

Forespørsel til foresatte om deltakelse i *Norsk PCD-register og PCD-biobank;* Medisinsk kvalitetsregister for primær ciliær dyskinesi

Bakgrunn

Det er et spørsmål til deg om å la barnet ditt delta i et medisinsk kvalitetsregister med opplysninger om pasienter med primær ciliær dyskinesi (PCD). Norsk senter for cystisk fibrose (NSCF) ved Oslo Universitetssykehus (OUS), Ullevål, har som formål å videreutvikle registeret som et nasjonalt kvalitetsregister for primær ciliær dyskinesi (Norsk PCD-register). Vi ber derfor om tillatelse fra deg til å bruke ditt barns helseopplysninger.

Hensikten med registeret

Hensikten med Norsk PCD-register er å benytte dataene til videre forskning og kvalitetssikring både nasjonalt og internasjonalt for å kunne gi oss bedre informasjon om hvordan behandlingen av PCD kan bli best mulig. Data fra registeret vil kunne benyttes i medisinsk forskning og til å bedre kvaliteten på behandlingen og omsorgen for pasienter med PCD. Videre kan dataene brukes til å bedre tjenestetilbudet til PCD-pasienter.

Hva innebærer deltagelse i registeret?

NSCF vil ha ansvar for å legge barnets pasientdata inn Norsk PCD-register og holde det oppdatert. Barn og voksne med PCD i Norge vil bli forespurt om deltagelse. Disse opplysningene kan brukes til å følge pasientenes sykdomsutvikling og til å forske på primær ciliær dyskinesi og relaterte tilstander. Det blir innført strenge kontrollrutiner for å sikre barnets konfidensialitet. Informasjonen hentes fra barnets pasientjournal. Noen opplysninger vil gjennom kvalitetssikring og forskning bli levert til det europeiske og internasjonale PCD-registeret, the International PCD-cohort (iPCD; https://www.ispm.unibe.ch/research/research_registries_and_databases/index_eng.html) og det internasjonale PCD-registeret, the international registry for primary ciliary dyskinesia (www.pcdregistry.eu).

Mulige fordeler og ulemper

Barnet ditt vil ikke ha noen umiddelbare fordeler av å delta i registeret. Data fra registeret vil imidlertid kunne brukes til å forbedre omsorg og behandling av PCD i Norge, og være grunnlag for forskning som på lengre sikt kan gi enda bedre behandlingstilbud. Deltagelse vil ikke innebære ekstra prøvetaking, da man vil benytte seg av de vanlige rutinekontrollene og behandlingsopphold for prøvetaking.

Hva skjer med prøvene og informasjonen om barnet?

Informasjonen som registreres om barnet ditt kun skal brukes slik som beskrevet over. Alle opplysningene vil bli behandlet konfidensielt. Varigheten på registeret er beregnet til å være fra 2015-2045. Det er foreløpig gitt konsesjon fra datatilsynet til 2030, men det vil bli søkt om forlengelse. På grunn av kobling til andre registre er det nødvendig å registrere fødselsnummer og fullt navn inn i det norske registeret. Ved bruk av data fra registeret til forskning eller ved utlevering av data til det europeiske PCD-registeret eller det internasjonale PCD-registeret vil man ikke gi ut navn eller fødselsnummer. En kode vil da knytte barnet ditt til barnets opplysninger via en navneliste. Det er kun autorisert personell knyttet til prosjektet som har adgang til navnelisten og som kan finne tilbake til barnet. Navnelisten slettes 10 år etter at prosjektet er sluttført, dvs i 2055. Det vil ikke være mulig å identifisere barnet når data fra registeret publiseres. Ved prøvetaking i forbindelse med kontroller og behandling vil det bli lagret prøvemateriale i en biobank, det vises til egen informasjon om dette lenger ned.

Frivillig deltakelse

Det er frivillig å delta i registeret. Dersom du ikke ønsker at barnet skal delta i studien, trenger du ikke å oppgi noen grunn, og det får ingen konsekvenser for deg eller barnets videre behandling. Dersom du ønsker at barnet deltar, undertegner du samtykkeerklæringen på siste side. Om du nå sier ja, kan du senere trekke tilbake ditt samtykke uten at det medfører ulempe for deg eller barnet. Dersom du senere ønsker å trekke

ditt samtykke, eller har spørsmål til studien, kan du kontakte seksjonsleder ved NSCF eller hans stedfortreder i medisinsk faglige spørsmål. Telefon: 23 01 55 90.

Ytterligere informasjon om registeret finnes i *Kapittel A* – utdypende forklaring om hva prosjektet innebærer. Ytterligere informasjon om biobank, personvern og dine rettigheter finnes i *Kapittel B* – Personvern, biobank og økonomi. Samtykkeerklæring følger etter *kapittel B*

Kapittel A- utdypende forklaring om hva prosjektet innebærer

Hvem tilbys å delta i registeret?

Alle pasienter i Norge med diagnosen primær ciliær dyskinesi.

Bakgrunnsinformasjon for registeret

- i. Primær ciliær dyskinesi (PCD) er en sjelden genetisk sykdom som forstyrrer slag frekvens og mønster av flimmerhår (cilier) som finnes øverst på epitelceller i øvre- og nedre luftveier inkludert nesen, bihuler, mellomøret og deler av kjønnsorganer. PCD er forårsaket av genforandringer (mutasjoner) arvet fra begge foreldre. Det er minst 30 kjent mutasjoner i forskjellige gener som forstyrrer normal sammenføyning av proteinene som danner bevegelsesapparat og 3-D cilie ultrastruktur dermed forårsaker cilier med bevegelsesevne som er nedsatt eller opphørt eller har ineffektiv vibrerende mønster. En sjelden gang kan ciliene være helt fraværende. Konsekvensene er stagnasjon og akkumulering av slim i de øvre- og nedre luftveier som forårsaker kronisk infeksjon og bestående luftveisskade. Hos noen pasienter leder dette til lungesvikt og evt. behov for lunge transplantasjon; hørselstap som kan være permanent, manglende evne til å få barn hos menn og økt risiko for svangerskap utenfor livmoren hos kvinner. Omkring 50 % av pasienter har speilvending av store organer (situs inversus) og rundt 12% har ubestemmelige situs (situs ambiguus) som ofte er assosiert med kompleks hjertefeil. Mindre hyppige komplikasjoner inkluderer vannhode (hydrocephalus), alvorlig tilbakestrøm av maveinnhold til spiserøret (gastroøsofageal refluks), dannelse av flere væskehulrom i lever og nyre (multicystiske lever og nyre sykdommer), mangelfullt utviklede og tette galleganger (biliær atresi) og kronisk betennelse i øyets netthinne (retinitis pigmentosa).

PCD er en kompleks sykdom. Det finnes nesten ingen klinisk forskning på pasienter med PCD slik at sykdommens naturlige forløp ikke er godt kjent og behandlingen som brukes er etter mønster fra andre lignende sykdommer, for eksempel cystisk fibrose (CF). Behandling og omsorg styrt fra spesialiserte sentra som har personell med trening og erfaring med PCD er avgjørende for optimal pasientbehandling med lavest mulig sykkelighet og best mulig livskvalitet. Spesialisert behandling i spesialiserte cystisk fibrose (CF) sentra gir bedret overlevelse og livskvalitet for CF pasientene. Man forventer at PCD pasienter vil dra tilsvarende fordel av spesialiserte sentra. Slik behandling krever hyppige kliniske kontroller og overvåkning av komplikasjoner, og registre blir derfor et viktig verktøy i oppfølgingen og behandling av primær ciliær dyskinesi. Ledende internasjonale fagmiljøer anbefaler at alle pasienter med PCD bør være inkludert i et nasjonalt register. Informasjon om tidligere sykdomsutvikling og komplikasjoner hos den enkelte vil være til hjelp for å gi den beste behandling. Registerne er også viktige forskningsverktøy.

Data som registreres gjelder

- ii. data om alder (måned og år), kjønn, etnisitet, bosted (demografiske data)
- iii. relevante miljøfaktorer
- iv. medisinske data som gir informasjon om følgende: Hva bygger diagnosen på, diagnosealder, genmutasjoner, presenterende symptomer, medisinske data som beskriver sykkelighet og funksjon innen mange organsystemer (øvre og nedre luftveier inkl lunger, fordøyelsesorganer, kjønnsorganer, hormonsystemer, muskel/skjelett og andre), bakteriefunn, komplikasjoner, forverrelser
- v. behandling og behandlingsforløp
- vi. data om kontrollintensitet, behov for innleggelse og annen støtte
- vii. data om stønadstelser og sosialmedisinske data
- viii. data om livskvalitet og psykisk helse

Kapittel B - Personvern, biobank og økonomi

Personvern

Opplysninger som registreres om barnet er kliniske data, laboratoriesvar, røntgensvar, lungefunksjonsmålinger og andre relevante journalopplysninger. Man vil samarbeide med barnet sitt lokalsykehus for innhenting av relevante opplysninger og prøver. Norsk PCD-register kan brukes til forskning og opplysninger om barnet kan kobles opp med følgende 10 eksisterende registre;

Register	Begrunnelse
Folkeregisteret	Man vil her kunne oppdatere registeret ihht. registrert fødselsnummer/ død/ emigrasjon.
Norsk pasientregister (NPR)	Den viktigste hensikten med muligheter for kobling med NPR er vurdering av dekningsgraden av kvalitetsregisteret. Alle kontakter med spesialisthelsetjenesten registreres nemlig der med diagnose og personnummer.
Dødsårsaksregisteret	En slik kobling vil kunne gjøre det mulig å få en oversikt over dødsårsak. Dette er viktig for å studere om forekomst av komplikasjoner og andre årsaker til dødelighet enn grunnsykdommen.
Kreftregisteret	En kobling vil kunne gjøre det mulig å undersøke om personer med PCD har høyere forekomst av visse typer kreft, samt om behandlingsforløpet skiller seg ut i forhold til andre pasienter med samme kreftdiagnose.
Reseptregisteret	En kobling vil kunne si noe om omfanget av forskrivning og bruk av antibiotika og andre medikamenter til pasienter med PCD.
NAV's registre (Statistisk sentralbyrå)	En kobling vil kunne gi opplysninger om grunn- og hjelpestønad, trygdeytelser (pleiepengen, sykepenger, uføretrygd, pensjon), inntekts- og boforhold.
Medisinsk fødselregister FHI	Kobling her vil ha til hensikt å studere forhold omkring svangerskap og fødsel hos barn med PCD og om kvinner med PCD som føder barn.
Norsk nyfødtmedisinsk kvalitetsregister	Kobling her vil ha hensikt å studere symptomer i nyfødt perioden som kan oppstå hos barn med PCD
Register for medfødt hjertefeil (BERTE)	Kobling her vil kunne gjøre det mulig å undersøke personer med unormal organplassering (situs ambiguus -heterotaxi) for å oppdage om disse har udiagnostisert PCD.

Noen av opplysningene i Norsk PCD-register vil bli utlevert til de europeiske og internasjonale PCD-registre. Videre kan det være aktuelt at eksterne forskere i Norge og Skandinavia får tilgang til prøver og aidentifiserte opplysninger. Dette vil da måtte skje etter egen godkjenning fra Regional Etisk Komité (REK)

OUS ved administrerende direktør er databehandlingsansvarlig.

PCD-biobank

Ved rutinekontroller og behandlinger vil det kunne bli tatt forskjellige prøver av barnet (blodprøver, slimprøver, vevsprøver (cilie), og andre kroppsvæsker) som vil bli lagret i PCD-biobank ved OUS. I biobanken vil man kunne lagre alle typer av humant biologisk materiale fra pasienter med PCD. Materialet vil bli samlet inn i forbindelse med utredning, behandling, oppfølging eller gjennom egne forskningsprosjekter som har med primær ciliær dyskinesi å gjøre. Materiale fra ditt barn vil kun bli brukt til å forstå PCD eller PCD-liknende tilstander, for eksempel cystisk fibrose, bedre. Man vil kunne belyse betydningen av forskjellige arvestoffsfaktorer for utviklingen av alvorlig eller mild PCD sykdom, men det vil ikke bli gjort prediktive (diagnostiske) genetiske undersøkelser av prøver som lagres i PCD-biobank. OUS ved Norsk PCD-register er ansvarshavende for PCD-biobank. Prøvene kan som ledd i fremtidige forskningsprosjekter, etter søknad til Regional Etisk Komité og Datatilsynet, bli sendt for analyse til andre laboratorier i og utenfor Norge. Biobanken planlegges å vare til 2045. Etter dette vil materialet destrueres etter interne retningslinjer. Dersom prosjektet skulle bli forlenget vil man innhente nytt samtykke både for register og biobank.

Ved rutinekontroller og behandlinger vil det kunne bli tatt forskjellige prøver av barnet ditt (blodprøver, slimprøver, vevsprøver (cilie), og andre kroppsvæsker) som vil bli lagret i PCD-biobank ved OUS. I biobanken vil man kunne lagre alle typer av humant biologisk materiale fra pasienter med PCD. Materialet vil bli samlet inn i forbindelse med utredning, behandling, oppfølging eller gjennom egne forskningsprosjekter som har med primær ciliær dyskinesi å gjøre. Materiale fra barnet ditt vil kun bli brukt til gjennom forskning å oppnå bedre forståelse av PCD eller PCD-liknende tilstander, for eksempel cystisk fibrose. Man vil kunne belyse betydningen av forskjellige arvestoffsfaktorer for utviklingen av alvorlig eller mild PCD sykdom. Det vil imidlertid ikke bli gjort genetiske undersøkelser med tanke på å forutsi sykdomsforløp eller annen arvelig sykdom og risiko for avkom av prøver som lagres i PCD-biobank. OUS ved Norsk PCD-register er ansvarshavende for PCD-biobank. Prøvene kan som ledd i fremtidige forskningsprosjekter, etter godkjent søknad til Regional Etisk Komité og Datatilsynet, bli sendt for analyse til andre laboratorier i og utenfor Norge. Biobanken planlegges å vare til 2045. Etter dette vil materialet tilintetgjøres etter interne retningslinjer. Dersom prosjektet skulle bli forlenget vil man innhente nytt samtykke både for register og biobank.

Utlevering av materiale og opplysninger til andre

Hvis du sier ja til at barnet deltar i Norsk PCD-register og PCD-biobank, gir du også ditt samtykke til at prøver og aidentifiserte opplysninger kan utleveres til det europeiske PCD-registeret (BESTCILIA; www.bestcilia.eu) i Sveits og det interasjonale registeret PCD Patient Registry (www.pcdregistry.eu). Universitetssykehuset i Bern er databehandlingsansvarlig for det europeiske registeret, mens universitet i Mainz er databehandlingsansvarlig for det internasjonale registeret.

Retten til innsyn og sletting av opplysninger om barnet og sletting av prøver

Hvis du sier ja til at barnet deltar i Norsk PCD-register og PCD-biobank har du rett til å få innsyn i hvilke opplysninger som er registrert om barnet. Du har videre rett til å få korrigert eventuelle feil i de opplysningene vi har registrert. Dersom du trekker barnet prosjektet, kan du kreve å få slettet innsamlede prøver og opplysninger, med mindre opplysningene allerede er inngått i analyser eller brukt i vitenskapelige publikasjoner.

Økonomi

Register og biobank vil bli finansiert via NSCF.

Informasjon om utfallet av registerdata og biobankdata

Data fra registeret og biobanken vil bli publisert i nasjonale og internasjonale tidsskrift, samt at det vil bli utarbeidet en årlig rapport for som vil bli åpent tilgjengelig for alle.

Samtykke for deltakelse i Medisinsk Kvalitetsregister for Primær Ciliær Dyskinesi (Norsk PCD-register) og PCD-biobank

<p>Samtykkeerklæring: Jeg er villig til at barnet mitt deltar i</p> <p><input type="checkbox"/> NORSK PCD-REGISTER</p> <p><input type="checkbox"/> PCD-BIOBANK</p> <p>-----</p> <p>(Navn med blokkbokstaver)</p> <p>-----</p> <p>(Signert av prosjektdeltaker, dato)</p> <p>-----</p> <p>(Signert av foresatte, dato)</p> <p><i>For deltakere under 12 år må begge foresatte undertegne</i></p> <p><i>Deltakere mellom 12 og 16 år undertegner sammen med begge foresatte</i></p> <p><i>Deltakere eldre enn 16 år undertegner selv</i></p>	<p style="text-align: center;"><u>DELTAGER</u></p> <p>Navn:</p> <p>Fødselsnummer (11 siffer):</p> <p>Adresse:</p> <p>Sykehus:</p> <p style="text-align: center;"><u>LEGE</u></p> <p>Jeg bekrefter å ha gitt informasjon om studien:</p> <p>-----</p> <p>(Signert, dato) Behandlende lege (stempel / navn med blokkbokstaver)</p>
---	--