

Remiss: Helgenomsekvensering (WGS) anhörig - konstitutionell utredning

Svar till, ange remittentens Kundkod

Remittent, ange RSid eller annat id

Patient-ID och namn, skriv eller använd etikett

Telefon nr:

Remittent, namn:

Om annan ska debiteras, ange Kundkod

Svarskopia till, ange Kundkod



Anhörig till:

Namn: _____

Personnummer: _____

RESERVERAD plats för
laboratoriets etikett

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.

Relation till familjemedlem under utredning:

Fader

Moder

Syskon

Annan ange: _____

AKUT analys, kryssa i om akut analys valt för patienten (OBS, innebär en merkostnad)

Eventuell anamnes hos den anhörige som kan kopplas till patient för aktuell utredning:

Eventuell annan släktanamnes:

Till provtagaren:

Ett rör perifert blod i EDTA-rör (7ml) skickas direkt till laboratoriet.

Får ej frysas eller centrifugeras, se:

www.analysportalen-labmedicin.skane.se "Helgenomsekvensering (WGS) - konstitutionell utredning"

Provtagningsdatum, tidpunkt Provtagarens namnunderskrift

Provtagarens RSID

Biobanken, inskickandet av denna remiss bekräftar att patienten (alt vårdnadshavare/närstående) har fått information om och samtycker till – att provet och tillhörande – personuppgifter sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.

Nej, patienten samtycker inte till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.

Patienten är vid provtillfället oförmögen att lämna samtycke

2024593735

Medicinsk service/Labmedicin
Klinisk genetik
221 85 Lund



046-17 33 62

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 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/>

Observera: Följande text riktar sig till *forskningspersoner*, dvs personer som genomgår genetisk utredning och där detta forskningsprojekt erbjuds. Signerandet av samtycket kan ske på två sätt:

1. Om du är beslutsförmögen vuxen så skriver du på för din egen del.
2. Om du är vårdnadshavare till en forskningsperson så skriver du på för den individ du är vårdnadshavare för. Har barnet flera vårdnadshavare behöver samtliga skriva på barnets samtycke. Om du som vårdnadshavare också har genomgått egen genetisk utredning så skriver du på två samtycken, ett för din egen del och ett för barnet du är vårdnadshavare för.

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 orsaken till din eller 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/din släktings diagnos. Forskningsprojektet tar vid efter att de kliniska analyserna avslutats. Vi kommer då att göra en fördjupad analys av din/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/din släktings 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/din släktings kliniska utredning. Samtidig analys av DNA-prov (arvs massa) 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 journal. I vissa fall kommer vi även behöva göra en ny klinisk undersökning.

För att undersöka hur personer som genomgår diagnostik med helgenomsekvensering upplever undersökningen kommer vi hos utvalda deltagare utvärdera upplevelser av beslutsprocess och nöjdhet med informationen som ges med enkäter och intervjuer.

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/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/ditt barn/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/din släktings 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/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 era sekvenser med resultaten från andra personer som genomgått helgenomsekvensering (både friska och sjuka). Det innebär att ditt prov kommer fungera som jämförelsematerial för andra individer som undersöks i projektet.

För att identifiera andra individer med mutationer i samma gen behöver vi även dela din genetiska information i nationella och internationella forskningsarbeten. För att förbättra möjligheterna till diagnos kommer resultaten av de genetiska analyserna tillsammans med information om diagnos och annan information från din/din släktings 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 du kan identifieras, till exempel om man ritar upp ett anonymt släktträd 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 alltid att tillfrågas om tillstånd innan fotografier eventuellt publiceras.

Personuppgifter kommer att hanteras i enlighet med EU:s dataskyddsförordning (GDPR). Du har rätt att årligen begära information om vilka personuppgifter som registrerats om dig, 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 Integritetsskyddsmyndigheten, 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 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, patologi och molekylär diagnostik. 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 information om resultatet, och resultatet kommer också dokumenteras i din/din släktings 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/din släktings 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 deltagande i studien är helt frivilligt och du deltar genom att underteckna samtycket nedan. Vill du inte medverka kan ni bortse från samtycket. Du kan när som helst avbryta deltagandet eller dra tillbaka ditt samtycke utan att behöva förklara varför. Om du *avbryter* ditt 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 *drar tillbaka* ditt samtycke kommer dina prov att avidentifieras och/eller förstöras och dina uppgifter raderas.

Att avstå från medverkan, att avbryta eller att dra tillbaka ditt samtycke till studien kommer inte på något sätt att påverka din/din släktings 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 samtycke vänder du dig till Klinisk Genetik i Lund, telefon: 046-17 26 84 eller E-post: anne-lie.augustinsson@skane.se. Du kan även kontakta detta nummer/e-post om du 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, patologi och molekylär diagnostik, Region Skåne

INFORMERAT SAMTYCKE TILL GENETIKSTUDIEN

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

Vårdnadshavare 1* personnr.....

Vårdnadshavare 2* personnr.....

* Vid gemensam vårdnad skall båda vårdnadshavarna samtycka

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 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