

## Information til forældre om forsøget: Funktionel og genetisk karakterisering af danske patienter mistænkt for hereditær anæmi (DAHEAN).

Vi vil spørge, om dit barn vil deltage i et videnskabeligt forsøg.

Det er frivilligt at deltage i forsøget. Du/I kan når som helst og uden at give en grund trække samtykket tilbage og derved tage barnet ud af forsøget.

Forsøget er et nationalt samarbejde koordineret af Rigshospitalet, som ligger på Blegdamsvej 9 i København.

Forsøget ledes af:

Overlæge Andreas Glenthøj fra Afdeling for Blodsygdomme på Rigshospitalet

E-mail: [Andreas.glenthoej@regionh.dk](mailto:Andreas.glenthoej@regionh.dk)

Telefon: +45 3545 3740

Anmeldelsesnummer.: 86078

Dokumentversion: 11-05-2022 version 2

### Med forsøget vil vi gerne

1. Sikre at dit barn får den rigtige diagnose på dets blodmangel (også kaldet anæmi)
2. Sørge for at vi kender dit barns sygdom bedst muligt og derved tilbyder den bedst mulige behandling

### Plan for forsøget

- Vi samler barnets helbredsoplysninger i en sikker elektronisk database.
- I samarbejde med barnets hospitalslæge vurderer en gruppe danske eksperter i blodmangel helbredsoplysningerne.
- Det kan være, at eksperterne foreslår yderligere undersøgelser for at give barnet en bedre diagnose.
- Det kan også være, at eksperterne har forslag til behandling af barnets sygdom.

Barnet skal ikke have foretaget nogen ekstra prøver for at deltage i forsøget. Men det kan være, at eksperterne i blodmangel har forslag til ekstra prøver (f.eks. blodprøver), som kan hjælpe os med at kende barnets sygdom bedst muligt. Barnets egen læge vil drøfte eventuelle ekstra undersøgelser med forældre/værger og i størst muligt omfang også barnet selv.

På de følgende sider ved du/I se mere i detaljer, hvad forsøget går ud på og hvad det betyder, hvis barnet deltager i forsøget.

## 1 DELTAGERINFORMATION OM DELTAGELSE I ET VIDENSKABELIGT FORSØG.

---

**Forsøgets titel:** Funktional og genetisk karakterisering af arvelig anæmi (blodmangel)

Vi vil spørge, om dit/jeres barn vil deltage i et nationalt videnskabeligt forsøg ledet af overlæge Andreas Glenthøj på Rigshospitalet.

Før du/I beslutter, om barnet skal deltage i forsøget, skal du/I fuldt ud forstå, hvad forsøget går ud på, og hvorfor vi gennemfører forsøget.

Du/I vil blive inviteret til en samtale om forsøget, hvor du/I kan stille de spørgsmål, du/I har om forsøget. Du/I er velkommen til at tage et familiemedlem, en ven eller en bekendt med til samtalen.

Hvis du/I beslutter dig for at barnet deltager i forsøget, vil vi bede dig om at underskrive en samtykkeerklæring, dvs. et papir hvor du/I siger ja til at barnet deltager i forsøget.

Du/I har ret til betænkningstid, før du/I beslutter, om barnet deltager.

Det er helt frivilligt at deltage i forsøget. Du/I kan når som helst og uden at give en grund vælge at barnet stopper i forsøget igen. Det vil ikke få konsekvenser for barnets videre behandling.

## 2 HVORFOR FORSKER VI I BLODMANGEL?

---

Mange mennesker i verden er født med en sygdom, der giver blodmangel. Dette skyldes fejl i et af de gener som kroppen skal bruges for at lave røde blodlegemer. Nogen patienter har meget mild blodmangel og mærker det ikke i dagligdagen. Andre patienter kan være mere trætte og have svært ved at dyrke sport. Nogle har endda behov for at få behandling med raske blodlegemer (blodtransfusion).

Ofte er det svært at finde ud af præcis hvorfor en patient har blodmangel. Det gør det svært at vælge den rigtige behandling.

Med dette forsøg vil vi gerne

- 1) Sikre at barnet får den rigtige diagnose på sin blodmangel
- 2) Sørge for at vi kender barnets sygdom bedst muligt og derved kan tilbyde den bedst mulige behandling

## 3 PRØVER FRA BARNET - FORSKNINGSBIOBANK

---

Hvis barnet deltager i forsøget, registrerer vi de undersøgelser, som barnet får lavet. Det kan f.eks. være resultatet af blodprøver. Forsøget kræver ikke at barnet får foretaget ekstra prøver og det er ikke farligt at deltage.

Hvis der er materiale i overskud fra en prøve (f.eks. blod i overskud), kan det blive opbevaret indtil forsøget afsluttes i 2037) Det gør det nemmere at lave ekstra undersøgelser uden at vi skal tage ekstra prøver på dig.

Hvis der er materiale i overskud efter forsøgets afslutning i 2037, opbevares de til eventuelt brug i fremtidige forskningsprojekter. Det kræver dog særlig tilladelse og skal spørge dig/jer (eller barnet, hvis det er blevet myndigt) og Videnskabsetisk Komité om lov. I sjældne tilfælde kan Videnskabsetisk Komité give

tilladelse til at vi ikke skal spørge patienten om lov. Du/I kan når som helst kontakte os for at få destrueret materiale som vi har gemt fra barnet.

Sjældent er der helt specielle tests som vi ikke kan lave i Danmark. Her vil vi få hjælp af et laboratorium i Holland. Hvis vi sender materiale (f.eks. blod) til udlandet destrueres efter at det er testet.

## 4 PLAN FOR FORSØGET

---

Hvis barnet deltager i forsøget:

- 1) Vi vil gemme oplysninger om barnet og de undersøgelser der har lavet på barnet i en sikret database
- 2) Det kan være, at barnets egen hospitalslæge tilbyder at lave omfattende undersøgelser af barnets gener (arvemasse). Så vil barnets læge spørge dig/jer og om lov til det.
- 3) Det kan være at vi anbefaler ekstra blodprøver til undersøgelser som kan give barnets en bedre og mere sikker diagnose af dets blodmangel
- 4) Vi vil drøfte helbredsoplysninger (f.eks. resultater af blodprøver) med en række eksperter i blodmangel for at give barnet den bedste og mest sikre diagnose

Ved genetiske undersøgelser (DNA) kan vi ofte få en præcis forklaring på, hvorfor barnet har blodmangel. Det kan hjælpe os med at planlægge den bedst mulige behandling af barnets sygdom.

Vi kigger kun på gener som kan give dårlig dannelse af røde blodlegemer. Der er dog stadig en lille risiko for at vi finder genfejl, der betyder noget for andet end dannelse af røde blodlegemer. Hvis det sker, vil vi tilbyde dig/jer en samtale med en ekspert om dette (genetisk vejledning). Du kan frabede sig at få information om tilfældigt fundne genfejl, men i givet fald skal du vælge dette, når I udfylder samtykket til omfattende genetiske undersøgelser.

De genetiske undersøgelser laves af det nationale genomcenter og du/I kan læse mere det på deres hjemmeside ([www.ngc.dk](http://www.ngc.dk)).

Data fra barnets genetiske undersøgelser opbevares sikkert og er beskyttet af lovgivning (databeskyttelsesforordningen og databeskyttelsesloven).

## 5 NYTTE VED FORSØGET

---

Forsøget forsøger at forbedre vores evne til at diagnosticere medfødt blodmangel. Herved får den enkelte patient:

- 1) En bedre og mere præcis diagnose
- 2) Det bedste grundlag for at vælge den rigtige behandling

I fremtiden forventer vi, at der vil komme flere og mere målrettede behandlinger af medfødt blodmangel, hvilket vil gøre det endnu mere vigtigt at kende den rigtige diagnose.

Ved at blive bedre til at diagnosticere dit barns blodmangel håber vi også at blive bedre til i fremtiden at hjælpe andre patienter med den rigtige diagnose og den rigtige behandling.

## 6 BIVIRKNINGER, RISICI, KOMPLIKATIONER OG ULEMPER

---

Det er ikke farligt at deltage i forsøget. Vi registrerer bare de undersøgelser, som du/I aftaler med barnets egen hospitalslæge. Typisk registrerer vi resultatet af blodprøver og eventuelle knoglemarvsundersøgelser.

Barnet skal ikke have foretaget flere undersøgelser bare fordi det deltager i forsøget. Det kan være, at barnets egen læge bliver opmærksom på flere undersøgelser, der kan være hjælpe barnet med at få den rigtige diagnose.

I videst muligt omfang forsøger barnets egen læge at tage ekstra blodprøver samtidig med at der alligevel tages blodprøver. Man kan få et blå mærke efter blodprøvetagning. Det forsvinder efter et par dage. Andre kan være bange for at få taget blodprøver og her vil personalet på barnets afdeling hjælpe dig bedst muligt.

Knoglemarvsundersøgelse er en foretages ikke på grund af deltagelse i forsøget. Børn som får foretaget en knoglemarvsundersøgelse bliver bedøvet og sover imens den laves.

	Hyppige/ikke alvorlige	Sjældne/alvorlige	Langvarige
Bivirkninger	Ingen	Ingen	Ingen
Risici	Ingen	Ingen	Ingen
Komplikationer	Blåt mærke over indstikssted.	Ingen	Ingen
Ulemper	Ubehag/smerter ved blodprøvetagning	Ingen	Ingen

Hvis du/I/barnet oplever problemer ved forsøget, må I meget gerne fortælle det til os eller barnets læge.

## 7 STANDARDBEHANDLING UDENFOR FORSØGET

---

Hvis man ikke deltager i forsøget eller at du/I vælger at træde ud af forsøget, er det helt i orden. Barnet har stadig ret til at få helt normal behandling – både nu og i fremtiden.

## 8 OPLYSNINGER FRA BARNETS JOURNAL

---

Hvis barnet deltager i forsøget, vil den forsøgsansvarlige og dennes kollegaer have mulighed for at kigge i journalen. Udvalgte oplysninger herfra indtastes i en sikker database i Region Hovedstaden, der er godkendt til formålet (af datatilsynet).

Journaloplysninger findes for at:

- 1) Kunne præsentere og diskutere barnets helbredsoplysninger med eksperter indenfor blodmangel
- 2) Kunne sikre den bedste og mest præcise diagnose af barnets blodmangel

Vi vil kigge efter følgende oplysninger:

- Identifikationsoplysninger: Navn, fødselsdag, CPR-nummer, kontaktoplysninger
- Genetiske Data: Resultatet af genanalyser, der er relevante for blodmangel
- Helbredsoplysninger: Svar på tests (f.eks. blodprøver), symptomer, behandling
- Hvor barnets familie kommer fra i verden. Dette gøres da nogle blodmangler mest ses hos mennesker, der har forfædre fra bestemte steder i verden
- Om der er gemt biologisk materiale (f.eks. overskydende blod) som kan bruges, hvis der er behov for flere undersøgelser

Det er også et krav at oplysninger fra barnets journal skal kunne gennemgås af personer, der skal foretage lovpligtig kvalitetskontrol af forsøget.

## 9 HVORDAN PASSER VI PÅ BARNETS OPLYSNINGER?

---

Vi passer godt på barnets oplysninger og overholder lovgivningen på området (databeskyttelsesloven og databeskyttelsesforordningen).

## 10 HVEM KAN DELTAGE?

---

Alle patienter som mistænkes for at have blodmangel, er velkomne til at deltage i forsøget. Hvis forsøget ikke viser sig at hjælpe patienter, stopper vi forsøget.

## 11 HVORDAN ER FORSØGET BETALT?

---

Overlæge Andreas Glenthøj har startet forsøget og er ansvarlig for det.

Andreas Glenthøj er ansat på Rigshospitalet, men har også lavet arbejde for og har forskningssamarbejde med private firmaer. Når læger har økonomisk samarbejde med private firmaer, skal der altid gives tilladelse til det fra Lægemiddelstyrelsen. Og disse samarbejder vil altid kunne ses på [www.laegemiddelstyrelsen.dk](http://www.laegemiddelstyrelsen.dk). Nogle af de firmaer, som Andreas Glenthøj arbejder sammen med, er interesserede i blodmangel og derfor også interesserede i forsøget.

Lige nu får forsøget ikke nogen økonomisk støtte. Hvis der gives penge til forsøget, vil det blive oplyst til den Videnskabetiske Komite. Og du vil altid kunne se, hvem der støtter forsøget på [www.anemia.dk](http://www.anemia.dk).

Patienter får ikke penge for at deltage i forsøget.

## 12 HVORDAN FORTÆLLER VI OM FORSØGET?

---

Uanset hvad vi finder i forsøget, vil vi dele resultaterne. Det gør vi ved at skrive artikler i internationale blade og fremlægge det på møder i Danmark og i udlandet.

Vi vil også lave rapporter, hvor viser at forsøget hjælper med at flere får en rigtig diagnose og måske endda bedre behandling. I rapporten skriver vi hvor mange patienter, der er undersøgt og hvilke diagnoser vi har hjulpet med at finde. I rapporten skriver vi kun overordnede oplysninger om patienter og derfor *ikke* detaljerede oplysninger om den enkelte patient. Rapporten deler med sundhedsmyndigheder og andre

med interesse i blodmangel. Det kan være personer, firmaer eller fonde som ønsker at støtte forsøget og derved kan se gavn i at støtte at det udbygges.

## 13 HAR DU BRUG FOR MERE INFORMATION?

---

Vi håber, at du/I med denne information har fået nok information om, hvad forsøget går ud op. Og at du/I ved om barnet skal deltage. Ellers er du/I meget velkomne til at tale med barnets hospitalslæge om dette eller kontakte den forsøgsansvarlige, Andreas Glenthøj.

Med venlig hilsen



Andreas Glenthøj, overlæge  
Afdeling for Blodsygdomme  
Rigshospitalet  
2100 København Ø  
E-mail: [andreas.glenthoej@regionh.dk](mailto:andreas.glenthoej@regionh.dk)  
Telefon: 35453740

## DET VIDENSKABSETISKE KOMITÉSYSTEM

(S6)

### Samtykke fra forældremyndighedens indehaver til deres barns deltagelse i et sundhedsvidenskabeligt forskningsprojekt.

Forskningsprojektets titel: Funktionel og genetisk karakterisering af danske patienter mistænkt for hereditær anæmi (DAHEAN)

Erklæring fra indehaveren af forældremyndigheden:

Jeg/vi har fået skriftlig og mundtlig information og jeg/vi ved nok om formål, metode, fordele og ulemper til at give mit/vores samtykke.

Jeg/vi ved, at det er frivilligt at deltage, og at jeg/vi altid kan trække mit/vores samtykke tilbage uden, at min/vores datter/søn mister sine nuværende eller fremtidige rettigheder til behandling.

Jeg/vi giver samtykke til, at \_\_\_\_\_ (barnets navn) deltager i forskningsprojektet og til, at hans/hendes biologiske materiale udtages med henblik på opbevaring i en forskningsbiobank. Jeg/vi har fået en kopi af dette samtykkeark samt en kopi af den skriftlige information om projektet til eget brug.

Navnet eller navnene på forældremyndighedens indehaver(e):

\_\_\_\_\_

Dato: \_\_\_\_\_ Underskrift: \_\_\_\_\_

Dato: \_\_\_\_\_ Underskrift: \_\_\_\_\_

Ønsker du/I at blive informeret om forskningsprojektets resultat samt eventuelle konsekvenser for dit/jeres barn?:

Ja \_\_\_\_\_ (sæt x)      Nej \_\_\_\_\_ (sæt x)

#### Erklæring fra den, der afgiver information:

Jeg erklærer, at forældrene/barnet har modtaget mundtlig og skriftlig information om forsøget.

Efter min overbevisning er der givet tilstrækkelig information til, at forældrene kan træffe beslutning om barnets deltagelse i forsøget.

Navnet på den, der har afgivet information:

Dato: \_\_\_\_\_ Underskrift: \_\_\_\_\_

Projektidentifikation: (Fx komiteens Projekt-ID, EudraCT nr., versions nr./dato eller lign.)

Anmeldelsesnr. 86078, vers. 1 d. 21-10-2021