



I. ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ ΣΥΜΜΕΤΕΧΟΝΤΩΝ ΣΤΟ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΕΡΓΟ

Υπηρεσίες μελέτης και διάγνωσης σπάνιων γενετικών νοσημάτων του ανθρώπου

Έγκριση Επιτροπής Ηθικής και Δεοντολογίας ΔΠΘ: 26937/248/28-11-2025

Επιστημονικός Υπεύθυνος:

Νικόλαος Μαρινάκης, Επίκ. Καθηγητής Γενετικής, Εργαστήριο Γενετικής, Τμ. Ιατρικής, ΔΠΘ

Παρουσίαση

Καλείστε να συμμετάσχετε στην έρευνα «Υπηρεσίες μελέτης και διάγνωσης σπάνιων γενετικών νοσημάτων του ανθρώπου» που έχει σαν αντικείμενο την ταυτοποίηση νέων λειτουργικών γενετικών στοιχείων ή και βιοδεικτών και την κατανόηση των υπεύθυνων παθογενετικών μηχανισμών. Πριν αποφασίσετε αν θα συμμετάσχετε ή όχι, είναι σημαντικό να καταλάβετε γιατί γίνεται η συγκεκριμένη έρευνα. Αφιερώστε λίγο χρόνο για να διαβάσετε προσεκτικά τις παρακάτω πληροφορίες και να τις συζητήσετε με άλλους, εάν το επιθυμείτε. Ρωτήστε μας αν υπάρχει κάτι που δεν είναι σαφές ή δεν καταλαβαίνετε ή αν θέλετε περισσότερες πληροφορίες για το παρόν ενημερωτικό κείμενο ή για το έντυπο συγκατάθεσης. Πάρτε χρόνο για να αποφασίσετε εάν θέλετε ή όχι να συμμετάσχετε. Σας ευχαριστώ που το διαβάσατε.

Ο σκοπός της έρευνας

Τα σπάνια νοσήματα ή παθήσεις (Rare diseases or disorders-RDs), αποτελούν μια ομάδα ασθενειών που επηρεάζουν ένα μικρό ποσοστό του πληθυσμού και εμφανίζονται κυρίως στην παιδική ηλικία (πρώτα χρόνια ζωής), αλλά μπορεί και αργότερα ως όψιμη εκδήλωση. Τα σπάνια νοσήματα όχι μόνο έχουν σοβαρό αντίκτυπο στους ασθενείς και τις οικογένειές τους τόσο οικονομικά, όσο και ψυχολογικά, αλλά επιφέρουν τεράστια επιβάρυνση και στην πολιτεία. Ο σκοπός της έρευνας είναι η μελέτη παθογενετικών μηχανισμών των γενετικών νοσημάτων του ανθρώπου ή μηχανισμών που σχετίζονται με τη διαδικασία της αναπαραγωγής, καθώς και η ανάπτυξη μεθόδων πρόληψης.

Τύπος ερευνητικής παρέμβασης

Αυτή η έρευνα είναι μη παρεμβατική και θα περιλαμβάνει τη συμμετοχή σας σε προσωπική συνέντευξη για λήψη ατομικού και οικογενειακού ιατρικού ιστορικού διάρκειας μισής ώρας και προσκόμιση δείγματος περιφερικού αίματος ή επιχρίσματος παρειάς ή ιστοτεμαχίου βιοψίας.

Γιατί έχετε επιλεγεί

Η συμμετοχή σας στην παρούσα μελέτη προκύπτει μετά από την παραπομπή σας στο Εργαστήριο Γενετικής από κλινικό που σας παρακολουθεί (δημόσιου ή ιδιωτικού τομέα) για διερεύνηση γενετικών νοσημάτων. Το υλικό μελέτης περιλαμβάνει κυρίως περιφερικό αίμα, επιχρίσμα παρειών, ινοβλάστες ή υλικό βιοψίας. Η λήψη των συγκεκριμένων δειγμάτων θα πραγματοποιείται από τους παραπέμποντες κλινικούς.

Εθελοντική Συμμετοχή

Η συμμετοχή σας στην ερευνητική μελέτη είναι εντελώς εθελοντική. Εάν αποφασίσετε να συμμετάσχετε, θα σας δοθεί αυτό το έντυπο ενημέρωσης και θα σας ζητηθεί να υπογράψετε ένα έντυπο συγκατάθεσης. Μπορείτε ακόμα να ανακαλέσετε τη συγκατάθεσή σας ανά πάσα στιγμή χωρίς αρνητικές συνέπειες. Η ανάκληση της συγκατάθεσής σας, όμως, δεν ακυρώνει τη νομιμότητα της επεξεργασίας των δεδομένων που ήδη δώσατε και το ερευνητικό σκέλος που έχει ήδη πραγματοποιηθεί.¹ Δεν χρειάζεται να αιτιολογήσετε την απόφασή σας. Εάν επιθυμείτε να αποχωρήσετε από την έρευνα, παρακαλώ επικοινωνήστε με τον Επιστημονικό Υπεύθυνο.

Διαδικασία συμμετοχής στην έρευνα

Η μελέτη περιλαμβάνει καταγραφή δεδομένων όπως: ατομικό και οικογενειακό ιατρικό ιστορικό, Πληροφορίες της κλινικής εικόνας και των εργαστηριακών εξετάσεων, Στοιχεία βιοπληροφοριακής ανάλυσης, Φωτογραφίες ή/και video για τα οποία θα ζητηθεί ειδική άδεια. Επιπλέον στα πλαίσια της εργαστηριακής προσέγγισης δύναται να πραγματοποιηθούν:

- ανάλυση του γονιδιώματος για ταυτοποίηση παθογόνων παραλλαγών με χρήση μοριακών μεθοδολογιών,
- λειτουργικές δοκιμασίες (π.χ. μελέτη του RNA ή/και των πρωτεϊνών),
- σχεδιασμό νέων μεθοδολογικών προσεγγίσεων για γενετικό έλεγχο,
- καταχώρηση τμήματος ή όλων των δεδομένων σε παγκόσμιες βάσεις δεδομένων ή συνδυασμό τους με δεδομένα άλλων εθνικών ή/και διεθνών ερευνητικών ομάδων, υπό την προϋπόθεση ότι εξυπηρετούν τους σκοπούς της μελέτης και ότι εκπληρώνονται το σύνολο των απαιτήσεων που επιβάλλουν τόσο οι εθνικές όσο και οι ευρωπαϊκές διατάξεις σχετικά με την έρευνα, τη δημοσίευση των αποτελεσμάτων της έρευνας και την προστασία των προσωπικών δεδομένων.

Στα πλαίσια της έρευνας μπορεί να ζητηθούν:

- Κλινικές, γενετικές ή άλλες πληροφορίες υγείας (συμπεριλαμβανομένων φωτογραφιών ή/και video
- Νέα βιολογικά δείγματα (π.χ. αίμα, βιοψία κλπ).

Διάρκεια έρευνας

Η έρευνα διεξάγεται 5 έτη συνολικά, χωρίς να χρειαστεί κάποια επιπλέον επίσκεψη ή συζήτηση, εκτός της πρώτης συνέντευξης.

Κίνδυνοι συμμετοχής

Δεν ενέχεται κάποιος κίνδυνος για τον συμμετέχοντα. Σας ζητούμε να μοιραστείτε μαζί μας ορισμένες πολύ προσωπικές και εμπιστευτικές πληροφορίες και μπορεί να αισθανθείτε άβολα καθώς συζητάμε για μερικά από τα θέματα. Δεν πρέπει να απαντήσετε σε καμία ερώτηση ή να συμμετάσχετε στη συζήτηση / συνέντευξη / έρευνα εάν δεν το επιθυμείτε και αυτό είναι απολύτως σεβαστό. Δεν χρειάζεται να μας δώσετε κανέναν λόγο για να μην απαντήσετε σε κάποια ερώτηση ή να αρνηθείτε να συμμετάσχετε στη συνέντευξη.

Οφέλη από τη συμμετοχή στην έρευνα

Τα οφέλη του συμμετέχοντα και της οικογένειάς του μπορεί να είναι:

- Η ταυτοποίηση της γενετικής βάσης του νοσήματος
- Δυνατότητα πρόληψης και έγκαιρης αντιμετώπισης των πιθανών νοσογόνων καταστάσεων
- Ανεύρεση φορέων ή ατόμων σε αυξημένο κίνδυνο στην οικογένεια
- Δυνατότητα για αναπαραγωγικές επιλογές
- Καλύτερη κατανόηση της πορείας της νόσου με πιθανή πρόγνωση και πρόβλεψη μελλοντικών συμπτωμάτων.

Τα αποτελέσματα της παρούσας μελέτης έχουν σκοπό να συμβάλλουν στη βελτίωση της δημόσιας υγείας του πληθυσμού και ενδέχεται να παρουσιαστούν σε επιστημονικά περιοδικά, βιβλία, καθώς και σε επιστημονικά συνέδρια ή εκπαιδευτικές φοιτητών με ανωνυμοποιημένα ή κωδικοποιημένα στοιχεία των συμμετεχόντων.

Για τα τυχαία ευρήματα:

Σε περίπτωση που προκύψουν κατά τη διάρκεια της έρευνας ευρήματα που σας αφορούν και πιθανώς έχουν σημασία για την υγεία σας ή σχετίζονται με τα γενετικά σας δεδομένα, τα οποία όμως δεν εμπίπτουν στον αρχικό σκοπό της έρευνας για τον οποίο έχετε δώσει την συγκατάθεσή σας, θα θέλατε να ενημερωθείτε για αυτά; Αν επιθυμείτε να ενημερωθείτε, θα πρέπει να το σημειώσετε στο έντυπο συγκατάθεσης.

Πώς θα χρησιμοποιηθούν τα δεδομένα που συλλέγονται και τα αποτελέσματα της μελέτης

Τα δεδομένα τα οποία θα καταγραφούν αφορούν αναλυτικά: το ατομικό αναμνηστικό του ασθενούς, το οικογενειακό ιστορικό, πληροφορίες της κλινικής εικόνας και του φαινοτύπου, στοιχεία βιοπληροφοριακής ανάλυσης του δείγματος και των εργαστηριακών εξετάσεων καθώς και φωτογραφίες ή/και video. Σε ότι αφορά το οπτικοακουστικό υλικό θα ζητηθεί ειδική άδεια και αν δεν υπάρχει συγκατάθεση δε θα συμπεριληφθεί στα δεδομένα που θα καταγραφούν. Το δείγμα θα κωδικοποιηθεί με έναν μοναδικό κωδικό αριθμό. Η διαδικασία ανωνυμοποίησης των δεδομένων είναι μόνιμη και το κλειδί για την αναστροφή είναι διαθέσιμο μόνο στον επιστημονικό υπεύθυνο και στα μέλη της επιστημονικής ομάδας μετά από άδεια που δίνει ο ίδιος. Το Εργαστήριο Γενετικής θα κάνει χρήση των δεδομένων αυτών αφού εξαιρεθεί κάθε στοιχείο ταυτοποίησης του ατόμου, όπως ορίζεται από τις νομοθετικές διατάξεις περί ανωνυμίας και προστασίας των προσωπικών δεδομένων. Αυτά θα βρίσκονται στο Εργαστήριο Γενετικής της Ιατρικής του ΔΠΘ σε ειδικά διαμορφωμένο χώρο. Τα αποτελέσματα της παρούσας μελέτης έχουν σκοπό να συμβάλλουν στη βελτίωση της δημόσιας υγείας του πληθυσμού και ενδέχεται να παρουσιαστούν σε επιστημονικά περιοδικά, βιβλία, καθώς και σε επιστημονικά συνέδρια ή εκπαιδευτικές φοιτητών με ανωνυμοποιημένα ή κωδικοποιημένα στοιχεία των συμμετεχόντων. Όλες οι πληροφορίες που συλλέγουμε για εσάς και από εσάς κατά τη διάρκεια της έρευνας θα κρατηθούν αυστηρά εμπιστευτικές. Μόνο ο ΕΥ θα έχει πρόσβαση στα προσωπικά σας δεδομένα, ο οποίος θα τα διαφυλάξει και αποθηκεύσει για 5 χρόνια, ενώ ο συνεργάτης ερευνητής θα τα έχει στη διάθεσή του μόνο κωδικοποιημένα. Σε καμία αναφορά ή δημοσίευση που θα κάνουμε δεν θα περιλαμβάνουμε τα προσωπικά σας δεδομένα, δηλαδή δεν θα είναι δυνατό να ταυτοποιηθείτε. Εάν συμφωνείτε να μοιραζόμαστε τις πληροφορίες που μας παρέχετε με άλλους ερευνητές, τότε τα προσωπικά σας στοιχεία δεν θα συμπεριλαμβάνονται, δηλαδή οι πληροφορίες θα είναι ανώνυμες.

Η νομική βάση για την επεξεργασία των προσωπικών τους δεδομένων

Σύμφωνα με τον Γενικό Κανονισμό Προστασίας Δεδομένων και τον ν.4624/2019, η νομική βάση της επεξεργασίας των προσωπικών δεδομένων είναι η συγκατάθεση του υποκειμένου των δεδομένων (άρθρο 6.1.α).

Αν έχετε οποιεσδήποτε ερωτήσεις ή επιθυμείτε πρόσθετες πληροφορίες σχετικά με την έρευνα μπορείτε να επικοινωνήσετε με (αναφέρετε το ονοματεπώνυμο και τα στοιχεία επικοινωνίας του υπεύθυνου ερευνητή / υπεύθυνου επεξεργασίας προσωπικών δεδομένων)

Για οποιαδήποτε παράπονα σχετικά με τη διεξαγωγή της έρευνας μπορείτε να απευθυνθείτε στην Επιτροπή Ηθικής και Δεοντολογίας του Δημοκρίτειου Πανεπιστημίου Θράκης (ethics@duth.gr)

Σε περίπτωση που έχετε ερωτήσεις σχετικά με την προστασία των δεδομένων σας και τα δικαιώματά σας ή πιστεύετε ότι παραβιάζονται τα προσωπικά σας δεδομένα από το Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης, μπορείτε να επικοινωνήσετε με τον Υπεύθυνο Προστασίας Δεδομένων [και θα απαντήσουμε σε αυτές το συντομότερο δυνατόν και όχι αργότερα από ένα μήνα]

Υπεύθυνος Προστασίας Δεδομένων –DPO στο ΔΠΘ

Τηλ.: 25310 39271, Email: dpo@duth.gr , Διεύθυνση: Πανεπιστημιούπολη, 69100 Κομοτηνή

Αρχής Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα

Εάν θεωρείτε ότι παραβιάζονται τα προσωπικά σας δεδομένα, επικοινωνήστε πρώτα με τον Υπεύθυνο Προστασίας Δεδομένων (DPO). Εάν δεν επιλυθεί το ζήτημά σας, μπορείτε να κάνετε καταγγελία στην Αρχή Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα (www.dpa.gr), η οποία είναι η αρμόδια εποπτική αρχή για την προστασία των θεμελιωδών δικαιωμάτων και ελευθεριών των φυσικών προσώπων έναντι της επεξεργασίας των προσωπικών τους δεδομένων του

II. ΣΥΓΚΑΤΑΘΕΣΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗΣ ΣΕ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΕΡΓΟ

Συμμετοχή στην ερευνητική μελέτη με τίτλο: «Υπηρεσίες μελέτης και διάγνωσης σπάνιων γενετικών νοσημάτων του ανθρώπου»:
Έχω διαβάσει τις παρεχόμενες πληροφορίες ή μου τις έχουν διαβάσει. Είχα την ευκαιρία να κάνω ερωτήσεις σχετικά με το περιεχόμενο της ενημέρωσης και όλες οι ερωτήσεις μου απαντήθηκαν ικανοποιητικά. Γνωρίζω ότι θα μου δοθεί αντίγραφο αυτής της φόρμας συγκατάθεσης και ο ερευνητής θα φυλάξει ένα άλλο αντίγραφο στο αρχείο. Συμφωνώ οικειοθελώς να συμμετάσχω (ή το τέκνο μου) σε αυτή την μελέτη/έρευνα.

Όνοματεπώνυμο Συμμετέχοντα/Τέκνου:.....

Όνοματεπώνυμο Γονέα ή Νόμιμου Εκπροσώπου:.....

Σχέση με τον συμμετέχοντα: Γονέας Νόμιμος Εκπρόσωπος Άλλο

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

*Συγκατάθεση για χρήση [εγγραφής βίντεο/φωτογραφίας] για σκοπούς δημοσιοποίησης, παρουσίασης ή εκπαιδευτικούς. Συμφωνώ οι [βιντεοσκοπήσεις / ηχογραφήσεις / φωτογραφίες] που με περιλαμβάνουν και έχουν ληφθεί κατά την διάρκεια της μελέτης/έρευνας, για σκοπούς δημοσιοποίησης, παρουσίασης ή εκπαιδευτικούς. **Ναι** **Όχι***

Όνοματεπώνυμο Συμμετέχοντα:.....

Ημερομηνία.....

Υπογραφή.....

Συγκατάθεση για την χρήση προσωπικών δεδομένων για μελλοντικές μελέτες/έρευνες από τον ΕΥ / διαμοιρασμός ερευνητικών δεδομένων με άλλους ερευνητές

Ο ΕΥ για τα επόμενα 5 χρόνια θα χρησιμοποιήσει τα προσωπικά σας δεδομένα μόνο για τους ερευνητικούς σκοπούς της παρούσης μελέτης κατόπιν συγκατάθεσής σας. Προσωπικά δεδομένα σημαίνει οποιαδήποτε πληροφορία μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την άμεση ταυτοποίησή σας. Πέραν της χρήσης αυτής ενδέχεται, όμως, ο ΕΥ να διατηρήσει τα προσωπικά σας δεδομένα για επιπλέον 10 χρόνια για μελλοντική έρευνα. Οι συνεργάτες ερευνητές θα τα έχουν στη διάθεσή σας μόνο κωδικοποιημένα. Η ομάδα του έργου δεν θα επικοινωνήσει μαζί σας για πρόσθετη συγκατάθεση σε αυτή τη μελλοντική έρευνα. Υπάρχει σας το ενδεχόμενο να μοιραστούμε τα δεδομένα σας με σας ερευνητές. Σε αυτήν την περίπτωση τα δεδομένα σας θα είναι κωδικοποιημένα και οι ερευνητές δε θα έχουν καμία πρόσβαση στα προσωπικά σας δεδομένα. Μπορείτε να επικοινωνήσετε μαζί σας ανά πάσα στιγμή για να σας ζητήσετε να σταματήσουμε να χρησιμοποιούμε σας πληροφορίες που σας αφορούν. Ωστόσο, δεν θα μπορούμε να πάρουμε πίσω τα στοιχεία σας που έχουν ήδη χρησιμοποιηθεί και έχουν ενταχθεί στην έρευνα και αφορούν τα επιστημονικά δεδομένα. Εφόσον επιθυμείτε να διακόψουμε τη χρήση των πληροφοριών που σας αφορούν, μπορείτε να επικοινωνήσετε με τον ΕΥ (στοιχεία επικοινωνίας: τηλ. 2551030522 mail: nimarinak@med.duth.gr).

_____ Ναι, συμφωνώ με τα ανωτέρω

_____ Όχι, δεν συμφωνώ με τα ανωτέρω

Όνοματεπώνυμο Συμμετέχοντα

Ημερομηνία

Υπογραφή

Δήλωση του ατόμου που λαμβάνει τη συγκατάθεση

Έχω διαβάσει με ακρίβεια το έντυπο ενημέρωσης με όσο καλύτερο τρόπο και είμαι σίγουρος/η ότι ο συμμετέχων κατανοεί τα ανωτέρω και όσα αναφέρονται στο έντυπο ενημέρωσης. Επιβεβαιώνω ότι δόθηκε στον συμμετέχοντα η ευκαιρία να υποβάλει ερωτήσεις σχετικά με τη μελέτη και ότι όλες οι ερωτήσεις που τέθηκαν από τον συμμετέχοντα έχουν απαντηθεί σωστά και με τον καλύτερο δυνατό τρόπο. Επιβεβαιώνω ότι το άτομο δεν έχει εξαναγκαστεί να δώσει τη συγκατάθεσή του και ότι η συγκατάθεση δόθηκε ελεύθερα και οικειοθελώς. Ένα αντίγραφο της φόρμας συγκατάθεσης έχει δοθεί στον συμμετέχοντα.

Όνομα ερευνητή / προσώπου που λαμβάνει τη συγκατάθεση

Ημερομηνία

Υπογραφή