

2016-10-09 18:15 CEST

Fler mammor till barn med DS sökes för studie

Maj Hultén är Professor Emeritus, Karolinska Institutet, och arbetar som läkare på Klinisk Genetik, Karolinska Sjukhuset. Hon har forskat om Trisomi 21 i många år och är övertygad om att de flesta människor bär på celler med Trisomi 21, d.v.s. har en lågradig Trisomi 21 mosaicism.

Hon genomför nu en studie som heter "**Identifikation av Trisomi 21 Mosaicism genom DNA-analys av Saliv**" och vill komma i kontakt med fler mödrar till barn med Downs syndrom vilka kan tänka sig att delta i studien. Syftet är att undersöka graden av T21 mosaicism i salivprov.

Studien är godkänd av Etikprövningsnämnden.

Om du är intresserad eller har fler frågor så är du välkommen att kontakta Maj via email maj.hulten@ki.se, per telefon 08-765 32 19 eller mobil 076-281 27 14.

Från **Information till deltagare i studien " Identifikation av Trisomi 21 Mosaicism genom DNA-analys av Saliv"**:

Bakgrund och syfte

Personer med Downs syndrom får Alzheimers sjukdom i större utsträckning än befolkningen i stort. Flera forskare har föreslagit att Alzheimers sjukdom kan bero på förekomsten av en extra kromosom nr 21 i hjärnan även hos personer som inte har Downs syndrom.

Tidigare forskning har genom kromosom-bestämningar av blodprov visat att yngre mödrar till barn med Trisomi 21 Downs syndrom har en ökad frekvens

av celler med Trisomi 21 i blodet. Annan forskning har visat att yngre mödrar till barn med Downs syndrom har en ökad risk att få Alzheimers sjukdom tidigare än kvinnor i den allmänna befolkningen.

Hudceller och saliv har ett närmare samband med hjärnans celler än blodceller. Det är också betydligt enklare att lämna ett salivprov än att lämna ett blodprov.

Syftet med studien är att ta reda på om det genom DNA-analys av salivprov går att identifiera lågradig Trisomi 21 Mosaicism, hos personer med Alzheimers sjukdom respektive hos mödrar till barn med Downs syndrom, och om graden av T21 Mosaicism är lägre i kontrollgrupperna.

En tidig indikation på ökad risk för att utveckla Alzheimers sjukdom ger bättre möjlighet till preventiva livsstilsförändringar.

Beskrivning av studien

Denna studie omfattar 400 deltagare fördelade på två olika delprojekt:

A. Alzheimer-patienter och en Kontrollgrupp

Syftet är att undersöka om det hos 100 personer som har fått diagnosen Alzheimers sjukdom, går att identifiera Trisomi 21 Mosaicism genom DNA-analys av salivprov. Vi kommer också att på samma sätt analysera salivprov från 100 personer av samma kön och ålder, som inte lider av någon demenssjukdom.

B. Mödrar till barn med Downs Syndrom och en Kontrollgrupp

Syftet är att undersöka om det hos 100 mödrar, som har fått barn med Downs syndrom, går att identifiera Trisomi 21 Mosaicism genom DNA-analys av salivprov. Vi kommer också att på samma sätt analysera salivprov från 100 mödrar som fått barn vid samma ålder, och vars barn inte har Downs Syndrom.

Hur går provtagningen till?

Du får ett s.k. test kit med en liten plast-tratt som Du spottar i så att saliven samlas i tratten och sedan rinner ned i ett provrör. Provröret skall förslutas och sändas tillbaka till Maj Hultén, tillsammans med ditt skriftliga samtycke att delta i studien och vissa personuppgifter.

Salivprovet kommer att sändas till USA för DNA-analys beträffande antalet kromosomer 21. Analystekniken är principiellt densamma som används vid s.k. Non-Invasive Prenatal Test (NIPT) inom fosterdiagnostiken, och kommer att utföras som ett Samarbetsprojekt med det Kaliforniska företaget Sequenom Ltd.

Biobanksprover

Ditt salivprov kommer inte att sparas i en Biobank.

Vilka är riskerna?

Provtagningen, som bara innebär att man spottar i en plasttratt för att samla upp saliv, innebär i sig inte någon risk för fysisk skada. Det är heller inte sannolikt att provtagningen har någon negativ psykisk effekt för deltagarna.

Finns det några fördelar?

I dagsläget finns ingen bot för Alzheimers sjukdom. Sjukdomen utvecklas dock under mycket lång tid och det är sannolikt möjligt att med kost- och livsstilsförändringar skjuta upp eller minska risken för insjuknande.

Persondata

Du får lämna följande personuppgifter: namn, personnummer, adress, email-adress, telefonnummer, om Du vill veta resultatet av din DNA-analys och på vilket sätt.

Dessutom:

- Om Du deltar i studien för att Du är en kvinna som har fått barn med Downs syndrom så får Du uppge hur gammal Du var när Du fick barn med Downs syndrom.
- Om Du ingår i kontrollgruppen, d.v.s. Du har fått barn som inte har Downs syndrom, så får Du uppge hur gammal Du var när Du fick barn.

Hantering av data och sekretess

Du anger Ditt personnummer på det provrör som innehåller Din saliv. Provröret kommer sedan att kodas om innan det skickas till Sequenom Ltd, så att det är helt anonymt för personalen som kommer att utföra analysen av förekomsten av en extra kromosom 21. Karolinska Institutet är ansvarigt för Dina personuppgifter. När provsvaret kommer från Sequenom avkodas detta så att du kan få information om det. Dina svar och Dina resultat kommer att behandlas så att inte obehöriga kan ta del av dem. Resultatet av studien kommer att publiceras i en vetenskaplig tidskrift, och det kommer inte att

finnas någon möjlighet för läsare av denna artikel att identifiera Dig.

Hur får jag information om studiens resultat?

Om Du vill veta resultatet av din DNA-analys så kommer Maj Hultén att skriva eller ringa till Dig och berätta vad det är. Om Du hellre vill att provsvaret meddelas till någon annan, t ex en anhörig eller Din läkare så går det också att ordna.

När får jag information om studiens resultat?

Den tekniska analysen av proverna tar bara ett par veckor. Det tar längre tid att samla in alla proverna och att meddela de personliga resultaten på önskat sätt. På grund av studiens omfattning kan det ta några månader innan du får besked.

Försäkring, ersättning

Provtagningen är jämförelsevis enkel och studien har därför inte någon särskild patientskadeförsäkring. Du får heller inte någon ersättning för denna provtagning.

Frivillighet

Ditt deltagande i detta forskningsprojekt är naturligtvis helt frivilligt, och Du kan när som helst välja att avbryta Ditt deltagande. I så fall kan Du kontakta forskningsledaren via email, adress: maj.hulten@ki.se eller per telefon 08-765 32 19. I detta fall kommer då samtliga uppgifter beträffande Dig och provsvaret att förstöras. Självklart kommer detta inte att medföra någon som helst påverkan på den behandling eller omhändertagande som Du får.

Ansvariga

Professor Magnus Nordenskjöld och Maj Hultén kan ge Dig ytterligare information beträffande denna studie. I så fall är Du välkommen att kontakta Professor Nordenskjöld per email adress: magnus.nordenskjold@ki.se eller Maj Hultén per email: maj.hulten@ki.se eller telefon 08-765 32 19.

Samtyckesformulär

Tillsammans med test-kitet får Du ett samtyckesformulär som du skall skriva under och skicka tillbaka tillsammans med salivprovet.

Läs mer:

[Information till deltagare i studien](#) (pdf)

[Samtyckesformulär för deltagare i studien](#) (pdf)

[Dataformulär för deltagande mödrar till barn med DS](#) (pdf)

[Dataformulär för deltagande mödrar till barn utan DS](#) (kontrollgrupp) (pdf)

Relaterat på Svenska Downföreningens hemsida:

Mödrar till barn med DS sökes för svensk studie

Vi kan alla ha lite Downs syndrom

Hur uppkommer Trisomi 21?

Om Svenska Downföreningen:

Svenska Downföreningen ökar kunskapen om Downs syndrom och driver påverkansarbete för full delaktighet och självbestämmande. Vi ger personer med Downs syndrom och deras familjer en plattform där de kan göra sina röster hörda och skapar möjligheter för aktiviteter, möten och gemenskap. Föreningen är ideell och rikstäckande med lokala avdelningar.

<http://www.svenskadownforeningen.se/>

Kontaktpersoner



Annika Lindqvist

Presskontakt

Kommunikatör

annika.lindqvist@svenskadownforeningen.se

072-219 38 86



Veronica Magnusson Hallberg

Presskontakt

Ordförande

veronica.m.hallberg@svenskadownforeningen.se

070-920 86 89