille näyteputken mukana.

Trioeksomitutkimuksessa muiden tutkittavien henkilöiden tiedot ja suostumukset:

Muut perheestä eksomisekvensointiin tulevat näytteet. Huom! Tutkimukset tilataan B-KontR-D pyynnöllä.

Henkilö 1:

Nimi: _____ Syntymäaika: _____

Sukulaisuussuhde: äiti isä sisarus muu _____

Sivulöydösten raportointi

Haluan saada tietooni mahdolliset sivulöydökset. En halua tietoa mahdollisista sivulöydöksistä.

Allekirjoitus: _____ **Päivämäärä:** _____

Henkilö 2:

Nimi: _____ Syntymäaika: _____

Sukulaisuussuhde: äiti isä sisarus muu _____

Sivulöydösten raportointi

Haluan saada tietooni mahdolliset sivulöydökset. En halua tietoa mahdollisista sivulöydöksistä.

Allekirjoitus: _____ **Päivämäärä:** _____

Trioeksomitutkimuksessa vanhempien tai muun perheenjäsenen B -Kontr-D nimikkeellä pyydettävien tutkimusten näytteitä käytetään apuna potilaan diagnoosin selvittämisessä ja potilaalla tunnistettujen perimän muutosten merkityksen arvioinnissa. Vanhempien / muiden perheenjäsenen lausunnoissa kerrotaan vanhemman tulos lapsella raportoitavan löydöksen suhteen, sekä mahdolliset sivulöydökset mikäli suostumus niihin on annettu.

Tilaava lääkäri tai terveydenhuollon yksikkö toimittaa allekirjoitetun lomakkeen Fimlabin Genetiikan laboratorioon joko faxilla numeroon 09 425 782 83 tai salatulla sähköpostilla osoitteeseen genetiikka@fimlab.fi. Voidaan myös sopia potilaan kanssa, että hän ottaa täytetyn ja allekirjoitetun lomakkeen mukaansa näytteenottoon, josta lomake lähetetään Fimlabille näyteputken mukana.