

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

Dato: 4. marts 2019

Nationalt Genom Center under Sundheds- og Ældreministeriet
Att: Lars Emde Poulsen. Fremsendt pr. e-mail.

Region Hovedstadens hørings svar

Generelle bemærkninger

Region Hovedstaden bifalder arbejdet med at konkretisere og fastlægge procedurer for indsamling af genetisk data samt indhentning af samtykke i forbindelse hermed.

Vi har dog ønsker om præciseringer i materialet. Vi ønsker bl.a., at det præciseres, hvorvidt risikopersoner i patientens familie bør informeres om fund i genetiske tests, samt hvorvidt en eventuel informationsforpligtelse påhviler patienten eller klinikerens.

Genetisk analyse af børn og ufødte.

Det fremgår ikke klart af nærværende materiale, hvordan genetiske analyser af ufødte og børn under 15 år behandles. Vi ønsker bl.a. en præcisering af hhv., hvorvidt forældrenes samtykke vedr. deres børn gælder efter, at barnet er født 15 år, samt hvordan informationen gives til den unge, hvis det ikke er tilfældet. Derudover registreres resultater fra analyser af gravide i dag under moderens CPR-nummer, på trods af at resultaterne vedrører barnet, hvilket giver udfordringer ved senere brug af data, hvilket der mangler en stillingtagen til i nærværende materiale.

Skellen mellem primære og sekundære fund

Det kan være vanskeligt at skelne mellem primære og sekundære fund. Det gælder eksempelvis fund af genvarianter, der både øger risikoen for den sygdom, som testen indgår i udredning af, og andre urelaterede sygdomme. Endvidere er fænotypen for mange gener ufuldstændig, så hvad der opfattes

som led i en bestemt sygdom i dag, kan være helt anderledes i morgen. Udviklingen af disse distinktioner foregår løbende, og der er derfor behov for smidighed ift. kategoriseringen af sekundære fund.

Fravalg af genetiske analyser

Derudover må der tages højde for patienter, der ikke ønsker genetiske analyser. Det er væsentligt for os at sikre, at dette fravalg ikke resulterer i risiko for et ringere behandlingstilbud samt tydelig mulighed for at foretage dette fravalg. Det er væsentligt at bemærke, at dette ikke er sammenligneligt med patientens ret til at fravælge behandling. Inden for andre felter er sekundære fund underlagt journalpligt, og patienten skal underrettes herom.

Traditionelt har man skelnet mellem diagnostiske ikke-genetiske analyser (som f.eks. biokemiske analyser eller histologiske vævsanalyser) og genetiske analyser af en blodprøve, fordi diagnostik af arvelige sygdomme typisk foregik på et senere tidspunkt og isoleret fra den akutte diagnostiske proces. I dag anvendes genetiske analysemetoder i tiltagende grad som en integreret del af den diagnostiske proces, f.eks. ved udredning i forbindelse med kræft. Det vil dermed i stigende omfang blive umuligt for patienten at fraskrive sig muligheden for, at f.eks. en vævsprøve, der undersøges for kræft, vil blive analyseret vha. genetiske analysemetoder, hvor der kan være en (lille) risiko for sekundære fund. Der mangler en stillingtagen til, hvordan disse situationer skal håndteres.

Bekendtgørelse om ikrafttræden af dele af lov om ændring af sundhedsloven (Organiseringen i Sundheds- og Ældreministeriet, oprettelse af Nationalt Genom Center m.v.)

Det fremgår af det fremsendte materiale, at helbredsmæssige forhold også skal indberettes til NGC, men der mangler en præcisering af, hvilke former for helbredsmæssige oplysninger, det omhandler, og om patienten er informeret herom.

Bilag 1 B lister en række analysetyper, som fremover kræver skriftligt samtykke og indberetning til NGC. Vi ønsker en yderligere præcisering af, hvad der opfattes som sammensatte analysepakker med risiko for sekundære fund, herunder definition af hvor mange gener, og hvor stor risiko for sekundære fund, der skal være tale om, med udgangspunkt i tanken om, at dybdegående analyse altid vil øge risikoen for sekundære fund.

Region Hovedstaden ønsker derudover at bemærke, at indhentning af skriftligt samtykke til de analyser, som er anført i Bilag 1 B, samt selve indberetningen af data til NGC vil kræve flere ressourcer til de genetiske afdelinger.

Bekendtgørelse om information og samtykke i forbindelse med behandling og ved videregivelse og indhentning af helbredsoplysninger mv.

Ingen bemærkninger.

Bekendtgørelse om Vævsanvendelsesregisteret

Ingen bemærkninger.

Bekendtgørelse om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger

Ingen bemærkninger.

Udkast til samtykkeblanket til brug for skriftligt samtykke i forbindelse med genetiske analyser, hvor de genetiske oplysninger opbevares i Nationalt Genom Center, samt information om selvbestemmelsesret over genetiske oplysninger

Dette samtykke afspejler praksis på de genetiske afdelinger i dag, hvor det ikke altid er muligt for patienten at afskrive muligheden for at blive informeret om sekundære fund (option 2c). Det giver god mening i den kliniske situation, men der efterspørges en juridisk afklaring af, om denne praksis er i overensstemmelse med lovgivningen.

Udkast til vejledningsmateriale omkring Vævsanvendelsesregisteret med tilhørende blanket for tilmelding

Vi ønsker en mere omfattende blanket ift. registrering i vævsanvendelsesregisteret. Der bør bl.a. være mulighed for at tilvælge deltagelse i forskningsprojekter, der kun omfatter patientens egen sygdom.