

## ИНФОРМАЦИЯ ЗА УЧАСТНИЦИТЕ ДОБРОВОЛЦИ

в проект:

### „ГЕНОМЪТ НА БЪЛГАРИЯ“

Каним Ви да участвате в проекта „Геномът на България“, който има за цел изследването на генетичните характеристики на български граждани, от различни етнически групи, населяващи България. Генерираните данни от представителната извадка на населението на България ще могат да бъдат използвани в бъдеще като референтна база данни, и ще могат да бъдат споделяни и използвани в бъдещи проучвания, свързани с човешкото здраве.

Проектът „Геномът на България“ е част от проекта „Геномът на Европа“, в рамките на инициативата и подписаната декларация от страна на България през 2018 г. „За осигуряване на достъп до поне 1 милион генома в Европа до 2022 г.“ Целта е създаването на европейска мрежа от генетични и клинични бази данни на федеративен принцип, за подпомагане на научните изследвания в областта на геномната медицина.

Голяма част от човешките болести, предразположения и отговор към терапия са генетично обусловени, свързани с промени в нашата ДНК. Съществуват разлики в честотата на заболяванията и вариациите в ДНК при различни групи хора (популации), населяващи територията на Европа. Получаването на достоверна информация за тези честоти е от важно значение за науката и медицината.

В дългосрочен план се очаква резултатите от този проект да доведат до по-добро познание на причините за генетичните заболявания, разработването на персонализиран терапевтичен подход, подобряване превенцията, и намиране на иновативни решения в областта на медицината.

Центърът по молекулярна медицина, КМХБ, МФ на Медицински Университет – София разполага с необходимата техническа инфраструктура и научен потенциал за събиране и съхранение и анализ на биологични проби, клинични и генетични данни, за защита на личните данни, както и за осигуряване на защитен достъп до геномните данни с ясна визия за етичните и правни последици от това.

#### ***Критерии за включване в проект „Български референтен геном“***

Този проект ще включва поне 6000 човека – мъже или жени, от различни етнически групи, от различни части на България. За да участвате в изследването, трябва да отговорите на следните критерии:

- да сте навършили 18 годишна възраст
- да предоставите биологичен материал за изследване – съществуваща Ваша ДНК проба от Биобанката в Центъра по молекулярна медицина, или около 10 мл кръв, от която ще бъде изолирана ДНК.
- да сте съгласни Вашата псевдонимизирана генетична информация, заедно с Вашите данни за пол и етническа принадлежност да бъдат достъпни в генерираната база данни по проект „Геномът на България“ в рамките на проекта „Геномът на Европа“.

#### ***Кой финансира/одобрява това проучване?***

Проектът „Геномът на България“ е финансиран от Министерство на Образованието и Науката на Република България в рамките на проект за изграждане на „Национален Университетски комплекс за Биомедицински и Приложни изследвания –BBMRI.bg” по Националната Пътна карта на Научноизследователските инфраструктури, 2020-2027.

Проучването е одобрено от Етичната комисия на Медицински университет – София.

***Какво ще трябва да направя, ако се съглася да участвам в това проучване?***

Ако сте съгласен (на) да участвате в настоящото изследване, ще бъдете помолени да попълните анкетна карта и да подпишете информирано съгласие, с което потвърждавате желанието си за участие в това проучване, след което ще Ви бъде взета около 10 мл кръв, по начина, по който това се прави при всички медицински изследвания на периферна кръв в Република България.

***Какво е ДНК, геном, цялостно геномно секвениране?***

**ДНК** е „гигантска“ молекула в нашите клетки, която носи информацията за изграждането, развитието и функционирането на човешкото тяло. Цялата информация, съдържаща се в ДНК се нарича **човешки геном**. Науката, изучаваща човешкия геном се нарича **геномика**.

Учените могат да „прочетат“ генетичния код в ДНК чрез **секвениране**. Когато този метод се използва за прочитане на целия ни геном, говорим за **цялостно геномно секвениране**. Генетичната информация всеки от нас е получил от своите родители, а те – от техните, и ще предаде на своите деца. Човешките индивиди споделят > 99 % от своята генетична информация. Останалата част от генетичната информация при всеки може да бъде различна. Промените в ДНК представляват интерес за учените и лекарите, които изследват наследствените болести, тъй като благодарение на тях, те могат да „предскажат“ появата на дадено заболяване и да го предотвратят, профилактират или в определени случаи, дори да го лекуват.

***Какво представлява споделянето на данни и защо е необходимо споделянето на данни между лекари и учени, и между организации със стопанска и нестопанска цел?***

База данни, съдържаща информация за Вашия геном може да бъде достъпна за ограничен кръг от учени, лекари и изследователи във фармацевтични компании, разработващи нови терапии и провеждащи клинични изпитвания на лекарства след одобрение и при определените за това условия.

Поради големия брой гени и варианти в тях и в генома като цяло, не може да се очаква един научен институт или компания да имат информация за всички тях. Някои от тези варианти са изключително редки и за да се изучат е необходимо да се натрупат данни от голям брой хора от различни популации.

За да увеличат шанса си за установяване на връзката между промените в ДНК и различните заболявания, учените събират и споделят информацията от направените изследвания в бази данни. Начина, по който правят това обикновено е чрез осигуряване на възможност за защитен и контролиран онлайн достъп до тях при определени за това условия.

***Какво ще се случи с моята кръвна проба/ДНК/информация?***

Вашата кръвна проба ще послужи за изолиране на ДНК, която после ще бъде анализирана чрез метода на **цялостно геномно секвениране**. Всичко това ще се извърши в Центъра по молекулярна медицина, Катедра по Медицинска химия и Биохимия на Медицински университет – София. Вашата ДНК проба ще бъде съхранена на „защитено“ място, наречено „Биобанка“. В този случай, това ще бъде Биобанката на Центъра по молекулярна медицина. За да се запази в тайна личността на изследвания, личната информация за всеки от участниците е **псевдонимизирана**. Това означава, че Вашето име, адрес, дата на раждане или други данни, които биха могли да доведат до Вашата идентификация (разпознаване) се заменят с уникален код и се съхраняват отделно от Вашата геномна информация, което прави невъзможно Вашето разпознаване. Този уникален код ще послужи за означаване на Вашата проба, както в настоящото проучване, така и при анализа в други лаборатории, които бъдат одобрени да получат достъп.

В някои случаи материалът за анализ може да се окаже недостатъчен или некачествен и тогава се налага повторно вземане на кръв. Ако това се случи, Вие запазвате правото си да откажете като приемате, че в резултат на отказа Ви, генетичният анализ във Вашия случай може би няма да бъде проведен до край.

След приключване на изследванията, част от Вашата ДНК ще се съхранява в Биобанката на Центъра по молекулярна медицина, МУ София, при пълно спазване на условията за конфиденциалност на личната Ви информация, единствено за целите на бъдещи научни изследвания.

***Каква информация за себе си ще трябва да предоставя в проучването?***

Освен Вашите лични данни за име, адрес, телефон/е-мейл за контакт, които ще бъдат съхранени отделно, в защитен файл, Вие ще трябва да предоставите Вашите данни за биологичен пол, етническа принадлежност, произход, и фамилна обремененост за различни групи от заболявания, посочени в Анкетната карта по проучването. Тези данни ще бъдат свързани с Вашия уникален код.

***Кой ще има достъп до моите лични данни?***

Достъп до Вашето име и други лични данни ще имат само членовете на изследователския екип, които носят отговорност за запазване на Вашата анонимност. Ние ще запазим Вашата лична информация, тъй като в бъдеще, при желание от Ваша страна е възможно да се наложи да Ви съобщим резултатите, които считаме, че са важни за Вас, Вашето здравословно състояние и семейно планиране.

Освен оторизирани членове на екипа в това проучване, Вашата лична информация може да бъде достъпна само за одитори, инспектори или други регулаторни органи. Това е необходимо, за да е сигурно, че изследователския екип спазва одобрените процедури в проучването. Такава проверка може да бъде извършена от етичната комисия, одобрила това проучване, регулаторните органи или, както е законосъобразно. При такава проверка, тези органи могат единствено да прегледат, но не и да съберат или запишат Вашата информация. С подписването на информирано съгласие, Вие се съгласявате, че сте наясно с това изискване за достъп до личната Ви информация и с условията за този достъп.

***Как ще бъде защитена моята конфиденциалност при споделяне на моите данни?***

Вашата конфиденциалност е много важна за нас и ние ще вземем необходимите мерки, за да я защитим. Ние няма да споделяме никаква информация за Вас, включваща Вашето име, адрес или информация за контакт с неоторизирани за това лица. Всякаква информация, която би довела до Вашето идентифициране ще бъде заменена с уникален код преди учените да получат достъп до Вашите данни. Този процес на деидентифициране се нарича ***псевдонимизиране***. Вашето участие в този проект и информацията получена в него, която може да доведе до Вашата идентификация ще останат конфиденциални, освен в случаите, в които се изисква от закона. Вашата псевдонимизирана информация ще бъде споделяна само при взети предпазни мерки, за защита на Вашата конфиденциалност. Персоналните идентификатори като име, дата на раждане и адрес, ще бъдат премахнати и ще са обект на строги мерки за сигурност, които да предотвратят неоторизиран достъп или злоупотреба. Споделянето на данни означава също така, споделяне на минималната необходима информация. Вашата лична информация няма да бъде изнасяна на конференции или други форуми и няма да присъства в публикации.

***Как и къде ще бъдат съхранявани Вашата проба и Вашите данни и за какъв период от време?***

Вашата ДНК проба ще бъде съхранявана в Биобанката на Центъра по молекулярна медицина за неограничен период от време или до изчерпването и. Данните на хартиен носител ще се съхраняват в заключени шкафове с ограничен достъп, а електронните са защитени от пароли.

Всички данни от това проучване ще бъдат съхранени в база данни на сървър в Центъра по молекулярна медицина и ще бъдат защитени с пароли. Достъпът до тях ще бъде контролиран, съобразно с националните и международни стандарти и в съответствие с разработените стандартни оперативни процедури в Центъра по молекулярна медицина. Данните в базата данни „Геномът на България“ ще бъдат съхранени за неограничен период от време.

***Какви са рисковете за Вас при участие в това проучване?***

Рисковете от идентификация при споделяне на псевдоминизирана ДНК и генетична информация е минимален. ДНК информацията сама по себе си, не е достатъчна за персонална идентификация. Необходимо е тази информация да бъде свързана с личната информация, която се съхранява отделно.

***Каква ще бъде ползата за Вас от Вашето участие в това проучване?***

Вие най-вероятно, няма да имате пряка полза от участието си в този проект, тъй като този тип проучвания най-често изискват време, за да доведат до приложение в медицината. Въпреки това, Вашето участие ще помогне на учените да разберат повече за генетичните варианти при хората и връзката им с човешкото здраве и различни заболявания.

***Ще Ви бъде ли заплатено за Вашето участие в това проучване?***

Вие няма да бъдете компенсирани финансово или по друг начин за участието си в това проучване. Използването на информацията, съхранена в базата данни Български референтен геном би могла в бъдеще да доведе до разработването на тестове, лекарства, информационни или други търговски продукти. В този случай, Вие няма да получите финансова или друга полза или предимство за участието си.

***Къде мога да получа информация за резултатите от това изследване?***

По всяка вероятност ще измине много време, преди данните генерирани в това проучване да бъдат използвани за извличане на информация и нейната правилна интерпретация, свързана с човешкото здраве и различни заболявания. Можете да се информирате за хода на проучването и резултатите от него, както и за възможни участия в бъдещи изследвания, свързани с настоящото проучване на страницата на Центъра по молекулярна медицина и МУ-София ([www.mmcbg.org](http://www.mmcbg.org); [www.nucbtr.mu-sofia.bg](http://www.nucbtr.mu-sofia.bg)).

Вие няма да получите индивидуални резултати от това проучване, освен с Ваше съгласие, в случаите, когато се отнасят до намирането на генетични варианти, които сигурно водят до развитието на заболяване, което би могло да бъде предотвратено, лекувано, профилактирано.

***Какво ще последва в случай на установяване на инцидентни находки (?)?***

В този случай, при предварително заявено от Ваша страна в подписаното информирано съгласие желание, ще получите резултат за находките от изследователския проект, с кратко обяснение за неговото възможно клинично значение. На базата на този резултат ще бъдете насочен към диагностична лаборатория за диагностично верифициране и консултиране за възможностите за профилактика, превенция, лечение.

***Кой ще може да използва Вашите данни и Вашата проба и при какви условия?***

Вашите данни ще бъдат съхранени на сървър на Центъра по молекулярна медицина. Те ще бъдат защитени с парола и достъпа до тях ще бъде контролиран. Данните на хартиен носител ще се съхраняват в заключени шкафове с ограничен достъп. Само оторизирани лица от изследователския екип ще имат достъп до тях. С Ваше съгласие, ние ще споделим тези данни с други учени, които ще я използват да подобрят грижите за човешкото здраве, познанията за човешката генетика или за научни и клинични разработки. Учените ще могат да виждат и използват в своите анализи само псевдоминизираните данни. За да получат достъп до тях, ще трябва да следват стандартната процедура одобрена за всички страни, участници в рамките на проекта „Геномът на Европа“, съответстваща на всички действащи етични и законови норми и регулации в България и Европа. Такъв достъп може да бъде поискан от български и международни учени и организации със стопанска и нестопанска цел. Независим съвет ще проверява техния статут и ще изисква осигуряването на ниво на защита на Вашите данни, в съответствие с Вашето информирано съгласие. Целта на техните проучвания трябва да бъде ясно формулирана и оповестена при кандидатстването за достъп до данните в базата данни

„Геномът на Европа“. В случай на изтичане на данни, ще бъдете незабавно уведомени от служител на ЦММ, МУ-София, отговорен за сигурността на данните .....

***Как ще бъде споделяна моята информация?***

Учените, които биха искали да получат достъп до Вашите данни за бъдещи проучвания, ще трябва да получат разрешение от отговорните за това лица в Центъра по молекулярна медицина. Вашата лична информация като име, адрес, телефонен номер, дата на раждане, няма да фигурират в базата данни. Вашата информация за пол, етническа принадлежност, възраст и произход и здравен статус, както и геномните данни, получени в това изследване ще бъдат обозначени само с код. В рамките на проекта „Геномът на Европа“ ще бъдат споделяни само данни за пол, възраст и етническа принадлежност.

***Какво ще се случи с Вашата информация в случай на смърт или, ако не сте в състояние да вземате самостоятелно решения за себе си?***

В бъдеще е възможно да не сте в състояние да вземате самостоятелно решения за себе си. В този случай, ако е необходимо вземането на решение по този проект, може да бъде потърсен Ваш законен представител. Това може да бъде Ваш приятел или член на Вашето семейство. В този случай, ако Вашият законен представител счита, че Вие все още бихте искали да вземете участие в проекта, ние ще продължим Вашето участие. Ако Вашият законен представител счита, че Вие не бихте искали да вземете участие в проекта, ние ще прекратим Вашето участие. В този случай, ние няма да искаме повече проби или информация от Вас или Ваши данни. Ако прекратите участието си в този проект преждевременно, няма да бъде събирана повече информация за Вас, но събраната до този момент информация не може да бъде премахната от базата данни и ще остане налична за бъдещи проучвания. Това е в съответствие с Вашето основно съгласие.

Поради факта, че споделяте значителна част от генетичната си информация с останалите членове на Вашето семейство е възможно, част от резултатите получени в това изследване да бъдат важни за тях. Затова, Вие можете да разрешите клинично важни резултати да бъдат споделени с друг човек в случай на смърт или загуба на възможност за вземане на решения.

***Трябва ли да споделям участието си в този проект със застрахователя си?***

Не сте длъжен да уведомявате застрахователя си за Вашето участие в този проект, както и за резултатите от него. Застрахователните компании няма да имат достъп до Вашите резултати.

***Ще бъдат ли достъпни за Вас генерираните в това проучване данни?***

Не, Вие няма да имате достъп до генерираните в това проучване Ваши данни.

***Ще се свържем ли с Вас отново?***

В бъдеще е възможно да се свържем с Вас, при необходимост от повече информация, или за да Ви поканим за участие в ново проучване, включително клинично изпитване на ново лекарство, или за да Ви попитаме за Вашето мнение за проекта. Решението за това зависи само от Вас и можете да отразите Вашето решение във формата за Информирано съгласие.

***Мога ли да променя решението си? Как мога да се откажа от участие в настоящия проект и ако го направя, ще бъдат ли заличени моите данни или не?***

Вашето участие е напълно **ДОБРОВОЛНО**. Съгласието или отказът за включването Ви в него, по никакъв начин няма да повлияе медицинските грижи към Вас в бъдеще.

Ако се съгласите да участвате в това проучване, получената в резултат геномна информация ще бъде споделяна за неопределен срок от време.

Можете да се откажете от участие в проучването по всяко време като се свържете с Центъра по молекулярна медицина и попълните Форма за отказ.

Информация, която вече е генерирана и споделена, няма да бъде премахната от базата данни. Споделените данни с други учени или лекари, както и вече публикувани данни, няма как да бъдат оттеглени.

**С кого мога да се свържа, ако имам въпроси или притеснения?**

*Ако имате въпроси или притеснения, ако искате да направите оплакване за който и да е аспект* на това проучване, моля свържете се с проф. Радка Кънева, дб на следните телефони: (+359)29172214 и (+359)29172268, или на следния имейл: [diagnostics@mmcbg.org](mailto:diagnostics@mmcbg.org). Ако изпратите имейл, ние ще разгледаме Вашите коментари и ще Ви отговорим във възможно най-кратък срок.