

FORMULAR DE CONSIMȚĂMÂNT INFORMAT

SECVENȚIEREA ÎNTREGULUI EXOM PACIENT/ MEMBRU AL FAMILIEI

Pentru mai multe informații privind testarea genetică pentru pacienți și membrii familiei, accesați această pagină în limba engleză: <https://blueprintgenetics.com/resources/whole-exome-sequencing-guide-for-patients-and-families/>

Confirm faptul că informațiile de mai jos, ce vizează analiza, mi-au fost explicate:

1. Rezultatele acestei analize pot indica că eu și/sau membrii familiei mele suferim de o boală ereditară sau prezentăm un risc ridicat de a fi afectați de o boală genetică. Înțeleg că această analiză poate depista relații biologice nerecunoscute anterior, cum ar fi atribuirea incorectă a paternității.
2. Sunt conștient/ă că rezultatele acestei analize pot fi neconcludente în ceea ce privește statutul meu genetic. În timp ce unele variante genetice sunt cunoscute ca fiind cauzatoare de boli, iar altele sunt cunoscute ca fiind benigne, o parte dintre variantele genetice identificate au o semnificație incertă. În funcție de rezultatele acestei analize, medicul meu poate recomanda consiliere genetică sau analize suplimentare pentru mine și/sau pentru membrii familiei mele.
3. Înțeleg că un rezumat anonimizat al rezultatelor acestei analize poate fi prezentat, de exemplu, în cadrul unor reuniuni, publicații științifice și/sau baze de date cu variante de ADN, pentru a îmbunătăți înțelegerea, diagnosticarea și tratamentul unor afecțiuni clinice similare. Nu vor fi prezentate în niciun caz informații ce pot duce la identificarea pacientului/membrului de familie.
4. Dacă am selectat opțiunea de facturare în baza asigurării pacientului, autorizez casa națională de sănătate sau furnizorul meu de asigurări să plătească indemnizațiile mele de asigurare direct către Blueprint Genetics. Autorizez Blueprint Genetics să comunice asiguratorului meu informațiile referitoare la analiza efectuată. Înțeleg că sunt responsabil/ă din punct de vedere legal pentru trimiterea către Blueprint Genetics a oricăror sume de bani primite de la societatea mea de asigurări pentru efectuarea acestei analize genetice. În cazul în care asigurarea mea nu acoperă aceste servicii sau acoperă doar o parte din sumă, sunt responsabil/ă pentru plata costurilor restante ale acestei analize.
5. Sunt conștient/ă de faptul că refuzul de a consimți la oricare dintre prevederile din secțiunile care urmează nu va afecta în niciun fel tratamentul meu ulterior. În cazul în care nu se bifează nicio căsuță într-o secțiune, se presupune că nu se acordă niciun consimțământ.
6. **Consimțământ separat pentru stocarea probelor în cadrul Blueprint Genetics în scopul testării membrilor familiei pentru o perioadă de 3 ani.** Prin bifarea căsuței relevante de mai jos, îmi dau consimțământul pentru stocarea timp de 3 ani a probei de ADN în laboratorul de diagnostic al Blueprint Genetics, în scopul efectuării analizelor membrilor familiei. Fără această permisiune, proba va fi stocată timp de aproximativ 12 luni, după care va fi eliminată ca deșeu, cu excepția cazului în care legislația aplicabilă impune eliminarea mai devreme a probelor.

Îmi dau consimțământul pentru stocarea probei în scopul efectuării analizelor membrilor familiei pentru o perioadă de 3 ani..
7. **Consimțământ separat pentru utilizarea în scopuri de cercetare și stocarea pe termen lung.** Prin bifarea căsuței relevante de mai jos, îmi dau consimțământul pentru stocarea pe termen lung a probei de ADN în laboratorul de diagnostic al Blueprint Genetics (în absența unui consimțământ separat pentru stocarea pe termen lung, probele de ADN sunt păstrate, de regulă, timp de aproximativ 12 luni) în vederea utilizării probei de ADN în cadrul cercetărilor privind bolile ereditare mendeliene și eforturilor de îmbunătățire a diagnosticării și tratamentului acestor boli. Datele de cercetare care mă privesc vor fi tratate ca informații confidențiale și vor fi codificate în așa fel încât identitatea mea să nu poată fi divulgată fără codul cheie aflat în posesia medicului cercetător de la Blueprint Genetics. Dacă este necesar, astfel de date de cercetare codificate pot fi, de asemenea, prelucrate în interiorul sau în afara Uniunii Europene și transmise pentru a fi utilizate de un alt grup de cercetare sau de o companie care participă la studiu. Prin prezentul, îmi dau consimțământul pentru utilizarea datelor de cercetare menționate mai sus în scopurile prevăzute în acest formular de consimțământ. Datele vor fi păstrate timp de 50 de ani.

Înțeleg că acordul meu pentru utilizarea în scop de cercetare a probei recoltate în vederea diagnosticării este voluntar și că pot anula acest acord și îmi pot retrage participarea în orice moment înainte de finalizarea studiului. Sunt conștient/ă de faptul că datele colectate până la momentul retragerii mele vor fi utilizate ca parte a materialului de cercetare.

Îmi dau consimțământul pentru utilizarea în scop de cercetare și pentru stocarea pe termen lung a probei, așa cum se prevede în secțiunea 7 de mai sus.

8. Consimțământ separat pentru raportarea constatărilor adiționale. Prin bifarea căsuței relevante de mai jos, îmi dau consimțământul ca Blueprint Genetics să îi comunice cadrului medical care a comandat analiza orice posibile constatări secundare care nu sunt legate în mod direct de motivul pentru care am solicitat analiza. Blueprint Genetics raportează drept constatări secundare variante patogene și probabil patogene în anumite gene asociate cu diverse tulburări genetice. Genele selecționate în cazul cărora sunt raportate constatări secundare sunt cele incluse în „Recomandările ACMG privind raportarea constatărilor secundare în secvențierea clinică a exomului și a genomului” (ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing), publicate de Colegiul american de genetică medicală și genomică (American College of Medical Genetics and Genomics).

Înțeleg că aceste constatări secundare au valoare medicală și pot avea implicații asupra sănătății mele viitoare și în scopul planificării familiale. Înțeleg că absența unor constatări secundare pentru o anumită genă nu semnifică faptul că nu există variante patogene în gena respectivă.

Pentru a raporta orice constatări secundare, Blueprint Genetics trebuie să primească acest consimțământ înainte ca proba să fie supusă analizei. Înțeleg că membrii familiei mele pot decide cu privire la constatările lor secundare independent de decizia mea.

Îmi acord consimțământul pentru raportarea constatărilor adiționale.

Mai multe informații despre modul în care prelucrăm datele cu caracter personal, <https://blueprintgenetics.com/privacy/>

Acord către Blueprint Genetics permisiunea de a mă contacta cu privire la cercetări genetice suplimentare și/sau alte servicii genetice relevante pentru mine în viitor. Îmi pot retrage în orice moment acordul cu privire la contactarea în aceste scopuri.

SEMNĂTURA PACIENTULUI

| | |
|--|--|
| Prin semnarea acestui formular, confirm faptul că am citit formularul de consimțământ informat privind secvențierea întregului exom și am înțeles conținutul acestuia. Mi s-a oferit ocazia de a adresa întrebări cu privire la acest formular și am primit răspunsuri la întrebări puse. | |
| Numele (în clar): | Data nașterii (ZZ.LL.AAAA): |
| Semnătura: | Data (ZZ.LL.AAAA): |
| Numele și relația reprezentantului legal, în cazul în care pacientul este minor (în clar): | Semnătura reprezentantului legal, în cazul în care pacientul este minor: |