

Information föräldrar



Information till deltagare

Vi frågar om ni och ert barn vill medverka i ett register för medfödda avvikelser i könsutvecklingen. Dessa tillstånd är ovanliga med få patienter i varje land och därför sker forskningen som ett internationellt samarbetsprojekt, ett register. Registrets namn är I-DSD (DSD = Disorders of Sex Development).

Registrets målsättning

Målsättningen är att öka kunskapen om dessa tillstånd för att kunna förbättra diagnostik och det medicinska, kirurgiska och psykologiska omhändertagandet både på kort och lång sikt av barn, vuxna och deras familjer. Internationellt samarbete är viktigt för att det ger ökad samlad kompetens och bättre möjligheter till systematisering av kunskaperna.

Bakgrundsinformation

Könsutvecklingen hos ett foster är en komplicerad biologisk process som är känslig för störningar. Avvikelser i utvecklingen av könsorganen är ovanliga. Ibland är den bakomliggande orsaken känd och i vissa fall vet man vilken genetisk förändring eller annan rubbning som ligger bakom. I andra fall kan man trots omfattande utredning inte fastställa orsaken. Blodprover tas för analys av hormoner, kromosomer och genetisk utredning. I vissa fall ingår kirurgiska ingrepp i utredningen.

För att öka kunskapen om tillstånden som orsakar avvikelser i könsutvecklingen och för att förbättra diagnostik och det medicinska, kirurgiska och psykologiska omhändertagandet av dessa barn, vuxna och deras familjer behövs mer forskning. Då tillstånden som orsakar avvikelser i utvecklingen av könsorganen är ovanliga med ett fåtal patienter i varje land, har ett internationellt register startats. Patienter från hela världen kan delta i registret. Syftet är att genom att samla information om personer med dessa tillstånd förbättra kunskap, diagnostik och behandling av barn och vuxna med något av dessa ovanliga tillstånd både på kort och lång sikt.

Vad sker inom I-DSD?

- De uppgifter som samlas in i registret används för att svara på forskningsfrågor och för att starta nya forskningsstudier och utveckla läkemedel.
- Resultaten i studierna publiceras i medicinska tidskrifter så att forskare, sjukvårdspersonal och patienter i hela världen kan ta del av resultaten.
- Informationen i registret gör det möjligt för specialister/läkare att kontakta andra specialister som tar hand om personer med liknande symtom.

Informationen presenteras på ett sådant sätt att enskilda patienter inte kan identifieras. Resultaten presenteras avidentifierade på gruppnivå vilket gör det omöjligt att spåra något av resultaten till en enskild individ.

Hur går det till?

Du går till läkaren på vanligt sätt. Den information som samlas in i registret hämtas ur din patientjournal, som används i sjukvården. Den sekretess som finns inom sjukvården gäller också uppgifter i registret. De uppgifter som lagras är uppgifter om din ålder, kön, information om diagnos, resultat av medicinska undersökningar, genetiska och hormonella analyser och andra laboratedata. Svaren på de undersökningar och prover som tas för utredning eller uppföljning i den vanliga vården kan rapporteras till registret.

I databasen är uppgifterna avidentifierade och försedda med en kod. Det innebär att personnummer, namn, och adress inte lagras i registret. Koden som kan användas för att koppla samman registrerade uppgifter med namn och personnummer är endast tillgänglig för läkaren, och den som registrerat uppgifterna i registret. Data i registret skyddas dessutom genom lösenord och personlig inloggning till ett begränsat antal personer. Avidentifierad information lämnas endast ut till forskare och i vissa fall läkemedelsföretag, efter ansökan med en tydlig forskningsfråga till styrgruppen för I-DSD.

Om ni önskar kan ni få inloggningsuppgifter för att kunna se vilka uppgifter om ert barn som finns i registret.

Omhändertagandet och utredning inom sjukvården sker på vanligt sätt.

Finns det några risker att delta?

Att delta i studien och få sina uppgifter registrerade innebär ingen risk som vi kan se. När ert barn blir 16 år skickas ett mail som uppmärksammar behandlande läkare på att nytt informerat samtycke från individen själv ska inhämtas.

Finns det några fördelar med att delta?

Det vet man inte säkert, men kanske kan man få ny information om sjukdomen, som kan leda till förbättrad behandling. I första hand kommer resultaten att hjälpa barn och vuxna med dessa tillstånd i framtiden.

Vad händer med mina uppgifter?

Alla uppgifter i undersökningen samlas i en databas som finns vid Royal Hospital for Sick Children, University of Glasgow i Skottland. Ansvarig för dina personuppgifter är Karolinska Universitetssjukhuset, som även är personuppgiftsansvarig genom EU:s dataskyddsförordning, GDPR (SFS 2018:218). Dataskyddsombud är Lisa Geelerhed Van Duin. Hon nås via e-post lisa.gellerhed-vanduin@sl.se eller via telefon 08-51773429. Koden förvaras på Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm. Enligt EU:S dataskyddsförordning har Du rätt att kostnadsfritt få veta vilka uppgifter om dig som hanteras i studien samt att få felaktiga och missvisande uppgifter rättade. Du kan också begära att uppgifter om dig raderas samt att behandlingen av dina personuppgifter begränsas. Om du vill ta del av uppgifterna ska du kontakta Professor Anna Nordenström (för kontaktuppgifter, se nedan). Om du är missnöjd med

hur dina personuppgifter behandlas kan du lämna in klagomål till Datainspektionen som är tillsynsmyndighet.

Resultatet av studierna kommer att presenteras vid nationella och internationella konferenser och publiceras i nationella och internationella tidskrifter. Resultaten kommer att presenteras avidentifierade på gruppnivå vilket gör det omöjligt att spåra resultaten till dig.

Hur får jag information om resultaten av studierna och analyserna?

Ni informeras om resultaten på alla analyser som tas på vanligt sätt. Det tas inga ytterligare prover eller undersökningar till registret.

Försäkring och ersättning

Patientförsäkringen gäller. Man kan inte få ersättning för att delta i I-DSD.

Deltagandet är frivilligt

Medverkan är frivillig och ni kan när som helst och utan att ange skäl avbryta deltagandet. Ert beslut att delta eller inte påverkar inte övrig behandling eller uppföljning inom sjukvården.

Mer information

Om du vill veta mer eller har frågor kan du kontakta någon av oss enligt nedan. Om ni vill delta godkänner ni er medverkan genom att skriva under bifogad blankett för skriftligt medgivande.

Ansvarig för I-DSD i Sverige

Professor, Överläkare Anna Nordenström
Barnendokrin och metabola sjukdomar
Karolinska Universitetssjukhuset
171 76 Stockholm
Tel. 08 51770000
email: anna.nordenstrom@ki.se