

Forskningsinformation: Autism Genomik Sverige – AuGeS – Genetisk kunskap, användning av genomisk information och europeiska registret för autismgenomik

## **Information till forskningspersoner AuGeS - EAGER**

---

Med detta brev vill vi fråga dig om du vill vara med i forskningsprojektet AuGeS – EAGER (European Autism GENomics Registry). Du har blivit kontaktad eftersom du har en autismdiagnos eller ett sällsynt genetiskt tillstånd som är associerat med autism. Du har tidigare meddelat oss att du är intresserad av att bli tillfrågad om att delta i forskning.

I det här brevet får du information om projektet och vad det innebär att delta.

### **Vad är AuGeS - EAGER projektet och varför vill ni att jag ska delta?**

AuGeS - EAGER är en del av samarbetet Autism Innovative Medicine Studies-2-Trials (AIMS-2-TRIALS), som är ett forskningsprogram som utforskar biologin bakom autism genom en rad studier över hela Europa. Studien genomförs parallellt i flera andra institutioner inom Europa. EAGER (European Autism GENomics Registry) är en europeisk multicenterstudie. Den syftar till att skapa ett register med 1,500 genetiskt kartlagda deltagare med diagnosen autism eller ett sällsynt genetiskt tillstånd associerat med autism. EAGER kommer att möjliggöra en bättre förståelse av genetik bakom autism och sällsynta genetiska tillstånd och sambandet mellan genetik, mental hälsa och livskvalitet. EAGER-registret kommer att göra det möjligt för deltagarna att bli kontaktade igen för framtida forskningsstudier eller kliniska prövningar som kan vara lämpliga för dem. Vid en klinisk undersökning söker man efter behandlingar som kan hjälpa människor. EAGER kommer att underlätta långsiktigt och systematiskt forskningsarbete. EAGER kommer att vara en del av Autism Sharing Initiative (ASI), ett nytt samarbete som arbetar för att skapa det första internationella nätverket för att dela data i autismforskning.

Den här forskningen behövs eftersom vi inte vet varför genetiska skillnader finns vid autism hos vissa personer och inte hos andra. En detaljerad genetisk profil (kallad "helgenomsekvensering") kan hjälpa oss att förstå varför det finns likheter och skillnader mellan människor och vad vi eventuellt kan göra för att hjälpa dem som önskar stöd. Många autistiska personer och personer med sällsynta genetiska tillstånd söker hjälp för kroppsliga och psykiska besvär. EAGER kan ge bättre förutsättningar för att utveckla interventioner och behandlingar för dessa problem. EAGER kan även hjälpa till att förbättra diagnosprocessen vid autism.

Forskningshuvudman för projektet är Karolinska Institutet, dvs den organisation som är ansvarig för projektet. Projektet är etiskt godkänt av Etikprövningsmyndigheten, med diarienummer 2023-06737-01.

Forskningsinformation: Autism Genomik Sverige – AuGeS – Genetisk kunskap, användning av genomisk information och europeiska registret för autismgenomik

### **Hur går projektet till?**

Om du deltar i projektet kommer vi först att be dig att fylla i ett samtyckeformulär. Du kan ställa ansvariga forskare alla frågor om studien för att se till att du förstår vad deltagandet innebär och ta så mycket tid du behöver för att tänka på det innan du bestämmer dig. Du kommer att bli ombedd att bekräfta att du förstår vad du kommer att göra som deltagare, samt vad som kommer att hända med dina data. Du behöver inte delta i EAGER om du inte vill. Om du beslutar dig för att inte delta i EAGER, behöver du inte ge något skäl och det kommer inte att påverka din aktuella eller framtida vård och stöd. Om du deltar i EAGER kommer du att:

1) Donera ett salivprov eller godkänna att vi delar med oss ett tidigare prov som finns redan på biobank på Karolinska Institutet eller Region Stockholm. Salivprov samlas in med hjälp av ett kit som kan skickas till ditt hem. Om du redan har gett ett prov i tidigare studier kan vi fråga dig om det är okej att använda detta, så att du inte behöver ge ett nytt.

2) Fylla i webbenkäter.

3) Vara med i EAGER-register: Du kommer att bli ombedd att ge tillstånd att läggas till i EAGER-registret. Detta innebär att du i framtiden kan bli kontaktad med inbjudningar att delta i framtida kliniska prövningar eller forskningsstudier (som denna). Om du blir kontaktad kommer du att få information om dessa studier och du är fri att besluta om du vill delta eller inte. Om du vill tas bort från EAGER-registret kan du begära detta när som helst, och det kommer inte att ha några negativa konsekvenser för dig.

4) Data delas om dig: Du kommer att bli ombedd att ge tillstånd för att dina data ska delas via etablerade sätt med andra forskare (se bilagan Vanliga frågor om datadelning”).

I samtyckeformuläret kan du också välja om du samtycker att vi forskare delar tidigare insamlat data med EAGER.

Deltagandet i EAGER kommer att ta mellan 1 och 2,5 timmar. Detta inkluderar att du ger ett prov/samtycker delning av befintliga prov och du fyller i frågeformulär. Som tack för att du deltar i EAGER kommer du få ett presentkort för 250 kr efter att ha fyllt i frågeformulären.

### **Vad händer med mina uppgifter?**

Forskningsinformation: Autism Genomik Sverige – AuGeS – Genetisk kunskap, användning av genomisk information och europeiska registret för autismgenomik

Det är lag att vi håller dina data och information om dig säkert och oidentifierat, dvs. med en kod utan ditt namn, personnr. etc. Dina data i EAGER kommer att handla om saliv/DNA prov och data från frågeformulär. Datadelning är mycket viktig inom vetenskap eftersom det gör det möjligt för forskare att titta på större datamängder. Alla data som samlas in i EAGER kommer att delas med andra forskare runt om i världen och användas i framtida forskningsprojekt. Dina data kommer med kod till en säker central databas genom en säker etablerat sätt att dela data med. EAGER kommer också att vara en del av något som kallas Autism Sharing Initiative, eller ASI. Även i ASI kommer forskare att dela på data. Vi kommer endast att låta godkända forskare titta på dina data. De kommer att behöva förklara varför de vill ha tillgång till data och vad de kommer att göra med det.

Enligt EU:s dataskyddsförordning har du rätt att kostnadsfritt få ta del av uppgifter om dig som hanteras i studien, och vid behov få eventuella fel 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 Kristiina Tammimies (antingen per brev till Bioclinicum J9:30 Visiongatan 4, 171 64 Solna, eller per telefon: 0762 37 97 41). Dataskyddsombud vid Karolinska Institutet når du på email: [dataskyddsombud@ki.se](mailto:dataskyddsombud@ki.se) eller telefon: 08 - 524 864 73. Om du är missnöjd med hur dina personuppgifter behandlas har du rätt att lämna in klagomål till Integritetsskyddsmyndigheten, som är en tillsynsmyndighet.

### **Vad händer med mitt prov?**

Varje prov kommer att få en unik kod och endast forskningsteamet kommer att veta att denna kod är din. Vi kommer endast att veta att ditt prov är ditt genom denna kod, och aldrig genom namn eller annan personlig information. Vi kommer att titta på ditt prov i ett laboratorium i Frankrike och göra en genetisk kartläggning. Ditt prov kommer att förvaras på en säker plats och kommer aldrig att delas med någon annan för något annat ändamål än EAGER. I framtiden kanske vi frågar dig om det är okej att göra andra tester på ditt prov - men vi kommer inte att göra detta utan att fråga dig först.

### **Kommer jag att få någon återkoppling på mina testresultat?**

Detta är en forskningsstudie, och det är viktigt att notera att det inte handlar om medicinsk bedömning. Vi kan hitta saker från ditt DNA-prov som du kan välja att veta, om du vill. Dessa kommer att vara fynd som är relaterade till autism, sällsynta genetiska tillstånd relaterade till autism, eller andra tillstånd som ADHD. Dock kan vissa av dessa fynd även handla om allvarliga hälsotillstånd, som cancer. Ibland föredrar människor att inte veta om dessa fynd. Det är upp till dig, och du kan välja om att vi ska meddela dig eller inte på samtyckeformuläret. Dessa resultat kommer inte att skickas direkt till dig, utan kommer att meddelas via forskare/kliniker i studie som kommer att kontakta dig och förklara informationen till dig. Du kommer kanske behöva

Forskningsinformation: Autism Genomik Sverige – AuGeS – Genetisk kunskap, användning av genomisk information och europeiska registret för autismgenomik

prata med en läkare om dessa resultat. Om du inte blir kontaktad innebär detta endast att, när vi tittade på ditt DNA, kunde vi inte hitta något relaterat till autism eller andra tillstånd.

### **Möjliga följder och risker med att delta i projektet**

Det finns ingen direktnytta för dig att delta i EAGER. Men som en del av EAGER-registret kan du bli kontaktad för framtida forskningsstudier, vilka kan vara av mer nytta för dig.

Eftersom de data vi kommer att samla in i EAGER anses vara mycket känsliga, som din DNA, är det verkligen viktigt att du förstår hur det kommer att lagras och användas. Diskutera gärna detta med din förälder eller anhöriga, och tveka inte att ställa fler frågor till forskningsteamet om du behöver.

Ytterligare information: Oro över prenatal testning för autism

Vi är medvetna om att det finns människor som skulle vilja använda genetiska data för att utveckla testning för autism under graviditeten och att detta oroar vissa personer inom autismgruppen. Genetiska data har potential att användas för att utveckla sådan testning. Vi samlar in genetiska data i EAGER. Både EAGER och ASI ställer sig emot sådan testning för autism. Vi kommer inte att låta forskare få tillgång till EAGER eller ASI-data i detta syfte, och tillgången till dessa data kommer att kontrolleras av en grupp bestående av autistiska och icke-autistiska personer och forskare. Detta betyder dock inte att vi kan garantera absolut att data som samlats in i EAGER, eller resultat av analyser som gjorts på EAGER-data, aldrig kommer att användas för detta syfte av andra.

### **Hur får jag information om resultatet av projektet?**

Resultat från projektet rapporteras i vetenskapliga tidskrifter samt presenteras på konferenser, seminarier och på föreläsningar. Deltagare i projektet kommer inte att kunna identifieras i våra rapporteringar. Resultaten kan även komma att publiceras i media, till exempel i nyhetsartiklar.

### **Försäkring och ersättning**

Du är försäkrad genom patientförsäkringen. Dessutom ansvarar forskningshuvudmannen (Institutionen för Kvinnors och Barns Hälsa, Karolinska Institutet) för studien.

Forskningsinformation: Autism Genomik Sverige – AuGeS – Genetisk kunskap, användning av genomisk information och europeiska registret för autismgenomik

För deltagandet i studien får du ett presentkort till ett värde av 250kr i ersättning, efter att du fyllt i webbenkäterna och lämnat salivprov eller samtycket att dela din tidigare prov. Presentkort skickas till dig via post eller e-post (beroende vad du väljer).

### **Deltagandet är frivilligt**

Om du ändrar dig om att delta i EAGER, ber vi dig att meddela oss. Du behöver inte berätta anledningen om du inte vill. Vi kommer att se till att du inte längre blir kontaktad om denna studie i framtiden och kommer att ta bort ditt namn från EAGER-registret så att du inte blir kontaktad om några relaterade framtida forskningsstudier eller kliniska prövningar. När du meddelar oss att du vill lämna EAGER, kan vi redan ha en del av dina data. Denna data kommer att fortsätta att hållas av EAGER-teamet, men vi kommer inte att dela dina data längre eller använda det för forskning. Om du vill att vi ska förstöra dina blod- eller salivprover, ber vi dig att meddela oss och vi kommer att göra det.

### **Hur kommer jag att kontaktas för framtida studier?**

Du kommer att kontaktas direkt av ansvarig forskare. Eventuella forskningsstudier eller kliniska prövningar kommer inte att ha ditt namn, e-post eller andra personuppgifter, så de kommer att behöva be dig att delta genom Karolinska Institutet. Att delta i dessa framtida studier är helt frivilligt.

### **Har autistiska personer och personer med sällsynta genetiska tillstånd konsulterats?**

EAGER har ett team av autistiska representanter som vi kallar A-Reps, och dessa inkluderar autistiska personer och föräldrar och vårdnadshavare till autistiska personer, som hjälper till med vägledning, insikt och återkoppling på saker i EAGER som detta dokument eller vilka frågor vi kommer att ställa dig. Vi har också en grupp människor som är föräldrar och vårdnadshavare till personer med sällsynta genetiska tillstånd, som erbjuder liknande hjälp och vägledning.

### **Vad om jag har några problem med studien?**

Om du har en oro kring någon aspekt av denna studie, bör du be om att få tala med forskarna som kommer att göra sitt bästa för att svara på dina frågor. Om du fortfarande är missnöjd kan du be dem om detaljer om hur man gör ett formellt klagomål och be dina anhöriga om stöd i detta.



**Karolinska  
Institutet**



Forskningsinformation: Autism Genomik Sverige – AuGeS – Genetisk kunskap, användning av genomisk information och europeiska registret för autismgenomik

Tack för att du läste detta dokument. Om du har några frågor om EAGER eller ditt deltagande, kontakta ansvarig forskare eller kontaktpersoner för projektet.

### **Ansvariga för projektet**

Huvudansvarig: Kristiina Tammimies, docent

[Kristiina.tammimies@ki.se](mailto:Kristiina.tammimies@ki.se), telefon: 0762 - 37 97 41

Kontaktpersoner:

Samuelle Falk, ST-läkare i psykiatri och doktorand

[samuelle.fajutrao.falk@ki.se](mailto:samueller.fajutrao.falk@ki.se)

## **Bilaga till forskningsinformation AuGeS - EAGER (European Autism GENomics Registry)**

Etablering av en helgenomsekvenserad europeisk kohort av individer med autismspektrumtillstånd och sällsynta genetiska tillstånd.

### **Datadelning - Vanliga Frågor (FAQs)**

#### **Varför är datadelning viktigt?**

Datadelning är ett avgörande element i forskning. När forskare genomför analyser är det viktigt med stora datamängder. Mer data från flera forskningspersoner gör det att forskare kan vara säkrare på att deras resultat är korrekta och representativa. Genom att dela EAGER-data, kommer det att bli lättare för forskare att hitta och utforska data, så att analyser kan göras på till exempel flera tusen personer snarare än flera hundra.

#### **Vad är ASI?**

Autism Sharing Initiative (ASI) är ett samarbete som syftar till att bygga upp ett säkert nätverk för att dela genetiska och kliniska data insamlad från autistiska personer som deltog i forskningsstudier. Med hjälp av ny teknik vill ASI skapa ett säkert utrymme för forskningsdata över hela världen, för att driva forskningsupptäckter som kommer att förbättra livskvaliteten för autistiska personer.

#### **Är ASI en forskningsstudie?**

Nej, ASI är inte en forskningsstudie. Den syftar till att koppla samman befintliga data och kommer inte att generera några nya deltagardata.

#### **Hur kommer ASI att fungera?**

ASI kommer att byggas på decentraliserade datadelningsprinciper med hjälp av molnet (dvs. nås över internet). Det innebär att alla de olika datamängderna kommer att förbli separata, snarare än att slås samman till en gemensam pool (dvs. central datadelning). Datamängderna kommer att förbli där de ursprungligen lagrades, och forskare kommer tillfälligt att dra samman delar av datamängderna som är relevanta för deras forskningsfråga, istället för att lagra kopior av de delade datamängderna på sina egna datorer.

#### **Vem finansierar ASI?**

Den nuvarande versionen av ASI finansieras delvis av Kanadas Digital Technology Supercluster, en ideell organisation som finansierar projekt inom digital hälso- och sjukvård och välbefinnande. Resten av ASI finansieras självt av de organisationer och samarbetspartners som är involverade. ASI leds av mjukvaruföretaget DNASStack och involverar andra samarbetspartners som Autism Speaks, Roche och Ontario Brain Institute (se <https://www.digitalsupercluster.ca/projects/autism-sharing-initiative/> för den fullständiga listan).

#### **Hur kommer mina data att förbli privata, och hur kommer ASI att vara säkert?**

Dataskydd och integritet är nyckelkomponenter i EAGER, AIMS-2-TRIALS och ASI. Strikta skyddsåtgärder kommer att implementeras för tillgång till data via etablerade AIMS-2-TRIALS-mekanismer och via ASI-plattformen. All EAGER-data kommer endast att delas i enlighet med de samtyckesblanketter som undertecknats av deltagarna (när data ursprungligen samlades in), och kommer att vara föremål för lokala bestämmelser och integritetspolicier för den institution där data samlades in.

Så snart du har gått med i studien kommer du endast att kunna identifieras via en unik kod, utan någon av din personliga information (som ditt namn) bifogad. Det lokala forskningsteamet kommer att kunna spåra denna kod tillbaka till dig, och de kommer inte att ge någon annan denna information. Personuppgifter som adresser, namn och e-postadresser kommer INTE att delas. Andra forskare kommer inte att kunna se denna information.

Dina data kommer sedan att delas på detta kodade sätt genom befintliga AIMS-2-TRIALS-datadelningsmekanismer. När de initiala kvalitetskontrollerna har utförts av EAGER-teamet kommer data att skickas på ett kodat sätt till en säker central databas. Data kommer också att delas genom ASI.

Åtkomst till EAGER-data kommer att kontrolleras av en dataåtkomstkommitté kopplad till den enskilda organisationen eller studien med vilken data samlades in. Det innebär att när någon vill ha åtkomst till EAGER-data (på ASI eller via de etablerade AIMS-2-TRIALS-mekanismerna), kommer de att göra en formell begäran till dataskötaren (dvs. i detta fall, EAGER-forskare). De måste förklara hur och vad kommer data att användas för. Om det godkänns kommer de att kunna utföra analyser på delade data. Endast auktoriserade forskare från ackrediterade institutioner som universitet kommer att godkännas och kommer att kunna få tillgång till dina data.

ASI fungerar inte som en styrande enhet för de anslutna (delade) datamängderna. Organisationen som ursprungligen samlade in data, till exempel den lokala platsen, kommer alltid att behålla kontrollen över för vem delas data med och åtkomsts av data. Det finns ingen central dataåtkomstkommitté för ASI. Till exempel kommer det huvudsakliga EAGER-forskningsteamet på plats att kunna kontrollera vilka EAGER-data som är tillgängliga och hur detta kan nås. Datatillträdeskommittén kan också styra hur mycket tillgång en forskare beviljas. I de flesta fall kommer forskare att analysera data inom ASI-miljön, men i vissa fall som kräver avancerade dataanalyser kan sådana analyser ske utanför ASI-tekniken (dvs. med hjälp av en annan analysprogramvara).

ASI medför ingen ytterligare risk för åter identifiering av deltagare än traditionell datadelning. Datadelning har alltid funnits inom vetenskapen. ASI är helt enkelt ett nytt sätt att koppla samman databaser och göra databaser från hela världen upptäckbara för forskare. Programvaran som skapas och används i ASI bygger på globalt erkända säkerhetsstandarder som utvecklats av Global Alliance for Genomics and Health. Dessa standarder uppdateras regelbundet för att bemöta de ständigt föränderliga säkerhetsbekymmer som är nödvändiga för att skydda data.

### **Kommer EAGER-data att användas för utveckling av fosterdiagnostik?**

EAGER, AIMS-2-TRIALS och ASI är emot eugenik av alla slag. Alla förfrågningar om tillgång till data delad i syfte att utveckla fosterdiagnostiska tester för autism kommer INTE att godkännas. Genetiska data har potential att användas för att utveckla fosterdiagnostik. Vi samlar in genetiska data i EAGER. Analyser som utförs på EAGER-data, och den bredare data tillgänglig via ASI, måste godkännas av en kommitté innan de kan börja. Dessa kommittéer kommer att inkludera autistiska representanter och deras familjer, samt autistiska och icke-autistiska forskare. Alla förfrågningar om tillgång till data i syfte att utveckla fosterdiagnostiska tester för autism kommer att avslås. Det betyder dock inte att vi absolut kan garantera att data som samlats in i EAGER, eller resultatet av analyser gjorda på EAGER-data, aldrig kommer att användas för detta ändamål av andra.



**Vad händer med mina data om jag drar mig ur EAGER?**

Om du vill inte vara med i studien längre, kommer dina data inte längre att delas och kommer att tas bort från ASI. Eftersom ASI i huvudsak är en molnbaserad plattform kommer alla ändringar av data som hostas av EAGER automatiskt att speglas i ASI. Detta gör det mycket enkelt att ta bort dina data. Dina data kommer också att tas bort från den centrala AIMS-2-TRIALS databasen.