

INFORMERET SAMTYKKE

HEL-EXOM-SEKVENTERING PATIENT/FAMILIEMEDLEM

Hvis du ønsker flere oplysninger om genetisk test for patienter og familiemedlemmer, kan du besøge: <https://blueprintgenetics.com/resources/whole-exome-sequencing-guide-for-patients-and-families/>

Jeg bekræfter, at jeg har fået forklaret nedenstående oplysninger vedrørende testen:

1. Resultaterne af denne test kan vise, at jeg og/eller mine familiemedlemmer har en arvelig sygdom eller har en øget risiko for at blive ramt af en genetisk sygdom. Jeg forstår, at denne test kan afsløre tidligere ukendte biologiske relationer, såsom non-paternitet.
2. Jeg er klar over, at resultaterne af denne test muligvis ikke er fyldestgørende med hensyn til min genetiske status. Mens nogle genetiske varianter er kendt for at forårsage sygdomme og andre er kendt for at være harmløse, er en del af de genetiske varianter, der findes, af usikker betydning. Afhængigt af resultaterne af denne test kan min læge anbefale genetisk rådgivning eller yderligere test af mig selv og/eller mine familiemedlemmer.
3. Jeg forstår, at et anonymiseret resumé af resultaterne fra denne test kan anvendes f.eks. på møder, i videnskabelige publikationer og/eller i DNA-variantdatabaser med det formål at forbedre forståelsen, diagnosticeringen og behandlingen af lignende kliniske tilstande. Der vil aldrig blive brugt nogen oplysninger, der kan identificere mig personligt.
4. Hvis jeg har valgt, at fakturaen skal sendes til min patientforsikring, tillader jeg, at udbyderen af min sundhedsplan eller -forsikring betaler direkte til Blueprint Genetics. Jeg giver Blueprint Genetics tilladelse til at dele oplysninger om mine test med mit forsikringselskab. Jeg forstår, at jeg er juridisk ansvarlig for at sende Blueprint Genetics alle de penge, der modtages fra mit forsikringselskab for udførelsen af denne genetiske test. Hvis min forsikring ikke dækker disse ydelser eller kun dækker en del af beløbet, er jeg ansvarlig for de resterende omkostninger ved denne test.
5. Jeg er klar over, at det ikke vil påvirke min videre behandling at acceptere nogen af de følgende afsnit. Hvis der ikke afkrydses et felt i et afsnit, antages det, at der ikke gives samtykke.
6. **Separat samtykke til opbevaring af prøver hos Blueprint Genetics i 3 år med henblik på test af familiemedlemmer.** Ved at afkrydse det relevante felt nedenfor giver jeg mit samtykke til, at DNA-prøven opbevares i 3 år af Blueprint Genetics' diagnostiske laboratorium med henblik på test af familiemedlemmer. Uden denne tilladelse opbevares prøven ca. i 12 måneder og bortskaffes derefter, medmindre tidligere bortskaffelse er påkrævet i henhold til gældende lovgivning.

☐ Jeg giver mit samtykke til 3 års opbevaring af prøven til test af familiemedlemmer.

7. **Separat samtykke til forskningsbrug og langtidsopbevaring.** Ved at afkrydse det relevante felt nedenfor giver jeg mit samtykke til langtidsopbevaring af DNA-prøven i Blueprint Genetics' diagnostiske laboratorium (uden separat samtykke til langtidsopbevaring opbevares DNA-prøverne typisk i ca. 12 måneder) med henblik på anvendelse af DNA-prøven til forskning i arvelige Mendelske sygdomme og bestræbelserne på at forbedre diagnostik og behandling af nævnte sygdomme. De forskningsdata, der vedrører mig, vil blive behandlet som fortrolige oplysninger og kodet på en sådan måde, at min identitet ikke kan ses uden den nøglekode, som Blueprints forskningslæge er i besiddelse af. Om nødvendigt kan sådanne kodede forskningsdata også behandles inden for eller uden for EU og frigives til brug for en anden forskergruppe eller en virksomhed, der deltager i forsøget. Jeg giver hermed mit samtykke til, at ovennævnte forskningsdata anvendes til de formål, der er beskrevet i dette samtykke. Dataene bevares i 50 år.

Jeg forstår, at mit samtykke til forskningsanvendelse af den prøve, der er taget til diagnostiske formål, er frivilligt, og at jeg kan annullere dette samtykke og trække min deltagelse tilbage på et hvilket som helst tidspunkt forud for forsøgets afslutning. Jeg er klar over, at de data, der indsamles indtil den dato, jeg trækker mit samtykke tilbage, vil blive brugt som en del af forskningsmaterialet.

☐ Jeg giver mit samtykke til, at prøven anvendes til forskning og langtidsopbevares som beskrevet i punkt 7 ovenfor.

8. **Separat samtykke til indberetning af sekundære resultater.** Ved at afkrydse det relevante felt nedenfor giver jeg Blueprint Genetics mit samtykke til at rapportere eventuelle sekundære resultater, der ikke er direkte relateret til årsagen til, at testen blev bestilt, til den sundhedsperson, der bestilte testen. Blueprint Genetics rapporterer patogene og sandsynlige patogene varianter i udvalgte gener, der er forbundet med forskellige genetiske sygdomme, som sekundære fund. De udvalgte gener, der rapporteres sekundære resultater for, repræsenterer dem, der er indeholdt i "ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing" (ACMG's anbefalinger for rapportering af sekundære fund i klinisk exom- og genomsekventering), som er offentliggjort af American College of Medical Genetics og Genomics.

Jeg forstår, at sekundære fund er af medicinsk værdi og kan have konsekvenser for mit fremtidige helbred og familieplanlægning. Jeg forstår, at manglen på sekundære resultater for et bestemt gen ikke betyder, at der ikke findes patogene varianter i dette gen.

Blueprint Genetics skal have dette samtykke i hænde, før prøven analyseres, for at kunne rapportere eventuelle sekundære fund. Jeg forstår, at mine familiemedlemmer kan træffe beslutninger angående deres sekundære resultater uafhængigt af min beslutning.

☐ Jeg giver mit samtykke til rapportering af sekundære resultater.

Flere oplysninger om, hvordan vi behandler personlige data, kan findes her: <https://blueprintgenetics.com/privacy/>

☐ Jeg giver Blueprint Genetics tilladelse til at kontakte mig om yderligere genetisk forskning og/eller andre genetiske services, der er relevante for mig i fremtiden. Jeg kan til enhver tid frabede mig en sådan kontakt.

PATIENTENS UNDERSKRIFT

Ved at underskrive denne formular bekræfter jeg, at jeg har læst det informerede samtykke for hel-exom-sekventering og forstår dets indhold. Jeg har haft mulighed for at stille spørgsmål om denne formular, og mine spørgsmål er blevet besvaret.	
Navn (blokbogstaver):	Fødselsdato (ÅÅÅÅ-MM-DD):
Underskrift:	DATO (ÅÅÅÅ-MM-DD):
Navn og forhold til den juridiske repræsentant, hvis patienten er mindreårig (blokbogstaver):	Den juridiske repræsentants underskrift, hvis patienten er mindreårig: