

**Έντυπο ενημέρωσης για τους συμμετέχοντες στην έρευνα:  
«Ανάπτυξη στρατηγικών πρόληψης και μελέτη των παθογενετικών μηχανισμών γνωστών και νέων  
γονιδίων υπευθύνων για γενετικά νοσήματα και διαταραχές της αναπαραγωγής»**

Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής (ΕΙΓ) του Εθνικού & Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών (ΕΚΠΑ), με σημαίνοντα ρόλο στη διαχείριση ασθενών με σπάνιες παθήσεις, καθώς και την εκπαίδευση και την κλινική έρευνα, αποτελεί ένα διεθνώς αναγνωρισμένο κέντρο με βασική αποστολή την υποστήριξη των ασθενών και των οικογενειών με σπάνιο γενετικό νόσημα. Ως αναγνωρισμένο Εξειδικευμένο Διαγνωστικό Εργαστήριο Σπάνιων Γενετικών Νοσημάτων (ΦΕΚ Τεύχος Β' 2655/21.4.2023/ υπ. Αριθμ. Γ.Π. Υ.Π.Σχ./οικ. 22469), διατηρεί ηγετικό ρόλο στην ανάπτυξη της εφαρμοσμένης έρευνας και στη συμμετοχή στην ανακάλυψη και κατανόηση νέων γενετικών μηχανισμών. Συνιστούμε τη συμμετοχή στη συγκεκριμένη μελέτη για την οποία τηρούνται όλα τα πλαίσια και οι κανονισμοί περί προσωπικών δεδομένων (GDPR) και ο κώδικας ηθικής και δεοντολογίας. Η συμμετοχή είναι εθελοντική και υπάρχει δυνατότητα απόσυρσης ανά πάσα στιγμή. Δεν υπάρχει καμία οικονομική απαίτηση για τη συμμετοχή στη μελέτη.

**Σκοπός της μελέτης είναι:**

- Η κατανόηση παθογενετικών μηχανισμών των γενετικών νοσημάτων του ανθρώπου, καθώς και
- Η ανάπτυξη μεθόδων πρόληψης, όπως έλεγχος φορέιας, προεμφυτευτικός γενετικός έλεγχος και προγεννητική διάγνωση.

**Οι συμμετέχοντες στη μελέτη μπορεί να είναι ασθενείς και εξεταζόμενοι που παραπέμπονται στο ΕΙΓ για διερεύνηση γενετικών νοσημάτων, προγεννητικό ή προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο.**

Τα δεδομένα τα οποία θα καταγραφούν αφορούν ενδεικτικά:

- Το ατομικό και οικογενειακό ιατρικό ιστορικό
- Πληροφορίες της κλινικής εικόνας και των εργαστηριακών εξετάσεων
- Στοιχεία βιοπληροφοριακής ανάλυσης
- Φωτογραφίες ή/και video για τα οποία θα ζητηθεί ειδική άδεια

Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής θα κάνει χρήση των δεδομένων αφού από αυτά εξαιρεθεί κάθε στοιχείο ταυτοποίησης του ατόμου όπως ορίζεται από τις νομοθετικές διατάξεις περί ανωνυμίας και προστασίας των προσωπικών δεδομένων.

**Η μελέτη μπορεί να περιλαμβάνει (χωρίς αποκλειστικά να περιορίζεται):**

- Ανάλυση του γονιδιώματος για ταυτοποίηση αιτιοπαθολογικών παραλλαγών με χρήση μοριακών μεθοδολογιών
- Λειτουργικές δοκιμασίες (π.χ. μελέτη του RNA ή/και των πρωτεϊνών)
- Σχεδιασμό νέων προσεγγίσεων για προγεννητικό και προεμφυτευτικό γενετικό έλεγχο
- Δημιουργία μοντέλων νόσου είτε σε κυτταρικό επίπεδο ή σε ζωικό επίπεδο
- Δοκιμή χημικών ουσιών / φαρμακευτικών σκευασμάτων
- Γενετικές παρεμβάσεις σε κυτταρικό επίπεδο ή ζωικά μοντέλα
- Καταχώρηση τμήματος ή όλων των δεδομένων σε παγκόσμιες βάσεις δεδομένων ή συνδυασμό τους με δεδομένα άλλων εθνικών ή/και διεθνών ερευνητικών ομάδων

Τα αποτελέσματα της παρούσας μελέτης έχουν σκοπό να συμβάλλουν στη βελτίωση της δημόσιας υγείας του πληθυσμού και ενδέχεται να παρουσιαστούν σε επιστημονικά περιοδικά, βιβλία, καθώς και σε επιστημονικά συνέδρια ή εκπαιδευτικές φοιτητών με ανωνυμοποιημένα ή κωδικοποιημένα στοιχεία των συμμετεχόντων.

**Τα οφέλη του συμμετέχοντα και της οικογένειάς του μπορεί να είναι:**

- Η ταυτοποίηση της γενετικής βάσης του νοσήματος
- Δυνατότητα πρόληψης και έγκαιρης αντιμετώπισης των πιθανών νοσογόνων καταστάσεων
- Ανεύρεση φορέων ή ατόμων σε αυξημένο κίνδυνο στην οικογένεια
- Δυνατότητα προγεννητικού ελέγχου ή προεμφυτευτικού γενετικού ελέγχου και γενετικής συμβουλευτικής
- Καλύτερη κατανόηση της πορείας της νόσου με πιθανή πρόγνωση και πρόβλεψη μελλοντικών συμπτωμάτων.

**Η έρευνα αυτή δεν ενδέχεται να οδηγήσει άμεσα στην ανακάλυψη θεραπείας.**