

Upplýst samþykki fyrir stökkbreytingaleit í táknröðum meingena

Nafn: _____ kt. _____

Nafn: _____ kt. _____

Nafn: _____ kt. _____

Læknir þinn hefur ráðlagt að þú (eða barn þitt) farir í ofangreinda rannsókn.

A. Upplýsingar um táknraðagreiningu

Táknraðagreining er flókin rannsókn sem nýlega hefur verið þróuð. Henni er ætlað að finna mögulegar sjúkdómsvaldandi breytingar í nær öllum þeim hluta erfðaefnis (DNA) einstaklings sem inniheldur gen með þekkta þýðingu fyrir sjúkdóma. Þessi rannsókn er ólík venjulegri erfðarannsókn. Í stað þess að skoða einstök gen eða lítinn hluta erfðaefnisins eru gen einstaklings sem þekkt er að valda sjúkdómum skoðuð í einu.

Ábendingar fyrir rannsókninni hafa verið útskýrðar af lækni þínum. Þessi rannsókn er ráðlögð þegar sjúkrasaga, einkenni og rannsóknir benda sterklega til þess að erfðafræðilegar orsakir séu fyrir sjúkdómi þínum (barns þíns) en orsök hefur ekki enn fundist. Markmið rannsóknarinnar er að finna genabreytingu sem veldur sjúkdómunum.

Með táknraðagreiningu fást upplýsingar um svokallaðar basaraðir í erfðaefni þínu en þær eru grundvöllur erfðaupplýsinga um það hvernig líkaminn eigi að vera búinn til og hvernig hann eigi að starfa. Basaraðir þínar eru bornar saman við viðmiðunarraðir. Sá samanburður mun leiða í ljós mun í röðum í ýmsum genum. Við metum hvort þær breytingar séu mögulega sjúkdómsvaldandi eða á einhvern hátt tengdar sjúkdómi

þínum. Sú túlkun verður byggð á upplýsingum sem þegar eru til staðar í ýmsum vísindagreinum og gagnagrunnum.

B. Mismunandi ítarleg svör

Læknir þinn getur beðið um tvenns konar mismunandi skýrslur um niðurstöður táknaðagreiningar. Hægt er fá niðurstöður sem eingöngu tengjast núverandi einkennum og sjúkdómi. Upplýsingar um breytingar í basaröðum sem ekki hafa greinileg tengsl við sjúkdóm þinn eru ekki gefnar upp í svari. Að auki getur læknir þinn pantað ítarlegri tilfallandi niðurstöður. Í þeim geta verið upplýsingar um sjúkdóma og gen sem ekki eru tengd núverandi sjúkdómi þínum en geta skipt máli fyrir heilsu þína eða ættingja þinna í framtíðinni.

Það er mikilvægt að vita að túlkun á þýðingu breytinga í genum er byggð á þeirri þekkingu sem til staðar er á hverjum tíma. Læknisfræðilegri þekkingu fleygir fram og því er mögulegt að túlkunin breytist í framtíðinni. Upplýsingarnar geta leitt í ljós áhættu á sjúkdómum sem engin lækning er til fyrir nú. Það er mikilvægt að þú ræðir vel við lækninn þinn um það hvort þið viljið fá ítarlegu tilfallandi niðurstöðurnar eða ekki. Þessar niðurstöður má líka nálgast síðar meir sé þess óskað.

C. Nokkur atriði til athugunar

- Rannsóknin finnur ekki allar mögulegar breytingar í genum. Þú getur því verið með sjúkdómsvaldandi breytingu í geni sem rannsakað var þó að niðurstöður sýni enga breytingu.
- Rannsóknin greinir ekki í öll gen í erfðamenginu. Nokkur þekkt meingen er ekki hægt að rannsaka með þessari aðferð af tæknilegum ástæðum.
- Niðurstöður geta haft óljósa þýðingu eða bent til þess að frekari rannsókna sé þörf, annað hvort hjá þér eða öðrum fjölskyldumeðlimum, oftast foreldrum. Mögulega geta komið fram aðrar upplýsingar, s.s. óvisst faðerni.
- Ef þú undirritar samþykkisblaðið en ákveður síðar að þú viljir ekki þessa rannsókn, getur þú haft samband við lækni þinn og hætt við.
- Þessi rannsókn er gerð til að greina orsök sjúkdóms. Ef talið er að niðurstöður hafi jafnframt vísindagildi er mögulegt að þær niðurstöður væru birtar með tvennum hætti í samræmi við reglur eða með leyfi Vísindasiðanefndar eins og

við á hverju sinni. Mögulega verða uppgjör á niðurstöðum rannsókna á hópi einstaklinga birtar sameiginlega í vísindatímaritum. Í slíkum greinum yrðu engar persónugreinanlegar upplýsingar sem hægt er að rekja til einstaklinga. Í öðrum tilvikum hafa niðurstöður hjá þér (barni þínu) sérstaka þýðingu og þá væri sóttu um samþykki þitt fyrir birtingu.

D. Yfirlýsing um samþykki

1. Ég samþykki að _____ læknir og samstarfsfólk geri stökkbreytingaleit í táknröðum meingena á sýni úr mér.
2. Ofangreindur læknir hefur skýrt mér frá tilgangi, eðli og afleiðingum rannsóknarinnar sem gæti verið gagnleg til að greina vandamál mitt eða meta erfðaáhhættu mína eða aðstandenda minna. Hann hefur rætt aðrar mögulegar aðferðir til greiningar og líklegan árangur þeirra. Ég skil áhættu af þessari rannsókn og hvers vænta megi af niðurstöðum. Ég skil einnig að í sumum tilvikum leiði rannsókn ekki í ljós skýra niðurstöðu.
3. Mér hefur verið tjáð að rannsóknin geti leitt í ljós ný tilfallandi vandamál sem ekki voru séð fyrir og sem stundum þarf að athuga betur með viðbóttarrannsóknum.
4. Mér hefur verið tjáð að enga fullvissu sé unnt að veita um árangur þessarar rannsóknar.

Með undirskrift minni staðfesti ég eftirfarandi:

- ✓ Ég hef lesið og skilið ofanskráð
- ✓ Mér hefur verið gerð grein fyrir þeirri rannsókn sem gerð verður
- ✓ Sé rannsóknin gerð á fleiri en einum í fjölskyldunni eru niðurstöður þeirra skoðaðar saman við túlkun.
- ✓ Ég hef allar þær upplýsingar sem ég æski og
- ✓ Ég gef hér með leyfi fyrir framkvæmd rannsóknarinnar.

E. Niðurstöður

- ____ 1. Ég vil eingöngu fá niðurstöður sem eingöngu tengjast núverandi sjúkdómi.
- ____ 2. Ég vil einnig fá tilfallandi niðurstöður um sjúkdóma eða gen sem hafa engin þekkt tengsl við núverandi sjúkdóm en geta haft þýðingu fyrir heilsu mína eða fjölskyldu minnar.

F. Geymsla í lífsýnasafni og notkun afgangssýnis:

Vinsamlega merktu við annan af tveim neðangreindum möguleikum varðandi notkun á umframsýni eftir að greiningu er lokið. Þetta val hefur ekki áhrif á notkun sýnis til sjúkdómsgreiningar hér að ofan eða aðra heilbrigðisþjónustu fyrir lífsýnagjafa.

____ 1. Ég samþykki að varðveita megi áfram um ótiltekinn tíma hvers konar blóðsýni eða vefi sem teknir eru við sýnatökuna. Enn fremur heimila ég að afgangssýni megi nota til gæðamála, aðferðaþróunar og kennslu að því gefnu að sýni sé án persónuauðkenna. Einnig má nota það til vísindarannsókna ef samþykki siðanefndar liggur fyrir.

____ 2. Ég heimila að afgangssýni sé notað eingöngu vegna áframhaldandi þjónustu við lífsýnagjafa (eða undirritaðan).

G. Undirskriftir

Undirskrift staðfestir að þú hefur skilið upplýsingarnar sem þú hefur fengið og að þú samþykkir að fara í þessa rannsókn.

Undirskrift lífsýnagjafa:

_____ Dags. _____

Undirskrift foreldris/forráðamanns ef lífsýnagjafi hefur ekki aldur til eða er ófær um að gefa samþykki:

_____ kt. _____

_____ kt. _____

Undirskrift læknis/erfðaráðgjafa:

Upplýsta samþykkið er í tvíriti og þú heldur eftir öðru eintakinu.