

Dok.nr. 787869

## UDKAST

### Bekendtgørelse om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger

I medfør af § 223 a, stk. 1 og 2, i sundhedsloven, jf. lovbekendtgørelse nr. 1286 af 2. november 2018, som bl.a. ændret ved lov nr. 728 af 8. juni 2018, fastsættes:

#### Kapitel 1

##### *Pligt til at give oplysninger til Nationalt Genom Center*

**§ 1.** Institutioner under Sundheds- og Ældreministeriet, regionsråd, kommunalbestyrelser, autoriserede sundhedspersoner og de private personer eller institutioner, der driver sygehuse m.v., jf. sundhedslovens § 223, stk. 1, skal give Nationalt Genom Center genetiske oplysninger, fra de genetiske analyser, der er anført i bilag 1 A og bilag 1 B, som er udført i forbindelse med patientbehandling efter den 1. juli 2019.

**§ 2.** De aktører, der er nævnt i § 1, skal give Nationalt Genom Center genetiske oplysninger, fra de genetiske analyser, der er anført i bilag 1 A og bilag 1 B, og som er udført efter den 1. juli 2019 i forbindelse med et forskningsprojekt, jf. dog stk. 2.

*Stk. 2.* Der må kun videregives genetiske oplysninger efter stk. 1, såfremt forsøgspersonen har givet samtykke til at deltage i det konkrete forskningsprojekt, hvori den genetiske analyse indgår.

**§ 3.** Indberetning efter §§ 1 og 2 skal foretages efter de retningslinjer, der fremgår af bilag 2 samt den til enhver tid gældende »vejledning om aktørers indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center«, som er tilgængelig på Nationalt Genom Centers hjemmeside.

#### Kapitel 2

##### *Borgeres frivillige overladelse af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center*

**§ 4.** Har en borger fået foretaget en genetisk analyse, som er omfattet af bilag 1 A, før oprettelsen af Nationalt Genom Center, kan den pågældende borger anmode om at få overført vedkommendes genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center.

*Stk. 2.* Frivillig overladelse af genetiske oplysninger kan kun ske efter borgerens udtrykkelige anmodning. Frivillig overladelse skal endvidere foretages efter de retningslinjer, der fremgår af bilag 2 samt den til enhver tid gældende »vejledning om aktørers indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center«, som er tilgængelig på Nationalt Genom Centers hjemmeside.

#### Kapitel 3

##### *Ikrafttrædelsesbestemmelser*

§ 5. Bekendtgørelsen træder i kraft den 1. juli 2019.

*Sundheds- og Ældreministeriet, den [dato]*

Ellen Trane Nørby

/ Lars Emde Poulsen

### Liste over genetiske oplysninger der skal gives til Nationalt Genom Center

Der skal ske videregivelse af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center med udgangspunkt i denne liste. Overførsel af de genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center skal foretages efter de retningslinjer, der fremgår af bilag 2 samt den til enhver tid gældende »vejledning om aktørers indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center«, som kan findes på Nationalt Genom Centers hjemmeside.

#### Genetiske oplysninger der skal gives til Nationalt Genom Center

Genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale i forbindelse med følgende genetiske analyser, skal gives til Nationalt Genom Center:

1. Helgenomsekventeringer – Whole Genome Sequencing (WGS)

### Liste over genetiske oplysninger der skal gives til Nationalt Genom Center

Der skal ske videregivelse af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center med udgangspunkt i denne liste. Overførsel af de genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center skal foretages efter de retningslinjer, der fremgår af bilag 2 samt den til enhver tid gældende »vejledning om aktørers indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center«, som kan findes på Nationalt Genom Centers hjemmeside.

#### Genetiske oplysninger der skal gives til Nationalt Genom Center

Genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale i forbindelse med følgende genetiske analyser, skal gives til Nationalt Genom Center:

1. Exomsekventeringer – Whole Exome Sequencing (WES)
2. Total RNA-sekventeringer
3. Genome Wide Associations Studies (GWAS) med omfattende kortlægning af sjældne varianter
4. Epigenetiske undersøgelser baseret på NGS-metoder med DNA-sekventering af et stort antal områder i arvemassen
5. Comparativ Genomisk Hybridisering (array-CGH/DNA microarray)
6. Genpaneler for sammensatte analysepakker, hvor der er risiko for sekundære fund

## Retningslinjer for overførsel af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center

De aktører, der er nævnt i § 1, skal give genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center efter retningslinjer angivet i dette bilag.

### Krav til overførslerne

Medmindre der forefindes en særlig aftale med Nationalt Genom Center om, at der overføres oplysninger på anden måde, skal aktører:

- overføre elektronisk via National Genom Centers infrastruktur, herunder anvende de sikkerhedsforanstaltninger til adgang til infrastrukturen, som kræves af National Genom Center
- overføre alle helgenomssekventeringsdata, exomsekventeringsdata, genpanelssekventeringsdata, transcriptom data, m.fl. (afhængig af hvilken genetisk analyse der foretages)
- overføre teknisk metadata og anden metadata der er nødvendig for udførelsen af de genetiske analyser
- Overføre samtykkeerklæringer i digital format eller tilsvarende bekræftelse

Ved den elektroniske overførsel, skal aktører:

- Anvende følgende filformat: [filformat] samt anvende følgende filnavne: [filnavne]
- Påse, at der som minimum overføres genetiske oplysninger af følgende kvalitet: [kvalitet]
- Påse, at følgende standarder følges: [standarder]

Efter at sekventering har fundet sted, skal der ske overførsel til Nationalt Genom Center inden for følgende tidsfrister: [tidsfrist]

Er der tidligere sket overførsel af genetiske oplysninger skal der ske opdatering af variant kald og annotering i genomdatabasen, som er lavet under den kliniske fortolkning.