

Velkommen til Decipher databasen – Information til patienter og deres familier

Hvorfor blev DECIPHER databasen udviklet?

DECIPHER blev udviklet i et forsøg på udnytte fordelene i det humane genom-projekt til at øge viden om sjældne genetiske sygdomme. Genetiske ændringer er oftest for små til at kunne ses i et mikroskop, men særlige teknikker, for eksempel kromosom microarray eller sekventeringsteknikker, kan afsløre ændringer i form af for lidt eller for meget kromosommateriale (deletion henholdsvis duplikation) eller ændringer i den genetiske kode (sekvensvarianter).

Hvad er formålet med DECIPHER databasen?

Formålet med DECIPHER databasen er:

- At øge viden om sjældne genetiske ændringer
- At bidrage til bedre diagnostik, håndtering og behandling ved sjældne genetiske sygdomme
- At forbedre genetisk vejledning for individer/familier med sjældne genetiske sygdomme

Hvem kan bruge DECIPHER?

DECIPHER er et redskab til fagpersoner, primært læger, molekylærbiologer og forskere, der arbejder med og forsker i genetiske sygdomme. Udvalgte DECIPHER data deles med andre genetiske databaser der også har til formål øge forståelsen for sjældne genetiske ændringer, fx [Matchmaker Exchange](#).

Hvilke data vil blive delt om mig/mit barn

Information om kromosomændringer eller ændringer i den genetiske kode fundet ved kromosom microarray eller sekventering.

Udvalgt information om dit/dit barns helbred. Det kan for eksempel være misdannelser eller fysiske træk, der har været til stede fra fødslen, forsinket udvikling eller indlæringsbesvær.

Med dit samtykke vil disse data blive lagt ind i DECIPHER sammen med detaljer om den genetiske ændring. Der registreres ikke oplysninger om navn, fødselsdata eller andre personfølsomme oplysninger. Den læge, biolog eller forsker, der har indberettet data, vil dog kunne finde frem til hvem data omhandler ved behov.

Hvordan vil oplysningerne fremgå?

Information om den enkelte person vil kunne ses i en grafisk fremstilling af den genetiske ændring samt beskrivelse i tekst af de helbredsmæssige forhold. På den måde kan læger og forskere finde frem til personer med sammenlignelige genetiske ændringer eller symptomer og bruge oplysningerne til at øge viden på området. Læger og forskere kan kontakte hinanden via databasen. En læge/forsker fra en anden afdeling end den du er tilknyttet vil ikke kunne kontakte dig direkte.

Beskyttelse af data

Beskyttelse af patientrelaterede oplysninger er en central del af DECIPHER's design. DECIPHER databasen er international. Databeskyttelse er ens i europæiske lande, men kan variere udenfor EU.

Hvorfor er der behov for en database som DECIPHER?

Den enkelte genetiske ændring er oftest sjælden. At samle og dele viden om genetiske ændringer øger forståelsen for sjældne genetiske ændringer og de sygdomme, der er koblet til dem.

Fremtidig kontakt

Hvis din læge bliver kontaktet af en læge eller forsker, som har kendskab til andre individer med samme eller lignede genetiske variant eller symptomer, kan din læge muligvis finde det relevant at kontakte dig. Oftest vil formålet med en kontakt mellem læger og forskere være at øge viden om netop den genetiske ændring, som du/dit barn har. Du kan i en sådan situation for eksempel blive spurgt om du vil give tilladelse til udveksling af flere detaljer eller om du vil give tilladelse til at anonymiserede data indgår i en publikation i et medicinsk tidsskrift.

Kan jeg trække min tilladelse til DECIPHER tilbage?

Hvis du på et tidspunkt ønsker at trække dine eller dit barns data ud af DECIPHER, kan dette gøres ved blot at anmode din læge (eller den afdeling, der har stået for indberetningen af dine data) om at sørge for at slette dine data i databasen. Hvis du som forælder har givet tilladelse til at dit mindreårige barn registreres i DECIPHER bør du, når barnet bliver voksent, sikre dig at han/hun kender til at data ligger i DECIPHER database så han/hun selv kan tage stilling til om han/hun fortsat ønsker at stå registreret i databasen eller ønsker at få data slettet.

Hvor kan jeg læse mere?

Yderligere information om DECIPHER kan ses på: Deciphergenomics.org

Andre spørgsmål?

Vi har med denne informationsfolder forsøgt at svare på eventuelle spørgsmål om DECIPHER databasen. Hvis du har flere spørgsmål er du velkommen til at spørge din genetiske læge.

Hvad så nu?

Hvis du vil give tilladelse til at information om dig/dit barn indgår i DECIPHER, bedes du udfylde og underskrive DECIPHER samtykke-erklæring og give den til din behandler.