



Betegtájékoztató és beleegyező nyilatkozat szülő/törvényes képviselő részére TELJES EXOM SZEKVENÁLÁSHOZ

Mi az a teljes exom szekvenálás

A pontos genetikai diagnózis minél korábbi felállítása a betegség prognózisa, a kezelési stratégia kialakítása és az ismétlődési kockázat meghatározása szempontjából kiemelkedő fontosságú. Ebben nyújt segítséget a teljes exom szekvenálás (whole exome sequencing-WES), ami egy igen robosztus, és egyben az egyik legátfogóbb genetikai vizsgálat, mely akár más diagnosztikai tesztek által nem azonosított genetikai eltérések kimutatását is lehetővé teheti.

A WES során újgenerációs szekvenálási technológiák alkalmazásával a humán genom összes (kb. 20 000) génjének fehérjekódoló régióit (vagyis az exomot) vizsgálják. Az exom a humán genom csupán 1%-át teszi ki, azonban a betegséget okozó mutációk 85% százaléka ebben a régióban található.

A WES vizsgálat diagnosztikai hatékonysága magasabb a hagyományos genetikai vizsgálatoknál, azonban nem 100 % hatékonyságú. Pozitív, a tüneteket magyarázó eredmény az esetek 20–60%-ában ad.

Elsődleges találat

A WES vizsgálat során azonosított olyan kóroki variáns, ami a vizsgált személy elsődleges vizsgálati indikációjával kapcsolatba hozható.

Másodlagos találat

A WES vizsgálat során azonosított olyan kóroki vagy valószínűleg kóroki variáns(ok), amelyeket az American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG, Amerikai Orvosi Genetikai és Genomikai Akadémia) ajánlása alapján vizsgálunk az elemzés során. Ezek az eltérések nem kapcsolódnak az elsődleges vizsgálati indikációhoz, viszont orvosi jelentőséggel bírnak, mivel előre vetítheti a páciens jövőbeni egészségi állapotát, így lehetőséget teremtve a korai beavatkozásra és befolyásolhatja a családtervezést. Döntően szív-, daganatos-, vagy anyagcserebetegségekkel kapcsolatosak.

Egyéb, véletlenszerű találat

A WES vizsgálat során azonosított olyan egyéb variáns(ok), amelyek nem kapcsolódnak az elsődleges vizsgálati indikációhoz.

A vizsgálattal kapcsolatos egyéb információk

- A vizsgálat rávilágíthat gyermeke és/vagy más családtagját érintő genetikai betegségekre, fokozott rizikóállapotra.
- Előfordulhat, hogy a vizsgálat során olyan variáns kerül azonosításra, melynek betegségkötő hatása a vizsgálat idején nem ismert. Ebben az esetben a szülők vagy további családtagok



vizsgálatára is szükség lehet. Új klinikai tünet megjelenése esetén, illetve a laboratórium WES értékelésre vonatkozó belső szabályozásában meghatározott időintervallumban a variáns újraértékelése elvégezhető.

- A negatív vizsgálati eredmény nem zárja ki genetikai betegség fennállását.
- A genetikai leleten csak a releváns csírasejtes variánsok kerülnek feltüntetésre.
- A másodlagos és véletlenszerű találatok megismerésével kapcsolatban külön nyilatkozatot tesztek, melyet bármikor visszavonhatok.
- A vizsgálat során feltárássra kerülhetnek a szülők és a gyermek biológiai kapcsolatai, pl. apasági viszony.
- A szóban forgó vizsgálatból származó adatokat anonim módon adatbázisokban, irodalmi összefoglalókban felhasználhatják. A személyes azonosításomra alkalmas adatok nem kerülnek nyilvánosságra.
- Negatív vizsgálat esetén az adatok újraelemzése a legújabb tudományos eredmények ismeretében 1-2 év múlva lehetséges. Amennyiben szeretné az újraelemzés elvégzését, jelentkezzen gyermekével együtt genetikai tanácsadónkban.

Beleegyező nyilatkozat

Beteg neve:

TAJ szám:

Születési idő:

Szülő adatai (név, szül. hely és idő, anyja neve, lakcím, telefonszám):

.....
.....

Beteg neve:

TAJ szám:

Születési idő:

Cselekvőképtelen személy, korlátozottan cselekvőképes kiskorú, illetve a cselekvőképességében az egészségügyi ellátással összefüggő jogok gyakorlása tekintetében részlegesen korlátozott nagykorú beteg esetén a törvényes képviselő/Eütv. 16. § szerinti helyettes döntéshozó adatai (név, szül. hely és idő, anyja neve, lakcím, telefonszám):

.....
.....



Rokonsági foka/törvényes képviselő típusa:

Cselekvőképtelen állapotú személy esetében a helyettes döntéshozó a vizsgálatba való beleegyezéssel egyidejűleg arra vonatkozóan is nyilatkozik, hogy jogosult a beleegyezés, illetve visszautasítás jogát gyakorolni és nincs vagy reális időn belül nem érhető el az Eütv. 16. § (2) bekezdés sorrendje szerint előrébb való személy.

1. Tervezett vizsgálat: teljes exom szekvenálás

2. Tájékoztatót végző orvos neve:

A szóbeli tájékoztatást és a jelen nyilatkozathoz tartozó betegtájékoztatót megértettem és tudomásul vettem, a javasolt vizsgálattal, a vizsgálat céljával, várható hasznával és kockázataival kapcsolatos, szóban feltett kérdéseimre a tájékoztatást nyújtó orvostól kielégítő, számomra érthető választ kaptam és elegendő idő állt rendelkezésre ahhoz, hogy eldöntsem, beleegyezem-e a vizsgálatba.

A szóbeli tájékoztatás és a jelen nyilatkozathoz tartozó betegtájékoztató elolvasása után, kellő mérlegelést követően, minden kényszertől mentesen **beleegyezem:**

A teljes exom szekvenálás elvégzésébe gyermekemnél

igen / nem

Másodlagos találatok leletezésébe gyermekemnél

igen / nem

Véletlenszerű találatok leletezésébe gyermekemnél

igen / nem

Kelt:, 202... .. hó nap

.....
tájékoztatót végző orvos
aláírása és pecsétje

.....
szülő/törvényes képviselő
aláírása