

## **Deltagerinformation om deltagelse i et videnskabeligt forsøg.**

**Forsøgets titel: Funktionel og Genetisk karakterisering af blodplader hos patienter med mistænkt arvelig blødersygdom**

Vi vil spørge, om du vil deltage i et videnskabeligt forsøg, der udføres af forsøgs ansvarlig overlæge Eva Leinøe.

Før du beslutter, om du vil deltage i forsøget, skal du fuldt ud forstå, hvad forsøget går ud på, og hvorfor vi gennemfører forsøget. Vi vil derfor bede dig om at læse denne deltagerinformation grundigt.

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

Hvis du beslutter dig for at deltage i forsøget, vil vi bede dig om at underskrive en samtykkeerklæring. Husk, at du har ret til betænkningstid, før du beslutter, om du vil underskrive samtykkeerklæringen.

Det er frivilligt at deltage i forsøget. Du kan når som helst og uden at give en grund trække dit samtykke tilbage. Det vil ikke få konsekvens for din videre behandling.

### **Formål med forsøget**

-At undersøge

-Om målrettet gen sekventering kan anvendes til at stille diagnosen hos patienter med mistænkt blodplade defekt eller sjældnen blødersygdom, hos hvem det ikke tidligere er lykkedes at stille diagnosen ved standard laboratorie udredning.

- Om transmissions elektron mikroskopi og funktionelle blodplade undersøgelser kan understøtte diagnosen hos de patienter, hvor der påvises en mutation af usikker betydning.

-Om omsætningen af collagen er ændret og niveauet af C-vitamin er nedsat hos patienter med arvelig blødningstendens

-Om endotheliale biomarkører og blodplade subpopulationer er ændret hos patienter med arvelig blødningstendens

### **Plan for forsøget**

Når du vælger at indgå i forsøget, vil der blive taget en blodprøve af 2 glas (10 ml blod) til målrettet genomisk sekventering for arvelig blodplade defekt og sjældnen blødersygdom, og efterfølgende 8 glas (40

ml) til funktionelle studier af blodplade funktionen, måling af vitamin C, kollagen og markører for funktion af karvæggen. Der kan godt gå 2-3 måneder inden der er svar på undersøgelsen. Herefter vil du blive informeret af lægen om konklusionen på undersøgelserne. Såfremt der påvises en eller flere genvarianter som vurderes at være årsag til blødningstendensen, vil du blive tilbudt genetisk rådgivning.

**Der er fire mulige resultater ved gen sekventeringen:**

1. Man finder en eller flere genforandringer som vurderes at være årsagen til blødningstendensen og/eller blodplade mangel hos dig. I dette tilfælde vil du blive tilbudt rådgivning omkring udredning af dinefamilie medlemmer udenfor projektet. Du afgør selv, om du ønsker, at din familie informeres om den genetiske undersøgelse. For at bekræfte fundet er der taget yderligere blodprøveglas til funktionelle undersøgelser af blodpladerne.
2. Man finder en eller flere genforandringer, som man ikke med sikkerhed kan vurdere. Det er altså uklart hvorvidt genforandringen er forbundet med blødningstendens og/eller blodplademangel. For at undersøge betydningen af fundene er der taget yderligere blodprøveglas til funktionelle undersøgelser af blodpladerne. I nogle tilfælde kan det være nødvendigt at undersøge flere medlemmer af din familie, for at kunne vurdere en genforandrings betydning. Du afgør selv, om du ønsker, at din familie informeres om den genetiske undersøgelse og det er helt frivilligt om medlemmer af din familie skal undersøges udenfor projektet. Hvis der findes en genforandring, man ikke kan vurdere betydning af, er det muligt, at man i fremtiden vil have tilstrækkelig viden, til at lave en vurdering. Du vil blive kontaktet hvis laboratoriet får kendskab til yderligere information om resultaterne af den genetiske undersøgelse for blødningstendens og/eller blodplademangel.
3. Man finder ikke nogen genforandringer, som kan forklare blødningstendensen og/eller blodplademanglen. Vores viden om hvordan gener og sygdom fungerer vokser hurtigt. Hvis man på nuværende tidspunkt ikke kan finde den genetiske årsag til en arvelig sygdom, er det muligt, at den kan findes i fremtiden, når vi har mere viden end i dag. Du vil blive kontaktet hvis laboratoriet får kendskab til yderligere information om resultaterne af den genetiske undersøgelse.
4. Genomisk sekventering omfatter hel-genomsekventering, exomsekventering og genpaneler, hvori der indgår gener der ikke umiddelbart er relevante i relation til blødningstendens og/eller blodplademangel, som man undersøger for. Dette kaldes tilfældige fund. Et tilfældigt fund kan f.eks. være, hvis man finder en genforandring, der er forbundet med en øget risiko for kræft eller

en sygdom i nervesystemet. Et sådant fund kan have konsekvenser for dig eller andre familiemedlemmer.

Når du underskriver det informerede samtykke, skal du tage stilling til, om du vil informeres om tilfældige fund, og i givet fald hvilken type fund du vil informeres om.

### **Biologisk materiale**

Der oprettes en forsknings biobank på genomisk medicinsk afdeling, Rigshospitalet med sekventeret DNA fra 2 blodprøveglas, i alt 10 ml blod.

Der er risiko for blå mærker og infektion forbundet med blodprøvetagningen

Formålet med biobanken er at opbevare materialet, således at man kan gå tilbage til en prøve og undersøge for nye rapporterede mutationer associeret med blødningstendens, hos de patienter hvor man ikke fandt en diagnose ved første undersøgelse.

Efter afslutning af projektet vil DNA'et blive anonymiseret. Materialet vil blive opbevaret i biobanken i 20 år. Forsøgspersonen kan få sit materiale destrueret hvis han/hun efterfølgende måtte ønske det.

### **Nytte ved forsøget**

Din personlige nytte ved forsøget er, at det muliggør at sætte en korrekt diagnose på din blødningstendens, som ellers er uafklaret ved brug af standard laboratorie diagnoser. Det er dog ikke sikkert at du får stillet en diagnose ved forsøget. Den generelle nytte er at forøge vores viden om sjældne arvelige blødningsforstyrrelser.

### **Bivirkninger, risici, komplikationer og ulemper**

Der er kan være bivirkninger ved blodprøvetagninger i form af blå mærker og infektion.

Der kan være risici ved forsøget, som vi endnu ikke kender. Vi beder dig derfor om at fortælle, hvis du oplever problemer med dit helbred, mens forsøget står på. Hvis vi opdager bivirkninger, som vi ikke allerede har fortalt dig om, vil du naturligvis blive orienteret med det samme, og du vil skulle tage stilling til, om du ønsker at fortsætte i forsøget. Ulemper ved forsøget er, at du skal tage stilling til om du ønsker information om tilfældige fund ved gen sekventeringen, hvilket kan give anledning til nogle overvejelser.

### **Oplysninger om økonomiske forhold**

Projektet gennemføres på baggrund af en dansk-svensk protokol, hvor Trombose-Hæmostase Enheden på Malmø Sygehus deltager sammen med hæmatologisk afdeling, Rigshospitalet. Det forventes at 600 patienter fra Malmø og Rigshospitalet skal deltage i projektet. Alle patienter vil blive fulgt i projektet i 1 år. Udgifterne til drift af projektet, dækkes af hæmatologisk afdeling, Rigshospitalet og af Trombose-

Hæmostase enheden på Malmø Sygehus. Indtil videre finansieres udgifter til undersøgelser af hæmatologisk afdeling, Rigshospitalet og der vil løbende blive søgt forskningsstøtte fra ikke-kommercielle fonde.

Lægerne og sygehusafdelingerne modtager ikke honorar fra medicinalfirmaer for at inkludere patienter i projektet. Overlæge Eva Leinøe har taget initiativ til projektet.

### **Afbrydelse af forsøget**

Forsøgslægen kan til enhver tid stoppe din deltagelse i dette forsøg, selv om du ønsker at fortsætte, af følgende årsager, som omfatter, men ikke er begrænset til:

- Hvis forsøget stoppes
- Hvis du ikke følger anvisninger og procedurer tilstrækkeligt.

### **Videregivelse af oplysninger fra patientjournalen til forsøgs ansvarlige**

Oplysninger i journalen om din etniske baggrund vil blive videregivet til den forsøgs ansvarlige læge. De skal bruges til at vurdere om en genmutation er en hyppigt forekommende (-og ikke sygdomsfremkaldende) variant i baggrundsbefolkningen. Frekvensen af ikke sygdomsfremkaldende genmutationer kan nemlig variere hos forskellige etniske grupper.

### **Videregivelse af oplysninger til myndigheder**

Samtykket omfatter adgang til videregivelse og behandling af nødvendige oplysninger om dine helbredsforhold, øvrige rent private forhold og andre fortrolige oplysninger som led i relevant myndigheders lovpligtige kontrol med forsøget.

### **Adgang til forsøgsresultater**

Resultater af forsøget vil blive publiceret i internationale videnskabelige tidsskrifter. Forsøget forventes afsluttet i december 2022.

Vi håber, at du med denne information har fået tilstrækkeligt indblik i, hvad det vil sige at deltage i forsøget, og at du føler dig rustet til at tage beslutningen om din eventuelle deltagelse. Vi beder dig også om at læse det vedlagte materiale "Forsøgspersonens rettigheder i et sundhedsvidenskabeligt forskningsprojekt".

Hvis du vil vide mere om forsøget, er du meget velkommen til at kontakte:

Overlæge Eva Leinøe, Hæmatologisk afdeling, Rigshospitalet, Tlf.: 3545 9736,

email: [eva.birgitte.leinoee@regionh.dk](mailto:eva.birgitte.leinoee@regionh.dk)

Telefonisk kontakt til Hæmatologisk afdeling kliniske Forskningsenhed: 3545 4852

Med venlig hilsen

Eva Leinøe

## Informeret samtykke til deltagelse i et sundhedsvidenskabeligt forskningsprojekt

Forskningsprojektets titel: Funktionel og genetisk karakterisering af blodplader hos patienter med mistænkt arvelig blødersygdom

### Patient

Navn	
Adresse	
By	Postnummer
CPR nr.	Telefon nr.

### Udfyldes af patient

1. Jeg ønsker at DNA fra mig bliver opbevaret og analyseret ved målrettet genomisk sekventering for følgende sygdom:

\_\_\_ Arvelig blødningstendens \_\_\_\_\_

2. Jeg er af lægen informeret omkring resultater og begrænsninger ved målrettet genomisk sekventering\*. Vi har diskuteret de konsekvenser og procedurer der er involveret i analyse og opbevaring af patient data.

3. Jeg accepterer, at der er en risiko for, at der gøres tilfældige fund der ikke er relateret til den tilstand, der undersøges for. Sådanne tilfældige fund kan have sundhedsmæssig betydning. Jeg ønsker at lægen informerer mig om følgende tilfældige fund (sæt kryds):

Jeg ønsker som hovedregel IKKE information om tilfældige fund. Jeg accepterer dog, at der i meget sjældne tilfælde kan være fund af en sådan sundhedsmæssig værdi for mig selv eller min familie, at min læge vil være forpligtiget til at informere mig om fundet.

Jeg ønsker kun information om fund af sundhedsmæssig betydning, hvor der er mulighed for forebyggelse/behandling.

Jeg ønsker information om alle fund af sundhedsmæssig betydning, også dem hvor der IKKE er mulighed for forebyggelse/behandling.

4. Jeg accepterer at viden om genetiske sygdomme sandsynligvis vil blive større i fremtiden. Jeg vil gerne kontaktes hvis laboratoriet får kendskab til yderligere information om resultaterne af den målrettede genomiske sekventering for arvelig blødningstendens

Ja

Nej

### Erklæring fra forsøgspersonen:

Jeg har fået skriftlig og mundtlig information og jeg ved nok om formål, metode, fordele og ulemper til at sige ja til at deltage.

Jeg ved, at det er frivilligt at deltage, og at jeg altid kan trække mit samtykke tilbage uden at miste mine nuværende eller fremtidige rettigheder til behandling.

Jeg giver samtykke til at deltage i forskningsprojektet og til, at mit biologiske materiale udtages med henblik på opbevaring i en forskningsbiobank. Jeg har fået kopi af dette samtykkeark samt en kopi af den skriftlige information om projektet til eget brug.

Forsøgspersonens navn: \_\_\_\_\_

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

Ønsker du at blive informeret om forskningsprojektets resultater samt evt. konsekvenser for dig?:

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

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

Jeg erklærer, at forsøgspersonen har modtaget mundtlig og skriftlig information om forsøget.

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

Navnet på den, der har afgivet information:

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

Forsøgsansvarlig overlæge Eva Leinøe

# Informeret samtykke til omfattende genetisk analyse som led i din behandling

## Lægens informationer

Rekvirerende læge, afdeling, hospital: \_\_\_\_\_

Patientens navn: \_\_\_\_\_ CPR: \_\_\_\_\_

Samtykket omhandler den genetiske analyse: \_\_\_\_\_,

der udføres med følgende formål: \_\_\_\_\_

Jeg har informeret denne patient/forældre/værge/pårørende mv. om de mulige resultater og begrænsninger ved omfattende genetisk analyse. Vi har drøftet de konsekvenser, dette kan have, og de procedurer, der bruges ved analyse og opbevaring af patientdata.

\_\_\_\_\_

Dato

\_\_\_\_\_

Underskrift personale

\_\_\_\_\_

Personale navn med blokbogstaver

## Mine valg

Jeg bekræfter, at jeg ønsker den genetiske analyse foretaget.

Jeg er informeret om, at der ved omfattende genetisk analyse er en sandsynlighed for uventede fund, som giver oplysninger om risiko for andre sygdomme (sekundære fund). Jeg forholder mig således til sekundære fund (sæt kun ét kryds):

Jeg ønsker information om alle sekundære fund af væsentlig sundhedsmæssig betydning, også dem hvor der ikke er mulighed for forebyggelse/behandling.

Jeg ønsker kun information om sekundære fund af væsentlig sundhedsmæssig betydning, hvor der er mulighed for forebyggelse/behandling.

Jeg ønsker ikke information om sekundære fund. Jeg accepterer dog, at der i meget sjældne tilfælde kan være fund af en sådan sundhedsmæssig værdi for mig selv eller min familie, at min læge vil være forpligtet til at informere mig om fundet.

Jeg må kontaktes, hvis behandlingsstedet – efter min behandling er afsluttet – opnår ny viden om den genetiske analyse, jeg har fået foretaget, og det kan have sundhedsmæssig betydning for mig.

Ja  Nej

## Information om min ret til at bestemme over mine genetiske oplysninger

- Jeg er informeret om, at mine genetiske oplysninger opbevares i Nationalt Genom Center.
- Jeg er informeret om, at mine genetiske oplysninger anvendes i min behandling, og at mine genetiske oplysninger desuden vil kunne bruges i forskningsprojekter efter de gældende regler herom.
- Jeg er informeret om, at jeg altid kan frabede mig, at mine genetiske oplysninger anvendes til forskning ved at registrere mig i Vævsanvendelsesregisteret, og jeg har fået materiale udleveret herom (blanket). Hvis jeg ønsker det, kan jeg få hjælp til at udfylde blanketten.

\_\_\_\_\_

Dato

\_\_\_\_\_

Underskrift af patient/forældre/værge/pårørende

\_\_\_\_\_

Underskrivers navn(e) med blokbogstaver

\_\_\_\_\_

Underskrift af patient/forældre/værge/pårørende

\_\_\_\_\_

Underskrivers navn(e) med blokbogstaver



## Forsøgspersoners rettigheder i et sundhedsvidenskabeligt forskningsprojekt

Som deltager i et sundhedsvidenskabeligt forskningsprojekt skal du vide, at:

- din deltagelse i forskningsprojektet er helt frivillig og kun kan ske efter, at du har fået både skriftlig og mundtlig information om forskningsprojektet og underskrevet samtykkeerklæringen.
- du til enhver tid mundtligt, skriftligt eller ved anden klar tilkendegivelse kan trække dit samtykke til deltagelse tilbage og udtræde af forskningsprojektet. Såfremt du trækker dit samtykke tilbage påvirker dette ikke din ret til nuværende eller fremtidig behandling eller andre rettigheder, som du måtte have.
- du har ret til at tage et familiemedlem, en ven eller en bekendt med til informationssamtalen.
- du har ret til betænkningstid, før du underskriver samtykkeerklæringen.
- oplysninger om dine helbredsforhold, øvrige rent private forhold og andre fortrolige oplysninger om dig, som fremkommer i forbindelse med forskningsprojektet, er omfattet af tavshedspligt.
- behandling af oplysninger om dig, herunder oplysninger i dine blodprøver og væv, sker efter reglerne i databeskyttelsesforordningen, databeskyttelsesloven samt sundhedsloven. Den dataansvarlige i forsøget skal orientere dig nærmere om dine rettigheder efter databeskyttelsesreglerne.
- der er mulighed for at få aktindsigt i forsøgsprotokoller efter offentlighedslovens bestemmelser. Det vil sige, at du kan få adgang til at se alle papirer vedrørende forsøgets tilrettelæggelse, bortset fra de dele, som indeholder forretningshemmeligheder eller fortrolige oplysninger om andre.
- der er mulighed for at klage og få erstatning efter reglerne i lov om klage- og erstatningsadgang inden for sundhedsvæsenet. Hvis der under forsøget skulle opstå en skade kan du henvende dig til Patienterstatningen, se nærmere på [www.patienterstatningen.dk](http://www.patienterstatningen.dk)

**De Videnskabetiske Komiteer for Region Hovedstaden (6 komiteer)**  
Tlf.: +45 38 66 63 95  
E-mail: [vek@regionh.dk](mailto:vek@regionh.dk)  
Hjemmeside: [www.regionh.dk/vek](http://www.regionh.dk/vek)

**De Videnskabetiske Komiteer for Region Syddanmark (2 komiteer)**  
Tlf.: + 45 76 63 82 21  
E-mail: [komite@rsyd.dk](mailto:komite@rsyd.dk)  
Hjemmeside: [www.regionsyddanmark.dk/komite](http://www.regionsyddanmark.dk/komite)

**Den Videnskabetiske Komité for Region Nordjylland** Tlf.: +45 97 64 84 40  
E-mail: [vek@rn.dk](mailto:vek@rn.dk)  
Hjemmeside: [www.rn.dk/vek](http://www.rn.dk/vek)

**Den Videnskabetiske Komité for Region Sjælland**  
Tlf.: +45 93 56 60 00  
E-mail: [RVK-sjaelland@regionsjaelland.dk](mailto:RVK-sjaelland@regionsjaelland.dk)  
Hjemmeside: <https://www.regionsjaelland.dk/sundhed/forskning/forfagfolk/videnskabsetisk-komite/Sider/default.aspx>

**De Videnskabetiske Komiteer for Region Midtjylland (2 komiteer)**  
Tlf.: +45 78 41 01 83  
/ +45 78 41 01 82 / +45 78 41 01 81  
E-mail: [komite@rm.dk](mailto:komite@rm.dk)  
Hjemmeside: [www.komite.rm.dk](http://www.komite.rm.dk)

**National Videnskabetisk Komité**  
Tlf.: +45 72 21 68 55  
E-mail: [kontakt@nvk.dk](mailto:kontakt@nvk.dk)  
Hjemmeside: [www.nvk.dk](http://www.nvk.dk)

*Dette tillæg er udarbejdet af det videnskabetiske komitésystem og kan vedhæftes den skriftlige information om det sundhedsvidenskabelige forskningsprojekt. Spørgsmål til et konkret projekt skal rettes til projektets forsøgsansvarlige. Generelle spørgsmål til forsøgspersoners rettigheder kan rettes til den komité, som har godkendt projektet.*