

Informacje

dotyczące całościowej
analizy genetycznej

2. edycja



NATIONALT
GENOM CENTER

Spis treści

Wprowadzenie	3
Czym są geny?	3
Czym jest całościowa analiza genetyczna?	3
Jak przeprowadzane jest badanie?	3
Jakich wyników możesz oczekiwać?	4
Twoje wybory	4
Ważne rezultaty uboczne związane ze zdrowiem	4
Konsekwencje badania dla krewnych	5
Nowa wiedza	5
Prawo do decydowania o własnych danych genetycznych	5
Przechowywanie i bezpieczeństwo danych genetycznych	5
Informacje kontaktowe	5
Załącznik 1: Przechowywanie danych w Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu)	
Załącznik 2: Prawo do podejmowania decyzji w związku z badaniami	

2. edycja

Autor, wydawca i instytucja odpowiedzialna: Nationalt Genom Center
(Krajowe Centrum Badania Genomu)

Prawa autorskie: Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu)

Wersja: 2.0 (ważna od 1 listopada 2020 r.)

Data wersji: 27 października 2020 r. – format: PDF

Informacje dotyczące całościowej analizy genetycznej przeprowadzonej u pacjenta

Lekarz stwierdził, że najlepiej będzie, jeśli poddasz się całościowej analizie genetycznej w ramach procedury diagnostycznej lub leczenia choroby. Od Ciebie zależy, czy chcesz poddać się temu badaniu, które obejmuje całościową analizę genetyczną. Jeśli się na nie zdecydujesz, musisz udzielić pisemnej zgody i wybrać rodzaj informacji zwrotnej, jaki chcesz otrzymać.

Poniżej znajdziesz informacje dotyczące genów i zmian genetycznych oraz tego, co się wydarzy, a także informacje związane z wyborami, których musisz dokonać w powiązaniu z udzieleniem świadomej zgody na zabieg, które obejmuje całościową analizę genetyczną (formularz świadomej zgody). Będziesz również mogła zadać pytania. Więcej szczegółowych informacji i filmy instruktażowe znajdują się na stronie: www.ngc.dk/patient.

Czym są geny?

Wszystkie komórki w ciele zawierają materiał genetyczny. Ten materiał zwany jest również DNA. DNA zawiera kod determinujący strukturę naszych ciał, wygląd fizyczny i funkcjonowanie organizmu. Gen jest odcinkiem DNA. Każda komórka zawiera około 20 000 genów. Każdy gen pełni specyficzne funkcje, ale wiele z nich jest jeszcze nieznanych. Geny zwykle występują w parach – po każdym rodzicu dziedziczymy po jednym genie. Zmiany genetyczne (mutacje/warianty) występują u wszystkich ludzi, jednak czasami mogą one powodować choroby.

Zmiana genetyczna powodująca chorobę może pojawić się wtedy, gdy jeden lub większa liczba genów nie działa prawidłowo. Przyczyną tych zaburzeń może być na przykład brak części genu lub zmiana zawartej w nim informacji. Osoba może odziedziczyć zmiany genetyczne po jednym lub obu rodzicach lub wytworzyć nowe. Rozpoznanie zmian genetycznych powodujących choroby ma zasadnicze znaczenie zarówno dla Twojego zdrowia, jak i zdrowia Twojego dziecka i innych członków rodziny.

Odziedziczone zmiany genetyczne występują we wszystkich komórkach ciała, natomiast nowe, spontaniczne zmiany pojawiają się miejscowo. Przykładem spontanicznej zmiany genetycznej może być guz nowotworowy, którego komórki zawierają wadliwy materiał genetyczny. Zmiany te zazwyczaj nie występują w komórkach zarodkowych, więc nie mogą być przekazane potomkom – w normalnych warunkach nie są dziedziczne. Wiedza lekarza o zmianach genetycznych może usprawnić przebieg leczenia i jakoś porady lekarskiej. Właśnie ta opcja określana jest często jako „medycyna precyzyjna”.

Czym jest całościowa analiza genetyczna?

Całościowa analiza genetyczna obejmuje jednoczesne badanie wielu genów (panel genowy), jednoczesne badanie wszystkich genów (egzon lub pełne sekwencjonowanie genomu) lub sprawdzenie, ile utworzyło się kopii genów (mikromacierz). Chociaż badanych jest wiele genów, pobierana jest tylko jedna próbka krwi/tkanki.

Jak przeprowadzane jest badanie?

Pobrana zostanie od Ciebie próbka krwi lub tkanki. Następnie z próbki wyodrębnione zostanie DNA. Czasami konieczne okazuje się badanie krwi rodziców lub innych członków rodziny. DNA zostaje poddane analizie, a po jej zakończeniu lekarz, który zlecił badanie, otrzymuje wyniki i kontaktuje się z Tobą.

Jakich wyników możesz oczekiwać?

Całościowa analiza genetyczna może dać kilka możliwych wyników:

- A. Rozpoznano jedną lub kilka zmian genetycznych, które mogą wyjaśniać Twoją chorobę.
- B. Nie rozpoznano żadnych zmian genetycznych, które mogłyby wyjaśniać Twoją chorobę.
- C. Rozpoznano jedną lub kilka zmian genetycznych, których skutków nie można określić z całą pewnością.
Z tego powodu nie wiadomo, czy zmiana genetyczna może wyjaśniać Twoją chorobę.

Odkryty może zostać również tak zwany rezultat uboczny, np. zmiana genetyczna, która zwiększa ryzyko innych chorób. Pamiętaj, że badanie nie jest wykonywane w kierunku chorób innych niż ta, którą lekarz podejrzewa na podstawie diagnozy. Poniżej znajdziesz więcej informacji dotyczących ważnych, związanych ze zdrowiem rezultatów ubocznych i opcji odrzucenia informacji zwrotnej o tych rezultatach.

Przed podjęciem decyzji będziesz mogła zadać pytania.

Twoje wybory

Jako pacjent/pacjentka sam(-a) decydujesz o tym, czy chcesz poddać się zabiegowi w ramach służby zdrowia. Bez uzyskania Twojej świadomej zgody nie rozpoczniemy żadnych procedur. Obowiązuje to również w przypadku zabiegów, które obejmują szeroką analizę genetyczną. Zawsze możesz wycofać swoją zgodę na zabieg, kontaktując się z lekarzem prowadzącym.

Jeśli chcesz poddać się całościowej analizie genetycznej, musisz udzielić świadomej zgody na piśmie i podjąć decyzję dotyczącą informacji o rezultatach ubocznych, jaką chcesz później otrzymać.¹

Przed podjęciem jakiegokolwiek decyzji dotyczącej tej kwestii będziesz mieć wiele czasu na przemyślenia. Jeśli nie chcesz poddać się badaniom diagnostycznym, lekarz poinformuje Cię o innych dostępnych badaniach i zabiegach oraz o możliwych konsekwencjach niewykonania analizy genetycznej.

Ważne rezultaty uboczne związane ze zdrowiem

Podczas badania wielu lub wszystkich genów może okazać się, że wykrywane zmiany genetyczne zwiększają ryzyko choroby, ale nie wiążą się z podejrzeniem choroby, która byłaby powodem przeprowadzenia tych badań. Takie wyniki nazywane są rezultatami ubocznymi. Rezultaty te mogą na przykład wskazywać na zmianę genetyczną u pacjenta kardiologicznego, która może wiązać się z wyraźnie podwyższonym ryzykiem nowotworu.

Podczas podpisywania formularza świadomej zgody musisz zdecydować, czy chcesz być poinformowany(-a) o wszelkich ważnych, związanych ze zdrowiem rezultatach ubocznych, a jeśli tak, to o jakich rezultatach tego typu chcesz być powiadomiony(-a). Będą to tylko te rezultaty, które według lekarza mają istotny wpływ na zdrowie – innymi słowy lekarz stwierdzi, że istnieje wyraźne ryzyko zachorowania na poważną chorobę. Niektórzy pacjenci wolą otrzymać informacje zwrotne tylko wtedy, gdy chorobie można zapobiec lub gdy można ją wyleczyć. Inni wolą informacje zwrotne dotyczące ważnych rezultatów ubocznych bez względu na to, czy chorobie można zapobiegać, czy nie – wiedza o tych wynikach staje się częścią ich planu na życie.

Jeszcze inni pacjenci nie chcą, aby przekazano im jakiegokolwiek informacje zwrotne o rezultatach ubocznych. Powinnaś jednak pamiętać o tym, że w bardzo rzadkich przypadkach wykryte rezultaty uboczne mogą mieć tak duże znaczenie dla Ciebie i członków Twojej rodziny, że lekarz może czuć się zobowiązany do poinformowania Cię o nich, nawet jeśli postanowiłaś odrzucić możliwość otrzymania informacji o rezultatach ważnych dla zdrowia.

¹ Patrz dekret nr 359 z dnia 4 kwietnia 2019 r. dotyczący informacji i zgody udzielanej w związku z leczeniem oraz ujawnianiem i pozyskiwaniem danych zdrowotnych itp., sekcja 2(5).

Konsekwencje badania dla krewnych

Wyniki wskazujące na chorobę dziedziczną mogą mieć konsekwencje dla Ciebie lub bliskich krewnych, którzy mogli odziedziczyć tę samą zmianę genetyczną po swoich przodkach. Zanim więc otrzymasz wyniki, porozmawiaj z krewnymi i zapytaj ich, jak możesz im przekazać podobną wiadomość. Lekarz doradzi Ci, jak możesz to zrobić.

Nowa wiedza

W przyszłości nasza wiedza o genach i konsekwencjach ich działania z pewnością będzie pełniejsza. Oznacza to, że mogą pojawić się dane, które mają istotne znaczenie dla choroby, z powodu której przechodzisz to badanie. Dane te mogą pojawić się również po zakończeniu badania lub leczenia. Możesz zdecydować, czy chcesz, abyśmy kontaktowali się z Tobą ponownie w przyszłości. Pamiętaj, że wyrażenie zgody na kontakt w sprawie nowych faktów nie oznacza, iż Twoje DNA jest badane w regularnych odstępach czasowych. W załączniku 2 znajdują się informacje dotyczące Twojego prawa do podejmowania decyzji w związku z badaniami.

Prawo do decydowania o własnych danych genetycznych

Masz ustawowe prawo do decydowania o danych genetycznych pochodzących z analizy i przechowywanych w Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu), wspomniane w dolnej części formularza zgody. Jeśli nie chcesz, aby badacze wykorzystali w projektach naukowych dotyczących zdrowia Twoje dane genetyczne, musisz zarejestrować się w krajowej bazie danych dotyczących braku zgody na wykorzystanie próbek tkanek w celach naukowych (Vævsanvendelsesregister). W załączniku 2 znajduje się więcej informacji dotyczących Twojego prawa do podejmowania decyzji w związku z badaniami.

Przechowywanie i bezpieczeństwo danych genetycznych

Twoje dane genetyczne przechowywane są w Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu). Są one przechowywane i wykorzystywane z zachowaniem najbardziej rygorystycznych zasad bezpieczeństwa. Więcej informacji dotyczących bezpieczeństwa danych i Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu) znajduje się na stronie www.ngc.dk.

Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu) to instytucja zarządzana w obrębie duńskiego Ministerstwa Zdrowia, z siedzibą pod adresem: Ørestads Boulevard 5, 2300 Copenhagen S. Możesz się z nią skontaktować drogą elektroniczną: kontakt@ngc.dk lub telefoniczną: 24 97 17 65.

Więcej informacji dotyczących przechowywania danych genetycznych i bezpieczeństwa danych znajduje się w załączniku 1.

Informacje kontaktowe

Jeśli masz jakiegokolwiek pytania lub jeśli chcesz zmienić swoją decyzję dotyczącą udzielonej zgody, skontaktuj się z placówką, w której wykonuje się badanie.



**NATIONALT
GENOM CENTER**

Ørestads Boulevard 5
2300 Copenhagen S
Building 208

Tel.
E-mail
Strona internetowa

A+45 72 26 90 00
kontakt@ngc.dk
www.ngc.dk

Załącznik 2: Prawo do podejmowania decyzji w związku z badaniami

Twoje dane genetyczne wykorzystywane są w celu postawienia diagnozy lub wykonania zabiegu, mogą jednak również zostać wykorzystane w projektach badawczych po zatwierdzeniu przez odpowiednie urzędy, np. przez komisje etyki ds. badań naukowych.

Dane genetyczne wykorzystywane w badaniach umożliwiają odkrywanie nowych faktów naukowych, które przyniosą korzyści przyszłym pacjentom.

Sama zdecydujesz, czy wyniki analizy zostaną wykorzystane w celach wykraczających poza wykonywane badanie oraz w celach, które wiążą się z nim bezpośrednio. Cele, które bezpośrednio wiążą się z przeprowadzaniem zabiegów, to m.in. zapewnienie jakości, rozwój metod czy szkolenia pracowników służby zdrowia w placówce medycznej, w której wykonuje się ten zabieg.

Sama więc zdecydujesz, czy Twoje dane zostaną wykorzystane np. w badaniach nad zdrowiem. Jeśli nie chcesz, aby zostały one wykorzystane w projektach naukowych, musisz zarejestrować się w krajowej bazie danych dotyczących braku zgody na wykorzystanie próbek tkanek w celach naukowych (Vævsanvendelsesregister). Możesz to zrobić na stronie borger.dk, podając swój NemID, lub za pośrednictwem formularza, który otrzymasz lub który możesz pobrać na stronie Nationalt Genom Center (Krajowe Centrum Badania Genomu): www.ngc.dk. Znajdziesz tam również informacje o krajowej bazie danych dotyczących braku zgody na wykorzystanie próbek tkanek w celach naukowych (Vævsanvendelsesregister).

Pamiętaj, że wykorzystanie Twoich danych genetycznych do celów naukowych jest zgodne z zasadami, które obowiązują w każdym badaniu naukowym. Oznacza to, że decyzje, które podjąłś za pośrednictwem formularza świadomej zgody w związku z informacją zwrotną o rezultatach ubocznych nie dotyczą wyników uzyskanych w badaniu naukowym. W praktyce otrzymasz informacje o rezultatach ubocznych uzyskanych w projektach badawczych tylko wtedy, gdy będą one miały istotny wpływ na zdrowie i gdy dzięki nim będzie można podjąć działania zapobiegawcze lub wdrożyć leczenie.