

## UPPLÝSINGAR VEGNA ÞÁTTTÖKU

## TILGANGUR OG MARKMIÐ

## Tilgangur og markmið Íslenskrar erfðagreiningar (ÍE) með lífsýnasafni

1. Tilgangurinn með lífsýnasafninu er að nota sýni og upplýsingar, sem í það er safnað til læknisfræðilegra vísindarannsókna, er leita orsaka, bættrar greiningar og meðferðar á sjúkdómum og/eða fyrirbyggjandi aðgerða. Rannsóknirnar munu einkum beinast að því hvernig heilbrigði og sjúkdómar ráðast af samspili erfða og umhverfis. Í því samhengi getur verið nauðsynlegt að gera stofnerfðafræðilegar rannsóknir á erfðaeftni sýnanna m.t.t. uppruna Íslendinga og skyldleika þeirra við aðrar þjóðir og þjóðarbrot. Einnig verða stundaðar lyfjaefnafræðilegar rannsóknir á sýnunum í þeim tilgangi að finna ný lyf til lækninga.
2. Þeir sjúkdómar sem um getur verið að ræða eru allir algengustu sjúkdómar svo sem:
  - Hjarta- og æðasjúkdómar (t.d. kransæðasjúkdómur, heilablóðfall, háþrýstingur, meðgönguháþrýstingur, hjartsláttartruflanir, útæðasjúkdómur, fullorðinssykursýki, offita, blóðfitusjúkdómar, blóðsegamyndun, kæfisvefn)
  - Lungnasjúkdómar (t.d. lungnateppu sjúkdómur)
  - Krabbamein (allar tegundir krabbameina)
  - Sjálfsöfnæmis – og gigtarsjúkdómar (t.d. liðagigt, slitgigt, astmi, psoriasis, ofnæmi)
  - Meltingarsjúkdómar
  - Tauga- og geðsjúkdómar (t.d. mígreni, MS, Parkinson veiki, Alzheimer, fótaóeirð, góðkynja skjálfti, einhverfa, athyglisbrestur og ofvirkni, geðklofi, þunglyndi, kvíði og fíknsjúkdómar)
  - Beinþynning og nýrnasteinar
  - Tilhneiging til veiru- og bakteríusýkinga

Hér er ekki um tæmandi lista að ræða. Þó ekki sé tilgreint í þessum upplýsingum eða á samþykkisblaði til hvaða rannsókna þín sýni verða notuð, verða þau fyrst og fremst notuð við rannsóknir á þeim sjúkdómum sem þú og þínir nánustu eru haldin skv. upplýsingum sem þið hafið veitt Íslenskri erfðagreiningu og samstarfsaðilum eða finna má í sjúkraskýrslum\*. Í nær öllum tilfellum snúast rannsóknirnar um að bera saman eiginleika einstaklinga með tiltekinn sjúkdóm og þeirra sem ekki hafa sjúkdóminn.

Þátttakendur geta á grundvelli eigin vitneskju um sjúkdóma eða sjúkdómseinkenni sem þeir hafa greinst með, getið sér til um í hvaða rannsóknir sýnin verða notuð. Einnig er þörf á samanburðarsýnum til rannsókna á þýðingu breytileika í erfðaeftninu, til að bera saman eiginleika sýna sjúkra og heilbrigðra. Líka er heimilt, sbr. 9. gr. laga um lífsýni, nr. 110/2000 að veita aðgang að lífsýnum til notkunar við gæðaeftirlit, aðferðaþróun og kennslu.

Mögulegt er að Persónuvernd og Vísindasiðanefnd geti heimilað notkun lífsýna í öðrum tilgangi en ætlað var þegar þau voru tekin enda mæli brýnir hagsmunir með því og ávinningurinn vegi þyngra en hugsanlegt óhagræði fyrir lífsýnagjafa eða aðra aðila, skv. 4. mgr. 9. gr. laga um lífsýni.

Aukin þekking og tækniþróun í framtíðinni geta einnig orðið til þess að mögulegt verði að beita nýjum rannsóknaraðferðum og ítarlegri rannsóknum á lífsýni og tengd gögn sem geti skilað víðtækari ávinningi en fyrirjáanlegur er í dag. Þátttakendur geta hvenær sem er fengið almennar upplýsingar um hvaða rannsóknir eru stundaðar hjá fyrirtækinu á heimsíðu þess (<http://www.decode.is/>) eða með því að hafa samband með tölvupósti ([info@decode.is](mailto:info@decode.is)) eða í síma 570-1900.

## UPPLÝSINGAR VEGNA ÞÁTTTÖKU

## TILGANGUR OG MARKMIÐ

3. Í lífsýnasafninu eru lífsýni/blóðsýni þátttakenda í rannsóknum Íslenskrar erfðagreiningar sem hafa kosið/kjósa að heimila varðveislu þeirra til ótilgreindar frambúðar með frekari nýtingu í huga í rannsóknum sem hlotið hafa samþykki Vísindasiðanefndar og Persónuverndar. Lífsýnasafninu tilheyra einungis þau sýni einstaklinga sem skrifa/hafa skrifað undir víðtækt samþykki (áður B samþykki) eða sérstakt lífsýnasafns-samþykki. Í safninu eru auk blóðsýnanna, erfðæfnið og frumur sem hafa verið einangraðar úr blóðinu.
4. Í tengslum við lífsýnasafnið eru einnig varðveittar allar heilsufars- og lífsstílsupplýsingar sem þátttakendur í rannsóknum ÍE hafa veitt og um þá hefur verið safnað. Án tengsla við heilbrigðisupplýsingar er lífsýnasafnið nær gagnslaust.
5. Í rannsóknunum er skyldleiki einstaklinga með tiltekna sjúkdóma kannaður með því að samkeyra dulkóðaðar kennitölur við ættfræðigagnagrunn ÍE. Tíðni erfðabreytileika meðal einstaklinga með tiltekinn sjúkdóm eða eiginleika er borinn saman við tíðnina í heilbrigðum eða úrtaksþýði. Niðurstöður rannsókna á erfðæfninu eða öðrum blóðþáttum verða skoðaðar í ljósi heilsufarsupplýsinga eða upplýsinga um lífstíl sem þátttakendur hafa veitt. Til frekari skilgreiningar hlutverka lífefnaferla og hvernig hafa má áhrif á þau til lækninga verða gerðar starfrænar rannsóknir á próteinum og frumum úr sýnunum, þar með talið mælingar á áhrifum lyfja og annarra efna eða efnasambanda. Þessar rannsóknir verða unnar undir dulkóðuðum kennitölum skv. öryggisskilmálum Persónuverndar og leyfum Vísindasiðanefndar.

## Í HVERJU ER ÞÁTTTAKA FÓLGIN?

## Þátttaka í lífsýnasafni Íslenskrar erfðagreiningar felst í:

- Lestri og undirskrift samþykkisyfirlýsingar, sem er skilyrði fyrir þátttöku
- Að gefa lífsýni til rannsókna, annað hvort munnstrok eða 50 ml blóðsýni sem erfðæfnið verður einangrað úr til arfgerðargreiningar og annarra nauðsynlegra mælinga. Til að hafa nægilegt magn erfðæfnis til frambúðar og geta gert rannsóknir á lifandi frumum verða hvít blóðkorn einangruð úr blóðsýninu og meðhöndluð þannig að hægt sé að frysta og rækta endurtekið.

Sérta þátttandi í sjúkdómarannsókn þarf ekki að taka annað sýni fyrir lífsýnasafnið heldur mun sýnið eða það sem eftir verður af því varðveitt.

- Að samþykkja að nota megi til læknis-, lyfja-, erfða- og stofnaerfðafræðilegra rannsókna á sjúkdómum:
  - lífsýni þín í lífsýnasafni Íslenskrar erfðagreiningar.
  - heilbrigðisupplýsingar sem tengdar eru kennitölu þinni í hópskrám heilbrigðisstofnana, en ekki upplýsingar sem einungis eru skráðar í þína persónulegu sjúkraskrá. Með hópskrám er fyrst og fremst átt við sjúklingabókhalddsskrár heilbrigðisstofnana eða einstakra deilda þeirra og sjálfstætt starfandi lækna. Í þessum skrárum eru einkum upplýsingar um sjúkdómsgreiningar, tímasetningar, nöfn viðkomandi deilda og lækna, lyfjaupplýsingar og mæli- og rannsóknarniðurstöður.
  - heilsufarsupplýsingar sem þú hefur veitt í tengslum við þátttöku þína í vísindarannsóknum á vegum Íslenskrar erfðagreiningar.

## HVER ER HUGSANLEGUR ÁVINNINGUR AF ÞÁTTTÖKU

1. Ekki er beinn fjárhagslegur eða heilsufarslegur, persónulegur ávinningur af gjöf lífsýnis í Lífsínasafnið. Væntanlega munu niðurstöður rannsókna skila næstu kynslóðum nýrri þekkingu um orsakir sjúkdóma og gætu í framtíðinni leitt til bættrar meðferðar eða fyrirbyggjandi aðgerða.

2. Þátttakendur geta hvorki nálgast eða fengið upplýsingar um niðurstöður fyrir sjálfa sig né ættingja sína. Ef niðurstöður rannsókna snerta mikilvæga heilsufarslega hagsmuni þátttakenda og þegar af læknisfræðilegum og siðfræðilegum ástæðum orkar tvímælis að upplýsa þátttakendur ekki um niðurstöðurnar, verður leitað álits og samþykkis Vísindasiðanefndar og samfélagsins almennt um hvort og hvernig upplýsa eigi viðkomandi þátttakendur svo þeir geti gripið til viðeigandi fyrirbyggjandi aðgerða eða meðferðar.

Hagsmunir þátttakenda og Íslenskrar erfðagreiningar fara saman hvað varðar árangur rannsókna. Góður árangur tryggir aukið fjármagn til rannsókna. Íslensk erfðagreining á þannig fjárhagslegra hagsmuna að gæta með rannsóknum á sýnum í Lífsínasafninu.

Reglur sem stjórn lífsínasafnsins setur taka tillit til vísindalegra og fjárhagslegra hagsmuna þegar ákvarðanir eru teknar um í hvaða rannsóknir sýnin verða notuð. Skili rannsóknirnar tilætluðum árangri er líklegt að niðurstöðurnar skili arði. Þannig fara saman hagsmunir fyrirtækisins, þátttakenda, sjúklinga og samfélagsins, þ.e. að rannsóknirnar skili markverðum og nýtanlegum niðurstöðum.

3. Með undirskrift sinni afsala þátttakendur sér öllum fjárhagslegum kröfum til ágóða af rannsóknunum, enda er ljóst að niðurstöður rannsókna byggja í flestum tilfellum á þátttakendahópnum í heild sinni fremur en einstaklingunum.

## ER ÁHÆTTA TENGD ÞÁTTTÖKU?

Eftirfarandi upptalning á áhættuatriðum er fyrst og fremst til áminningar og Íslensk erfðagreining og eftirlitsaðilar með rannsóknum munu gera allt sem í þeirra valdi stendur til að halda áhættu í lágmarki. Engu að síður er nauðsynlegt að minna á þá áhættu sem kann að fylgja því að gefa sýni í lífsínasafn og heimila notkun þess í rannsóknum í tengslum við upplýsingar um heilsufar og lífnaðarhætti, eins og t.d.:

- Áhætta sem almennt fylgir meðferð og vörslu viðkvæmra persónuupplýsinga, þ.e. að mögulegt væri að tengja lífsýni/blóðsýni, viðkvæmar upplýsingar eða niðurstöður við þátttakendur sem einstaklinga og upplýsingar kæmust í hendur aðila sem færu óvarlega með þær, þannig að þátttakendur hlytu skaða af eða þær bærust til aðila sem þeir kærðu sig ekki um að hefðu upplýsingar um þá.
- Að rannsóknir á erfðaeefni í samanburði við erfðaeefni nánustu aðstandenda geta leitt í ljós rangfeðrun eða ættleiðingu. Íslensk erfðagreining skuldbindur sig í slíkum kringumstæðum til að spyrja einskis frekar og halda upplýsingum um faðernið leyndum.
- Blóðsýnataka er venjulega hættulaus en getur valdið staðbundnum eymslum, roða eða mari, verk eða sýkingu (mjög sjaldgæft) á stungustað. Auk þess getur blóðsýnataka valdið svima eða yfirlíði.
- Taka lífsýnis með munnsköfu (strok úr kinnum) er sársaukalaus og hættulaus

## HVERNIG ER PERSÓNUVERND OG NAFNLEYND ÞÁTTTAKENDA HÁTTAÐ Í LÍFSÝNASAFNINU?

Lífsýni í lífsýnasafni Íslenskrar erfðagreiningar eru ekki merkt með persónuauðkennum (eins og t.d. nafni, fæðingardegi eða kennitölu) og slík auðkenni berast ekki til fyrirtækisins. Öll persónuauðkenni eru fjarlægð áður en sýni og gögn eru send til Íslenskrar erfðagreiningar og kennitölur dulkóðaðar með sjálfvirkum dulkóðunarbúnaði. Lykillinn að þeim dulkóða er varðveittur af fulltrúa Persónuverndar og er óaðgengilegur Íslenskri erfðagreiningu og þeim sem vinna við rannsóknirnar. Þar að auki er aðgangshindrunum beitt við varðveislu og meðhöndlun sýna og gagna. Eftirlit er með aðgangi og vinnslu. Dulkóðunarbúnaðurinn, öryggisráðstafanir lífsýnasafnsins og Íslenskrar erfðagreiningar hafa og hlotið úttekt og samþykki Persónuverndar og sérfræðinga á vegum hennar.

Allir sem að rannsóknunum koma eru bundnir þagnarskyldu og trúnaði við þátttakendur. Íslensk erfðagreining mun ekki veita öðrum aðgang að upplýsingunum en þeim sem þess þurfa rannsókna sinna vegna og hafa til þess tilskilin leyfi.

Starfsreglur lífsýnasafnsins má nálgast á vefsíðum Íslenskrar erfðagreiningar (<http://www.decode.is/>)

Hvernig hafnar/hættir eða takmarkar maður þátttöku í lífsýnasafni Íslenskrar erfðagreiningar?

1. Hægt er að hafna þátttöku án nokkurra skýringa og hætta þátttöku í lífsýnasafninu og rannsóknum á vegum Íslenskrar erfðagreiningar hvenær sem er, án nokkurra eftirmála og fara fram á að sýnum og upplýsingum um viðkomandi, sé eytt. Um leið yrði rannsakendum gert ókleift að rekja niðurstöður rannsókna til viðkomandi eða að leita til hans aftur vegna lífsýnisins eða rannsókna sem það hefur verið notað í. Tilkynningum um úrsögnum úr lífsýnasafninu skal koma á framfæri við ábyrgðarlækna rannsóknar, Þjónustumiðstöð rannsóknaverkefna ([www.rannsokn.is](http://www.rannsokn.is)), Íslenska erfðagreiningu ([www.decode.is](http://www.decode.is)) eða Vísindasiðanefnd ([www.visindasidanefnd.is](http://www.visindasidanefnd.is)) á þar til gerðum eyðublöðum sem má nálgast á vefsíðum þessara stofnanna eða fá send í pósti. (Um úrsagnarferlið: sjá nánar í starfsreglum lífsýnasafnsins).
2. Einnig er hægt að hafna notkun lífsýnis í ákveðnar rannsóknir á sömu eyðublöðum
3. Þeir sem hætta þátttöku geta ekki farið fram á að afleiddar upplýsingar, niðurstöðum eða mælingum úr rannsóknum á lífsýnum þeirra og/eða upplýsingum sé eytt. Það kæmi í veg fyrir að hægt væri að staðfesta fengnar niðurstöður og gæti eyðilagt fyrir þátttöku annarra.
4. Hafir þú spurningar um rétt þinn vegna þátttöku þinnar í rannsóknum eða lífsýnasafni getur þú snúið þér til Vísindasiðanefndar í síma 551-7100.



**Kári Stefánsson, læknir**

forstjóri Íslenskrar erfðagreiningar

Ábyrgðarmaður vísindalegrar framkvæmdar rannsóknarinnar

### LÍFSÝNASAFN ÍSLENSKRAR ERFDAGREININGAR

**Heimilisfang:** Sturlugata 8, 101 Reykjavík,

**Símanúmer:** 570-1900

**Ábyrgðarmaður:** Kári Stefánsson, forstjóri ÍE

**Tölvupóstfang:** [info@decode.is](mailto:info@decode.is)

**Stjórn:** Kári Stefánsson, formaður

Jóhann Hjartarson, lögfræðingur

Unnur Þorsteinsdóttir, framkvæmdastjóri

**Netfang:** <http://www.decode.is/>