

**Remiss anhörig vid trio helgenomsekvensering (WGS) – konstitutionell utredning**

<b>Skickas till</b>  <i>Klinisk genetik</i> <i>221 85 Lund</i>	<b>Personnr:</b>											
	<b>Namn:</b>											
	<b>Adress:</b>											
	<b>Postadr:</b>											
<b>Anhörig till:</b>	<b>Tel:</b>											
Namn:  _____	<b>Provtagn.datum:</b>											
Personnr:  _____	<b>Remissdatum:</b>											
	<b>Rem läkare (klartext)</b>											
	<b>Rem avd/mott:</b>											
	<b>Rem avd/mott Tel:</b>											
	<b>Kundkod (MG-kod):</b>	<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>										
<b>Till provtagaren:</b> Ett rör perifert blod i EDTA-rör (7 ml) skickas direkt till Klinisk genetik. Får ej frysas eller centrifugeras, se: <a href="http://www.analysportalen-labmedicin.skane.se">www.analysportalen-labmedicin.skane.se</a> "Helgenomsekvensering (WGS) - konstitutionell utredning"	Plats för Klinisk genetik's etikettering											
<p>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.</p>												
<b>Relation till familjemedlem under utredning:</b>  <input type="radio"/> Fader <input type="radio"/> Moder <input type="radio"/> Syskon <input type="radio"/> Annan ange: _____												
<b>Eventuell anamnes hos den anhörige som kan kopplas till patient för aktuell utredning:</b>          												
<b>Eventuell annan släktanamnes:</b>          												

# 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 arvs massa 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 arvs massan 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/>

## INFORMATION TILL FORSKNINGSPERSON - FRISK ANHÖRIG

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. Syftet med att erbjuda Dig att delta i forskningsstudien är att försöka fastställa orsaken till din släktings sjukdom 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 laboratediagnostik 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 släktings diagnos. Forskningsprojektet tar vid efter att de kliniska analyserna avslutats. Vi kommer då att göra en fördjupad analys av din och din släktings 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 släktings diagnos så kan data om den genetiska sekvensen vara av stort värde för att hjälpa andra patienter.

För undersökningen behöver vi DNA (arvsmassa) från alla släktingar som skall undersökas. Vanligtvis tar vi ett blodprov i armen (ett rör 5 ml) men ibland kan man i stället använda prover från 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 litet 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.

### Uppföljande studie av studiedeltagarnas 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 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. 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 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/familjen kommer vi att informera om det.

Risken för integritetskränkning är liten eftersom Dina personuppgifter är kodade för att inte din identitet skall framgå. Data som kan spåras tillbaka till Dig 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 provsvar. Personuppgifter som är relevanta för Din släktings 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 fullständiga data.

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

För identifiera andra individer med mutationer i samma gen som din släkting behöver vi även dela Din 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 relevant information från Din 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 integritet i dessa rapporter finns det en liten möjlighet att Ni kan identifieras, till exempel om man ritar upp ett anonymt släkktred där någon ändå kan känna igen familjen.

Personuppgifter kommer att hanteras i enlighet med EU:s dataskyddsförordning (GDPR). Du 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 raderas eller att behandlingen av personuppgifter begränsas. Om Du är missnöjd med hur dina personuppgifter behandlas har Du 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](mailto:region@skane.se).

### **Vad händer med mina prover?**

Ditt 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 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 din sjuka släkting/ dess föräldrar information om resultatet.

### **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](mailto:genlab@skane.se). Ni kan även kontakta detta nummer/mail 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

Namn ..... personnr.....

Namn på sjuk släkting ..... personnr.....

### Identifikation av nya orsaker till sällsynta genetiska sjukdomar.

- Jag har fått både fått muntlig och skriftlig information om ovanstående forskningsstudie.
- Jag 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 .....

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



## INFORMERAT SAMTYCKE TILL ENKÄT/INTERVJU-STUDIEN

Namn på sjuk släkting ..... personnr.....

Namn..... personnr.....

### **Nationellt koordinerad enkätstudie för att följa upp diagnostik av sällsynta genetiska sjukdomar.**

- Jag har fått både fått muntlig och skriftlig information om ovanstående forskningsstudie.
- Jag 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 .....

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