

Sundheds- og ældreministeriet

sum@sum.dk
lepo@sum.dk

Kvalitet og Forskning
Kontakt: Rikke Blæsberg Lund
rbl@rsyd.dk
Direkte tlf. 2911 2953

Sagsnummer: 19/8969
26. februar 2019
Side 1/5

Høringsvar: Høring over udkast til bekendtgørelser på Sundheds- og Ældreministeriets område – oprettelse af Nationalt Genom Center mv.

I henhold til Sundheds- og ældreministeriets skrivelse af 4. februar 2019 sendes her Region Syddanmarks bemærkninger i forbindelse med høring over udkast til bekendtgørelser på Sundheds- og ældreministeriets område – oprettelse af Nationalt Genom Center mv.

Region Syddanmark vil indledningsvist kvittere for arbejdet og takker for muligheden for at kommentere på bekendtgørelserne. Regionen bakker op om arbejdet og vurderer, at man med oprettelsen af et Nationalt Genom Center, med tilknyttet infrastruktur, vil opnå en sikker opbevaring af data, med et stærkt fokus på, at data tilhører patienterne og samles for deres skyld.

Region Syddanmark har følgende bemærkninger og opmærksomhedspunkter til høringsoplægget:

Ressourceforbrug i forbindelse med indhentning af samtykke og tidsplan for opstart

Region Syddanmark vil gerne gøre opmærksom på, at indhentningen af informeret samtykke til genetisk analyse vil medføre administrative opgaver i forbindelse med håndtering og registrering af de enkelte skemaer, ligesom der vil skulle allokeres tid i det kliniske arbejde til at indhente samtykke og forklare patienter og evt. pårørende behovet for samtykke og betydningen af enten at vælge eller fra-vælge samtykke. Der vil ligeledes være et ressourceforbrug i forbindelse med indberetning af data og samtykker. Det vil medføre øgede omkostninger.

Det er ikke på det foreliggende grundlag muligt at vide, hvor mange samtykkeerklæringer, der på sigt vil skulle indsamles på årsbasis. Det forudsætter en mere præcis viden om, hvilke procedurer erklæringerne skal registreres og håndteres efter, for at kunne vurdere det omtrentlige tidsforbrug for hver enkelt registrering. Derfor kan der for nuværende ikke udarbejdes et estimat for de forventede meromkostninger. I den forbindelse er det vigtigt, at der udarbejdes en præcis beskrivelse af, hvad det er for data, der skal videregives til det Nationale Genom Center, samt hvordan og i hvilken form de (teknisk set) skal afleveres.

Da der stadig er uafklarede forhold i forbindelse med håndteringen af samtykkeerklæringer og videregivelse af genetiske oplysninger, kan der være tvivl om, hvorvidt det er praktisk muligt at begynde at videregive oplysninger til det Nationale Genom Center fra 1. juli 2019. Det må være en forudsætning for data for ikrafttrædelse, at estimering af og ressourcer til det lokale arbejde er på plads.

Indhentning af samtykke

I forbindelse med indhentning af samtykke kan det overvejes, om tidspunktet for indhentning af dette samtykke er det rette. Som patient kan samtykket opfattes som en nødvendighed for at få videre behandling. Patienten vil formentlig vil være fuld af bekymring for at være alvorlig syg og måske have mindre fokus på problematikker og konsekvens ved eventuelle bifund.

Hvis iværksættelse af en af de genetiske undersøgelser (angivet i Bilag 1, 1A og 1B i de to bekendtgørelser) betinger, at skriftligt informeret samtykke er modtaget, registreret og journalført (og videresendt til NGC) før iværksættelse af undersøgelsen, vil det som konsekvens medføre væsentlige forsinkelser for den genetiske udredning og dermed patientens samlede udredningstid. Det er vigtigt, at der etableres smidige arbejdsgange for indhentning af samtykke, så det ikke forsinkes analysesvar og dermed patientbehandlingen.

Det bør overvejes, hvorvidt samtykket i stedet kan afgives elektronisk, som eksempelvis registrering til organdonor. Så kan patienten afgive samtykket i fred og ro derhjemme, når man finder det relevant, og klinikerne skal ikke indhente samtykket på papir.

Samtykkeerklæring

Region Syddanmark har følgende specifikke bemærkninger til samtykkeerklæringen *Informeret samtykke til omfattende genetisk analyse som led i din behandling*.

- Patienterne kan ikke fraskrive sig at deres genetiske oplysninger anvendes til forskning (helt bredt og uspecifikt). Det kræver afmeldelse igennem Vævsanvendelsesregisteret. Det burde være muligt at tilføje en boks omkring dette på blanketten.
- Fravalg af anvendelse til forskning kunne med fordel gradueres ift. anvendelse af personens genetiske oplysninger til forskning knyttet til personens egen/aktuelle sygdom og forskning i andet.
- For at sikre information og forståelse bør det fremgå af samtykket, at anvendelse af personens genetiske oplysninger til forskning forudsætter, at det pågældende projekt er godkendt af Videnskabsetisk Komité.
- Der skal formentlig udfyldes en ny samtykkeerklæring for hver analyse, der laves, hvor det vurderes at være inden for rammerne af bekendtgørelsen? Er det det senest udfyldte samtykke, der gælder, hvis patienten ikke udfylder enslydende?
- Udtrykket "ny viden" er ret uspecifikt, og foreslås erstattet af sekundære fund. "Ny viden" kan tolkes mere bredt og kan være svært af afgrænse i forhold til hvilken forpligtigelse, der følger heraf for enkelte afdeling. Eventuelt kan valgmuligheden i punkt 3 differentieres, således at man kan tage stilling til, hvorvidt man ønsker at blive kontaktet senere med henblik på 1) fund, der har relation til den oprindelige årsag til analysen, og 2) sekundære fund.

Til- og frameldingsblanket til vævsanvendelsesregistret

Det er en meget svær blanket at forstå, og der burde måske være to forskellige blanketter i stedet for én, med to afkrydsningsmuligheder.

- Der mangler information til patienten om, hvad rammerne er for forskning i registret.
- Der bliver gjort (for) meget ud af, at data opbevares sikkert. Som almindelig borger bør man kunne gå ud fra, at det er tilfældet, og det kan næsten have den modsatte effekt, at det er penslet så meget ud.
- Af teksten om sikkerhed fremgår, at data er beskyttet i en grad, så de 'ikke i sig selv kan henføres direkte til dig'. Er det ikke lidt i modsætning til spørgsmål 3 i 'Samtykke til omfattende genetisk analyse' hvor man spørger til, om de ønsker at blive kontaktet ved ny viden af sundhedsmæssig betydning? Kræver det ikke en uddybning?

Håndtering og kvalitetssikring af fortolkning af sekundære fund gjort i forskningsmæssig sammenhæng:

Region Syddanmark finder det uklart, om der skal ske videregivelse af genetiske oplysninger fra det store og stadig stigende antal analyser af typen, der nævnes i bilag 1 B, til Nationalt Genom Center. Dette vil afhænge af tolkningen af "7. Genpaneler for sammensatte analysepakker, hvor der er risiko for sekundære fund".

Risikoen for sekundære fund er oftest ekstremt lille ved de genpaneler, der bruges inden for molekylærpatologien – Især når der f.eks. kun sekventeres tumorvæv, hvorved det ikke med sikkerhed kan afgøres, om en variant er somatisk eller germline. Disse genpaneler bør derfor ikke være omfattet af krav om skriftligt samtykke og overførsel af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center. Krav om skriftligt samtykke og overførsel af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center for de paneler, der hyppigst anvendes på patologiafdelingerne, vil også medføre forsinkelse af patientsvar. Disse svar indgår ofte i kræftpakkeforløb, og en forsinkelse vil derfor være meget u hensigtsmæssig. Det vil typisk ikke være muligt at indhente samtykket på forhånd, da behovet for at udføre disse genpanel-analyser ofte først viser sig efter initial vurdering ved en patolog.

Region Syddanmark ønsker i denne sammenhæng ydermere at udtrykke sin bekymring i forhold til den principielle håndtering af sekundære fund, hvis data fra sådanne undersøgelser overføres ukritisk til Nationalt Genom Center. Uden kendskab til den aktuelle vævsprøves beskaffenhed, analysemetoder og datavalidering vil der efter Region Syddanmarks opfattelse være stor risiko for, at data kan være vildledende og danne baggrund for fejl- og overfortolkninger – til potentiel skade for patienterne.

Det er under alle omstændigheder afgørende, at alle relevante afdelinger inddrages i udformningen af den i høringsmaterialet nævnte "Vejledning om aktørers indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center".

Region Syddanmark bemærker, at det i materialet er uklart, om der foretages analyser eller anden bearbejdning af genetiske data i Nationalt Genom Center efter videregivelsen af data fra behandlingsstedet, som kunne give anledning til eksempelvis sekundære fund og efterfølgende behov for kontakt til patienten.

Region Syddanmark antager derfor, at data og analyser heraf fortsat følger behandlingsansvaret for patienten, således at det alene er de/den afdeling, der har patienten i behandling, som foretager analyser på genetiske data, og dermed har ansvar for dialog med patienten herom. Nationalt Genom Center opbevarer således alene data til fremtidig brug til behandling, hvor data kan videregives til den afdeling, som har behandlingsansvaret. På samme måde kan data videregives til forskning efter gældende regler.

Information til patienter og sundhedspersonale

Information om genetiske undersøgelser, deres konsekvens, tilladelse til registreringer og konsekvens af dette er komplekst. Informationsopgaven har hidtil primært ligget hos kliniske genetikere eller læger med særlig genetisk viden inden for de enkelte specialer. Erfaringsmæssigt er det en kommunikationsopgave, der er tidskrævende. Patienterne kan med rette forvente og bede om at få uddybet og drøftet den personlige betydning af samtykke og evt. konsekvenser for udredning og behandling, også i de tilfælde, hvor de vælger at afstå fra at give tilladelse til forskning.

Informationsmaterialet til patienter og sundhedspersonale foreligger ikke endnu, og derfor kan det ikke vurderes, om materialet vil sikre tilstrækkelig information til sundhedspersoner, således de er klædt på til at give patienterne fyldestgørende information og besvare deres spørgsmål. Under de gældende forhold giver patienten tilsagn om deltagelse i et klart defineret forskningsprojekt, hvor patienten kan tage stilling til formålet efter udførlig information om det givne projekt. Det er ikke i høringsmaterialet beskrevet, hvilken information patienten fremover vil modtage? Om patienten spørges hver gang, der initieres et nyt projekt? Hvem der/hvordan man forholder sig til eventuelt relevante forskningsmæssige fund i den enkelte patients data?

Det er dog vigtigt at personalet er tilstrækkeligt fagligt klædt på til at varetage denne opgave.

Genetisk test af børn

I udkast til 'Bekendtgørelse om information og samtykke i forbindelse med behandling og ved videregivelse og indhentning af helbredsoplysninger mv.' nævnes patienter, der er fyldt 15 år. Der mangler stillingtagen til retningslinjer for børn under 15 år, og om disse er omfattet af bekendtgørelsen.

Generelt er holdningen aktuelt, at der kun bør udføres genetiske analyser på børn, såfremt der er tale om diagnostik eller hvis resultatet har umiddelbare forebyggelses- eller behandlingsmæssige implikationer for barnet. Region Syddanmark forventer, at denne tilgang er uændret med den nye bekendtgørelse.

Med hensyn til viden om sekundære fund er den generelle retningslinje i klinisk genetik, at man ikke tester børn for sent debuterende sygdomme, herunder i særdeleshed sent debuterende sygdomme, der ikke kan forebygges eller helbredes. Barnet skal som voksen selv have lov til at beslutte, om vedkommende ønsker viden om sådanne sygdomme. Såfremt der udføres omfattende genetisk kortlægning på børn filtreres disse data således fra i analysen af hensyn til retten til ikke-viden, og der udføres fortrinsvist del-sekventering eller andet på børn. Det er derfor Region Syddanmarks holdning, at såfremt genetiske data fra børn er omfattet af bekendtgørelsen, bør der udformes et selvstændigt samtykke til børn. Her bør valgmuligheden *'Jeg ønsker information om sekundære fund af væsentlig helbredsmæssig betydning, også dem hvor der ikke er mulighed for forebyggelse/behandling'* udgå, da den fratager barnet retten til ikke-viden. I dette selvstændige samtykke bør det ligeledes klart fremgå:

- om begge forældremyndighedsindehavere skal underskrive (med behandlingsforsinkelse til mulig følge)
- hvorledes der kan tages stilling til både samtykke og sekundære fund, når barnet bliver myndigt

Tilsvarende overvejelser bør gøres i relation til inhabile voksne (voksne uden handleevne) samt ved analyser lavet i relation til graviditet/fosterdiagnostik (f.eks. kromosom mikroarray- og NIPT-data).

I forhold til forskning på data for børn hæfter Region Syddanmark sig ved, at såfremt data fra børn er omfattet af bekendtgørelsen, vil brugen af disse data være omfattet af en beskyttelse via behandling i det videnskabsetiske komité-system.

Venlig hilsen

Kurt Espersen
Koncerndirektør
Region Syddanmark