SEMMELWEIS EGYETEM
ÁLTALÁNOS ORVOSTUDOMÁNYI KAR
Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet
Molekuláris Diagnosztika Laboratórium

egyetemi tanár / igazgató
DR. MATOLCSY ANDRÁS
egyetemi tanár / laboratóriumvezető
DR. BÖDÖR CSABA

BELEEGYEZŐ NYILATKOZAT GENETIKAI VIZSGÁLATHOZ ÉS MINTA BIOBANKBAN TÖRTÉNŐ ELHELYEZÉSÉHEZ

Alulírott, kijelentem, hogy a "daganatos betegségre hajlamosító gének molekuláris genetikai elemzését" célzó vizsgálatba önkéntesen, bármely befolyástól mentesen, anyagi ellenszolgáltatás nélkül beleegyezem.

Kijelentem, hogy a mintavétel előtt genetikai tanácsadás keretében tájékoztatást kaptam mintavétel céljáról, a vizsgálat elvégzésének vagy elmaradásának előnyeiről és kockázatairól, a lehetséges eredmény engem, illetve közeli hozzátartozóimat érintő esetleges következményeiről, valamint a genetikai minta és adat tárolásának módjairól, azonosítási lehetőségeiről. Kijelentem továbbá, hogy tájékoztatást kaptam a genetikai vizsgálat tárgyát képező betegség lényegéről, a vizsgálat pozitív és negatív eredményének jelentés tartalmáról, valamint a megerősítő teszt jelentőségéről, illetve esetleges kutatási célú felhasználás esetén a kutatás lényegéről, valamint a kutatás eredményének megismeréséhez való jogomról. Személyes kérdések feltételére lehetőséget, a feltett kérdéseimre kielégítő választ kaptam. A tájékoztatást megértettem és hozzájárulok:

- ☐ a biológiai mintám molekuláris genetikai, diagnosztikus célú felhasználásához (génvizsgálat)
- ☐ a génvizsgálat mellett a kutatási célú felhasználásához is
- ☐ csak kutatási célú felhasználásához.

Érintett neve: .....

Lakcím: .....

Anyja neve: .....

Születési hely, idő: .....

TAJ szám: .....

Korlátozottan cselekvőképes, ill. cselekvőképtelen érintett esetén törvényes képviselő:

.....

telefonszám: .....

e-mail: .....

A mintavételt követően a vizsgálatot kérő kezelőorvosa által megjelölt sürgősség szerint kerül a minta vizsgálatra és elemzésre. A lelet elkészültét követően a vizsgálati eredmény értelmezésében klinikai genetikus működik közre, aki az Ön által megadott elérhetőségeken keresheti Önt. A kapcsolatfelvétel a megadott sürgősség alapján felállított sorrendben történik.

A következő pontokban kérjük állásfoglalását (kötelezően) megadni:

Következő oldalon folytatás, kötelezően kitöltendő választásokkal. - - - - >

1. A **tájékoztatást megértettem**, így

 hozzájárulok ahhoz, hogy tőlem **genetikai vizsgálat céljából mintát** vegyenek és teszteljenek

 nem járulok hozzá

(A megfelelő választ jelölje meg).

2. A **vizsgálati eredmények** közül az alábbi(ak)ról kérek tájékoztatást:

 a saját jelen betegsége(i)mhez közvetlenül kapcsolódó **diagnosztikus célú genetikai vizsgálat** eredményéről vagy **a családban korábban feltárt genetikai eltérések** (elsődleges találatok), amelyek adott esetben a kezelés vagy a követés számára is fontos információt jelenthetnek, és/vagy

 a saját magamra vonatkozó, esetleg **más betegségekre vonatkozó kockázatot**, ennek megfelelően esetleg a megelőzés lehetőségét, feltáró, másodlagos találatokról*, és/vagy

 a saját magamra nem feltétlenül, de esetleg **családtagjaim jövőbeni kockázatára vonatkozó,** betegség hajlamra utaló, incidentális találatokról.

(A megfelelő válaszokat jelölje meg).

*A több gént vizsgáló panel-vizsgálatok során a nemzetközi NCCN (National Comprehensive Cancer Network) és ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) aktuális/hatályos irányelvek alapján az iránydiagnózisomhoz (ld. Megjegyzések) közvetlenül nem kapcsolódó génekben azonosított mutációkról adunk tájékoztatást. A másodlagos találatok a szándékosan, a vizsgálat részeként történő elemzések során azonosítják, amelyek azonban nem kapcsolódnak az elsődlegesen megjelölt vizsgálati célhoz (iránydiagnózishoz). Az incidentális vagy véletlenül feltárt találatokat váratlanul fedezik fel az elemzés során, amelyek szintén nem kapcsolódnak a vizsgálat fő céljához.

3. A genetikai mintám és adataim **tudományos céllal történő feldolgozásához**

 hozzájárulok

 nem járulok hozzá.

(A megfelelő választ jelölje meg.)

4. Az általam szolgáltatott genetikai minta, illetve abból származó adat biobankban/archivált gyűjteményben való tárolásához hozzájárulok:

 pszeudonimizált formában (kód, álnév használata a név vagy más személyes adatának használata helyett)

 anonimizált formában (egyirányú, vissza nem fejthető kódolással, ami azonban egy esetleges jövőbeli kutatás során felfedezett összefüggésről utólagos informálását lehetetlenné teszi)

(A megfelelő választ jelölje meg.)

A kutatómunkában való részvétel önkéntes és bármely befolyástól mentesen bármikor indoklás nélkül írásban vagy szóban visszavonható anélkül, hogy önnek ebből bármi jellegű hátránya származna. A vizsgálatok minden fázisában (mintavétel, minták tárolása, a genetikai vizsgálatok, adatgyűjtés és -feldolgozás és az eredmények kiértékelése során) valamennyi személyes adatát titkosan kezeljük és a neve helyett azonosító kódot használunk (pseudonym, álnév használata), így az Ön személye semmilyen módon nem lesz azonosítható a kutatás során. Hasonlóan járunk el amikor genetikai adatait és mintáit nemzetközi együttműködésben végzett humángenetikai kutatás céljából esetleg külföldre továbbítjuk.

Az álnevesített, pseudonym azonosítóval ellátott adatoknak az érintett személyhez kapcsolása kizárólag a külön tárolt kiegészítő információk felhasználásával lehetséges. Anonim adatok esetén az egyes kutatásban résztvevők vagy harmadik személyek nem lesznek azonosíthatók az anonimizált azonosítók alapján vagy akár az adatok máshol elérhető információkkal való kombinálásával sem.

5. Beleegyezésemet adom, hogy hatóságilag szabályozott ellenőrzés mellett genetikai mintám, illetve anonimizált adataim más hazai vagy Európai Unión belüli, ill. Európai Unión kívüli laboratóriumba továbbíthatók legyenek klinikai genetikai vizsgálat céljára vagy kutatási célra, és ennek kapcsán semmiféle személyes anyagi követelést nem támaszthatóak,

☐ beleegyezem

☐ nem egyezem bele.

(A megfelelő választ jelölje meg.)

***

Tudomásul veszem, hogy genetikai adat személyesen velem (érintett), valamint hitelesített meghatalmazottammal közölhető, és azt – a humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól szóló 2008. évi XXI. törvény (genetikai törvény) előírásának megfelelően – genetikai tanácsadás keretében kell részemre átadni. Tudomásul veszem továbbá, hogy a genetikai adat közölhető azon személlyel is, aki a vonatkozó törvény alapján annak megismerésére jogosult.

Tudomásul veszem, hogy adataimnak fenti célú felhasználási lehetőségét addig tekinti folyamatosnak az Adatkezelő, amíg nem kérem azok törlését a nyilvántartásból.

Adatait az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről szóló 1997. évi XLVII. törvény, illetve a humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól szóló 2008. évi XXI. törvény által szabályozott módon tartjuk nyilván. Az adatok kezelése és továbbítása során az Európai Parlament és a Tanács (EU) a természetes személyeknek a személyes adatok kezelése tekintetében történő védelméről és az ilyen adatok szabad áramlásáról szóló 2016/679 rendelete, továbbá az információs önrendelkezési jogról és az információszabadságról szóló 2011. évi CXII. törvény, és az elektronikus kereskedelmi szolgáltatások, valamint az információs társadalommal összefüggő szolgáltatások egyes kérdéseit tárgyaló 2001. évi CVIII. törvény és az elektronikus hírközlésről szóló 2003. évi C. törvény rendelkezéseinek megfelelően járunk el.

Tájékoztatást kaptam arról is, hogy genetikai adataim megismeréséről lemondhatok, illetve, hogy ezen lemondó nyilatkozatom bármikor, korlátozás nélkül visszavonható. A genetikai tanácsadás keretében kérdéseket tehettem fel, erre a felvilágosítást adó személy számomra kielégítő válaszokat adott. Amennyiben a fenti választási lehetőségekről nem nyilatkozom, tudomásul veszem, hogy genetikai mintámmal és adataimmal a Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Semmelweis Egyetem belső utasítási rendje szerint járnak el.

A beleegyezésemet jogomban áll bármikor írásban visszavonni (Postai úton: Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Semmelweis Egyetem, 1085, Budapest, Üllői út 26., E-mail: titkarsag.1path@semmelweis.hu) további indoklás, illetve bármiféle, a jövőbeni orvosi ellátásomat érintő hátrányos következmény nélkül.

A jelen nyilatkozatban foglaltakat megértettem, tudomásul vettem és aláírásommal hitelesítem.

Budapest, ...

.....
Érintett/törvényes képviselő

.....
Felvilágosítást végző orvos

Megjegyzés:

A vérből végzett TruSight Hereditary Cancer-BRCA1/2 NGS vizsgálat során az emlő-, petefészek-, hasnyálmirigy és prosztata daganat iránydiagnózisához kapcsolódó gének listája a nemzetközi irányelvek alapján (NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®, Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic):
ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, MSH2, MLH1, MSH6, NBN, PMS2, EPCAM, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53.

Melléklet: A TruSight Hereditary Cancer panel teljes génlistája:

ACD (HGNC:25070)	DIS3L2 (HGNC:28648)	GREM1 (HGNC:2001)	PIK3CA (HGNC:8975)	SDHD (HGNC:10683)
AIP (HGNC:358)	EPCAM (HGNC:11529)	HOXB13 (HGNC:5112)	PMS2 (HGNC:9122)	SLX4 (HGNC:23845)
AKT1 (HGNC:391)	ERCC1 (HGNC:3433)	KIF1B (HGNC:16636)	POLD1 (HGNC:9175)	SMAD4 (HGNC:6770)
APC (HGNC:583)	ERCC2 (HGNC:3434)	KIT (HGNC:6342)	POLE (HGNC:9177)	SMARCA4 (HGNC:11100)
ATM (HGNC:795)	ERCC3 (HGNC:3435)	LZTR1 (HGNC:6742)	POT1 (HGNC:17284)	SMARCB1 (HGNC:11103)
BAP1 (HGNC:950)	ERCC4 (HGNC:3436)	MAX (HGNC:6913)	PRKAR1A (HGNC:9388)	SMARCE1 (HGNC:11109)
BARD1 (HGNC:952)	ERCC5 (HGNC:3437)	MEN1 (HGNC:7010)	PTCH1 (HGNC:9585)	SPINK1 (HGNC:11244)
BLM (HGNC:1058)	FAM175A (HGNC:25829)	MET (HGNC:7029)	PTEN (HGNC:9588)	SPRED1 (HGNC:20249)
BMPR1A (HGNC:1076)	FANCA (HGNC:3582)	MITF (HGNC:7105)	RAD50 (HGNC:9816)	STK11 (HGNC:11389)
BRCA1 (HGNC:1100)	FANCB (HGNC:3583)	MLH1 (HGNC:7127)	RAD51 (HGNC:9817)	SUFU (HGNC:16466)
BRCA2 (HGNC:1101)	FANCC (HGNC:3584)	MRE11A (HGNC:7230)	RAD51B (HGNC:9822)	TERF2IP (HGNC:19246)
BRIP1 (HGNC:20473)	FANCD2 (HGNC:3585)	MSH2 (HGNC:7325)	RAD51C (HGNC:9820)	TERT (HGNC:11730)
CASR (HGNC:1514)	FANCE (HGNC:3586)	MSH3 (HGNC:7326)	RAD51D (HGNC:9823)	TMEM127 (HGNC:26038)
CDC73 (HGNC:16783)	FANCF (HGNC:3587)	MSH6 (HGNC:7329)	RB1 (HGNC:9884)	TP53 (HGNC:11998)
CDH1 (HGNC:1748)	FANCG (HGNC:3588)	MUTYH (HGNC:7527)	RECQL4 (HGNC:9949)	TSC1 (HGNC:12362)
CDK4 (HGNC:1773)	FANCI (HGNC:25568)	NBN (HGNC:7652)	RET (HGNC:9967)	TSC2 (HGNC:12363)
CDKN1B (HGNC:1785)	FANCL (HGNC:20748)	NF1 (HGNC:7765)	RHBDF2 (HGNC:20788)	VHL (HGNC:12687)
CDKN2A (HGNC:1787)	FANCM (HGNC:23168)	NF2 (HGNC:7773)	RINT1 (HGNC:21876)	WT1 (HGNC:12796)
CEBPA (HGNC:1833)	FH (HGNC:3700)	NSD1 (HGNC:14234)	RUNX1 (HGNC:10471)	XPA (HGNC:12814)
CHEK2 (HGNC:16627)	FLCN (HGNC:27310)	NTHL1 (HGNC:8028)	SDHA (HGNC:10680)	XPC (HGNC:12816)
CTRC (HGNC:2523)	GALNT12 (HGNC:19877)	PALB2 (HGNC:26144)	SDHAF2 (HGNC:26034)	XRCC2 (HGNC:12829)
DDB2 (HGNC:2718)	GATA2 (HGNC:4171)	PDGFRA (HGNC:8803)	SDHB (HGNC:10681)	
DICER1 (HGNC:17098)	GPC3 (HGNC:4451)	PHOX2B (HGNC:9143)	SDHC (HGNC:10682)	