



KLINIČKI BOLNIČKI CENTAR ZAGREB
KLINIČKI ZAVOD ZA LABORATORIJSKU DIJAGNOSTIKU
ODJEL ZA MOLEKULARNU LABORATORIJSKU DIJAGNOSTIKU
10000 Zagreb, Kišpatićeva 2, HRVATSKA

INFORMIRANI PRISTANAK ZA GENETIČKO TESTIRANJE
SEKVENCIRANJE GENA ZA CISTIČNU FIBROZU

Ime i prezime pacijenta:	Datum rođenja:	Spol: M Ž
Mjesto rođenja:	Adresa stanovanja:	Matični broj osigurane osobe u obveznom zdravstvenom osiguranje (MBO):
Ime i prezime zakonskog zastupnika, odnosno skrbnika: (za pacijenta koji nije pri svijesti, za pacijenta s težom duševnom smetnjom te za poslovno nesposobnog ili maloljetnog pacijenta)		

Poštovani,

Tijekom pregleda, na osnovu zdravstvenih podataka prikupljenih od Vas, a vezanih uz sva stanja i bolesti koje su prethodile tvom sadašnjem stanju i podataka o eventualnim bolestima u obitelji, liječnik te uputio u mogućnost izvođenja genetičkog testiranja.

Ove Informacije i privola za obradu osobnih podataka sadrže informacije o načinu i svrsi obavljanja genetičkog testiranja na cističnu fibrozu te o tome kako će nadležne osobe obrađivati tvoje osobne podatke.

Prema važećim propisima, dijete koje je navršilo 16 godina i koje prema ocjeni doktora medicine raspolaže s obavijestima potrebnim za oblikovanje vlastitog mišljenja o konkretnoj stvari i prema ocjeni doktora medicine je dovoljno zrelo za donošenje odluke o preventivnom, dijagnostičkom ili terapijskom postupku u vezi sa svojim zdravljem ili liječenjem, može samostalno dati pristanak na pregled, pretragu ili medicinski postupak (informirani pristanak).

Stoga, budući je procijenjeno da si dovoljno zrelo/la za donošenje odluke u vezi sa svojim zdravljem ili liječenjem, a tvoj pristanak za gensko testiranje se mora temeljiti na jasnom razumijevanju svrhe, načina i postupaka za provođenje testiranja te mogućih koristi i rizika, u nastavku dajemo detaljno pojašnjenje. Napominjemo da u svakom trenutku možeš postavljati pitanja i tražiti dodatna pojašnjenja na tebi razumljiv način.

Što znamo o cističnoj fibrozi?

Cistična fibroza (CF) je kronična nasljedna multisistemska bolest uzrokovana promjenama (mutacijama) u genu *CFTR* koji kodira CF-transmembranski regulator (engl. *cystic fibrosis transmembrane regulator*). Nasljeđuje se autosomno recesivno što znači da oboljeli imaju patogenu varijantu na oba *CFTR* alela. Promjene u ovom genu rezultiraju poremećajem normalne funkcije respiratornog i gastrointestinalnog sustava te spolnih žlijezdi i kože, odnosno žlijezda znojnice. Respiratorni simptomi bolesnika s CF-om uključuju upalu donjeg dišnog puta, kronični kašalj, kronični sinusitis i ponavljajuće infekcije. Gastrointestinalni simptomi se očituju mekonijskim ileusom, insuficijencijom pankreasa koja dovodi do malapsorpcije i/ili nenapredovanja na tjelesnoj masi te hepatobilijarnom bolešću. Bolesnici također mogu imati dijabetes melitus. Ekspresija bolesti u osoba s patogenim varijantama u genu *CFTR* je varijabilna i posljedica brojnih faktora od kojih je jedan od najvažnijih vrsta i kombinacija varijanti koje nose oboljeli.

Koja je svrha genetičkog testiranja?

Genetičko testiranje je pretraga koja služi otkrivanju promjena u genima/proteinima što može pridonijeti postavljanju ispravne dijagnoze ili pomoći u isključivanju sumnje na određeni genski poremećaj. Rezultati testiranja temelje se na promjenama (varijantama gena) za koje se do danas zna da uzrokuju ili pridonose nastanku bolesti. Nakon genetičkog testiranja provest će se genetičko savjetovanje. S obzirom da se radi o autosomno-recesivno nasljednoj bolesti (nasljeđuje se od oba roditelja), u svrhu točnog genetičkog savjetovanja preporučuje se ispitivanje provesti i u oba roditelja.

Koja su ograničenja genetičkog testiranja?

Tumačenje rezultata temelji se na trenutnom razumijevanju ljudskog genoma, te sadašnjem razumijevanju zdravlja i bolesti. Analiza čitavog gena *CFTR* nam omogućava da otkrijemo bilo koju varijantu koja može uzrokovati bolest. Testiranjem se mogu otkriti i varijante nejasnog kliničkog značaja za koje u ovom trenutku nije poznato uzrokuju li bolest ili ne. Uložiti ćemo poseban napor kako bi smanjili broj ovakvih rezultata.

Kako se provodi genetičko testiranje i uzima uzorak za analizu radi provođenje pretrage?

U svrhu genetičkog testiranja izvršit će se uzorkovanje venske krvi i izvaditi jedna epruveta pune krvi koja će biti poslana u laboratorij. Iz krvi će se u laboratoriju izolirati DNA, koja će u istom laboratoriju biti pohranjena. Genetičko testiranje radit će se u Odjelu za molekularnu laboratorijsku dijagnostiku KBC-a Zagreb metodom sekvenciranja sljedeće (nove) generacije. Iz uzorka će se izolirati genomska DNA, a analiza će se raditi na uređaju MiSeq (Illumina) s komercijalnim paketom reagensa Devyser CFTR CE-IVD. Rezultati analize pokazat će promjene u bilo kojem dijelu gena *CFTR*.

Koji su mogući rizici i neugodnosti tijekom genetičkog testiranja?

Prilikom uzimanja uzorka krvi može se osjetiti lagana bol i crvenilo.

Na koji ćeš način biti informiran o rezultatima testiranja?

Izvještaj o rezultatima testiranja u pravilu se dostavlja liječniku koji Vas je uputio na testiranje kako bi Vam obrazložio rezultat genetičke analize. Ako se otkrije neka varijanta gena (mutacija), izvještaj se dostavlja liječniku koji je potvrdio indicaciju za testiranje, kako bi Vam obrazložio kliničko značenje genetičke analize odnosno protumačio nalaz u okviru kliničke slike.

Kako će se osigurati povjerljivost i zaštita osobnih podataka?

Tvoji podaci obrađuju se sukladno *Uredbi (EU) 2016/679 Europskog parlamenta i Vijeća od 27.04.2016. o zaštiti pojedinca u vezi s obradom podataka i o slobodnom kretanju takvih podataka te o stavljanju izvan snage Direktive 95/46/EZ (Opća uredba o zaštiti podataka)* te propisima o zaštiti prava pacijenta i povjerljivosti osobnih podataka. Svi tvoji osobni podaci bit će pohranjeni i obrađivani u KBC-u Zagreb u skladu s navedenim propisima te zaštićeni primjenom tehničkih i organizacijskih mjera kako bi se osigurala odgovarajuća razina sigurnosti. Pristup tvojim osobnim podacima imaju samo ovlaštene osobe.

Izvještaj/Nalaz genetičke analize je dio medicinske dokumentacije koja se čuva trajno.

Iznimno uz tvoju izričitu suglasnost (potpisom privole pod točkom 2.), rezultati dobiveni genskim testiranjem (pseudonimizirani) mogu se koristiti u znanstveno-istraživačke svrhe, te u tu svrhu mogu biti objavljeni u odgovarajućim znanstvenim časopisima i publikacijama. Pri tome će tvoj identitet ostati u potpunosti anonimn i zaštićen. Posve slobodno i samostalno odlučuješ hoćeš li dozvoliti daljnju obradu tvojih podataka (rezultata genske analize) u znanstveno-istraživačke svrhe te u bilo koje vrijeme, bez navođenja razloga, imaš pravo bez ikakvih posljedica i utjecaja na liječenje, povući svoju suglasnost za korištenje podataka u znanstveno-istraživačke svrhe.

Informacije i pristup osobnim podacima?

Imaš pravo dobiti informacije o tvojim osobnim podacima koje obrađujemo, pravo na ispravak, na ograničenje i pravo prigovora na obradu.

Sve ostale informacije vezane za obradu podataka ostvaraju se osobno ili pisano na niže navedene kontakte:

Službenik za zaštitu osobnih podataka, KBC-a Zagreb: (zastitapodataka@kbc-zagreb.hr)

Na koji način možeš odustati od genetičkog testiranja?

U bilo kojem trenutku do slanja uzorka u laboratorij gdje će se provesti testiranje, možeš odustati od testiranja na način da obavijestiš liječnika (specijalist) koji te je uputio na testiranje.

Tvoje sudjelovanje je dobrovoljno i možete ga odbiti bez obrazloženja.

Hvala što si pročitao ovu obavijest i razmotrio genetičko testiranje.

1. SUGLASNOST ZA GENETIČKO TESTIRANJE

Potvrđujem da sam pročitala/o informacije o genetičkom testiranju, da sam imao/la mogućnost postavljanja pitanja, da mi je sve objašnjeno i da sam razumio/la sve informacije te slobodnom voljom

PRISTAJEM na genetičko testiranje za cističnu fibrozu.

IME i PREZIME:

Datum rođenja:

POTPIS:

NE PRISTAJEM na genetičko testiranje.

IME i PREZIME:

POTPIS:

IME i PREZIME LIJEČNIKA KOJI JE INFORMIRAO PACIJENTA:

POTPIS:

IME i PREZIME ZAKONSKOG ZASTUPNIKA SKRBNIKA:

POTPIS:

2.PRIVOLA ZA OBRADU PODATAKA U ZNANSTVENO-ISTRAŽIVAČKE SVRHE

Pristajem da se rezultati dobiveni genskim testiranjem (pseudonimizirani) koriste u znanstveno-istraživačke svrhe i objave u stručno-znanstvenoj literaturi, uz zaštitu osobnih podataka mog djeteta/skrbnika.

Upoznat/a sam da u svakom trenutku bez navođenja razloga mogu povući Privolu za daljnju obradu podataka u znanstveno-istraživačke svrhe bez ikakvih posljedica za zdravstveno stanje ili pravni status mog djeteta/štićenika.

Upoznat/a sam da povlačenje Privole ne utječe na zakonitost obrade na temelju Privole prije povlačenja.

Razumijem da rezultatima testiranja i mojoj medicinskoj dokumentaciji pristup imaju samo ovlaštene osobe.

IME i PREZIME:

Datum rođenja:

POTPIS:

IME i PREZIME ZAKONSKOG ZASTUPNIKA/SKRBNIKA:

POTPIS:

U, dana.....