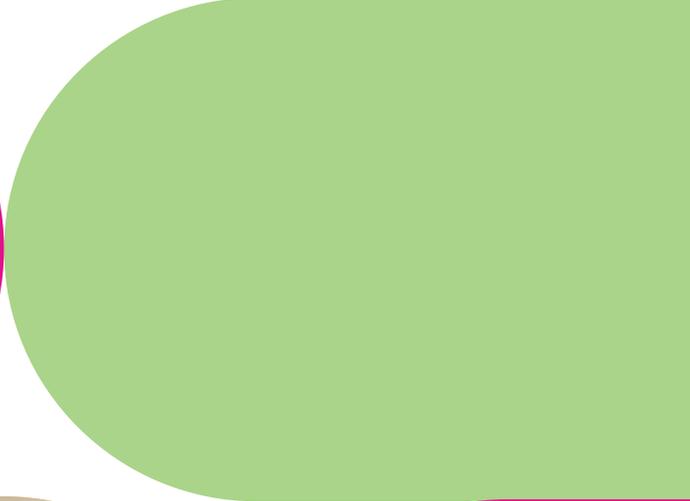


Chinese



Generation Study



參與者 資訊表



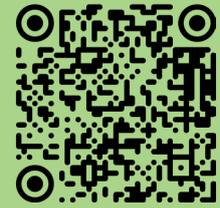
目錄

引言	03
研究目標	04
誰可以參加研究	04
與 NHS 護理的差異	04
參與研究的益處和風險	05
研究如何運作	06
我們檢測的疾病	07
採集樣本	09
獲取結果	10
資料及存取	13
後續聯繫	16
退出研究	17
資料保護、安全及保安	18

引言

代際研究是一項長期研究。我們想了解是否可以透過觀察新生兒的 DNA 來改進我們診斷和治療遺傳疾病的方式。

掃描以獲取更多資訊



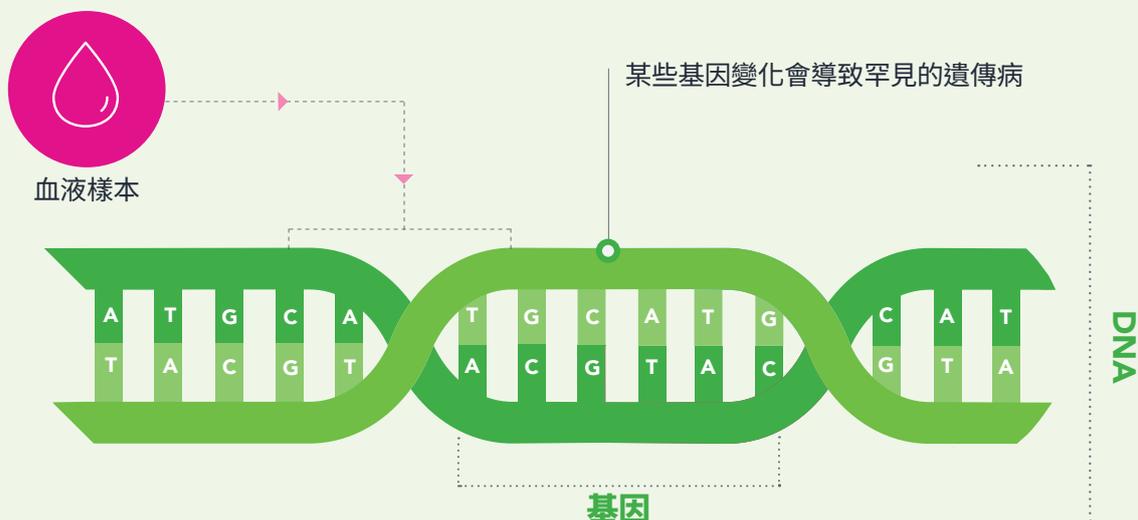
本研究為免費及自願參加。本資訊表提供大量資訊以幫助您決定是否讓您和您的寶寶參與本調查。您應與您的醫療團隊和家人談論此決定。如欲註冊，請與研究團隊成員交談。

這項研究由隸屬英國政府衛生和社會護理部的 Genomics England 公司負責。我們的研究著眼於基因對人類健康影響的新途徑。我們正在與 NHS 合作來實現上述目標。健康研究局已經批准了這項研究，並已確保其符合道德及合法。

這項研究調查了新生兒的基因組，看看我們是否可以及早發現和治療遺傳疾病。基因組是人體的整個基因序列，即身體的說明書。基因組由一種叫做 DNA 的化學物質組成，其中包含數千個基因。基因告訴我們的身體如何生長和發育。

研究某人的基因組可以為我們提供資訊。這是因為基因組的變化會導致健康問題，包括罕見疾病。為研究某人的基因組，我們會採集 DNA 樣本。這通常來自採集的幾滴血。我們會藉此建立其基因組的數碼檔案。這一過程稱為基因測序。

如欲了解更多關於基因測序的資訊，請瀏覽 www.genomicsengland.co.uk/genomic-medicine/understanding-genomics



研究目標

我們的研究有兩個主要目標：

01

及早發現罕見的遺傳病，讓受影響的嬰兒能夠快速得到治療

02

了解更多關於基因和健康的資訊，有助我們在未來改進遺傳病的檢測和治療

這項研究將幫助我們了解這種檢測如何適用於嬰兒、家庭和 NHS。透過參與，您可以及早發現寶寶的潛在遺傳狀況。您也將加入一個家庭社群，幫助支援基因及健康的研究。參與這項研究還可以幫助後代患有遺傳病的兒童獲得更健康的生命開端。

歡迎來自不同背景的人們加入這項研究。但在這類研究中，來自非裔、亞裔及少數族裔社群的人代表性不足。如果您是這些社群的成員，參與這項研究可以使研究更多元化，並有助於改進未來每個人的基因檢測。

誰可以參加這項研究？

作為這項研究的一部分，我們會查看您的產前記錄。我們還會查看寶寶長期以來的醫療記錄。因此，我們需要向您了解一些資訊才能判斷您是否可參與。

如需符合本研究的資格，您需要：

- ✔ 懷孕
- ✔ 擁有 NHS 號碼
- ✔ 年滿 16 歲
- ✔ 未生雙胞胎、三胞胎等
- ✔ 非代孕母親，也不打算放棄孩子供人收養
- ✔ 在英格蘭有註冊普通科醫生醫療服務

當您同意參與時，研究團隊將再次與您核實這些資訊。

在您決定參與這項研究之前，請一定要與您的家人或幫助您為寶寶作出決定的人事先討論。這是因為與您的寶寶有關的人或照顧您寶寶的人可能會受到結果的影響。

如有保持聯繫，您也應該和寶寶的父親或母親討論。雙方應共同決定是否同意參與這項研究。

與 NHS 護理的差異

NHS 已經為所有 5 天大的嬰兒提供新生兒血斑篩查（「足跟刺」檢測）。該檢測可偵測 9 種罕見、可治療的疾病。這是一項已經得到充分研究的 NHS 服務。

代際研究不同於新生兒血斑篩查。這項研究尋找可能導致約 200 種罕見疾病的遺傳變化。

值得注意的是，這項研究的最終目的是為了醫學研究。這並非一般的 NHS 服務。這表示我們並不知道所採用的方法會有多有效。因此，這項研究不應取代您或您的寶寶的一般

NHS 護理。如果您擔心家裡的遺傳性疾病，您應該和您的助產士或普通科醫生談論。

如欲了解有關新生兒血斑檢測的更多資訊，請瀏覽 www.nhs.uk/conditions/baby/newborn-screening/blood-spot-test/

參與研究的益處和風險

如同其他醫學研究一樣，參與這項研究有利有弊。我們希望確保您獲得作出決定所需的所有資訊。

益處

您的寶寶可以提前進行基因檢測。 他們將接受 200 多種罕見遺傳病的檢測。檢測到異常的情況很少見，但我們有可能及早發現。我們將盡快分享這一結果。他們可以盡早得到治療，這可能有助於減輕症狀或預防疾病。

您可以幫助我們改進遺傳疾病的治療。 參與研究有助於研究人員更多地了解基因與健康之間的聯繫。他們的工作可以幫助開發新的治療方法。還可以幫助我們在未來更快地預測或診斷病情。

風險

當我們採集樣本時，您的寶寶可能會感到不適。 如果我們無法從臍帶中採集樣本，我們需要用一根細小的針刺破幼兒的腳跟。這可能會使他們暫時感到不適。

您可能對結果感到懷疑。 等待結果也可能會令人焦慮。如果我們懷疑您的寶寶有病情，他們需要與 NHS 進行後續預約。這可能需要一些時間。因為異常情況很少見，所以可能無法提供很多資訊。

您的寶寶可能會得到不正確的檢測結果。 這項研究是為了醫療研究，而非用於醫療診斷。這意味著我們有可能會弄錯研究結果。

您和您的寶寶的身份或可透過資料被識別。 僅在極少數情況下，研究人員可以將您的姓名與您的資料進行匹配。我們有保障措施，使這種情況不太可能發生。

研究如何運作

這是一項長期研究。它始於您懷孕期間，一直持續到您的孩子 16 歲左右。在此期間，我們將向您發送有關該研究的最新動態。

第 1 步



懷孕期間註冊

在懷孕期間聯繫研究團隊為您註冊。這可以在醫院預約期間親自進行，也可以透過電話進行。他們將幫助您了解這項研究並回答您的問題。接下來，他們會問您一些基本問題，並確認您的聯繫方式。之後，您將收到一封歡迎您參與研究的電郵。

第 2 步



出生後不久採集的樣本

NHS 醫生將在出生後不久採集血液樣本。如果您在家分娩，您的助產士可以採集血液樣本，或者我們會為此安排醫院預約。我們將使用這個樣本來分析您寶寶的 DNA。

第 3 步



幾個月後收到結果

99% 的嬰兒不會有我們所尋找的任何基因變化。如果我們不懷疑有某種疾病，我們會在寶寶出生後 2 個月左右透過電郵或郵寄方式通知您。如果我們懷疑有某種疾病，NHS 專家會盡快給您打電話。他們會告訴您接下來的步驟，包括所需的任何進一步檢測。

第 4 步



儲存和用於研究的樣本和資料

我們將安全地儲存您寶寶的樣本、他們的 DNA 數碼檔案及您的產前資料。我們還將定期更新您寶寶的醫療記錄。我們保留這些資料，以便隨著時間的推移，我們可以了解更多關於發現和治療遺傳疾病的資訊。獲批的研究人員將研究這些資料，以了解更多關於基因和健康的資訊。寶寶的身份對他們來說是不可見的。

第 5 步



關於該研究的後續聯繫

我們會不時與您聯繫，向您介紹這項研究的最新情況。我們可能會要求您提供回饋，或者您是否願意參與其他研究。當您的孩子大約 16 歲時，我們會問他們是否願意繼續參與研究。

我們檢測的疾病

掃描以了解有關這些疾病的更多資訊

這項研究檢測 200 多種罕見的新生兒遺傳病。您的寶寶不太可能有這些疾病。但如果檢測出確有這些疾病，及早發現可能有助於改善他們的健康和生活。



我們檢測的疾病：



通常出現在幾歲的時候



如果及早發現可以及早治療



透過 NHS 進行治療

條件類型

我們檢測的疾病取決於疾病的常見程度、潛在症狀，以及如何治療等因素。有些疾病是常見的，比如囊性纖維化。其他則更為罕見，如巴特氏症候群。每種疾病都有不同的症狀。然而，它們都有可能導致較一般兒童更嚴重的病情。

疾病的治療

我們檢測的所有疾病都透過 NHS 進行治療。有些疾病很容易治療，比如每天服用維生素。其他情況有更深入的治疗計劃。例如，嚴重聯合免疫缺陷 (SCID) 是透過幹細胞移植治療的。

i 請謹記

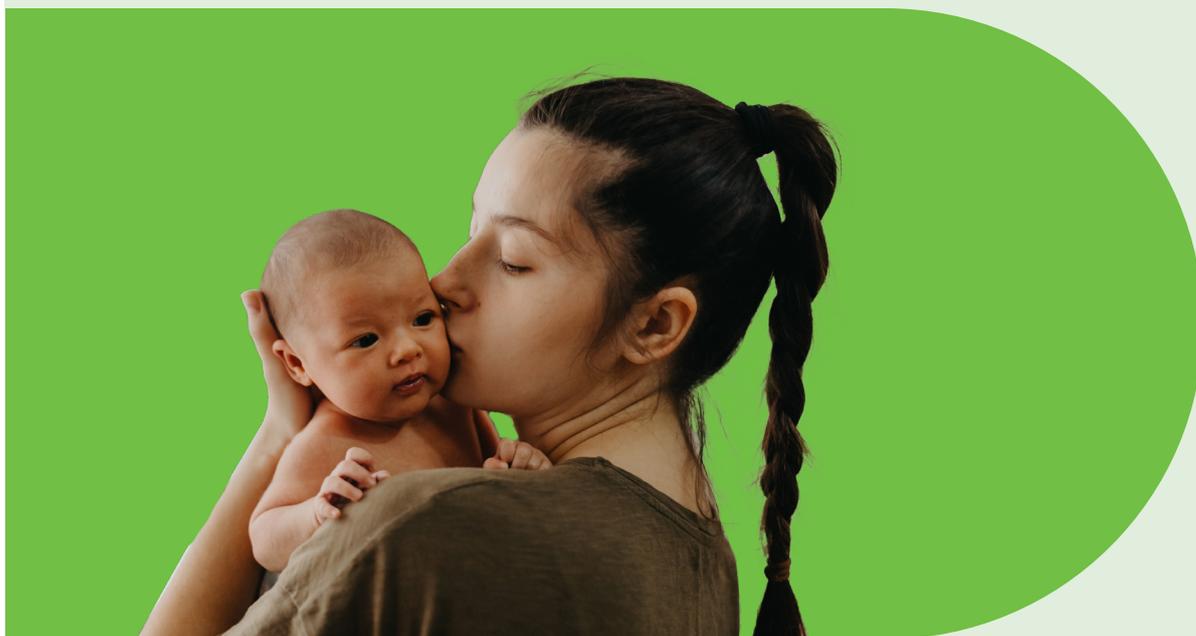
我們檢測的一些病情不會立即出現症狀。

例如：

根據代際研究的結果，經過額外的檢測，您的寶寶被診斷出患有遺傳性疾病。您在醫院與專家團隊會面。他們解釋說，雖然您的寶寶現在看似健康，但他們可能會在兩年內開始出現症狀。一旦發生這種情況，您的孩子將開始在 NHS 接受治療。

在那之前，您的寶寶需要每六個月檢查一次。您需要監測寶寶的症狀，這可能會令人擔憂。您會得到專家團隊和遺傳顧問的支援。

及早發現這種情況有助於為盡早開始治療做好準備。然而，一些家庭在症狀出現知情寧願不知情。



我們建議您在加入研究之前仔細考慮有關示例。

採集樣本

NHS 醫生將採集血液樣本。他們在做這件事之前會徵求您的同意。如果您在醫院分娩，這將在您的寶寶出生後不久發生。



臍帶血：從臍帶中抽取少量血液。這可以透過晚斷臍來實現。這不會傷害您或您的寶寶。

如果我們不能採集臍帶樣本，我們會透過刺破腳跟的方式採集。這涉及刺破寶寶的腳跟，以收集血滴樣本。這可能會讓您的寶寶暫時感到不適。我們建議，懷抱嬰兒或向寶寶餵奶來幫助緩解寶寶的緊張感。

在極少數情況下，採集樣本可能會更複雜，寶寶的看護醫生將能夠決定如何進行。

如果您在家分娩

如果您在家分娩，您的助產士可以採集血液樣本，或者我們會在您的嬰兒出生後不久安排醫院預約採集樣本。

如果我們不能採集樣本

我們無法採集樣本可能還有其他原因。例如，如果您在不同的 NHS 信託機構分娩，或者分娩有併發症，這可能會發生。這比較罕見。如果發生這種情況，您和您的寶寶將無法參與這項研究。我們將向您發送電郵或書信進行確認。

如果您不希望我們採集樣本

如果您決定不讓我們從您的寶寶身上採集樣本，那也沒關係。請告訴您的 NHS 醫護人員。這不會對您或您寶寶的護理有任何影響。如果發生這種情況，您和您的寶寶將無法參與這項研究。我們將向您發送電郵或書信進行確認。

樣品採集後

醫院團隊將用唯一的代碼標記樣本。這使我們能够在不使用寶寶名字的情況下進行後續跟進。只有醫院團隊和 Genomics England 能夠將樣本與您的寶寶聯繫起來。

接下來，醫院團隊會將樣本發送給外部公司。這些公司 DNA 選取和測序。他們受 Genomics England 委託。他們無法存取您寶寶的個人資料。

在收集了寶寶的樣本後，您不需要做任何其他事情以繼續參與研究。

獲得結果

當我們分析寶寶的 DNA 時，我們會探索他們基因的變化。這些變化已知會導致 200 多種罕見的遺傳疾病。

檢測結果

有兩種不同的檢測結果：無疑似疾病，或有疑似疾病。我們聯繫您的方式將取決於檢測結果。



我們如何聯繫您： 嬰兒出生後幾個月，
透過電郵或郵寄方式

無疑似疾病

大多數嬰兒都會得到這個結果——大約 99%。這意味著我們在這項研究中沒有發現任何已知導致遺傳病的基因變化。

這個結果並不意味著您的寶寶永遠不會生病。他們可能會出現許多其他健康問題。雖然機率較低，但他們仍有可能患上我們檢測過的疾病之一。

我們會將此結果的副本發送給您的普通科醫生。您可隨時和他們談論結果。如果您擔心寶寶的健康或家族病史，您也應該和他們討論。



我們如何聯繫您： 嬰兒出生後幾週，
透過電話

有疑似疾病

在這項研究中，只有極少數嬰兒會得到這樣的結果——大約 1%。這意味著我們在研究中發現了一種與遺傳條件相關的基因變化。

如果我們懷疑您的寶寶患有某種疾病，我們將與 NHS 的專家團隊分享。我們還將與他們分享您的聯繫方式，包括您孩子的姓名和個人資料。將有專人與您聯繫，這樣您的寶寶就可以得到快速和專業的護理。此時，您的寶寶可能已經出現了相關情況的症狀，並且可能已經在接受護理。

我們有可能無法完成檢測，或無法向您提供結果。這意味著您和您的寶寶將不會參與這項研究。如果發生這種情況，我們會通過書信通知您。



來自 NHS 的電話：專家團隊將在出生後幾週內盡快給您回電。他們也會聯繫寶寶的家庭醫生。他們會安排與您和您的寶寶預約，討論結果和下一步行動。如果您需要，研究團隊可以承擔這次預約的交通費用。



後續檢測：專家團隊可能會安排更多的檢測來確認診斷結果。這可能包括血液或尿液樣本、掃描或其他類型的檢測。您也可能會被要求提供一個樣本，這樣我們就可以了解您的寶寶遺傳這些基因變化的原因。



診斷：如果後續檢測顯示您的寶寶患有遺傳性疾病，專家團隊將與您討論並提供支援。



治療計劃：這項研究中的每種遺傳疾病都有 NHS 的治療計劃。專家團隊將為您的寶寶講解有關計劃。



反饋：專家團隊將與我們分享有關您寶寶的資訊。這有助於我們檢查他們的表現，並使我們能夠了解檢測的準確性。這包括寶寶的姓名和個人資料。

如果懷疑有某種情況，以下是我們預計會發生的情況。

處理不確定性

我們只檢測 NHS 知道如何診斷和治療的疾病。但如果我們懷疑您的寶寶有某種疾病，可能會有一些不確定性。

潛在不確定性：

- **診斷錯誤：**我們很有可能得出錯誤的檢測結果，而您的寶寶沒有這種情況。
- **診斷不明確：**後續檢查無法確認或反駁診斷的可能性很小。
- **延遲診斷：**在確認病情之前，可能需要進行多次檢查。
- **症狀不明確：**可能很難知道您的寶寶何時或是否會開始出現症狀。
- **對家庭的影響：**因為這些情況是遺傳的，您的其他家庭成員可能會受到影響。

這些可能的不確定性可能令人擔憂。我們和專家團隊可以為您提供更多資訊、心理諮詢和支援小組。



掃描以了解有關結果的更多資訊

i 請謹記

雖然機率較低，但您的寶寶一開始可能會得到不正確的結果。

例如：

當您的寶寶 3 週大時，您的寶寶或被懷疑患有疑似遺傳性疾病。

寶寶的醫生會安排一些額外的檢測。與此同時，您閱讀到關於該疾病的資訊，並開始擔心。

幾週後，結果出來了。

您的寶寶原來沒有這種情況。

專家解釋說，代際研究結果不是診斷，在極少數情況下，檢測結果可能是不正確的。

這種情況也可能發生在其他檢測中，例如 NHS 的新生兒血斑檢測。這時，家庭成員可能會感到十分困惑。



我們建議您在加入研究之前仔細考慮有關示例。

資料及使用

在研究期間，我們將安全地儲存您和您寶寶的資料。確保其安全和保密是我們的首要任務。經過嚴格審批流程的醫療保健研究人員將查閱或使用與基因和健康相關的項目的資料。

我們儲存的資料

保護樣本和資料是我們在法律和道德上的義務。我們在其他研究中有很好的資料安全記錄。

我們保留以下資料：



您和寶寶的聯繫方式：這有助於我們保持聯繫。儲存位置排除了研究人員存取的可能性。



寶寶的 DNA：我們將其儲存為數碼檔案。



您的產前記錄：這是產婦資料，包括懷孕、分娩和分娩的詳細資訊，包括懷孕期間住院的任何時間。



定期更新寶寶的健康記錄：這可能包括來自 NHS 和其他醫療組織的資訊，如醫療檢測結果或有關疾病的資訊。

產前和健康資料來自 NHS 和 www.genomicsengland.co.uk/privacy-policy/ 列出的其他組織。

資料儲存位置

我們將寶寶的基因和醫療保健資料以及產前資料儲存在一個名為 National Genomic Research Library 的安全資料庫中。這是一個資料庫，可以存取數千人的遺傳和健康資料以進行研究。我們管理該資料庫，並授權來自世界各地的研究人員存取。該資料庫位於英國安全的資料中心。我們使用行業標準的安全性，以確保只有獲授權的研究人員才能存取該資料庫。

您可以在以下網址了解更多關於圖書館資料和研究類型的資訊：

www.genomicsengland.co.uk/patients-participants/data

誰可以存取資料

只有 Genomics England 和經授權的醫療保健研究人員可以存取這些資料。我們從不與保險公司或營銷人員分享這些資料。

只有 Genomics England 的特選人員才能存取有關您和您寶寶的身份和聯繫方式等資料。我們只與您寶寶的普通科醫生和 NHS 專家團隊分享此資料。當我們得到檢測結果時，我們會這樣做。

我們還將審查您的寶寶在整個童年時期的健康資料，以便我們更好地了解檢測流程，並確定在未來更廣泛地使用這種檢測是否有意義。

經授權的醫療保健研究人員將研究圖書館中的資料，包括您寶寶的資料。他們可能來自醫院、大學、慈善機構或製藥公司等醫療保健公司。他們將利用這些資料來了解更多關於基因和健康的資訊，發現新的疾病，並創造新的治療方法。

這些研究人員不會獲得相關個人資料，如姓名和聯繫方式。但是，我們無法保證您的資料永遠不會間接關聯到您或您的寶寶。例如，如果您的寶寶患有一種非常罕見的疾病，可能會發現他們的資料與其相關聯。我們對任何試圖識別或濫用這些資料的人都有嚴格的處罰。

您寶寶的資料，以及成千上萬其他人的資料可能用於：

- **幫助研究人員區分有害和無害的遺傳變化。**
這對於準確診斷和開發遺傳疾病的治療方法非常重要。
- **協助癌症研究。**
透過觀察有無某些變化的資料，研究人員可以發現新的癌症相關基因，並開發出對許多對癌症患者有益的療法。
- **幫助提高基因組篩查檢測的準確性。**
透過幫助我們更快地識別有風險的人，可以更早地開始治療，這可能會為有疾病的人帶來更好的結果。

醫療保健研究人員如何獲得批准

所有存取資料的研究人員均從事醫療保健項目。新的研究提案由獨立的訪問審查委員會批准。該委員會包括已經在資料庫的臨床專家、科學家和 NHS 患者。每位研究人員都會簽署一份良好實踐準則，並完成資料保護培訓。

您可以在英國基因組學網 www.genomicsengland.co.uk/patients-participants/data 上查看所有研究人員的審批流程

我們如何處理剩餘的樣本

如果您的寶寶檢測中留下任何樣本，我們將其儲存在英國某個安全的生物庫中。每個樣本都有一個唯一的代碼。這可保護寶寶的身份。

這些樣本可能會再次用於經批准的醫療保健研究。如果發生這種情況，這項研究將與基因和健康有關。在繼續之前，它需要得到獨立的存取審查委員會的批准。

i 請謹記

可以取用資料、經批准的研究人員包括私營製藥公司。例如：

一家私營製藥公司正在為患有罕見疾病的兒童研製一種新藥。

您聽說他們在研究過程中使用了代際研究的資料。五年前，您同意您的寶寶加入這項研究，因此這可能包括您寶寶的數碼資料及他們儲存的血液樣本。

他們不會看到任何可以識別您孩子的具體個人資料。和任何研究人員一樣，他們遵循嚴格的審批流程。

這種研究可以幫助推進醫學發展，但有些人可能會難以接受。



我們建議您在加入研究之前仔細考慮有關示例。

後續聯繫

在寶寶的整個童年時期，我們會不時與您聯繫，通常僅每年幾次。我們將透過電郵或書信方式與您聯繫。我們將使用您提供的聯繫方式。

我們可能會聯繫您：

- 分享有關本研究的消息和動態
- 索取更多樣本或資訊
- 徵求關於研究的反饋
- 邀請您參加進一步的研究或其他類似的研究

我們要求的任何事項均純屬自願。您可以拒絕我們提出的任何要求。

孩子 DNA 的新發現

研究人員可能會在研究過程中發現與寶寶健康有關的事項。這種機率極少，但有可能。如果發生這種情況，我們將與 NHS 聯繫。我們只會在與嚴重和可治療的疾病有關的情況下，或者如果我們已經知道您的孩子患有這種疾病，才會這樣做。

如果您退出研究或拒絕所有聯繫，我們將不會就此資訊與您聯繫。

與我們聯繫以解決問題

如果您對這項研究有任何疑問，請聯繫您的 NHS 信託機構或 Genomics England 研究團隊。聯繫詳情請瀏覽 www.generationstudy.co.uk/contact。

如果您仍不滿意並希望發起正式投訴，您可以在下方找到有關 NHS 投訴程序的更多資訊：
www.england.nhs.uk/contact-us/feedback-and-complaints/complaint/complaining-to-nhse/

拒絕所有聯繫

您可以要求我們停止就這項研究與您聯繫。我們將保留您寶寶的資料用於研究，但不會再與您聯繫。您將不會收到我們的更多資訊或請求。

如何拒絕聯繫：瀏覽 www.generationstudy.co.uk/unsubscribe

如果您在我們分享您寶寶的檢測結果之前拒絕聯繫，我們仍將與您聯繫以分享結果。如果您的寶寶有疑似結果，我們會將其轉介給 NHS 進行確認性檢測和臨床護理。

退出本研究

您可以隨時改變參與本研究的想法，而無需提供任何理由。



在收集樣本之前退出

如何退出：聯繫研究團隊或告知 NHS 醫生

您可以拒絕我們收集樣本。在寶寶出生前告訴您的助產士或醫療團隊。您也可以
在分娩後決定。NHS 醫生在採集樣本前會徵求您的許可，您可以拒絕。如果
您在採集樣本之前退出，您的寶寶將不會參加這項研究。



樣本採集後退出參與

如何退出：瀏覽 www.generationstudy.co.uk/withdraw

採集樣本後，您可以改變參加研究的想法。如果資料已儲存在 National Genomic Research Library，或您已經參與研究，我們將無法逆轉這種情況。但我們
可以確保不會進行新的研究，也不會收集更多的醫療資訊。我們還將銷毀任何剩餘的樣本。

如果您在我們分享您寶寶的檢測結果之前退出，我們仍會聯繫您分享結果。如果
您的寶寶有疑似結果，我們會將其轉介給 NHS 進行確認性檢測和臨床護理。您
寶寶的資料與樣本不會被儲存或用於研究。

如果您的孩子想退出

隨著孩子的成長，他們將能夠自己決定是否仍然想參與這項研究。他們可以聯繫我們退出。您可以幫助他們這樣做。

當您的孩子約 16 歲時，我們會聯繫他們，看看他們是否還想參與這項研究。如果我們無法聯繫到他們，經過合理次數的嘗試後，我們將安排其從研究中退出。

資料保護、安全及保安

掃描以查看我們的私隱聲明



如何使用您的資訊

《通用資料保護條例》(GDPR) 和《2018 年英國資料保護法》規定了我們如何處理和使用您的個人資料。

您可以透過以下方式了解我們如何使用您的資訊：

- ✓ 瀏覽 www.hra.nhs.uk/patientdataandresearch
- ✓ 閱讀我們在參與醫院提供的傳單
- ✓ 聯繫您的研究團隊
- ✓ 發送電郵至 generationstudy@genomicsengland.co.uk
- ✓ 請致電 0808 281 9535 與我們聯繫
- ✓ 使用上述詳細資訊，聯繫我們的資訊專員

獲取您的資料

您有權要求我們提供有關您的資料。請注意，由於研究的目的，您的資料主體權利可能會受到限制，任何行使資料主體權利的請求都將由我們的資訊專員審查。

保護

在研究過程中，我們可能會了解到影響您或您寶寶的安全問題。如果發生這種情況，我們將與研究團隊合作管理。

如果您受到與研究相關的傷害

雖然您不太可能因參與研究而受到身體傷害，但我們提供相應保險，在某些情況下可以承保意外傷害。請透過以下方式聯繫我們 generationstudy@genomicsengland.co.uk，了解更多詳情。

一般查詢

如果您對這項研究有任何其他疑問，可以透過以下方式聯繫 Genomics England：generationstudy@genomicsengland.co.uk 或撥打 0808 281 9535。

