



MAL FOR UTFORMING AV INFORMASJONSSKRIV TIL BARN/UNGDOM 12-16 (- 18) ÅR:

Genetiske og funksjonelle studier av monogene sykdommer

BAKGRUNN OG HENSIKT

Du blir invitert til å delta i denne studien fordi du har blitt diagnostisert med en genetisk tilstand. Studien har to hovedmål: i) Hjelp udiagnostiserte pasienter med å få en bekreftet diagnose og ii) Øke forståelsen for hvorfor noen genfeil forårsaker alvorlige tilstander og utvikle terapier for den underliggende defekten. For noen pasienter studerer vi hvordan mikrober og andre miljøfaktorer endrer sykdomspresentasjonen. Studien vil forbedre vår generelle forståelse av ulike genetiske forhold i tillegg til å forsøke å finne felles underliggende sammenhenger mellom ulike arvelige sykdommer. Derfor har legen din på sykehuset valgt deg som en mulig kandidat til å delta i denne studien.

HVA INNEBÆRER STUDIEN?

Prosjektet vil samle inn og registrere personlig informasjon om deg. Avhengig av sykdommen din, vil vi samle inn en eller flere biologiske prøver fra deg. Sykehuset vil ta en blodprøve og eventuelt også avførings- og vattpinneprøver (fra hud og slimhinner) under ditt rutinemessige sykehusbesøk. Biopsier fra benmarg, cerebrospinal væske, biopsier fra svulster og hud vil bli tatt under rutinemessige prosedyrer utført under narkose med mindre du er enig i noe annet. Din lokale lege på sykehuset koordinerer prøvetakingen. Vennligst snakk med legen din om ytterligere instruksjoner. Du velger selv hvilke prøver du vil gi og kan samtykke for kun en spesifikk prøve (for eksempel blodprøve) mens du kan avvise andre typer prøver (for eksempel hudbiopsi).

Prøvene vil bli transportert til og lagret i «Sjelden sykdom biobank» ved Norsk senter for molekulærmedisin (NCMM) ved Universitetet i Oslo (UiO). Ditt og dine foreldres signerte samtykke for deltakelse i denne studien vil bli beholdt på NCMM. Ditt biologiske materiale vil bli brukt i eksperimenter for å legge til rette for fremtidig forskning, og på grunn av dette vil vi lage induserte pluripotente stamceller (iPS) og udødelige cellerlinjer avledet fra blod eller hudceller hentet fra deg. På denne måten vil vi lage en in vitro-modell for å studere monogene sykdommer.

Prøvene og dataene vil bli kodet, og all informasjon vil bli behandlet med denne koden på laboratoriet og ikke med ditt virkelige navn. Du vil heller ikke kunne bli identifisert i resulterende vitenskapelige publikasjoner.

MULIGE FORDELER OG ULEMPER

Studien forbedrer vår forståelse av genetiske sykdommer, og dette kan etter hvert hjelpe oss til å finne nye behandlingsformer. Hvis tilstanden din mangler en diagnose, kan vi kanskje finne den underliggende genetiske årsaken til tilstanden din. Dette muliggjør bedre genetisk rådgivning, og noen ganger kan det føre til mer målrettet behandling.

Ulempen er at resultatene fra studien kanskje ikke er entydige, og i de fleste tilfeller ikke vil gi deg en umiddelbar fordel. Hvis tilstanden din for øyeblikket ikke er diagnostisert, er vi ofte ikke i stand til raskt å finne årsaken til tilstanden da det ofte tar flere år å bekrefte en ny genfeil. Studien innebærer å ta blodprøver og andre prøver, som vi tar under dine rutinemessige sykehusbesøk og prosedyrer i tillegg til de allerede planlagte testene dine.

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. De følgende legene og forskerne som er involvert i dette prosjektet, vil ha tilgang til denne listen: Hans Christian Erichsen, Emma Haapaniemi, Janna Saarela, Sebastian Waszak og Monika Szymanska.

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 har mottatt denne informasjonen nå, og vi oppfordrer deg til å bruke litt tid på å vurdere denne forespørselen og konsultere med andre. Du kan levere ditt samtykke til prosjektleder ved å sende den i posten eller levere direkte til en sykepleier under ditt planlagte sykehusbesøk. 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