

Οι κάτωθι υπογεγραμμένοι:

1. .... ΤΟΥ ..... και

2. .... ΤΟΥ .....

**Ενημερώθηκαν** για τη φύση και τους περιορισμούς των γενετικών αναλύσεων **και συναινούν** στη διενέργεια της γενετικής εξέτασης NGS για την:

- Αλληλούχηση εξωνίων κλινικά σημαντικών γονιδίων (CES)\*
- Αλληλούχηση όλων των εξωνίων του γονιδιώματος (WES) ένα άτομο (single)\*
- Αλληλούχηση όλων των εξωνίων του γονιδιώματος (WES) δύο άτομα (duo)\*
- Αλληλούχηση όλων των εξωνίων του γονιδιώματος (WES) τρία άτομα (trio)\*

που διενεργείται για (αιτία παραπομπής): .....

σε βιολογικό υλικό (περιφερικό αίμα, αμνιακό υγρό, ιστός κ.α.): .....

του/των .....

.....  
Δηλώνω/-ουμε ότι έχω/έχουμε ενημερωθεί για τα ακόλουθα:

1. **Η γραπτή έκθεση αποτελεσμάτων περιορίζεται στη μελέτη των εξωνικών περιοχών γονιδίων που σχετίζονται με την αιτία παραπομπής.** Κατά την παρούσα ανάλυση δεν μελετώνται περιοχές εκτός των εξωνίων (όπως εσώνια, ρυθμιστικές περιοχές κ.α.), ενώ υπάρχουν και εξωνικές περιοχές που δεν καλύπτονται στο 100% (το ποσοστό κάλυψης διαφοροποιείται μεταξύ των γονιδίων).
2. Ο γενετικός έλεγχος:
  - Μπορεί να διαπιστώσει την ύπαρξη ή μη γενετικής προδιάθεσης σχετικής με την αιτία παραπομπής. Μπορεί επίσης να υποδείξει και άλλο μέλος της οικογένειας με την ίδια προδιάθεση.
  - Μπορεί να αναδείξει περιστατικά μη πατρότητας ή στενής συγγένειας των βιολογικών γονέων.
  - Δεν μπορεί να ανιχνεύσει γενετικές αλλαγές πλην αυτών που θα ελεγχθούν και οι οποίες αναφέρονται αναλυτικά στην εκάστοτε απαντητική έκθεση.
  - Δεν αποκλείει το ενδεχόμενο ύπαρξης γενετικών αλλαγών που δεν μπορούν να ανιχνευθούν με τη συγκεκριμένη μέθοδο, όπως ελλείψεις στο γονιδίωμα, παραλλαγές πολλαπλών αντιγράφων (CNVs), ή επεκτάσεις επαναλαμβανόμενων αλληλουχιών.
  - Με την παρούσα ανάλυση μπορεί να **μην** εντοπιστούν ευρήματα διαγνωστικής αξίας, χωρίς όμως αυτό να σημαίνει κατ' ανάγκη ότι ο εξεταζόμενος δεν έχει ή δεν μπορεί να αναπτύξει αργότερα κάποιο γενετικό νόσημα.
  - Καταγράφονται, ταξινομούνται και ερμηνεύονται ευρήματα με βάση την καταγεγραμμένη γνώση τη δεδομένη χρονική στιγμή της εξέτασης. Στο πλαίσιο αυτό μπορεί να αναδειχθούν ευρήματα αβέβαιης κλινικής σημασίας (variants of uncertain significance) χωρίς διαγνωστική αξία τη δεδομένη χρονική στιγμή. Τα ευρήματα αυτά κατά κανόνα δεν αναφέρονται. Μελλοντικά, νέα δεδομένα δύναται να οδηγήσουν σε αλλαγή της ταξινόμησης των ευρημάτων ή συσχέτιση επιπλέον γονιδίων. Το κέντρο μπορεί να επαναξιολογήσει τα υπάρχοντα δεδομένα κατόπιν νέου αιτήματος ανάλυσης.

- Παρά το ότι οι γενετικές αναλύσεις αποδίδουν ακριβείς πληροφορίες υπάρχει πιθανότητα σφάλματος που μπορεί να οφείλεται σε ποικίλα αίτια όπως π.χ. ποιότητα δείγματος, βιολογικοί ή τεχνικοί περιορισμοί κ.α.
- Σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να αναδείξει την ύπαρξη γενετικής προδιάθεσης που δεν σχετίζεται άμεσα με την αιτία παραπομπής (ως τυχαία ή δευτερεύοντα ευρήματα). Στην περίπτωση αυτή:

- Δεν επιθυμώ να ενημερωθώ για τα ευρήματα αυτά.
- Επιθυμώ να ενημερωθώ για ευρήματα που αφορούν παθήσεις για τις οποίες υφίστανται μέτρα πρόληψης ή/και θεραπευτικής αντιμετώπισης.

3. Το οικογενειακό μου ιστορικό είναι μείζονος σημασίας για την ανάλυση και την τελική αξιολόγηση των αποτελεσμάτων και είναι αυτό που έχω ήδη αναφέρει (παράρτημα Ι εγγράφου ή/και προσκομισθέντα έγγραφα).

4. Παρά το ότι οι γενετικές αναλύσεις αποδίδουν ακριβείς πληροφορίες υπάρχει πιθανότητα σφάλματος που μπορεί να οφείλεται σε ποικίλα αίτια όπως π.χ. ποιότητα δείγματος, βιολογικοί ή τεχνικοί περιορισμοί κ.α.

5. Ο μέσος χρόνος απάντησης κυμαίνεται από 4-6 εβδομάδες εκτός αν χρειαστεί περαιτέρω διερεύνηση.

6. Τα αποτελέσματα της γενετικής ανάλυσης συνεκτιμώνται από το θεράποντα ιατρό ή τον κλινικό γενετιστή για τη διαμόρφωση της κλινικής διάγνωσης ή για τη λήψη αποφάσεων για την πρόληψη και τη θεραπεία της νόσου, καθώς επίσης και για το ενδεχόμενο διενέργειας επιπλέον αναλύσεων για την πλήρη διερεύνηση.

7. Υπάρχει πιθανότητα για την ολοκλήρωση της ανάλυσης να πρέπει να πραγματοποιηθούν περαιτέρω γενετικές αναλύσεις, ή να ζητηθούν δείγματα μελών της οικογένειας. Στην περίπτωση αυτή το επιπρόσθετο κόστος βαρύνει τον εξεταζόμενο και απαιτείται συγκατάθεση.

8. Αναλαμβάνω να καλύψω τα έξοδα της εξέτασης.

9. Δίνω τη συγκατάθεση μου για τη διατήρηση του δείγματος μου μετά την ολοκλήρωση των γενετικών αναλύσεων:

- ΝΑΙ**
- ΟΧΙ**

10. Δίνω τη συγκατάθεση μου για την χρήση των αποτελεσμάτων για εκπαιδευτικούς και ακαδημαϊκούς σκοπούς, μετά την απομάκρυνση των προσωπικών μου στοιχείων:  **ΝΑΙ**  **ΟΧΙ**

Υπογραφή εξεταζόμενου/γονέα/νομικού κηδεμόνα:

A) .....

B) .....

\*Σύμφωνα με τις διεθνείς οδηγίες υπάρχει ισχυρή σύσταση για την πραγματοποίηση trio analysis.

**ΠΑΡΑΠΕΜΠΩΝ ΙΑΤΡΟΣ**

**Θέση σφραγίδας**

Όνοματεπώνυμο:.....

Τηλέφωνο: .....

e-mail: .....

Τόπος/Ημερομηνία: .....

**ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ Ι**  
**ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΚΟ ΙΣΤΟΡΙΚΟ**