

# NÕUSOLEK KOGU EKSOOMI SEKVENEERIMISE ANALÜÜSIKS

Uuritava nimi ..... isikukood: .....

Kogu eksoomi sekveneerimine ehk kodeeriva DNA järjestamine (nn. kõikide geenide uuring) on kliinilises meditsiinis viimastel aastatel üha rohkem kasutatav uuring, mis võimaldab meil uurida korraga kõiki gene (üle 20 000) eesmärgiga tuvastada patsiendi haigust põhjustav geenimuutus. Uuring teostatakse vereproovist eraldatud DNAST.

Metoodika:  Ainult patsiendi eksoomi sekveneerimine (üksik-analüüs)  
 Patsiendi ja tema vanemate eksoomi sekveneerimine (trio-analüüs)  
 Muu metoodika (kokkuleppel laboriga): .....

Uuringu teostamine võtab aega kuni 6 kuud.

- Käesolevaga annan nõusoleku minu / minu lapse / minu eestkostetava DNAST kogu eksoomi sekveneerimise analüüsi teostamiseks haiguspõhjuse väljaselgitamise eesmärgil.
- Ma olen teadlik järgnevast:
  - Vereproovist eraldatud DNA ja kogu eksoomi sekveneerimisel saadud toorandmed säilitatakse Tartu Ülikooli Kliinikumi ühendlabori geneetikakeskuses.
  - Esineb väike tõenäosus, et antud uuringu käigus leitakse ka kaasuvaid mutusi, mis ei ole seotud uuritava haiguseisundiga, aga millel võib olla oluline tähendus uuritava tervise jaoks. Uuritavaid informeeritakse üksnes nende geenide muutustest, mille korral on võimalik ennetavate või ravivõtete kasutamine tema tervise heaks. Raporteeritavate geenide nimekiri on rahvusvaheliselt kokku lepitud, sisaldab 56 geeni ja vastab Ameerika Meditsiinigeneetika ja Genoomika Kolleegiumi (ACMG) juhiste. Samuti võidakse raporteerida muid uuritavale või tema perele väga olulisi terviseriske põhjustavaid geenimuutusi, mille raporteerimise osas langetab otsuse ekspertkomisjon. Juhuleidude raporteerimisest keeldumise korral võin ilma jääda kasulikust infost minu / minu lapse / minu eestkostetava terviseriskide kohta.
    - Soovin juhuleidude teatamist.
    - Ei soovi juhuleidude teatamist.
  - Teadmised uuritava haiguseisundi kohta võivad tulevikus täieneda. Minuga võidakse tulevikus võtta ühendust juhul, kui selgub uut informatsiooni kogu eksoomi sekveneerimine tulemuste seostest minul / minu lapsel / minu eestkostetaval esineva geneetilise haigusega.
  - Juhul kui teostatakse ka vanemate uuring (nn trio-analüüs):
    - NB! Vajalik on mõlema vanema (kõigi eksoomi sekveneerimisele minevate pereliikmete) kirjalik nõusolek.
    - Uuringu tulemused väljastatakse ainult minu lapse kohta, välja arvatud juhuleidud vastavalt eelpool kirjeldatud raporteerimispõhimõtetele.
    - Uuringul võib selguda, et bioloogilised sugulussidemed erinevad teada olevatest sugulussidemetest.
- Ma saan aru, et mul on õigus loobuda antud uuringu nõusolekust igal ajal, ilma et see mõjutaks minu / minu lapse / minu eestkostetava ravi.
- Kogu eksoomi sekveneerimise andmeid võidakse kasutada anonüümselt arendus- ja teadustegevuses Tartu Ülikooli Kliinikumi ühendlabori geneetikakeskuses.
- Mul on olnud võimalus esitada täiendavaid küsimusi ja ma olen rahul saadud seletustega.

Uuritav / vanem / eeskostja:

nimi ..... allkiri: ..... Kuupäev .....

Trio-analüüsi korral mõlemad vanemad:

Ema nimi ..... allkiri: ..... Kuupäev .....

Isa nimi ..... allkiri: ..... Kuupäev .....

Uuritavale informatsiooni andnud arsti nimi: ..... Allkiri:.....