

Patientinformation

vedrørende omfattende genetisk
analyse i forbindelse med
fosterdiagnostik

1. udgave



NATIONALT
GENOM CENTER

Indholdsfortegnelse

Indledning	3
Hvad er gener?	3
Hvad er en omfattende genetisk analyse?	3
Hvordan foregår undersøgelsen?	4
Hvilke resultater kan man få?	4
Dine valg	4
Væsentlige helbredsmæssige sekundære fund	4
Undersøgelsens betydning for far til fosteret og andre nære slægtninge	5
Ny viden	5
Din selvbestemmelse over dine genetiske oplysninger	5
Opbevaring af genetiske oplysninger og datasikkerhed	5
Kontaktoplysninger	5
Bilag 1: Opbevaring af dine oplysninger i Nationalt Genom Center	
Bilag 2: Din selvbestemmelse i forhold til forskning	

1. udgave

Forfatter, udgiver og ansvarlig institution: Nationalt Genom Center

Copyright: Nationalt Genom Center

Version: 1,0 (gældende fra 1. november 2020)

Versionsdato: 27. oktober 2020 – format: PDF

Patientinformation vedrørende omfattende genetisk analyse i forbindelse med fosterdiagnostik

I graviditeter, hvor der findes øget sandsynlighed for kromosomafvigelse hos fosteret, tilbydes genetisk undersøgelse af fosteret. Det er dit valg, om du vil have foretaget denne behandling, som indebærer omfattende genetisk analyse. Hvis du ønsker det, skal du give skriftligt samtykke, og du skal samtidig træffe nogle valg vedrørende den tilbagemelding, du får.

Nedenfor får du først lidt information om, hvad gener og genforandringer er, hvad der skal ske og derefter information om nogle af de valg, du skal træffe i sammenhæng med afgivelse af informeret samtykke til behandling, der indebærer omfattende genetisk analyse (samtykkeblanket). Denne skriftlige information ledsages af en samtale, hvor du kan stille spørgsmål. Du kan desuden finde uddybende information på Nationalt Genom Centers hjemmeside: www.ngc.dk/patient.

Hvad er gener?

Alle kroppens celler indeholder arvemateriale. Arvematerialet kaldes også DNA. DNA'et indeholder koden for, hvordan vores krop er opbygget, hvordan vi kommer til at se ud, og hvordan kroppen fungerer. Et gen er et stykke af vores DNA. Hver celle indeholder cirka 20.000 gener. Alle gener har specifikke funktioner, men der er mange af disse funktioner, som vi ikke kender endnu. Gener optræder oftest i par - ét gen fra hver forælder. Der findes genforandringer (mutationer/varianter) i generne hos alle mennesker, og nogle gange medfører disse forandringer sygdom.

En genetisk betinget sygdom forekommer, hvis et eller flere gener ikke fungerer korrekt. Dette kan skyldes, at en del af genet mangler, eller at informationen i genet er ændret. Genetisk betinget sygdom kan også forekomme, hvis områder i arvematerialet med mange gener enten mangler eller er tilstede i for mange kopier. En genetisk forandring kan enten være nyopstået hos et foster eller være nedarvet fra en eller begge forældre.

I sammenhæng med graviditet kan identifikationen af en genetisk forandring hos fosteret og lægens kendskab hertil danne grundlag for rådgivningen af dig.

De overordnede formål med fosterdiagnostik er:

- At forberede forældre på et barn, hvor der kan være særlige behov.
- At forberede de sundhedsprofessionelle på et barn, der kan have særlige behov umiddelbart efter fødslen.
- At give forældre mulighed for at anmode om tilladelse til afbrydelse af graviditeten i tilfælde af alvorlig sygdom hos det kommende barn.

Hvad er en omfattende genetisk analyse?

En omfattende genetisk analyse betyder, at man undersøger mange gener på én gang (genpanel), alle gener på én gang (exom- eller helgenomsekventering), eller at man undersøger hvor mange kopier af gener, der findes (mikroarray).

Hvordan foregår undersøgelsen?

Der skal bruges en prøve (blod- eller vævsprøve) fra dig. Fra denne prøve oprenser man DNA fra fosteret. I nogle tilfælde vil vi desuden have brug for at undersøge dit eget og faren til fosterets DNA (blodprøve), da der i visse tilfælde kan opnås et bedre grundlag for undersøgelse af fosteret. DNA'et undersøges, og efter analysen modtager lægen, som har bestilt undersøgelsen, resultatet og kontakter dig.

Hvilke resultater kan man få?

Der er flere mulige resultater af omfattende genetisk analyse i forbindelse med fosterdiagnostik:

- A. Normal
- B. Man finder én eller flere genforandringer, som bekræfter en eventuel forudgående mistanke om kromosomafvigelse hos fosteret.

I sjældnere tilfælde kan man finde:

- C. Én eller flere genforandringer, som man ikke med sikkerhed kan vurdere betydningen af. Det er altså uklart, hvorvidt genforandringen bekræfter en eventuel forudgående mistanke om kromosomafvigelse hos fosteret.
- D. Et såkaldt sekundært fund, dvs. genforandringer, som skønnes at give øget risiko for sygdomme, som er uden sammenhæng med den eventuelle mistanke om kromosomafvigelse, som dit foster bliver undersøgt for. Du kan læse mere om helbredsmæssigt væsentlige sekundære fund og om muligheden for at afvise tilbagemelding om eventuelle sekundære fund nedenfor.

I alle tilfælde vil du blive tilbudt rådgivning om resultatet.

Dine valg

Du bestemmer selv, om du vil modtage behandling i sundhedsvæsenet. Der må ikke indledes eller fortsættes en behandling uden, at du har givet informeret samtykke til det. Det gælder også behandling, der indebærer omfattende genetisk analyse af dit foster, og her skal du samtidig træffe nogle valg vedrørende den tilbagemelding om væsentlige helbredsmæssige sekundære fund, du derefter kan få. Du kan altså bede om at få stoppet undersøgelsen ved at henvende dig til din behandlende læge.

Du får mulighed for betænkningstid, for at du kan tage stilling til disse spørgsmål. Hvis du ikke ønsker at få foretaget en fosterdiagnostisk undersøgelse, der indebærer en omfattende genetisk analyse af dit foster, vil din læge informere dig om eventuelle andre undersøgelses- og behandlingsmuligheder og om de mulige konsekvenser ved, at der ikke foretages en omfattende genetisk analyse.

Væsentlige helbredsmæssige sekundære fund

Når man undersøger mange eller alle gener, er der mulighed for, at der påvises genforandringer, som skønnes at give øget risiko for sygdom, men som er uden sammenhæng med den mistanke om kromosomafvigelse, som var årsagen til, at undersøgelsen blev foretaget. Dette kaldes sekundære fund. Hvis man fx undersøger et foster efter påvisning af en misdannelse, kan man i få tilfælde i sin søgen i generne, støde på en genvariant, der skønnes at medføre høj risiko for en helt anden og evt. alvorlig sygdom, herunder sygdomme der kommer senere i livet, fx brystkræft.

Når du underskriver samtykkeerklæringen, skal du tage stilling til, om du vil informeres om eventuelle væsentlige helbredsmæssige sekundære fund hos dit foster og i givet fald hvilken type sekundære fund, du vil informeres om. Der vil alene være tale om fund, som lægen vurderer er af væsentlig sundhedsmæssig betydning. Nogle mennesker foretrækker alene tilbagemelding, hvis tilstanden efterfølgende kan forebygges eller behandles. Andre foretrækker tilbagemelding om væsentlige helbredsmæssige sekundære fund, uanset om de kan forebygges eller behandles. Andre igen foretrækker slet ikke at få tilbagemelding om væsentlige helbredsmæssige sekundære fund. Du skal dog være opmærksom på, at der i meget sjældne tilfælde kan være sekundære fund af så væsentlig sundhedsmæssig betydning for dig og din familie, at din læge kan være forpligtet til at informere dig, selvom du har valgt ikke at modtage information om væsentlige helbredsmæssige sekundære fund.

Undersøgelsens betydning for far til fosteret og andre nære slægtninge

Et fund af arvelig sygdom hos fosteret kan i nogle tilfælde have konsekvenser for dig, barnets far eller andre i familien, der kan have arvet den samme genforandring fra tidligere generationer. I kan i så fald blive tilbudt henvisning til genetisk rådgivning.

Ny viden

I fremtiden bliver vores viden om gener og genforandringer samt deres betydning større. Det betyder, at der kan komme ny viden, som kan være af sundhedsmæssig betydning for den sygdom eller eventuelle misdannelse, dit foster bliver undersøgt for. Du skal dog vide, at et ja til at blive kontaktet om ny viden ikke er ensbetydende med, at dit fosters DNA bliver undersøgt igen med jævne mellemrum. Se desuden bilag 2 om din selvbestemmelsesret i forhold til forskning.

Din selvbestemmelse over dine genetiske oplysninger

Du har en lovbestemt ret til selvbestemmelse over de genetiske oplysninger, der udledes af analysen og opbevares i Nationalt Genom Center, som er omtalt nederst på samtykkeblanketten. Ønsker du ikke, at forskerne må inddrage de genetiske oplysninger fra dit foster i sundhedsforskning, skal du registrere dig i Vævsanvendelsesregisteret. Læs mere om din selvbestemmelsesret i forhold til forskning i bilag 2.

Opbevaring af genetiske oplysninger og datasikkerhed

De genetiske oplysninger fra dit foster opbevares i Nationalt Genom Center under dit CPR-nummer. Data bliver opbevaret og anvendt under iagttagelse af den højeste grad af sikkerhed. Du kan læse mere om datasikkerhed og om Nationalt Genom Center på www.ngc.dk.

Nationalt Genom Center er en institution under Sundheds- og Ældreministeriet og er beliggende på Ørestads Boulevard 5, 2300 København S. Nationalt Genom Center kan kontaktes på mail: kontakt@ngc.dk, eller på telefon: 24 97 17 65.

Se desuden bilag 1, hvor du kan få oplysninger om opbevaring af dine genetiske oplysninger og datasikkerhed.

Kontaktoplysninger

Hvis du har spørgsmål eller ønsker at ændre dit samtykke, er du meget velkommen til at kontakte dit behandlingssted.



**NATIONALT
GENOM CENTER**

Ørestads Boulevard 5
2300 København S
Bygning 208

T +45 72 26 90 00
M kontakt@ngc.dk
W www.ngc.dk

Bilag 2: Din selvbestemmelsesret i forhold til forskning

De genetiske oplysninger fra dit foster anvendes i sammenhæng med udredning og/eller behandling, men kan også inddrages i forskningsprojekter efter godkendelse af relevante myndigheder, fx det videnskabsretlige komitéssystem.

Når de genetiske oplysninger bruges i forskning, medvirker de til, at der skabes ny viden til gavn for fremtidens patienter og gravide.

Du tager selv stilling til, om resultaterne fra analysen må bruges til formål, der rækker ud over din egen behandling (herunder at af dit foster) og formål, der har en umiddelbar tilknytning hertil. Formål, der er umiddelbart tilknyttede din behandling, kan fx være kvalitetssikring, metodeudvikling eller undervisning af sundhedspersoner på behandlingsstedet.

Du bestemmer altså selv, om oplysningerne fra dit foster må bruges til fx sundhedsforskning. Hvis du ikke ønsker, at oplysningerne fra dit foster skal bruges til forskning, skal du tilmelde dig Vævsanvendelsesregisteret. Det kan du gøre via borger.dk med dit NemID eller på en blanket, som du får udleveret eller kan hente på Nationalt Genom Centers hjemmeside www.ngc.dk. Der kan du også læse mere om Vævsanvendelsesregisteret. Det er ikke muligt at til- eller afmelde dig og dit foster Vævsanvendelsesregisteret hver for sig.

Du skal være opmærksom på, at anvendelse af de genetiske oplysninger fra dit foster i forbindelse med forskning sker efter de regler, der gælder for forskning. Det betyder bl.a. at de valg, som du har truffet om tilbagemelding om sekundære fund på samtykkeblanketten, ikke gælder for eventuelle fund, som findes i forbindelse med forskning. I praksis er det sådan, at du kun vil kunne få tilbagemelding om eventuelle sekundære fund, som gøres i forbindelse med forskningsprojekter, hvis de er af væsentlig sundhedsmæssig betydning for dig, dit foster eller din familie, og tilbagemelding giver mulighed for at forebygge eller behandle sygdommen.