

I. ÁLTALÁNOS TÁJÉKOZTATÁS A BETEGEK SZÁMÁRA

Tájékoztatás az örökletes rendellenességekről és a vizsgálatról

Általánosságban az emberekben előforduló betegségek besorolhatók a szerzett (külső tényezőknek köszönhető) vagy a genetikai betegségek közé. A genetikai rendellenességeket a génjeinkben bekövetkező változások vagy módosulások okozzák. A gének a sejtjeinkben található apró utasítások, amelyek meghatározzák, hogyan fejlődjön és működjön a testünk. 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 autoszomálisak, amikor a nem nemi kromoszómákon (a férfiak és nők közös kromoszómáin) található gének változásai okozzák őket, vagy lehetnek X-hez kötöttek, amikor a megváltozott gén az X kromoszómán, a két nemi kromoszóma egyikén található (a férfiaknak egy X és egy Y kromoszómájuk van, míg a nőknek két X kromoszómájuk). A genetikai betegségeket viszont domináns és recesszív betegségekre sorolhatjuk. 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 génnek csak egy megváltozott példányával rendelkező személyek a betegség hordozóinak tekinthetők. Az autoszomális recesszív betegségek hordozóinál általában nem várható a betegséggel kapcsolatos tünetek kialakulása. Ha azonban reprodukciós partnerük ugyanannak a betegségnek a hordozója, utódaik 25%-os kockázattal öröklik a gén két megváltozott példányát, és ezért érintettek lesznek a betegségben.

Fontos megjegyezni, hogy az X kromoszómán lévő géneket érintő variánsok általában recesszívek a nőknél, azaz a női hordozóknál általában nem alakulnak ki a betegség tünetei az általuk hordozott variánsok miatt (mivel a nőknek az X kromoszómából két példányuk van). Ha egy nő az X kromoszómán lévő, betegséget okozó variáns hordozója, fiai 50%-os eséllyel lesznek érintettek a betegségben. A férfiaknak azonban csak egy példányuk van az X kromoszómából, és következképpen, ha ezen a kromoszómán egy hibás gént örökölnek, nem lesz megfelelően működő példányuk a génből, és ezért kialakulhatnak az öröklött rendellenesség tünetei.

A JunoSeq CARRIER™-teszt lehetővé teszi a számos súlyos autoszomális recesszív öröklődő rendellenességért felelős variánsok elemzését, és - kizárólag nők esetében - bizonyos X-hez kötött gének variánsainak elemzését is magában foglalja. A vizsgált betegségek száma a megrendelt specifikus paneltől függ. A CARRIER™-teszt azonosítja, hogy az adott személy mely genetikai betegségek hordozója. Nem ritka, hogy felfedezzük, hogy egy mutáns gén hordozói vagyunk, még akkor is, ha a családban nem fordult elő genetikai betegség. Sőt, a legújabb tudományos vizsgálatok becslése szerint a legtöbb ember átlagosan két vagy három betegség egészséges hordozója.

Amikor a CARRIER™-tesztet a fogamzás előtt olyan férfiak és nők esetében végzik el, akik saját ivarsejtjeikkel szeretnének gyermeket vállalni, az eredmény segíthet azonosítani azokat a párokat, akiknél különösen nagy a kockázata annak, hogy genetikai rendellenességet adnak át gyermekeiknek. 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.

Azoknál a betegeknél, akik adományozott ivarsejtjeikkel (petesejtjeikkel vagy spermiumokkal) történő reprodukciós kezelést fontolgatnak, a CARRIER™-teszt lehetővé teszi olyan donorok kijelölését, akik nem hordoznak patogén variánsokat ugyanazokban a génekben (ez a folyamat genetikai párosításnak nevezett). Ily módon csökken a párok reprodukciós kockázata.

Az IVF-klinikák és donorbankok egyik módja az egészséges terhesség esélyének növelésére és a súlyos rendellenességekkel összefüggő bizonyos variánsok átvitelének kockázatának felderítésére az, hogy felajánlják pácienseiknek a CARRIER™-tesztet, hogy megfelelően össze tudják egyeztetni a pácienseket és a donorokat, amelyek nem hordoznak átfedő recesszív genetikai betegségeket.

II. AZ ELEMZETT GÉNEK LISTÁJA

A JunoSeq CARRIER™-teszt nem tartalmazza az emberi genom összes génjét.

Az elemzett gének száma a választott paneltől függően változik. A választott panel típusa a felíró orvos döntésétől és a kérelmező központ politikájától függ. A különböző JunoSeq CARRIER™-panelek által vizsgált gének bontása az alábbi weboldalon található:

www.junogenetics.es/junoseq/carrier/

Az itt felsorolt X-kapcsolt géneket csak a nőknél elemezték.

A gének listája, változatai, valamint az egészségre gyakorolt hatásuk a jövőben módosulhat, ha a tudományos közösség jobban megismeri ezeket a géneket. 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 figyelembe a fogamzás előtt annak megállapítására, hogy fennáll-e bizonyos genetikai betegségek átörökítésének 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 ivarsejtjeikkel 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 vérrokonsági arány, vagy vérszerinti párok.
- Olyan párok, akiknek a családjában genetikai eredetű betegségek fordultak elő, ezért igyekeznek minimalizálni a súlyos rendellenességekkel járó bizonyos betegségek átörökítésének kockázatát gyermekeikre.
- Olyan párok, akik spontán terhességre vágnak, de szeretnék felmérni a recesszív és X-kapcsolódó betegségek genetikai kockázatát leendő utódaik számára.

IV. AZ ELJÁRÁS

A JunoSeq CARRIER™tesztelmezéshez vérmintát vesznek a szokásos, az egészséget alig vagy egyáltalán nem veszélyeztető technikák alkalmazásával. Csak előre egyeztetett esetekben a minta nyál vagy bukkális tampon segítségével is nyerhető.

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

A CARRIER™tesztet a következőképpen végzik el:

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. Az exomot (a genomnak azt a részét, amely a fehérjéket kódoló régiókat tartalmazza, és ahol a betegséget okozó genetikai variánsokat leggyakrabban azonosítják) az "újgenerációs szekvenálás" (NGS) néven ismert 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 e 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.

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™vizsgálati eredmények 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).

+ KIJELÖLT VARIÁNCIÁK (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 házaspár 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.

+ KITŰNTETETT VARIÁNSOK (X-kapcsolt állapotok esetén, ha a beteg nő):

Egy vagy több vizsgált génben DNS-szekvencia-változatot észleltek. A legtöbb esetben ennek a megállapításnak 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 eredményeit genetikai tanácsadóval vagy más képzett egészségügyi szakemberrel értékeltesék ki, hogy teljes mértékben megértsék a kimutatott variánsok következményeit.

+ Nincs eredmény (NO Call):

Azon genomi pozíciók listája, amelyek esetében nem sikerült eredményt kapni a DNS-szekvenálás elégtelen vagy rossz minősége miatt.

VI. A TESZT KORLÁTAI ÉS FONTOS TUDNIVALÓK

A JunoSeq CARRIER™teszt rendkívül hasznos a reprodukciós kontextusban. Számos korlátozása van azonban:

- A teszt csak az autoszomális recesszív betegségek 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 hibákból eredő betegségek nem tartoznak a teszt alkalmazási körébe. Hasonlóképpen, a teszt nem lenne képes a "de novo" variánsok kockázatának azonosítására, mivel ezek nem tekinthetők öröklődő jelenségeknek.
- Nem minden jelenleg leírt autoszomális recesszív és X-kapcsolt betegséget elemeznek, 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 ahhoz vezethetnek, hogy a variáns nem kerül kimutatásra:
 - Az alkalmazott NGS-technológia nem teszi lehetővé az összes lehetséges variáns azonosítását. Például a nagy génátrendeződések (deléciók, inszerciók vagy jelentős inverziók) nem azonosíthatók, ahogyan a nukleotidok triplet-expanziói 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-szekvenciában lévő, egy másik génhez nagyon hasonló területek) 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™teszteredmények kiadását követően az azonosított variánsokat a JUNO GENETICS a jövőben nem elemzi újra. Bár a variánsok értelmezése általánosságban egy dinamikus folyamat, amelynek eredményeként 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 változatokét) nem értékeljük rutinszerűen újra.
 - Bizonyos variánsokat "ismeretlen jelentőségű variánsoknak" (VUS) minősítenek, amelyeknek a betegség kockázatával való összefüggése az elemzés időpontjában nem egyértelmű. A CARRIER™teszt csak patogén és valószínűleg patogén variánsokat jelent, nem pedig VUS-variánsokat, a tudományos társaságok által a tesztelés időpontjában meghatározottak szerint.
- Minden laboratóriumi elemzés hibahatárral jár, amely olyan tényezőkből adódhat, mint a mintavétel vagy feldolgozás során elkövetett emberi hiba, a laboratóriumi berendezésekkel vagy anyagokkal kapcsolatos problémák, más sejtekkel vagy külső genetikai anyaggal való szennyeződés, vagy az eredmények érvényességének biztosításához szükséges előzetes analitikai feltételek be nem tartása.

Vannak bizonyos orvosi okok, amelyek miatt a CARRIER™teszt egyes betegek számára nem megfelelő, és az orvosoknak ezeket figyelembe kell venniük, mielőtt a tesztet javasolják/kérik. Ilyen például a kíméra, amely akkor keletkezik, ha a vizsgált személy szervezetében két genetikailag különböző egyén sejtjei 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 lehető legalacsonyabb reprodukciós kockázat biztosítása érdekében a JUNO GENETICS további, a hordozói szűrés során jelentett gének listáján nem szereplő recesszív génekre is végezhet vizsgálatot. Tekintettel ezen gének recesszív jellegére, nagyon valószínűtlen, hogy ez a további elemzés bármilyen klinikailag releváns információt feltárna, és Önt nem tájékoztatjuk, kivéve, ha ezt kifejezetten kéri, vagy ha a további információ releváns az Ön egészségi állapota szempontjából.

A CARRIER™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™teszteredményeimrel kapcsolatban az alábbiakat kívánom megadni (válasszon egyet az alábbi lehetőségek közül):

- ☐ **Kívánom, hogy megkapjam a végleges eredményeket:** Azt akarom, hogy az a klinika, amelytől a CARRIER™tesztet kértem, tájékoztasson az eredményekről, annak tudatában, hogy ezek az eredmények információkat tárhathatnak fel arról, hogy mekkora a kockázatom arra, hogy genetikai rendellenességeket adjak át gyermekeimnek, még akkor is, ha jelenleg nincsenek tüneteim ezekre a rendellenességekre. A CARRIER™teszt eredményei körülbelül 25 munkanapon belül állnak rendelkezésre és kerülnek kézbesítésre.
- ☐ **NEM kívánok semmilyen információt kapni:** Nem kívánok hozzáférni az eredményeimhez, és nem kívánok információt kapni róluk. Tudomásul veszem azonban, hogy amennyiben az információ szükséges az egészségem súlyos károsodásának megelőzéséhez, én vagy törvényesen meghatalmazott képviselőm a 14/2007 törvény 49. cikkének (2) bekezdése értelmében tájékoztatást kaphat. A tájékoztatás minden esetben kizárólag az e célból szükséges információkra korlátozódik. Kérjük, adja meg a fenti célokra felkeresésre jogosult személy vagy képviselő elérhetőségét.

Minden esetben kijelentem, hogy megfelelő genetikai tanácsadásban részesültem az általam felkeresett klinika szakképzett személyzetétől. 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™vizsgálat 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™teszt nem feltétlenül keresi a családban esetlegesen előforduló specifikus variánst, ami téves negatív eredményt eredményezhet.

VIII. PÉNZÜGYI INFORMÁCIÓK

A központ által e vizsgálatok elvégzésére alkalmazott árakról és feltételekről, ha vannak ilyenek, a JunoSeq CARRIER™teszt által megjelölt központban adnak tájékoztatást.

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

IX. AZ ASSZISZTÁLT REPRODUKCIÓ ÁLTALÁNOS JOGI VONATKOZÁSAI ÉS A HORDOZÓTESZTTEL KAPCSOLATOS KONKRÉT INFORMÁCIÓK

A benyújtott biológiai mintát a szolgáltatás nyújtásához szükséges személyes adatokkal együtt a JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L. létesítményeibe küldik elemzésre, a JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L. Paterna Technológiai Parkban (46980, Valencia, Spanyolország, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, A épület, első emelet, A-1-2 és A-2-2-2 helyiségek. A mintát a vonatkozó spanyol jogszabályoknak, elsősorban az asszisztált emberi reprodukciós technikákról szóló 14/2006. sz. törvénynek és a biogénanyagok kutatásáról 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 Oviedói 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 nem Spanyolországból 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 említett jogszabályok előírnak.

X. A VIZSGÁLATI MINTÁK ADATAINAK VÉDELME, TÁROLÁSA ÉS FELHASZNÁLÁSA

A JUNO GENETICS számára a betegek és donorok magánélete prioritást élvez. 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 hozzájárulás 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 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 fentiekon túlmenően a JUNO GENETICS csak az Ön orvosának adja át a vizsgálati eredményeket, kivéve, ha Ön (vagy az Ön nevében eljárni törvényesen jogosult személy) írásban így rendelkezik, vagy ha 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 családtagjai személyes személyazonosságát felfedő adatokat elkülönítjük és abszolút bizalmasan kezeljük, és kizárólag a csoport által nyújtott szolgáltatásokkal kapcsolatos kutatás és fejlesztés céljából, az Ön adatainak biztonságát és bizalmas kezelését garantáló szükséges biztonsági intézkedésekkel.

Belüli kutatási és fejlesztési célú adattovábbítással kapcsolatban:

- ☐ IGEN, hozzájárulok ahhoz, hogy a JUNO GENETICS kutatási és fejlesztési célokra megossza az adataimat, további kapcsolatfelvétellel lehetőségével, amennyiben további kórtörténeti vagy klinikai információra van szükség.
- ☐ 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 betegeken 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 alkalmasságáról, eljárásáról, céljáról, korlátairól, kockázatairól és szövődményeiről.
- A vizsgálati eredményeim bizonytalan jelentőségű genetikai változatot (VUS) mutathatnak ki. Információimat megoszthatják annak megállapítása érdekében, hogy ez a variáns jelentős-e, beleértve a más betegek azonos variánsával való összehasonlítást, mind Spanyolországban, mind más országokban. 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 laboratóriumi nem tudja 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.