



Dokumentnamn

Beslut

Beslutsdatum

2025-09-29

Diarienummer

3.1-2025-045

Klagande

Västra Götalandsregionen

Överklagat beslut

Etikprövningsmyndighetens beslut den 13 augusti, dnr 2025-04221-01, se Bilaga

Projekttitel

The Core Registry: ett europeiskt register för sällsynta endokrina sjukdomar och bensjukdomar

Saken

Prövning enligt lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor (etikprövningslagen)

Överklagandenämndens beslut

Överklagandenämnden undanröjer det överklagade beslutet och återförvisar ärendet till Etikprövningsmyndigheten för fortsatt handläggning.

Bakgrund

Det finns mellan 6 000 och 8 000 olika sällsynta sjukdomar och ca 500 000 personer i Sverige och 30 miljoner i Europa lever med en sådan diagnos i dag. En sällsynt sjukdom definieras ofta som att den uppträder hos färre än fem på 10 000 invånare och inte sällan är kunskapen begränsad för varje enskild sjukdom. Ofta anses behandlingar inte lönsamma pga. stora utvecklingskostnader och begränsat antal patienter. Symbolen för sällsynta sjukdomar är ett zebra-band. Man beskriver att 72% har genetiskt ursprung och ca 80% är ärftliga.

Detta uppmärksammas i olika referensnätverk inom EU och det aktuella projektet handlar om sällsynta sjukdomar inom endokrinologi (ENDO-ERN) och avseende bensjukdomar (ERN BOND), med huvudsäte i Leiden, Holland. Deltagande center i Europa samlar in data om sina personer med sällsynta sjukdomar vid rutinbesök inom sjukvården samt sammanfattande data från tidigare förlopp om demografi, blodtryck, längd, radiologi, histologi, bland annat. Personerna inkluderas oberoende av ålder och med någon diagnos av sällsynt sjukdom som listas i ansökan, totalt ca 500 diagnoser men ofta finns flera undergrupper så därav en extra lång lista. Till exempel har primär bendysplasi, störd könsutveckling med XY-kromosomer samt "rare" diabetes vardera ca 35 undergrupper och kongenital binjurehyperplasi åtta undergrupper. För många syndrom beskrivs undergrupper beroende på genetisk subgrupp.

I projektet vill man i samarbete studera 1) hur diagnoserna sätts, 2) det kliniska förloppet och behandling, 3) behandlingsutfall samt 4) identifiera kunskapsluckor för dessa ovanliga tillstånd. Forskningspersonerna tillfrågas om deltagande på sitt respektive sjukhus och data läggs i ett "Core registry", en europeisk databas med hög datasäkerhet. Personerna behöver inte göra eller tillåta något utöver vad som görs under deras rutinvård, detta är en observationsstudie. I en specifik grupp

Postadress

Överklagandenämnden för etikprövning
c/o Vetenskapsrådet
Box 1035
101 38 Stockholm

Besöksadress

Hantverkargatan 11 B

Telefon

08-546 44 000 vxl

E-post

kansli@onep.se

Webbplats

www.onep.se

Dokumentnamn

Beslut

Beslutsdatum

2025-09-29

Diarienummer

3.1-2025-045

har forskargruppen tänkt att även inkludera ca 350 vuxna personer med hypofystumörer där data redan insamlats i en annan prospektiv observationsstudie; dessa ska motta ett opt-out-brev för eventuell fortsatt deltagande även i denna studie. Totalt bedömer man att ca 3 000 personer kommer att rekryteras i Sverige med någon sällsynt endokrin eller ben-sjukdom. Alla data pseudonymiseras och kodnyckel lagras i egna landet enbart på respektive ERN-center. Anonyma data inom projektet kommer att lagras i över 30 år enligt GDPR-regler i EU. Man bedömer att nyttan är stor för respektive patientgrupp samt att forskningen efterfrågas av patientföreningar. Man bedömer att riskerna är små och enbart avseende integritet. Vid publicering kommer särskild hänsyn tas eftersom det är så sällsynta sjukdomar.

Etikprövningsmyndigheten beslöt att avvisa ansökan då man bedömer att ansökan enbart gäller att bygga upp ett register och alltså inte utgjorde ett tydligt avgränsat forskningsprojekt.

Klagande beskriver i sin överklagan ånyo sina frågeställningar om diagnostik, behandling, behandlingsutfall, att projektet är avgränsat avseende variabler, diagnoser och i tid, utförs av vetenskapligt skolad person och i avsikt att publicera resultaten. Projektet behöver samarbeten för att få ihop tillräckligt stora grupper av personer med dessa sällsynta sjukdomar.

Skäl för beslutet

Överklagandenämnden bedömer mot bakgrund av klagandens beskrivning av hur man ska använda insamlade data att ansökan avser begränsade forskningsprojekt om olika hälsotillstånd inom endokrinologi och bensjukdomar. Ansökan faller därför under etikprövningslagen. Det överklagade beslutet ska därför undanröjas och ansökningen ska återförvisas till Etikprövningsmyndigheten.

Överklagandenämndens beslut får enligt 37 § etikprövningslagen inte överklagas.

Detta beslut har fattats av Anita Linder, Agneta Nordenskjöld (föredragande), Greger Lindberg, Ingemar Engström, Sten-Åke Stenberg, Johan Norell Bergendahl och Elisabeth Wärnberg Gerdin. Vid den slutliga handläggningen har dessutom ersättarna Erik Brattgård, Gert Helgesson, Malin Celandier och Maria Eriksson Baaz samt kanslichefen Jörgen Svidén och administrativa sekreteraren Katarina Gate Lundgren närvarat.

På Överklagandenämndens vägnar

Anita Linder

Ordförande