

Information till forskningspersoner som fyllt 6 år men inte 11 år om deltagande i studie *Identifikation av nya orsaker till sällsynta genetiska sjukdomar*

Vi vill att du läser detta tillsammans med din mamma och/eller pappa. Fråga gärna dem eller en läkare om du undrar över något.

Vill du vara med i ett forskningsprojekt om sällsynta sjukdomar?

Projektet försöker förstå varför vissa barn eller vuxna blir sjuka. Här får du veta lite mer 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 dig.

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

I våra celler finns det molekyler som kallas DNA. DNAt innehåller gener som styr hur kroppen fungerar. När det blir fel i DNAt kan det leda till sjukdomar. I studien kommer vi att använda en metod som undersöker alla dina gener på en och samma gång för att försöka hitta just den gen som gör att du är sjuk.

Hur går studien till?

Genanalyser: Först kommer vi att undersöka alla kända gener i prov från dig. Om vi inte hittar orsaken där kommer vi att titta på gener som vi ännu inte vet så mycket om. Oftast kan vi använda gamla prover men ibland behöver vi ta ett nytt prov från dig. Vi behöver också läsa det som dina läkare skrivit om dig i din journal.

Studie av studiedeltagarnas upplevelser av beslutsprocess och nöjdhet: En annan del av studien är att undersöka hur du och 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.

Vad kan hända om jag är med i studien?

Om vi hittar orsaken till din sjukdom kan det vara till stor hjälp. Det kan hjälpa din läkare att besluta om den bästa behandlingen. Ibland hittar vi inte genen som orsakar sjukdom, då är det ingen skillnad mot hur det är just nu. Det är ovanligt men ibland hittar vi någon annan sjukdom en den vi letade efter. Då kommer vi att berätta det för dig och dina föräldrar.

Vad händer med mitt prov?

Vi kommer jämföra ditt DNA med andra personers, både friska och sjuka. Alla undersökta personers DNA-sekvenser lagras därför i databaser. Vi kommer också att samla in information om hur just du mår. Ibland kan det vara av stort värde att i en vetenskaplig publikation visa fotografier av patienter med särskilda genetiska varianter (mutationer). Om vi önskar publicera bilder kommer vi alltid att fråga Dig om tillstånd att göra detta.

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 6 år eller äldre men inte 11 år har läst informationen. Jag vill vara med i den del av forskningen som där man analyser mitt DNA

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 hoppa av när som helst utan någon förklaring.
- de prover jag lämnar sparas 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 6 år eller äldre men inte 11 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.....