

Deltagerinformation til førstegradsslægtninge om deltagelse i et videnskabeligt forskningsprojekt

DELTAGERINFORMATION TIL UNGE (15-17 år)

Forekomsten af bicuspid aortaklap og eventuelt samtidigt
forekommende unormale hjerte-kar-forhold
hos nyfødte og førstegradsslægtninge

Vi er læger fra Hjertemedicinsk afdeling på Rigshospitalet og Herlev Hospital. Vi vil gerne blive bedre til at forstå den medfødte hjerteklapfejl, der hedder bicuspid aortaklap. Det normale er at hjerteklappen mellem venstre hjertekammer og hovedpulsåren, aorta, er anlagt 3-delt (tri-cuspid), men hos nogle er den 2-delt (bi-cuspid). Bicuspid aortaklap kan være arveligt, og derfor kan bicuspid aortaklap nogle gange findes hos flere medlemmer af samme familie.

I forbindelse med Copenhagen Baby Heart er din bror/søster undersøgt med en hjerteskaning. Hjerteskaningen bruges til blandt andet at se efter om der er bicuspid aortaklap. Når vi finder bicuspid aortaklap hos et barn, inviterer vi hele familien ind til undersøgelse for om de andre i familien også har bicuspid aortaklap.

For at forstå forholdene vedrørende bicuspid aortaklap bedre, er det vigtigt, at vi også undersøger familier, hvor der IKKE er fundet bicuspid aortaklap ved hjerteskaning i Copenhagen Baby Heart. Disse familier vil være kontrolgruppen i studiet. En kontrolgruppe hjælper os med at undersøge, om der er forskel mellem kontrolgruppe og familier til bror/søster med bicuspid aortaklap.

Hvis du og dine forældre siger ja til at deltage, vil du blive inviteret ind til én undersøgelse sammen med dine forældre. Det er frivilligt at deltage og selvom du nu siger ja til at deltage, kan du og dine forældre når som helst og uden at give en grund, sige, at du ikke ønsker at deltage alligevel, uden det vil få konsekvenser for fremtidig/videre behandling.

Du skal beslutte dig sammen med dine forældre, men dine forældre skal underskrive samtykket, hvis du ønsker at deltage. Før I beslutter jer for, om du skal deltage, er det vigtigt, at både du og dine forældre forstår, hvad det indebærer for dig og hvorfor vi gennemfører det. Vi vil derfor bede dig om at læse denne deltagerinformation grundigt igennem. I opfordres også til at læse vedlagte bilag: "Forsøgspersoners rettigheder i et sundhedsvidenskabeligt forskningsprojekt".

Du og dine forældre vil blive inviteret til en samtale om undersøgelsen, hvor en læge vil fortælle mere detaljeret om bicuspid aortaklap og hvor du kan stille de spørgsmål, du har. I er velkomne til at tage et familiemedlem, en ven eller en bekendt med til samtalen.

Formål med studiet og hvem kan være med

I forbindelse med Copenhagen Baby Heart er din bror/søster undersøgt med en hjerteskaning. Hjerteskaningen bruges til blandt andet at se efter bicuspid aortaklap. Formålet med studiet er at undersøge, hvor mange der har bicuspid aortaklap og undersøge familien til dem, som har bicuspid aortaklap. Samtidig ønsker vi at undersøge, i hvilket omfang bicuspid aortaklap skyldes en genetisk ændring og at undersøge, hvilke gener, der kan medføre bicuspid aortaklap. Undersøgelse for genetiske ændringer foretages i en blodprøve.

For at forstå bicuspid aortaklap bedre, er det meget vigtigt, at vi også undersøger familier til dem, som *ikke* har bicuspid aortaklap. Disse familier vil være kontrolgruppen i studiet. Kontrolgruppen hjælper os med at undersøge om der er forskel mellem kontrolgruppen og familier med bicuspid aortaklap. Når vi undersøger familierne, kan vi finde alle med bicuspid aortaklap og sikre den rigtige kontrol og behandling. Vi kan også blive bedre til at forstå arvegangen af bicuspid aortaklap og belyse værdien af at undersøge hele familien.

Fremgangsmåde

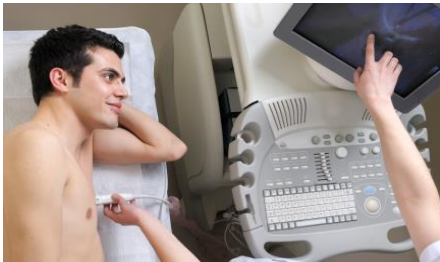
I forbindelse med Copenhagen Baby Heart er din bror/søster blevet undersøgt med en hjerteskaning. Hjerteskaningen bruges til blandt andet at se efter bicuspid aortaklap. Hvis vi finder en bicuspid aortaklap, inviterer vi hele familien ind til undersøgelse for bicuspid aortaklap.

Vi vil også gerne undersøge familier til de nyfødte, som ikke har bicuspid aortaklap, som en kontrolgruppe. Derfor tilbyder vi dig og din familie en hjerteundersøgelse. Du skal vide, at hvis du siger ja til at deltage i undersøgelsen, siger du også ja til at få information om andre forhold, som vi finder ved undersøgelserne, også hvis de skulle være unormale.

Hvilke undersøgelser skal jeg have foretaget, hvis jeg er med i projektet

Hvis du vælger at deltage i projektet, vil vi undersøge dig med forskellige undersøgelser:

- *Helbredsundersøgelse:* vi måler din højde og vægt samt puls og blodtryk. Vi lytter på hjerte og lunger med stetoskop og spørger til dit helbred (sygehistorie) og til sygdom i familien.
- *Hjertediagram (elektrokardiogram, EKG).* Med EKG ser vi efter hjerterytmen og om der er fortykkelse af hjertemuskulaturen. Ved optagelse af EKG'et skal du ligge ned på ryggen med bar overkrop. Vi sætter 6 klistermærker på din brystkasse, samt et klistermærke på hver arm og på hvert ben. Undersøgelsen tager kun få minutter. Det gør ikke ondt og du kan ikke mærke når EKG'et bliver optaget.
- *Ultralydsundersøgelse af hjertet udenpå brystkassen.* Med denne undersøgelse kan vi se, hvordan dit hjerte pumper og slapper af, vi kan måle hvor tykke væggene er, se på hjerteklapperne og undersøge om aortaklappen er bicuspid. Undersøgelsen foregår ved, at du ligger på siden på en briks med bar overkrop. Vi sætter tre klistermærker på brystkassen som overvåger hjerterytmen, mens undersøgelsen foregår. Lægen eller sygeplejersken kommer lidt gele på ultralyd-håndtaget. Ved at lægge håndtaget tæt op af din brystkasse, kan vi se og optage billeder af dit hjerte. Undersøgelsen tager ca. en halv time. Det gør ikke ondt, men det kan være lidt koldt og ubehageligt at ligge på siden uden trøje så længe. Du kan hele tiden se med på billederne af dit hjerte.



- *Blodprøver.* Blodprøverne bliver taget med en lille nål fra et blodkar i din albuebøjning. Du kan mærke et lille stik når nålen går igennem huden, men stikket er hurtigt overstået. Nålen har en lille plastikslange for enden og gennem den plastikslange kan vi tømme en lille mængde blod ud i nogle små glas. Hele blodprøvetagningen tager ca. 5 minutter. Hvis du deltager som kontrolgruppe familiemedlem (til en nyfødt, der ikke har bicuspid aortaklap) vil du *ikke* få taget blodprøve.

I forbindelse med forsøget vil vi indhente oplysninger fra din journal på sygehuset. Det drejer sig om oplysninger der har at gøre med arvelige sygdomme, kroniske sygdomme og graviditetsforløb.

Derudover skal du vide at du hvis du deltager i undersøgelsen giver os mulighed for at anvende journaloplysninger med henblik på at lave kvalitetskontrol af projektet samt at deltagelsen omfatter adgang til videregivelse og behandling af nødvendige oplysninger om forsøgspersonens helbredsforhold, øvrige rent private forhold og andre fortrolige oplysninger som led i relevante myndigheders lovpligtige kontrol med forsøget.



Ulemper og ubehag ved undersøgelserne

Hvis du vælger at deltage i projektet, vil vi invitere dig ind 1 gang til at undersøge dig med alle undersøgelserne.

Du skal vide, at hvis du siger ja til at deltage i undersøgelsen, siger du også ja til at få information om andre forhold, som vi finder ved undersøgelserne, - også hvis de skulle være unormale. Hvis der findes noget unormalt ved undersøgelserne, vil vi sikre den rigtige kontrol og behandling. Hvis der findes en hjerte-tilstand eller sygdom, som ikke har nogen betydning eller som først kræver kontrol og eventuel behandling i voksenlivet, kan denne information medføre unødigt bekymring hos dig og din familie.

Ultralydsundersøgelse af hjertet udenpå brystkassen

Undersøgelsen foregår ved, at du ligger på siden på en briks med bar overkrop.

Undersøgelsen tager ca. en halv time. Undersøgelsen er ufarlig. Det gør ikke ondt, men det kan være lidt koldt og ubehageligt at ligge på siden uden trøje så længe. Du kan hele tiden se med på billederne af dit hjerte.

Hjertediagram

Ved optagelse af hjertediagram skal du ligge ned på ryggen med bar overkrop.

Undersøgelsen tager kun få minutter. Undersøgelsen er ufarlig. Det gør ikke ondt og du kan ikke mærke når hjertediagrammet bliver optaget.

Blodprøver

Blodprøverne bliver taget med en lille nål fra et blodkar i din albuebøjning. Du kan mærke et lille stik når nålen går igennem huden, men stikket er hurtigt overstået. Efter blodprøvetagningen kan det bløde en lille smule. Det kan blive til et lille blå mærke som går væk efter et par dage. Betændelse i huden er meget sjældent. Hvis du deltager som kontrolgruppe familiemedlem (til en nyfødt der ikke har bicuspid aortaklap) vil du *ikke* få taget blodprøve. Blod som ikke bruges til undersøgelse kasseres umiddelbart.

Genetisk undersøgelse

Hvis der påvises bicuspid aortaklap i din familie vil den genetiske undersøgelse kunne bidrage til at forklare, hvilken genetisk ændring, der ligger til grund for dette. Ud fra den nuværende viden vil vi i mange tilfælde IKKE kunne finde den genetiske ændring, der har medført bicuspid aortaklap, men ved målrettet at undersøge et mindre antal gener, som er knyttet til sygdomme i hjerteklap og hovedpulsåren, forventer vi at øge vores viden om betydningen af genetiske ændringer for udviklingen af bicuspid aortaklap. Man kan have en genetisk ændring, som ikke har givet anledning til bicuspid aortaklap. I dette tilfælde vil vi tilbyde fremtidig kontrol for at undersøge, om der senere udvikler sig ændringer af aortaklappen eller anden hjerte-abnormiteter. Dette vil for nogle udgøre en ubehagelig viden, som vi imidlertid vil rådgive i forhold til. Selvom det kun er et mindre antal gener der undersøges ved denne genetiske udredning, vil vi også kunne finde genetiske ændringer, der kan være forbundet med udvikling af andre sygdomme. I forhold til dette er det meget vigtigt, at du/du og dine forældre ALLEREDE FØR BLODPRØVEN TAGES, tager stilling til, om du/I ønsker at blive oplyst om sådanne "tilfældige" genetisk fund.

Fordele ved deltagelse

Studiet vil hjælpe os med at få en bedre forståelse for arveligheden af hjerteklapfejlen og vurdere betydningen af at undersøge hele familien. For dig og din familie vil det betyde, at I

bliver undersøgt for bicuspid aortaklap. Når vi finder en bicuspid aortaklap, sikrer vi den rigtige kontrol og behandling for vedkommende.

Resultater

Når projektet er afsluttet og alle resultater opgjorte vil du – hvis du ønsker det - blive skriftligt informeret om projektets resultater. Opgørelse af alle resultater beregnes at være afsluttet 1. december 2019.

Hvis du ikke ønsker at deltage

Hvis du ikke ønsker at deltage i projektet, vil det ikke have indflydelse på din fremtidige behandling.

Initiativtagere og klinisk ansvarlig

Initiativtagere og klinisk ansvarlig for projektet er:

Professor, dr.med. Henning Bundgaard

Hjertemedicinsk klinik, Rigshospitalet

Overlæge, dr.med. Kasper Iversen,

Kardiologisk afdeling, Herlev Hospital

Økonomiske forhold

Denne undersøgelse er delvist finansieret af en privat dansk grundlagt fond der ligger i Lichtenstein (Candys Foundation) med i alt 1.287.600 DKK. Der søges løbende støtte fra andre fonde. Såfremt dette opnås, vil de videnskabetiske komiteer blive informeret, og deltagerinformationen vil blive opdateret. De deltagende læger har ingen økonomiske interesser i projektet.

Der ydes ikke vederlag for transport til kontroller eller tabt arbejdsfortjeneste.

Godkendelser

Projektet er godkendt af Videnskabetisk Komite for Region Hovedstaden (H-17029641) samt af Datatilsynet.

Hvem kan du kontakte hvis du har spørgsmål?

Vi håber, at du med denne information har fået tilstrækkeligt at vide om, hvad det vil sige at deltage i projektet, og at du føler dig rustet til, sammen med dine forældre, at tage beslutningen om, hvorvidt du vil deltage. Hvis du har spørgsmål til os, så er du eller dine forældre altid velkomne til at kontakte læge, PhD-studerende Jakob Boesgaard Norsk, tlf. 3868 6530 / 3868 6405 eller mail: Jakob.boesgaard.norsk@regionh.dk.

Henning Bundgaard
Professor, overlæge, dr.med.
Rigshospitalet-Glostrup Hospital
Tlf. 3545 0512

Kasper Iversen
Lektor, overlæge, dr.med.
Herlev-Gentofte Hospital
Tlf. 3868 6009

Anne-Sophie Sillesen
Læge, ph.d.-studerende
Herlev-Gentofte Hospital
Tlf. 3868 6432

Jakob Boesgaard Norsk
Læge, ph.d.-studerende
Herlev-Gentofte Hospital
Tlf. 3868 6530