# Information om Genetiske analyser

*Denne standardtekst kan indsættes i deltagerinformationen til forsøgspersoner, der indgår i projekter med genomforskning:*

”Genetiske analyser (omfattende kortlægning af arvematerialet)

I projektet foretager vi genetiske analyser. Det vil sige, at vi forsker i arvematerialets betydning for udvikling af sygdom.

## Hvad er kromosomer og gener?

Alle kroppens celler indeholder kromosomer. Kromosomer er små strukturer, som indeholder vores arvelige egenskaber, kaldet gener. De informationer, som bæres i generne, har betydning for vores egenskaber og kontrollerer udviklingen af organerne, f.eks. hjerne, hjerte og nyrer. Kroppens celler indeholder normalt 46 kromosomer arrangeret i 23 par. I et kromosompar er det ene kromosom arvet fra vores mor, mens det andet er arvet fra vores far. De første 22 kromosompar er ens hos mænd og kvinder. Det 23. par kaldes kønskromosomer. Disse kaldes XX hos kvinder og XY hos mænd.

Kromosomerne indeholder DNA. Et gen udgør et stykke af vores DNA. Der er ca. 20.000 gener i hver celle. Alle gener har specifikke funktioner, men funktionen af alle gener kendes endnu ikke. Generne bærer vi med os hele livet, og information om vores gener adskiller sig derved fra de fleste andre sundhedsoplysninger, som typisk er dele af et øjebliksbillede. Der findes ændringer i generne hos alle mennesker. Nogle gange medfører disse ændringer sygdom. En genetisk sygdom forekommer, hvis et eller flere gener ikke fungerer normalt. Dette kan skyldes, at noget af genet mangler, eller at informationen i genet er ændret. En ændring i et gen, også kaldet en mutation, kan enten være nyopstået hos en person eller være nedarvet fra en eller begge forældre.

## Hvorfor foretages omfattende kortlægning af arvematerialet?

Tidligere kunne man kun undersøge ét gen ad gangen. Det kunne derfor tage mange år at påvise den genetiske årsag til en arvelig sygdom. Ved omfattende kortlægning af arvematerialet er det nu muligt at undersøge alle menneskets ca. 20.000 gener på én gang. Det betyder bl.a., at man kan finde årsager til en arvelig sygdom langt hurtigere end før. Forskningen forventes at bringe ny viden, så man i højere grad kan målrette patientbehandlingen til gavn for folkesundheden. De genetiske analyser medfører en stor mængde overskudsinformation, såkaldt genomdata. Disse genomdata bliver gemt i projektet i overensstemmelse med databeskyttelsesforordningen og databeskyttelsesloven.

*[Forskningsformålet og metoden, fx helgenomsekventering, total exomsekventering m.v.]:*

I dette projekt vil vi …

*[Hvis det er forskning i højpenetrante gener]:*

Du vil forud for deltagelse i forsøget blive tilbudt genetisk rådgivning.

*[Hvis genomdata opbevares efter forsøget]:*

Genomdata opbevares efter forsøgets afslutning i henhold til databeskyttelsesforordningen og databeskyttelsesloven. Ved ny forskning søger vi om videnskabsetisk komités godkendelse.

*[Om samarbejdspartnere, der sekventerer det biologiske materiale eller får adgang til selvstændigt at forske i materialet]:*

Vi samarbejder med …

*[Anfør]*

* Samarbejdspartneren navn
* Hvad samarbejdet går ud på og hvilke data, der gives adgang til (kodet?)
* Beskyttelsen af persondata og om evt. overførsel til udlandet

Evt. støttebeløb fra virksomheder eller fonde (støtte til forsker kan også være, at sekventering foretages vederlagsfrit)

## Tilbagemelding til dig?

Dette er et forskningsprojekt og ikke en patientundersøgelse. Vi forventer som udgangspunkt ikke, at du vil få personlig nytte af forsøget, og du vil derfor ikke få tilbagemelding om fund i genundersøgelsen.

Ved den omfattende kortlægning kan der komme viden frem, som ikke var forudset.

Vi vil informere dig i de sjældne situationer, hvor vi opdager en ændring i dine gener, som kan medføre alvorlig sygdom, der kan forebygges eller behandles. Det kan blive aktuelt også at informere familiemedlemmer, hvis informationen kan forebygge dødsfald eller alvorlig forringelse af helbredet.

Hvis du vil sig nej til at få denne viden skal du særskilt kontakte os.”