



FORESPØRSEL OM DELTAKELSE I FORSKNINGSPROSJEKTET

Genetiske og funksjonelle studier av monogene sykdommer

Du blir invitert til å delta i denne studien fordi du/ditt barn/den du samtykker for har blitt enige om å donere blod og andre biologiske prøver for et forskningsformål som frisk kontrollperson.

HVA INNEBÆRER PROSJEKTET?

Studien har to hovedmål: i) å hjelpe udiagnostiserte pasienter med arvelige sykdommer med å få en bekreftet diagnose og ii) Øke forståelsen for hvorfor noen genfeil forårsaker alvorlige tilstander og utvikle terapier for den underliggende defekten. Studien vår trenger friske kontrollprøver fordi man ved å sammenligne prøver fra friske personer med pasientprøver bedre vil kunne forstå sykdommer vi studerer. Prøven vil bli brukt i laboratorieforsøk. Disse inkluderer forskjellige studier av cellene og deres DNA. Vi vil også lage induerte pluripotente stamceller (iPS) og cellelinjer avledet fra blod eller hudceller. På denne måten kan vi lage kontrollmodeller både for pasienter og friske donorer for å studere genetiske sykdommer.

MULIGE FORDELER OG ULEMPER

Studien forbedrer vår forståelse av genetiske sykdommer, noe som til slutt vil hjelpe oss med å finne nye terapier. Prøvedonasjonen vil hjelpe forskere og leger til å forstå sykdomsmekanismene, noe som muliggjør bedre genetisk rådgivning og terapi. Studien innebærer å ta blod og andre prøver, som vi tar under dine vanlige sykehusbesøk og prosedyrer.

FRIVILLIG DELTAKELSE OG MULIGHET FOR Å TREKKE SITT SAMTYKKE

Deltakelse i prosjektet er frivillig. Hvis du/ditt barn/den du samtykker for ønsker å delta, må du signere samtykke-erklæringen på siste side. Du kan når som helst og uten begrunnelse trekke tilbake ditt samtykke. Dette vil ikke ha noen konsekvenser for fremtidig behandling. Hvis du bestemmer deg for å trekke din deltakelse fra prosjektet, kan du kreve at testene og personopplysningene om din helse slettes, med mindre personopplysningene om din helse og testene allerede har blitt analysert eller blitt brukt i vitenskapelige publikasjoner. Hvis du på et senere tidspunkt ønsker å trekke tilbake ditt samtykke eller har spørsmål angående prosjektet, kan du kontakte forsker og lege Janna Saarela. epost: janna.saarela@ncmm.uio.no eller via tlf. +47 22840553 eller Emma Haapaniemi, e-post emma.haapaniemi@ncmm.uio.no eller via tlf. 41384367.

HVA SKJER MED OPPLYSNINGENE OM DEG?

Varigheten av denne studien er 10 år, prosjektet avsluttes 31.12.2030. Alle personlige data om helse som har blitt registrert for deg/ditt barn/den du samtykker for/ vil bare bli brukt som beskrevet under formålet med prosjektet. Du har rett til å få tilgang til informasjonen som er registrert om deg, og du har rett til å bestemme at eventuelle feil i informasjonen som er registrert, er/blir rettet. Du har også rett til å få vite hvilke sikkerhetstiltak som har blitt eller vil bli truffet når dine personopplysninger om din helse skal behandles. Informasjon om deg vil bli anonymisert. All informasjon vil bli behandlet og brukt uten ditt / ditt barns / den du samtykker for sitt navn eller personnummer eller annen informasjon som er direkte identifiserbar for deg. En kode kobler deg og dine personopplysninger om helse via en identifikatorliste. Bare leger og forskere som er involvert i dette prosjektet vil ha tilgang til denne listen. Etter at prosjektet avsluttes vil informasjonen om deg bli lagret frem til 2035 på grunn av krav og vilkår satt av regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk. Siden dataene fra

deg er veldig dyrebare for oss, vil vi fornye eller søke om nye tillatelser for videre forskning etter at den opprinnelige prosjektperioden slutter og kontakte deg igjen for å be om et nytt samtykke. Hvis du ikke ønsker å fornye samtykke ditt, vil alle prøvene dine bli destruert etter 2035.

DELING AV DATA OG OVERFØRINGER TIL UTLANDET

Ved å samtykke i å delta i studien, samtykker du også til at samt biologisk materiale fra deg/ ditt barn/den du samtykker for/ kan overføres til et annet land som en del av et forskningssamarbeid og publikasjon. Dette kan være et land som skiller seg fra den europeiske databeskyttelsesloven. Norsk REK har ikke myndighet til å vurdere senere bruk av informasjon som er lagret i en database i utlandet. De samarbeidende institusjonene har egne etiske tillatelser, og de følger vanlige retningslinjer i EU og de nordiske landene. Prosjektlederen vil sørge for at dine personopplysninger om helse blir bevart på en forsvarlig måte. Avhengig av hypotesen og dataanalysemetoden kan forskere som samarbeider med oss få tilgang til dataene via TSD -webportal -tjenesten (<https://data.tsd.usit.no/>). I dette tilfellet vil en ekstern pålogging bli gitt til eksterne forskere som gir dem tilgang til det relevante TSD -prosjektet. I tillegg kan vi laste opp dataene til europeiske datalagringsinfrastrukturer som EBI/ELIXIRs EGA-arkiv (<https://www.ebi.ac.uk/ega/about>) for å gi samarbeidspartnere kontrollert tilgang. Dette er hovedsakelig i tilfeller der TSD ikke støtter relevante programmer eller når data trenger å slå seg sammen med multinasjonale kohorter. Koden som forbinder deg og dine personopplysninger om helse, vil ikke bli utgitt. Ditt signerte samtykke for deltakelse i denne studien beholdes i NCMM. Prøver og data vil bli kodet, og all informasjon vil bli behandlet på laboratoriet ved hjelp av denne koden og ikke ditt virkelige navn. Du kan heller ikke identifiseres fra de resulterende vitenskapelige publikasjonene.

HVA SKJER MED PRØVER SOM BLIR TATT AV DEG?

Prosjektet vil samle inn og registrere personlig informasjon om deg/ barnet ditt/ den du samtykker for. Sykehuspersonalet vil ta en blodprøve og muligens avførings- og vattpinneprøver (vattpinne fra hud og slimhinner) under rutinemessige sykehusbesøk. Hudbiopsier vil bli samlet under rutinemessige prosedyrer utført under anestesi, med mindre dere blir enige om noe annet. Ditt lokale sykehus koordinerer prøvetakingen. Diskuter med behandlingsteamet for ytterligere instruksjoner. Du velger selv hvilke prøver du vil gi, og kan samtykke til bare spesifikke prøver (feks. blod) mens du avviser andre (feks. hudbiopsi). Testene som er tatt av deg / barnet ditt / den du samtykker for, inkludert blodprøver og hudbiopsier, vil bli lagret i en forskningsbiobank som ligger ved Norsk senter for molekylær medisin (NCMM) ved Universitetet i Oslo (UiO). Ansvarlige for biobanken er Emma Haapaniemi og Janna Saarela. Vi vil beholde de biologiske prøvene i en forskningsbiobank til prosjektets slutt. Vi kommer til å oppbevare de biologiske prøvene i biobanken til prosjektets slutt. Etter at prosjektet avsluttes vil de biologiske prøvene dine bli lagret frem til 2035 på grunn av krav og vilkår satt av regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk. Siden prøvene fra deg/ditt barn/den du samtykker for er veldig dyrebare for oss, vil vi fornye eller søke om nye tillatelser for videre forskning etter at den opprinnelige prosjektperioden slutter og kontakte deg for å be om et nytt samtykke. Hvis du nå ønsker å fornye samtykke ditt, vil prøvene dine bli destruert etter 2035. Hvis du ikke vil at biologiske prøver fra deg/ditt barn/den du samtykker for skal lagres i forskningsbiobanken, kan du avvise dette i samtykket nedenfor. Prøvene vil bli destruert etter endt studie.

FORSIKRING

Alle pasienter er forsikret gjennom den nasjonale pasientskadeordningen. Forskerne er forsikret gjennom sin arbeidsgiver (Universitetet i Oslo, Oslo Universitetssykehus). Det er ingen økonomisk kompensasjon til deltakerne.

ØKONOMI

Studien er finansiert av den samlede oppstarts-finansieringen på 50 millioner kroner til forskningsgruppene til Haapaniemi og Saarela (2019-2023) ved Norsk senter for molekylærmedisin. I tillegg har vi øremerket finansiering fra Academy of Finland (2.7 mNOK i perioden 2016-2020), Barncancerfonden og Instrumentarium Foundation (1,5 millioner kroner totalt).

GODKJENNING

Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) har gjennomgått og godkjent forskningsprosjektet. REK referansenummer: 77492.

I samsvar med den generelle databeskyttelsesforordningen er NCMMs direktør og prosjektleder Emma Haapaniemi uavhengige av hverandre ansvarlige for at behandlingen av dine personopplysninger om helse har et juridisk grunnlag. Dette prosjektet har rettslig grunnlag i samsvar med EUs generelle databeskyttelsesforordning, artikkel 6 nr. 1a, artikkel 9 nr. 2a og ditt samtykke.

Du har rett til å sende inn en klage på behandlingen av dine personlige helseopplysninger til Datatilsynet.

KONTAKTOPPLYSNINGER

Hvis du har noen spørsmål om forskningsprosjektet, kan du kontakte Janna Saarela (e-post: janna.saarela@ncmm.uio.no eller via tlf: +47 22840553 Emma Haapaniemi (e-post: emma.haapaniemi@ncmm.uio.no eller via tlf. 41384367) eller Monika Szymanska (e-post: moniksz@ncmm.uio.no eller via tlf. 46504016).

Besøksadresse:

Norsk senter for molekylærmedisin,
Forskningsparken,
Gaustadalléen 21,
0349 Oslo

Postadresse:

P.O. Box 1137 Blindern
0318 Oslo, Norway

Du kan også komme i kontakt med institusjonens databeskyttelsesansvarlig (personvernombud) hvis du har spørsmål knyttet til bruken av dine personlige helsedata i forbindelse med helse i forskningsprosjektet: Roger Markgraf, e-post: personvernombud@uio.no

JEG SAMTYKKER TIL Å DELTA I PROSJEKTET OG TIL AT MINE PERSONOPPLYSNINGER OG MITT BIOLOGISKE MATERIALE BRUKES SLIK DET ER BESKREVET

Ja Nei

Jeg samtykker til at følgende prøver tas av meg /mitt barn/ den jeg samtykker for

☐ ☐

☐ blod

☐ hudbiopsi

☐ vattpinneprøver (hud, slimhinner)

☐ avføring

Jeg godtar å lagre mitt / mitt barns / den jeg samtykker for sitt biologiske materiale i en forskningsbiobank

☐ ☐

Sted og dato

Deltakers signatur

Deltakers navn med trykte bokstaver

Som foresatte til _____ (Fullt navn)
samtykker vi til at hun/han kan delta i prosjektet

Sted og dato

Foresattes signatur

Foresattes navn med trykte bokstaver

Sted og dato

Foresattes signatur

Foresattes navn med trykte bokstaver

Stedfortredende samtykke

Som nærmeste pårørende til _____ (Fullt navn)
samtykker jeg til at hun/han kan delta i prosjektet

Sted og dato

Pårørendes signatur

Pårørendes navn med trykte bokstaver

Jeg bekrefter å ha gitt informasjon om prosjektet

Sted og dato

Signatur

Rolle i prosjektet