

Sällsynta sjukdomar, studien Tyks Genomiikalla (HARVIGEN)

Jag har blivit ombedd att delta i "Harvinaissairaudet Tyks Genomiikalla", som är en studie om ovanliga sjukdomar. I studien utreds den genetiska bakgrunden och sjukdomsbilden hos en ovanlig sjukdom som jag har. Studien genomförs vid laboratoriet för genomik på Åbo universitetscentralsjukhus (ÅUCS). Jag har läst informationsbladet om studien och har fått möjlighet att ställa frågor och diskutera dem. Jag känner mig tillräckligt informerad om mina rättigheter, om syftet med studien och om mitt deltagande i studien, samt om nyttan och de potentiella riskerna i anslutning till studien. Jag förstår att jag kanske inte kommer att ha någon personlig nytta av studien och att den kanske inte kommer att ge något personligt forskningssvar. Det är emellertid möjligt att ett prov från mig kan visa på en sällsynt genetisk förändring som har samband med min sjukdom. De genetiska förändringar som påvisats i studien kan föras in i databasen ClinVar. Jag samtycker till att ge ett prov eller till att ett prov jag tidigare gett kan användas i studien "Harvinaissairaudet Tyks Genomiikalla".

Jag känner till att de är frivilligt att delta i studien och att jag har rätt att vägra delta i studien, samt att jag senare, om jag så önskar, kan vägra delta i studien eller återkalla mitt samtycke till att delta i studien utan att uppge någon orsak. Min vägran eller mitt återkallade samtycke påverkar inte den vård jag får. Det är emellertid möjligt att man inom ramen för forskningsprojektet kan identifiera en genetisk förändring som påverkar den valda vårdlinjen. Om jag beslutar att återkalla mitt samtycke eller om mitt deltagande i studien avbryts av någon annan orsak, används de uppgifter som samlats in före avbrottet som en del av forskningsmaterialet. Jag känner till att de uppgifter som samlats in om mig behandlas konfidentiellt och inte lämnas ut till utomstående. Mina uppgifter i anslutning till studien lagras i det elektroniska datasäkra arkivet inom serviceområdet för genomik vid ÅUCS, tills de inte längre behövs för studien eller studien avslutas.

Jag samtycker till att delta i studien och ger mitt tillstånd till vetenskaplig publicering av forskningsresultaten utan identifierande uppgifter. Jag samtycker till att vid behov ge **blod-**, urin -, saliv - eller hudprov, eller prov från slemhinnan i kinden. I vissa fall kan ett annat prov som tidigare tagits för diagnostisering, undersökning eller behandling användas för att identifiera en genetisk förändring som kan förekomma hos mig eller mina släktingar. Jag samtycker också till att sådana uppgifter om min hälsa och sjukdom som är relevanta för studien samlas från mina sjukjournaler och genom eventuellt mottagningsbesök. Likaså samtycker jag till att vid behov bli kontaktad gällande studien och eventuella tilläggsundersökningar.

Ja ☐ **Nej** ☐

Om studien ger viktig ny information om orsaken till eller fenotypen hos den sällsynta sjukdom jag har, vill jag bli informerad om resultaten (kryssa i den ena rutan):

Ja ☐ **Nej** ☐

Forskningsperson (den som undersöks):	Personbeteckning:
Forskningspersonens underskrift:	Datum:
Underskrift och namnförtydligande av den som tagit emot samtycket:	Adress och telefonnummer till den som tagit emot samtycket:

Personer som ansvarar för forskningen: doc, spec.läkare Elisa Rahikkala/FD Saana Mönkäre, ÅUCS Genomik, Medisiina D, Kinakvarngatan 10, PB 52, 20521 Åbo, e-post: elisa.rahikkala@utu.fi, saana.monkare@varha.fi, tfn: +358 46 9230220, +358 50 5016208. Denna samtyckeshandling har upprättats i två (2) exemplar, av vilka det ena ges till den som gett samtycket och det andra till den som tar emot samtycket.