



## FORESPØRSEL OM Å DELTA I GENERELL BIOBANK OG FORSKNINGSREGISTER FOR IMMUNSVIKT VESTLAND

### BAKGRUNN OG HENSIKT

GENERELL BIOBANK FOR IMMUNSVIKT VESTLAND ble opprettet i Januar 2024 og er eid og finansiert av Haukeland Universitetssjukehus (HUS). Dette er en biobank for pasienter med kjent eller mistenkt medfødt svikt i immunforsvaret, men vil også inkludere andre pasienter der man mistenker at forstyrrelser i immunsystemet er en årsak til sykdommen. Biobanken vil inneholde biologiske prøver fra deltagerne samt noen personlige data og helseopplysninger. Biobanken er godkjent av regional etisk komite' (REK) med nummer 654401. Et register vil være tilknyttet biobanken og vil inneholde noe informasjon om deg, din diagnose, og andre helseopplysninger.

Immundysregulering/immunsvikt (inborn errors of immunity) er en paraply for mange ulike diagnoser der pasientene har en disposisjon for å få, og bli veldig syke, av ulike typer infeksjoner. Ved medfødt immunsvikt er sykdommen/tilstanden forårsaket av en genfeil (mutasjon). Dette er en mangfoldig gruppe med pasienter. Ved flere av tilstandene er det på grunn av ukontrollert inflammasjon (betennelse) økt forekomst av også andre sykdomsmanifestasjoner enn svikt i infeksjonsforsvaret. For å ha muligheter til å gjøre forskning som kan bedre diagnostikk og behandling ved immundysregulering, ønsker vi å opprette en biobank og et forskningsregister for immunsvikt på Vestlandet. Biobanken er lokalisert og forankret ved Haukeland universitetssjukehus, men omfatter også prøver fra pasienter som behandles ved de andre sykehusene på Vestlandet. Hele Vestlandet er nedslagsfelt. Materialet i biobanken blir oppbevart på ubestemt tid.

Hensikten med GENERELL BIOBANK FOR IMMUNSVIKT VESTLAND er å:

- Forstå hvorfor sykdommene oppstår
- Finne bedre diagnostiske metoder
- Etablere ny og forbedret behandling, ideelt behandling som kan hindre utviklingen av disse sykdommene
- Bedre samhandling på tvers av ekspertise for diagnostisering og behandling
- Bedre oppfølgingen av pasientene
- Spre kunnskap om sykdommene til pasienter, pårørende og samfunnet for øvrig

Opplysningene og biobankprøvene vil bli benyttet til å studere alt fra forekomst av medfødt immundysregulering/immunsvikt og livskvalitet til analyser av immunsystemet, biomarkører og arvelige faktorer. Målsetningen er å gi økt forståelse av sykdommene.

### HVILKET BIOLOGISK MATERIALE SKAL INNSAMLES?

Vi vil ved inklusjon i biobanken samle inn en blodprøve fra deg (3-4 små glass blod). Du vil senere kunne bli spurt om å avgi flere blodprøver og muligvis andre typer prøver som vevsprøve, spytt, urin og avføringsprøve. Dette vil være frivillig, og du vil bli spurt på forhånd.

Blodprøven fra deg ved inklusjon i biobanken vil bli tatt når du er på kontroll hos din fastlege, på poliklinikk eller ved innleggelse. Eventuelle ytterligere prøver vil bli tatt i dialog med deg.

Blodprøven vil bli tatt ved vanlige blodprøverutiner. Dette vil ikke innebære noe ubehag for deg foruten et stikk i armen. Din deltakelse medfører ingen ytterligere ulemper for deg utover at du kan bli kontaktet for supplerende opplysninger.

### **Bruk av ditt biologiske materiale**

Biologisk materiale er et viktig grunnlag for forskning. All bruk av biologisk materiale til konkrete studier skal være forhåndsgodkjent av Regional Etisk Komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK). Ditt biologiske materiale kan også bli brukt til genetiske analyser. Materialet vil bli innsamlet og lagret ved Biobank Haukeland og persondata og helsedata vil lagres i det tilsvarende «forskningsregister for immunsvikt Vestland». Alle studier skal formaliseres i henhold til personvernlovgivningen. Styringsgruppen for forskningsbiobanken ledes av Trond Bruun. Ansvarshavende er Anette S. B. Wolff.

### **BREDT SAMTYKKE**

Når du avgir biologisk materiale til denne generelle forskningsbiobanken og det tilsvarende registeret, avgir du også et bredt samtykke til at materiale og relevante helseopplysninger kan brukes til fremtidig forskning innen immunsvikt og immunsykdommer. Det er viktig å forstå at det ikke er sikkert at prøvene vil inngå i forskningsprosjekter, men at muligheten vil være der.

### **INNSAMLING OG BRUK AV HELSEOPPLYSNINGER**

I FORSKNINGSREGISTER FOR IMMUNSVIKT VESTLAND registreres fødselsnummer, etnisitet, kontaktinformasjon til deg og evt dine foresatte hvis du er under 16 år, alder, kjønn, rekrutterende lege, noen kliniske data (hvorfor pasienten blir inkludert, diagnose, diagnoseår, medisiner, opphopning av immunsykdom hos deg eller hos i familien) og mulig kjent genmutasjon. Det vil være aktuelt å få ytterligere informasjon fra din journal til visse forskningsprosjektet, men dette må godkjennes av REK først i egen søknad. Disse opplysningene vil kunne kobles til din biologiske prøve i biobanken. Funn av potensielt sykdomsfremkallende genvarianter vil også være aktuelt å melde om til registeret, og det vil være aktuelt å gjennomføre genetisk analyse i distinkte forskningsprosjekter. Forskningsregisteret er godkjent av personvernombudet ved Haukeland universitetssjukehus.

Denne informasjonen er kun tilgjengelige gjennom en koblingsnøkkel som skal beskytte din identitet, men som samtidig gjør det mulig å knytte opplysningene om deg til ditt materiale gjennom en kodeliste. Virksomheten er ansvarlig for at koblingsnøkkel oppbevares og forvaltes forsvarlig. Materiale og opplysningene om deg lagres permanent og vil analyseres i forbindelse med spesifiserte forskningsprosjekter.

Opplysninger samles inn via behandlende lege ved diagnose og kontroll, evt. også direkte fra pasienter ved diverse spørreskjema. I tillegg blir opplysninger hentet fra pasientjournal. Blodprøver blir rekvirert av behandlende lege. Deltakelse innebærer som regel liten ekstra tidsbruk ettersom innhenting av opplysninger og blodprøver til biobanken skjer ved poliklinisk kontroll. Det er mulig at spesifikke forskningsprosjekter vil etterspørre andre typer prøver eller informasjon fra deg på andre tidspunkt.

Din deltakelse innebærer også at du samtykker i at opplysninger fra eventuelle spørreskjema som du selv fyller ut kan utleveres til helseinstitusjonen (sykehuset/ fastlegekontoret/legen) som følger deg opp.

Noen vil bruke opplysningene i kvalitetssikring av behandlingen du får, i din videre oppfølging, eller til forskningsformål. Helseinstitusjoner som ber om å få utlevert opplysninger fra spørreskjemaer, kan ikke bruke disse opplysningene til kvalitetssikrings- eller forskningsformål uten tilrådning fra et personvernombud eller godkjenning fra regional etisk komite.

#### SAMMENSTILLING AV DATA FRA BIOBANKEN MED ANDRE OPPLYSNINGER

I enkelte forskningsprosjekter kan det være aktuelt å sammenstille informasjon fra registeret og biobanken med opplysninger fra pasientjournal, helseundersøkelser, helseregistre eller offentlige administrative registre. Dette vil gjelde: Norsk Pasientregister, Dødsårsaksregisteret, Fødselsregisteret, Reseptregisteret og andre liknende registre. Alle slike sammenstillinger krever samtykke og /eller forhåndsgodkjenning av de offentlige instanser loven krever, for eksempel Regional komité for medisinsk forskningsetikk, Datatilsynet og Helse- og omsorgsdepartementet.

#### GENETISKE UNDERSØKELSER

Noen pasienter med medfødt immunsvikt har allerede fått påvist en genvariant som en sannsynlig årsak til sykdommen, mens hos de fleste vil dette være ukjent på inkluderingstidspunktet. Enkelte forskningsprosjekter kan gjelde analyse av genetiske faktorer. Moderne undersøkelser av arvefaktorer (såkalt dypsekvensering, eller next generation sequencing (NGS)) innebærer undersøkelse av store deler av arvestoffet.

Alle mennesker har sjeldne varianter i sitt arvestoff. Det er absolutt ikke sikkert at slike genundersøkelser finner en genvariant som sikkert forårsaker din sykdom. En mulighet er at vi finner en sjelden genvariant som muligvis gir din sykdom, men at vi ikke er sikre på dette.

For genetisk analyse av barn under 16 år gjelder særlige regler og det blir forutsett at bioteknologiloven følges. Det vil si at genanalyse kun skal utføres viss det er grunn for å anta at en slik analyse kan påvise genmutasjoner som kan påvirke forhold ved behandling og som dermed kan forhindre eller redusere helseskade for barnet. Det skal kun gis informasjon om genetiske funn med betydning for behandling eller forebygging.

En sjelden gang kan vi utilsiktet finne en genfeil som er kjent fra tidligere og som med sikkerhet gir høy risiko for sykdom som kan forebygges eller behandles. Dette kan være relatert, eller ikke, til årsaken til at du er inkludert i denne biobanken. Ved slike funn vil tiltak kunne være helsebringende og således god medisin. Genfeil i brystkreftgener er et eksempel på dette. Imidlertid kan det være en psykologisk belastning å vite om potensielt skadelige genvarianter. I svært sjeldne tilfeller vil utilsiktede genfunn kunne være av en slik alvorlig karakter at vi har plikt til å gi tilbakemelding for å kunne starte nødvendig medisinsk behandling. Dette vil kun skje etter nøye vurdering sammen med avdeling for medisinsk genetikk og en referansegruppe innad i Biobank-interesse-gruppen. Dersom du ønsker ytterligere informasjon om undersøkelse av arvefaktorer, kan du kontakte ansvarlige for GENERELL BIOBANK FOR IMMUNSVIKT VESTLAND (se kontaktinfo nedenfor).

#### GODKJENNING AV FREMTIDIGE FORSKNINGSPROSJEKTER

Alle fremtidige forskningsprosjekter som benytter materialet fra deg skal forhåndsgodkjennes av en regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk, men du vil kun unntaksvis bli spurt på nytt om slik bruk.

## INFORMASJON OM FREMTIDIGE PROSJEKTER

Opplysningene som registreres om deg lagres elektronisk i et register (Forskningsregister for immunsvikt Vestland), som er godkjent av personvernombudet ved Helse Bergen HF. Registeret er sikret mot innsyn fra uvedkommende. Opplysningene skal bare håndteres av autorisert personell ved foretaket, og resultater fra studier vil alltid være anonyme.

Opplysningene om deg vil lagres så lenge det er nødvendig for å oppnå formålet med registeret.

Resultater fra statistikk og annen forskning vil publiseres fortløpende på våre hjemmesider, fagmøter og i nasjonale og internasjonale medisinske tidsskrifter. Resultater basert på analyser fra registeret vil ikke kunne tilbakeføres til enkeltindivider.

## UTLEVERING AV PRØVEMATERIALE

Ved å delta, samtykker du også til at opplysninger og biobankprøver kan utleveres til forskning i Norge og utlandet. Koden som knytter deg til dine personidentifiserende opplysninger vil ikke bli utlevert. Dette kan være land med lover som ikke tilfredsstillende europeisk personvernlovgivning. Utlevering av prøver krever lokal etisk godkjenning fra aktuell samarbeidspart, og Interessegruppe for immunsvikt ved HUS må godkjenne prosjektet og utlevering av data.

## DET ER FRIVILLIG Å DELTA

Å avgi biologisk materiale til GENERELL BIOBANK FOR IMMUNSVIKT VESTLAND og å avgi informasjon til «FORSKNINGSREGISTER FOR IMMUNSVIKT VESTLAND» er frivillig og krever samtykke. Det vil ikke ha noen betydning for din behandling dersom du velger ikke å avgi prøve, eller dersom du senere ønsker å trekke deg.

## MULIGHET FOR Å TREKKE SITT SAMTYKKE, INNSYNSRETT, ENDRING OG SLETNING AV OPPLYSNINGER

Du kan til enhver tid få innsyn i hvilket materiale og hvilke data som er lagret fra deg. Du kan når som helst kreve at materialet blir destruert, uten at du må oppgi noen grunn. Destruksjon av materialet vil imidlertid ikke innebære sletting av utledete opplysninger som har inngått i sammenstilling eller analyser.

## KONTAKT

Ansvarlig for biobanken: Trond Bruun, [Trond.bruun@helse-bergen.no](mailto:Trond.bruun@helse-bergen.no); \_\_\_\_\_  
Kontaktperson for biobanken/Ansvarshavende: Anette S. B. Wolff, tlf 55973077, e-mail: [Anette.boe@uib.no](mailto:Anette.boe@uib.no).  
Hjemmesiden for Generell biobank og forskningsregister for immunsvikt Vestland ([gi lenke her når den er opprettet](#)).

Det er en fremtidig plan at prøver og helseopplysninger fra GENERELL BIOBANK FOR IMMUNSVIKT VESTLAND skal inngå i Norsk register for sjeldne diagnoser (sjeldenregisteret). Formålet vil være det samme som for denne biobanken. Ved å godkjenne inklusjon i GENERELL BIOBANK FOR IMMUNSVIKT VESTLAND godkjenner du også at du kan bli kontaktet senere for inklusjon i sjeldenregisteret.

SAMTYKKE TIL LAGRING AV BIOLOGISK MATERIALE OG Å INNGÅ I FORSKNINGSREGISTER FOR IMMUNSVIKT VESTLAND

Jeg er villig til å avgi bredt samtykke til at mitt biologiske materiale kan oppbevares varig i GENERELL BIOBANK FOR IMMUNSVIKT VESTLAND og mine data i FORSKNINGSREGISTER FOR IMMUNSVIKT VESTLAND, og at dette kan bli benyttet i fremtidig forskning.

---

Sted og dato

Deltakers signatur

---

Deltakers navn med trykte bokstaver

Signaturregler:

Ungdom over 16 år skal samtykke på egen hånd. For barn/ungdom under 16 år, skal bare foresatte undertegne. Hovedregelen er at begge foresatte skal undertegne så langt dette er mulig (unntak gjelder hvis barnet bare har en foresatt/verge).

FORESETTE SINE SIGNATURER FOR PERSONER UNDER 16 ÅR

**Foresette sine signaturer for personer under 16 år:**

Jeg godkjenner at mitt barn/barnet jeg er lovgyldig verge for avgir bredt samtykke til at hans/hennes biologiske materiale kan oppbevares varig i GENERELL BIOBANK FOR IMMUNSVIKT VESTLAND og data i FORSKNINGSREGISTER FOR IMMUNSVIKT VESTLAND, og at det kan bli benyttet i fremtidig forskning.

---

Sted og dato

Navnet til deltakeren (barnet)

---

Foresattes signaturer

---

Foresattes navn med trykte bokstaver