**SKRIFTLIG PATIENTINFORMATION**

**Det diagnostiska testet stöds av Genzyme Europe B.V. (“Sanofi-Genzyme”) på begäran av din behandlande läkare**

**Inledning**

Din läkare har anledning att misstänka att du lider av en lysosomal lagringssjukdom och du ombes att lämna in ett blodprov för att kunna bekräfta eller utesluta en eventuell diagnos. I hela det bifogade formuläret för informerat samtycke hänvisar ”du” och "dig" alltid till den person som ombes att tillhandahålla blodprovet för diagnos.

Blodprovstagningen och testet för en av de lysosomala lagringssjukdomarna är frivilliga. Det är viktigt att du är helt och hållet införstådd med vad det betyder för dig när ditt blod testas. Denna information samt formuläret för informerat samtycke beskriver vilket typ av test som kommer att göras på ditt blodprov, vilken information som samlas in och vad som händer med informationen. Du bör diskutera eventuella frågor du har med din läkare.

Om du undertecknar det bifogade formuläret för informerat samtycke, samtycker du till att ditt blod samlas in för att hjälpa din läkare att diagnostisera din sjukdom.

Hur diagnostiseras en lysosomal lagringssjukdom?

Lysosomala lagringssjukdomar är en heterogen grupp av sjukdomar som beror på att lysosomen inte fungerar som den ska. Lysosomer kallas vanligtvis för cellens återvinningscentral eftersom de bearbetar oönskat material till ämnen som cellen kan använda. Lysosomer bryter ner detta oönskade material genom enzymer. Patienter med en lysosomal lagringssjukdom har mindre än den normala mängden av dessa enzymer eller ibland saknar de enzymet helt och hållet. I sådana fall ackumuleras ämnen i cellen. När lysosomen med andra ord inte fungerar normalt lagras överflödigt material, som vanligen bryts ner och återvinns eller avlägsnas från cellerna, i själva cellen. Detta kan leda till olika typer av kliniska symptom.

För att fastställa om du saknar ett av dessa enzymer, eller har en minskad mängd av dem i dina celler, kan ett test göras för att mäta aktiviteten hos dessa enzymer. Detta enzymaktivitetslaboratorietest kan utföras på ett kort för torkade blodfläckar (DBS). Detta är en typ av blodprovstagning där blod avtorkas på ett särskilt filterpapper. För att utföra testet behövs bara några droppar blod. För spädbarn under 6 månaders ålder kan blodprovet också samlas genom ett hälstick. För patienter äldre än 6 månader rekommenderas det att blod samlas från en ven, vilket kallas venepunktur. Kontakta din läkare för att få detaljerad information.

På begäran av din behandlande läkare kommer genetiska analyser av lysosomal lagringssjukdom att utföras av ARCHIMED Life Science GmbH (“ARCHIMEDlife”), Leberstrasse 20/2, 1110 Wien, Österrike (kontaktinformation: info@archimedlife.com), ett specialiserat diagnostiskt laboratorium som kräver att ett formulär för samtycke undertecknas av patienten för att biokemiska och/eller genetiska analyser ska kunna utföras. Din läkare kommer att erhålla ett blodprov som samlas in på ett kort för torkade blodfläckar (DBS) för att utföra ett biokemiskt (enzymatiskt) test för att identifiera:

- Fabrys sjukdom (enzymatiskt test: α-galaktosidas A; biomarkör: Lyso-GL-3 (endast kvinnliga

 patienter), **eller**

- Pompes sjukdom (enzymatiskt test, syra-α-1,4-glukosidas), **eller**

- Gauchers och Niemann-Pick A/B:s (syra-sfingomyelinasbrist, ASMD) sjukdom

 paneldiagnostik (enzymatiskt test: ß-glukocerebrosidas och syra-sfingomyelinas, **eller**

- paneldiagnostik av mukopolysackaridos (enzymatiskt test: α-L-iduronidas (MPS I),

 Iduronat-2-sulfatas (MPSII), N-alfa-acetylglukosaminidas (MPSIIIB), N-

 acetylgalaktosamin-6-sulfat-sulfatas (MPS IVA), arylsulfatas B (MPS VI) och α-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.

**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. Laboratoriets mål är att förbättra livssituationen för patienter med sällsynta sjukdomar. ARCHIMEDlife har åtagit sig att skydda din hälsoinformation inklusive utförda laboratorieanalyser och testresultat.

DBS-kortet kommer att skickas till ARCHIMED Life Science GmbH (“ARCHIMEDlife”), Leberstrasse 20/2, 1110 Wien, Österrike (kontaktinformation: info@archimedlife.com). Enzymaktivitetstestet kommer att utföras i detta specialiserade ARCHIMEDlife medicinska laboratorium eller i ett underleverantörslaboratorium i Hamburgs universitetsmedicinska centrum, Martinistrasse 52, Hamburg, Tyskland.

Om det enzymatiska testet visar ett positivt eller gränsöverskridande resultat kommer ett efterföljande genetiskt test (test av ärftligt material – gener) att utföras (endast om ett formulär för informerat samtycke har undertecknats) av ARCHIMEDlife för att bekräfta eller utesluta en möjlig diagnos av en av lysosomal lagringssjukdom.

Din läkare kan följa upp statusen för det enzymatiska och/eller genetiska testet och meddela dig när han/hon har fått resultaten.

**Vilken information samlas in från mitt blodprov?**

Följande laboratorietest kommer att utföras på ditt DBS-kort:

* **Enzymaktivitet**

Enzymaktivitetsanalysen är ett test för att påvisa närvaron, frånvaron eller mängden av ett enzyms aktivitet på ett specifikt substrat (material eller substans på vilket ett enzym verkar).

 Enzym

Substrat --------------------🡪 Produkt 1 + Produkt 2

 Kvantifiering av produkterna ger ett mått på enzymets aktivitet.

* **Genotypning**

Genotypning utförs för att identifiera sjukdomar som orsakar förändringar i ditt DNA (mutationer) i en viss del av den gen som eventuellt ligger bakom din sjukdom. Identifiering av mutationen kan vara till hjälp för att bekräfta din diagnos och gör det också möjligt att testa familjemedlemmar som riskerar att drabbas av sjukdomen. Endast den specifika genen som avser den låga eller frånvarande enzymaktiviteten testas. Ingen analys kommer att utföras på andra gener.

**Vem stöder detta diagnostiska test?**

**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.

Sanofi-Genzyme tillhandahåller finansiellt och logistiskt stöd för att ARCHIMEDlife ska kunna tillhandahålla dessa diagnostiska tjänster för lysosomala lagringssjukdomar utan kostnad för dig. Blodprovet för det diagnostiska testet samlas in av din läkare och hans/hennes medarbetare. Sjukhuset kommer inte att få betalt för insamlingen av ditt blodprov eller för att begära ett diagnostiskt test.

Din behandlande läkare är helt och hållet ansvarig för alla beslut som fattas i samband med det diagnostiska testet och eventuell hantering av din sjukdom och Sanofi-Genzyme kommer inte att ha någon medverkan alls i dessa beslut.

**Vilka åtgärder kommer att vidtas för att skydda mina uppgifters konfidentialitet?**

Försiktighet kommer att vidtas för att skydda din hälsoinformation enligt gällande europeiska, nationella och lokala lagar om integritetsskydd. De individuella patientuppgifterna (för-/efternamn och födelsedatum) som anges på DBS-kortet är bara kända och tillgängliga för din läkare och de medicinska laboratorierna hos ARCHIMEDlife och Hamburgs universitetsmedicinska centrum. Det undertecknade formuläret för informerat samtycke utgör den rättsliga grunden för behandlingen av dina personuppgifter.

**Uppgifter som delas med Sanofi-Genzyme**

Endast anonymiserade testresultat 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). 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.

**Hur kommer jag att bli informerad om resultatet av det diagnostiska testet?**

När information om enzymaktiviteten och/eller det genetiska testet finns tillgängligt kommer ARCHIMEDlife att göra resultaten tillgängliga för din läkare genom deras online-verktyg för provregistrering, spårning och rapportering ARCHIMEDlife WEBPORTAL.

Din behandlande läkare kommer sedan att dela resultatet av det diagnostiska testet med dig.

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.

**Får min läkare betalt för att begära ett diagnostiskt test av mitt blodprov?**

Din läkare och/eller sjukhuset som anställer din läkare kommer inte att få någon betalning från Sanofi-Genzyme för att begära analysen. På din läkares begäran kommer Sanofi-Genzyme att erbjuda de diagnostiska testerna utan kostnad för din läkare. Din läkare är inte skyldig att på något sätt använda dessa tjänster och kan också välja att anordna testet under andra former och täcka dem separat.

**Vad händer med mitt prov och min hälsoinformation efter att analysen utförts?**

* Dina personuppgifter lagras i ARCHIMEDlife Webportal på säkrade servrar i Wien, Österrike. Dina uppgifter kommer endast att vara tillgängliga för din behandlande läkare.
* ARCHIMEDlife kommer att behålla dina personuppgifter så länge det är nödvändigt för syftet med de biokemiska och/eller genetiska analyserna av ditt prov.
* De personuppgifter som ARCHIMEDlife samlar in av dig kommer inte att överföras utanför den Europeiska unionen.
* ARCHIMEDlife har vidtagit lämpliga tekniska och organisatoriska åtgärder för att säkerställa behandlingen av dina personuppgifter.
* DBS-kortet kommer att lagras hos ARCHIMED Life Science GmbH eller av Hamburgs universitet i 6 månader och därefter förstöras efter denna tid.

**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.

**Vilka är riskerna med att utföra det diagnostiska testet?**

* Blodet som används för DBS-kortet samlas in antingen genom ett hälstick (för spädbarn under 6 månader) eller genom venepunktur. Ca 1-2 ml samlas in. Blodet samlas in av en kvalificerad person. Risker inkluderar lätt smärta, blåmärken, rodnad eller en liten infektionsrisk vid punktionsstället samt allmänna symtom som t.ex. yrsel, svimning eller illamående. Kontakta din läkare för att få mer detaljerad information.

**Vilka är de möjliga fördelarna med mitt deltagande i detta diagnostiska test?**

Deltagande i detta diagnostiska test kan resultera i en potentiell diagnos av en av de misstänkta lysosomala lagringssjukdomarna (om testresultatet är positivt) eller ett uteslutande av misstänkta lysosomala lagringssjukdomar (om testresultatet är negativt). I vissa fall kan du bli ombedd att ge ytterligare ett blodprov (om testresultatet är ofullständigt eller gränsöverskridande). Om du har testats positivt för en av de misstänkta lysosomala lagringssjukdomarna kommer din läkare att diskutera med dig om den optimala hanteringen av din sjukdom.

**Kostar det mig något för att utföra dessa diagnostiska test?**

Det innebär inga kostnader för att analysera ditt prov.

**Får jag betalt för det diagnostiska testet på mitt DBS-kort?**

Du får inte betalt om du godkänner ett diagnostiskt test på ditt DBS-kort.

**Frivilligt deltagande/återkallande av deltagande**

Insamling av blod på ett DBS-kort för ett diagnostiskt test är frivilligt. Även om du undertecknar det här formuläret kan du när som helst avbryta det diagnostiska testet. Den hälsovård och behandling som ges av din läkare kommer inte att påverkas av ditt beslut att delta och/eller återkallande, om du så önskar. Om du återkallar detta tillstånd kommer inga fler analyser att utföras på ditt prov. 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.

**Vilka är dina rättigheter när det gäller ARCHIMEDlifes behandling av dina personuppgifter?**

* Du har rätt att få tillgång till och granska dina personuppgifter;
* Du har rätt att be om korrigering av dina personuppgifter om de är felaktiga;
* Du kan be ARCHIMEDlife att radera dina personuppgifter (om det inte finns en laglig skyldighet att behålla dina personuppgifter)
* Du kan begära att ARCHIMEDlife överför dina personuppgifter till en tredje part;
* Du kan göra invändningar mot behandlingen av dina personuppgifter eller begära att restriktioner tillämpas;
* Du har rätt att få en kopia av alla dina personuppgifter som behandlas av ARCHIMEDlife;
* Du kan när som helst lämna in ett klagomål om ARCHIMEDlifes behandling av dina personuppgifter hos dataskyddsmyndigheten som är etablerad i det EU-land där du bor;
* Du har rätt att när som helst återkalla ditt samtycke till insamling och behandling av personuppgifter som du lämnat in till ARCHIMEDlife. Observera att en återkallelse av ditt samtycke inte påverkar lagenligheten av behandlingen av dina personuppgifter baserat på ditt samtycke före ditt återkallande.

**Vem ska jag kontakta om jag har frågor eller problem?**

Kontakta din läkare om du vill ha ytterligare information om det diagnostiska testet.

|  |
| --- |
| Efternamn, förnamn:  |
|  |
|  |
| Telefon:  |
|  |
| E-post:  |
|  |