

PÁCIENS TÁJÉKOZTATÓ

A CLINOMICS EUROPE KFT. VIZSGÁLATAIHOZ

Ez a Páciens tájékoztató (továbbiakban: Tájékoztató) a Clinomics Europe Kft. (továbbiakban: Clinomics) genetikai vizsgálataira, az általa biztosított genetikai tanácsadásra, illetve molekuláris diagnosztikán alapuló rizikó vizsgálataira vonatkozó legfontosabb információkat ismerteti ügyfelei részére.

1 GENETIKAI TANÁCSADÁS

1.1 A genetikai tanácsadás célja és feladata

A genetikai tanácsadás klinikai genetikai szakképesítéssel rendelkező szakember (genetikus) által végzett genetikai szakrendelés. A genetikai tanácsadás alapvető célja és feladata a betegségek genetikai hátterének tisztázása, a genetikai kockázat megállapítása, a szűrési és diagnosztikai lehetőségek ismertetése, megfelelő genetikai vizsgálatok kiválasztása és a genetikai tesztek eredményének értelmezése az érintettek számára.

A Clinomics Europe magánszolgáltatóként díjfizetés ellenében, a jogszabályok szerint személyes találkozás mellett, vagy az Ön döntése szerint *telemedicina** keretén belül is biztosítja a genetikai tanácsadást a páciensek számára.

A genetikai tanácsadáson a szakember a következő módon segíthet Önnek:

- Tájékoztatót nyújt a lehetséges érintettség okán genetikai betegségről és annak öröklődési módjairól.
- Felvilágosítást nyújt egy adott genetikai betegség kockázatának kialakulásával kapcsolatban.
- Felvilágosítást nyújt annak kockázatáról, hogy leendő gyermekeit mennyiben érintheti egy genetikai betegség, amely az Ön vagy partnere családjában már előfordult.
- Tájékoztatót nyújt öröklődő rákhajlam esetén az egyes betegségek kialakulásának kockázatáról.
- Információt nyújt a genetikai vizsgálatok hasznáról, segíti a megfelelő vizsgálat kiválasztását. A vizsgálat, az orvosi leletek és a családfa elemzése során feltárt genetikai kockázat ismeretében javaslatot fogalmaz meg arról, milyen genetikai vizsgálatot lát indokoltnak.
- Tájékoztatót ad a vizsgálat elvégzésének vagy elmaradásának előnyeiről és kockázatairól.

*telemedicina: az egészségügyi dolgozó és a páciens nem azonos helyen tartózkodik, személyes találkozásra nem kerül sor. Az egészségügyi szakszemélyzet és a páciens közötti kapcsolat infokommunikációs eszközök segítségével, online elektronikus rendszeren keresztül jön létre (pl. telefon, számítógép).

- Tájékoztatást nyújt arról, hogy állapotával kapcsolatban milyen további diagnosztikai és szűrővizsgálatokat szükséges elvégezni, milyen szakorvosi-, terápiás ellátásokat javasol, milyen pszichológiai és szociális lehetőségeket vehet igénybe.

A genetikai tanácsadás után összefoglaló (ambuláns lap) készül a szakrendelésen megbeszélt témákról és a szakorvosi javaslatokról az érintett számára.

A genetikai tanácsadáson elhangzott szakorvosi javaslatok nem vonnak maguk után kötelezettségeket, azonban azt tanácsoljuk, hogy megelőző szűrővizsgálatokra, vagy kezelési módszerekre kapott javaslat esetén az érintett mindenképpen konzultáljon kezelőorvosával, vagy a javaslatban megjelölt szakterületen egészségügyi szakemberrel.

Az érintett önrendelkezési jogára hivatkozva, írásban tett nyilatkozatban lemondhat az általunk biztosított genetikai tanácsadáson való részvételről. Ezt a nyilatkozatát bármikor korlátozás nélkül visszavonhatja.

2 GENETIKAI VIZSGÁLATOK

2.1 Genetikai vizsgálat a jogszabályok szerint

„az egészséget károsan befolyásoló hatásokkal társuló vagy azokat előre jelző, csírasejt eredetű (örökölt) vagy a magzati élet korai szakaszában kialakult, a genom (gének, kromoszómák) veleszületett - genetikai betegséget okozó vagy arra hajlamosító - variánsainak kimutatására irányuló, genetikai mintán végzett laboratóriumi analízis” - A genetikai mintavétel célja pedig a vizsgálati minta biztosítása humángenetikai vizsgálathoz.

2.2 Mi a genetikai teszt/vizsgálat - egyszerűbben

A genetikai vizsgálatok az egyének DNS-ében hordozott eltérések (mutációk vagy génvariánsok) valamint a kromoszómák (a DNS komplex strukturális egységei) vizsgálatára alkalmas laboratóriumi módszerek. A genetikai vizsgálatok általában vérmintából, egyes esetekben szájnyálkahártya (nyál) mintából, vagy szakorvosi indikációra egyéb szövetmintából is elvégezhetők.

Ha a családjában előfordult már genetikai betegség, ha genetikai betegségre utaló tünetei vannak, vagy ha érdekli, hogy megtudja, mekkora az esélye, hogy genetikai betegségben szenved, javasoljuk konzultáljon orvosával arról, hogy a genetikai vizsgálat elvégzése megoldást jelent-e az Ön számára.

2.3 Milyen céljai és előnyei lehetnek a genetikai vizsgálatoknak?

- Örökletes betegségek esetén a megfelelően kiválasztott genetikai vizsgálat felderítheti az okot, amely felelős a betegség vagy tünetek kialakulásáért és lehetővé teszi a megfelelő kezelések kiválasztását is.
- A páciensek családtagjai számára is nagy előnnyel járhat a genetikai háttér tisztázása, mivel az örökletes kórképek és a hajlamosító tényezők őket is érinthetik.
- Megtudhatja, hogy Ön érintett-e a családjában öröklődő betegségekre nézve, mielőtt még tünetei jelentkeznenek.
- A teszteredmények megkönnyebbülést jelenthetnek a bizonytalanságban, és segíthetnek az érintetteknek megalapozott döntéseket hozni az egészségügyi ellátásukkal kapcsolatban. A negatív eredmény bizonyos esetekben csökkenti a szorongást, megnyugvást hozhat, és akár kiküszöbölheti a további vizsgálatok szükségességét.
- Az örökletes faktorok felfedése információt nyújthat a folyamatban levő vagy a jövőbeli tervezett terhességekkel kapcsolatban is.
- Mivel mindannyian sokféle mutációt hordozunk a genetikai állományunkban, fontos kérdés lehet családtervezés előtt a hordozóság genetikai szűrése is. A legtöbb génünkből két példánnyal rendelkezünk. A hordozókban két normál helyett egy normál gén és egy megváltozott, betegséget okozó génvariáns van jelen az adott funkcióra nézve. Szerencsére ilyenkor a hordozóban a betegség tünetei nem jelentkeznek, mivel a normális génünk legtöbbször ellensúlyozza a mutációt hordozó másik gén hatását. Annak ellenére, hogy a hordozó nem beteg, a hordozó gyermekében jelentkezhet a genetikai betegség. Ilyen esetekben például: a) ha mindkét szülő ugyanabban a génben ugyanazt a mutációt hordozza; b) ha a szülők azonos betegséget okozó különböző mutációkat hordoznak; c) ha az egyik szülő X-kromoszómához kötött betegséget, vagy kromoszóma átrendeződést hordoz.
- Genetikai hajlam vizsgálata során azonosíthatók azok a leggyakoribb genetikai eltérések, amelyek egy betegség vagy egészségügyi probléma kialakulásának kockázatát növelhetik, lehetővé téve a tünetek kialakulásának megelőzését, illetve a betegség időben történő kezelését.
- Bizonyos funkciókat befolyásoló genetikai tényezők azonosítása és ismerete segíthet a megfelelő életvitel kialakításában.

2.4 Milyen korlátai és kockázatai lehetnek a genetikai vizsgálatnak?

- Jelenleg nincs olyan genetikai teszt, amely képes lenne az összes genetikai kondíciót egyben vizsgálni, amely egy adott betegség háttérében állhat. Ez azt jelenti, még ha negatív is egy adott teszt eredménye, lehet arra esély, hogy Ön esetleg mégis hordozója egy betegséget okozó variánsnak. A negatív eredmény esetén a fennmaradó kockázat fel nem ismerése hamis megnyugvást adhat.
- Minden laboratóriumi vizsgálatnak vannak korlátai, amelyeket a technológiai lehetőségek, a módszerek és az eddig még fel nem tárt biológiai tulajdonságok is befolyásolhatnak.
- Előfordulhat, hogy nem áll rendelkezésre megelőzési vagy kezelési lehetőség az azonosított betegségre.
- Nem minden esetben igazolható a betegség genetikai eredete sem (nem ismert a betegség genetikai háttere vagy nem elérhető az azonosítást szolgáló genetikai teszt).
- Vannak olyan esetek, amikor a genetikai eltérés jelenlétében sem lehet előre megbecsülni az adott betegség kialakulásának kockázatát és/vagy súlyosságát.
- Örökletes betegség esetén rokonaira vonatkozó genetikai információk is kiderülhetnek, annak közlése nehézséget okozhat, szorongást, büntudatot érezhet az érintett.
- Ritkán, de a genetikai teszteknek is adhatnak álpozitív vagy álnegatív eredményt.

2.5 A genetikai tesztek eredményeinek típusai

Pozitív - a teszt olyan genetikai változást talált, amelyről ismert, hogy betegséget okozhat, vagy okoz.

Negatív - a teszt nem talált olyan genetikai variánst, amelyről ismert, hogy betegséget okozhat.

Néha negatív eredmény akkor születik, ha nem releváns tesztet rendeltek, vagy ha az adott személy tüneteinek nincs genetikai oka. "Igazi negatív" az, amikor a családban van egy betegséget okozó ismert genetikai variáns, és a vizsgált személy nem örökölte azt.

Ha az Ön teszteredménye negatív, és nincs ismert genetikai mutáció a családban, a negatív teszteredmény nem ad teljesen biztos választ. Ez azért van, mert előfordulhat, hogy Önt nem tesztelték a családjában betegséget okozó genetikai variánssra.

Bizonytalan - az ismeretlen vagy bizonytalan jelentőségű variáns azt jelenti, hogy nincs elég információ annak meghatározásához, hogy a talált eltérések jóindulatú (normális) vagy patogén (betegséget okozó) genetikai variánsok.

2.6 Genetikai minták kezelése

A Clinomics laboratóriumába beérkezett mintát a minőségellenőrzést, valamint az azonosítást követően laboratóriumi kóddal látjuk el és kizárólag kódoltan kezeljük tovább. Az elemzéseket követően a genetikai adatokat a kódok alapján rendeljük hozzá a személyes adatokhoz.

Az elsődleges genetikai vizsgálati mintát az eredmény kiadását követően 14 napon belül, az elsődleges mintából készült DNS-oldatot 30 napon belül megsemmisítjük.

A genetikai adatot (a vizsgálat eredményeképpen keletkezett egészségügyi adatot) a személyazonosító adatokkal együtt a vonatkozó jogszabály szerint 30 évig megőrizzük. A genetikai mintát szükség esetén a kért vizsgálat elvégzése céljából más laboratóriumba továbbíthatjuk az adatvédelmi szabályok betartása mellett. Adatait az egészségügyi és a hozzájuk kapcsolódó személyes adatok kezeléséről és védelméről szóló 1997. évi XLVII. törvény, az általános adatvédelmi rendelet (2016/679/EU -General Data Protection Regulation/GDPR) és az információs önrendelkezési jogról és az információszabadságról szóló 2011. évi CXII. törvény) valamint a humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól szóló 2008. évi XXI. törvény szerint kezeljük.

3 ColonAiQ RIZIKÓTESZT

A ColonAiQ teszt egy vérből végzett, molekuláris szintű rizikó vizsgálat, amely kolorektális rákokkal kapcsolatba hozható négy gén biokémiai módosulását, abnormális metilációs mintázatát vizsgálja egyszerű vérmintából kivont szabad DNS-en.

A jelenleg elérhető kolorektális rák biomarker vizsgálatok közül a ColonAiQ rendelkezik a legjobb statisztikai mutatókkal: érzékenysége 86,1%, fajlagossága 91,6%. A teszt sokkal korábbi állapotokban jelezheti a kialakult vagy kiújuló elváltozások valószínűségét, mint más ilyen célú biomarker vizsgálat, azonban nem diagnosztikai értékű és nem alkalmas örökletes genetikai tulajdonságok vagy hajlam vizsgálatára sem.

Az 'alacsony rizikójú' eredmény esetén kolorektális rák jelenléte vagy kiújulása nem valószínű. A kezelőorvosa más vizsgálati eredményei, az Ön kórelőzményei és panaszai alapján határozza meg, hogy van-e további vizsgálatokra szüksége.

A 'magas rizikójú' eredmény egy nem-negatív eredmény, amely azt jelenti, hogy megnövekedett valószínűsége van a kolorektális adenomák és rákok jelenlétének, illetve kiújulásának, viszont nem bizonyíthatja, hogy Önnek ezek az elváltozások ténylegesen megvannak. A szakmai irányelvek szerint a végleges diagnózis felállításához a kolonoszkópia (vastag- és végbéltükrözés) a legalkalmasabb és ajánlott diagnosztikai módszer. A kezelőorvosa az Ön kórelőzménye és az összes vizsgálati eredménye alapján tud diagnózist felállítani és szükség esetén kezelést javasolni.

Felhívjuk a figyelmét, hogy

- az 'alacsony rizikójú' eredmény önmagában nem tekinthető teljes értékű negatív, kizáró diagnózisnak.
- a 'magas rizikójú' eredmény nem igazolhatja önmagában a rosszindulatú kolorektális elváltozások jelenlétét vagy kiújulását, csak a megnövekedett valószínűségről tájékoztat ezekkel kapcsolatban.

Tehát, az Ön egészségével kapcsolatos döntéseket nem tanácsos kizárólag a rizikóteszt eredményeire alapozni, mivel az a kolorektális rákokokat kizárni, sem megerősíteni nem hivatott.

A rizikóteszt eredményének értelmezése szakember feladata. **A rizikóteszt eredményével minden esetben keresse fel háziorvosát, kezelőorvosát vagy gasztroenterológus szakorvost.** Amennyiben a Clinomics Europe laboratóriumi diagnosztika szakorvosával szeretne konzultálni, díjfizetés ellenében biztosítunk időpontot Ügyfeleink számára.

A ColonAiQ rizikóteszt eredményét a kitöltött és aláírt laboratóriumi vizsgálatkérő és beleegyező dokumentumon megjelöltek szerint küldjük el Önnek és/vagy az Ön egészségügyi szolgáltatójának.

3.1 Milyen egyéb, alternatív biomarker vizsgálat létezik?

Többféle kolorektális daganatra vonatkozó szűrővizsgálat létezik, amelyekről a kezelőorvossal célszerű konzultálni. Kezelőorvosa/háziorvosa javasolhatja már elsődlegesen a vastagbéltükrözés elvégzését Önnél a szűrőtesztek elvégzése helyett.

4 FONTOS KIEGÉSZÍTŐ TÁJÉKOZTATÁS A SZOLGÁLTATÁSOK IGÉNYBEVÉTELÉVEL KAPCSOLATBAN

A Clinomics Europe Kft. genetikai laboratóriumi diagnosztikát végző, engedéllyel rendelkező magánegészségügyi szolgáltató. Egészségügyi szolgáltatóként felhívjuk a figyelmét, hogy a genetikai eredmények értelmezése genetikus szakember, a kezelésekkal vagy az orvosi ellátással kapcsolatos döntések meghozatala a kezelőorvosának vagy szakorvosának a kompetenciája. A Clinomics a genetikai vizsgálatokhoz (díjfizetés ellenében) a jogszabály szerint biztosít genetikai tanácsadást illetve szakorvosi konzultációt. Irányadónak tartjuk valamennyi, az egészségügyi szolgáltatókra, a klinikai genetikai vizsgálatokra, a betegjogokra, illetve az ezekkel összefüggő személyes-, genetikai-, egészségügyi adatok kezelésére vonatkozó jogszabályok rendelkezéseit.