

Tiedote tutkimuksesta

Tutkimuksen nimi

Kantajaseulontaan liittyvien mielipiteiden kartoitus Suomessa: Kyselytutkimus suomalaisten perinnöllisyys- ja lisääntymislääketieteen ammattilaisten ja yleis- ja lastenlääkäreiden sekä peittyvästi periytyviä sairauksia sairastavien ja heidän lähisukulaistensa näkemyksistä kantajaseulonnasta ja sen järjestämisestä

Pyyntö osallistua tutkimukseen

Sinua pyydetään osallistumaan kertaluontoiseen kyselytutkimukseen, jossa selvitetään henkilöiden, joilla on todettu peittyvästi periytyvä sairaus, sekä heidän vanhempiensa ja muiden lähisukulaistensa näkemyksiä peittyvästi periytyvien perinnöllisten sairauksien kantajaseulontaan. Tämä tiedote kuvaa tutkimusta ja sinun mahdollista osuuttasi siinä.

Voit osallistua tutkimukseen, jos

1. Olet täysi-ikäinen ja sinulla on todettu peittyvästi periytyvä sairaus tai oireyhtymä
TAI
2. Olet täysi-ikäinen ja lähisukulaisellasi (lapsi, sisarus, lapsenlapsi, serkku tai vastaava) on todettu peittyvästi periytyvä sairaus tai oireyhtymä

Näiden kohderyhmien lisäksi kyselytutkimukseen on kutsuttu osallistumaan perinnöllisyys- ja lisääntymislääketieteen ammattilaisia ja yleis- ja lastenlääkäreitä. Kyseistä osiota käsitellään toisessa tutkimustiedotteessa.

Lue rauhassa tämä tiedote ennen kyselyyn vastaamista. Kysely on auki noin kuusi viikkoa, joten sinulla on aikaa rauhassa miettiä halukkuuttasi osallistua tutkimukseen. Kysely sulkeutuu 30.6.2025. Jos sinulla on kysyttävää tutkimukseen liittyen, voit olla yhteydessä tutkimushenkilökuntaan (yhteystiedot löytyvät asiakirjan lopusta).

Osallistumisen vapaaehtoisuus, keskeyttäminen ja suostumuksen peruuttaminen

Tähän tutkimukseen osallistuminen on vapaaehtoista. Voit kieltäytyä osallistumasta tutkimukseen, keskeyttää osallistumisesi tai peruuttaa jo annetun suostumuksesi tähän tutkimukseen syytä ilmoittamatta milloin tahansa ennen kyselyyn vastaamisen aloittamista tai kyselyyn vastaamisen aikana.

Tutkimukseen osallistumisesta kieltäytyminen, osallistumisen keskeyttäminen ja annetun suostumuksen peruuttaminen eivät vaikuta sinun asemaasi terveydenhuollon palvelujen käyttäjänä millään tavalla. Koska kysely suoritetaan ilman kerättäviä henkilötietoja ja tunnisteita, emme pysty yksilöimään vastauksia siten, että kyselyyn vastaamisen jälkeen olisi mahdollista peruuttaa suostumus.

Tutkimukseen annetaan sähköinen suostumus ennen verkkokyselylomakkeen täyttämistä. Kyselyyn on tarkoitus vastata itsenäisesti.

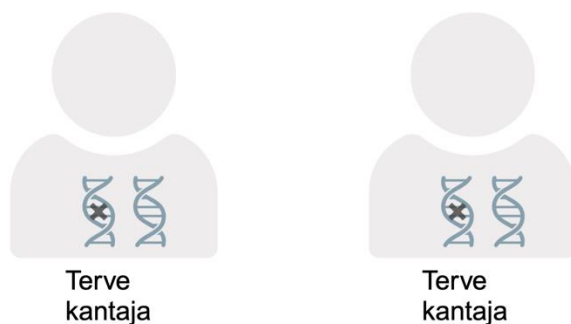
Voit halutessasi keskeyttää vastaamisen missä tahansa vaiheessa kyselylomaketta. Verkkokyselylomakkeen teknisten ominaisuuksien vuoksi vastaukset tallentuvat aina lomakkeen seuraavalle ja edeltävälle sivulle siirtyessä, ja kun painat "Lähetä"-nappia. Jos keskeytät osallistumisen tai peruutat suostumuksen, voidaan tähän asti kyselylomakkeeseen tallentuneita tietoja käyttää osana tutkimusta.

Jos haluat lopettaa vastaamisen ja jatkaa lomakkeen täyttämistä myöhemmin, voit painaa "Tallenna ja palaa myöhemmin"-nappia lomakkeen alapuolella. Tällöin saat koodin, jonka avulla pääset jatkamaan vastaamista samasta kohdasta myöhemmin, niin kauan kuin kyselylomake on auki.

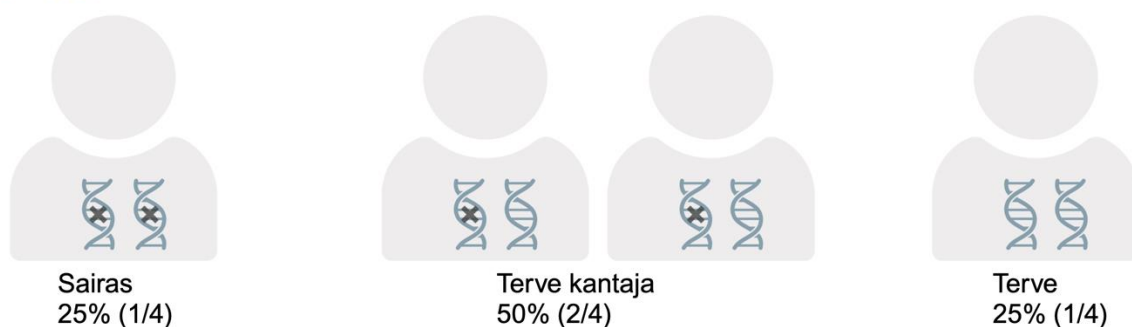
Mitä tutkitaan ja miksi

Peittyvästi periytyvissä sairauksissa kantajuudella tarkoitetaan sitä, että terveellä henkilöllä on tautia aiheuttava geenimuutos toisessa geenikopiossaan. Henkilö sairastuu peittyvästi periytyvään sairauteen vain silloin, kun kummassakin geenikopiossa on sairautta aiheuttava muutos (kuva 1). Jos pariskunnan kummallakin osapuolella on geenimuutos samassa geenissä, heillä on jokaisessa raskaudessa 25 % todennäköisyys saada kyseiseen tautiin sairastuva lapsi (kuva 1). Tästä poikkeuksena ovat X-kromosomaalisesti peittyvästi periytyvät sairaudet: jos XX-kromosomaalisella henkilöllä (yleensä naisella) on toisessa X-kromosomissaan sairautta aiheuttava geenimuutos, on henkilön XY-kromosomaalisilla jälkeläisillä (yleensä pojilla) 50 % todennäköisyys sairastua.

Vanhemmat



Mahdollisten lasten kohdalla todennäköisyydet eri vaihtoehtoihin peittyvästi periytyvissä sairauksissa



Kuva 1

Kantajatutkimuksella (kuva 2) tarkoitetaan tässä tutkimuksessa yhden geenin tutkimusta, kun suvussa on jo aiemmin tunnistettu peittyvästi periytyvää sairautta aiheuttava geenimuutos tai geenimuutokset.

Kantajaseulonassa (kuva 2) halukkailta terveiltä henkilöiltä tai pariskunnilta tutkitaan useamman valitun geenin geenimuutoksia samanaikaisesti, kun haluttaisiin selvittää, olisiko heillä kohonnut riski saada peittyvästi periytyvää sairautta sairastava lapsi.

Kantajatutkimus



Tutkitaan yhden tietyn geenin tilannetta, usein suvussa jo aiemmin tunnistettua tiettyä sairautta aiheuttavaa geeniä

Kantajaseulonta



Tutkitaan samanaikaisesti monen eri geenin tilannetta, usein myös sellaisilta terveiltä pariskunnilta tai henkilöiltä, joiden suvussa ei ole todettu peittyvästi periytyviä sairauksia

Kuva 2

Eri puolilla maailmaa ollaan suunnittelemassa tai toteuttamassa laajoja eri tauteja kattavia kantajaseulontoja joko osana terveydenhuoltoa tai tutkimusprojekteina. Haluamme kartoittaa aiheutta sellaisten ihmisten näkökulmasta, joilla on omakohtaista kokemusta peittyvästi periytyvistä sairauksista.

Tämän tutkimuksen tarkoituksena on selvittää henkilöiden, joilla on todettu peittyvästi periytyvä sairaus, sekä heidän vanhempiensa ja muiden lähisukulaistensa näkemyksiä kantajaseulonnasta. Lisäksi halutaan kartoittaa näkemyksiä siitä, miten kantajaseulonta tulisi järjestää ajatellen riittävää tiedonsaantia ja tulosten välittämistä, mikäli kantajaseulontaa joskus tulevaisuudessa olisi mahdollista tarjota sitä haluaville perheenperustamisiässä oleville henkilöille. Tutkimukseen pyydetään mukaan täysi-ikäisiä henkilöitä, joilla on itsellään todettu peittyvästi periytyvä sairaus/oireyhtymä ja henkilöitä, joiden lähisukulaisella (lapsi, sisarus, lapsenlapsi, serkku tai vastaava) on todettu peittyvästi periytyvä sairaus/oireyhtymä.

Tutkimus toteutetaan Suomessa verkkokyselyllä (REDCap) ilman tunnisteellisten henkilötietojen keräämistä. Tutkimukseen tavoiteltava osallistujamäärä noin 30–100 henkilöä.

Miten tutkitaan

Tutkimuksessa selvitetään kohderyhmän näkemyksiä kantajaseulonnasta verkkokyselyllä REDCap-työkalun avulla. Tiedot kerätään ilman tunnistellisia henkilötietoja.

Mahdollisuudesta osallistua tutkimukseen tiedotetaan Harvinaiskeskus Norion asiakaskirjeen, sosiaalisen median julkaisujen sekä potilasyhdistysten sähköpostiryhmien kautta sekä HUS Kliinisen genetiikan yksikön potilaskontaktien yhteydessä.

Kysely koostuu väittämistä, joihin vastataan valitsemalla yksi tai useampi sopiva vastausvaihtoehto. Väittämät on pyritty muotoilemaan mahdollisimman yksiselitteisiksi. Jokaisen osion jälkeen sinulla on mahdollisuus avata vastauksiaan tarkemmin niin halutessasi. Kyselyyn vastaaminen kestää noin 15–30 minuuttia. Kysely on auki noin kuusi viikkoa. Kyselyyn on mahdollista vastata suomeksi ja ruotsiksi. Kielen voi muuttaa kyselylomakkeen oikeasta yläkulmasta.

Sinulta kysytään sellaisia taustatietoja, jotka saattavat vaikuttaa kyselyn vastauksiin ja niiden tulkintaan, kuten oletko itse peittyvästi periytyvää tautia sairastava vai tämän vanhempi/lähisukulainen, ikäryhmäsi, onko tauti vaikea ja onko sinulla tällä hetkellä toivetta biologisen lapsen hankinnasta. Voit myös halutessasi nimetä sen sairauden, joka sinulla tai lähisukulaissasi on todettu. Tietoa käytetään sairauden vakavuuden arvioimiseen, eikä sitä pystytä suoraan yhdistämään henkilöön, sillä käytössämme ei ole potilastietorekistereitä. Koska kyselyn osallistujamäärä on todennäköisesti pieni ja kysytyt tiedot liittyvät harvinaisiin sairauksiin, säilyy teoreettinen vastaajan tunnistamisen mahdollisuus.

Vastausten analysoinnissa tarkastellaan kaikkien vastaajien antamia vastauksia kokonaisuutena ja alaryhmäkohtaisia eroja, ei yksittäisen vastaajan antamia vastauksia. Tulokset julkaistaan kansainvälisessä tieteellisessä lehdessä siten, ettei yksittäistä henkilöä voida tunnistaa.

REDCap-ohjelmisto on Helsingin yliopiston suosittelema tietoturvallinen väline kyselytutkimusten tekoon. REDCap on asennettu Helsingin yliopiston omille palvelimille ja data, jota sillä kerätään, sijaitsee myös yliopiston omilla palvelimilla.

Tutkimuksen päätyminen

Kyselytutkimuksen käynnistymisestä sen tulosten julkaisuun on arvioitu kestävän kokonaisuudessa 6–18 kuukautta.

Tutkimuksen tuloksista ja julkaisemisesta ilmoitetaan samoja väyliä pitkin, kuin tutkimuskutsukin on tullut.

Tutkimuksen toteuttaja ja rahoittaja

Tämän tutkimus toteutetaan HUS Diagnostiikkakeskuksen Kliinisen genetiikan yksikön, Helsingin yliopiston Lääketieteellisen genetiikan ja perinnöllisyyslääketieteen osaston sekä Harvinaiskeskus Norion yhteistyönä. Tutkimus on osa Miska Kandolinin väitöskirjatutkimusta. Tutkimuksen johtava tutkija on dosentti Eveliina Salminen, joka vastaa tutkimuksessa tutkittavien turvallisuudesta.

Tutkimuksen toteutusta tuetaan yleishyödyllisiltä tahoilta haetuilla ja saaduilla apurahoilla.

Tutkimuksen kustannukset ja taloudelliset selvitykset

Kyselytutkimukseen osallistuville ei makseta korvausta osallistumisesta. Tutkimuksen kustannukset katetaan apuraharahoituksen turvin.

Tutkimuksen mahdolliset hyödyt ja riskit

Tutkimuksen mahdolliset hyödyt ja tutkimustuloksista tiedottaminen

Tähän tutkimukseen osallistumisesta ei ole sinulle tai lähisukulaisillesi suoraa hyötyä. Tutkimuksen tuottama tieto auttaa kuitenkin selvittämään mahdollisen kantajaseulonnan eettisyyttä ja järjestettävyyttä.

Tutkimuksen tuloksista ja julkaisemisesta ilmoitetaan samoja väyliä pitkin, kuin tutkimuskutsukin on tullut.

Tutkimuksesta mahdollisesti aiheutuvat haitat ja epämukavuudet

Tähän tutkimukseen osallistumisesta ei ole sinulle itsellesi terveydellistä haittaa. Tutkimuksen mahdolliset epämukavuudet liittyvät kyselyyn vastaamiseen viemään aikaan ja mahdollisiin tunteisiin, joita kyselyn väittämät saattavat herättää.

Tutkittavien vakuutusturva ja korvaukset

Tutkittavalle maksettavat haitta- ja kulukorvaukset

Tähän tutkimukseen osallistumisesta ei makseta palkkiota. Tähän tutkimukseen osallistumisesta ei makseta myöskään korvauksia, koska kyseessä on kertaluontoinen verkkokyselytutkimus, eikä täten riskiä fyysisille haittatapahtumille tai tarvetta matkakulukorvauksille ole. Tutkittavilla ei ole vakuutusturvaa tutkimuksen osalta samasta syystä.

Henkilötietojen käsittely ja tietojen luottamuksellisuus (lyhyesti)

Tässä tutkimuksessa sovelletaan suomalaista tutkimus- ja henkilötietojen suojaa koskevaa lainsäädäntöä. Tutkijat ja muu tutkimushenkilöstö ovat sitoutuneet noudattamaan hyvää tieteellistä käytäntöä ja tutkimuksen eettisiä ohjeita. Tarkempi kuvaus tutkimuksen oikeusperustasta on tämän tiedotteen lopussa.

Tutkimukseen ei kerätä tunnisteellisia henkilötietoja. Kyselyssä kerättyjä tietoja käsitellään tieteellistä tutkimustarkoitusta varten. Sinusta kerättyä tietoa ja tutkimustuloksia käsitellään luottamuksellisesti lainsäädännön edellyttämällä tavalla. Kaikki tietojasi käsittelevät tahot ja henkilöt ovat salassapitovelvollisia.

Kyselytutkimuksessa käytettävä REDCap-ohjelmisto on Helsingin yliopiston suosittelema tietoturvallinen väline kyselytutkimusten tekoon. REDCap on asennettu Helsingin yliopiston omille palvelimille ja data, jota sillä kerätään, sijaitsee myös yliopiston omilla palvelimilla.

Lisätiedot ja yhteyshenkilöt

Jos sinulla on kysyttävää kyselytutkimuksesta, voit olla yhteydessä tutkijalääkäriin tai muuhun henkilökuntaan.

Tutkimuspaikkakohtaisen johtavan tutkijan yhteystiedot

Titteli: dosentti, perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri

Nimi: Eveliina Salminen

Yksikkö/klinikka: Helsingin yliopisto, Lääketieteellisen genetiikan ja perinnöllisyyslääketieteen osasto ja HUS Diagnostiikkakeskus, Kliinisen genetiikan yksikkö

Suora puhelinnumero: 040-728 6326 (tavoitettavissa arkisin klo 15-16)

Sähköpostiosoite: eveliina.salminen@helsinki.fi

KUVAUS TUTKIMUKSESSA TAPAHTUVASTA HENKILÖTIETOJEN KÄSITTELYSTÄ JA SIIHEN LIITTYVÄT TUTKITTAVAN OIKEUDET

Henkilötiedot

Henkilötiedolla tarkoitetaan sellaisia tietoja, joiden perusteella henkilö voidaan tunnistaa suoraan tai välillisesti esimerkiksi yhdistämällä yksittäinen tieto johonkin toiseen tietoon, joka mahdollistaa tunnistamisen. Henkilötietojen käsittelyssä on noudatettava tietosuojasetuksen vaatimuksia.

Tässä tutkimuksessa ei kerätä eikä käsitellä yksilöiviä henkilötietoja, mutta harvinaissairauksiin liittyvän aihepiirin vuoksi on teoreettinen mahdollisuus osallistujan tunnistamiseen välillisesti eli siksi kyselytutkimusta pidetään pseudonymisoituna tietona.

Rekisterinpitäjä

Rekisterinpitäjänä tässä tutkimuksessa on HUS ja Helsingin yliopisto, jotka vastaavat tutkimuksen yhteydessä tapahtuvien tietojen käsittelyn lainmukaisuudesta. Kaikkia kyselytutkimuksessa sinusta kerättäviä tietoja käsitellään ilman tunnisteellisia henkilötietoja, mutta koska kyselyssä kysytään harvinaissairauksiin liittyvistä asioista, on teoreettinen mahdollisuus tunnistaa osallistuja. Tämän vuoksi tieto on luonteeltaan pseudonyymiä. Tulosten raportoinnissa huolehditaan siitä, että yksittäistä osallistujaa ei voida tunnistaa tutkimukseen liittyvistä tutkimustuloksista, selvityksistä tai julkaisuista. Tutkimusprojektin kulku on kuvattu tarkemmin tämän tiedotteen sivulla 5, ”Miten tutkitaan”.

Kyselytutkimuksen tietoja säilytetään tietoturvalisessa ympäristössä vuoteen 2040 (15 vuotta tutkimuksen päättymisestä), minkä jälkeen ne hävitetään asianmukaisesti.

Tutkittavan oikeudet

Tutkimus on kertaluontoinen kyselytutkimus, joka toteutetaan sähköisenä ilman henkilötietojen keräämistä. Näin ollen jälkikäteen emme pysty yksilöimään tietoja tai poistamaan vastauksia kyselyyn vastaamisen jälkeen. Kyselytutkimuksessa kerättyjä tietoja ja vastauksia emme luovuta tutkimusryhmän ulkopuolelle.

Tietosuoja-asioissa suosittelemme ottamaan yhteyttä tutkimuksen rekisterinpitäjien tietosuojavastaaviin.

HUS:

Petri Hämäläinen, kehittämispäällikkö, tietosuojavastaava

HUS Helsingin yliopistollinen sairaala, yleishallinto ja juridiikka

eutietosuoja@hus.fi

Postiosoite: PL 440, 00029 HUS

Helsingin yliopisto:

Lotta Ylä-Sulkava, lakimies, tietosuojavastaava

Helsingin yliopisto

tietosuoja@helsinki.fi

Postiosoite: PL 4, 00014 Helsingin yliopisto

Sinulla on oikeus tehdä valitus erityisesti vakinaisen asuin- tai työpaikkasi sijainnin mukaiselle valvontaviranomaiselle, mikäli katsot, että henkilötietojen käsittelyssä rikotaan EU:n yleistä tietosuoja-asetusta (EU) 2016/679 tai tietosuojalakia (1050/2018). Suomessa valvontaviranomainen on tietosuojavaaltuutettu.

Tietosuojavaaltuutetun toimisto, Lintulahdenkuja 4, 00530 Helsinki, PL 800, 00531 Helsinki
Puhelinvaihte: 029 566 6700, Sähköposti (kirjaamo): tietosuoja@om.fi