

# Formulär för informerat samtycke (ICF) för utförande av biokemiska och/eller genetiska analyser av lysosomala lagringssjukdomar

---

## Viktig information för patienter

### Om de diagnostiska tjänsterna

Syftet med dessa diagnostiska tjänster för lysosomala lagringssjukdomar är att erbjuda ett snabbt och noggrant laboratorietest för att bekräfta eller utesluta lysosomala lagringssjukdomar, inklusive Fabrys, Pompes, Gauchers och Niemann-Pick A/B:s sjukdomar eller mukopolysackaridoser inklusive typ I, II, IIB, IVA VI och VII. Lysosomala lagringssjukdomar är progressiva, genetiska och kroniska sjukdomar med olika kliniska utbrott och fenotyper.

### ARCHIMED Life Science GmbH:s roll

ARCHIMED Life Science GmbH ("ARCHIMEDlife") är ett medicinskt laboratorium och forskningsinstitut som specialiserar sig på att upptäcka och förbättra diagnostiken av dessa sällsynta sjukdomar och som tillhandahåller läkare och deras patienter världen över med diagnostiska tester på filterpapperkort för torkade blodfläckar. Vårt mål är att förbättra livssituationen för patienter med sällsynta sjukdomar. ARCHIMEDlife har åtagit sig att skydda din hälsoinformation inklusive utförda laboratorieanalyser och testresultat.

### Genzyme Europe B.V.:s roll

Genzyme Europe B.V. ("Sanofi-Genzyme") stöder de diagnostiska tjänsterna för lysosomala lagringssjukdomar för att ARCHIMED Life Science GmbH ska kunna erbjuda sina tjänster gratis till läkare och deras patienter.

För statistiska analyser erhåller Sanofi-Genzyme följande uppgifter i en aggregerad, fullständigt anonymiserad form: provets ursprung (landet och läkarens specialisering), kön, vilket test som begärs och testets kvalitativa resultat (positivt/negativt). För spårningssyften kan Sanofi-Genzyme eller dess representanter tillhandahålla logistiskt stöd närhelst det kommer en uttrycklig begäran från dina behandlande läkare för att säkerställa att provmaterialet samt den slutliga medicinska rapporten från den diagnostiska tjänsten levereras. För detta ändamål kan det åttasiffriga ID:t för kortet för torkade blodfläckar samt insamlingsdatum, provets mottagningsdatum, provets status och resultatrapportens datum att delas. Din behandlande läkare är helt och hållet ansvarig för alla beslut som påverkar hanteringen och behandlingen av din sjukdom.

## Formulär för informerat samtycke (ICF) för utförande av biokemiska och/eller genetiska analyser av lysosomala lagringssjukdomar

På begäran av min behandlande läkare (medregisteransvarig) kommer genetiska analyser av lysosomala lagringssjukdomar att utföras av ARCHIMED Life Science GmbH ("ARCHIMEDlife"), Leberstrasse 20/2, 1110, Wien, Österrike (kontaktinformation: [info@archimedlife.com](mailto:info@archimedlife.com)) (dataregisteransvarig), ett specialiserat diagnostiskt laboratorium som kräver att ett formulär för informerat samtycke undertecknas av patienten för att biokemiska och/eller genetiska analyser ska kunna utföras. Min läkare kommer att erhålla ett blodprov som samlas in på ett kort för torkade blodfläckar (DBS) för att utföra ett biokemiskt (enzymatiskt) test för identifiering av:

- Fabrys sjukdom (enzymatiskt test:  $\alpha$ -galaktosidas A; biomarkör: Lyso-GL-3 (endast kvinnliga patienter), **eller**
- Pompes sjukdom (enzymatiskt test, syra- $\alpha$ -1,4-glukosidas), **eller**
- Gauchers och Niemann-Pick A/B:s (syra-sfingomyelinabras, ASMD) sjukdom paneldiagnostik (enzymatiskt test:  $\beta$ -glukocerebrosidas och syra-sfingomyelin, **eller**
- paneldiagnostik av mukopolysackaridos (enzymatiskt test:  $\alpha$ -L-iduronidas (MPS I), Iduronat-2-sulfatas (MPSII), N-alfa-acetylglukosaminidas (MPSIII), N-acetylgalaktosamin-6-sulfat-sulfatas (MPS IVA), arylsulfatas B (MPS VI) och  $\alpha$ -N-acetylglukosaminidas (MPS VII))

I händelse av ett positivt resultat eller gränsöverskridande biokemiskt resultat, utförs därefter en genetisk analys av antingen *GLA* (Fabry), *GAA*, (*Pompe*), *GBA* (*Gaucher*), *SMPD1* (*ASMD*), *eller IDUA* (MPSI) för att fastställa om jag eventuellt lider av någon av de ovan angivna lysosomala lagringssjukdomarna. I händelse av att ett genetiskt bekräftat resultat för Fabrys sjukdom erhålls, utförs även en analys av Lyso-GL-3 på manliga patienter. I händelse av att ett genetiskt bekräftat resultat för Gauchers sjukdom, utförs en analys av Lyso-GL-1 på både manliga och kvinnliga patienter i syfte att ta fram en baslinjebedömning.

Jag har fått en detaljerad förklaring av de biokemiska och/eller genetiska testernas syfte, art, mening och omfattning samt riskerna och fördelarna med diagnostiska tester, inklusive de genetiska testernas begränsning. Om en sjukdomsframkallande karakteristisk mutation upptäcks är detta resultat vanligtvis högst avgörande.

I fall ingen sjukdomsframkallande karakteristisk mutation upptäcks så kan de genetiska förändringarna som orsakat sjukdomen fortfarande existera, och en sjukdom kan därför inte helt

och hållet uteslutas. På grund av det genetiska testets komplexitet och testresultatens viktiga konsekvenser kommer resultaten endast att meddelas via en läkare eller genetisk rådgivare. Resultaten är konfidentiella i den omfattning som lagen tillåter.

Jag förstår att de biokemiska/genetiska analyserna endast utförs på den misstänkta gruppen av lysosomala lagringssjukdomar som begärs av min läkare och att analyserna inte på något sätt garanterar min hälsa eller mina familjemedlemmars hälsa.

Alternativ för diagnostiska tester (endast ett alternativ kan väljas):

#### **Alternativ 1**

Jag samtycker till att ett diagnostiskt test (**en enzymanalys OCH en genetisk analys (endast om tillämpligt)**) för **en** av de ovan angivna lysosomala lagringssjukdomarna ska få utföras på mitt DBS-kort.

#### **Alternativ 2**

Jag samtycker till att **ENDAST ett enzymaktivitetstest** och INGA ytterligare genetiska analyser ska få utföras på mitt DBS-kort för en av de ovan angivna lysosomala lagringssjukdomarna. Jag förstår att resultatet av detta enzymaktivitetstest inte definitivt kan bekräfta eller utesluta en diagnos på en misstänkt lysosomal lagringssjukdom.

#### **Rätt till återkallande**

Du har rätt att återkalla ditt samtycke till biokemiska och/eller genetiska analyser av lysosomala lagringssjukdomar enligt förklaringen ovan med framtida effekt antingen muntligt eller skriftligt utan att uppge orsak. Du har rätt att inte informeras om resultaten från det genetiska testet (rätten att inte veta), att när som helst avsluta det biokemiska och/eller genetiska testet och begära att förstöra alla testresultat som du inte känner till samt provmaterial.

#### **Dataskyddsrättigheter**

Jag ger mitt skriftliga samtycke till att ARCHIMEDlife och min läkare får samla in, bearbeta och använda de personuppgifter som krävs för att utföra analysen och till att mina personuppgifter får överföras elektroniskt mellan min läkare och ARCHIMEDlife över landsgränser. Jag samtycker även till att provet och mina personuppgifter får förvaras så länge det är nödvändigt för att kontrollera eller bekräfta analysresultaten. Jag förstår och samtycker till att ARCHIMEDlife endast

informerar läkaren om resultaten från de biokemiska och/eller genetiska analyserna och att läkaren kommer att informera mig om resultaten.

I enlighet med de allmänna dataskyddsbestämmelserna är jag införstådd med att jag har

- rätt att få tillgång till och granska, rätt till rättelse av och rätt till att radera mina personuppgifter (om ingen laglig skyldighet att behålla uppgifter finns);
- rätt att få ut en kopia på alla personuppgifter som behandlas av ARCHIMEDlife;
- rätt att invända mot behandling av mina personuppgifter som behandlas av ARCHIMEDlife hos dataskyddsmyndigheten i det EU-medlemsland där jag bor;
- rätt att återkalla mitt samtycke till insamling och behandling av uppgifter som överlämnats till ARCHIMEDlife när som helst i enlighet med detta samtycke.

Jag samtycker till att mina uppgifter lagras i ARCHIMEDlife Webportal på säkrade servrar i Wien, Österrike.

### **Lagring och användning av anonymiserade uppgifter för kvalitetssäkring och forskning**

Du kan hjälpa oss att förbättra testkvaliteten och den medicinska forskningen för andra patienter. I syfte att förbättra och kvalitetssäkra (framtida) diagnostiska tester och medicinsk forskning, där dina uppgifter endast används helt anonymt utan namn eller laboratorie-ID och utan möjlighet att spåra uppgifterna tillbaka till dig, använder vi oss endast av uppgifter om ålder, kön och testresultat. Det återstående provmaterialet kan användas för kvalitetssäkring och förbättring av diagnostiska tester såväl som för forskningsändamål för att upptäcka och hitta biomarkörer.

JA  NEJ

Jag samtycker till att de anonymiserade testresultaten ges i aggregerad form (i kombination med resultaten från andra patienter) till Sanofi-Genzyme för statistisk analys. Data som delas inkluderar: provets ursprung (landet och läkarens specialisering), kön, vilket test som begärs och testets kvalitativa resultat (positivt/negativt).

Jag bekräftar att jag har förstått och erhållit all information om biokemiska och/eller genetiska analyser av lysosomala lagringssjukdomar. Jag har fått svar på alla mina frågor och jag har fått tillräckligt med tid för betänkande. Jag ger mitt skriftliga medgivande till att genomföra ovannämnda biokemiska och/eller genetiska analyser. Jag bekräftar att jag förstår att jag kan återkalla mitt samtycke när som helst.

Jag ger härmed mitt samtycke till min behandlande läkare för ovannämnda överföring, analys, lagring och användning av mina uppgifter och blodprover och resultaten av biokemiska och/eller genetiska analyser av lysosomala lagringssjukdomar.

Ort: \_\_\_\_\_ Patientens efternamn/förnamn: \_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
(stora bokstäver)

Datum: \_\_\_\_\_ Patientens underskrift: \_\_\_\_\_

Underskrift av förälder eller vårdnadshavare med behörighet att samtycka (vid behov)

(fadern)\_\_\_\_\_

(modern)\_\_\_\_\_

(vårdnadshavaren)\_\_\_\_\_

### **Läkarens eller rådgivarens uttalande**

Jag bekräftar att jag har förklarat vad ett diagnostiskt test innebär och att jag har informerat min patient om de planerade biokemiska och/eller genetiska analyserna (inklusive deras syfte, omfattning, risker, fördelar, betydelser och alternativ). Jag har beskrivit analysernas begränsningar och svarat på patientens frågor enligt bästa möjliga förmåga. Patienten har informerats om rätten att när som helst återkalla sitt samtycke med framtida effekt antingen muntligt eller skriftligt, rätten att inte få veta om sina testresultat, att när som helst avbryta de biokemiska och/eller genetiska analyserna och att undersökningsresultat (som inte redan är kända för honom eller henne), antingen delvis eller helt, inte ska avslöjas utan istället förstöras. Det är läkarens eller rådgivarens beslut och ansvar att begära ett diagnostiskt test. Klinikern är helt och hållet ansvarig för eventuella terapeutiska beslut som härrör från detta test.

Det är läkarens beslut och ansvar att begära ett diagnostiskt test. Sanofi-Genzyme har inte varit involverad i att föreslå och/eller begära detta diagnostiska test, utan tillhandahåller endast finansiellt och logistiskt stöd. Klinikern är helt och hållet ansvarig för eventuella terapeutiska beslut som härrör från detta test.

Jag förstår att det är mitt ansvar att informera ARCHIMEDlife i fall ENDAST enzymanalys har valts genom att ange detta på vederbörligt sätt i ARCHIMEDlife WEBPORTAL:

Ort: \_\_\_\_\_ Läkarens efternamn/förnamn: \_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
(stora bokstäver)

Datum: \_\_\_\_\_ Läkarens underskrift: \_\_\_\_\_