

SAMTYCKESFORMULÄR

HELEXOMSEKVENSERING PATIENT/ FAMILJEMEDLEM

För mer information om genetisk testning av patienter och familjemedlemmar, gå till: <https://blueprintgenetics.com/resources/whole-exome-sequencing-guide-for-patients-and-families/>

Jag bekräftar att informationen nedan angående testet har förklarats för mig:

1. Resultaten av detta test kan visa att jag och/eller mina familjemedlemmar har en ärvd sjukdom eller har en ökad risk att påverkas av en genetisk sjukdom. Jag är medveten om att testet kan visa tidigare okända biologiska förhållanden, som exempelvis icke-faderskap.
2. Jag är medveten om att testresultaten kan vara ofullständiga rörande min genetiska status. Det är känt att vissa genetiska varianter orsakar sjukdomar medan andra är godartade, men en del genetiska varianter som upptäcks är av okänd betydelse. Beroende på testets resultat kan min vårdgivare rekommendera genetisk rådgivning eller ytterligare test för mig och/eller mina familjemedlemmar.
3. Jag är medveten om att en anonymiserad sammanställning av testresultaten kan presenteras, exempelvis på möten, i vetenskapliga tidskrifter och/eller i databaser över DNA-avvikelser för att förbättra förståelse, diagnostik och behandling av liknande kliniska tillstånd. Information som kan avslöja min identitet kommer aldrig att presenteras.
4. Om jag har valt alternativet med fakturering via patientförsäkring, godkänner jag att min sjukvårdsförsäkring eller mitt försäkringsbolag betalar mina försäkringsförmåner direkt till Blueprint Genetics. Jag godkänner att Blueprint Genetics förmedlar information rörande mitt test till mitt försäkringsbolag. Jag är medveten om att jag är juridiskt ansvarig för att överföra alla pengar som jag tar emot från mitt försäkringsbolag för utförandet av testet till Blueprint Genetics. Om min försäkring inte täcker dessa tjänster, eller om försäkringen endast täcker en del av det fullständiga beloppet för testet, är jag skyldig att betala resterande belopp.
5. Jag är medveten om att min framtida behandling inte kommer att påverkas på något sätt om jag väljer att inte godkänna de avsnitt som följer. Om ingen ruta i ett avsnitt kryssas i, antas det att samtycke inte ges.
6. **Separat samtycke för provlagring hos Blueprint Genetics i tre år, för test av familjemedlemmar.** Genom att kryssa i rutan nedan godkänner jag att mitt DNA-prov lagras i tre år i Blueprint Genetics diagnostiska laboratorium i syfte att testa familjemedlemmar. Utan detta tillstånd kommer provet att lagras i cirka 12 månader och sedan kasseras om inte tidigare kassering krävs enligt tillämplig lagstiftning.

Jag godkänner att provet lagras i tre år för test av familjemedlemmar.

7. **Separat samtycke för forskningsanvändning och långtidslagring.** Genom att kryssa i rutan nedan godkänner jag att mitt DNA-prov långtidslagras i Blueprint Genetics diagnostiska laboratorium (utan separat samtycke för långtidslagring lagras DNA-proven vanligtvis i cirka 12 månader) för användning inom forskning inom ärftliga mendelska sjukdomar samt för att förbättra diagnostik och behandling av dessa sjukdomar. Forskningsuppgifterna som berör mig kommer att behandlas konfidentiellt och kodas på ett sätt som förhindrar att min identitet avslöjas utan den nyckelkod som Blueprint Genetics forskningsläkare besitter. Vid behov kan de kodade forskningsuppgifterna behandlas inom eller utanför Europeiska unionen och användas av andra forskningsgrupper eller företag som deltar i undersökningarna. Jag godkänner härmed att de angivna forskningsuppgifterna används i enlighet med detta samtyckesdokument. Uppgifterna bevaras i 50 år.

Jag är medveten om att mitt samtycke till forskningsanvändandet av de diagnostiska proverna är frivilligt och att jag kan dra tillbaka mitt samtycke och deltagande när som helst innan studien har slutförts. Jag är medveten om att informationen som samlas in fram till mitt tillbakadragande kommer att användas som en del av forskningsmaterialet.

Jag ger mitt samtycke till forskningsanvändning och långtidslagring av provet i enlighet med avsnitt 7 ovan.

8. **Separat samtycke för rapportering av sekundära fynd (bifynd).** Genom att kryssa i rutan nedan godkänner jag att Blueprint Genetics rapporterar eventuella sekundära fynd som inte är direkt relaterade till anledningen till att testet har beställts för min vårdgivare. Blueprint Genetics rapporterar patogena eller sannolikt patogena avvikelser i en mängd gener som är associerade med diverse genetiska sjukdomar som sekundära fynd. De gener där sekundära fynd rapporteras representerar de som är inkluderade i "ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing", utgiven av American College of Medical Genetics and Genomics.

Jag är medveten om att de sekundära fynden har medicinskt värde och kan medföra implikationer rörande min framtida hälsa och familjeplanering. Jag är medveten om att frånvaro av sekundära fynd rörande särskilda gener inte innebär att det inte finns några patogena avvikelser i generna i fråga.

Blueprint Genetics måste ta emot detta samtycke innan analys av proverna för att kunna rapportera eventuella sekundära fynd. Jag är medveten om att mina familjemedlemmar kan ta sina beslut rörande sekundära fynd oberoende av mitt beslut.

Jag godkänner att sekundära fynd rapporteras.

Mer information om hur vi hanterar personuppgifter: <https://blueprintgenetics.com/privacy/>

Jag godkänner att Blueprint Genetics kontakter mig angående vidare genetisk forskning och/eller andra genetiska tjänster som är relevanta för mig i framtiden. Jag kan dra tillbaka detta godkännande när som helst.

PATIENTENS UNDERSKRIFT

Genom att underteckna detta formulär bekräftar jag att jag har läst det informerade samtycket för helexomsekvensering och förstår dess innehåll. Jag har haft möjlighet att ställa frågor om detta formulär och mina frågor har besvarats.	
Namn (text):	Födelsedatum (ÅÅÅÅ-MM-DD):
Underskrift:	DATUM (ÅÅÅÅ-MM-DD):
Namn och relation till juridisk representant, om patienten är minderårig (text):	Underskrift av juridisk representant, om patienten är minderårig: