

# 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, IIIB, 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 laboratoriotestitulosten 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 testauksen kvalitatiivinen tulos (positiivinen/negatiivinen). Sanofi-Genzyme tai sen edustajat voivat antaa logistista apua seurantaraportteihin, jos sinua hoitava lääkäri pyytää, että diagnostiikkapalveluun sisältyy näyttemateriaalin ja lopullisen raportin perille toimittamisen varmistaminen. Veritäpläkortin 8-numeroinen tunnus, näytteenottopäivämäärä, näytteen vastaanottopäivämäärä, näytteen status ja tuloksen raportointipäivämäärä saatetaan jakaa tätä tarkoitusta varten. Vastuu kaikista sairauden hallintaa ja hoitoa koskevista päätöksistä on yksinomaan hoitavan lääkärin.

## Tietoon perustuva suostumus lysosomaalisten kertymätautien biokemiallisiin ja/tai geneettisiin analyysiin osallistumiseen

ARCHIMED Life Science GmbH (jäljempänä ARCHIMEDlife), Leberstrasse 20/2, 1110 Wien, Itävalta (sähköpostiosoite: info@archimedlife.com) (rekisterinpitäjä), 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 (yhteisrekisterinpitäjä) pyynnöstä. Verinäytteen ottaa lääkäri veritälänäytteenä näytekortille, josta voidaan tehdä seuraavat biokemialliset testit (entsyymimääritykset):

- Fabryn tauti (entsyymimääritys:  $\alpha$ -galaktosidaasi A; merkkiaine: lyso-GL-3 (vain naiset) **tai**
- Pompen tauti (entsyymimääritys: hapan  $\alpha$ -1,4-glukosidaasi) **tai**
- Gaucher'n taudin ja Niemann-Pickin taudin tyyppin A/B (happaman sfingomyelinaasin puutos, ASMD) paneeli (entsyymimääritys:  $\beta$ -glukoserebrosidaasi ja hapan sfingomyelinaasi) **tai**
- mukopolysakkaridoosipaneeli (entsyymimääritys:  $\alpha$ -L-iduronidaasi (MPS I), iduronaatti-2-sulfataasi (MPS II), N-alfa-asetyyli-glukosaminidaasi (MPS IIIB), N-asetyyliagalaktosamiini-6-sulfataasi (MPS IVA), aryyli-sulfataasi B (MPS VI) ja  $\alpha$ -N-asetyyli-glukosaminidaasi (MPS VII))

Jos biokemiallisen testin tulos on positiivinen tai rajatapaus, tehdään geenianalyysi *GLA (Fabryn tauti)*, *GAA (Pompen tauti)*, *GBA (Gaucher'n tauti)*, *SMPD1 (ASDM) tai IDUA (MPS I)*, jotta voidaan määrittää, sairastanko mahdollisesti jotakin edellä mainituista lysosomaalisista kertymätaudeista. Jos geenianalyysin tulos vahvistaa Fabryn taudin, lyso-GL-3-määritys tehdään myös miespotilaille. Jos geenianalyysin tulos vahvistaa Gaucher'n taudin, lyso-GL-1-määritys tehdään sekä miehille että naisille lähtötilanteen arvon määrittämiseksi.

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 lääkäriini 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 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 tai sulje pois 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.

### **Tietosuojaoikeudet**

Annan ARCHIMEDlifellessä ja lääkäriini kirjallisen suostumukseni sellaisten henkilötietojeni keräämiseen, käsittelyyn ja käyttöön, joita tarvitaan analyysin toteuttamiseen, sekä henkilötietojeni sähköiseen siirtämiseen yli maan rajojen lääkärin ja ARCHIMEDlifen välillä. Annan myös luvan käyttää näytettäni ja säilyttää henkilötietojani niin kauan kuin se on tarpeen analyysitulosten tarkistamiseksi ja varmentamiseksi. Ymmärrän ja suostun siihen, että ARCHIMEDlife ilmoittaa biokemiallisten ja /tai geneettisten analyysien tulokset vain lääkärille, joka kertoo ne minulle.

Ymmärrän, että minulla on yleisen tietosuoja-asetuksen mukaisesti

- oikeus saada pääsy henkilötietoihini sekä oikeus niiden tarkistamiseen, oikaisemiseen ja poistamiseen (jos tietojen säilyttämiseen ei ole lakisääteistä velvoitetta)
- oikeus saada jäljennös kaikista ARCHIMEDlifen käsittelemistä henkilötiedoistani
- oikeus tehdä valitus tietosuojaviranomaiselle siitä, miten ARCHIMEDlife on käsitellyt henkilötietojani, milloin tahansa siinä EU-jäsenvaltiossa, jossa asun
- oikeus peruuttaa milloin tahansa tässä suostumuksessa ARCHIMEDlifelle annettu suostumus tietojen keräämiseen ja käsittelyyn.

Suostun siihen, että tiedot tallennetaan ARCHIMEDlife Webportal -palvelun suojuetuille palvelimille, jotka sijaitsevat Wienissä Itävallassa.

### **Anonymisoitujen tietojen säilyttäminen ja käyttö laadunvarmistus- ja tutkimustarkoituksiin**

Voit auttaa meitä kehittämään testauksen laatua ja lääketieteellistä tutkimusta muiden potilaiden hyväksi. Tulevien diagnostisten testien ja lääketieteellisen tutkimuksen kehittämiseksi ja niiden laadun varmistamiseksi tietojasi käytetään anonymisoituina ilman nimeäsi ja laboratorion tunnusta, jolloin tietoja ei voida yhdistää sinuun. Käytämme tiedoista vain ikää, sukupuolta ja testitulosta. Jäljellä olevaa näytemateriaalia saa käyttää diagnostisen testauksen laadunvarmistukseen ja kehittämiseen sekä tutkimustarkoituksiin merkkiaineiden tunnistamiseksi ja löytämiseksi.

KYLLÄ  EI

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

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.

Suostun siihen, että minua hoitava lääkäri siirtää, analysoi, tallentaa ja käyttää tietojani ja verinäytteitäni sekä lysosomaalista kertymätautia koskevien biokemiallisten ja/tai geneettisten analyysien tuloksia.

Paikka: \_\_\_\_\_ Potilaan sukunimi/etunimi: \_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
(isoin kirjaimin)

Päiväys: \_\_\_\_\_ Potilaan allekirjoitus: \_\_\_\_\_

Vanhemman (vanhempien) tai virallisen huoltajan allekirjoitus

(tarvittaessa)

(isä) \_\_\_\_\_

(äiti) \_\_\_\_\_

(huoltaja) \_\_\_\_\_

## **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 ARCHIMEDIlife, kun VAIN entsyymianalyysi valitaan, merkitsemällä tämä asianmukaisesti ARCHIMEDIlife WEBPORTAL -palveluun:

Paikka: \_\_\_\_\_ Lääkärin sukunimi/etunimi: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_  
(isoin kirjaimin)

Päiväys: \_\_\_\_\_ Lääkärin allekirjoitus: \_\_\_\_\_