

Myofin-forskning: kongenitala neuromuskulära sjukdomar: molekulärgenetik, patogenetiska mekanismer och diagnostiska metoder

**DATASKYDDSMEDDELANDE
FÖR VETENSKAPLIG
FORSKNING
Allmänna
dataskyddsförordningen
(GDPR) för EU
Artiklar 12–14
Datum: 1/2026**

Information om behandling av personuppgifter i Myofin-studien

I Folkhälsans forskningscentrums forskning om muskelsjukdomar, **Myofin**-studien, används personuppgifter som material. Syftet med denna redogörelse är att ge information om de personuppgifter som behandlas samt varifrån personuppgifterna härstammar och hur de används i studien. I slutet av redogörelsen ges mer detaljerad information om vilka rättigheter de registrerade har.

Deltagande i studien och tillhandahållande av personuppgifter är frivilligt. Du kommer inte att drabbas av några negativa konsekvenser om du väljer att inte delta i studien eller om du avbryter ditt deltagande i studien.

1. Personuppgiftsansvarig

Samfundet Folkhälsan i svenska Finland r.f. ("Folkhälsan")
Adress: PL 211 (Topeliusgatan 20), 00251 Helsingfors

Personuppgiftsansvarig är den organisation som fastställer syften och medel för behandlingen av personuppgifter i forskningen.

2. Ansvarig forskare och kontaktperson

Ansvarig forskare: docent, gruppleddare Marco Savarese

E-post: marco.savarese@helsinki.fi
Adress: Folkhälsans forskningscentrum, Biomedicum Helsinki, PB 63
Haartmansgatan 8, 00290 Helsingfors

Kontaktperson för dataskyddsfrågor relaterade till forskningen: docent Vilma-Lotta Lehtokari

E-post: vilma-lotta.lehtokari@folkhalsan.fi
Telefon: 358 2941 25000
Adress: Folkhälsans forskningscentrum, Biomedicum Helsinki, PB 63
Haartmansgatan 8, 00290 Helsingfors

3. Dataskyddsombudets kontaktuppgifter

Myofin-forskning: kongenitala neuromuskulära sjukdomar: molekulärgenetik, patogenetiska mekanismer och diagnostiska metoder

Förste jurist Johan Huldén är Folkhälsans dataskyddsombud. Han kan kontaktas via e-post dataskydd@folkhalsan.fi

4. Beskrivning av forskningsprojektet och syftet med behandlingen av personuppgifter

Myofin-forskningsgruppen hör till Folkhälsans forskningscentrums genetiska forskningsprogram (<https://www.folkhalsan.fi/sv/om-folkhalsan/organisation-och-ledning/folkhalsans-forskningscentrum>). Gruppen fortsätter de nemalinmyopati- och muskeldystrofiforskningar som docent Carina Wallgren-Pettersson och professor Bjarne Udd inledde på Folkhälsan under 1990-talet. I samband med docent Wallgren-Petterssons och professor Udds pensioneringar har Folkhälsans muskelssjukdomsforskningsgrupper slagits samman och forskningsarbetet fortsätter som tidigare enligt de tidigare forskningsplanerna.

Syftet med forskningen är att undersöka faktorer som orsakar genetiska (ärftliga) muskelsjukdomar; vi söker kända eller okända sjukdomsframkallande genförändringar både i gener som redan är kända för att orsaka muskelsymptom och i nya gener som eventuellt kan vara relaterade till muskelsjukdom. Vi använder mångsidiga metoder för att söka genförändringar, varav vissa fokuserar på specifika områden av genomet och andra täcker hela genomet. Varianter, dvs. genförändringar, söks huvudsakligen från personens DNA, men ibland även från RNA. Dessutom undersöker vi hur förändringar i kända gener som orsakar muskelsjukdomar eller nya, tidigare okända kandidatgener leder till muskelsjukdom. I forskningen används prover som samlats in från den undersökta/deltagaren och eventuellt från hans eller hennes nära släktingar. Möjliga provtyper inkluderar saliv- och blodprover, muskel- och hudbiopsier samt motsvarande lämpliga biologiska prover. Utöver detta samlas information relaterad till muskelsjukdomen från personer som deltar i forskningen. Informationen samlas in med hjälp av en sjukdomshistorikblankett, som den behandlande läkaren fyller i på forskningsgruppens begäran med deltagarens tillstånd. Syftet med detta är att undersöka muskelsjukdomens symtom och deras koppling till exempelvis den gen eller genförändringar som orsakar den, för att bättre kunna planera och utveckla behandlingar.

Resultaten från proverna och informationen om sjukdomen som erhålls från den undersökta/deltagaren och hans eller hennes familj behandlas konfidentiellt. Varje undersökt person tilldelas ett forskningsnummer när provet och informationsblanketten anländer, varefter namn eller andra direkt identifierande uppgifter inte används vid hantering av prover och information. Medlemmarna i forskningsgruppen behandlar informationen via forskningsnumret. Endast namngivna huvudforskare och forskningssköterskan har rätt att vid behov kontrollera patientens direkta identifierande personuppgifter (såsom namn och personnummer). Alla medlemmar i gruppen är bundna av sekretess.

Vid behov kan extern konsultation användas för att tolka forskningsresultaten. I sådana fall behandlas resultaten utan direkt identifierande personuppgifter så att de inte kan kopplas

Myofin-forskning: kongenitala neuromuskulära sjukdomar: molekulärgenetik, patogenetiska mekanismer och diagnostiska metoder

tillbaka till den ursprungliga personen. I dessa fall lämnas endast den information som är nödvändig för konsultationen utanför forskningsgruppen och endast för detta syfte.

5. Personer som har rätt att använda data

Myofin-gruppen leds av docent Marco Savarese

Gruppens administrativa ledare är

docent Katarina Pelin (katarina.pelin@helsinki.fi), nemalinmyopatiforskning

docent Peter Hackman (peter.hackman@helsinki.fi), muskeldystrofiforskning

Adress: Folkhälsans forskningscentrum, Biomedicum Helsinki, PB 63, 00014 Helsingfors universitet

Telefon: +358 [29 4125000](tel:294125000)

Forskningen utförs av forskare och forskningsassistenter från Myofin-gruppen vid Folkhälsans forskningscentrum, samt gruppens gästforskare, inklusive kliniker. Gästforskarna har en arbets- eller studieanknytning till en organisation utanför Folkhälsan; Helsingfors universitet, HUS, Åbo universitet eller Tammerfors universitet. Folkhälsan ingår alltid ett separat avtal om hantering av personuppgifter med sina gästforskare, utöver ett sekretessavtal.

Som ansvariga experter på klinisk information fungerar docent, överläkare i neurologi Manu Jokela (Åbo universitetscentralsjukhus och Tammerfors universitetscentralsjukhus muskelssjukdomscentrum) samt specialistläkaren i genetik Maria Francesca di Feo, som arbetar i gruppen. Dessutom fortsätter neurologspecialisten, professor Bjarne Udd, och docent, specialistläkare i medicinsk genetik, docent Carina Wallgren-Pettersson att verka som expertkliniker i gruppen.

6. Vilka personuppgifter ingår i forskningsmaterialet

Data som samlas in om deltagaren inkluderar information om de genetiska orsaker som eventuellt påverkar deras muskelsjukdom, eller deras kliniska bild, dvs. data som härstammar från det analyserade DNA- eller RNA-provet.

För forskningen lagras diagnostiska fynd från muskelbiopsier samt sjukjournaler och hälsouppgifter relaterade till patientens muskelsjukdomssymptom och/eller sjukdomsförlopp. Dessutom lagras information om familjemedlemmar med hänsyn till ärftlighet (till exempel antalet familjemedlemmar som har muskelsjukdom och de som är friska i detta avseende).

Deltagarens namn, angivet kön och födelsedatum lagras också i databasen. Direkt identifierande personuppgifter (namn och personnummer) och eventuella kontaktuppgifter hålls åtskilda från andra uppgifter som kodats med ett forskningsnummer.

Exempel på insamlad information inkluderar uppgifter om graden av muskelsvaghet i olika muskler, andning, felställningar i lederna och hur den undersöktas muskelvävnad eller celler ser ut i biopsin (om muskelbiopsi har tagits).

Informationen samlas in med hjälp av en sjukdomshistorikblankett, som den behandlande läkaren fyller i på forskningsgruppens begäran med deltagarens tillstånd.

Myofin-forskning: kongenitala neuromuskulära sjukdomar: molekulärgenetik, patogenetiska mekanismer och diagnostiska metoder

7. Från vilka källor samlas personuppgifterna

Person- och sjukdomsrelaterad information om den som undersöks samlas in från behandlande läkare med hjälp av ett forskningsdataformulär.

Information som fastställts från eventuellt insamlade biologiska prover från den som undersöks / forskningsresultat. Biologiska prover (specificerade i avsnitt 2) samlas in enligt instruktioner från behandlande läkare av vårdinrättningen eller deras samarbetspartner. Gruppen isolerar vidare bland annat DNA-, RNA-, protein-, cell- och vävnadsprover från de insamlade proverna för gruppens forskning.

Om den som undersöks tidigare har genomgått undersökningar eller tester vars resultat är relevanta för denna forskning, kan dessa resultat begäras från det ursprungliga sjukhuset som utförde undersökningarna, med den undersöktas samtycke till forskargruppen. Denna möjlighet gäller endast tidigare utförda tester och deras resultat som är relevanta för den undersöktas muskelsjukdom och dess forskning.

8. Känsliga personuppgifter

I forskningen behandlas följande särskilda kategorier av personuppgifter enligt artikel 9 i dataskyddsförordningen (dvs. känsliga personuppgifter):

- ☐ Etniskt ursprung
- ☐ Politiska åsikter
- ☐ Religiös eller filosofisk övertygelse
- ☐ Medlemskap i fackförbund
- ☒ Genetiska uppgifter
- ☐ Biometrisk data för att unikt identifiera en individ
- ☒ Hälsa
- ☐ En fysisk persons sexuella beteende eller läggning

Behandlingen av känsliga uppgifter baseras på artikel 9(2)(j) i dataskyddsförordningen (behandlingen är nödvändig för vetenskapliga forskningsändamål) samt på 6 § 1 mom. 7 punkten i dataskyddslagen (artikel 9 punkt 1 i dataskyddsförordningen tillämpas inte på behandling av uppgifter för vetenskaplig forskning).

- ☐ I forskningen behandlas uppgifter om brottmålsdomar eller överträdelser.

Behandlingen av uppgifter om brottmålsdomar eller överträdelser baseras på 7 § 1 mom. 2 punkten i dataskyddslagen (personuppgifter som avser brottmålsdomar och överträdelser eller därmed sammanhängande säkerhetsåtgärder enligt artikel 10 i dataskyddsförordningen får behandlas om de behandlas för vetenskaplig forskning).

Myofin-forskning: kongenitala neuromuskulära sjukdomar: molekulärgenetik, patogenetiska mekanismer och diagnostiska metoder

9. Rättslig grund för behandling av personuppgifter

Personuppgifter behandlas på följande grund enligt artikel 6 punkt 1 i den allmänna dataskyddsförordningen:

- ☐ uppdrag av allmänt intresse:
 - ☒ vetenskaplig eller historisk forskning eller statistikföring (4 § 3 punkten i dataskyddslagen)
 - ☐ Arkivering av forskningsmaterial och kulturarvsmaterial (4 § 4 punkten i dataskyddslagen)
- ☐ Den registrerades samtycke
- ☐ iakttagande av en rättslig skyldighet som åligger den personuppgiftsansvarige
- ☐ Tillgodose den personuppgiftsansvariges eller tredje parts berättigade intressen
Vilket berättigat intresse är det fråga om:

Om behandlingen av personuppgifter baseras på den registrerades samtycke, har den registrerade rätt att när som helst återkalla sitt samtycke. Återkallandet av samtycket påverkar inte lagligheten av den behandling som utförts före återkallandet.

10. Mottagare av data

Forskargruppen kan vid behov skicka DNA-provet till ett annat laboratorium för analys, om de nödvändiga metoderna för att utföra analysen inte finns tillgängliga vid det egna forskningscentret. Proverna skickas numrerade utan andra identifierare som hänvisar till personen. Om det är viktigt för forskningen eller för forskningspersonen att få ett externt expertutlåtande, behandlas uppgifterna utan direkt personidentifierande information.

Samarbetsparter:

Prof. Francesco Muntoni	University College London, Storbritannien
Prof. Nigel Laing	University of Western Australia, Australien
Prof. Gina Ravenscroft	University of Western Australia, Australien
Prof. Mathias Gautel	Kings' College, Storbritannien
Prof. Andreas Roos	Essen universitet, Tyskland
Prof. Vincenzo Nigro	Telethon Institute of Genetics and Medicine, Italien
Prof. Coen Ottenheijm	Amsterdam universitet, Nederländerna
Prof. Alan Beggs	Harvard universitet, USA
Prof. Giorgio Tasca	Newcastle universitet, Storbritannien
Prof. Volker Straub	Newcastle universitet, Storbritannien
Prof. Alexander Hoischen	Radboud universitet, Nederländerna

Tjänsteleverantörer:

FIMM	Stockholmsgatan 8, Helsingfors, Finland
CEGAT	Paul-Ehrlich-Straße 23, 72076 Tübingen, Tyskland
HUS	Sjukhusgenetiker Kirsi Kiiski, HUS Diagnostikcentrum, Helsingfors

Servrar:

Moonhill oy (klinisk databas för nemalinmyopati och liknande sjukdomar), Finland
FileMaker (provdatabas), Helsingfors universitet, Finland

Myofin-forskning: kongenitala neuromuskulära sjukdomar: molekulärgenetik, patogenetiska mekanismer och diagnostiska metoder

Euformatics, Teknikvägen 12, 02150 Esbo, Finland

Lucid Genomics GmbH; Machnowerstr 64, 14165 Berlin, Tyskland

CSC – IT-centret för vetenskap, Esbo, Finland

11. Överföring av uppgifter till länder utanför det europeiska ekonomiska samarbetsområdet

Vid behov kan forskargruppen skicka provet pseudonymiserat, utan direkt personidentifierande information, till samarbetande laboratorier i Storbritannien (Newcastle University och University College London), Australien (University of Western Australia) och/eller USA (Harvard University, USA), om de nödvändiga metoderna för att utföra analysen inte finns tillgängliga vid det egna forskningscentret.

Uppgifter kan också under forskningens gång överföras till mottagare i andra länder, såsom beskrivs ovan i avsnitt 10.

Överföringen av uppgifter baseras på EU-kommissionens beslut om adekvat skyddsnivå för dataskydd eller kommissionens standardavtalsklausuler (https://ec.europa.eu/info/law/law-topic/data-protection/international-dimension-data-protection/standard-contractual-clauses-scc_en), genom vilka mottagaren av personuppgifter åtar sig att följa de dataskyddskrav som anges i klausulerna.

12. Automatiserat beslutsfattande

I forskningen fattas inga automatiska beslut som har en betydande inverkan på de registrerade.

13. Skydd av personuppgifter

Personuppgifter som ingår i forskningsmaterialet behandlas och förvaras skyddade så att endast personer som behöver dem har tillgång till uppgifterna.

Uppgifter som behandlas i datasystemen skyddas på följande sätt:

- ☒ användarnamn och lösenord
- ☒ registrering av användning/loggning
- ☒ passagekontroll
- ☐ kryptering
- ☒ tvåfaktorsautentisering
- ☒ annat, vilket: pseudonymisering

Manuellt (t.ex. i pappersform eller på annat materiellt sätt) material skyddas på följande sätt: i ett låst rum och i ett låst brandsäkert arkivskåp.

Hantering av direkta identifieringsuppgifter:

- ☐ Personuppgiftsansvarig samlar in personuppgifter utan direkta identifieringsuppgifter
- ☒ Direkta identifieringsuppgifter tas bort under analysfasen och förvaras separat från det material som ska analyseras
- ☐ Materialet analyseras med direkta identifieringsuppgifter, eftersom (anledning till att behålla direkta identifieringsuppgifter):

Myofin-forskning: kongenitala neuromuskulära sjukdomar: molekulärgenetik, patogenetiska mekanismer och diagnostiska metoder

14. Varaktighet för behandling av personuppgifter i denna studie

Personuppgifter behandlas tills studien har avslutats. Personuppgifter behövs bland annat för att kunna kontakta personen för att rapportera eventuella resultat till personens klinik. Den beräknade varaktigheten för studien är fram till år 2050.

15. Behandling av personuppgifter då forskningen avslutats

Forskningsmaterialet förstörs

☐ Forskningsmaterialet bevaras för att bedöma tillförlitligheten av resultaten i denna studie:

☐ utan direkta identifieringsuppgifter ☐ med identifieringsuppgifter

☒ Forskningsmaterialet bevaras för senare, kompatibel vetenskaplig forskning i enlighet med dataskyddsförordningens krav:

☒ utan direkta identifieringsuppgifter ☒ med identifieringsuppgifter

Bevarandet av forskningsmaterialet grundar sig på artikel 5, punkt 1, b och e i dataskyddsförordningen. Innan nytt forskningsbruk säkerställer den registeransvarige att det nya forskningsbruket är kompatibelt med materialets ursprungliga syfte i enlighet med förordningens krav. Ett nytt dataskyddsmeddelande skickas till de registrerade om den nya användningen av forskningsmaterialet, förutom om den registeransvarige inte längre kan identifiera de registrerade från forskningsmaterialet.

Ett meddelande om den nya forskningen kan inte heller skickas till de registrerade om det skulle vara omöjligt eller oskäligt besvärligt att tillhandahålla informationen, eller om det skulle hindra eller avsevärt försvåra uppnåendet av forskningssyften (artikel 14, punkt 5, b i dataskyddsförordningen).

Var materialet bevaras och hur länge: Materialet arkiveras i en centraliserad databas som finns på en säker server i Folkhälsan, uppskattningsvis fram till år 2050.

16. Vilka rättigheter har de registrerade och avvikelser från rättigheterna

Kontaktperson för frågor om den registrerades rättigheter är den person som anges i punkt 2 i denna anmälan.

Den registrerades rättigheter

Enligt dataskyddsförordningen har den registrerade rätt att:

- få tillgång till uppgifter
- rätta uppgifter
- få uppgifter raderade och bli bortglömd
- begränsa behandlingen av uppgifter
- överföra uppgifter från ett system till ett annat

Myofin-forskning: kongenitala neuromuskulära sjukdomar: molekylärgenetik, patogenetiska mekanismer och diagnostiska metoder

- invända mot behandling av uppgifter
- inte bli föremål för automatiserat beslutsfattande.

Den registrerade kan dock inte utöva alla rättigheter i alla situationer. Det beror exempelvis på vilken grund personuppgifterna behandlas.

Mer detaljerad information om den registrerades rättigheter i olika situationer finns på dataskyddsombudsmannens webbplats: <https://tietosuoja.fi/sv/vilka-rattigheter-har-den-registrerade-i-olika-situationer>

Tillämpning av rättigheterna

Om behandlingen av personuppgifter i forskningen inte kräver att den registrerade identifieras och den registreransvarige inte kan identifiera den registrerade, tillämpas inte rättigheterna till inspektion, rättelse, radering, begränsning av behandling, informationsskyldighet och överföring, om inte den registrerade tillhandahåller ytterligare information som möjliggör identifiering (artikel 11 i dataskyddsförordningen).

Avvikelse från rättigheterna

Dataskyddsförordningen och den finska dataskyddslagen möjliggör avvikelser från vissa av den registrerades rättigheter när personuppgifter behandlas i vetenskaplig forskning och utövandet av rättigheterna skulle hindra eller avsevärt försvåra uppnåendet av behandlingssyftena.

Behovet av att göra avvikelser från den registrerades rättigheter bedöms alltid från fall till fall.

Rätt att klaga

Du har rätt att lämna in ett klagomål till dataskyddsombudsmannens kontor om du anser att behandlingen av dina personuppgifter har brutit mot gällande dataskyddslagstiftning.

Kontaktuppgifter:

Dataskyddsombudsmannens kontor
Besöksadress: Lintulahdenkuja 4, 00530 Helsingfors
Postadress: PB 800, 00531 Helsingfors
Växel: 029 56 66700 Fax: 029 56 66735
E-post: tietosuoja(at)om.fi