

## **Information till friska släktingar som fyllt 11 år men inte 18 år om deltagande i studie *Identifikation av nya orsaker till sällsynta genetiska sjukdomar***

Vi frågar dig om du vill vara med i forskningsstudien ***Identifikation av nya orsaker till sällsynta genetiska sjukdomar***. Studien försöker hitta nya orsaker till sjukdom hos individer med sällsynta diagnoser (sjukdomar eller tillstånd som finns hos få personer) och studera dessa tillstånd. I det här dokumentet får du information om studien och om vad det innebär att delta. Vill du vara med kan du berätta det för dina föräldrar och skriva ditt namn på ett papper. Då vet vi att du vill vara med. Det är egentligen dina föräldrar som bestämmer om du får vara med eller inte – men dina föräldrar måste lyssna på vad du vill.

### **Vad är det för projekt och varför vill ni att jag ska delta?**

Det händer mycket inom utvecklingen av nya tekniker och metoder för undersökning av arvs massa eller DNA. På senare år har det blivit möjligt att undersöka hela människans arvs massa, alla kromosomer och alla gener, i en enda undersökning. Med denna metod kan man diagnostisera genetiska sjukdomar (dvs. sjukdomar som beror på förändringar i gener/kromosomer i arvs massan) av olika slag. Dessa nya tekniker har gjort det lättare att ställa rätt diagnos, bedöma om en sjukdom är ärftlig, och i vissa fall även ge vägledning vid val av behandling. Det är fortfarande mycket som är okänt kring hur olika genetiska varianter kan leda till sjukdom. Främsta syftet med att erbjuda Dig att delta i forskningsstudien är att försöka fastställa Din diagnos och att använda informationen från utredningen för forskning om kopplingen mellan gener och sällsynta sjukdomar.

### **Hur går studien till?**

#### Genetiska analyser

Först görs en utredning, bla undersöker man din anhörig och gör olika laboratorieanalyser för att ställa diagnos på dennes sjukdom. Kan man inte hitta orsaken erbjuds man, om man vill, vara med i detta forskningsprojekt. Vi kommer då att på nytt titta på den genetiska analys som vi gjort tidigare och titta på andra gener som vi inte ännu vet så mycket om. Först analyseras den som är sjuk, men ibland behöver vi prov från släktingar såsom mamma och pappa eller syskon, för det kan göra ofta analysen lättare och öka chansen att ställa en diagnos. Det är därför vi nu frågar Dig om du vill vara med och lämna ett prov.

För undersökningen används antingen prover som tagits tidigare och i så fall behöver inte få ett nytt blodprov i detta skede. Ibland behöver vi ett nytt prov för att undersöka med andra metoder och i andra vävnader. Ofta är det ett vanligt blodprov som tas i armvecket, men det kan också vara att man behöver en mycket liten hudbit som i så fall tas vid ett läkarbesök efter bedövning. För att tolka den genetiska informationen kommer vi även att behöva läsa i Din journal och ibland behöver vi göra en kroppsundersökning.

#### Studie av studiedelatagarnas upplevelser av beslutsprocess och nöjdhet

Ett annan del av studien är att undersöka hur Din och/eller dina föräldrar tycker om sättet vi jobbat för att hitta orsaken till din sjukdom. Alla kommer inte att vara med i denna del av studien.

De som deltar kommer att få svara på en del frågor både före och efter de har fått information om studien. Vi frågar hur Du och dina föräldrar fattat era beslut avseende utredningen med att titta på hela arvsmassan och om ni varit nöjda med informationen och vägledningen. Vi kommer inte att veta att det är just du som svarat på frågorna för namn och personnummer är inte med när vi tittar på svaren.

### **Möjliga följder och risker med att delta i studien**

Ditt deltagande i studien kan leda till att vi kommer fram till en diagnos hos din släkting. En korrekt diagnos på gennivå kan bidra till att förutsäga sjukdomsförloppet, påverka val av behandling och kontrollprogram samt gör det möjligt att värdera risken för andra familjemedlemmar.

Det är ovanligt men möjligt att vi vid analysen hittar en förändring som medför risk för en annan sjukdom än den som din släkting har.

Risken för att data kan spåras tillbaka till Dig är väldigt liten eftersom ditt namn eller personnummer inte delas och kommer under inga omständigheter att publiceras i öppna databaser, utan all datahantering kommer att ske lagenligt och med den säkerhet som informationen kräver.

### **Vad händer med mina uppgifter?**

Vid analysen jämförs ditt prov med arvsmassa från andra personer, både friska och sjuka, med hjälp av databaser. För att kunna göra detta lagras alla undersökta personers DNA-sekvenser utan uppgifter om din identitet, i databaser som andra forskare och diagnostiska laboratorier kan använda som jämförelsematerial. Projektet kommer också att samla in och registrera detaljerad information om Dig, t.ex journaluppgifter om diagnos och sjukdomssymptom, röntgenundersökningar och provsvar.

Denna information är alla personuppgifter som samlas in om dig i studien.

Om vi i studien lyckas hitta nya sjukdomsmekanismer vill vi gärna rapportera detta i vetenskapliga tidskrifter tillsammans med viktig klinisk information.

### **Studien är frivillig**

Det går bra att tacka ja till forskningsprojektet och sen ändra sig. Om Du inte vill vara med i studien längre säger du till dina föräldrar eller din doktor.

Mer information om studien, hur prover och data hanteras samt hur man tackar ja eller nej finns i den information dina föräldrar får.

**Jag som är 11 år eller äldre men inte 18 år har läst informationen. Jag vill vara med i den del av forskningen som där man analyser min arvs massa. När jag fyllt 18 år kommer jag att frågas på nytt om samtycke**

**Jag har tagit del av den skriftliga informationen. Jag samtycker till att:**

- delta i forskningsstudien rörande genetisk diagnostik och har förstått att deltagandet är helt frivilligt och kan avbrytas när som helst utan någon förklaring.
- de prover jag lämnar sparas av Klinisk genetik hos Stockholms Medicinska Biobank vid Karolinska universitetssjukhuset och att proverna används i den beskrivna forskningen.
- resultaten av studien kommer att journalföras vid klinisk genetik där analysen utförts.
- läkare som ingår i detta forskningsprojekt får läsa de delar av min journal som är relaterad till min diagnos.
- mina personuppgifter hanteras som beskrivs i den skriftliga informationen.

Barnets egna underskrift:

.....

Personnummer.....

**Jag som är 11 år eller äldre men inte 18 år har läst informationen. Jag vill vara med i den del av forskningen som där man frågar om mina upplevelser kring beslut**

Barnets egna underskrift:

.....

Personnummer.....