

Meddelande om forskning

Forskningsnamn

Kartläggning av åsikter om bärarscreening i Finland: En enkätstudie om synpunkter från finska yrkesverksamma inom medicinsk genetik, reproduktionsmedicin, allmänmedicin och pediatrik samt personer med recessivt ärftliga sjukdomar och deras nära anhöriga gällande bärarscreening och dess organisering.

Begäran om att delta i studien

Du ombeds att delta i en engångsenkätundersökning vars mål är att kartlägga åsikter hos personer med kända recessivt ärftliga sjukdomar samt deras föräldrar och andra närstående om bärarscreening för recessivt ärftliga sjukdomar. Detta meddelande beskriver studien och din möjliga delaktighet i den.

Du kan delta i studien om:

- Du är myndig och har en känd recessivt ärftlig sjukdom eller syndrom

ELLER

- Du är myndig och har en närstående (barn, syskon, barnbarn, kusin eller liknande) med en känd recessivt ärftlig sjukdom eller syndrom

Utöver dessa målgrupper har även yrkesverksamma inom genetisk och reproduktiv medicin samt allmänläkare och barnläkare bjudits in att delta i enkätundersökningen. Den del av studien beskrivs i ett separat informationsblad.

Läs detta meddelande noggrant innan du besvarar enkäten. Enkäten är tillgänglig i cirka sex veckor, så du har gott om tid att fundera över ditt deltagande. Enkäten stängs den 30.6.2025. Om du har frågor om studien kan du kontakta forskningspersonalen (kontaktuppgifter finns i slutet av dokumentet).

Frivilligt deltagande, avbrytande och återkallande av samtycke

Deltagandet i denna studie är frivilligt. Du kan när som helst välja att avstå från att delta, avbryta ditt deltagande eller återkalla ditt samtycke utan att ange någon orsak – antingen innan du börjar besvara enkäten eller under tiden du fyller i den.

Att avstå från deltagande, avbryta sitt deltagande eller återkalla sitt samtycke påverkar inte din ställning som användare av hälso- och sjukvårdstjänster på något sätt. Eftersom enkäten

genomförs anonymt, utan insamling av personuppgifter eller identifierande information, är det inte möjligt att återkalla samtycket efter att enkäten har skickats in.

Samtycke ges elektroniskt innan du fyller i webbenkäten. Enkäten ska besvaras självständigt.

Du kan när som helst avbryta ifyllandet av enkäten. På grund av webbenkätens tekniska egenskaper sparas svaren automatiskt när du går vidare till nästa eller föregående sida samt när du trycker på knappen "Skicka". Om du avbryter deltagandet eller återkallar ditt samtycke kan de svar som redan sparats i enkäten fortfarande komma att användas i studien.

Om du vill sluta besvara enkäten och fortsätta vid ett senare tillfälle kan du trycka på knappen "Spara och återkom senare" längst ner på formuläret. Du får då en kod som gör det möjligt att återuppta enkäten från samma punkt, så länge enkäten fortfarande är öppen.

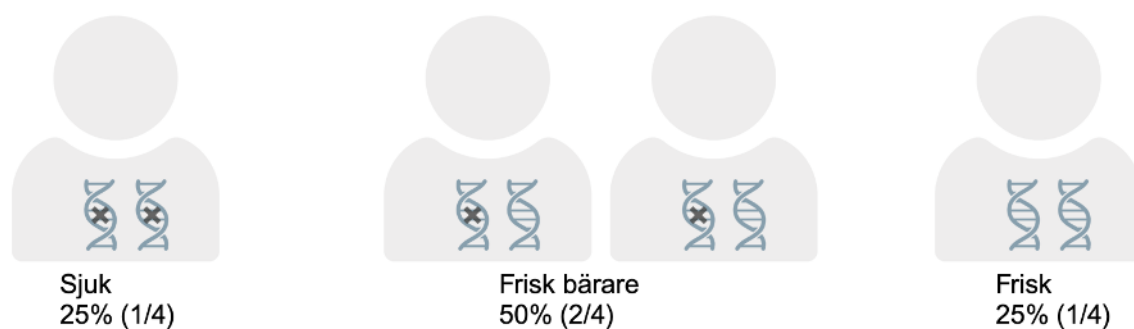
Vad undersöks och varför

Inom recessivt ärftliga sjukdomar innebär bärarskap att en frisk person har en sjukdomsframkallande genmutation i en av sina genkopior. En person utvecklar en recessivt ärftlig sjukdom endast när det finns en sjukdomsframkallande mutation i båda genkopiorna (figur 1). Om båda parterna i ett par har en genmutation i samma gen, har de en 25 % sannolikhet att få ett barn som utvecklar sjukdomen i varje graviditet (figur 1). Ett undantag från detta är X-kromosomalt recessivt nedärvda sjukdomar: om en person med två X-kromosomer (vanligtvis en kvinna) bär på en sjukdomsorsakande genmutation i den ena X-kromosomen, har personens barn med en XY-kromosomuppsättning (vanligtvis pojkar) en 50 % sannolikhet att insjukna.

Föräldrar



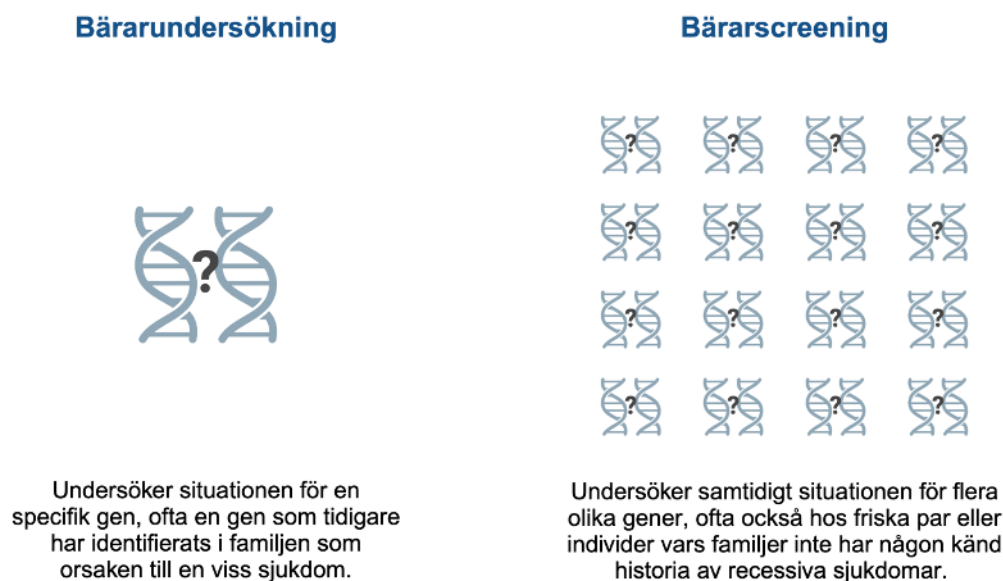
Sannolikheter för olika scenarion för möjliga barn med recessiva sjukdomar



Figur 1

Med **bärrundersökning** (figur 2) avses i denna studie analys av en enskild gen, när en sjukdomsorsakande mutation för en recessivt ärftlig sjukdom redan har identifierats inom familjen eller släkten.

Vid **bärrscreening** (figur 2) analyseras mutationer i flera utvalda gener samtidigt hos friska individer eller par som önskar ta reda på om de har en förhöjd risk att få ett barn med en recessivt ärftlig sjukdom.



Figur 2

Globalt planeras eller genomförs omfattande bärarscreeningprogram för olika sjukdomar, antingen som en del av hälso- och sjukvården eller som forskningsprojekt. Vi vill kartlägga ämnet ur synvinkeln av personer som har personlig erfarenhet av recessivt ärftliga sjukdomar.

Syftet med denna studie är att undersöka åsikterna hos personer med en känd recessivt ärftlig sjukdom samt deras föräldrars och andra närståendes åsikter angående bärarscreening. Dessutom ämnar studien att kartlägga åsikter om hur bärarscreening bör organiseras med tanke på tillräcklig information och överföring av resultat, ifall bärarscreening i framtiden skulle kunna erbjudas till personer i reproduktiv ålder som är intresserade av det. Studien riktar sig till vuxna personer som själva har en känd recessivt ärftlig sjukdom/syndrom samt personer vars närstående (barn, syskon, barnbarn, kusin eller liknande) har en känd recessivt ärftlig sjukdom/syndrom.

Studien genomförs i Finland med hjälp av en webbenkät (REDCap) utan insamling av identifierbara personuppgifter. Målet är att rekrytera cirka 30–100 deltagare till studien.

Hur studien genomförs

I studien undersöks målgruppens åsikter om bärarscreening genom en webbenkät med verktyget REDCap. Informationen samlas in utan identifierbara personuppgifter. Möjligheten att delta i studien kommer att meddelas genom Harvinaiskeskus Norios kundbrev, inlägg på sociala medier samt via e-postgrupper för patientföreningar, liksom i samband med patientkontakter från HUS Enheten för klinisk genetik.

Enkäten består av påståenden som besvaras genom att välja ett eller flera lämpliga svarsalternativ. Påståendena har formulerats så tydligt som möjligt. Efter varje avsnitt får du möjlighet att utveckla dina svar om du så önskar. Att besvara enkäten tar cirka 15–30 minuter. Enkäten är tillgänglig i cirka sex veckor. Den kan besvaras på finska och svenska, och språket kan ändras i det övre högra hörnet av enkäten.

Du kommer att bli tillfrågad om bakgrundsuppgifter som kan påverka dina svar på enkäten och deras tolkning, såsom om du själv lider av en recessivt ärftlig sjukdom eller är förälder/närstående till någon med en sådan sjukdom, din åldersgrupp, om sjukdomen är svår och om du för närvarande har en önskan att få biologiska barn. Du kan också namnge den sjukdom som har diagnosticerats hos dig eller din närstående om du så önskar. Denna information används för att bedöma sjukdomens svårighetsgrad och kan inte kopplas direkt till en person, eftersom vi inte har tillgång till patientregister. Eftersom antalet deltagare i enkäten sannolikt kommer att vara liten och de frågor som ställs gäller sällsynta sjukdomar, finns det en teoretisk möjlighet att identifiera enskilda svar.

Vid analysen av svaren kommer alla deltagares svar att bedömas som en helhet och eventuella skillnader mellan undergrupper, snarare än enskilda deltagares svar. Resultaten kommer att publiceras i en internationell vetenskaplig tidskrift på ett sätt som gör att enskilda individer inte kan identifieras.

REDCap-programvaran är ett dataskyddat verktyg som rekommenderas av Helsingfors universitet för att genomföra enkätstudier. REDCap är installerat på Helsingfors universitets egna servrar, och den data som samlas in där lagras också på universitetets egna servrar.

Studiens avslutning

Vi beräknar att det tar totalt ca 6–18 månader från att enkäten ges ut till publiceringen av resultaten.

Information om forskningsresultaten och publiceringen kommer att ges via samma kanaler som används för att bjuda in till studien.

Genomförande och finansiering av studien

Denna studie genomförs i samarbete med HUS Diagnostikcenters enhet för klinisk genetik, Helsingfors universitets avdelning för medicinsk genetik och genetisk medicin samt Harvinaiskeskus Norio. Studien är en del av Miska Kandolins doktorsavhandling. Huvudforskare för studien är docent Eveliina Salminen, som ansvarar för deltagarnas säkerhet i forskningen.

Genomförandet av studien stöds av ansökta och beviljade stipendier från allmännyttiga organisationer.

Kostnader och ekonomisk redovisning av studien

Deltagarna i enkäten får ingen ersättning för sitt deltagande. Kostnaderna för studien täcks av stipendiefinansiering.

Möjliga fördelar och risker med studien

Möjliga fördelar med studien och kommunikation av forskningsresultat

Det finns ingen direkt nytta för dig som deltar i denna studie. Informationen som genereras av studien kommer dock att bidra till att utreda den potentiella etiken och genomförbarheten av bärarscreening.

Information om forskningsresultaten och publiceringen kommer att ges via samma kanaler som användes för att bjuda in till studien.

Eventuella nackdelar och obehag kopplade till studien

Deltagande i denna studie medför ingen hälsorisk för dig. Eventuella obehag relaterar till den tid det tar att svara på enkäten och de känslor som frågornas påståenden kan väcka.

Deltagarnas försäkringsskydd och ersättningar

Ersättningar för skador och kostnader

Det kommer inte att utbetalas någon ersättning för deltagande i denna studie. Ingen ersättning kommer att ges för deltagandet eftersom det rör sig om en engångsenkät, vilket medför att det inte finns någon risk för fysiska skador eller behov av reseersättning. Deltagarna har inte något försäkringsskydd i samband med studien av samma anledning.

Behandling av personuppgifter och konfidentialitet (kort sammanfattning)

I denna studie tillämpas finsk lagstiftning för forskning och skydd av personuppgifter. Forskare och annan forskningspersonal har åtagit sig att följa god vetenskaplig praxis och etiska

riktlinjer för forskning. En mer detaljerad beskrivning av studiens rättsliga grund finns i slutet av detta meddelande.

Det kommer inte att samlas in identifierbara personuppgifter för studien. De uppgifter som samlas in i enkäten kommer att behandlas för vetenskapliga forskningsändamål. Information som samlas in om dig och forskningsresultat kommer att hanteras konfidentiellt i enlighet med lagstiftningens krav. Alla parter och personer som hanterar dina uppgifter har tystnadsplikt.

REDCap-programvaran som används för enkäten är ett dataskyddat verktyg som rekommenderas av Helsingfors universitet för genomförande av enkätstudier. REDCap är installerat på Helsingfors universitets egna servrar, och den data som samlas in där lagras också på universitetets egna servrar.

Ytterligare information och kontaktpersoner

Om du har några frågor om enkäten kan du kontakta forskarläkaren eller annan personal.

Forskningsplatsens huvudforskares kontaktinformation

Titel: Docent, specialistläkare i genetik

Namn: Eveliina Salminen

Enhet/klinik: Helsingfors universitet, Institutionen för medicinsk genetik och klinisk genetik samt HUS Diagnostikcentrum, Enheten för klinisk genetik

Kontaktinformation:

E-postadress: eveliina.salminen@helsinki.fi

Telefonnummer: 040-728 6326 (tillgänglig vardagar kl. 15-16)

Adress: Biomedicum 1, Haartmaninkatu 8, 00290 Helsingfors

BESKRIVNING AV BEHANDLINGEN AV PERSONUPPGIFTER UNDER STUDIEN OCH DELTAGARENS RÄTTIGHETER I ANKNYTNING TILL BEHANDLINGEN

Personuppgifter

Med personuppgifter avses sådan information genom vilken en person direkt eller indirekt kan identifieras, till exempel genom att kombinera en enskild uppgift med annan information som möjliggör identifiering. Vid behandling av personuppgifter ska kraven i dataskyddsförordningen följas.

I denna studie samlas inga direkt identifierbara personuppgifter in och sådana uppgifter behandlas inte. På grund av att ämnesområdet rör sällsynta sjukdomar finns det dock en teoretisk möjlighet att en deltagare skulle kunna identifieras indirekt. Därför betraktas enkätstudien som pseudonymiserad databehandling.

Registeransvarig

Studiens registeransvariga är HUS och Helsingfors universitet, som ansvarar att behandling av personuppgifter som sker i samband med studien är lagenlig. Alla uppgifter som samlas in om dig i denna enkätstudie behandlas utan direkt identifierbara personuppgifter. På grund av att ämnesområdet rör sällsynta sjukdomar finns det dock en teoretisk möjlighet att en deltagare skulle kunna identifieras indirekt. Därför betraktas enkätstudien som pseudonymiserad databehandling.

Vid rapportering av resultaten säkerställs att en enskild deltagare inte kan identifieras utifrån forskningsresultat, analyser eller publikationer. Forskningsprojektets gång beskrivs mer detaljerat på sidan 5 i detta informationsblad, under rubriken "Hur forskningen genomförs".

Uppgifterna från enkätstudien lagras i en datasäker miljö till år 2040 (15 år efter studiens slut), varefter de förstörs på ett korrekt sätt.

Studiedeltagarens rättigheter

Studien är en engångsenkät som genomförs elektroniskt utan att identifierbara personuppgifter samlas in. Därför är det inte möjligt för oss att i efterhand identifiera uppgifterna eller radera enskilda svar efter att enkäten har besvarats.. Uppgifterna och svaren som samlas in i enkätstudien kommer inte att lämnas ut utanför forskargruppen.

Gällande frågor om dataskydd rekommenderar vi dig att kontakta dataskyddsombud vid HUS eller Helsingfors universitet.

HUS:

Petri Hämäläinen, utvecklingschef, dataskyddsombud

HUS-sammanslutningen, allmän administration och juridik, juridiska ärenden

eutietosuoja@hus.fi

Postadress: PL 440, 00029 HUS

Helsingfors universitet:

Lotta Ylä-Sulkava, jurist, dataskyddsombud

Helsingfors universitet

tietosuoja@helsinki.fi

Postadress: PL 4, 00014 Helsingin yliopisto

Du har rätt att lämna in besvär primärt till tillsynsmyndigheten på den ort där du stadigvarande bor eller arbetar, om du anser att behandlingen av personuppgifter bryter mot EU:s allmänna dataskyddsförordning (EU) 2016/679 eller dataskyddslagen (1050/2018). I Finland är tillsynsmyndigheten dataombudsmannen.

Dataombudsmannens byrå, Fågelviksgränden 4, 00530 Helsingfors PB 800, 00531 Helsingfors

Telefonväxel: 029 566 6700, E-post (registratorskontoret): tietosuoja@om.fi