

Informace o účasti v projektu Genome of Europe ~ „Genom Evropy“



Spolufinancováno
Evropskou unií



Financováno programem Evropské unie Digitální Evropa (grantová dohoda č. 101168231)
a Ministerstvem školství, mládeže a tělovýchovy ČR (projekt č. 9H24001).

Doba řešení: 1. 10. 2024–31. 3. 2028

Více informací na průběžně aktualizovaném webu www.1mg.cz.

Instituce řešící projekt: Středoevropský technologický institut (CEITEC), Masarykova univerzita, Žerotínovo nám. 617/9, 601 77 Brno (MU) a 47 spoliřešitelských pracovišť z 26 dalších evropských zemí (25 členských států EU a 1 evropský stát mimo EU: Norsko), jmenovitý seznam k nahlédnutí na www.1mg.cz

Co je to ten genom? Proč „Genom Evropy“? A jaký je tedy účel tohoto projektu?

Lidský genom je kompletní sada genetického materiálu (DNA) jedince, která obsahuje všechny informace potřebné k jeho vývoji a fungování. Můžete si ho představit jako recept na člověka. Když si chceme tento genetický recept přečíst, používáme k tomu speciální metodu, které se říká celogenomové sekvenování. Každý člověk nese ve svém genomu (receptu) unikátní informaci, která ovlivňuje jeho zdraví, vlastnosti a reakce na léčbu.

Abychom pochopili, co znamená každá část receptu a co se děje, když je někde trochu odlišná, potřebujeme přečíst co největší množství genetických dat od co nejvíce lidí. A to ideálně z nejrozličnějších evropských populací, neboť každá má ve svém receptu nějaké neznámé ingredience – varianty. Tyto varianty genetikům mohou komplikovat diagnostiku i výzkum. Neví se například, jestli je daná varianta neškodná a jen specifická pro nějakou populaci, nebo je zodpovědná za odlišné zpracování léčiv, případně zda je spojena s rizikem vývoje nějaké nemoci. Čím více genomů (receptů) zdravých jedinců nyní budeme mít k dispozici pro analýzu, tím lépe budeme moci rozvíjet přesnější diagnostické metody a léčebné strategie, které jsou přizpůsobeny jednotlivcům na základě jejich genetického složení. Cílem projektu "Genome of Europe", který je součástí širší iniciativy "1 milion evropských genomů", je proto vytvořit databázi genomů (receptů) 100 000 zdravých Evropanů.

Oslovujeme Vás nyní s prosbou, abyste poskytli Váš genom (přečtený recept) do nově vznikající evropské databáze a přispěli tak k vědeckému pokroku, který má potenciál zlepšit životy mnoha lidí, včetně budoucích generací.

Co konkrétně obnáší účast ve výzkumu?

Jestliže se rozhodnete projektu účastnit, budete vyzváni k vyplnění a podpisu formuláře Informovaného souhlasu. Následně vám bude odebrán vzorek krve. Také Vás poprosíme o vyplnění krátkého dotazníku, jehož povinné údaje jsou pouze pohlaví, rok a stát narození a informace o případném genetickém onemocnění, jímž trpíte, případně se u Vás opakovaně objevuje v rodině u nejbližších pokrevních příbuzných; dále také stát narození Vašich rodičů. Údaje z dotazníku budou výzkumníkům předány pouze pod kódem, v tzv. pseudonymizované podobě.

Co se bude se vzorky a s informacemi, které jsem uvedl(a) v dotazníku, v rámci výzkumu dít?

Vzorkům i dotazníku bude **ihned po odběru v CEITECu Masarykovy univerzity** přidělen číselný kód, jehož rozklíčování (převodní klíč neboli přidělení ke konkrétní identitě jedince) budou znát pouze vybraní pracovníci dané instituce (správci údajů). Následně budou v rámci laboratoří CEITEC MU vzorky pod kódem zpracovány metodou celogenomového sekvenování, která přečte vaši kompletní DNA. Zbylé vzorky krve a DNA budou uskladněny na Masarykově univerzitě pro případné dodatečné analýzy, a to po dobu 30 let od skončení projektu.

Data z dotazníků (strana 5) budou zpracována rovněž pod kódem a budou zpřístupněna pouze vybraným výzkumníkům. Výsledná data zpracují členové výzkumného týmu CEITEC MU a předají je k dispozici k analýzám instituci, které jste udělili souhlas, a mezinárodnímu řešitelskému týmu Genome of Europe. Data takto budou zpřístupněna dlouhodobě a výzkumné týmy z ČR i Evropy se k nim budou moci opakovaně vracet a provádět další analýzy. Díky tomu bude možné data zpracovat i v době, kdy budeme v poznání trochu dále, a z genomů tak bude možné vytěžít více důležitých závěrů

(např. zda má smysl do České republiky dovážet jiná léčiva v návaznosti na unikátní genetické složení naší populace, zda jsme náchylnější k některým nemocem aj.). Přístup více výzkumných týmů ze zahraničí zajistí, že data budou užítována více různými experty, kteří jsou špičkou v oboru, případně týmy, které se zabývají tématy, jež v České republice nikdo nezkoumá. Jakýkoli přístup k datům další institucí bude regulován a smluvně ošetřen a pokud se tato instituce nachází mimo členské státy Evropské unie, bude zajištěna stejná úroveň zabezpečení vyžadovaná evropskou legislativou. Převodní klíč přidávající vzorku vaši identitu (osobní údaje ze strany 4) bude uchován odděleně od vzorků a dat, a to po dobu 30 let od skončení projektu. Následně bude převodní klíč smazán. Kompletní anonymizace však ze své podstaty není možná, neboť sekvence DNA je pro každého unikátní a identifikující – o identifikaci na základě sekvence se nicméně nikdo z výzkumných týmů nebude pokoušet.

Co se stane se získanými výsledky?

Výsledky získané z dat projektu budou prezentovány odborné i laické veřejnosti. Vy osobně nebudete v žádné zprávě ani publikaci jmenováni. Data budou umístěna na zabezpečeném úložišti pro citlivá data výhradně v České republice a přístup k nim bude přísně kontrolován bez možnosti stáhnout si data třetí stranou. Přístup bude kontrolován dozorcími orgány na národní i celoevropské úrovni. Každý účel využití dat bude samostatně projednáván (zdali je v souladu s evropskou a národní legislativou a dodržuje etické standardy) a regulován. Veškeré analýzy budou probíhat v zabezpečeném prostředí pouze za předem schváleným účelem. Nikdo si nebude moci procházet jednotlivé sekvence DNA jednu po druhé, vždy bude možné analyzovat pouze celkový soubor dat. Údaje budou vždy evidovány pod kódem (bez identifikačních údajů). Informace o tom, k čemu konkrétně data z projektu posloužila, budeme pravidelně zveřejňovat na webu www.1mg.cz.

Musím se projektu zúčastnit? A můžu později změnit svá rozhodnutí?

Účast v projektu je zcela dobrovolná. Pokud se rozhodnete k účasti, máte možnost z projektu odstoupit bez udání důvodu, a to po celou dobu, kdy je uchován převodní klíč (tj. 30 let po skončení projektu). Do této doby můžete požádat o zlikvidování zbylých vzorků, o výmaz z převodního klíče, pozměnit odpovědi **2 až 6** v informovaném souhlasu nebo požádat o výmaz samotných genomových dat. Zmíněné žádosti musí být učiněny písemně a doručeny odpovědnému zaměstnanci odběrového místa (tj. Jana Charouzková, Zdravotnické ambulantní zařízení CEITEC MU, Kamenice 753/5, 625 00 Brno). Rozhodnutí o účasti či odmítnutí účasti na tomto projektu nikterak neovlivní budoucí lékařskou péči Vám poskytnovanou.

Jaké jsou výhody a rizika účasti v projektu?

Účastí na projektu nevzniká nárok na finanční odměnu, ani nevzniká nárok na finanční benefity v případě komerčního využití výsledků projektu. V případě vašeho zájmu se můžete dozvědět výsledky geografické analýzy, tj. odhad Vašeho dávného původu. Tyto výsledky budou dostupné na webu www.1mg.cz po zadání vašeho kódu, a to nejdříve jeden rok po datu vašeho odběru.

Medicínské informace a jiné výsledky vyplývající z Vašeho přečteného genomu Vám nebudou předány. Vzhledem k vysokému počtu nabíraných dobrovolníků (v ČR celkem 3 000) bohužel není v našich silách zajistit individuální analýzu všech genomů, interpretaci nálezů a z toho vyplývající konzultace každého dobrovolníka s klinickým genetikem (ty jsou minimálně dvě pro každého dobrovolníka).

Na základě analýz prováděných různými vědeckými pracovišti však může dojít k situaci, kdy se v řadě vzorků objeví zajímavé varianty, které bude doporučeno více prozkoumat v navazující studii. Pro tyto situace díky účasti ve výzkumu získáte možnost být kontaktováni za účelem oslovení s účastí v navazujícím projektu. Aby se tak mohlo dít, je zároveň zapotřebí, aby byl na odběrovém místě (tj. CEITEC MU) dlouhodobě (i 30 let po skončení projektu) uchován převodní klíč, který propojuje kód vzorku s Vaší identitou a Vašimi kontaktními údaji. Souhlas či nesouhlas s kontaktováním ohledně navazujících výzkumů a kolonku pro vyplnění Vašeho kontaktu najdete ve formuláři informovaného souhlasu – ani jedno však není rozhodujícím kritériem pro účast v projektu Genome of Europe.

Další využití dat

Již nyní víme o dalších probíhajících výzkumných záměrech, pro které by byly získané výsledky z tohoto projektu velkým přínosem.

V České republice jsme vytvořili Národní referenční genomovou databázi jakožto výsledek projektu Analýza českých genomů pro teranostiku (A-C-G-T, více viz www.acgt.cz). V této databázi je souhrnně uvedeno, kolik lidí má na každé pozici v DNA které písmenko, což nám pomáhá při diagnostice českých pacientů – víme, jestli je odchylka v DNA, kterou jsme u pacienta našli, vzácná, a tím pádem s větší pravděpodobností škodlivá, nebo je v české populaci běžná. Rádi bychom databázi rozšiřovali o další data. Ta jsou v databázi zveřejněna pouze v souhrnné formě – tzn. formou výsledných statistik odchylek v populaci, nikoli data o jednotlivých účastnících. Pro tyto účely by výzkumným pracovníkům z Masarykovy univerzity byla poskytnuta data získaná přečtením kompletní DNA (aby mohly být provedeny výpočty), údaje o Vašem pohlaví a kraj ze kterého pocházíte Vy a Vaši rodiče, případně prarodiče.

Dalšími evropskými iniciativami shromažďujícími genomická data jsou tzv. FEGA (Federated European Genome-Phenome Archive; doslova Federovaný evropský archiv genomů a fenomů) a EOSC (European Open Science Cloud; doslova Evropský otevřený vědecký cloud). S projektem Genome of Europe sdílí podobný cíl, strukturu (tzn. jedná se o síť národních úložišť, data nikdy neopouštějí zemi původu), způsoby zabezpečení a regulaci přístupů, každý přístup a účel je posuzován a regulován. Kromě toho navíc shromažďují i jiná data (např. výzkumná data z různých vědeckých oborů). Díky tomu je budou moci analyzovat přední výzkumné týmy z ČR i celé Evropy (nejen tým projektu Genome of Europe), a to i v budoucnu s novými poznatky a technologiemi. Tím se maximalizuje využití dat pro personalizovanou medicínu a další důležité závěry relevantní pro českou populaci. Pokud se navíc ve Vašich datech vyskytne varianta, kterou by bylo vhodné prozkoumat, můžete být pozváni i do navazující studie (v případě, že jste souhlasili s kontaktováním). Ve formuláři níže můžete vyjádřit (ne)souhlas s dalším využitím Vašich dat na úložištích FEGA nebo EOSC mimo projekt Genome of Europe.

Jak bude nakládáno s mými osobními údaji?

Vaše osobní údaje budou pseudonymizovány (bude jim přidělen číselný kód) a bude s nimi nakládáno dle Nařízení Evropského parlamentu a Rady (EU) 2016/679 ze dne 27. dubna 2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů a o zrušení směrnice 95/46/ES (obecné nařízení o ochraně osobních údajů). Identifikace na základě osobních údajů budou schopni pouze vybraní zaměstnanci odběrového místa CEITEC MU. Odborní členové výzkumného týmu projektu budou znát pouze číselný kód vzorku krve/DNA, dostanou informace o tom, s kterými body formuláře informovaného souhlasu jste souhlasili a s kterými nikoli (nedostanou formulář jako takový) a dále jim bude předán dotazník, jenž je označen kódem.

Zpracování osobních údajů a jeho účely – Povinně poskytované informace dle Obecného nařízení o ochraně osobních údajů (EU 2016/679, GDPR):

Vaše osobní údaje budeme zpracovávat na základě Vámi uděleného souhlasu pro účely genomického výzkumu.

Správce osobních údajů (tj. instituce, která určuje účel zpracování): Masarykova univerzita; pověřenec pro ochranu osobních údajů: Mgr. Iva Zlatušková, Masarykova univerzita, Žerotínovo nám. 617/9, Brno 602 00, e-mail: poverenec@muni.cz, tel. +420 549 49 1030.

Předávání osobních údajů mimo Masarykovu univerzitu: Dalším partnerům projektu Genome of Europe budou data předána pouze pod kódem, bez identifikačních údajů. Pokud budete souhlasit s využitím pro další výzkum (str. 4), Vaše data mohou být předána i dalším partnerům, ale pouze bez uvedení Vaší identity.

Vaše práva v souvislosti se zpracováním osobních údajů:

- požadovat přístup k osobním údajům týkajícím se Vaší osoby, jejich opravu nebo výmaz, popřípadě omezení zpracování,
- podat stížnost dozorovému orgánu (Úřad pro ochranu osobních údajů, www.uoou.cz) v případě, že se domníváte, že zpracování osobních údajů probíhá v rozporu s právními předpisy;
- souhlas se zpracováním osobních údajů udělený níže kdykoliv odvolat, aniž by za to hrozila jakákoliv sankce či znevýhodnění, a to oznámením na kontaktní údaje správce osobních údajů. Zákonost zpracování údajů před odvoláním souhlasu tím není dotčena.

Bližší informace ke zpracování os. údajů a uplatnění svých práv najdete zde: <https://www.muni.cz/o-univerzite/uredni-deska/ochrana-osobnich-udaju>

Chcete se o projektu dozvědět více? Můžete nás kontaktovat na e-mailu geneticke.studie@ceitec.muni.cz.

Formulář informovaného souhlasu účastníka projektu Genome of Europe ~ „Genom Evropy“

Souhlas s účastí ve výzkumném projektu a se zpracováním osobních údajů:

Přečetl(a) jsem informace pro účastníky projektu Genome of Europe. Měl(a) jsem možnost položit otázky ohledně této studie. Všechny mé otázky byly dostatečně zodpovězeny. Obdržel(a) jsem dostatek informací ohledně této studie. Chápu svoji účast jako dobrovolnou a vím, že mám kdykoli možnost odstoupit z projektu bez udání důvodu, a to po celou dobu, kdy je uchován převodní klíč (až 30 let od skončení projektu). Do této doby mohu požádat o zlikvidování zbylých vzorků, o výmaz z převodního klíče, o změnu odpovědí na otázky 2 až 6 nebo o výmaz samotných genomových dat. Souhlasím s poskytnutím svého biologického vzorku (krev a/nebo DNA) vědeckému týmu projektu z CEITEC MU. Zároveň souhlasím s poskytnutím pseudonymizovaných údajů o mé osobě (celogenomová sekvence, pohlaví, známá genetická onemocnění v rodině, stát narození mě a rodičů) členům výzkumného týmu iniciativy „1 milion evropských genomů“. Souhlasím se zpracováním osobních údajů tak, jak je uvedeno v dokumentu Informace o účasti v projektu Genome of Europe ~ „Genom Evropy“.

1) ☐ SOUHLASÍM ☐ NESOUHLASÍM s textem uvedeným v tomto rámečku.

Souhlas s tímto bodem je klíčový pro účast v projektu.

Souhlas se sdělováním výsledků analýzy dávného původu:

2) ☐ SOUHLASÍM ☐ NESOUHLASÍM s tím, že mi budou sděleny výsledky genografické analýzy, tj. dávného původu. Výsledky najdu na webu www.1mg.cz nejdříve jeden rok po provedení odběru, a to po zadání svého kódu.

Souhlas s tímto bodem není klíčový pro účast v projektu.

Souhlas s opětovným kontaktováním:

3) ☐ SOUHLASÍM ☐ NESOUHLASÍM s tím, že mohu být v rámci tohoto nebo navazujících projektů kontaktován za účelem upřesnění údajů nebo ohledně případných navazujících vědecko-výzkumných projektů. Uvedený kontakt bude uchován na odběrovém místě (CEITEC MU), a to po celou dobu projektu a dále **30 let od jeho skončení**. V případě opětovného kontaktu budu kontaktován(a) pouze prostřednictvím odběrového místa (CEITEC MU), a moje identita nebude vědeckému týmu ani partnerům tohoto či navazujícího projektu odkryta.

Souhlas s tímto bodem není klíčový pro účast v projektu.

Pokud souhlasíte s opětovným kontaktováním/sdělováním náhodných nálezů, uveďte prosím kontakt (e-mail, tel.):

Souhlas s dalším využitím dat (mimo tento projekt) – více informací na str. 3:

S poskytnutím pseudonymizovaných údajů (tj. pod kódem) o mé osobě (celogenomová sekvence, pohlaví, Vámi specifikovaný zdravotní stav, místa narození mě a mých příbuzných) pro účely

- 4) začlenění do Národní referenční databáze A-C-G-T ☐ SOUHLASÍM ☐ NESOUHLASÍM
- 5) sdílení a výzkumné účely prováděné v rámci FEGA ☐ SOUHLASÍM ☐ NESOUHLASÍM
- 6) sdílení a výzkumné účely prováděné v rámci EOSC ☐ SOUHLASÍM ☐ NESOUHLASÍM

Souhlas s žádným z těchto bodů není klíčový pro účast v projektu Genome of Europe.

Nyní prosíme o podepsání tohoto informovaného souhlasu, čímž potvrdíte všechna Vaše souhlasná i nesouhlasná rozhodnutí uvedená v tomto dokumentu. Jedna kopie podepsaného informovaného souhlasu zůstane uložena na odběrovém místě (tj. Zdravotnické ambulantní zařízení CEITEC MU), jedna kopie patří Vám.

Jméno a příjmení účastníka projektu:

Datum narození účastníka projektu:

V Brně dne:

Podpis účastníka projektu:

Jméno a příjmení zaměstnance provádějícího seznámení:

V Brně dne:

Podpis zaměstnance:

Dotazník účastníka projektu Genome of Europe

Tučné údaje s hvězdičkou jsou povinné pro účast v projektu Genome of Europe

Tento dotazník bude zpracováván pouze pod kódem.

*Kód:								(šedé pole doplní zaměstnanec odběrového místa)
*Odpovědi na body formuláře informovaného souhlasu:	1) ANO	2)	3)	4)	5)	6)		
*Rok narození (povinné):								
*Pohlaví (povinné, zakroužkujte): MUŽ ŽENA								
*Známa závažná genetická onemocnění u Vás či u Vašich nejbližších pokrevních příbuzných (povinné):								
Místo narození Obec (nepovinné): Kraj (nepovinné): *Stát (povinné):								
Místo narození matky Obec (nepovinné): Kraj (nepovinné): *Stát (povinné):								
Místo narození otce Obec (nepovinné): Kraj (nepovinné): *Stát (povinné):								
Všechny následující údaje jsou nepovinné a preferované pouze pokud souhlasíte se zahrnutím Vašich výsledků v souhrnné formě do databáze A-C-G-T. Uvedte vždy obec, kraj a stát , znáte-li tyto údaje. Místo narození matky matky účastníka (babička z matčiny strany): Místo narození otce matky účastníka (dědeček z matčiny strany): Místo narození matky otce účastníka (babička z otcovy strany): Místo narození otce otce účastníka (dědeček z otcovy strany):								