



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 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 PROSJEKTET?

Prosjektet vil samle inn og registrere personlig informasjon om deg/ditt barn/den du samtykker for. For noen deltakere vil vi samle inn ny informasjon og materiale, og for andre vil vi samle inn allerede innsamlet informasjon og materiale.

Avhengig av sykdommen, vil vi samle inn en eller flere biologiske prøver fra deg/ditt barn/den du samtykker for. Sykehuset vil ta en blodprøve og eventuelt også avførings- og vattpinneprøver (fra hud og slimhinner) under 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. Ditt lokale sykehus koordinerer prøvetakingen. Vennligst snakk med ditt behandlingsteam for å få ytterligere instruksjoner. Du velger selv hvilke prøver som skal gis og kan samtykke for kun en spesifikk prøve (for eksempel blodprøve) mens du kan avvise andre typer prøver (for eksempel hudbiopsi).

Hvis du/ditt barn/den du samtykker for tidligere har deltatt i andre forskningsprosjekter og donert biologiske prøver til forskningsbiobanker eller kliniske lagre, vil vi få tilgang til disse prøvene for å bruke dem i våre eksperimenter. Legen din som har tilgang til din sykehistorie vil informere oss om hvilke forskningsbiobanker eller kliniske lagre prøvene dine er lagret. De samarbeidende klinikerne vil koordinere tilgangen til prøvene dine med lederne av forskningsbiobankene/kliniske lagrene. Hvis disse forskningsbiobankene/kliniske lagrene krever ytterligere samtykker, kan vi kontakte deg igjen for å signere et nytt samtykke.

Prøvene vil bli transportert og lagret i «Sjelden sykdom biobank» ved Norsk senter for molekylærmedisin (NCMM) ved Universitetet i Oslo (UiO). Ditt 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 uoddelige cellelinjer avledet fra blod eller hudceller hentet fra deg / ditt barn / den du samtykker for. 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/til ditt barn/den du samtykker for mangler en diagnose, kan vi kanskje finne den underliggende genetiske årsaken til tilstanden. Dette muliggjør bedre genetisk veiledning, og noen ganger kan det føre til mer målrettet behandling.

Ulemper er at resultatene fra studien kanskje ikke er entydige, og i de fleste tilfeller ikke vil gi deg en umiddelbar fordel. Hvis tilstanden 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 rutinemessige 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 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, 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.

All informasjon vil bli behandlet og brukt uten ditt/ditt barns/den du samtykker for sitt navn, 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 og Monika Szymanska. 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 genetisk informasjon og forskningsdata samt biologisk materiale fra 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.

Koden som forbinder deg og dine personopplysninger om helse, vil ikke bli frigitt.

HVA SKJER MED PRØVER SOM BLIR TATT AV DEG?

Alle prøvene som tas av deg/ditt barn/den du samtykker for, vil bli lagret i en forskningsbiobank knyttet til forskningsprosjektet. Dine biologiske prøver, inkludert blodprøver, benmarg, hudbiopsier, avføringsprøver og vattpinne-prøver fra slimhinner, vil bli lagret i en forskningsbiobank kalt «Sjelden immunsykdom». Personene som er ansvarlige for denne biobanken, er Emma Haapaniemi og Janna Saarela. 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.

Vi vil hovedsakelig samarbeide med forskere fra Center for Hematology and Regenerative Medicine (HERM) på Karolinska Institute (Sverige), Hospital for Children and Adolescents (Finland), og Institute for Molecular Medicine Finland (FIMM). Avhengig av hypotesen og data-analysemetoden, vil de samarbeidende forskerne kunne få tilgang til dataene via en TSD nettportaltjeneste (<https://data.tsd.usit.no/>). I dette tilfellet vil en forent pålogging gi til eksterne forskere som gir dem tilgang til det relevante TSD prosjektet. I tillegg kan det hende at vi laster 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 slås sammen med flernasjonale kohorter.

GENETISKE UNDERSØKELSER

- **Genetisk veiledning**
Genetisk veiledning vil bli gitt muntlig og/eller i skriftlig form av din behandlende lege på sykehuset. Legen vil informere deg om sykdommens genetiske opprinnelse. Hvis du har en behandlingsrelevant mutasjon, vil legen diskutere med deg og hjelpe deg med å finne de beste behandlingsalternativene. I tilfeller der vi ikke vil være i stand til å gi en genetisk diagnose, vil den behandlende legen diskutere videre med deg og kan henvise deg videre til kliniske genetikere for videre konsultasjon.
- **Identiske funn**
Hvis du allerede har genetiske data tilgjengelig, vil vi analysere dataene på nytt for å lete etter mutasjoner i nye gener og for å identifisere ytterligere genetiske endringer som påvirker sykdomsutviklingen. Legen som har tilgang til sykehistorien din vil informere oss om hvor dine genetiske data er lagret. De samarbeidende klinikerne vil koordinere tilgangen til dataene dine med lederne av sekvenseringsfasilitetene. Hvis disse fasilitetene krever ytterligere samtykke, kan vi kontakte deg igjen for å signere et nytt samtykke.
I tillegg kan det være at vi vil studere genomene i enkeltceller fra din prøve for bedre å forstå sykdomspatologien. For utvalgte pasienter kan vi studere genomene til mikrobiomer som bor i huden, tarmen eller i slimhinnene. Det kan også hende at vi prøver å rette opp din genfeil i

prøvecellene ved å bruke nye genredigerings-teknologier, for slik å bedre forstå sykdomsproessen og utvikle fremtidige behandlingsformer. Vanligvis rapporterer vi ikke disse resultatene med mindre vi mener dette har direkte relevans for din behandling.

- Mulig re-identifisering

Selv om navnet og personnummeret ditt blir fjernet, er genomsekvenseringen så unik at det i teorien aldri kan anses som helt anonym.

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.

OPPFØLGINGSPROSJEKT

Siden en av ulempene er at vi ikke vil være i stand til å finne årsaksmutasjoner relatert til din sykdom i dette prosjektet, kan det være at vi kontakter deg i fremtiden når nye teknologier blir tilgjengelige, for å følge opp saken din og finne en diagnose for deg.

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

Basert på avtale med Universitetet i Oslo har Sikt Personverntjenester vurdert at behandlingen av personopplysninger i dette prosjektet er i samsvar med personvernlovgivning. For mer informasjon kan du kontakte Sikt Personverntjenester på e-post: personverntjenester@sikt.no eller på telefon: +47 53 21 15 00.

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/mitt familiemedlem:

☐ ☐

☐ blod

☐ benmarg

☐ cerebrospinal væske (CSF)

☐ biopsi fra svulst

☐ hudbiopsi

☐ vattpinneprøver (hud, slimhinner)

☐ avføring

Jeg samtykker til at jeg/mitt barn genetisk data kan analyseres på nytt

☐ ☐

Jeg samtykker til å gi tilgang til mitt/mitt barns/mitt familiemedlems biologiske materiale som er lagret i eksisterende biobank/klinisk lager

☐ ☐

Jeg samtykker til å gi tilgang til mitt/mitt barns/mitt familiemedlems genetiske data lagret i eksisterende sekvenseringssentre

☐ ☐

Jeg samtykker til å lagre mitt/mitt barns/mitt familiemedlems biologiske materiale i forskningsbiobank

☐ ☐

Jeg vil gjerne motta tilbakemeldinger om utfallet av studien og abnormiteten i gensekvensen samt tilbakemelding om bærerstatus knyttet til hoved-tilstanden.

☐ ☐

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

Informasjonsskriv for voksne 01-2020 v3

