

TIEDOTE 15-17-VUOTIAALLE NUORELLE v.1.0.

Tutkimuksen nimi: Harvinaiset geneettiset sairaudet (HARVIGEN)

Tutkimuksen tausta

Harvinaiset sairaudet ovat tauteja, joilla on matala ilmentyminen väestössä. Yksittäiset harvinaissairaudet ovat harvinaisia. Kuitenkin kaikki harvinaissairaudet yhteen laskettuna koskettavat merkittävää osaa väestöstä. Suomessa arviolta noin 5 % väestöstä eli noin 300 000 henkilöä sairastaa jotain harvinaissairautta. Harvinaissairauksia on kuvattu yli 7 000, ja noin 80 % tunnetuista harvinaisista sairauksista on tarkasti diagnosoitavissa solujen geneettistä perintöainesta tutkimalla. Taudin geneettisellä alkuperällä tarkoitetaan, että sairauden omaavan henkilön perimään sisältyy tietyn geenin eli perintötekijän muutos, jonka kautta henkilö sairastuu tai omaa suuremman riskin sairauden puhkeamiselle. Yksilön perimästä puolet periytyy hänen isältään ja puolet hänen äidiltään, jonka kautta alttius tietylle taudille tai taudin kantajuus voi periytyä jälkipolvelle.

Kun geenimuutos ei ole peritty kummaltakaan vanhemmalta, puhutaan sattumalta syntyneistä geenimuutoksista. Sattumalta syntyneet geenimuutokset ovat usein seurausta satunnaisista muutoksista sukusolujen DNA:ssa ennen hedelmöitystä tai pian sen jälkeen. Nämä muutokset eivät ilmene vanhemmissa. Geenimuutos voi syntyä myös sukusolulinjan ulkopuolelle, jolloin muutos ei myöskään ole periytyvä.

Suostumus

Lääkärisi on todennut tai epäilee oireidesi taustalla harvinaissairautta. Tämä potilastiedote kuvaa tutkimusprojektia, jonka puitteissa on mahdollisuus tehdä jatkotutkimuksia epäillyn tai todetun harvinaissairauden selvittämiseksi. Tutkimuksessa ei etsitä muita kuin tutkittavan tautiin liittyviä perintötekijämuutoksia. Kun olet perehtynyt tähän tiedotteeseen ja sinulle on selvitetty tutkimuksen kulku ja olet saanut esittää kysymyksiä, sinulta kysytään halukkuutta osallistua tutkimukseen. Jos annat tämän luvan, pyydämme sinulta allekirjoitusta erilliseen kirjalliseen suostumuskaavakkeeseen. Suostumuslomakkeessa kysytään erikseen, toivotko yhteydenottoa, mikäli tutkimus tunnistaa todennäköisen harvinaissairautesi syyn.

Miten tutkimus tehdään?

Kyseessä on tutkimuksellinen jatkotutkimus, jonka mahdollisuutta tarjotaan silloin kun tällä hetkellä diagnostisten laboratorioiden rutiinikäytössä olevat menetelmät eivät ole riittävät taudin molekyyligeneettisen etiologian selvittämiseksi. Tutkimusta varten tarvitaan laskimoverinäyte (10-20 ml), josta laboratoriossa tutkitaan uusimpia koko genomin kattavia menetelmiä käyttäen geeneissä olevia

muutoksia ja niiden merkitystä. Joissain tilanteissa tutkimukseen voidaan käyttää virtsa-, sylki-, posken limakalvo- tai ihonäytettä. Uutta näytettä ei välttämättä tarvitse ottaa, jos sinulta on jo aiemmin otettu hoitoa tai taudinmäärittystä tai tieteellistä tutkimusta varten tähän tutkimukseen sopiva näyte ja annatte suostumuksen aiempien näytteiden käyttämiseen.

Ensisijaisena näytteenä tutkimukseen käytetään verinäytettä. Jos olet saanut kantasolusiirron, verinäyte ei kuvasta omaa perimää, mutta ihobiopsiasta tehtävillä jatkotutkimuksilla on mahdollista selvittää perimän muutoksia. Sinulle voidaan myös tarjota mahdollisuutta antaa suostumus ihobiopsian ottoon jatkotutkimuksena, jos verinäytteestä tehtävillä tutkimuksilla ei ole saatu tarkkaan selville harvinaissairauden syytä. Ihokoepala otetaan paikallispuudutuksen jälkeen esimerkiksi käsivarren sisäpuolelta. Koepalan ottoon käytetään halkaisijaltaan 2-4 mm kokoista stanssia. Toimenpiteeseen ja toimenpiteen jälkeen voi esiintyä kipua ja harvinaisena komplikaationa voi esiintyä runsasta vuotoa tai infektiota. Mikäli huomaat ihobiopsian jälkeen komplikaation merkkejä (pitkittynyt särky, turvotus, kuumotus, runsas verenvuoto), ole yhteydessä hoitavaan yksikköön.

Tutkimuksessa käytettävillä uusilla menetelmillä (esimerkiksi koko genomin sekvensointi ja optinen genomikartoitus) pystytään tunnistamaan aiempaa laajemmin geneettisiä muutoksia (variantti) sekä perimän rakenteellisia muutoksia. Valtaosa geenimuutoksista on hyvänlaatuisia, ja ainoastaan murto-osa aiheuttaa tunnettuja sairauksia tai sairastumisalttiutta. Geenimuutosten luokittelu taudinaiheuttamiskyvyn mukaan on usein haastavaa, jonka takia luokittelun apuna käytetään kansainvälistä luokitteluasteikkoa. Luokitteluasteikko on viisi portainen: hyvänlaatuinen, todennäköisesti hyvänlaatuinen, merkitykseltään epäselvä, todennäköisesti tautia aiheuttava ja tautia aiheuttava. Merkitykseltään epäselvän geenimuutoksen pohjalta ei voida määrätä hoitoja tai seurantaa, mutta lääkärisi voi ehdottaa lisätutkimuksia, tai jossain tapauksissa sukulaisten tutkimista todetun geenimuutoksen osalta. Muutoksen luokittelu voi muuttua ajan kuluessa tiedon lisääntyessä.

Tutkimusprojektiin osallistumista voidaan myös tarjota, mikäli sinulla on diagnostisen laboratorion rutiinidiagnostiikassa todettu geenimuutos, jonka merkitystä halutaan selvittää lisää. Tässä tilanteessa mitään uutta näytettä ei yleensä tarvitse ottaa.

Triotutkimus

Erityisesti lasten ja nuorten potilaiden kohdalla mahdollisen periytyvän geneettisen tutkimuksen tulkintaa pystytään parantamaan selvästi, jos samalla kertaa lapsen/nuoren näytteen kanssa tutkitaan vertailunäytteinä myös kummankin vanhemman näytteet. Tällaisesta tutkimuksesta käytetään nimitystä trio-tutkimus. Näin etenkin edellä mainitut kliiniseltä merkitykseltään epäselvät löydökset voidaan usein

luokitella tarkemmin. Trio-tutkimus parantaa tutkitusti diagnostista osuvuutta pelkkään potilaan näytteen tutkimiseen verrattuna.

Henkilötietojen käsittely ja tietojen luottamuksellisuus

Henkilötietojasi, kuten nimesi, syntymäaikasi, sairaustietosi, käsitellään tieteellistä tutkimustarkoitusta varten. Tutkimukseen kerättyä tietoa ja tutkimustuloksia käsitellään luottamuksellisesti. Kaikki tietojasi käsittelevät tahot ja henkilöt ovat salassapitovelvollisia. Kuvaus tutkimuksessa tapahtuvasta henkilötietojen käsittelystä on tiedotteen lopussa.

Tutkimustuloksista tiedottaminen

Kyseessä on tieteellinen tutkimus, jonka tulosten valmistumisessa kuluu useita kuukausia, joissain tapauksissa jopa useita vuosia riippuen mitä tutkimusmenetelmää käytetään. Tutkimustuloksia julkaistaan asianmukaisissa tieteellisissä julkaisuissa ilman tunnistetietoja ja voidaan esittää tieteellisissä kongresseissa ilman tunnistetietoja. Tutkimuksessa tunnistettuja geenimuutoksia ilman tunnistetietoja voidaan lisätä Clinvar-varianttitietokantaan, joka on kansainvälinen tietokanta geenimuutoksista ja niiden merkityksestä. Clinvar-varianttitietokanta auttaa laboratorioita tulkitsemaan ihmisen perimän muutoksia.

Tutkimuksesta ei välttämättä ole odotettavissa henkilökohtaista hyötyä, eikä siitä välttämättä ole odotettavissa henkilökohtaista tutkimusvastausta. Joissain tapauksissa tutkimuksessa saattaa löytyä harvinaissairauden syy tai terveydentilan kannalta merkityksellistä tietoa. Tässä tilanteessa tutkimusvastauksista laaditaan kirjallinen lausunto ja sinuun otetaan yhteyttä, mikäli olet suostumuskäytännössä ilmaissut toiveen yhteydenotosta. Kaikkia geneettisten tutkimusten tuloksia ei raportoida, koska suurin osa perintötekijöistä löytyvästä vaihtelusta on harmitonta tai vaikeasti tulkittavaa eikä löydöksillä nykytietämyksen valossa ole merkitystä terveyden kannalta. Jos tutkimuksessa selviää oman tai suvun sairauden syy tai suvussa esiintyvän perintötekijämuutoksen merkityksestä saadaan tärkeää uutta tietoa, on tutkimuksen tuloksilla mahdollisesti suurikin merkitys oman tai sukulaisten seurannan, ennaltaehkäisyyn tai esimerkiksi perhesuunnittelun kannalta. Mikäli tällainen perinnöllinen geenimuutos varmistuu ja olet toivonut yhteydenottoa tuloksista, tuloksista tehdään lausunto lähettävälle lääkärillesi. Lähettävä lääkäri järjestää jatkohoidon suunnittelun ja halutessasi mahdollisuuden perinnöllisyysneuvontaan.

Lisätiedot: Jos sinulla on tutkimukseen liittyviä kysymyksiä, kysy niitä tutkimuksesta vastaavilta henkilöiltä.

Tutkijoiden yhteystiedot:



Tutkimuksesta vastaavat henkilöt: Perinnöllisyyslääkäri Elisa Rahikkala / FT Saana Mönkäre, Tyks Genomiikka, Medisiina D, Kiinamyllynkatu 10, PL 52, 20521 Turku, Sähköposti: elisa.rahikkala@utu.fi, saana.monkare@varha.fi, Puh: +358-46-923 0220, +358-50-5016208

Teidän harvinaissairautenne kohdalla tutkimuksesta vastaavan lääkärin yhteystiedot:

Nimi ja osoite: _____

Puh ja sähköposti: _____

Kuvaus tutkimuksessa tapahtuvasta henkilötietojen käsittelystä ja siihen liittyvät tutkittavan oikeudet

Henkilötieto

Henkilötietoja ovat kaikki tiedot, joiden perusteella henkilö voidaan tunnistaa suoraan tai välillisesti jonkin yksittäisen tiedon avulla, joka mahdollistaa henkilön tunnistamisen. Potilastutkimuksessa henkilötietoja ovat esimerkiksi nimi, henkilötunnus, kotiosoite ja potilastiedot.

Rekisterinpitäjä

Rekisterinpitäjällä tarkoitetaan henkilöä, joka määrittää henkilötietojen käsittelyn tarkoitukset ja keinot. Rekisterinpitäjä vastaa henkilötietojen lain mukaisesta käsittelystä. Tämän tutkimuksen rekisterinpitäjä on Varsinais-Suomen hyvinvointialue (Varha), joka vastaa tutkimuksen yhteydessä tapahtuvien henkilötietojen käsittelyn lainmukaisuudesta. Tutkimusrekisteriin tallennetaan vain tutkimuksen tarkoituksen kannalta välttämättömiä henkilötietoja. Tietojen kerääminen perustuu tutkimussuunnitelmaan.

Henkilötietojen käsittelyperuste

Henkilötietojen käsittelyperusteena on lääketieteellisestä tutkimuksesta annetun lain 21 a §:n mukaisesti keskeisten tutkimuksen suorittamiseen liittyvien käsittelytoimien osalta yleinen etu ja kansanterveyteen liittyvä yleinen etu (tietosuoja-asetuksen artikkelit 6.1 e ja 9.2 i).

Henkilötietojen käsittely

Tutkimuksessa henkilötietojanne käsittelevät ainoastaan tutkimusryhmään erikseen nimetyt henkilöt, joiden työtehtäviin henkilötietojenne käsittely kuuluu. Tutkittavien henkilöllisyys on ainoastaan tutkimuksen henkilökunnan tiedossa, ja he kaikki ovat salassapitovelvollisia. Kaikkia tutkimuksessa kerättäviä tietoja käsitellään tietojen keräämisen jälkeen koodattuina, mikä tarkoittaa sitä, että nimi ja henkilötunnus poistetaan ja korvataan yksilöllisellä tunnuskoodilla. Tämän jälkeen tutkittavia koskevia tietoja ei voida tunnistaa ilman tietoja yhdistävää koodiavainta, jonka säilytyksestä vastaa tutkimuksesta vastaava henkilö. Tutkimuksen toimeksiantajalla, tutkimusryhmän jäsenellä tai ulkopuolisilla henkilöillä ei ole pääsyä koodiavaimeen. Tutkimustulokset analysoidaan ryhmätasolla koodattuna.

Tietojanne voivat käsitellä myös kansalliset valvontaviranomaiset. Tutkimukseen voi liittyä myös laboratorio- yms. vastaavien tukipalveluiden hankintaa, jolloin niiden tuottajat voivat käsitellä tietojanne. Laboratoriotutkimukset, kuten DNA-tutkimukset, toteutetaan ensisijaisesti Suomessa tai tarvittaessa muissa EU-maissa sijaitsevien tutkimusyhteistyökumppaneiden tai palvelulaboratorioiden toimesta, jotka käsittelevät näytteitä, niistä syntyvää tietoa ja näytteeseen liittyviä tunnistetietoja tilaussopimuksen ja voimassa olevan kansallisen ja EU-lainsäädännön mukaisesti. Tietojanne ei siirretä EU:n ja Euroopan talousalueen (ETA) ulkopuolelle.

Tutkimuksessa kerätään henkilötietojanne potilasrekistereistä (Tyksin potilastietojärjestelmät ja paperimuotoiset potilaskertomukset, perinnöllisyyspoliklinikan päivittäistoiminnassa syntyvät asiakirjat, muiden terveydenhuollon toimintayksiköiden potilaskertomukset tutkittavan suostumuksilla), tutkijoiden omasta toiminnasta (geneettisten laboratorioanalyysien tulokset ja niiden tulkinnat, kliininen statustutkimus potilaan käydessä perinnöllisyyspoliklinikalla vastaanottokäynnillä) ja rekisteröidyltä (vastaanottokäyntiä edeltävästi antamat esitiedot ja haastattelu vastaanottokäynnillä).

Henkilötietojen säilytys

Henkilötietojenne säilytysaika sääntelee lainsäädäntö sekä hyvä kliininen tutkimustapa. Henkilötietojenne säilytyksestä vastaa dosentti Elisa Rahikkala. Tämä tutkimus on geenitutkimus, jonka tietoja säilytetään tutkimuksen päättymiseen saakka. Tutkimusta jatketaan, kunnes tutkittavan harvinaissairauden syy on selvinnyt. Tutkimustietoja

säilytetään tietoturvalisessa Tyks Genomiikan palvelualueen tietoturvalisessa sähköisessä arkistossa, johon on pääsy vain tutkimukseen osallistuvilla tutkijoilla.

Jos keskeytätte tutkimuksen, peruutatte suostumuksen tai osallistumisenne tutkimukseen keskeytyy muusta syystä, Teistä siihen mennessä kerättyjä tietoja ja näytteitä voidaan käyttää osana tutkimusaineistoa. Se on välttämätöntä tutkimustulosten ja tutkittavien turvallisuuden varmistamiseksi.

Tutkittavan oikeudet

Teillä on oikeus saada tietoa henkilötietojenne käsittelystä ja pyytää henkilötietojenne käsittelyn rajoittamista. Teillä on myös oikeus tarkastaa tietonne ja pyytää tietojenne oikaisemista tai täydentämistä (esimerkiksi jos havaitsette niissä virheen tai ne ovat puutteellisia tai epätarkkoja). Teillä on myös oikeus vastustaa henkilötietojenne käsittelyä.

Tieteellisen tutkimuksen yhteydessä näitä oikeuksia voidaan kuitenkin rajoittaa. Laki voi velvoittaa rekisterinpitäjän säilyttämään tutkimustietonne tietyn määräajan rekisteröidyn oikeuksista riippumatta. Laki sallii poikkeukset rekisteröidyn oikeuksista silloin, kun se on välttämätöntä tieteellisten tutkimustulosten ja tutkittavien turvallisuuden varmistamiseksi.

Voitte milloin tahansa tiedustella, käsittelemmekö Teitä koskevia henkilötietoja sekä käsittelyn perusteesta. Voitte myös tiedustella mistä olemme saaneet tietojanne ja mihin näytteitänne ja tietojanne on luovutettu. Teillä on oikeus saada tiedot maksutta ja kohtuullisessa ajassa (yhden kuukauden sisällä siitä, kun pyydätte tietoja). Jos tietopyyntönne on hyvin laaja tai jostakin muusta perustellusta syystä tietojen kerääminen on erityisen aikaa vievää, voidaan määräaika pidentää enintään kahdella (2) kuukaudella. Määräajan jatkamisesta toimitetaan Teille ilmoitus perusteluineen.

Yhteydenotto

Tietosuoja-asioissa suosittelemme ottamaan yhteyttä tutkimuksen vastuuhenkilöön (TVH) tai rekisterinpitäjän tietosuojavastaavaan.

TVH yhteystiedot: Dosentti Elisa Rahikkala, Tyks Genomiikka, Medisiina D, Kiinamyllynkatu 10, PL 52, 20521 Turku, Sähköposti: elisa.rahikkala@utu.fi, Puh: +358-46-923 0220.

Rekisterinpitäjän tietosuojavastaavan yhteystiedot: Varsinais-Suomen hyvinvointialueen tietosuojavastaava, Sähköposti: tietosuoja@varha.fi.

Teillä on oikeus tehdä valitus erityisesti vakinaisen asuin- tai työpaikkanne sijainnin mukaiselle valvontaviranomaiselle, mikäli katsotte, että henkilötietojen käsittelyssä rikotaan EU:n yleistä tietosuoja-asetusta (EU) 2016/679. Suomessa valvontaviranomainen on tietosuojavaltuutettu.

Tietosuojavaltuutetun toimisto: Lintulahdenkuja 4, 00530 Helsinki, PL 800, 00531 Helsinki. Puhelinvaihe: 029 566 6700, Sähköposti: tietosuoja@om.fi