

Obrazac za naručivanje testa

PODACI O PACIJENTU

Ime i prezime: *		* OBAVEZNA POLJA	
Spol: *	<input type="checkbox"/> Muško <input type="checkbox"/> Žensko	OIB:	Datum rođenja: * / / (dan/mjesec/godina)
Telefon:	E-mail:	Adresa:	

PODACI O UZORKU

Tip uzorka: <input type="checkbox"/> Krv <input type="checkbox"/> Slina	ID uzorka:	Datum uzorkovanja: * / / (dan/mjesec/godina)
---	------------	--

NADLEŽNI LIJEČNIK

Ime i prezime:	ID liječnika:	Kôd klijenta:
Naziv ustanove:	Adresa:	
Telefon:	Email:	

preconGEN

 preconGEN - pojedinačno
 (testira se pojedinačna osoba)

 preconGEN - par
 (testiraju se oba člana para)

KLINIČKA POVIJEST PACIJENTA

Da li je osoba trudna? *	<input type="checkbox"/> Da <input type="checkbox"/> Ne	Da li je osoba donor jajašca ili sperme? *	<input type="checkbox"/> Da <input type="checkbox"/> Ne
--------------------------	---	--	---

Podrijetlo (označite sve što odgovara): *

- | | | | | |
|---|--|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Sjeverna Europa | <input type="checkbox"/> Aškenazi | <input type="checkbox"/> Južna Azija | <input type="checkbox"/> Pacifičko otočje | <input type="checkbox"/> Latinska Amerika |
| <input type="checkbox"/> Južna Europa | <input type="checkbox"/> Ostalo/miješana bijela rasa | <input type="checkbox"/> Jugoistočna Azija | <input type="checkbox"/> Srednji istok | <input type="checkbox"/> Nepoznato |
| <input type="checkbox"/> Kanadsko Francusko ili Cajun | <input type="checkbox"/> Istočna Azija | <input type="checkbox"/> Afrika ili Afroamerikanac/-ka | <input type="checkbox"/> Indijanac/-ka | |

Kliničke indikacije: *

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Obiteljska povijest bolesti | <input type="checkbox"/> Nositelj drugog genskog statusa | <input type="checkbox"/> Nadzor, prva trudnoća normalna |
| <input type="checkbox"/> Probir na status nositelja genskih bolesti | <input type="checkbox"/> Visoko rizična etnička pripadnost | <input type="checkbox"/> Nadzor, druge normalne trudnoće |
| <input type="checkbox"/> Obiteljska povijest konsangviniteta | <input type="checkbox"/> Drugo: _____ | |

Navedite bilo koju relevantnu obiteljsku povijest bolesti ili prethodno testiranje:

PODACI O PARTNERU

Ime i prezime:	Partnerov ID u SYNLAB-u:
Datum rođenja: * / / (dan/mjesec/godina)	

POTPIS NADLEŽNOG LIJEČNIKA

Potpisivanjem ovog obrasca potvrđujem da sam, prije provođenja preconGEN testa, informirao pacijenta/icu o riziku i značenju koje predstavlja provođenje testa. Potvrđujem da sam odgovorio/la na sva pitanja i da sam dobio/la izričit pristanak za provođenje testa.

Potpis liječnika: * Datum: / / (dan/mjesec/godina)

INFORMIRANI PRISTANAK PACIJENTA

Potpisivanjem ovog obrasca potvrđujem da sam pročitao/la i prihvatio/la informacije koje se nalaze u ovom dokumentu i u prilogu "Informirani pristanak pacijenta" te da sam razumio/la sadržaj. Prihvaćam da sam zakonski obavezan/a prema svim uvjetima, okolnostima i upozorenjima koja se nalaze u prilogu "Informirani pristanak pacijenta". Osim toga, potvrđujem da imam više od 18 godina i da mogu potpisati pravno obavezujući ugovor. Imao/la sam priliku iznijeti sumnje koje sam imao/la i primio/la sam odgovore na sva pitanja, te mi je dano dovoljno vremena za razmišljanje o informacijama i o odluci da se podvrgnem ovom testu probira koji naručujem.

Informiran/a sam i izričito se slažem da je preconGEN test probira, stoga rezultat testa može pružiti informacije koje mogu upućivati na moje zdravlje i zdravlje mog potomstva i razumijem da pozitivan rezultat neće nužno značiti da će mi potomstvo patiti od monogenske bolesti. Na isti način shvaćam da negativni rezultat umanjuje, ali ne isključuje mogućnost obolijevanja od monogenske bolesti. Izjavljujem da razumijem razliku između smanjenja rizika i uklanjanja rizika. Pristajem se podvrgnuti na preconGEN testiranje i da se s mojim biološkim uzorkom izvrši samo gensko testiranje opisano i zatraženo ovim obrascem, i da ni u kojem slučaju neće biti izvršena druga testiranja, osim uporabe preostalog uzorka u anonimnom obliku u svrhe istraživanja, u slučaju da izričito na to pristanem, u skladu s uvjetima navedenim u prilogu "Informirani pristanak pacijenta".

Potpis pacijenta ili pravnog zastupnika: * Datum: / / (dan/mjesec/godina)

preconGEN test je genski test koji daje spoznaju o tome da li je osoba nositelj monogenetskih bolesti koje se mogu prenijeti na potomstvo. Većina nositelja ne pokazuje nikakve simptome i nema obiteljsku povijest bolesti, tako da ove bolesti mogu generacijama biti neprimjećene. DNK analizom roditelja, preconGEN test omogućuje utvrditi da li su oboje nositelji iste monogenetske bolesti, što povećava rizik da potomstvo oboli od te bolesti.

Test analizira, pomoću Nove Generacije Sekvencioniranja (NGS), 176 najčešćih monogenetskih bolesti koje se smatraju klinički značajnima, a nasljeđuju se autosomno recesivno ili X-vezano.

preconGEN testiranjem provodi se sekvencioniranje cijelog eksona gena uključenih u panelu (osim za gene CYP21A2, SMN1, FMR1, GBA i HBA1 / HBA2), detektiraju se delecije duž analiziranog gena, kao i duplikacije za specifična stanja. Navedene su patogene i vjerojatno patogene varijante, dok varijante neizvjesne važnosti neće biti navedene.

U većini slučajeva, potomci će biti izloženi riziku za neku od bolesti uključenih u panelu ukoliko oba roditelja budu nositelji iste monogenetske bolesti. Međutim, postoje neke bolesti u panelu poznate kao X-vezane bolesti, gdje su samo žene nositeljice (muškarci obično pate od bolesti), u tim slučajevima dovoljno je da žena bude nositeljica da bolest bude prenesena na potomstvo. Za neka stanja u panelu, kao što je Gaucherova bolest, moguće je dijagnosticirati stanje koji se ne pojavljuje do odrasle dobi.

1. SURADNJA IZMEĐU SYNLABA I COUNSYLA

SYNLAB HRVATSKA, s registriranim sjedištem na Bukovčevom trgu 4, Zagreb, sa svojim podružnicama (zajedničkim nazivom "**SYNLAB**"), u suradnji s **COUNSYL, INC.**, sa sjedištem u **180 Kimball Way, South San Francisco, 94080, California, US**, (u daljnjem tekstu, "**COUNSYL**"), omogućit će provođenje preconGEN testa u skladu s dolje navedenim uvjetima i odredbama.

Pacijent razumije i izričito se slaže da će za obavljanje traženog preconGEN testa sakupljeni uzorak krvi ili sline i kopija ovog dokumenta ili informacije sadržane na njemu biti poslani suradnoj ustanovi s ciljem obrade uzorka i dobivanja rezultata za navedenu uslugu.

2. OPĆE ODREDBE

Pacijent se pristaje podvrgnuti preconGEN testiranju kako bi saznao da li je nositelj neke monogenetske bolesti koja može biti prenesena na potomstvo. Ovaj informirani pristanak daje pojedinosti o prednostima, riziku i ograničenjima za pacijenta koji se podvrgnuo preconGEN testiranju.

2.1. Postupci

Kako bi se proveo preconGEN test od pacijenta je nužno prikupiti uzorak krvi ili sline.

Prikupljanje uzorka:

Uzorak krvi: Za provođenje preconGEN testa nužno je prikupiti uzorak korištenjem posebne EDTA epruvete (4 mL). Ne postoji rizik povezan s prikupljanjem uzorka krvi. Pacijent ovlašćuje **SYNLAB** za slanje uzorka krvi u svoje laboratorije ili druge suradne ustanove s ciljem pružanja ugovorene usluge.

Uzorak sline: Alternativno, za provođenje preconGEN testa, pacijent će prikupiti uzorak sline pomoću posebnog seta za uzorkovanje kojeg će osigurati **SYNLAB**. Pacijent ovlašćuje **SYNLAB** za slanje uzorka sline u svoje laboratorije ili druge suradne ustanove s ciljem pružanja ugovorene usluge.

2.2. Prednosti

Rezultat testa probira može pomoći pacijentu i njegovoj/njenom partnerici/partneru u donošenju odluke o planiranju obitelji, naročito ukoliko je test probira proveden prije začeća. Nadalje, pacijentov rezultat može biti od koristi i drugim članovima obitelji. Ukoliko pacijent ima pozitivan rezultat testiranja, postoji veća vjerojatnost da i njegovi/njeni biološki srodnici imaju pozitivan rezultat za istu/e mutaciju/e.

3. UVJETI PRIHVAĆENI OD STRANE PACIJENTA

3.1. Rizici

Provođenje preconGEN genskog testa može otkriti osjetljive medicinske informacije vezane uz zdravlje pacijenta ili njegove/njene rodbine. Rezultati testa također mogu otkriti slučajne, ne tražene informacije, kao što je ne-očinstvo.

3.2. Ograničenja

Ovaj test je dizajniran za otkrivanje poznatih DNK mutacija povezanih s monogenetskim bolestima. PreconGEN test ne detektira svaku mutaciju povezanu sa svakom bolesti i ne analizira sve poznate genske bolesti, a vrijeme pojavljivanja pojedine bolesti je različita. Stoga, preconGEN test smanjuje rizik, a ne uklanja ga. Stanja uključena u panelu imaju različitu težinu. Negativan rezultat ne jamči da pacijent ili njegovo/njeno potomstvo neće oboljeti od monogenetske bolesti. Neki biološki čimbenici, kao što su presađivanje koštane srži ili nedavna transfuzija krvi ograničavaju mogućnost za dobivanje točnih rezultata. Nadalje, dijagnostičke pogreške mogu nastati uslijed zamjene ili kontaminacije uzorka. **SYNLAB** nije odgovoran za nepotpunu detekciju mutacija ili bolesti ukoliko su navedeni nepotpuni podaci od strane ustanove ili pacijenta/ice koji naručuje test.

U vezi s time, pacijent razumije da postoji vrlo mala vjerojatnost tehničkog neuspjeha ili pogreške kod tumačenja, uslijed kvalitete DNK, tehničkih problema ili problema povezanih s uzorkom. Ukoliko bude potrebno od pacijenta će se zatražiti ponovno uzorkovanje.

4. ZAŠTITA PODATAKA

Ovime obavještavamo pacijenta/ice da će uzorak krvi ili sline i primjerak ovog popunjenog Obrasca zajedno s osobnim podacima biti obrađeni od strane **SYNLAB-a** s ciljem provođenja preconGEN testa, komuniciranja s pacijentom i provođenja naplate. Pacijentove informacije i uzorak će biti preneseni u **COUNSYL** u SAD-u. Prijenos se odvija na temelju standardnih ugovornih klauzula odobrenih Odlukom Povjerenstva od 5. veljače 2010, broj 2010/87/EU.

Pacijent razumije i pristaje da podaci prikupljeni od strane **SYNLAB-a** budu preneseni u suradni laboratorij u SAD-u s ciljem pružanja zatražene usluge. Razina zaštitе podataka možda neće biti ista kao u zemlji pacijenta. Pacijent nadalje razumije da će osobni podaci biti trajno pohranjeni nakon što je test napravljen, te da pacijent može ostvariti pravo pristupa, uklanjanja i ako je primjenjivo, ograničavanja i brisanja podataka slanjem e-mail poruke na e-mail adresu SYNLAB HRVATSKA, Bukovčev trg 4, Zagreb: synlab.hrvatska@synlab.hr, te da pacijent ima pravo podnijeti žalbu nadležnom nadzornom tijelu u svojoj zemlji.

Rezultati testa su povjerljivi. Oni će biti dani samo pacijentovom nadležnom liječniku ili drugoj profesionalnoj osobi uključenoj u medicinsku skrb pacijenta. Rezultati testa mogu se ustupiti ukoliko ih, za potrebe vođenja sudskog ili upravnog postupka, zatraže nadležna pravosuđna ili upravna tijela i/ili je davanje trećim osobama predviđeno samim zakonom ili podzakonskim aktima. Pacijent priznaje da je upozoren da u iznimnim situacijama zbog objektivnih okolnosti rezultati testa mogu kasniti ili da postoji potreba da se zatraži drugi uzorak.

Potpisivanjem ovog Informiranog pristanka pacijent/ica pristaje na obradu podataka kako je objašnjeno u ovom dokumentu i izjavljuje da je svjestan/na svog prava na povlačenje suglasnosti u bilo kojem trenutku bez navođenja razloga, znajući da zatražena usluga ne može biti pružena bez pristanka.

5. REZULTATI I TUMAČENJE preconGEN TESTA

Ukoliko je u obiteljskoj povijesti pacijenta/ice prisutna neka bolest iz preconGEN panela, pacijent/ica to treba navesti u Obrascu za naručivanje testa. Negativni rezultat značajno smanjuje vjerojatnost da je pacijent/ica nositelj neke od bolesti uključene u preconGEN panelu, međutim ne isključuje u potpunosti spomenutu mogućnost.

Sljedeći pojmovi su važni za razumijevanje rezultata preconGEN testa:

Autosomno recesivno nasljeđivanje: većina stanja iz panela se nasljeđuje autosomno, što znači da oba roditelja moraju imati istu mutaciju za postojanje rizika da njihovo dijete bude bolesno. Težina bolesti može biti varijabilna, čak i unutar članova obitelji s istom mutacijom. Za neka stanja iz panela, kao što je Gaucherova bolest, moguće je dijagnosticiranje bolesti koja će se razviti tek u starijoj životnoj dobi.

X-vezano nasljeđivanje: u panelu postoje neke bolesti sa specifičnim tipom nasljeđivanja (vezano za X-kromosom) koje se mogu prenijeti na potomka u slučaju kada je samo jedan roditelj nositelj.

Mogući rezultati preconGEN testa opisani su u nastavku:

- **Nositelj (pozitivan):** Pozitivan rezultat znači da je identificirana mutacija gena te je stoga pacijent/ica nositelj bolesti. Pacijent/ica može biti identificiran kao nositelj više monogenih bolesti. Nositelji najčešće nemaju simptome bolesti.
- **Nema uočenih mutacija (negativan):** Negativan rezultat znači da nije identificirana mutacija gena. Ovo smanjuje, ali ne uklanja mogućnost da je osoba nositelj.
- **Nema odgovora:** Rezultat "Nema odgovora" opisuje nemogućnost da se pouzdano potvrdi pozitivan ili negativan rezultat koristeći stroge smjernice za kontrolu kvalitete.
- **Homozigot ili složeni heterozigot:** Ovaj rezultat ukazuje na prisutnost dviju mutacija u istom genu koje uzrokuju bolest, što ukazuje da je pacijent zahvaćen bolešću ili može oboljeti u budućnosti. Međutim, neke od bolesti u ovom panelu mogu biti blagog i varijabilnog kliničkog tijeka, pa stoga pacijent možda neće osjetiti klinički značajne simptome. U rijetkim slučajevima, pacijent može imati dvije mutacije na istom kromosomu koje uzrokuju bolest koja se može otkriti provođenjem daljnjih testiranja pacijenta ili njegove/njene rodbine.

preconGEN test je visoko pouzdan, s točnošću >99%. Kao i kod drugih testova probira postoji vjerojatnost pojave lažno pozitivnih i lažno negativnih rezultata. "Lažno pozitivni" rezultat ukazuje na identifikaciju mutacije gena koja nije prisutna. "Lažno negativni" rezultat znači da nije uočena mutacija koja je stvarno prisutna u uzorku pacijenta.

Tumačenje rezultata testa se temelji na trenutno dostupnim informacijama u medicinskoj literaturi i znanstvenim bazama podataka. S obzirom da se oba izvora stalno ažuriraju mogu se pojaviti nove informacije koje će promijeniti ili zamijeniti informacije koje se trenutno koriste pri tumačenju rezultata. Rezultati neće biti ponovno analizirani niti će se rutinski izdati novi nalaz, a za to ni ne postoji obveza. Pacijent će biti informiran samo o varijantama unutar analiziranih gena navedenih u panelu.

Nakon što je dao uzorak pacijent/ica pristaje na sve radnje koji su u skladu s odredbama važećeg zakonodavstva, a koje su potrebne za izvršenje tražene usluge. Nakon potpisivanja Informiranog pristanka pacijent/ica gubi pravo na otkazivanje zatražene usluge i **SYNLAB** nije dužan vratiti sredstva za obavljenu uslugu.

U skladu s dobrom kliničkom praksom i standardima kvalitete kliničkih laboratorija pacijent/ica pristaje da **SYNLAB**, ili njegove suradne ustanove, mogu u anonimnom obliku koristiti ostatak uzorka i njegove/njene medicinske i genske informacije (osim ako je zabranjeno važećim zakonima) u svrhu istraživanja ili osiguranja kvalitete. Navedena upotreba može dovesti do razvoja komercijalnih proizvoda i usluga. Pacijent/ica neće primiti obavijest o upotrebi niti naknadu za eventualne upotrebe. U svakom slučaju, bilo kakva upotreba biti će u skladu s važećim zakonskim propisima.

Označite ukoliko ne želite da se Vaš uzorak koristi u istraživačke svrhe.

U skladu s Zakonom 14/2007 od 3.lipnja, vezano uz Biomedicinska Istraživanja, točnije članak 47 i 48, nadležni liječnik mora ishoditi pristanak pacijenta za provedbu genskog testa. Pacijentov potpis na ovom Pristanku se ishodi s ciljem provođenja ove zakonske odredbe.

Pacijentovo ime i prezime(na): *

Potpis pacijenta ili pravnog zastupnika: *

Datum: / / (dan/mjesec/godina)

PreconGEN test je genski test koji daje spoznaju o tome da li je osoba nositelj monogenetskih bolesti koje se mogu prenijeti na potomstvo. Većina nositelja ne pokazuje nikakve simptome i nema obiteljsku povijest, tako da ove bolesti mogu generacijama biti neprimijećene. DNK analizom roditelja, preconGEN test omogućuje utvrditi da li su oboje nositelji iste monogenetske bolesti, što povećava rizik da potomstvo oboli od te bolesti.

Test analizira, pomoću Nove Generacije Sekvencioniranja (NGS), 176 najčešćih monogenetskih bolesti koje se smatraju ozbiljnim, a nasljeđuju se autosomno recesivno ili X-vezano.

preconGEN testiranjem provodi se sekvencioniranje cijelog eksona gena uključenih u panelu (osim za gene CYP21A2, SMN1, FMR1, GBA i HBA1 / HBA2), detektiraju se delecije duž analiziranog gena, kao i duplikacije za specifična stanja. Navedene su patogene i vjerojatno patogene varijante, a varijante neizvjesne važnosti neće biti navedene.

U većini slučajeva, potomci će biti izloženi riziku za neku od bolesti uključenih u panelu ukoliko oba roditelja budu nositelji iste monogenetske bolesti. Međutim, postoje neke bolesti u panelu poznate kao X-povezane bolesti, gdje su samo žene nositelji (muškarci obično pate od bolesti). U tim slučajevima dovoljno je da žena bude nositeljica koja prenosi bolest svojem potomstvu. Za neka stanja u panelu, kao što je Gaucherova bolest, moguće je dijagnosticirati stanje koji se ne pojavljuje do odrasle dobi.

1. SURADNJA IZMEĐU SYNLABA I COUNSYLA

SYNLAB HRVATSKA, s registriranim sjedištem na Bukovčevom trgu 4, Zagreb, sa svojim podružnicama (zajedničkim nazivom "**SYNLAB**"), u suradnji s **COUNSYL, INC.**, sa sjedištem u **180 Kimball Way, South San Francisco, 94080, California, US**, (u daljnjem tekstu, "**COUNSYL**"), omogućit će provođenje preconGEN testa u skladu s dolje navedenim uvjetima i odredbama.

Pacijent razumije i izričito se slaže da će za obavljanje traženog preconGEN testa, sakupljeni uzorak krvi ili sline i kopija ovog dokumenta ili informacije sadržane na njemu biti poslani suradnoj ustanovi s ciljem obavljanja obrade uzorka i dobivanja rezultata za navedenu uslugu.

2. OPĆE ODREDBE USLUGE GENERAL SERVICES

Pacijent se pristaje podvrgnuti preconGEN testiranju kako bi saznao da li je nositelj neke monogenetske bolesti koja može biti prenesena na potomstvo. Ovaj informirani pristanak daje pojedinosti o prednostima, riziku i ograničenjima za pacijenta koji se podvrgnuo preconGEN testiranju.

2.1. Procedure

Kako bi se proveo preconGEN test od pacijenta je nužno prikupiti uzorak krvi ili sline.

Prikupljanje uzorka:

Uzorak krvi: Za provođenje preconGEN testa nužno je prikupiti uzorak korištenjem posebne EDTA epruvete (4 mL). Ne postoji rizik povezan s prikupljanjem uzorka krvi. Pacijent ovlašćuje **SYNLAB** za slanje uzorka krvi u svoje laboratorije ili druge suradne ustanove s ciljem pružanja ugovorene usluge.

Uzorak sline: Alternativno, za provođenje preconGEN testa, pacijent će prikupiti uzorak sline pomoću posebnog seta za uzorkovanje kojeg će osigurati **SYNLAB**. Pacijent ovlašćuje **SYNLAB** za slanje uzorka sline u svoje laboratorije ili druge suradne ustanove s ciljem pružanja ugovorene usluge.

2.2. Prednosti

Rezultat testa probira može pomoći pacijentu i njegovoj/njenom partnerici/partneru u donošenju odluke o planiranju obitelji, naročito ukoliko je test probira proveden prije začeća. Nadalje, pacijentov rezultat može biti od koristi i drugim članovima obitelji. Ukoliko pacijent ima pozitivan rezultata, postoji veća vjerojatnost da i njegovi/njeni biološki srodnici imaju pozitivan rezultata za istu/-e mutaciju/-e.

3. UVJETI PRIHVAĆENI OD STRANE PACIJENTA

3.1. Rizici

Provođenje preconGEN genskog testa može otkriti osjetljive medicinske informacije vezane uz zdravlje pacijenta ili njegove/njene rodbine. Rezultati testa također mogu otkriti slučajne, ne tražene informacije, kao što je ne-očinstvo.

3.2. Ograničenja

Ovaj test je dizajniran za otkrivanje poznatih DNK mutacija povezanih s monogenetskim bolestima. PreconGEN test ne detektira svaku mutaciju povezanu sa svakom bolesti i ne analizira sve poznate genske bolesti, a brzina detekcije pojedine bolesti je različita. Stoga, preconGEN test smanjuje rizik, a ne uklanja rizik. Stanja uključena u panelu imaju različitu težinu. Negativan rezultat ne jamči da pacijent ili njegovo/njeno potomstvo neće oboliti od monogenetske bolesti. Neki biološki faktori, kao što su presađivanje koštane srži ili nedavna transfuzija krvi ograničavaju mogućnost za dobivanje točnih rezultata. Nadalje, dijagnostičke pogreške mogu nastati uslijed miješanja ili kontaminacije uzorka. **SYNLAB** nije odgovoran za nepotpunu detekciju mutacija ili bolesti ukoliko su navedeni ne potpuni podaci od strane Klinike ili pacijenta/pacijentice koji naručuje test.

U vezi s time, pacijent razumije da postoji vrlo mala vjerojatnost tehničkog neuspjeha ili pogreške kod tumačenja, uslijed kvalitete DNK ili tehničkih problema ili problema povezanih s uzorkom. Ukoliko bude potrebno od pacijenta će se zatražiti ponovno uzorkovanje.

4. ZAŠTITA PODATAKA

Ovime obavještavamo pacijenta da će uzorak krvi ili sline i primjerak ovog popunjenog Obrasca zajedno s osobnim podacima biti obrađeni od strane **SYNLAB-a** s ciljem provođenja preconGEN testa, komuniciranja s pacijentom i provođenja naplate. Pacijentove informacije i uzorak će biti preneseni u **COUNSYL** u SAD-u. Prijenos se odvija na temelju standardnih ugovornih klauzula odobrenih Odlukom Povjerenstva od 5. veljače 2010, broj 2010/87/EU.

Informirani pristanak pacijenta

(Primjerak za liječnika)

Pacijent razumije i pristaje da podaci prikupljeni od strane **SYNLAB-a** budu preneseni u suradni laboratorij u SAD-u s ciljem pružanja zatražene usluge. Razina zaštite podataka možda neće biti isti kao u zemlji pacijenta. Pacijent nadalje razumije da će osobni podaci biti trajno pohranjeni nakon što je test napravljen, te da pacijent može ostvariti pravo pristupa, uklanjanja i eventualno protivljenja i brisanja podataka slanjem e-mail poruke na e-mail SYNLAB HRVATSKE, Bukovčev trg 4, Zagreb: synlab.hrvatska@synlab.hr; te da pacijent ima pravo podnijeti žalbu nadležnom nadzornom tijelu u svojoj zemlji.

Rezultati testa su povjerljivi. Rezultati testa će biti dani samo pacijentovom/pacijentičinom liječniku ili drugoj profesionalnoj osobi uključenoj u pacijentovu/pacijentičinu medicinsku skrb. Rezultati testa mogu se dati ukoliko ih, za potrebe vođenja sudskog ili upravnog postupka, zatraže nadležna pravosudna ili upravna tijela i/ili je davanje trećim osobama predviđeno samim zakonom ili podzakonskim aktima. Pacijent priznaje da je upozoren da u iznimnim situacijama zbog objektivnih okolnosti rezultati testa mogu kasniti ili da postoji potreba da se zatraži drugi uzorak.

Potpisivanjem ovog Informiranog pristanka pacijent pristaje na obradu podataka kako je objašnjeno u ovom dokumentu i izjavljuje da je svjestan svog prava na povlačenje suglasnosti u bilo kojem trenutku bez navođenja razloga, znajući da zatražena usluga ne može biti pružena bez pristanka.

5. REZULTATI I TUMAČENJE preconGEN TESTA

Ukoliko je u obiteljskoj povijesti pacijenta prisutna neka bolest iz **preconGEN** panela, pacijent to treba navesti u Obrascu za naručivanje testa. Negativni rezultat značajno smanjuje vjerojatnost da je pacijent nositelj neke od bolesti uključene u **preconGEN** panelu, međutim ne isključuje u potpunosti spomenutu mogućnost.

Sljedeći pojmovi su važni za razumijevanje rezultata **preconGEN** testa:

Autosomno recesivno nasljeđe: većina stanja iz panela se nasljeđuje autosomno, što znači da oba roditelja moraju imati istu mutaciju kako bi postojao rizik da im dijete bude bolesno. Težina bolesti može biti varijabilna, čak i unutar članova obitelji s istom mutacijom. Za neka stanja iz panela, kao što je Gaucherova bolest, moguće je diagnosticiranje bolesti koja će se razviti tek u starijoj životnoj dobi.

X-vezano nasljeđe: u panelu postoje neke bolesti sa specifičnim tipom nasljeđivanja (vezano za X-kromosom) koje se mogu prenijeti na potomak kad je samo jedan roditelj nositelj.

Mogući rezultati **preconGEN** testa opisani su u nastavku:

- **Nositelj (pozitivan):** Pozitivan rezultat ukazuje da je uočena mutacija gena pa je stoga pacijent nositelj bolesti. Pacijent može biti identificiran kao nositelj više monogeničkih bolesti. Nositelj obično nemaju simptome bolesti.
- **Nema uočenih mutacija (negativan):** Negativan rezultat ukazuje da nije uočena mutacija na genima. Ovo smanjuje, ali ne uklanja mogućnost da je osoba nositelj.
- **Nema odgovora:** Rezultat "Nema odgovora" opisuje nemogućnost da se pouzdano potvrdi pozitivan ili negativan rezultat koristeći stroge smjernice za kontrolu kvalitete.
- **Homozigotnost ili spoj heterozigota:** Ovaj rezultat ukazuje na prisutnost dvije mutacije na istom genu koje uzrokuju bolest, što ukazuje da je pacijent bolestan ili može oboliti u budućnosti. Međutim, neke od bolesti u ovom panelu mogu biti blage i varijabilne po ozbiljnosti, pa stoga pacijent možda neće iskusiti klinički značajne simptome. U rijetkim slučajevima, pacijent može imati dvije mutacije na istom kromosomu koje uzrokuju bolest koje se mogu otkriti provođenjem daljnjih testova na pacijentu ili njegovoj/njenoj rodbini.

preconGEN test je visoko pouzdan, sa stopom točnosti >99%. Kao i kod drugih testova probira postoji vjerojatnost od lažno pozitivnih i lažno negativnih rezultata. "Lažno pozitivni" rezultat znači da prijavljena mutacije gena ustvari ne postoji. "Lažno negativni" rezultat znači da nije uočena mutacija koja uistinu postoji u pacijentovom uzorku.

Tumačenje rezultata testa se temelji na trenutno dostupnim informacijama u medicinskoj literaturi i znanstvenim bazama podataka. S obzirom da se oba izvora stalno ažuriraju mogu se pojaviti nove informacije koje će promijeniti ili zamijeniti informacije koje se trenutno koriste za tumačenje rezultata. Rezultati neće biti ponovno analizirani niti će se rutinski izdati novi nalaz, a za to ni ne postoji obveza. Pacijent će samo biti informiran o varijantama unutar analiziranih gena navedenih u panelu.

Nakon što je dao uzorak pacijent pristaje na sve radnje, koji su u skladu s odredbama važećeg zakonodavstva, a koje su potrebne za izvršenje tražene usluge. Nakon potpisivanja Informiranog pristanka pacijent gubi pravo na otkazivanje zatražene usluge i **SYNLAB** nije dužan vratiti sredstva za uslugu.

U skladu s dobrom kliničkom praksom i standardima kvalitete kliničkih laboratorija pacijent pristaje da **SYNLAB**, ili njegove suradne ustanove, mogu u anonimnom obliku, koristiti ostatak uzorka i njegove/njene medicinske i genske informacije (osim ako je zabranjeno važećim zakonima) u svrhu istraživanja ili osiguranja kvalitete. Navedena upotreba može dovesti do razvoja komercijalnih proizvoda i usluga. Nećete primiti obavijest ni o kakvoj upotrebi niti bilo kakvu naknadu za eventualnu upotrebu. U svakom slučaju, bilo kakva upotreba biti će u skladu s važećim zakonskim propisima.

Označite ukoliko ne želite da se Vaš uzorak koristi u istraživačke svrhe.

U skladu s Zakonom 14/2007, od 3.lipnja, vezano uz Biomedicinska Istraživanja, točnije članak 47 i 48, nadležni liječnik mora ishoditi pristanak pacijenta za provedbu genskog testa. Pacijentov potpis na ovom Pristanku se ishodi s ciljem provođenja ove zakonske odredbe.

Pacijentovo ime i prezime(na): *

Potpis pacijenta ili pravnog zastupnika: *

Datum: / / (dan/mjesec/godina)

Informirani pristanak pacijenta

(Primjerak za pacijenta)

preconGEN test je genski test koji daje spoznaju o tome da li je osoba nositelj monogenetskih bolesti koje se mogu prenijeti na potomstvo. Većina nositelja ne pokazuje nikakve simptome i nema obiteljsku povijest, tako da ove bolesti mogu generacijama biti neprimjećene. DNK analizom roditelja, preconGEN test omogućuje utvrditi da li su oboje nositelji iste monogenetske bolesti, što povećava rizik da potomstvo oboli od te bolesti.

Test analizira, pomoću Nove Generacije Sekvencioniranja (NGS), 176 najčešćih monogenetskih bolesti koje se smatraju ozbiljnim, a nasljeđuju se autosomno recesivno ili X-vezano.

preconGEN testiranjem provodi se sekvencioniranje cijelog eksona gena uključenih u panelu (osim za gene CYP21A2, SMN1, FMR1, GBA i HBA1 / HBA2), detektiraju se delecije duž analiziranog gena, kao i duplikacije za specifična stanja. Navedene su patogene i vjerojatno patogene varijante, a varijante neizvjesne važnosti neće biti navedene.

U većini slučajeva, potomci će biti izloženi riziku za neku od bolesti uključenih u panelu ukoliko oba roditelja budu nositelji iste monogenetske bolesti. Međutim, postoje neke bolesti u panelu poznate kao X-povezane bolesti, gdje su samo žene nositelji (muškarci obično pate od bolesti). U tim slučajevima dovoljno je da žena bude nositeljica koja prenosi bolest svojem potomstvu. Za neka stanja u panelu, kao što je Gaucherova bolest, moguće je dijagnosticirati stanje koji se ne pojavljuje do odrasle dobi.

1. SURADNJA IZMEĐU SYNLABA I COUNSYLA

SYNLAB HRVATSKA, s registriranim sjedištem na Bukovčevom trgu 4, Zagreb, sa svojim podružnicama (zajedničkim nazivom "**SYNLAB**"), u suradnji s **COUNSYL, INC.**, sa sjedištem u **180 Kimball Way, South San Francisco, 94080, California, US**, (u daljnjem tekstu, "**COUNSYL**"), omogućit će provođenje **preconGEN** testa u skladu s dolje navedenim uvjetima i odredbama.

Pacijent razumije i izričito se slaže da će za obavljanje traženog **preconGEN** testa, sakupljeni uzorak krvi ili sline i kopija ovog dokumenta ili informacije sadržane na njemu biti poslani suradnoj ustanovi s ciljem obavljanja obrade uzorka i dobivanja rezultata za navedenu uslugu.

2. OPĆE ODREDBE USLUGE GENERAL SERVICES

Pacijent se pristaje podvrgnuti **preconGEN** testiranju kako bi saznao da li je nositelj neke monogenetske bolesti koja može biti prenesena na potomstvo. Ovaj informirani pristanak daje pojedinosti o prednostima, riziku i ograničenjima za pacijenta koji se podvrgnuo **preconGEN** testiranju.

2.1. Procedure

Kako bi se proveo **preconGEN** test od pacijenta je nužno prikupiti uzorak krvi ili sline.

Prikupljanje uzorka:

Uzorak krvi: Za provođenje **preconGEN** testa nužno je prikupiti uzorak korištenjem posebne EDTA epruvete (4 mL). Ne postoji rizik povezan s prikupljanjem uzorka krvi. Pacijent ovlašćuje **SYNLAB** za slanje uzorka krvi u svoje laboratorije ili druge suradne ustanove s ciljem pružanja ugovorene usluge.

Uzorak sline: Alternativno, za provođenje **preconGEN** testa, pacijent će prikupiti uzorak sline pomoću posebnog seta za uzorkovanje kojeg će osigurati **SYNLAB**. Pacijent ovlašćuje **SYNLAB** za slanje uzorka sline u svoje laboratorije ili druge suradne ustanove s ciljem pružanja ugovorene usluge.

2.2. Prednosti

Rezultat testa probira može pomoći pacijentu i njegovoj/njenom partnerici/partneru u donošenju odluke o planiranju obitelji, naročito ukoliko je test probira proveden prije začeća. Nadalje, pacijentov rezultat može biti od koristi i drugim članovima obitelji. Ukoliko pacijent ima pozitivan rezultat, postoji veća vjerojatnost da i njegovi/njeni biološki srodnici imaju pozitivan rezultat za istu/-e mutaciju/-e.

3. UVJETI PRIHVACENI OD STRANE PACIJENTA

3.1. Rizici

Provođenje **preconGEN** genskog testa može otkriti osjetljive medicinske informacije vezane uz zdravlje pacijenta ili njegove/njene rodbine. Rezultati testa također mogu otkriti slučajne, ne tražene informacije, kao što je ne-očinstvo.

3.2. Ograničenja

Ovaj test je dizajniran za otkrivanje poznatih DNK mutacija povezanih s monogenetskim bolestima. **preconGEN** test ne detektira svaku mutaciju povezanu sa svakom bolesti i ne analizira sve poznate genske bolesti, a brzina detekcije pojedine bolesti je različita. Stoga, **preconGEN** test smanjuje rizik, a ne uklanja rizik. Stanja uključena u panelu imaju različitu težinu. Negativan rezultat ne jamči da pacijent ili njegovo/njeno potomstvo neće oboliti od monogenetske bolesti. Neki biološki faktori, kao što su presađivanje koštane srži ili nedavna transfuzija krvi ograničavaju mogućnost za dobivanje točnih rezultata. Nadalje, dijagnostičke pogreške mogu nastati uslijed miješanja ili kontaminacije uzorka. **SYNLAB** nije odgovoran za nepotpunu detekciju mutacija ili bolesti ukoliko su navedeni ne potpuni podaci od strane Klinike ili pacijenta/pacijentice koji naručuje test.

U vezi s time, pacijent razumije da postoji vrlo mala vjerojatnost tehničkog neuspjeha ili pogreške kod tumačenja, uslijed kvalitete DNK ili tehničkih problema ili problema povezanih s uzorkom. Ukoliko bude potrebno od pacijenta će se zatražiti ponovno uzorkovanje.

4. ZAŠTITA PODATAKA

Ovime obavještavamo pacijenta da će uzorak krvi ili sline i primjerak ovog popunjenog Obrasca zajedno s osobnim podacima biti obrađeni od strane **SYNLAB-a** s ciljem provođenja **preconGEN** testa, komuniciranja s pacijentom i provođenja naplate. Pacijentove informacije i uzorak će biti preneseni u **COUNSYL** u SAD-u. Prijenos se odvija na temelju standardnih ugovornih klauzula odobrenih Odlukom Povjerenstva od 5. veljače 2010, broj 2010/87/EU.

Pacijent razumije i pristaje da podaci prikupljeni od strane **SYNLAB-a** budu preneseni u suradni laboratorij u SAD-u s ciljem pružanja zatražene usluge. Razina zaštite podataka možda neće biti isti kao u zemlji pacijenta. Pacijent nadalje razumije da će osobni podaci biti trajno pohranjeni nakon što je test napravljen, te da pacijent može ostvariti pravo pristupa, uklanjanja i eventualno protivljenja i brisanja podataka slanjem e-mail poruke na e-mail SYNLAB HRVATSKE, Bukovčev trg 4, Zagreb: synlab.hrvatska@synlab.hr; te da pacijent ima pravo podnijeti žalbu nadležnom nadzornom tijelu u svojoj zemlji.

Rezultati testa su povjerljivi. Rezultati testa će biti dani samo pacijentovom/pacijentičinom liječniku ili drugoj profesionalnoj osobi uključenoj u pacijentovu/pacijentičinu medicinsku skrb. Rezultati testa mogu se dati ukoliko ih, za potrebe vođenja sudskog ili upravnog postupka, zatraže nadležna pravosudna ili upravna tijela i/ili je davanje trećim osobama predviđeno samim zakonom ili podzakonskim aktima. Pacijent priznaje da je upozoren da u iznimnim situacijama zbog objektivnih okolnosti rezultati testa mogu kasniti ili da postoji potreba da se zatraži drugi uzorak.

Potpisivanjem ovog Informiranog pristanka pacijent pristaje na obradu podataka kako je objašnjeno u ovom dokumentu i izjavljuje da je svjestan svog prava na povlačenje suglasnosti u bilo kojem trenutku bez navođenja razloga, znajući da zatražena usluga ne može biti pružena bez pristanka.

5. REZULTATI I TUMAČENJE preconGEN TESTA

Ukoliko je u obiteljskoj povijesti pacijenta prisutna neka bolest iz preconGEN panela, pacijent to treba navesti u Obrascu za naručivanje testa. Negativni rezultat značajno smanjuje vjerojatnost da je pacijent nositelj neke od bolesti uključene u preconGEN panelu, međutim ne isključuje u potpunosti spomenutu mogućnost.

Sljedeći pojmovi su važni za razumijevanje rezultata preconGEN testa:

Autosomno recesivno nasljeđe: većina stanja iz panela se nasljeđuje autosomno, što znači da oba roditelja moraju imati istu mutaciju kako bi postojao rizik da im dijete bude bolesno. Težina bolesti može biti varijabilna, čak i unutar članova obitelji s istom mutacijom. Za neka stanja iz panela, kao što je Gaucherova bolest, moguće je diagnosticiranje bolesti koja će se razviti tek u starijoj životnoj dobi.

X-vezano nasljeđe: u panelu postoje neke bolesti sa specifičnim tipom nasljeđivanja (vezano za X-kromosom) koje se mogu prenijeti na potomak kad je samo jedan roditelj nositelj.

Mogući rezultati preconGEN testa opisani su u nastavku:

- **Nositelj (pozitivan):** Pozitivan rezultat ukazuje da je uočena mutacija gena pa je stoga pacijent nositelj bolesti. Pacijent može biti identificiran kao nositelj više monogeničkih bolesti. Nositelj obično nemaju simptome bolesti.
- **Nema uočenih mutacija (negativan):** Negativan rezultat ukazuje da nije uočena mutacija na genima. Ovo smanjuje, ali ne uklanja mogućnost da je osoba nositelj.
- **Nema odgovora:** Rezultat "Nema odgovora" opisuje nemogućnost da se pouzdano potvrdi pozitivan ili negativan rezultat koristeći stroge smjernice za kontrolu kvalitete.
- **Homozigotnost ili spoj heterozigota:** Ovaj rezultat ukazuje na prisutnost dvije mutacije na istom genu koje uzrokuju bolest, što ukazuje da je pacijent bolestan ili može oboliti u budućnosti. Međutim, neke od bolesti u ovom panelu mogu biti blage i varijabilne po ozbiljnosti, pa stoga pacijent možda neće iskusiti klinički značajne simptome. U rijetkim slučajevima, pacijent može imati dvije mutacije na istom kromosomu koje uzrokuju bolest koje se mogu otkriti provođenjem daljnjih testova na pacijentu ili njegovoj/njenoj rodbini.

preconGEN test je visoko pouzdan, sa stopom točnosti >99%. Kao i kod drugih testova probira postoji vjerojatnost od lažno pozitivnih i lažno negativnih rezultata. "Lažno pozitivni" rezultat znači da prijavljena mutacije gena ustvari ne postoji. "Lažno negativni" rezultat znači da nije uočena mutacija koja uistinu postoji u pacijentovom uzorku.

Tumačenje rezultata testa se temelji na trenutno dostupnim informacijama u medicinskoj literaturi i znanstvenim bazama podataka. S obzirom da se oba izvora stalno ažuriraju mogu se pojaviti nove informacije koje će promijeniti ili zamijeniti informacije koje se trenutno koriste za tumačenje rezultata. Rezultati neće biti ponovno analizirani niti će se rutinski izdati novi nalaz, a za to ni ne postoji obveza. Pacijent će samo biti informiran o varijantama unutar analiziranih gena navedenih u panelu.

Nakon što je dao uzorak pacijent pristaje na sve radnje, koji su u skladu s odredbama važećeg zakonodavstva, a koje su potrebne za izvršenje tražene usluge. Nakon potpisivanja Informiranog pristanka pacijent gubi pravo na otkazivanje zatražene usluge i SYNLAB nije dužan vratiti sredstva za uslugu.

U skladu s dobrom kliničkom praksom i standardima kvalitete kliničkih laboratorija pacijent pristaje da SYNLAB, ili njegove suradne ustanove, mogu u anonimnom obliku, koristiti ostatak uzorka i njegove/njene medicinske i genske informacije (osim ako je zabranjeno važećim zakonima) u svrhu istraživanja ili osiguranja kvalitete. Navedena upotreba može dovesti do razvoja komercijalnih proizvoda i usluga. Nećete primiti obavijest ni o kakvoj upotrebi niti bilo kakvu naknadu za eventualnu upotrebu. U svakom slučaju, bilo kakva upotreba biti će u skladu s važećim zakonskim propisima.

Označite ukoliko ne želite da se Vaš uzorak koristi u istraživačke svrhe.

U skladu s Zakonom 14/2007, od 3.lipnja, vezano uz Biomedicinska Istraživanja, točnije članak 47 i 48, nadležni liječnik mora ishoditi pristanak pacijenta za provedbu genskog testa. Pacijentov potpis na ovom Pristanku se ishodi s ciljem provođenja ove zakonske odredbe.

Pacijentovo ime i prezime(na): *

Potpis pacijenta ili pravnog zastupnika: *

Datum: / / (dan/mjesec/godina)