

FORMULARI I INFORMIMIT PËR TESTIN GJENETIK

Qëllimi i këtij teksti informues është: (Të shënohet nga mjeku dhe të plotësohet zbrazëtira më poshtë.)

☐ Sekuencimi me Lexim të Gjatë (LRS) ☐ WES ☐ WGS ☐ Test gjenetik molekular ☐ Pregnarisk (Test Paneli) ☐ Test citogjenetik ☐ Tjetër

T'ju informojë për testin që do të kryhet në kuadër të Ofrimi i këtij informacioni dhe marrja e pëlqimit tuaj para ofrimit të shërbimeve shëndetësore është një detyrim për ne dhe një e drejtë për ju. Prandaj, ju lutemi ta lexoni tekstin me kujdes, të plotësoni zbrazëtirat dhe t'i drejtoni pyetjet tuaja para ose pas testit.

1- Çfarë janë testet gjenetike dhe kur krzhen ato?

LRS (Sekuencimi i Gjenomit të Plotë me Lexime të Gjata): Testet me lexime të shkurtasi WES dhe WGS mund të mos zbulojnë plotësisht ndryshime të mëdha, rajone të përsëritura ose variante komplekse në ADN. Përveç suksesit në diagnostikimin e këtyre ndryshimeve, kjo teknologji e re kontribon gjithashtu në diagnozë duke identifikuar disa sëmundje epigjenetike dhe çrregullime të metilimit. Me fjalë të tjera, krahas të dhënave të marra nga gjenomet me lexime të shkurta, ajo mund të sqarojë ndryshimet kromozomale (si translokacioni, inversioni, delecioni), sëmundjet e sekuecave të përsëritura, interpretimin e saktë të HLA-ve dhe të gjitha situatat që kërkojnë analizë haplotipi (pra, vizualizimin e veçantë të gjeneve të trashëguara nga nëna dhe babai). Prandaj, "Sekuencimi i Gjenomit të Plotë me Lexime të Gjata" ka filluar të përdoret për pacientët që nuk mund të diagnostikohen me metoda të tjera.

WES (Sekuencimi i Ekzomit të Plotë): Përfshin ekzaminimin e rajoneve koduese të rreth 20.000 gjeneve. Kryhet për të bërë një skring të përgjithshëm në sëmundjet pa diagnozë, për të analizuar në mënyrë kolektive gjenet nëse në sëmundjet e diagnostikuara përfshihen disa gjene dhe ndonjëherë për të kuptuar nëse ka sëmundje shtesë me pasoja klinike krahas sëmundjes kryesore. Mund të kryhet gjithashtu për të përcaktuar bartësinë e sëmundjeve pa qenë i sëmurë.

WGS (Sekuencimi i Gjenomit të Plotë): Kryhet për të njëjtat qëllime si WES, por është një test më gjithëpërfshirës pasi përfshin pjesët koduese dhe jo-koduese të gjeneve dhe pjesë të konsiderueshme të rajoneve jo-gjenike, dhe ka një shkallë më të lartë diagnostikimi për disa grupe sëmundjesh.

Testi Gjenetik Molekular: Nëse ka një diagnozë paraprake specifike, kryhet për të hetuar gjenin ose gjenet që shkaktojnë atë sëmundje dhe për të zbuluar ndryshimin gjenetik që e shkakton atë. I njëjti gjen mund të analizohet me një ose disa metoda dhe gjatë studimit mund të jetë e nevojshme të kalohet nga njëra metodë te tjetra. Ndonjëherë mund të jetë e nevojshme të merren mostra nga anëtarë të tjerë të familjes për të interpretuar rezultatin. Kjo është një situatë që mund të zgjidhet vetëm ndërsa testimi është duke vazhduar.

Testi Citogjenetik: Kromozomet, që janë forma e paketuara e gjeneve dhe ADN-së, ekzaminohen. Mund të studiohen nga gjaku, palca e eshtrave dhe materiali i abortit. Gjithashtu, studime mund të kryhen nga lëngu i marrë nga mitra gjatë shtatzënisë, një pjesë e placentës dhe rrallë nga gjaku i foshnjës. Rezultatet zakonisht jepen brenda afateve të përcaktuara, por rrallë mund të nevojitet material shtesë. Ndonjëherë mund të kërkojnë teste shtesë jashtë atyre të përcaktuara për të sqaruar ndryshimin sipas rezultatit. Kjo është një situatë që mund të zgjidhet vetëm ndërsa testimi është duke vazhduar. Nëse lind një nevojë e tillë gjatë testit tuaj, do të informoheni.

Pregnarisk (TEST PANEL): Rekomandohet për çiftet që planifikojnë të martohen dhe të kenë fëmijë si dhe për çiftet që planifikojnë diagnozë gjenetike para implantimit me IVF. Është një test panel që shqyrton humbjet, fitimet dhe numrin e përsëritjeve në disa gjene së bashku me sekuecimin e ekzomit dhe analizën kromozomale të partnerëve. Familjet dhe foshnjat në rrezik për të pasur probleme gjatë shtatzënisë identifikohen dhe rezultatet raportohen në mënyrë të detajuar. Disa ndryshime me "rëndësi klinike të panjohur" sipas të dhënave të literaturës raportohen gjithashtu në këto studime. Në këtë rast, ndryshimi dhe rreziqet shpjegohen në detaje në raport.

Të tjera (Ju lutemi shkruani informacion të detajuar rreth testit më poshtë.):

2- Çfarë Do Të Thonë Rezultatet e Testit, A Ka Një Marzh Gabimi, A Mund Të Konsiderohet Plotësisht I Besueshëm?

Nëse rezultatet e testit janë në përputhje me gjetjet klinike, ato mbështesin diagnozën ose ulin mundësinë e disa diagnozave. Me fjalë të tjera, ato shërbejnë për të mbështetur diagnozën klinike. Vlerësimi klinik përfundimtar është ai që ka rëndësi. Vlerësimi klinik mund të bëhet nga një specialist i gjenetikës, nga një mjek specialist në fusha të tjera ose nga një mjek i përgjithshëm, ose së bashku nga këta mjekë, në varësi të natyrës së sëmundjes. Prandaj, gjatë studimeve mund të jetë e nevojshme të kemi konsultime me mjekët tuaj. Si çdo test në fushën mjekësore, edhe testet gjenetike kanë një marzh gabimi dhe rezultatet nuk janë përfundimtare. Marzhi i gabimit ndryshon në varësi të natyrës së sëmundjes, rezolucionit të testit, cilësisë së materialit, rrjedhës së saktë dhe të mjaftueshme të informacionit dhe shumë arsyeve të ngjashme.

3- Çfarë Informacionesh Të Tjera Duhet Të Di?

3.1. Koha e dhënë për testet është e përafërt; rezultatet mund të zgjasin më shumë ose më pak.

3.2. Mostrat tuaja të ADN-së të ruajtura pas testit mund të mbahen për një kohë të pacaktuar për qëllime validimi të testeve ose për qëllime edukative. Ju mund të kërkonit shkatërrimin e mostrave tuaja të gjakut dhe ADN-së duke kontaktuar laboratorin pas përfundimit të testit të kërkuar më sipër. Gjithashtu mund ta shënoni këtë në seksionin e miratimit të këtij formulari. Moslejimi i përdorimit të mostrës suaj për validim testesh ose për qëllime edukative nuk ndikon në rezultatin e testit tuaj.

3.3. Ndonjëherë, ndryshimet e gjetura në rezultatin e testit mund të kenë nevojë të mbështeten me teste shtesë "diagnostike". Në këtë rast, do të kontaktoheni dhe do të informoheni për këto teste. Nëse nuk kryeni testet shtesë të rekomanduara, sukseksi i vendosjes së diagnozës mund të ulet. Për ato teste me kosto të lartë mund të kërkojnë pagesa shtesë.

- 3.4.** Nëse konsiderohet e nevojshme nga ana mjekësore, disa ose të gjitha testet mund të dërgohen në një qendër tjetër.
- 3.5.** Rrallëherë, mund të jetë e nevojshme të dërgoni ose të siguroni një material/mostër të dytë. Nëse rezultatet nuk mund të merren, testi mund të përsëritet.
- 3.6.** Nëse mostra juaj nuk merret në qendrën tonë dhe mbërrin me postë, do të njoftoheni me mesazh që mostra ka mbërritur në qendrën tonë. Informacioni për pagesën gjithashtu jepet në mesazh. Pasi të kryeni pagesën në të dhënat e llogarisë dhendani faturën, proceset tuaja do të fillojnë. Ndërkohë, siguria e mostrës sigurohet në qendrën tonë.
- 3.7.** Nëse vendosni të anuloni testin pas kryerjes së pagesës, mund të rimburohet shuma e mbetur, përveç shpenzimeve të kryera deri në atë moment, por nëse një pjesë e madhe e testit është përfunduar, rimbursimi nuk është i mundur.
- 3.8.** Disa të dhëna të marra nga testet mund të mos raportohen për arsye shkencore ose etike.
- 3.9.** Rezultatet e testit tuaj do të ruhen në regjistrat e InterGen.
- 3.10.** Nëse mostrajuaj nuk është marrë nga InterGen, InterGen nuk është përgjegjës për mënyrën e marrjes së mostrës, përshtatshmërinë e tij ose informacionin e dhënë në qendra të tjera.
- 3.11.** Nëse mjekët e qendrës sonë përcaktojnë se një test tjetër është më i përshtatshëm për diagnozë sesa testi i kërkuar nga mjeku juaj, do t'ju jepet informacion juve dhe/ose mjekut tuaj për të mbrojtur përfitimin tuaj si pacient dhe për të shmangur nevojën për një mostër të re, dhe testi i vlerësuar si i përshtatshëm do të rekomandohet. Qendra jonë rezervon të drejtën të refuzojë testet që nuk janë të përshtatshme nga ana mjekësore.
- 3.12.** Me kërkesë, rezultati i testit tuaj mund t'ju dërgohet përmes WhatsApp, Gmail, Hotmail, etj. Megjithatë, ju informojmë se këto aplikacione janë me origjinë të huaj, që do të thotë se mesazhi i dërguar arrin në serverët e kompanive me bazë jashtë vendit, pra transferohet jashtë vendit. Sigurimi i privatësisë së të dhënave ngakompanitë pronare të aplikacioneve nuk është nën kontrollin tonë dhe ju informojmë se në politikën e tyre të privatësisë nëfaqet e tyre të internetit.
- 3.13.** Si një institucion shëndetësor i licencuar, ne duhet të marrim të dhëna identiteti, kontakti, shëndeti dhe gjetetike për të kryer testet gjetetike. Në përputhje me detyrimin tonë për të ruajtur konfidencialitetin, ne imbrojmë dhe mbajmë këto të dhëna konfidenciale. Pa pëlqim ose detyrim ligjor, ne nuk i ndajmë të dhënat tuaja me palë/institucione të treta. Nëse jepni pëlqim, ne mund t'i përdorim të dhënat tuaja personale për studime shkencore që kryejmë, me kusht që ato të anonimizohen dhe të mbrohet e drejta juaj për privatësi dhe të drejtat personale. Sipas nenit 11 të Ligjit për Mbrojtjen e të Dhënave Personale Nr. 6698, ju keni të drejtë: të mësoni nëse të dhënat tuaja personale përpunohen, të kërkonti informacion nëse të dhënat tuaja personale janë përpunuar, të mësoni qëllimin e përpunimit të të dhënave tuaja personale dhe nëse ato përdoren në përputhje me këtë qëllim, të dini palët e treta të cilave u transferohen të dhënat tuaja personale brenda ose jashtë vendit, të kërkonti korrigjim nëse të dhënat tuaja personale janë të paplota ose të pasakta, të kërkonti fshirjen ose shkatërrimin e të dhënave tuaja personale brenda kushteve të përcaktuara në nenin 7 të Ligjit, të kërkonti njoftimin e veprimeve të kryera sipas pikave (d) dhe (e) palëve të treta të cilave u janë transferuar të dhënat tuaja personale, të kundërshtoni një rezultat që ju prek negativisht si rezultat i analizimit të të dhënave ekskluzivisht përmes sistemeve të automatizuara, dhe të kërkonti kompensim për dëmin që rrjedh nga përpunimi i paligjshëm i të dhënave tuaja personale. Ne do t'u përgjigjemi aplikimeve tuaja brenda 30 ditëve.
- 3.14.** Në rast të mbylljes, blerjes ose bashkimit të laboratorit, disponueshmëria dhe integriteti i vazhdueshëm i mostrave dhe të dhënave të ruajtura të pacientëve do të sigurohet në përputhje me Listën e Kohëzgjatjes së Ruajtjes së Mostrave dhe Listën e Kohëzgjatjes së Ruajtjes së Regjistrave, në përputhje me rregulloret ligjore dhe praktikën e Ministrisë së Shëndetësisë të Republikës së Turqisë. Në rast të mbylljes, blerjes ose bashkimit të qendrës sonë, do të jepet informacion me shkrim ose verbal për pacientët/institucionet/mjekët. Më pas, transferimi dhe ruajtja e sigurt e mostrave dhe regjistrave do të sigurohet nga ne.

FORMULARËT E PËLQIMIT

1- Formulari i Pëlqimit për Testin Gjenetik (Për t'u plotësuar nga pacienti.)

"Kam lexuar formularin e informacionit për testin gjenetik. Jam informuar verbalisht për testin nga mjeku im, pyetjet e mia janë përgjigjur dhe më është dhënë kohë e arsyeshme për të lexuar informacionin me shkrim. Unë e kuptoj qëllimin, rezultatet, besueshmërinë, kohën e raportimit dhe përpunimin e të dhënave të mia personale."

I nderuar pacient; nëse jepni pëlqimin tuaj për testin gjenetik mbi materialin tuaj sipas kushteve të përcaktuara në formularin e informacionit, ju lutemi shkruani **"UNË JAP LEJE PËR KRYERJEN E TESTIT"** në hapësirën më poshtë:

(Ndërhyrje në fushën e shëndetësisë mund të kryhet vetëm pas marrjes së pëlqimit të informuar, prandaj nëse nuk jepni pëlqim, ne nuk mund ta kryejmë testin.)

2- Formulari i Pëlqimit për Test Shtesë nëse është i Nevojshëm nga Ana Mjekësore (Për t'u plotësuar nga pacienti.)

I nderuar pacient; siç është shpjeguar në formularin e informacionit, në studimet gjetetike, nëse është e nevojshme nga ana mjekësore për diagnozë, mund të kryhen teste shtesë që mund të ndihmojnë në diagnozë ose mund të vlerësohet një test tjetër gjatë procesit. Gjithashtu, gjetetjet dytësore që mund të shfaqen si rezultat i testeve, përveç gjetjeve për të cilat keni aplikuar, do të raportohen nëse konsiderohen të nevojshme nga ana mjekësore. Nëse e pranoni këtë, ju lutemi shënoni "Pajtohem" në kutitë më poshtë. Nëse nuk pranoni testet shtesë, ju lutemi shënoni "Nuk pajtohem" në kutitë më poshtë. Ju informojmë se moskryerja e testeve shtesë të rekomanduara mund të ulë suksesin diagnostik. Nëse testet shtesë janë me pagesë, ekipi ynë do t'ju informojë.

☐ Pajtohem. ☐ Nuk pajtohem.

3- Formulari i Pëlqimit për Kërkime Shkencore (Për t'u plotësuar nga pacienti.)

I nderuar pacient; si Qendra për Vlerësimin e Çrregullimeve Gjenetike InterGen, ne mund të kryejmë studime shkencore duke anonimizuar të dhënat shëndetësore dhe gjenetike që disponojmë, me qëllim përmbrojtjen dhe përmirësimin e shëndetit publik. Ne marrim të gjitha masat e nevojshme administrative dhe teknike për të siguruar privatësinë e të dhënave personale dhe konfidencialitetin e jetës private në këto studime. Në këto kushte, ju lutemi tregoni nëse jepni pëlqimin tuaj për përdorimin e të dhënave që ndani me ne në studime shkencore duke shënuar një nga kutitë më poshtë:

- ☐ Pajtohem
☐ Nuk pajtohem.

4- Formulari i Pëlqimit për Dërgimin e Rezultateve të Testit (Për t'u plotësuar nga pacienti.)

I nderuar pacient; ju lutemi shënoni kutinë për metodën që dëshironi të përdorim për t'ju dorëzuar rezultatet e testit tuaj. Ju lutemi na njoftoni sa më shpejt të jetë e mundur nëse ka ndryshime në informacion. Nëse nuk dëshironi që raporti juaj të ndahet me mjekun tuaj/institucionin referues, ju lutemi specifikojeni më poshtë. Në komunikimet me ne përmes aplikacioneve me origjinë të huaj si WhatsApp, Gmail, të cilat kanë serverë jashtë vendit, ne japim informacionin e mëposhtëm për t'ju informuar mbi përpunimin e të dhënave tuaja personale.

Kur një mesazh ose email dërgohet në qendrën tonë përmes aplikacioneve me origjinë të huaj, ne mbrojmë të gjitha të dhënat personale të përgjithshme dhe të veçanta që mund të merren nga ky mesazh ose email, si identiteti, komunikimi, shëndeti dhe gjenetika, si një institucion shëndetësor me detyrim konfidencialiteti, dhe nuk i ndajmë ato me palë të treta përveç rasteve kur kërkohet me ligj. Megjithatë, dërgimi i një mesazhi ose emaili përmes këtyre aplikacioneve nënkupton që, përveç qendrës sonë, të dhënat personale të përgjithshme dhe të veçanta brenda përmbajtjes së mesazhit ose emailit ndahen edhe me kompaninë tregtare në vendin ku ndodhet zhvilluesi i aplikacionit, duke bërë kështu transferimin e të dhënave tuaja jashtë vendit. Në këtë rast, konfidencialiteti i të dhënave të siguruar nga aplikacionet nuk është nën kontrollin e qendrës sonë.

Unë miratoj ndarjen e rezultateve të mia të testit me personat e mëposhtëm:

Emri dhe Mbiemri: _____ Marrëdhënia: _____

- ☐ Dërgo në telefonin tim përmes aplikacionit të mesazheve.
Telefoni për dërgimin e raportit të testit:

Aplikacioni i preferuar i mesazheve: ☐ WhatsApp

☐ Aplikacion tjetër:

(Mund të ketë transferim të të dhënave jashtë vendit me aplikacionet e mesazheve me origjinë të huaj.)

- ☐ Dërgo në adresën time të email-it.

Adresa e email-it:

(Mund të ketë transferim të të dhënave jashtë vendit me email-e me origjinë të huaj.)

- ☐ Tjetër:

Formulari i mësipërm i informacionit dhe formulari i pëlqimit të hapur nënshkruhen ndërmjet InterGen dhe pacientit për të përcaktuar kushtet dhe termat e shërbimit që do të ofrohet nga InterGen dhe për të marrë pëlqimin e pacientit duke e informuar atë për këtë.

Nëse personi që do të testohet ka kryer transplant të palcës së shtrave, julutemishënoni kutinë përkatëse më poshtë.

☐

PACIENTI Emri dhe Mbiemri: Data: Nënshkrimi:	Nëse pacienti është nën 18 vjeç ose nuk ka aftësinë për të dhënë pëlqim të informuar, i Përfaqësuesit Ligjor: Emri dhe Mbiemri: Nënshkrimi: Data:	NË EMËR TË INTERGEN Emri dhe Mbiemri: Data: Nënshkrimi:
--	---	---