

I. ÁLTALÁNOS INFORMÁCIÓK A TESZTRŐL

Az örökletes rendellenességekkel és a teszttel kapcsolatos információk

Az emberekben előforduló betegségek nagyjából a szerzett (külső tényezőknek köszönhető) vagy a genetikai betegségek közé sorolhatók. A genetikai rendellenességeket a génjeinkben bekövetkező változások vagy módosulások okozzák. A gének a sejteinkben található apró utasítások, amelyek meghatározzák, hogyan fejlődjön és működjön a szervezetünk. Ezek az utasítások a DNS-nek nevezett molekulában vannak leírva. A genetikai betegségeknek különböző típusai vannak; egyesek a gének spontán, öröklődés nélküli változásai miatt alakulhatnak ki. Ezeket a spontán genetikai változásokat "de novo" mutációknak vagy variánsoknak nevezik. Más genetikai betegségek öröklődnek, azaz a géneken keresztül öröklődnek a szülőktől (vagy donoroktól) a gyermekekre. Jelenleg több mint 7000 öröklődő rendellenességet írtak le. Az öröklődő genetikai betegségek lehetnek autoszómálisak, amikor a nem nemi kromoszómákon (a férfiak és nők közös kromoszómáin) található gének változásai okozzák őket, vagy lehetnek X-hez kötöttek, amikor a megváltozott gének az X kromoszómán, a két nemi kromoszóma egyikén találhatók (a férfiaknak egy X és egy Y kromoszómájuk van, míg a nőknek két X kromoszómájuk). A genetikai betegségeket viszont domináns és recesszív betegségekre lehet osztani. A domináns rendellenességeknél a gén egyetlen megváltozott példányának jelenléte elegendő a betegség kialakulásához. A recesszív betegségeknél viszont a betegség kialakulásához a gén két megváltozott példányra van szükség. Az ilyen típusú betegségeknél a gének csak egy megváltozott példányával rendelkező személyek a betegség hordozóinak tekinthetők. Az autoszómális recesszív betegségek hordozóinál általában nem várható a betegséggel kapcsolatos tünetek kialakulása. Ha azonban reprodukív partnerük ugyanannak a betegségnek a hordozója, utódaik 25%-os kockázattal öröklik a gén két megváltozott példányát, és ezért érintettek lesznek a betegségben.

A JunoSeq CARRIER™ Select teszt egy vagy több gén szekvenciájának elemzéséből áll. A vizsgálat célja annak megállapítása, hogy az egyén hordozója-e egy patogén vagy valószínűleg patogén variánsnak azokban a génekben, amelyekre vonatkozóan az elemzést kérték. A CARRIER™ Select tesztet mindig egészségügyi szakember fogja jelezni, és csak klinikai céllal végzik el.

Amikor a CARRIER™ Select tesztet a fogamzás előtt végzik el olyan férfiak és nők esetében, akik saját ivarsejtjeikkel szeretnének gyermeket vállalni, az eredmény segíthet azonosítani azokat a párokat, akiknél különösen nagy a kockázata annak, hogy gyermekeiknek genetikai rendellenességet adnak át. Ilyen eredmény esetén több lehetőség is rendelkezésre áll a rendellenességgel született gyermek kockázatának csökkentésére, beleértve a beültetés előtti genetikai vizsgálatot (PGT), a prenatális vizsgálatot vagy más, a kockázat csökkentését célzó megoldásokat.

Az IVF-klinikák és donorbankok egyik módja az egészséges terhesség esélyeinek javítására és a súlyos rendellenességekkel összefüggő bizonyos variánsok átöröklítésének kockázatának azonosítására az, hogy a CARRIER™ Select tesztet kínálják pácienseiknek és ivarsejtdonoroknak, mivel az információ felhasználható a genetikai egyeztetés során.

II. AZ ELEMZETT GÉNEK LISTÁJA

A JunoSeq CARRIER™ Select nem vizsgálja az emberi genom összes génjét, és az általa elemzett géneken belül sem teszteli az összes lehetséges változatot. **Csak az orvosi csapat által kiválasztott gének és variánsok kerülnek értékelésre.**

Fontos megérteni, hogy a génekkel, azok variánsaival, valamint az egészségre gyakorolt hatásukkal kapcsolatos ismeretek a jövőben módosulhatnak a tudományos közösség jobb megértése alapján. A kiadott jelentésekben feltüntetett eredmények a lehető legjobb eredményt mutatják, a vizsgálat időpontjában rendelkezésre álló legjobb információk alapján.

III. KINEK ÉS MILYEN ESETEKBE JAVALLOTT A VIZSGÁLAT?

A tesztet a reprodukciós szándékkal rendelkező egyének, párok és/vagy ivarsejtdonorok vehetik igénybe, még a fogamzás előtt, annak megállapítására, hogy fennáll-e bizonyos genetikai betegségek átöröklítésének kockázata a leendő utódaikra. Ez a fajta vizsgálat ajánlható:

- Pároknak, akik IVF-klinikán saját ivarsejtjeikkel reprodukciós kezelésre készülnek, annak megállapítása érdekében, hogy fennáll-e genetikai kockázat az utódaikra nézve.
- Páciensek vagy párok, akik IVF-klinikán adományozott ivarsejtekkel fognak reprodukciós kezelésen részt venni, azzal a céllal, hogy genetikai egyezést találjanak a kijelölt donor(ok)kal.
- Jelölt ivarsejtdonorok, hogy genetikai eredményeik felhasználhatók legyenek a genetikai párosítási folyamatokban.
- A Mendel-féle recesszív rendellenességek szempontjából magas kockázatú párok, mint például bizonyos etnikai csoportok, ahol bizonyos recesszív rendellenességek előfordulása magas, vagy olyan közösségekből származó személyek, ahol magas a vérrokonossági arány, vagy vérszerinti párok.
- Azok a párok, akiknek a családjában genetikai eredetű betegségek fordulnak elő, ezért igyekeznek minimalizálni a súlyos rendellenességekkel járó egyes betegségek gyermekeikre történő átvitelének kockázatát.
- Olyan párok, akik spontán terhességre vágnak, de szeretnék felmérni a recesszív és X-kapcsolódó betegségek genetikai kockázatát leendő utódaik számára.

IV. AZ ELJÁRÁS

- a. **Olyan esetekben, amikor a mintát korábban nem dolgozták fel,** a JunoSeq CARRIER™ Select analízis során normál technikák alkalmazásával vesznek vérmintát, ami minimális vagy semmilyen egészségügyi kockázattal nem jár. Csak előzetesen egyeztetett esetekben vehető mintavétel nyálból vagy szájnyalakahártya-pöttyből (buccális törő) is.

A genetikai vizsgálat elvégzése után a mintákat további elemzés és szükség esetén az eredmények ellenőrzése céljából megőrzik.

A CARRIER™ Select teszt elvégzése a következőképpen történik:

1. Vérminta vétele standard technikákkal, amelyek minimális egészségügyi kockázatot jelentenek. Kivételes esetekben és a JUNO GENETICS-szel előzetesen egyeztetve a minta nyál vagy szájjüregi kenet segítségével is nyerhető.
2. A kapott minta sejtjeiből DNS-t vonnak ki.
3. A vizsgálandó génektől függően az exomot (a genomnak azt a részét, amely a fehérjéket kódoló régiókat tartalmazza, és ahol a betegséget okozó genetikai variánsokat leggyakrabban azonosítják) az úgynevezett "újgenerációs szekvenálás" (NGS) technológiával szekvenálják. Ez a technika a gének meghatározott régióit elemzi, lehetővé téve a betegséget okozó variánsok kimutatását. Néhány gén esetében azonban technikai nehézségekbe ütközik az NGS-sel történő kimutatás, és a kiválasztott vizsgálatról függően további kiegészítő genetikai vizsgálatokra van szükség (pl. a *CYP21A2*, *HBA1/2*, *SMN1*, *DMD*, *F8* és *FMR1* gének esetében). A frissített génlista megtalálható a JUNO GENETICS weboldalán (további információért lásd a dokumentum II. szakaszát).
4. Az NGS által nyert adatokat a JUNO GENETICS munkatársai másodlagos elemzéssel dolgozzák fel és speciális szoftverrel értékelik. Az adatokat összehasonlítjuk az adatbázisainkból származó referenciaértékekkel, hogy segítsen különbséget tenni a DNS-szekvencia normális eltérései és az örökletes rendellenességekért felelős variánsok között.
5. Az eredményeket jelentésben közöljük, amely tartalmazza a kért vizsgálatnak megfelelően a vizsgált génekben kimutatott variánsokat. Ha a páciensek saját ivarsejtjeik (petesejt + spermium) felhasználásával asszisztált reprodukciós ciklusnak vetik alá magukat, az orvosi csapat a tesztből származó információk alapján genetikai összehasonlítást végez, és biztosítja, hogy a két alany esetében nem ugyanazok a gének érintettek. Ha valóban ugyanazok a gének érintettek, az orvosi csoport genetikai konzultációt fog végezni, hogy alternatív megoldásokat keressen, például az embriók preimplantációs genetikai vizsgálatát (PGT). Ha a páciensek ivarsejtdonorral történő asszisztált reprodukciós cikluson mennek keresztül, az orvosi csapat az információkat felhasználja a genetikai párosítás elvégzéséhez, így csökkentve (bár nem teljesen kiküszöbölve) a reprodukciós kockázatot.

- b. **Olyan esetekben, amikor a mintát már feldolgozták,** újraanalízist végeznek a páciens mintájából, és szükség esetén kiegészítő vizsgálatokat a teljes analízis érdekében.

A CARRIER™ Select teszt az alábbi módon történik:

1. Az NGS által nyert adatokat másodlagos elemzésnek vetik alá, és specializált szoftverrel dolgozzák fel a JUNO GENETICS szakemberei. Az adatokat adatbázisaink referenciamutatóival hasonlítják össze, hogy megkülönböztessék a DNS-szekvencia normális variációit az örökletes rendellenességekért felelős variánsoktól. Ezen felül további kiegészítő tesztek (MLPA, qPCR...) is elvégezhetők. Szükség esetén új mintát kérnek az elemzéshez.
2. Az eredményeket egy jelentésben adják meg, amely tartalmazza a kért hordozóteszt során vizsgált génekben talált variánsokat. Ha a páciensek saját ivarsejtjeiket (petesejt + spermium) használják segítséggel végzett reprodukciós ciklus során, az orvosi csapat felhasználja a teszt eredményeit genetikai összehasonlításra, hogy megbizonyosodjon arról, hogy mindkét személy nem rendelkezik-e azonos érintett génnel. Ha valóban ugyanazok a gének érintettek, az orvosi csapat genetikai tanácsadást végez, hogy alternatív megoldásokat keressen, például az embriók preimplantációs genetikai vizsgálatát (PGT). Ha a páciensek reprodukciós ciklust donor ivarsejtekkel végeznek, az orvosi csapat felhasználja az információt genetikai párosításra, csökkentve ezzel (bár nem teljesen kizárva) a reprodukciós kockázatot.

V. EREDMÉNYEK

A genetikai vizsgálat és elemzés eredményeit a további laboratóriumi vizsgálatok, a családi anamnézis és egyéb klinikai leletek összefüggésében kell értelmezni. A teszteredmények következményeinek felmérése érdekében genetikai tanácsadást ajánlunk.

A JunoSeq CARRIER™ Select teszt eredményei a következő típusú eredményeket tartalmazhatják:

NEM KIMUTATOTT PATOGÉN/VALÓSZÍNŰLEG PATOGÉN VARIÁNSOK:

Az elemzett génekben nem azonosítottak örökletes betegséggel összefüggésbe hozható patogén vagy valószínűsíthetően patogén variánsokat. Ez jelentősen csökkenti annak a valószínűségét, hogy egy leendő gyermek a vizsgált génekkel összefüggő rendellenességben szenvedjen. A teszt azonban nem képes az összes lehetséges klinikailag jelentős variánst kimutatni, ezért a kockázat nem nulla (lásd alább a teszt korlátait).

+ KITŰTETETT VARIÁNSOK (autoszomális recesszív állapotok esetén):

Egy vagy több vizsgált génben DNS-szekvencia-változatot azonosítottak. A legtöbb esetben ennek az eredménynek nincs közvetlen klinikai következménye a hordozóra nézve. Azonban 50% az esélye annak, hogy a variáns átöröklődik az utódokra. Ha a másik szülőnek is van patogén vagy valószínűleg patogén variánsa ugyanabban a génben, akkor nagy a kockázata annak, hogy a pár utódait genetikai rendellenesség fogja érinteni (kb. 25%-os kockázat minden gén esetében, ha mindkét szülő klinikai következményekkel járó variánst hordoz). Javasoljuk, hogy a vizsgálat eredményeit genetikai tanácsadóval vagy más képzett egészségügyi szakemberrel együtt értékeljék ki, hogy teljes mértékben megértsék a kimutatott variánsok következményeit.

+ KITŰTETETT VARIÁNSOK (X-kapcsolt állapotok esetén, ha a páciens nő):

A vizsgált gének közül egy vagy több génben DNS-szekvencia-változatot észleltek. A legtöbb esetben ennek az eredménynek nincs közvetlen klinikai következménye a hordozó betegre nézve. Azonban 50% az esélye annak, hogy a kimutatott variáns öröklődik az utódokra. Minden olyan férfi, aki a patogén vagy valószínűleg patogén variánst örökli, megbetegszik, és bizonyos esetekben a női hordozóknál is jelentkezhetnek tünetek. Javasoljuk, hogy a vizsgálat

JUNO GENETICS ESPAÑA, S.L.
Ronda de Guglielmo Marconi, 11-A, 2º, A1-2, A2-2.
46980 Paterna Valencia.

supportspain@juno-genetics.com

309-ESP-F-CS-HU v2.1

ALÁÍRÓ BETEG

JUNO
GENETICS

eredményeit genetikai tanácsadóval vagy más képzett egészségügyi szakemberrel értékeltesse ki, hogy teljes mértékben megértse a kimutatott variánsok következményeit.

+ Nincs eredmény (NO Call):

Azon genomi pozíciók listája, amelyek esetében nem sikerült eredményt kapni, mert a DNS-szekvenálás nem volt elégséges vagy rossz minőségű.

VI. A TESZT KORLÁTAI ÉS FONTOS TUDNIVALÓK

A JunoSeq CARRIER™ Select teszt indikációja rendkívül hasznos a reprodukciós kontextusban. Ugyanakkor számos korlátozása van:

- A teszt csak az autoszomális recesszív és az X-kapcsolódó betegségek patogén vagy valószínűleg patogén variánsait jelzi. A mitokondriális betegségek, a domináns, multifaktoriális vagy poligén öröklődési mintázatú rendellenességek, illetve a genetikai imprinting defektusokból eredő betegségek nem tartoznak a teszt hatálya alá. Hasonlóképpen, a teszt nem lenne képes a "de novo" variánsok kockázatának azonosítására, mivel ezek nem tekinthetők öröklődő jelenségnek.
- Nem minden jelenleg leírt autoszomális recesszív és X-kapcsolt betegséget elemznek, hanem a teszt minden egyes panelje a betegségek egy részét elemzi az általános populációban való előfordulási gyakoriságuk, súlyosságuk és klinikai hasznosságuk alapján.
- Még a kért panellistán szereplő gének esetében is vannak bizonyos technikai korlátok, amelyek egy-egy variáns fel nem fedezéséhez vezethetnek:
 - Az alkalmazott NGS-technológia nem teszi lehetővé az összes lehetséges variáns azonosítását. Például a nagyméretű génátrendeződések (deléciók, inszerciók vagy jelentős inverziók) nem azonosíthatók, ahogyan a nukleotidok triplett kiterjesztései vagy a nem vizsgált génterületeken található variánsok (pl. mély intronikus variánsok) sem.
 - Esetenként előfordulnak olyan genetikai variánsok, amelyek esetében nem lehet eredményt kapni, mert a DNS-szekvenálás elégtelen vagy rossz minőségű ("No call" eredmény). Ezeket a variánsokat a vizsgálati jelentésben ismertetjük.
 - Előfordulhat, hogy a teszt nem mutat ki olyan variánsokat, amelyek csak néhány, de nem minden sejtben fordulnak elő a szervezetben (ún. "mozaikosság"). Ha az ivarsejteket (spermiumok vagy petesejtek) mozaikosság érinti, fennáll az utódokra való átörökítés kockázata.
 - Az alacsony gyakoriságú polimorfizmusok (ritka variációk a DNS-szekvenciában) jelenléte néha megakadályozhatja egy gén egyik példányának elemzését, ami azt jelenti, hogy csak a másik példányról kaphatunk eredményeket. Hasonlóképpen, a pszeudogének (a DNS-szekvenciának egy génhez nagyon hasonló területei) jelenléte is megzavarhatja az elemzést. Mindkét körülmény hamis negatív vagy hamis pozitív eredményekhez vezethet.
- Az azonosított genetikai variánsok értelmezése az elemzés időpontjában rendelkezésre álló orvos-tudományos bizonyítékok, valamint egyes bioinformatikai eszközök által a patogenitás előrejelzése alapján történik.
 - A CARRIER™ Select teszt eredményeinek kiadását követően az azonosított variánsokat a JUNO GENETICS a jövőben nem elemzi újra. Bár a variánsok értelmezése általánosságban egy dinamikus folyamat, amelynek eredményeképpen a variánsok "átminősülhetnek" egy másik patogenitási kategóriába (például a "valószínűleg patogén" helyett a "valószínűleg jóindulatú" kategóriába, amint több klinikai bizonyíték válik elérhetővé), a tesztelés során felfedezett variánsok patogenitását (mind a bejelentett, mind a nem bejelentett variánsokét) nem értékeljük rutinszerűen újra.
 - Bizonyos variánsokat "ismeretlen szignifikanciájú variánsoknak" (VUS) minősítenek, amelyeknek a betegség kockázatával való összefüggése az elemzés időpontjában nem egyértelmű. A CARRIER™ Select teszt csak patogén és valószínűleg patogén variánsokat jelent, nem pedig VUS-variánsokat, ahogyan azokat a tudományos társaságok a vizsgálat időpontjában besorolják.
- Minden laboratóriumi elemzésnek van egy hibahatára, amely a személyzet által a mintavétel vagy feldolgozás során elkövetett működési hibákból, a laboratóriumi berendezésekből vagy anyagokból, illetve a minták más sejtekkel vagy külső genetikai anyaggal való szennyeződéséből, az eredmények érvényességének biztosítása érdekében meghatározott, az elemzést megelőző feltételek be nem tartásából stb. adódhat.

Vannak bizonyos orvosi okok, amelyek miatt a CARRIER™ Select nem alkalmas egyes betegek számára, és ezeket az orvosoknak figyelembe kell venniük, mielőtt a vizsgálatot javasolják/kérik. Ilyen például a kíméra, amely akkor keletkezik, ha a vizsgált személy testében két genetikailag különböző személytől származó sejtek találhatók. Ez az állapot lehet veleszületett (általában ikermagzatok ritka, a fejlődés nagyon korai szakaszában bekövetkező összeolvadásának eredményeként), de kialakulhat ideiglenesen (pl. vérátömlesztés következtében) vagy tartósan (pl. csontvelő-átültetés eredményeként). Fontos megjegyezni, hogy ezek a körülmények valószínűleg megbízhatatlan eredményeket eredményeznek. A vér helyett nyálminta használata bizonyos helyzetekben pontosabb eredményekhez vezethet, de nem ajánlott minden esetben. A JUNO GENETICS kérésre további információval szolgálhat.

A CARRIER™ Select teszt jelentősen csökkentheti az érintett utódok kockázatát (akár saját ivarsejtekkel rendelkező pároknál, akár ivarsejtdonorral történő genetikai párosítás esetén). A jelen hozzájárulásban leírt korlátozások miatt azonban az érintett utódok kockázata nem nulla. A vizsgálati eredményeket egészségügyi szakembernek kell értelmeznie, a személyes és családi anamnézis részletes értékelésével és megfelelő genetikai tanácsadással együtt.

VII. HOZZÁFÉRÉS A VIZSGÁLATI EREDMÉNYEKHEZ

A JunoSeq CARRIER™ Select teszt eredményeivel kapcsolatban az alábbi a preferenciám: (kérjük, válasszon az alábbi lehetőségek közül)

☐

IGEN – szeretném megkapni a végleges következtetéseket: Azt kérem, hogy az a klinika, amelyen kértem a CARRIER™ teszt elvégzését, tájékoztasson a következtetésekről, tudván, hogy ezek az eredmények információkat tárhathatnak fel az én kockázatomról, hogy egy vagy több súlyos vizsgált rendellenességben szenvedek és/vagy hogy genetikai rendellenességeket hordozok át a gyermekeimre, még ha jelenleg nem is

mutatok tüneteket ezekből a rendellenességekből. A CARRIER™ teszt eredményei körülbelül 25 munkanapon belül elérhetők lesznek és átadásra kerülnek.



NEM – nem kívánok semmilyen információt kapni: Nem szeretnék hozzáférni az eredményeimhez, sem kapni információt róluk. Ugyanakkor megértem, hogy ha az információ szükséges az egészségem súlyos károsodásának megelőzése érdekében, engem vagy egy törvényes képviselőt tájékoztathatnak a 14/2007. törvény 49.2. cikkelye értelmében. Minden esetben a kommunikáció kizárólag az adott célhoz szükséges információra korlátozódik. Kérem, adja meg annak a felhatalmazott vagy képviselőnek a kapcsolattartási adatait, akivel a fenti célok érdekében kapcsolatba kell lépni.

Minden esetben kijelentem, hogy az általam felkeresett klinikán megfelelő genetikai tanácsadásban részesültem a szakképzett személyzet részéről. Tájékoztatást kaptam a vizsgálat jelentőségéről, beleértve a kapott eredményektől függően felajánlható lehetséges lehetőségeket is, és tudomásul veszem, hogy rendelkezésre állnak, hogy válaszoljanak minden kérdésemre, és felajánljanak minden további genetikai tanácsadást, amire szükségem lehet, amint a CARRIER™ Select teszt eredményei rendelkezésre állnak.

Figyelembe véve kórtörténetemet és közeli családtagjaim kórtörténetét, ha gyanítom, hogy nekem vagy bármely közeli családtagomnak örökletes rendellenessége lehet, vagy ha olyan diagnózisról vagy vizsgálati eredményről szerezek tudomást, amely fokozott kockázatra utalhat, beleegyezem, hogy azonnal értesítem a tanácsadó orvost. Ez azért fontos, mert a CARRIER™ Select teszt nem feltétlenül keresi a családomban esetlegesen jelen lévő specifikus variáns, ami téves negatív eredményt eredményezhet.

VIII. PÉNZÜGYI INFORMÁCIÓK

A központ által a tesztek elvégzésére alkalmazott árak és feltételek, ha vannak ilyenek, a CARRIER™ Select által megjelölt központban kerülnek ismertetésre.

A JUNO GENETICS laboratórium nem kínálja a CARRIER™ Select tesztet közvetlenül a betegeknek, ezért nem tud semmiféle becslést vagy hozzávetőleges költséget adni a szolgáltatásra vonatkozóan.

IX. AZ ASSZISZTÁLT REPRODUKCIÓ ÁLTALÁNOS JOGI VONATKOZÁSAI ÉS KONKRÉT INFORMÁCIÓK

A beküldött biológiai mintát a szolgáltatás nyújtásához szükséges személyes adatokkal együtt a JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L. létesítményeibe küldik elemzésre a JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L. létesítményeibe, a Paterna Technológiai Parkban (46980, Valencia, Spanyolország, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, A épület, első emelet, A-1-2 és A-2-2 helyiségek. A mintát a vonatkozó spanyol jogszabályoknak, elsősorban az asszisztált emberi reprodukciós technikáról szóló 14/2006. sz. törvénynek és a biogéneztudományi kutatásról szóló 14/2007. sz. törvénynek megfelelően genetikai elemzésnek vetik alá.

Abban az esetben, ha a vizsgálat egy része vagy egésze nem végezhető el a fent megjelölt laboratóriumban, a JUNO GENETICS fenntartja a jogot, hogy az elemzést egy referencialaboratóriumban keresztül végezze el, a személyes adatok és a minták anonimizálása mellett, ha a referencialaboratórium nem az EU-ban vagy más, az adatvédelmi biztonsággal egyenértékű szintű ország területén található. Ezt a körülményt a kiadott zárójelentésben jelezni kell.

Minden esetben az emberi jogokról és a biomedicináról szóló 1997. évi Oviedo Egyezményt kell alkalmazni, amely előírja, hogy genetikai betegségekkel kapcsolatos kutatás és orvosi diagnózis csak akkor végezhető, ha az alany megfelelő genetikai tanácsadásban is részesül.

Abban az esetben, ha a vizsgálat elvégzését Spanyolországon kívüli országból jelezték, a vizsgálatot kérő szakember vagy klinika felelős azért, hogy mind maga a vizsgálat, mind annak az adott esetben történő alkalmazása összhangban legyen a nemzeti vagy regionális szabályozás előírásaival, valamint azért, hogy tájékoztassa a vizsgálat alanyát minden olyan különösen fontos kérdésről, amelyet az ilyen jogszabályok előírnak.

X. ADATVÉDELEM, ADATTÁROLÁS ÉS -FELHASZNÁLÁS

A JUNO GENETICS számára a betegek és donorok adatainak védelme kiemelt fontosságú. Minden személyes adat és genetikai eredmény szigorúan bizalmas. Ezekhez az információkhoz kizárólag a reprodukciós klinika alkalmazottai, a mintát elemző JUNO GENETICS laboratórium és az illetékes hatóságok férhetnek hozzá, amennyiben a vonatkozó joghatóság törvényei ezt előírják.

A természetes személyeknek a személyes adatok kezelése tekintetében történő védelméről és az ilyen adatok szabad áramlásáról szóló, 2016. április 27-i (EU) 2016/679 európai parlamenti és tanácsi rendelet által előírt hatályos adatvédelmi szabályoknak megfelelően, a spanyol adatvédelmi törvényeken, például a 3/2018. sz. organikus törvényen kívül, december 5-i, a személyes adatok védelméről és a digitális jogok garantálásáról szóló, Spanyolországban alkalmazandó törvények mellett Ön jogosult az adataihoz való hozzáférésre, azok helyesbítésére vagy törlésére, a megadott hozzáférési visszavonására és az adatai feldolgozásának korlátozására, valamint az adathordozhatósághoz való jogra, továbbá arra, hogy ne legyenek kizárólag az Ön adatainak automatizált feldolgozásán alapuló döntések tárgyai. Ezeket a jogokat a következő címre küldött levélben gyakorolhatja:

- JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L., Parque tecnológico de Paterna (46980), Valencia, Spanyolország, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edificio A, segunda planta, locales A-1-2 y A-2-2 (ha az Ön vizsgálatát ebben a laboratóriumban végzik).
- Alternatívaként a JUNO GENETICS DPO-val is felveheti a kapcsolatot a Juno.DPO@junogenetics.com címen.

A személyes adatok kizárólag a következő célokból kerülnek feldolgozásra: (1) a kért szolgáltatások nyújtásából eredő kötelezettségek teljesítése (a GDPR 6.1.b és 9.2.h cikkén alapuló jogszerűség); (2) a nyújtott szolgáltatások minőségének felülvizsgálata és biztosítása (belső auditok, minőségellenőrzések, laboratóriumi validációs vizsgálatok, amelyek jogszerűsége a GDPR 6.1.b és 9.2.h cikkén alapul. a GDPR 6.1.f. pontja alapján); (3) oktatási/képzési célokra, ahol az adatokat a felhasználás előtt mindig anonimizálják, hogy az érintett beteg ne legyen azonosítható; (4) kutatási célokra vagy tudományos publikációk és előadások céljából, ahol az adatokat mindig előzetesen anonimizálják, hogy az ilyen adatok alanyai ne legyenek azonosíthatók. A kutatás az általános adatvédelmi rendelet és a spanyol adatvédelmi jogszabályok rendelkezéseinek megfelelően történik; (5) a vizsgálatot kérő beteg kérdéseire vagy javaslataira adott személyre szabott válaszok, valamint annak biztosítása érdekében, hogy a vizsgálatot helyesen végezték el, és minden kétséget eloszlatnak (a GDPR 6.1.b. cikkén alapuló jogszerűség); és (6) a betegek jövőbeli nyomon követése a nyújtott szolgáltatással kapcsolatos információk megszerzése érdekében (a GDPR 6.1.f. cikkén alapuló jogszerűség). Az adatokat legalább öt évig megőrzi, kivéve, ha az alkalmazandó joghatóság helyi jogszabályai másként

rendelkeznek. Végezetül kérjük, vegye figyelembe, hogy ha úgy érzi, hogy adatvédelmi jogait nem tartották tiszteletben, panaszt nyújthat be az illetékes adatvédelmi hatóságnál.

A fentiekén túlmenően a JUNO GENETICS az Ön vizsgálati eredményeit kizárólag az orvosának adja át, kivéve, ha Ön (vagy az Ön nevében eljárni törvényesen jogosult személy) írásban így rendelkezik, vagy ha azt törvény írja elő.

Az adatok felhasználásának engedélyezése

Az asszisztált reprodukciós technikák kutatásának és fejlesztésének javítása érdekében a csoport más központjai vagy szervezetei hozzáférhetnek a személyes és genetikai adatokhoz azokban az esetekben, amikor az elvégzett vizsgálatokból származó információkat potenciálisan felhasználhatják klinikai vizsgálatokban ezen szervezetek bármelyike által, az általános adatvédelmi rendelettel és a spanyol adatvédelmi jogszabályokkal összhangban. E célból tájékoztatjuk Önt, hogy az Ön és/vagy az Ön családtagjainak személyazonosságát felfedő adatokat elkülönítjük és abszolút bizalmasan, kizárólag a csoport által nyújtott szolgáltatásokkal kapcsolatos kutatás és fejlesztés céljából kezeljük, az Ön adatainak biztonságát és bizalmas kezelését garantáló szükséges biztonsági intézkedésekkel.

A JUNO GENETICS vállalatokon belüli kutatási és fejlesztési célú adattovábbítással kapcsolatban

- ☐ IGEN, elfogadom, hogy a JUNO GENETICS megossza az információimat kutatási és fejlesztési célokra, azzal a lehetőséggel, hogy újra felvegyék velem a kapcsolatot, ha további orvosi vagy klinikai információ szükséges.
- ☐ NEM, nem járulok hozzá, hogy a JUNO GENETICS kutatási és fejlesztési célokra megossza az adataimat.

XI. FELHATALMAZÁS A MEGMARADT VAGY ELDOBOTT MINTÁK FELHASZNÁLÁSÁRA ÚJ TESZTEK OPTIMALIZÁLÁSA ÉS VALIDÁLÁSA CÉLJÁBÓL

Fontos, hogy a JUNO GENETICS a megmaradt vagy eldobott mintákat új tesztek optimalizálására vagy validálására és új elemzési módszerek kifejlesztésére használhassa fel, beleértve a mesterséges intelligencia alkalmazások fejlesztésén alapuló új technológiákat is, hogy ezek a fejlesztések és javítások a jövőbeni betegeknek is segíthessenek, ahogyan önöknek is segítettek. Ezeket a mintákat csak akkor használjuk fel erre a célra, ha Ön erre felhatalmaz bennünket, és a felhasználás mindig névtelenül és vakon történik, így Önt nem lehet tájékoztatni az eredményekről. Ezt kizárólag a JUNO GENETICS laboratóriumában fogjuk elvégezni.

A klinikai eredmények, információk és a feldolgozatlan adatok felülvizsgálhatók és/vagy újraelemezhetők jövőbeli tudományos publikációk és előadások céljából. Ezeket az adatokat minden esetben előzetesen anonimizálják, hogy az alany semmilyen esetben ne legyen azonosítható. Minden feldolgozás és eljárás az általános adatvédelmi rendeletnek és a spanyol adatvédelmi jogszabályoknak megfelelően történik.

Tudomásul veszem továbbá, hogy a JUNO GENETICS a kapott információkat tudományos publikációhoz vagy az eredmények bemutatásához felhasználhatja, miután minden személyes adatot anonimizáltak.

Tudomásul veszem és elfogadom, hogy mivel minden információt előzetesen anonimizálnak, sem most, sem a jövőben nem férhetek hozzá új eredményekhez vagy megállapításokhoz, és nem származhat anyagi hasznom a publikációkból vagy bemutatókból, és nem kapok kompenzációt az ebből származó termékekért.

XII. MIUTÁN ELOLVASTAM ÉS MEGÉRTETTEM A FENTI INFORMÁCIÓKAT, A KÖVETKEZŐKRŐL TÁJÉKOZTATTAK:

- Tájékoztattak arról, hogy nem vagyok köteles alávetni magam ennek a genetikai elemzésnek, ezért szabad és önkéntes beleegyezésemet adom.
- A javasolt genetikai szűrővizsgálat alkalmassága, eljárása, célja, korlátai, kockázatai és szövődményei.
- A vizsgálati eredményeim bizonytalan jelentőségű genetikai változatot (VUS) mutathatnak ki. Információimat megoszthatják annak megállapítása érdekében, hogy ez a variáns jelentős-e, beleértve a más betegeknél, Spanyolországban és más országokban található azonos variánsokkal való összehasonlítást is. Minden megosztott adatot anonimizálnak, hogy az ne legyen összekapcsolható egyetlen beteggel sem. Tudomásul veszem, hogy az eredményeim értelmezése idővel változhat, amint más esetekből több bizonyítékot kapok.
- Azt, hogy a vizsgálat eredményeit az IVF-klinika vagy a donorbank elemezheti a páciensek vagy donorok genetikai profiljának összehasonlítása céljából, annak megerősítése érdekében, hogy nem azonos génekben lévő variánsokat azonosítottak.
- Az eljárások bármelyik szakaszban lemondhatók, akár orvosi okokból, akár a vizsgálati alany kérésére.
- A genetikai vizsgálatokat végző laboratóriumokban bevett gyakorlat, hogy a mintákból kivont DNS-t az aktuális vizsgálat befejezése után is tárolják. Az egyszer validált mintám "minőségellenőrzésként" használható fel más genetikai vizsgálatokban. A DNS-kivonás módszertana vagy a laboratóriumi berendezés által generált "nyers adatok" miatt előfordulhat, hogy harmadik fél laboratóriumai nem tudják felhasználni.
- A vizsgálati eredményeim és a vizsgálati jelentés a betegdokumentációmban szerepelnek.
- Hogy az Önt ellátó egészségügyi szakemberek készséggel állnak az Ön rendelkezésére, hogy minden olyan további információval szolgáljanak, amely esetleg nem volt teljesen világos.

Megértettem a világos és egyszerű nyelven elmagyarázott információkat. Ha a vizsgálatot az asszisztált reprodukciós kezeléssel összefüggésben végezték, az orvos, akivel a klinikán találkoztam, ahol beteg vagyok, lehetővé tette számomra, hogy minden szükséges kérdést feltegyek, tisztázza a felmerült kételyeimet, és elmagyarázza a vizsgálat lehetséges eredményeinek következményeit.

Tudomásul veszem továbbá, hogy bármikor, magyarázat nélkül visszavonhatom a most adott beleegyezésemet. Tájékoztatom azonban, hogy a visszavonás időpontjától függően a vizsgálathoz kapcsolódó, a visszavonás előtt már felmerült költségek megfizetésére kötelezhetnek. Elsősorban a vizsgálathoz kapcsolódó anyagok és reagensek, valamint a minták szállításának költségei.

FONTOS MEGJEGYZÉS: Ez a dokumentum az eredeti angol nyelvű változat fordítása. Az itt közölt információkkal kapcsolatos kétségek vagy félreérthetőségek esetén az angol nyelvű változatot kell figyelembe venni.

XIII. A BETEG ÉS A FELHATALMAZOTT EGÉSZSÉGÜGYI SZEMÉLYZET INFORMÁCIÓI		
Név	Azonosítószám	Születési dátum
bkmCustomerFullName	bkmClientNif	bkmClientBirthDate
Cím		
bkmCustomerAddress		

AUTHORIZÁCIÓ:

A TELJES dokumentum elolvasása után felhatalmazom a JUNO GENETICS ESPAÑA S.L. munkatársait, hogy mintámat a kiválasztott génpanelre javasolt hordozói vizsgálatra küldjék.

Aláírás és dátum

A MEGBÍZOTT EGÉSZSÉGÜGYI SZEMÉLY neve	Tagszám.	Dátum és aláírás

Kijelentem, hogy:

Elmagyaráztam a vizsgálatok tartalmát és kockázatait, valamint tisztáztam az érdekelt fél által felvetett kételyeket és kérdéseket. Vállalom továbbá, hogy a vizsgálat eredményétől függően a szükséges utólagos genetikai tanácsadást biztosítom.