



## Betegtájékoztató és beleegyező nyilatkozat 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 egy engem és/vagy más családtagomat érintő genetikai betegségre, fokozott rizikóállapotra.
- Előfordulhat, hogy a vizsgálat során olyan variáns kerül azonosításra, melynek betegségkötő hatása a vizsgálat idején nem ismert. Ebben az esetben családtagjaim 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 visszavonhatnak.
- 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 genetikai tanácsadónkban.

## Beleegyző nyilatkozat

**Beteg neve:** .....

**TAJ szám:** .....

**Születési idő:** .....

**1. Tervezett vizsgálat:** teljes exom szekvenálás

**2. Tájékoztatást végző orvos neve:** .....

A szóbeli tájékoztatást és a jelen nyilatkozathoz tartozó betegtájékoztatót megértettem és tudomásul vettem, a javasolt vizsgálat, 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**

igen /  nem

**Másodlagos találatok leletezésébe**

igen /  nem

**Véletlenszerű találatok leletezésébe**

igen /  nem

Kelt: ....., 202... .. hó ..... nap

.....  
tájékoztatót végző orvos  
aláírása és pecsétje

.....  
beteg/  
aláírása

A beteg írásképtelensége esetén két, együttesen jelenlévő tanú aláírása:

1. tanú

2. tanú

név .....  
lakcím .....  
aláírás .....

.....  
.....  
.....