

Remiss helgenomsekvensering (WGS) – konstitutionell utredning

Skickas till <i>Klinisk genetik</i> 221 85 Lund	Personnr:											
	Namn:											
	Adress:											
	Postadr:											
Aktuell frågeställning och ev. tidigare diagnos:	Tel:											
	Provtagn.datum:											
	Remissdatum:											
	Rem läkare (klartext):											
	Rem avd/mott:											
	Rem avd/mott Tel:											
Tidigare hänvisning (om relevant)	Kundkod (MG-kod):	<table border="1"><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table>										
Önskad analys: <input type="radio"/> Trio WGS* (svar inom 90 dagar) <input type="radio"/> Singel WGS, genlista** (svar inom 42 dagar) AKUT analys*** (svar inom 14 dagar)	Plats för Klinisk genetik etikettering											
<p>* Trio-WGS innebär analys av prov från patient och båda föräldrar, och är ett krav för att kunna utföra analys av hela genom utan specificerad genlista. Denna analys rekommenderas som förstahandsval vid oklara pediatrika syndrom, både då analysen har ett högre diagnostiskt utfall, och då föräldraprover medger identifiering av nymutationer och kan klarlägga nedärvning. Analysen ersätter de båda tidigare analyserna trio array och trio exomsekvensering.</p> <p>** Singel-WGS (utan föräldrar) utförs endast mot indikationsspecifik genlista.</p> <p>*** Akut analys innebär en merkostnad (se prislista på Analysportalen), svaras ut så snabbt som möjligt (inom 14 dagar).</p> <p>Inför WGS krävs tydlig och utförlig beskrivning av aktuell symptomatologi. Fyll därför noggrant i samtliga delar av denna tväsidiga remiss (OBS: BÖR FYLLAS I PÅ DATOR) samt i förekommande fall särskild föräldraremiss. Utredning påbörjas först när samtliga prov samt adekvat ifylld remiss inkommit.</p>												
Att bifoga med denna remiss:												
<ol style="list-style-type: none">1. Blodprov (EDTA-rör) från patient (vuxen 7 ml, barn 2-5 ml, nyfödd 1-2 ml, alt. biopsi), för vidare information se www.analysportalen-labmedicin.skane.se "Helgenomsekvensering (WGS) - konstitutionell utredning".2. Patient/vårdnadshavare bör erhålla information om klinisk helgenomsekvensering enligt bifogat informationsblad. För att kunna förbättra framtida diagnostik ser vi också gärna att patient/vårdnadshavare erbjuds deltagande i studien "Identifikation av nya orsaker till sällsynta genetiska sjukdomar". Insänd i förekommande fall signerat samtyckesformulär tillsammans med remissen.3. Blodprov från båda föräldrar vid trio-utredningar (EDTA-rör, 7 ml) med respektive föräldraremiss. <input type="radio"/> Bifogas <input type="radio"/> Kommer senare <input type="radio"/> Bifogas ej, ange orsak: _____												
Fotografier på patienten möjliggör för vissa tillstånd en säkrare diagnostik. Remisser, information och samtyckesformulär finns på www.analysportalen-labmedicin.skane.se												
Indikationsspecifika genlistor inför helgenomsekvensering:												
Observera att det vid singel helgenomsekvensering utan föräldraprover är obligatoriskt att ange en eller flera indikationsspecifika genlistor, se också http://genpaneler.skane.se (länk fungerar på RS intranät)												
Övergripande anamnes (Specifik symptomatologi/dysmorfologi specificeras på sida 2):												

Remiss vid genomisk utredning med helgenomsekvensering (WGS)

Namn: _____ Personnummer: _____

Symptomatologi/dysmorfologi	Ja	Ge förtydligande beskrivning	Nej	?
Avvikelse från tillväxtkurva	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
CNS avvikelser på MRT/DT	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Utvecklingsstörning HP:0001249, HP:0001263	Mild <input type="radio"/> Måttlig <input type="radio"/> Grav <input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Epilepsi HP:0001250/Myoklonier HP:0001336	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Muskelsvaghet/hypotoni HP:0001252	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Muskelhypertoni HP:0001276	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Perifer neuropati HP:0009830	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Andningsinsufficiens HP:0002093	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ataxi HP:0001251/Spasticitet HP:0001257	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Artrogrypos HP:0002804/Dystoni HP:0001332	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Autism HP:0000717	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Autismspektrumstörning HP:0000729	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
ADHD HP:0007018	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Tvångssyndrom OCD HP:0000722	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Trotssyndrom ODD HP:0010865	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Inlärningsproblematik HP:0001328	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Finmotorisk försening HP:0010862	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Grovmotorisk försening HP:0002194	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Försenad språkutveckling HP:0000750	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hörselnedsättning HP:0000365	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Synnedsättning HP:0000505	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kraniell avvikelse HP:0000929	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Skelettavvikelser HP:0000924	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande händer, fingrar HP:0001155	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande fötter, tår HP:0001760	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande ögon HP:0000478	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande öron HP:0000598	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande näsa HP:0005105	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande munregion HP:0000153	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikande hud/hår/naglar	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Medfödd hjärtmissbildning HP:0030680	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Gastrointestinala avvikelser HP:0011024	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Avvikelse i njurar/urinvägar HP:0000079	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Genitala avvikelser HP:0000078	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Immuno/metabol/hormonell avvikelse	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Övrig relevant klinisk information:				

Informationsblad – helgenomsekvensering (WGS) inom sjukvården och möjlighet till forskning

INTRODUKTION

Detta informationsblad är riktat till dig som ska, eller vars barn ska, utredas med helgenomsekvensering (WGS) på grund av en misstänkt ärftlig sjukdom eller annat sällsynt genetiskt tillstånd. Här beskrivs några saker som är viktiga att känna till inför en sådan utredning av hela människans arvsmassa och nedan förklaras även hur prover och information lagras inom sjukvården i samband med genetisk testning.

Bifogat till informationsbladet så finns också blanketter för informerat samtycke till en forskningsstudie, "Identifikation av nya orsaker till sällsynta genetiska sjukdomar – en nationellt koordinerad multicenterstudie". Studien syftar till att förbättra genetisk diagnostik och kunna identifiera nya genetiska tillstånd. Deltagande i studien är helt frivilligt, och även om du tackar nej till studien så kommer du/ditt barn erbjudas bästa möjliga utredning enligt dagens kunskapsläge inom sjukvården. Detta informationsblad beskriver detaljer som är viktiga för dig att känna till oavsett om du/ditt barn deltar i studien eller inte.

Vid analysen undersöks genetiska varianter (mutationer) i arvsmassan som kan vara kopplade till patientens symptom. Den genetiska analysen är ofta viktig för att ställa rätt diagnos, och har ibland också direkt betydelse för vilken behandling och/eller förebyggande åtgärder som kan ges. I vissa fall möjliggör det genetiska resultatet riktad fosterdiagnostik om det efterfrågas.

Du har rätt att få information både innan provet tas på dig/ditt barn, och även efter att ett provsvar föreligger. Följande är viktigt för dig att känna till:

- Om ärftliga genetiska varianter påvisas vid analysen så kan informationen i vissa fall även ha betydelse för dina/ditt barns släktingar.
- Vid helgenomsekvensering erhålls en stor mängd data som måste tolkas i relation till din/ditt barns sjukdom/symptom. För att möjliggöra detta är det därför ibland viktigt att sjukvårdspersonal på laboratoriet får ta del av kliniska handlingar via journaler, röntgenundersökningar, fotografier eller register inom hälso- och sjukvården.
- Analysen kan ge upphov till bifynd, det vill säga genetiska varianter som inte har koppling till det tillstånd som är under utredning men som ändå är av medicinsk betydelse. Det kan till exempel gälla ärftligt starkt förhöjd risk för cancer, där förebyggande åtgärder kan vara av betydelse för dig/ditt barn. Vi söker inte aktivt efter bifynd, men om en sådan genetisk variant ändå påvisas så kan ansvarig läkare komma att informera dig om detta.

- Vissa analyser utförs endast på specialiserade laboratorier. Det betyder att ditt/ditt barns prov som en del av sjukvårdsutredningen kan komma att sändas till andra laboratorier för analys, i Sverige eller i utlandet.
- Kunskapen om genetiska tillstånd och sjukdomar ökar snabbt, och en bedömning av genetiska resultat kan komma att ändras i framtiden. Om detta sker och det har betydelse för din/ditt barns hälsa så kan du därför komma att bli kontaktad på nytt i ett senare skede.

LAGRING AV PROVER I BIOBANK

Ditt/ditt barns prov (blodprov, salivprov eller annat vävnadsprov) och tillhörande personuppgifter sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet. Provet sparas för att kunna utföra kompletterande analyser, för att kunna göra om analysen om tekniska problem uppstår, eller som ett kontrollprov vid släktutredningar. Prover i biobank kan också användas till forskning, men detta kräver att varje forskningsprojekt godkänns av en etikprövningsnämnd. Du kan när som helst kontakta sjukvården om du önskar att proverna ska förstöras.

VAR KAN JAG FÅ MER INFORMATION?

Den läkare som är ansvarig för utredningen av din sjukdom kan ge dig ytterligare information om varför genetisk analys beställs och vad resultaten kan leda till. I de fall du önskar mer utförlig information, till exempel om betydelsen av ett genetiskt resultat för dig, dina barn eller andra släktingar, har läkare möjlighet att remittera dig till Klinisk Genetik's mottagning i Lund för genetisk vägledning.

Det finns också mycket information tillgänglig på Internet. I ett svenskt samarbete kopplat till studien som nämns ovan så har vi översatt animerade filmer som på ett lättfattligt sätt för barn och ungdomar förklarar innebörden av en genetisk (genomisk) undersökning, se:

<https://sfmq.se/animerade-filmer-genomik/>

Socialstyrelsen har informationsblad om fler än 300 sällsynta sjukdomar och tillstånd, se:

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/>

Identifikation av nya orsaker till sällsynta genetiska sjukdomar –
en nationellt koordinerad multicenterstudie



Informerat samtycke (signeras av sjuk vuxen eller vårdnadshavare till sjuk individ)

INFORMATION TILL FORSKNINGSPERSON

Du tillfrågas härmed om medverkan i forskningsstudien **Identifikation av nya orsaker till sällsynta genetiska sjukdomar**. Studien syftar till att hitta nya orsaker till sjukdom hos individer med sällsynta diagnoser och studera dessa tillstånd. I det här dokumentet får du information om projektet och om vad det innebär att delta.

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

Utvecklingen av nya metoder för genetisk diagnostik (undersökning av arvsmassan) har de senaste åren varit mycket snabb. Dessa nya tekniker har ökat våra möjligheter att ställa rätt diagnos, bedöma om en sjukdom är ärftlig, samt i vissa fall även ge vägledning till 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/Ditt barns diagnos med hjälp av modern genteknik, att använda informationen från utredningen för forskning om kopplingen mellan gener och sällsynta sjukdomar samt att utvärdera hur Ni upplevt förloppet kring information, genetisk vägledning och beslutsprocessen

Forskningshuvudman för projektet är Region Skåne, organisationsnummer 232100-0255. Med forskningshuvudman menas den organisation som är lokalt ansvarig för studien, men genetisk forskning bedrivs också i allt större utsträckning genom nationella och internationella samarbeten, där den här studien också omfattar Genomic Medicine Sweden (GMS). GMS är ett nationellt samarbetsprojekt mellan regioner med universitetssjukvård (Umeå, Örebro, Uppsala, Stockholm, Linköping, Göteborg och Lund) för att förbättra och koordinera genetisk laboratoriediagnostik i Sverige. Sju lokala GMC (Genomiska MedicinCentra) ansvarar för genomförandet av analyserna och koordinerar också samarbete med de olika patientvårdande specialiteterna inom sjukvården, medicinsk forskning, patientorganisationer och näringslivet.

Hur går studien till?

Genetiska analyser

Först görs en klinisk utredning för att försöka fastställa Din/Ditt barns diagnos. Forskningsprojektet tar vid efter att de kliniska analyserna avslutats. Vi kommer då att göra en fördjupad analys av Din/Ditt barns genetiska data för att försöka hitta nya sjukdomsgener eller mekanismer som inte tidigare beskrivits, i de fall som den kliniska analysen inte givit ett säkert svar. Även i de fall som den kliniska analysen har påvisat en förklaring för Din/Ditt barns diagnos så kan data om den genetiska sekvensen vara av stort värde för att hjälpa andra patienter.

För undersökningen används först och främst de prover som tas för Din/Ditt barns kliniska utredning. Samtidig analys av prov från nära släktingar, såsom mamma och pappa eller syskon, underlättar ofta analysen och ökar möjligheten att ställa en diagnos.

Om de genetiska analyserna visar på en förändring som är svårtolkad kan det krävas fler analyser för att klargöra om det finns ett samband med diagnosen. I så fall kan vi behöva

prover från fler familjemedlemmar. Ibland kan inte de genetiska analyserna direkt förklara varför sjukdomen uppkommit utan man behöver utvärdera de genetiska resultaten genom studier av levande celler eller med andra metoder och i andra vävnader. I dessa fall kan man behöva ta nya prover. Vanligast är ett blodprov i armen (5ml rör) men ibland kan vi använda hud, saliv eller vävnad som tagits bort vid en biopsi eller operation. Om hudbiopsi behövs så tas en 1-3 mm stor hudbit vid ett läkarbesök. Innan själva ingreppet ger man lite lokalbedövning så att det inte känns. Hudprovet och blodprovstagnning kan upplevas som obehagligt men det är inte förknippat med några risker att ta dessa prover.

För att tolka den genetiska informationen kommer vi även behöva läsa i Din/Ditt barns journal. I vissa fall kommer vi även behöva göra en ny klinisk undersökning.

Uppföljande studie av studiedeltaqarnas upplevelser av beslutsprocess och nöjdhet med informationen som ges i samband med diagnostik med helgenomsekvensering

Mycket lite är idag känt om hur personer som genomgår diagnostik med helgenomsekvensering upplever undersökningen. För att undersöka detta kommer vissa deltagare att bli tillfrågade om de vill delta i en studie med enkäter och intervjuer. Undersökningarna delas upp i två delar. Det första tillfället är i samband med att information ges om genetik och helgenomsekvensering samt vad det kan innebära att vara med i studien. Det andra tillfället är efter att utredningen är färdig och Ni har fått ta del av resultatet av utredningen. Intervjuer görs antingen vid ett besök eller per telefon. Enkäterna kan antingen fyllas i på plats eller så kan ni fylla i den hemma och sedan skicka in svaren till oss i ett medföljande frankerat svarskuvert. Ingen obehörig kommer att få veta hur just du svarat. Ingen enskilds persons svar kommer att kunna identifieras från resultatet av denna studie utan svaren kommer endast att rapporteras på gruppnivå.

Möjliga följder och risker med att delta i studien

Ert deltagande i studien kan leda till att vi kommer fram till en diagnos hos Dig/Ditt barn. 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. Med en genetisk diagnos är det också möjligt att erbjuda fosterdiagnostik för den aktuella sjukdomen. För att kunna hjälpa andra familjemedlemmar så kan vi behöva dela resultaten från Din/Ditt barns undersökning med era släktingar. Resultaten kan även leda till ökade kunskaper om sjukdomars uppkomst och utveckling.

Det är ovanligt men möjligt att vi vid analysen hittar en förändring som medför risk för en annan sjukdom än den som undersöks. Om detta fynd bedöms påverka behandling eller uppföljning för Dig/Ditt barn/familjen kommer vi att informera om det.

Risken för integritetskränkning är liten eftersom Dina/Ditt barns personuppgifter är kodade för att inte din identitet skall framgå. Data som kan spåras tillbaka till Dig/Ditt barn 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?

Projektet kommer att samla in och registrera detaljerad information om Din/Ditt barns sjukdom.

Dina personuppgifter innefattar all information som samlas in om dig i studien, som genetiska sekvenser, journaluppgifter om diagnos och sjukdomssymptom, röntgenundersökningar och

provsvår. Personuppgifter som är relevanta för Din/Ditt barns sjukdom och utredning kommer att sammanställas och lagras i en elektronisk studiedatabas som delas med de regionala GMC som ingår i denna studie. Dina personuppgifter kommer att behandlas så att obehöriga inte kan ta del av dem. Identiteten är kodad vilket gör att resultaten inte kan knytas till någon särskild individ utan tillgång till kodnyckeln. Lokalt huvudansvarig för studien har tillgång till kodnyckeln som förvaras skild från den elektroniska studiedatabasen. Endast behöriga personer vid det regionala GMC som primärt tagit emot proverna och har ansvar för den kliniska utredningen kommer att ha tillgång till Dina/Ditt barns fullständiga data.

Alla undersökta personers DNA-sekvenser lagras i databaser och vid analysen av Ditt/Ert prov jämförs Era sekvenser med resultaten från andra personer som genomgått helgenomsekvensering (både friska och sjuka). Det innebär ett Ditt/Ert prov kommer fungera som jämförelsematerial för andra individer som undersöks i projektet.

För identifiera andra individer med mutationer i samma gen behöver vi även dela Din/Er genetiska information i nationella och internationella forskningssamarbeten. För att förbättra möjligheterna till diagnos kommer resultaten av de genetiska analyserna tillsammans med information om diagnos och annan information från Din/Ditt barns journal att delas med internationella databaser som möter högt ställda krav på säkerhet.

Om vi i studien lyckas belysa nya sjukdomsmekanismer kan detta komma att rapporteras i vetenskapliga tidskrifter tillsammans med relevant klinisk information. Även om vi kommer att skydda Din/Ditt barns integritet i dessa rapporter finns det en liten möjlighet att Ni kan identifieras, till exempel om man ritar upp ett anonymt släkträd där någon ändå kan känna igen familjen. Ibland kan det också vara av stort värde att i en vetenskaplig publikation visa fotografier av patienter med särskilda genetiska varianter (mutationer). Om detta bedöms som önskvärt kommer Du/Ditt barn alltid att tillfrågas om tillstånd innan fotografier eventuellt publiceras.

Personuppgifter kommer att hanteras i enlighet med EU:s dataskyddsförordning (GDPR). Du/Ditt barn har rätt att årligen begära information om vilka personuppgifter som registrerats om er, och att begära rättelse av dessa om något blivit felaktigt. Du kan också begära att uppgifter om Dig/Ditt barn raderas eller att behandlingen av personuppgifter begränsas. Om Du/Ditt barn är missnöjd med hur dina personuppgifter behandlas har Du/Ditt barn rätt att ge in klagomål till Datainspektionen, som är tillsynsmyndighet. Dataskyddsombud kontaktas enligt följande: Dataskyddsombudet, Region Skåne, 291 89 Kristianstad.

Telefon: 044-309 30 00. E-post: region@skane.se.

Vad händer med mina prover?

Ditt/Ditt barns prov sparas tills vidare i en biobank inom sjukvården vilket innebär att de skyddas av Lagen om biobanker i hälso- och sjukvården (2002:297) som reglerar på vilket sätt prov får sparas och användas. Dina/Ditt barns prover sparas i Region Skånes Biobank. Provsamlingsansvarig är Verksamhetschefen vid VO Klinisk genetik och patologi. För att kunna spåra provet vid ändrat samtycke kan vissa uppgifter om sparade prov (biobanksdata) komma att lagras i det Svenska Biobanksregistret. I vissa fall kan kodade prover skickas till annat laboratorium i Sverige eller utomlands för analys. Det kan röra sig om såväl laboratorier inom sjukvården, forskningslaboratorier eller kommersiella laboratorier.

Hur får jag information om analysresultat?

Efter att analyserna är utförda kommer den läkare som beställt analysen att ge Dig/Ditt barn information om resultatet, och resultatet kommer också dokumenteras i Din/Ditt barns journal.

Ibland kan det ta många år innan en annan individ med samma genetiska förändring identifieras eller ny kunskap finns som påverkat möjligheten att tolka Din/Ditt barns analys. Får vi information om att det finns ny kunskap eller en ny individ har samma genetiska förändring och det innebär att vi kan göra en ny tolkning av din analys kommer vi att återkontakta.

Försäkring, ersättning

Eftersom analyserna som planeras är en del i klinisk diagnostik kommer ni att omfattas av sjukvårdens vanliga patientförsäkring. Ingen ersättning kommer att utgå för Ditt/Ditt barns deltagande i GMS forskningsstudie eller vid eventuell kommersialisering av forskningsresultat.

Deltagandet är frivilligt

Ditt/Ditt barns deltagande i studien är helt frivilligt och Du/Ditt barn deltar genom att underteckna samtycket nedan. Vill ni inte medverka kan ni bortse från samtycket. Du/Ditt barn kan när som helst avbryta deltagandet eller dra tillbaka ert samtycke utan att behöva förklara varför. Om Du/Ditt barn *avbryter* ert deltagande i GMS forskningsstudie kommer inga fler uppgifter eller forskningsprov att samlas in, men vi behåller rätten att bruka de prov och uppgifter som redan inhämtats. Om Du/Ditt barn *drar tillbaka* ert samtycke kommer era prov att avidentifieras och/eller förstöras och era uppgifter raderas.

Att avstå från medverkan, att avbryta eller att dra tillbaka Ditt/Ditt barns samtycke till studien kommer inte på något sätt att påverka er vård eller behandling. Vid tillbakadraget samtycke kan inte eventuella redan publicerade forskningsresultat eller information om arvs massa som gjorts tillgänglig i öppna databaser förstöras.

Ansvariga för studien och kontaktinformation

För att avbryta eller för att dra tillbaka Ditt/Ditt barns samtycke vänder ni er till Klinisk Genetik i Lund, telefon: 046-17 33 62 eller E-post: genlab@skane.se. Ni kan även kontakta detta nummer/e-post om ni har ytterligare frågor. Undertecknade är lokalt ansvariga för studien och kan ge mer information vid behov.

Hans Ehrencrona, Docent/Överläkare, Medicinskt ledningsansvarig genetiskt laboratorium

Kristina Karrman, Med.Dr./Överläkare, Processansvarig syndromutredning

Catarina Lundin, Docent/Överläkare, Sektionschef

Samtliga vid Sektionen för Klinisk Genetik, VO Klinisk genetik och patologi, Region Skåne

INFORMERAT SAMTYCKE TILL GENETIKSTUDIEN (GMS-RD)

Patient..... personnr.....

Vårdnadshavare 1* personnr.....

Vårdnadshavare 2* personnr.....

Syskon..... personnr.....

Syskon..... personnr.....

* Vid gemensam vårdnad skall båda vårdnadshavarna samtycka

Identifikation av nya orsaker till sällsynta genetiska sjukdomar.

- Jag/vi har fått både fått muntlig och skriftlig information om ovanstående forskningsstudie.
- Jag/vi vet att deltagandet är helt frivilligt och kan avbrytas när som helst utan någon förklaring.

Genom att underteckna detta informerade samtycke samtycker jag/vi till att:

- delta i denna forskningsstudie,
- uppgifter om mig behandlas på det sätt som beskrivs i forskningspersonsinformationen,
- mina prover sparas i en biobank på det sätt som beskrivs i forskningspersonsinformationen.

Namnunderskrift Namnförtydligande

Namnunderskrift Namnförtydligande

Namnunderskrift Namnförtydligande

Datum (År-månad-dag)

Underskrivet informerat samtycke insänds till följande adress, gärna i samband med att remiss och blodprov/vävnadsprov för genetisk analys insänds:

Klinisk genetik

221 85 Lund