
KIRJALLINEN TIEDOTE TUTKIMUSHENKILÖLLE

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 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 klinisiä 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 kantapäältä 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.

Miten tietojesi luottamuksellisuus taataan?

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

Miten diagnostisen testin tulos ilmoitetaan sinulle?

Hoitava lääkäri ilmoittaa diagnostisen testauksen tuloksen sinulle.

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 infektioriski 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.

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 näytemateriaalien sekä kaikkien sellaisten testautustietojen 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

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, IIIB, IVA, IVB, 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 diagnosoimiseen 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.

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 veritäplänäytteenä näytekortille, josta voidaan tehdä seuraavat biokemialliset testit (entsyymimääritykset):

- Fabryn tauti (entsyymimääritys: α -galaktosidaasi A; merkkiaine: Lyso-GL-3

tai

- Pompen tauti (entsyymimääritys: hapan α -1,4-glukosidaasi) **tai**

- Gaucher'n tauti (entsyymimääritys: β -glukoserebrosidaasi) **tai**

- Niemann-Pickin taudin muoto A tai B (entsyymimääritys: hapan sfingomyelinaasi) **tai**

- Mukopolysakkaridoosipaneeli (entsyymimääritys: alfa-iduronidaasi (MPS I),

iduronaatti-2-sulfataasi (MPS II), N-asetyyli-alfa-glukosaminidaasi (MPS IIIB), N-asetyyli- β -galaktosamiini-6-sulfataasi (MPS IVA), beeta-galaktosidaasi (MPS IVB),

aryylisulfataasi B (MPS VI) ja beeta-glukuronidaasi (MPS VII))

Jos biokemiallisen testin tulos on positiivinen tai rajatapaus, tehdään tätä lysosomaalista kertymätautia koskeva geenianalyysi, 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 geenitestausta 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 perheenjäseneni 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 veritäplänäytettäni.

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 epäillyn lysosomaalisen kertymätaudin diagnoosia.

Peruuttamisoikeus

Voit peruuttaa suostumuksesi edellä kuvattuihin lysosomaalisia kertymätauteja koskeviin tuleviin biokemiallisiin tai geneettisiin analyysihin 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 analyysiin oheisella allekirjoituksellani. Suostun siihen, että minua hoitava lääkäri siirtää, analysoi, tallentaa ja käyttää tietojani ja verinäytteitäni sekä lysosomaalista kertymätautia koskevien biokemiallisten ja/tai geneettisten analyysien tuloksia. Vahvistan, että minulle on annettu lysosomaalisen kertymätaudin biokemiallisia ja/tai geneettisiä analyysijä 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 analyysiin. Ymmärrän, että voin perua suostumukseni milloin tahansa.

Annan lääkärielleni 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. 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