



Genetiske og funksjonelle studier av monogene sykdommer

HVA INNEBÆRER STUDIEN?

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

HVA SKJER MED PRØVENE OG INFORMASJONEN OM DEG?

Varigheten av denne studien er 10 år, prosjektet avsluttes 31.12.2030. Alle personlige data om din helse som er registrert, 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 spesifisere at eventuelle feil i den registrerte informasjonen 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. All informasjon vil bli behandlet og brukt uten ditt navn, ditt personnummer eller annen informasjon som er direkte identifiserbar til deg. En kode lenker deg og dine personlige helseopplysninger via en identifikasjonsliste. Bare leger og forskere som er involvert i dette prosjektet vil ha tilgang til denne listen. 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 inkludert blodprøver og hudbiopsier, vil bli lagret i en forskningsbiobank som ligger ved Norsk senter for molekylær medisin (NCMM) ved Universitetet i Oslo.

Informasjon om deg vil bli anonymisert. Dine data og biologiske prøver er veldig dyrebare for oss, og vi vil derfor oppbevare dataene og lagre dine biologiske prøver i lengre tid i en forskningsbiobank kalt «Sjelden sykdom biobank». 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.

DELTAKELSE

Deltakelse i dette prosjektet er frivillig. Om du ønsker å delta, må dine foreldre signere samtykkeerklæringen. 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, e-post: janna.saarela@ncmm.uio.no eller via telefon: +47 22840553 eller Emma Haapaniemi, e-post: emma.haapaniemi@ncmm.uio.no eller via telefon: 41384367