



**BELEEGYZŐ NYILATKOZAT KARDIOGENOMIKAI FÓKUSZÚ
GENETIKAI VIZSGÁLATHOZ ÉS GENETIKAI MINTA BIOBANKBAN
TÖRTÉNŐ TÁROLÁSÁHOZ**



Érintett:
Lakcím:
Anyja neve:
Születési hely, idő:
TAJ szám:
Telefonos elérhetőség: E-mail cím:
Korlátozottan cselekvőképes, ill. cselekvőképtelen érintett esetén törvényes képviselő:
.....

Kijelentem, hogy a mintavétel előtt genetikai tanácsadás keretében tájékoztatást kaptam a 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 jelentéstartalmáról, valamint a megerősítő teszt jelentőségéről, illetve esetleges kutatási célú felhasználás esetén a kutatás lényegéről, valamint a kutatás eredményének megismeréséhez való jogomról.

1. A tájékoztatást megértettem, így

hozzájárok

nem járlok hozzá ahhoz

hogy tőlem genetikai mintát vegyenek klinikai genetikai vizsgálat és/vagy genetikai szűrővizsgálat céljából, amely segítségével a betegséget okozó genetikai eltérések vagy betegségekre hajlamosító rizikótényezők vagy egyes gyógyszerek hatékonyságát, mellékhatásait befolyásoló genetikai eltérések mutathatók ki (a megfelelő választ jelölje meg).

2. A genetikai mintám és adataim tudományos céllal történő feldolgozásához

hozzájárok

nem járlok hozzá.

(A megfelelő választ jelölje meg.)

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

hozzájárok, és pedig személyazonosító adatokkal együtt / kódolt / pszeudonimizált (álnevesített) / anonimizált formában (e válasz megjelölése esetén a megfelelő válasz aláhúzendó)

nem járlok hozzá.

(A megfelelő választ jelölje meg.)

4. Hatóságilag szabályozott ellenőrzés mellett szükség esetén genetikai mintám, illetve anonimizált adataim más hazai vagy Európai Unión belüli, ill. Európai Unión kívüli laboratóriumba, további klinikai genetikai vizsgálat vagy kutatás

céljára történő továbbításához, melynek kapcsán semmiféle személyes anyagi követelést nem támaszthatok,

hozzájárulok

nem járulok hozzá.

(A megfelelő választ jelölje meg.)

5. Abban az esetben, ha egészségi állapotom/ jövőbeli lehetséges betegségeim vagy az általam felügyelt személy egészségének vonatkozásában a vizsgálat másodlagos találatokról (az aktuális ACMG SF génlista alapján, 002155 azonosítójú 2024. évi klinikai egészségügyi szakmai irányelv) releváns információkat eredményez

kérem annak közlését

nem kérem annak közlését.

(A megfelelő választ jelölje meg.)

Tudomásul veszem, hogy genetikai adat vizsgálati eredménye személyesen velem (érintett), valamint hitelesített meghatalmazottammal közölhető, valamint a vizsgálatot kezdeményező kezelőorvossal közölhető – 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.

Tudomásul veszem, hogy adataimat az Adatkezelő 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 tartja nyilván. Az adataim 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 jár el.

Tájékoztatást kaptam arról, 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 az I. sz. Patológiai és Kísérleti Rákkutató Intézet, Városmajori Szív- és Érgyógyászati Klinika, 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: bodor.csabal@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

Tájékoztató genetikai vizsgálatról

Mit jelent a gén, illetve a kromoszóma?

Testünket több billió sejt építi fel, minden sejt magjában megközelítőleg 21 ezer fehérjét kódoló gén irányítja a sejtek szabályos működését, növekedését, osztódását. A gének és a gének közötti szakaszok összessége alkotja a genomot, ami teljesen egyedi, ez a személy „genetikai ujjlenyomata”. A sejtmagon belül a gének fonalszerű képleteken, kromoszómákon helyezkednek. Testi sejtjeinkben 46 kromoszóma van, 23-at az anyától, 23-at az apától öröklünk. Ezért is nevezik a DNS-t „örökítő anyagnak”. Így a génjeink nagy részéből is két példányt öröklünk. Szív- és érrendszeri vonatkozásban megközelítőleg mintegy 700-1000 gén működése kiemelt fontosságú. Amennyiben egy gén vagy egy kromoszóma megváltozik (patogén, jellemzően ritka variáció), hiányzik vagy több van belőle, és ennek következtében közvetlenül vagy közvetetten korlátozott, vagy nem megfelelő fehérjeműködést eredményez, ez a változás genetikai betegséghez vezethet.

Mit jelent a genetikai vizsgálat?

A genetikai vizsgálat a genom egy részének olyan vizsgálatát jelenti, amely kimutat egy adott gén, esetlegesen több gént érintő vagy kromoszóma megváltozását. Azt a változást, amelyet patogén variációnak nevezhetők, a szervezet sejtjeinek működését befolyásolhatja és a következő generációk is öröklhetik. A genetikai vizsgálatokhoz legtöbbször vérévételre van szükség.

Miért van szükség genetikai vizsgálatra?

- Önnek vagy gyermekének szív- és/ vagy érrendszert érintő genetikai érintettségre jellemző tünetei vannak és Ön szeretné megtudni a diagnózist, vagy azt a biológiai okot, amely felelős a betegség kialakulásáért.
- Egy szívér érintettséggel/ érrendszert érintő betegséggel járó genetikai eltérés öröklődik a családjában és Ön tudni szeretné, van-e kockázata annak, hogy élete során a betegség Önben vagy gyermekében/méhen belüli magzatában is kialakul.
- Ön és párja több sikertelen terhességen (pl. vetélés) van túl vagy nem jön létre terhesség, továbbá a várandósság alatti szűrővizsgálatok a magzatban valamilyen genetikai betegség gyanúját vetik fel.
- Önnél vagy hozzátartozóinál bizonyos típusú szív- és érrendszeri, illetve daganatos betegségek fordultak elő.
- A genetikai vizsgálat segít megállapítani, mennyire lesz hatékony az Ön speciális kezelése.

Milyen előnyei lehetnek a genetikai vizsgálatnak?

- Biztos információt szolgáltathat az Ön vagy gyermeke érintettségével/ betegségével kapcsolatban. Sok embernek nagyon fontos, hogy véget érjen a betegségével kapcsolatos bizonytalanság.
- A genetikai háttér meghatározása lehetővé teszi a betegség kezelését (amennyiben kezelhető) vagy a megfelelő lépések megtételét annak érdekében, hogy a betegség tüneteinek kialakulását megelőzzük (ha megelőzhető).
- Hasznos információkat adhat a jövőbeli tervezett vagy folyamatban levő várandósságokkal kapcsolatban.
- Mivel a genetikai rendellenességek legtöbbször örökletesek, a betegek családtagjai számára is fontos lehet a genetikai háttér tisztázása.
- Bizonyos gyógyszeres kezelés során elkerülhetők a mellékhatások.
- Számos gén egyidejű vizsgálata során előfordulhat, hogy azonosításra kerül olyan génvariáns, amely nincs összefüggésben az Ön/ vagy az Ön által felügyelt személy vizsgált betegségével, de más betegséget okozhat, amelyek a nemzetközi ajánlás alapján terápiás jelentőséggel bírnak. Ezen betegségek döntően szív-, daganatos és anyagcsere betegségek.

Milyen korlátai, kockázatai lehetnek a genetikai vizsgálatnak?

- Ugyan a diagnózist igazolhatja a kardiogenomikai fókuszú genetikai teszt, de megfelelő beavatkozás vagy kezelési mód nem minden betegség esetében létezik.
- Nem minden esetben lehet igazolni a betegség genetikai eredetét, mert pl. még nem elérhető a genetikai teszt vagy még nem ismertek a betegség genetikai alapjai.
- Vannak olyan esetek, amikor a betegséget okozó genetikai eltérés azonosítható, mégsem lehet egyértelműen megmondani, hogy a vizsgált személy mennyire súlyosan lesz érintett.
- Egyetlen genetikai vizsgálat sem képes minden genetikai variánst azonosítani, ezért előfordulhat, hogy az Ön által hordozott betegség okozó génvariánst nem tudjuk azonosítani, még aktív keresés révén sem.
- Az Ön genetikai vizsgálata vérrokonokra vonatkozó genetikai információkat is kideríthet, például, hogy hordozzák-e a betegség kialakulásának genetikai kockázatát. A genetikai teszt felfedhet olyan családi titkokat, mint az apaság és az örökbefogadás kérdése.

Hogyan tárolják az Ön genetikai mintáját és az abból származó genetikai adatokat?

Az Ön vérmintájából izolált DNS-t és az abból végzett genetikai vizsgálatok eredményeit biobankban vagy archivált gyűjteményben tárolják, a törvény által előírt adatvédelmi szabályok betartása mellett. A tárolás történhet személyes adataival együtt vagy olyan kóddal, ami helyettesíti azokat és közvetlenül nem köthető az Ön személyéhez.

Készült az Európa Tanács „Egészségügyi genetikai tesztek” c. kiadványa (2012) alapján. www.coe.int/bioethics