
KIRJALLINEN TIEDOTE TUTKIMUSHENKILÖLLE
Genzyme Europe B.V:n (jäljempänä Sanofi-Genzyme) tukema ja hoitavan lääkärin
pyynnöstä tehtävä diagnostinen testi

Johdanto

Lääkärisi epäilee, että sairastat mahdollisesti **lysosomaalista kertymätauti**a, ja siksi sinua pyydetään antamaan verinäyte diagnoosin vahvistamiseksi tai sairauden poissulkemiseksi. Oheisessa tietoon perustuvan suostumuksen lomakkeessa (jäljempänä suostumuslomake) ”sinä” tarkoittaa henkilöä, jota pyydetään antamaan verinäyte diagnoosia varten.

Verinäytteen antaminen ja lysosomaalisen kertymätaudin testaamiseen osallistuminen on vapaaehtoista. On tärkeää, että ymmärrät, mitä verinäytteesi testaaminen tarkoittaa omalta kannaltasi. Tässä tiedotteessa ja suostumuslomakkeessa kuvataan, millaisia testejä verinäytteestäsi tehdään, millaisia tietoja kerätään sekä mitä tiedoille tapahtuu. Keskustele kaikista sinua askarruttavista kysymyksistä lääkärisi kanssa.

Allekirjoittamalla suostumuslomakkeen annat luvan verinäytteen ottamiseen ja autat lääkäriäsi diagnosoimaan sairautesi.

Miten lysosomaalinen kertymätauti diagnosoidaan?

Lysosomaaliset kertymätaudit ovat epäyhtenäinen ryhmä sairauksia, joiden aiheuttajana on lysosomin toimintahäiriö. Lysosomeja nimitetään usein solujen kierrätyskeskukseksi, koska niissä ei-toivotut aineet muutetaan aineiksi, joita solut voivat käyttää hyväkseen. Lysosomit hajottavat näitä aineita entsyymien avulla. Lysosomaalista kertymätauti a sairastavilla tällaisia entsyymejä on tavallista vähemmän tai entsyymi saattaa puuttua kokonaan. Tällöin soluun kertyy ei-toivottuja aineita. Kun siis lysosomi ei toimi normaalisti, soluihin varastoituu ylimääräisiä aineita, jotka normaalisti hajoaisivat ja jotka kierrätettäisiin tai poistettaisiin soluista. Tila aiheuttaa erilaisia kliinisiä oireita.

Jotta voidaan määrittää, puuttuuko sinulta jokin näistä entsyymeistä tai onko jotakin entsyymiä tavallista vähemmän soluissa, voidaan tehdä testi, jossa mitataan näiden entsyymien aktiivisuus. Tällainen **entsyymien aktiivisuutta mittaava laboriotesti** voidaan tehdä näytekortille annetulla veritäplänäytteellä. Tässä menetelmässä verta tiputetaan erityiselle suodatinpaperikortille täpliksi, joiden annetaan kuivua. Näyte otetaan kantapäästä tai sormesta ihopistonäytteenä tai laskimosta laskimoverinäytteenä. Tarkempia tietoja saat lääkäriltäsi.

Veritäpläkortti lähetetään osoitteeseen ARCHIMED Life Science GmbH (jäljempänä ARCHIMEDlife), Leberstrasse 20/2, 1110 Wien, Itävalta (sähköpostiosoite: info@archimedlife.com). Entsyymien aktiivisuus testataan tähän tutkimukseen erikoistuneessa ARCHIMEDlifen lääketieteellisessä laboratoriossa tai ARCHIMEDlifen yhteistyölaboratoriossa, joka sijaitsee osoitteessa Hamburg University Medical Center, Martinistrasse 52, Hampuri, Saksa.

Jos entsyymitestin tulos on positiivinen tai rajatapaus ja olet antanut suostumuksesi geneettiseen testaukseen, ARCHIMEDlifessa tehdään lisäksi geenitestaus (perintöaineksen testaus), jotta mahdollisen lysosomaalisen kertymätaudin diagnoosi voidaan vahvistaa.

Lääkärisi kertoo sinulle tulokset niiden valmistuttua.

Mitä tietoja verinäytteestäsi kerätään?

Veritäpläkortin näytteistä tehdään seuraavat testit:

- Entsyymien aktiivisuus

Entsyymien aktiivisuuden määrittämisellä voidaan todeta, puuttuuko entsyymi tietyistä substraateista (materiaalista tai aineesta, jota entsyymi muuttaa), sisältääkö substraatti entsyymiä sekä miten paljon entsyymiä substraatti sisältää.

Entsyymi

Substraatti -----> Tuote 1 + Tuote 2

Entsyymien aktiivisuus voidaan mitata määrittämällä tuotteiden määrät.

- Genotyypitys

Genotyypin määrittämisellä tunnistetaan geenin tietyn osan DNA:sta ne muutokset (mutaatiot), jotka aiheuttavat sairauden. Mutaation (mutaatioiden) tunnistaminen auttaa varmistamaan diagnoosin ja mahdollistaa myös riskiryhmään kuuluvien perheenjäsenten testaamisen. Vain geeni, joilla on yhteys matalaan tai puuttuvaan entsyymien aktiivisuuteen, testataan. Muita geenejä ei analysoida.

Kuka tukee tätä diagnostista testausta?

Genzyme Europe B.V. (jäljempänä Sanofi-Genzyme) tukee testausta taloudellisesti ja logistisesti, jotta ARCHIMEDlife voi tarjota lysosomaalisten kertymätautien diagnostiikkapalveluita ilman sinulle koituvia kustannuksia. Lääkärisi ja hoitotiimisi vastaavat diagnostista testausta varten tarvittavan verinäytteen ottamisesta. Sairaala ei saa maksua verinäytteen ottamisesta eikä myöskään diagnostisen testauksen pyytämisestä.

Diagnostiseen testaukseen liittyvät päätökset ja sairauden hoito ovat yksinomaan sinua hoitavan lääkärin vastuulla, eikä Sanofi-Genzyme osallistu niihin millään tavalla.

Miten tietojesi luottamuksellisuus taataan?

Terveystietojasi käsitellään eurooppalaisten, kansallisten ja paikallisten yksityisyyden suojaa koskevien lakien ja määräysten mukaisesti.

Sanofi-Genzymelle luovutettavat tiedot

Sanofi-Genzyme saa käyttöönsä tilastollista analyysia varten vain anonymisoidut testitulokset yhdistetyssä muodossa (muiden potilaiden tietoihin yhdistettynä). Luovutettavat tiedot ovat seuraavat: näytteen alkuperä (maa ja lääkärin erikoisala), sukupuoli, pyydetty testi ja testauksen kvalitatiivinen tulos (positiivinen/negatiivinen).

Jäljellä olevaa näytemateriaalia voidaan käyttää diagnostisen testauksen laadunvarmistukseen ja kehittämiseen sekä tutkimustarkoituksiin merkkiaineiden tunnistamiseksi ja löytämiseksi.

Miten diagnostisen testin tulos ilmoitetaan sinulle?

Hoitava lääkäri ilmoittaa diagnostisen testauksen tuloksen sinulle.

Maksetaanko lääkärille verinäytteesi diagnostisen testaamisen pyytämisestä?

Lääkärisi tai sairaala, jossa lääkäri työskentelee, ei saa Sanofi-Genzymeltä minkäänlaista maksua analyysin pyytämisestä. Sanofi-Genzyme tarjoaa lääkärin pyytämät diagnostiset testit veloitusetta lääkärillesi. Lääkärinä ei veloiteta käyttämään näitä diagnostiikkapalveluja, ja hän voi halutessaan järjestää testaamisen toisella tavalla.

Mitä näytteelle ja terveystiedoillesi tapahtuu analysoinnin jälkeen?

- Anonymisoidut tiedot tallennetaan ARCHIMEDlife WEBPORTAL -palvelun suojatuille palvelimille, jotka sijaitsevat Wienissä Itävallassa.
- ARCHIMED Life Science GmbH tai Hampurin yliopisto säilyttää veritäpläkorttia kuuden kuukauden ajan, minkä jälkeen kortti tuhoetaan.

Mitä riskejä diagnostiseen testiin liittyy?

- Veritäpläkorttiin kerätty veri otetaan kantapäältä tai sormenpäältä ihopistostekniikalla tai laskimoverinäytteenä. Verinäytteen ottaa pätevä hoitaja. Riskejä ovat pistoskohdan vähäinen kipu, mustelma, punoitus ja pieni infektoriski sekä yleisoireet, kuten huimaus, pyörtyminen tai pahoinvointi. Lisätietoja saat tarvittaessa lääkäriltäsi.

Mitkä ovat diagnostiseen testaukseen osallistumisen mahdolliset hyödyt?

Diagnostiseen testaukseen osallistumalla saat mahdollisesti joko varmistuksen jonkin epäillyn lysosomaalisen kertymätaudin diagnoosille (kun diagnostisen testin tulos on positiivinen) tai lysosomaalisen kertymätaudin epäily voidaan sulkea pois (kun testin tulos on negatiivinen). Joissakin tapauksissa sinua saatetaan pyytää antamaan uusi verinäyte (jos diagnostisen testin tulos on epäselvä tai rajatapaus). Jos testin tulos on jonkin lysosomaalisen kertymätaudin osalta positiivinen, lääkäri keskustelee kanssasi sairauden parhaasta mahdollisesta hoidosta.

Mitä diagnostiset testit maksavat sinulle?

Verinäytteen analysointi ei maksa sinulle mitään.

Maksetaanko sinulle veritäpläkortilla testaamisesta?

Sinulle ei makseta diagnostiseen testaukseen osallistumisesta.

Vapaaehtoinen osallistuminen ja osallistumisen peruminen

Verinäytteen antaminen veritäpläkortilla diagnostista testausta varten on vapaaehtoista. Vaikka allekirjoittaisit tämän lomakkeen, voit keskeyttää diagnostisen testauksen milloin tahansa. Päätöksesi osallistua ja/tai keskeyttää osallistuminen ei vaikuta sairaalassa tai lääkärin vastaanotolla saamaasi hoitoon. Jos peruutat suostumuksesi, näytettäsi ei käsitellä enää. Voit keskeyttää kertymätauteja koskevat tulevat biokemialliset ja/tai geneettiset analyysit milloin tahansa joko suullisella tai kirjallisella ilmoituksella syytä ilmoittamatta. Sinulla on oikeus kieltäytyä kuulemasta biokemiallisten ja/tai geneettisten testien tuloksia (oikeus olla tietämättä), oikeus keskeyttää biokemiallinen ja/tai geneettinen testaus milloin tahansa ja oikeus pyytää näyttemateriaalien sekä kaikkien sellaisten testaustietojen tuhoamista, joita ei ole vielä kerrottu sinulle.

Keneen otat yhteyttä, jos sinulla on kysyttävää tai ongelmia?

Jos haluat lisätietoja diagnostisesta testauksesta, ota yhteys lääkäriisi:

Sukunimi, etunimi:

Puhelin:

Sähköposti:

Tietoon perustuva suostumus lysosomaalisten kertymätautien biokemiallisiin ja/tai geneettisiin analyysihin osallistumiseen

Tärkeää tietoa potilaille

Tietoa diagnostiikkapalveluista

Lysosomaalisten kertymätautien diagnostiikkapalveluiden tarkoituksena on nopean ja tarkan laboratoriotestin avulla varmistaa tai sulkea pois useita lysosomaalisia kertymätauteja, kuten Fabryn, Pompen ja Gaucher'n taudit sekä Niemann-Pickin tauti A/B tai mukopolysakkaridoosin tyypit I, II, IVA, VI ja VII. Lysosomaaliset kertymätaudit ovat eteneviä, geneettisiä ja kroonisia sairauksia, joiden alkamisaika ja kliiniset fenotyypit vaihtelevat.

ARCHIMED Life Science GmbH:n rooli

ARCHIMED Life Science GmbH (jäljempänä ARCHIMEDlife) on lääketieteellinen laboratorio ja tutkimuslaitos, joka on erikoistunut harvinaisten sairauksien tunnistamiseen ja niiden diagnosoinnin kehittämiseen. Yritys tarjoaa veritäpläkortilla toimitettavien verinäytteiden diagnostista testausta lääkäreille ja näiden potilaille eri puolilla maailmaa. Yrityksen tavoitteena on parantaa harvinaissairauksia potevien ihmisten asemaa. ARCHIMEDlife on sitoutunut varmistamaan terveystietojesi, kuten laboratoriotestitilausten ja testitulosten, tietoturvan.

Genzyme Europe B.V:n rooli

Genzyme Europe B.V. (jäljempänä Sanofi-Genzyme) tukee lysosomaalisten kertymätautien diagnostiikkapalveluja, jotta ARCHIMEDlife voi tarjota näitä palveluja lääkäreille ja näiden potilaille maksutta.

Sanofi-Genzyme saa käyttöönsä seuraavat tiedot yhdistetyssä, täysin anonymisoidussa muodossa tilastoanalyysia varten: näytteen alkuperä (maa ja lääkärin erikoisala), sukupuoli, pyydetty testi ja testin kvalitatiivinen tulos (positiivinen/negatiivinen). Vastuu kaikista sairauden hallintaa ja hoitoa koskevista päätöksistä on yksinomaan hoitavan lääkärin.

Tietoon perustuva suostumus lysosomaalisten kertymätautien biokemiallisiin ja/tai geneettisiin analyysihin osallistumiseen

ARCHIMED Life Science GmbH (jäljempänä ARCHIMEDlife), Leberstrasse 20/2, 1110 Wien, Itävalta (sähköpostiosoite: info@archimedlife.com), diagnostiikkaan erikoistunut laboratorio, joka edellyttää potilaalta tietoon perustuvaa suostumusta koskevan lomakkeen allekirjoittamista ennen biokemiallisten ja/tai geneettisten analyysien suorittamista, tekee

lysosomaalisen kertymätaudin geneettiset analyysit minua hoitavan lääkärin pyynnöstä. Verinäytteen ottaa pätevä hoitaja veritälänäytteenä näytekortille, josta voidaan tehdä seuraavat biokemialliset testit (entsyymimääritykset):

- Fabryn tauti (entsyymimääritys: α -galaktosidaasi A; merkkiaine: Lyso-GL-3 (vain naiset) **tai**
- Pompen tauti (entsyymimääritys: hapan α -1,4-glukosidaasi) **tai**
- Gaucher'n taudin ja Niemann-Pickin taudin tyyppin A/B paneeli (entsyymimääritys: β -glukoserebrosidaasi ja hapan sfingomyelinaasi) **tai**
- Mukopolysakkaridoosipaneeli (entsyymimääritys: alfa-L-iduronidaasi (MPS I), iduronaatti-2-sulfataasi (MPS II), N-asetyyliagalaktosamiini-6-sulfataasi (MPS IVA), aryylisulfataasi B (MPS VI) ja alfa-N-asetyyli-glukosaminidaasi (MPS VII))

Jos biokemiallisen testin tulos on positiivinen tai rajatapaus, tehdään geenianalyysi (*GLA*, *GAA*, *GBA*, *SMPD1* tai *IDUA*), jotta voidaan määrittää, sairastanko mahdollisesti jotakin edellä mainituista lysosomaalisista kertymätaudeista.

Olen saanut tarkan selvityksen biokemiallisen ja/tai geneettisen testauksen tarkoituksesta, luonteesta, merkityksestä ja laajuudesta, diagnostisen testauksen riskeistä ja hyödyistä sekä geenitestauksen rajoituksista. Jos sairaudelle tyypillinen mutaatio löytyy, diagnoosi on yleensä erittäin luotettava.

Jos sairauden aiheuttavaa geenimutaatiota ei löydy, sairauden aiheuttavia geenimuutoksia voi silti olla, eikä sairauden mahdollisuutta siksi voida täysin sulkea pois. Koska geenitestaus on monimutkaista ja testitulosten vaikutus merkittävä, tulokset ilmoittaa lääkäri tai geenineuvoja. Tulokset ovat luottamuksellisia lainsäädännön sallimissa rajoissa.

Ymmärrän, että nämä biokemialliset/geneettiset analyysit tehdään vain lysosomaalisen kertymätaudin epäilyn yhteydessä lääkärini pyynnöstä, eivätkä ne ole tae omalle tai perheenjäsenteni terveydelle.

Diagnostisen testauksen vaihtoehdot (vain yksi vaihtoehto voidaan valita):

Vaihtoehto 1

- Annan suostumukseni **yhden** edellä mainitun lysosomaalisen kertymätaudin diagnostiseen testaukseen (**entsyymianalyysiin JA geneettiseen testaukseen (vain tarvittaessa)**), jossa käytetään näytekortille otettua veritälänäytettäni.

Vaihtoehto 2

□ Annan suostumukseni **VAIN entsyymiaktiivisuuden testaamiseen**, jolloin veritäpläkortilla EI tehdä geneettistä analyysiä jonkin edellä mainitun lysosomaalisen kertymätaudin epäilyn varmistamiseksi. Ymmärrän, että entsyymiaktiivisuuden testaamisen tulos ei yksiselitteisesti vahvista epäilyn lysosomaalisen kertymätaudin diagnoosia.

Peruuttamisoikeus

Voit peruuttaa suostumuksesi edellä kuvattuihin lysosomaalisia kertymätauteja koskeviin tuleviin biokemiallisiin tai geneettisiin analyyseihin milloin tahansa joko suullisella tai kirjallisella ilmoituksella syytä ilmoittamatta. Sinulla on oikeus kieltäytyä kuulemasta geneettisten testien tuloksia (oikeus olla tietämättä), oikeus keskeyttää biokemiallinen ja/tai geneettinen testaus milloin tahansa ja oikeus pyytää näyttemateriaalien sekä kaikkien sellaisten testaustietojen tuhoamista, joita ei ole vielä kerrottu sinulle. Voit antaa kirjallisen suostumuksesi allekirjoittamalla tämän lomakkeen.

Annan suostumukseni vapaaehtoiseen osallistumiseen lysosomaalisen kertymätaudin testaamisen geneettisiin analyyseihin oheisella allekirjoituksellani. Suostun siihen, että minua hoitava lääkäri siirtää, analysoi, tallentaa ja käyttää tietojani ja verinäytteitäni sekä lysosomaalista kertymätautia koskevien biokemiallisten ja/tai geneettisten analyyseiden tuloksia. Vahvistan, että minulle on annettu lysosomaalisen kertymätaudin biokemiallisia ja/tai geneettisiä analyysejä koskevat tiedot ja että olen ymmärtänyt ne. Olen saanut vastaukset kaikkiin kysymyksiini, ja minulla on ollut riittävästi aikaa harkita osallistumistani. Annan kirjallisen suostumukseni edellä mainittuihin biokemiallisiin ja/tai geneettisiin analyyseihin. Ymmärrän, että voin perua suostumukseni milloin tahansa.

Annan lääkäriolleni kirjallisen suostumukseni sellaisten henkilötietojeni keräämiseen, käsittelyyn ja käyttöön, joita tarvitaan analyysin toteuttamiseen. Annan myös luvan käyttää näytettäni niin kauan kuin se on tarpeen analyysitulosten tarkistamiseksi ja varmentamiseksi.

Paikka ja aika Sukunimi, etunimi (isoin kirjaimin)

Potilaan tai huoltajan / potilaan laillisen edustajan allekirjoitus

Lääkärin tai geenineuvojan vakuutus

Vahvistan, että olen selittänyt potilaalleni diagnostisen testauksen kulun ja antanut potilaalleni tietoa suunnitelluista biokemiallisista ja/tai geneettisistä analyyseistä (tarkoitus, laajuus, riskit, hyödyt, merkitys ja vaihtoehdot). Olen kertonut analyysien rajoituksista ja vastannut potilaan kysymyksiin parhaan kykyni mukaan. Potilaalle on kerrottu, että hänellä on oikeus peruuttaa suostumuksensa milloin tahansa joko suullisesti tai kirjallisesti, oikeus kieltäytyä kuulemasta testituloksiaan (oikeus olla tietämättä), oikeus keskeyttää biokemialliset ja/tai geneettiset analyysit milloin tahansa sekä oikeus kieltäytyä kuulemasta tutkimustuloksia (joita hänelle ei vielä ole kerrottu) joko osittain tai kokonaan ja sen sijaan pyytää tuhoamaan tulokset. Diagnostisen testauksen pyytämisestä päättää ja vastaa lääkäri tai geenineuvoja. Testauksen perusteella tehtävistä hoitopäätöksistä vastaa yksinomaan lääkäri.

Diagnostisen testin pyytämisestä päättää ja vastaa lääkäri. Sanofi-Genzyme ei osallistu diagnostisen testin ehdottamiseen ja/tai pyytämiseen, se vain tukee testaamista taloudellisesti ja logistisesti. Testauksen perusteella tehtävistä hoitopäätöksistä vastaa yksinomaan lääkäri. Ymmärrän, että on minun vastuullani ilmoittaa, kun VAIN entsyymianalyysi valitaan, merkitsemällä tämä asianmukaisesti laboratoriotietojärjestelmään pyyntöä tehdessä.

Paikka ja päivämäärä

Sukunimi, etunimi (isoin kirjaimin)

Lääkärin allekirjoitus