

## Informácie o testovaní pacienta

Pre lekára: pred podpísaním informovaného súhlasu je potrebné si spolu s pacientom/zákonným zástupcom prejsť tieto informácie o testovaní.



### Čo je to genetický test Nova™?

Nova Newborn Genetic Test™ (genetický test Nova) je skriningový test pre deti, vďaka ktorému je možné odhaliť riziko 87 dedičných porúch a poskytnúť personalizované genetické informácie o pravdepodobných reakciách na 32 liekov. Úlohou testu je pomôcť poskytovateľom zdravotnej starostlivosti, aby u všetkých ohrozených detí identifikovali vysoké riziko 87 porúch, ktoré sú predmetom skriningu, odporučili ich k špecialistom a liečili ich. Test taktiež slúži ako usmernenie pre užívanie 32 rôznych uvádzaných liekov.

### Ako test funguje?

Zdravotnícky personál použije súpravu na odber slín, ako napr. perorálne tampóny, alebo odoberie 5 kvapiek krvi z päty dieťaťa na kartičku. S odobratím krvi z päty vášho dieťaťa sa nespájajú žiadne známe riziká. Kartička so vzorkou krvi alebo zariadenie na odber slín sa následne pošle do laboratória spoločnosti BGI, kde sa zo vzorky krvi, alebo slín izoluje, sekvenuje a analyzuje DNA pomocou technológie NGS (sekvenovania ďalšej generácie) a vzorka sa spracuje autorizovanou bioinformatickou metódou, ktorú vyvinula spoločnosť BGI. Výsledky sa potom pošlú späť vášmu poskytovateľovi zdravotnej starostlivosti, ktorý vám vysvetlí výsledky a poskytne následné genetické poradenstvo či plán riadenia rizík v súvislosti s vašim dieťaťom. Ak ste poskytli súhlas, spoločnosť BGI si môže ponechať zvyšné vzorky krvi alebo slín z testu vášho dieťaťa na účely výskumu biologických mechanizmov, vďaka ktorým je možné lepšie pochopiť tieto ochorenia. Nepoužitý testovací materiál je takisto dôležitým porovnávacím materiálom pre zabezpečenie kvality genetických testov v laboratóriu. Všetky vzorky, ktoré sú uchovávané po období testovania, sú uložené anonymne a nie je možné vystopovať akúkoľvek súvislosť medzi nimi a vašim dieťaťom.

### Áké ochorenia Nova™ test zisťuje?

Nova™ test dokáže odhaliť 87 vrodených porúch s kombinovanou odhadovanou prevalenciou 1/400 narodených. Zahŕňa 20 porúch metabolizmu aminokyselín, 16 porúch oxidácie mastných kyselín, 13 porúch organických kyselín, 3 poruchy uhľohydrátov, 1 poruchu metabolizmu kreatínu, 10 porúch lyzozomálneho hromadenia, 2 poruchy metabolizmu medi, 14 primárnych porúch imunity, 3 poruchy krvných lipidov a 5 rôznych genetických ochorení. Medzi poruchy patrí 65 dedičných metabolických ochorení, 1 vrodená porucha sluchu, 14 ochorení spojených s imunodeficitom a 7 iných monogénnych ochorení.

Úplný zoznam porúch je uvedený v osobitnom zozname spolu s touto informáciou a je vhodné konzultovať ich s lekárske genetikom.

### Prečo práve tieto ochorenia boli zvolené pre skrining ?

Tieto poruchy boli vybrané na základe zoznamu prevládajúcich porúch a sekundárnych cieľov stanovených špecializovanou skupinou Newborn Screening Expert Group z Americkej školy American College of Medical Genetics. Všetky ochorenia na zozname Nova™ boli starostlivo zvolené na základe klinických vlastností ochorení, vrátane frekvencie výskytu, ťažkostí v prípade neliečenia a možností liečby akútnych či chronických foriem ochorenia. Úlohou testu Nova™ je pomôcť poskytovateľom zdravotnej starostlivosti, aby vysoké riziko výskytu týchto porúch identifikovali u všetkých ohrozených detí, odporučili ich k špecialistom a liečili ich.

### Čo sa dozviem z výsledku?

Správa poskytne informácie o tom, či boli odhalené niektoré z 87 genetických mutácií, ktoré tento skrining skúma. Ak sa odhalí mutácia, správa určí, či je daná genetická mutácia dominantná (t.j. či dieťa trpí ochorením aj v súčasnosti) alebo recesívna (t.j. dieťa v súčasnosti netrpí daným ochorením, ale je jeho nosičom).

Test dokáže odhaliť aj poruchy 17 génov súvisiacich s 32 rôznymi typmi liekov. Správa poskytne informácie o tom, či neboli odhalené niektoré z porúch týchto génov a ak áno, navrhne alternatívy liečby či úpravu dávok.

### Dôležité informácie týkajúce sa testu

- Test je dostupný pre novorodencov/deti 24 hodín po narodení až do veku 5 rokov.
- Test nie je vhodný pre novorodencov, ktorí dostali krvné transfúzie, mali transplantované orgány alebo podstúpili liečbu kmeňovými bunkami.
- Ak je výsledok charakteristický pre určité ochorenie, tento výsledok je zvyčajne definitívny. Netreba však zabúdať, že tento test NIE JE diagnostický. Ak výsledok poukazuje na dominantnú génovú mutáciu, porucha by sa mala diagnostikovať len pomocou dodatočných diagnostických testov. Na základe zistení o prítomných mutáciách bude váš poskytovateľ zdravotnej starostlivosti vedieť odporučiť ďalší skrining a/alebo lekársku starostlivosť v súlade s poznatkami o géne/génoch, pri ktorých sa zistila daná mutácia.
- Úlohou testu Nova™ je odhaliť bodovú mutáciu, nepatrné vynechanie/vloženie/duplikáciu DNA a vynechanie/vloženie/duplikáciu exónu. Test neslúži na zisťovanie variácií počtu chromozómov (CNV), štrukturálnych zmien, zmenu počtu kópií veľkého fragmentu DNA, mozaicizmu zárodočných buniek a/alebo iných zriedkavých odchýlok. I keď je test navrhnutý tak, aby identifikoval mutácie v analyzovaných génoch s najvyššou mierou detekovateľnosti, nie je vylúčené, že existujú mutácie, ktoré táto technológia testovania nedokáže zachytiť. Okrem toho môžu existovať aj ďalšie gény, ktoré súvisia s uvádzanými poruchami, ale na zozname nefigurujú, alebo zatiaľ nie sú známe. Takisto nie je vylúčená ani možnosť, že laboratórne nálezy nebude možné ďalej interpretovať, alebo vysvitne, že majú doposiaľ neznámy význam. Nie je však možné komplexne vysvetliť VŠETKY možné príčiny ochorení z genetických príčin.
- Výsledky genetických testov sa týkajú aj ostatných členov vašej rodiny. Ak sa zistí, že vaše dieťa je nosič mutácie/variácie v rámci niektorého z analyzovaných génov, tieto závery sa môžu dotýkať aj ostatných detí alebo členov vašej rodiny. Mali by ste to prediskutovať s vašim poskytovateľom zdravotnej starostlivosti.
- V zriedkavých prípadoch je potrebné odobrať nové vzorky, a to aj, ale nie len, z nasledovných príčin: poškodená skúmavka, anomálie u činidiel používaných pri experimente, nevyhovujúca kvalita vzorky, pomiešanie vzorky, nepresné zadanie hlavných lekárske informácií, či technické problémy.
- Ak sa zistí, že vaše dieťa je nosič génu súvisiaceho s určitým ochorením, ktorý u dieťaťa zvyšuje riziko výskytu určitej poruchy, lekári môžu navrhnúť rôzne liečebné postupy.

Pre lekára/príslušnú kliniku: Vyplňte čitateľne paličkovým písmom pomocou čierneho pera.

Skontrolujte, či bol formulár žiadosti o test priložený k odosielanej vzorke/vzorkám. Kópiu si ponechajte vo svojich záznamoch.



## Formulár žiadosti o test

Identifikačné údaje pacienta (napr. meno alebo referenčné identifikačné č.)	
<b>Požadovaný test</b>	
<input type="checkbox"/> NOVA™ Newborn Genetic Testing (DX0688)	
<b>Informácie o dieťati</b>	
Dátum narodenia: _____ (DD/MM/RRRR)	Vek dieťaťa: _____ Pohlavie: <input type="checkbox"/> Mužské <input type="checkbox"/> Ženské
<b>Informácie o rodičoch</b>	
MENO MATKY _____ Vek: _____	MENO OTCA _____ Vek: _____
Etnická príslušnosť matky: <input type="checkbox"/> Hispánka <input type="checkbox"/> Aškenázska Židovka <input type="checkbox"/> Iné	Etnická príslušnosť otca: <input type="checkbox"/> Hispánec <input type="checkbox"/> Aškenázsky Žid <input type="checkbox"/> Iné
<b>Informácie o vzorke</b>	
Typ vzorky: <input type="checkbox"/> Vzorka krvi <input type="checkbox"/> Sliny	Dátum odobratia vzorky (DD/MM/RRRR): _____
<b>Relevantná osobná anamnéza:</b>	
Poruchy pri narodení/Neštandardné výsledky skríningu: <input type="checkbox"/> Nie <input type="checkbox"/> Áno	
Podrobnosti o ochorení (klinické symptómy a výsledky vyšetrení): _____	
* Dieťaťu boli podávané antibiotiká Áno za posledné 4 týždne <input type="checkbox"/> Nie <input type="checkbox"/> Áno	
* Dieťa dostalo krvnú transfúziu <input type="checkbox"/> Nie <input type="checkbox"/> Áno	
Anamnéza dedičných ochorení rodičov <input type="checkbox"/> Nie <input type="checkbox"/> Áno, názov ochorenia _____	
<b>Príslušná klinika/lekár</b>	<b>Prehlásenie lekára</b>
Názov kliniky: Zentya a.s. Objednávajúci lekár: _____ Adresa: Grosslingova 4 811 09 Bratislava Slovakia Štát/Provincia/Územný celok: Krajina: Slovensko Poštové smerovacie číslo: 811 09 Kontaktné číslo: +421917 103 376 E-mail: <a href="mailto:sabakova@zentya.sk">sabakova@zentya.sk</a> Výsledky testu budú zaslané na túto adresu.	Potvrdzujem, že rodič/zákonný zástupca bol riadne informovaný o konkrétnom účele tohto genetického testu, jeho rizikách a jeho obmedzeniach. Potvrdzujem, že rodič/zákonný zástupca bol informovaný o poruchách, ktoré tento test pokrýva. Uistím sa, že výsledok testu bude rodičovi/zákonnému zástupcovi podaný vhodným spôsobom, a že rodič/zákonný zástupca nedostane výsledok bez ďalšieho sprievodného genetického poradenstva. Potvrdzujem, že som zodpovedal na všetky otázky rodiča/zákonného zástupcu ohľadom tohto testu.  Meno: _____ Podpis: _____ Dátum: Deň _____ Mesiac _____ Rok _____

## Formulár žiadosti o test



### Pre lekára:

Je nevyhnutné zabezpečiť, aby pacient/zákonný zástupca podpísal súhlas s vykonaním genetickej analýzy.

Spoločnosť BGI potrebuje potvrdenie, ktoré jej umožní legálne vykonať genetické analýzy. Uistite sa, že tento formulár súhlasu a vyhlásenie o súhlase na opačnej strane boli kompletne vyplnené a priložené ku vzorke/vzorkám. Kópiu si ponechajte vo svojich záznamoch.

---

Váš lekár vám (alebo osobe, ktorú máte v opatere a staráte sa o ňu) odporučil genetickú analýzu s cieľom objasniť nasledovnú diagnózu/nasledovné symptómy:

---

---

---

(Vyplní lekár)

Chceli by sme vám vysvetliť účel týchto analýz, čo sa deje pri genetickom testovaní, a prečo môžu byť výsledky testu dôležité pre vašu rodinu.

Účelom genetického testu je preskúmať zdedenú látku (DNA) s použitím molekulovo-genetickej analýzy znakov, ktoré môžu byť príčinou ochorenia, ktoré sa vyskytli vo vašej rodine, alebo na ktoré existuje podozrenie.

Skúmaným materiálom je krvná vzorka, alebo sliny. S odberom krvi alebo slín sa zvyčajne nespájajú žiadne zdravotné riziká. Niekedy sa na mieste odberu krvi môže objaviť modrina (hematóm) alebo veľmi zriedkavo môže dôjsť k poškodeniu nervu. Ďalšie riziko, ktoré je veľmi nepravdepodobné, ale nemôžeme ho úplne vylúčiť, je možnosť zámény vzoriek. Robíme všetko pre to, aby nedošlo k takému omylu alebo iným chybám.

### V genetickej analýze sa skúma

- individuálny genetický znak pri špecifickom podozrení, alebo
- viacero genetických znakov naraz s použitím prehľadnej metódy (napr. s použitím sekvenovania exómu alebo genómu).

### Dôležitosť výsledkov

Ak je výsledok charakteristický pre určité ochorenie, tento výsledok je zvyčajne definitívny. Ak sa nezistí žiadna mutácia spôsobujúca ochorenie, nie je vylúčené, že napriek tomu existujú genetické zmeny zodpovedné za dané ochorenie. Preto zvyčajne nie je možné úplne vylúčiť genetické ochorenie či tendenciu daného ochorenia.

Niekedy sa potvrdia génové variácie, ale ich význam zatiaľ nie je zrejмый. Ak dôjde k takejto situácii, uvedie sa to vo výsledkoch. Všetky výsledky s vami prekonzultuje váš poskytovateľ zdravotnej starostlivosti. Nie je však možné komplexne vysvetliť všetky možné príčiny ochorenia z genetických príčin. Pomocou genetických analýz **takisto nie je možné vylúčiť každé riziko** ochorenia u vás alebo u vašich rodinných príslušníkov (najmä u vašich detí).

Pri všetkých technikách testovania sa v zásade môžu vyskytnúť výsledky, ktoré sa priamo nevzťahujú na skúmané záležitosti, ale môžu byť pre vás a vašu rodinu zo zdravotného hľadiska dôležité (tzv. náhodné nálezy). Najmä pri prehľadných metódach, ako je napríklad sekvenovanie genómu, sa môžu vyskytnúť náhodné nálezy týkajúce sa vyššieho rizika (o ktorom nemusíte vedieť) potenciálne závažných, neodvratných alebo neliečiteľných ochorení. V rámci informovaného súhlasu sa môžete rozhodnúť, či chcete byť informovaní o takýchto náhodných nálezochoch.

Ak sa testuje niekoľko členov vašej rodiny, správna interpretácia výsledkov závisí od správnosti predpokladaných vzťahov. Ak genetická analýza spochybí predpokladané vzťahy, nebudeme vás o tom informovať. Výnimka sa urobí len v prípade, ak to bude absolútne nevyhnutné na vykonanie požadovaného testu.

### Právo na odvolanie súhlasu

Svoj súhlas s analýzou môžete kedykoľvek odvolať bez uvedenia dôvodov. Máte právo nebyť informovaní o výsledkoch testovania (právo nevedieť), zastaviť proces testovania, ktorý už začal, a to kedykoľvek do oznámenia výsledkov, ako aj právo požiadať o zničenie všetkých materiálov týkajúcich sa vášho testovania a výsledkov nadobudnutých do daného dňa.

## Informovaný súhlas s vykonaním genetickej analýzy

Prečítal(a) som si, alebo mi bol vysvetlený, priložený informačný hárok o genetickom teste, ktorý podstupujem ja alebo moje dieťa. Prijal(a) som, prečítal(a) som a porozumel(a) som písomnému vysvetleniu genetickej analýzy. Dostal(a) som primerané vysvetlenie ohľadom testovaného ochorenia (ochorení), ako aj účelu, rozsahu a dôležitosti plánovaného genetického testu (testov), vrátane rizík spojených s odberom krvi alebo slín a s obmedzeniami testu. Rozumiem, že cieľom tohto testu nie je poskytnúť konečnú diagnózu, a nemožno sa oň opierať ako o jediný dôkaz pre stanovenie diagnózy v prípade pozitívneho výsledku. Všetky moje otázky boli zodpovedané a mal(a) som dostatok času na zváženie.

Súhlasím s tým, aby boli výsledky môjho testovania odoslané nižšie podpísanému poskytovateľovi zdravotnej starostlivosti alebo na uvedenú adresu jeho sídla. Vzhľadom na zložitosť testovania na báze DNA a na závažnosť výsledkov testov rozumiem, že mi výsledky budú oznámené prostredníctvom poskytovateľa zdravotnej starostlivosti, a ak si prajem získať výsledky testov, mám kontaktovať svojho poskytovateľa zdravotnej starostlivosti.

Výsledky testov sa môžu použiť aj na výskum a zlepšenie diagnostiky a liečenia genetických ochorení. Súhlasím s uchovávaním a použitím anonymných výsledkov môjho testovania v štatistickej databáze na vedecké účely s cieľom uľahčiť a zlepšiť diagnostiku genetických zmien a ochorení u iných pacientov. Rozumiem, že v analýze údajov budem vystupovať anonymne a bez možnosti identifikácie, a že akékoľvek osobné údaje budú spracované ako neosobné v prípade, že ich spoločnosť BGI bude chcieť použiť v akýchkoľvek správach alebo publikáciách. Súhlasím s tým, že výsledky uchovávané v databáze sú poskytované lekárom, vedcom a výskumníkom.

Nepoužitý testovací materiál je dôležitý pri skúmaní biologických mechanizmov, ktoré môžu viesť k lepšiemu porozumeniu ochorení. Nepoužitý testovací materiál je takisto dôležitým porovnávacím materiálom pre zabezpečenie kvality genetických testov v laboratóriu. Súhlasím s anonymným uchovávaním a použitím môjho zvyškového testovacieho materiálu s cieľom zabezpečiť kvalitu a čo najaktuálnejšie sledovanie výsledkov nad rámec časového obdobia testovania. Súhlasím s anonymným uchovávaním a použitím môjho zvyškového testovacieho materiálu na zlepšenie diagnostiky a liečenia genetických ochorení.

Áno  Nie (v prípade, že neoznačíte ani jednu možnosť, bude to považované za poskytnutie vášho súhlasu)

Rozumiem, že moja vzorka bude odoslaná do zahraničia na analýzu v laboratóriu, ktoré vlastní a prevádzkuje spoločnosť BGI, a ktoré sa nachádza v Hongkongu v Číne.

Súhlasím, že v nevyhnutnom prípade môžu byť výsledky môjho testu použité na poradenstvo/testovanie členov mojej rodiny.

Áno  Nie (v prípade, že neoznačíte ani jednu možnosť, bude to považované za poskytnutie vášho súhlasu)

Existuje možnosť objaviť náhodné nálezy, ktoré nevyhnutne nesúvisia s dôvodom objednávky tohto testu. Tieto nálezy môžu odhaliť nepredpokladané skutočnosti, ktoré nesúvisia s testovanými klinickými znakmi jednotlivca, ale môžu byť pre pacienta hodnotné z medicínskeho hľadiska. Spoločnosť BGI podáva správy o mutáciách konkrétnych tried či typov v rámci génov uvedených v „Odporúčaniach ACMG pre hlásenie náhodných zistení“.

Prajem si získať takéto informácie týkajúce sa genetických výsledkov, ktoré nemusia nevyhnutne súvisieť so špecifickým dôvodom, pre ktorý môj poskytovateľ zdravotnej starostlivosti objednal tento test.

Áno  Nie (v prípade, že neoznačíte ani jednu možnosť, bude to považované za poskytnutie vášho súhlasu)

*Svojim podpisom potvrdzujem súhlas s geneticou analýzou a odobratím potrebných vzoriek krvi, alebo slín. Bolo mi prízvukované, že od tohto súhlasu môžem kedykoľvek úplne alebo čiastočne odstúpiť bez udania dôvodov a bez akejkolvek následnej ujmy, a že mám právo nevedieť o výsledkoch testu (právo nevedieť).*

*Som si vedomý/á toho, že aj po začatí môžem testovací proces kedykoľvek zastaviť a mám právo požadovať likvidáciu neanonymného testovacieho materiálu, vrátane všetkých získaných súčastí a záverov z výsledkov, ktoré boli dovtedy zhromaždené. Som si vedomý/á toho, že po anonymizácii správ a vzoriek ich už nie je možné zlikvidovať ani na základe žiadosti. Teda súhlasím, že na základe anonymizácie udeľujem všetky práva na správy a materiál spoločnosti BGI.*

Podpis pacienta/zákonného zástupcu

Podpis poskytovateľa zdravotnej starostlivosti

DD MM RRRR

DD MM RRRR