

TÁJÉKOZTATÓ GENETIKAI VIZSGÁLAT ELVÉGZÉSÉHEZ ÉS A MINTA BIOBANKBAN TÖRTÉNŐ ELHELYEZÉSÉHEZ

A kutatás azonosító adatai

Cím: *Cardiomyopathiás BÉtegek Regionális és NEMzetközi adATbázisa (CABERNET regiszter):
Prospektív adatgyűjtés cardiomyopathiában szenvedő betegek klinikai jellemzőiről és betegségük
kimeneteléről.*

Azonosító szám: CABERNET-R 2017-01

A kérelmező neve, munkaköre és beosztása: Dr. Sepp Róbert, egyetemi docens

A kutatás célja

A kutató munka célja egy-egy ritka betegségcsoport háttérben álló molekuláris genetikai eltérések azonosítása, annak vizsgálata, hogy ezen eltérések hogyan járulnak hozzá a betegségek kialakulásához. A kutatások eredményei alapján további cél diagnosztikai panelek és új terápiás eljárások fejlesztése.

Humán genetikai vizsgálat következményei, várható előnyök

A humán genetikai vizsgálattal kapcsolatosan tudni kell, hogy az eredménye igazolhatja a klinikai diagnózist. Nem minden esetben lehet kimutatni a betegséget okozó genetikai eredetet. Vannak olyan esetek, amikor azonosítható a betegségért felelős genetikai eltérés, mégsem lehet egyértelműen megmondani, hogy a vizsgált személy mennyire súlyosan lesz érintett.

Mivel a genetikai rendellenességek legtöbbször örökletesek, a genetikai háttér tisztázása fontos lehet a betegek családtagjai számára. A jövőbeli tervezett vagy folyamatban levő terhességekkel kapcsolatban hasznos információkat adhat. A vizsgálat eredményei azért is hasznosak, mert a későbbiekben hozzájárulhatnak diagnosztikus és terápiás eljárások kidolgozásához.

Amennyiben az érintett betegségének családi halmozódása felmerül, úgy humán genetikai vizsgálatot felajánlunk és biztosítjuk az érintett hozzátartozói számára is.

Tájékoztatás a szükséges beavatkozásról

EÜM r. 4/A § (2) bekezdés szerint tájékoztatjuk, hogy az általunk elvégzett humán genetikai vizsgálathoz vénás vérvétel szükséges. Egyszeri vénás vérvétel két EDTA-t tartalmazó, lila vérvételi vákuum-csőbe történik, mely a könyökhajlati vénák egyikéből történik. A szúrás helyének vattával történő leszorításával bőr alatti vérömleny kialakulásával ritkán kell csak számolni. Amennyiben mégis kialakul, néhány nap alatt felszívódik, fájdalom esetén pedig hideg vizes borogatás alkalmazható.

Tájékoztatás a biobankunk működéséről

A 2008. évi XXI. „a humán genetikai adatok védelméről, a humán genetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól“ szóló törvény a következőket rögzíti a genetikai vizsgálatokra vonatkozóan:

„6. § (1) Az érintett jogosult a humán genetikai vizsgálat során keletkezett genetikai adatainak megismerésére.

(2) A humán genetikai vizsgálat céljából történő mintavétel előtt az érintettet genetikai tanácsadás keretében tájékoztatni kell a mintavétel céljáról, a vizsgálat elvégzésének vagy elmaradásának előnyeiről és kockázatairól, a lehetséges eredménynek az érintettet és közeli hozzátartozóit érintő esetleges következményeiről, a genetikai minta és adat tárolásának módjairól, a különböző formában tárolt genetikai minták, továbbá adatok azonosíthatóságának lehetőségeiről.

(3) Ha a genetikai minta kutatási célra felhasználásra kerül, a 8. § (1) bekezdés szerinti beleegyező nyilatkozat aláírása előtt az érintettet tájékoztatni kell az Eütv. 159. §-ának (3) bekezdésében foglaltakról, a genetikai minta és adat tárolásának módjairól, a különböző formában tárolt genetikai minták, illetve adatok azonosíthatóságának lehetőségeiről, valamint az érintett egyéb nyilatkozata hiányában a genetikai minta archivált gyűjteménybe való bekerüléséről, a tárolt genetikai minták esetleges továbbításáról.

Tájékoztatás az elhelyezett minta sorsáról

21. § Biobankban elhelyezett genetikai minta és ahhoz kapcsolódó személyes adatok kezelése, tárolása tekintetében az érintett 8. § (1) bekezdése szerinti nyilatkozata az irányadó.

Az érintett dönthet az általa szolgáltatott minta biobankban történő elhelyezéséről, illetve az elhelyezés módjáról. Lehetőség van a minta 1) személyazonosító adatokkal együtt történő tárolására, 2) kódolt, 3) pszeudonimizált, 4) anonimizált formában történő elhelyezésére. A törvény megfogalmazása szerint a kódolt genetikai minta vagy adat olyan minta/adat, amely mellett a mintát szolgáltató személyére vonatkozó összes személyazonosító adatot kóddal helyettesítették. A pszeudonimizált genetikai minta vagy adat olyan minta/adat, amelynél a személyazonosító adatot helyettesítő kódot az érintett személy kizárólagos rendelkezésére bocsátották. Az anonimizált genetikai minta vagy adat olyan minta/adat, amellyel kapcsolatban az érintettre vonatkozó összes személyazonosító adatot személyazonosításra alkalmatlanná tették.

Az érintett dönthet a biobankba elhelyezett minta további kutatási projektekben történő részvételéről is. Az érintettnek nyilatkoznia kell arra nézve, hogy mintájának 1) a mintavétel elsődleges célja szerinti (diagnosztikus), 2) bármely célú (diagnosztikus és kutatási), 3) kizárólag kutatási célú felhasználásához járul hozzá.

A beleegyezés teljes mértékben önkéntes, befolyásolástól mentes.

A részvételt bármikor önként visszavonhatja indoklás és következmények nélkül!

A fenti tájékoztató alapján jogaimat megértettem, a vizsgálatommal és a mintám biobankban történő elhelyezésével kapcsolatban külön nyilatkozatot teszek.

Dátum(saját kezűleg).....

.....
Érintett (vagy Törvényes képviselője) aláírása

A felvilágosítást végző orvos (név, beosztás):

Dátum.....

.....
Orvos pecsétje, aláírása