

Patientinformation vedrørende omfattende genetisk analyse

1. udgave



NATIONALT
GENOM CENTER

Indholdsfortegnelse

Indledning.....	3
Hvad er gener?.....	3
Omfattende genetisk analyse.....	3
Hvordan foregår undersøgelsen?	3
Hvilke resultater kan man få?	4
Dine valg.....	4
Sekundære fund.....	4
Ny viden	5
Undersøgelsens betydning for slægtninge	5
Opbevaring af genetiske oplysninger og datasikkerhed	5
Din selvbestemmelsesret i forhold til forskning.....	7
Kontaktoplysninger.....	7

1. udgave

Ændringer: Da dette er den første vejledning angives ikke ændringer.

Forfatter, udgiver og ansvarlig institution: Nationalt Genom Center

Copyright: Nationalt Genom Center

Version: 1,0 (gældende fra 1. juli 2019)

Versionsdato: 20. juni 2019 – format: PDF

Patientinformation vedrørende omfattende genetisk analyse

Lægen har vurderet, at det er relevant at tilbyde dig en omfattende genetisk analyse som led i din udredning eller behandling af sygdom. Det er dit valg, om du vil have foretaget denne genetiske analyse. Hvis du ønsker dette, 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 er, og hvad der skal ske, og derefter information om nogle af de valg, du skal træffe i sammenhæng med afgivelse af informeret samtykke til omfattende genetisk analyse (samtykkeblanket). Denne skriftlige information ledsages af en samtale, hvor du kan stille spørgsmål. Du vil desuden kunne finde uddybende information på: www.ngc.dk

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 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. En genetisk forandring kan enten være nyopstået hos en person eller være nedarvet fra en eller begge forældre. Det kan være vigtigt for dig/dit barn og andre i din familie at identificere de genetiske forandringer, der har betydning for udvikling af sygdomme.

De nedarvede genforandringer vil findes i alle kroppens celler i modsætning til de spontant nyopståede, der kun er lokale. Et eksempel på en spontant nyopstået genforandring er en kræftsvulst, hvis celler har genforandringer. De spontant nyopståede genforandringer findes typisk ikke i kønscellerne og kan dermed ikke videregives til efterkommere, dvs. at de normalt ikke er arvelige.

Lægens kendskab til eventuelle genetiske forandringer hos dig kan i nogle tilfælde forbedre lægens mulighed for at give dig den optimale behandling. Det er denne mulighed, der ofte går under betegnelsen "personlig medicin".

Omfattende genetisk analyse

Omfattende genetisk analyse betyder, at man undersøger mange gener på én gang (genpanel) eller alle gener på én gang (exom- eller helgenomsekventering). Selvom der undersøges mange gener, er der stadig kun behov for én blod- og/eller vævsprøve fra dig.

Hvordan foregår undersøgelsen?

Der skal bruges en blod- og/eller vævsprøve fra dig. Fra prøven oprenser man DNA. I nogle tilfælde vil det være en fordel også at analysere en blodprøve fra dine forældre eller andre familiemedlemmer. 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:

- A. Man finder én eller flere genforandringer, som vurderes at kunne forklare, hvorfor du er blevet syg.
- B. Man finder én eller flere genforandringer, som man ikke med sikkerhed kan vurdere betydningen af. Det er altså uklart, hvorvidt genforandringen kan forklare, hvorfor du er blevet syg.
- C. Man finder ikke genforandringer, som kan forklare, hvorfor du er blevet syg.

Der kan desuden blive gjort såkaldt sekundære fund, dvs. genforandringer, som skønnes at give øget risiko for andre sygdomme end den, du konkret bliver undersøgt for. Du kan læse mere om sekundære fund og om muligheden for at afvise tilbagemelding om eventuelle fund nedenfor.

I alle tilfælde vil du blive tilbudt rådgivning omkring resultatet.

Dine valg

Du bestemmer som patient selv, om du vil modtage patientbehandling i sundhedsvæsenet. Der må ikke indledes eller fortsættes en behandling uden, at du har givet informeret samtykke til det. Det gælder også behandling, i form af en omfattende genetisk analyse.

Hvis du ønsker at få foretaget en omfattende genetisk analyse, er det ikke nok, at du giver mundtligt samtykke. Det er et krav i lovgivningen, at du giver skriftligt samtykke, og at du samtidig træffer nogle valg vedrørende den tilbagemelding om sekundære fund, du derefter kan få.¹

Du får den betænkningstid, der er nødvendig, for at du kan tage stilling til disse spørgsmål. Hvis du ikke ønsker at få foretaget en genetisk analyse, vil din læge informere dig om eventuelle andre undersøgelses- og behandlingsmuligheder og om konsekvenserne ved, at der ikke foretages en genetisk analyse.

Sekundære fund

Når man undersøger mange eller alle gener, er der mulighed for, at der påvises genforandringer, der ikke er forbundet med den sygdom, man undersøger for. Dette kaldes sekundære fund. Et sådant fund kan for eksempel være en genforandring, der er forbundet med en øget risiko for kræft eller hjertesygdom.

Når du underskriver samtykkeerklæringen, skal du tage stilling til, om du vil informeres om sekundære fund, 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 patienter foretrækker alene tilbagemelding, hvis tilstanden efterfølgende kan forebygges eller behandles. Andre patienter foretrækker tilbagemelding om alle sekundære fund af væsentlig sundhedsmæssig betydning, også dem der ikke kan forebygges eller behandles, fx for at kunne inddrage denne viden i deres livsplanlægning. Andre patienter foretrækker slet ikke at få tilbagemelding om sekundære fund, uanset at det kan betyde, at de dermed fx kan miste chancen for at forebygge eller forsinke en alvorlig sygdom. I meget sjældne tilfælde kan der dog være sekundære fund af så væsentlig sundhedsmæssig betydning for dig og din familie, at din læge kan være forpligtet til at informere dig om sekundære fund, selvom du har valgt ikke at modtage information herom.

¹ Jf. bekendtgørelse nr. 359 af 4. april 2019 om information og samtykke i forbindelse med behandling og ved videregivelse og indhentning af helbredsoplysninger m.v., § 2, stk. 5.

Ny viden

I fremtiden bliver vores viden om gener og deres betydning større. Det kan betyde, at der kommer ny viden, som kan have betydning for den sygdom, du undersøges for. Det kan også ske, efter at din undersøgelse eller behandling er afsluttet. Da dit forløb formelt set er afsluttet, bestemmer du selv, om du vil kontaktes. Du skal vide, at et ja til at blive kontaktet om ny viden ikke er ensbetydende med, at der systematisk holdes øje med dit DNA.

Undersøgelsens betydning for slægtninge

Et fund af arvelig sygdom kan have konsekvenser for dig eller andre i familien, der kan have arvet den samme genforandring. Derfor kan det være en god idé at tale med dine nære slægtninge om, hvordan du eventuelt viderebringer et sådant resultat til dem, allerede før du har fået et resultat. Du kan tale med lægen om, hvordan du bedst gør dette.

Opbevaring af genetiske oplysninger og datasikkerhed

Dine genetiske oplysninger opbevares i Nationalt Genom Center. Dine 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 boksen på næste side.

Information om opbevaringen af dine genetiske oplysninger og datasikkerhed

I Sundheds- og Ældreministeriet er der ansat en koncernfælles databeskyttelsesrådgiver. Databeskyttelsesrådgiveren er kontaktpunkt for de registrerede personer og tilsynsmyndigheden. Databeskyttelsesrådgiveren kan kontaktes på mail: databeskyttelse@sum.dk.

Dine genetiske oplysninger opbevares i Nationalt Genom Center på baggrund af sundhedslovens § 223 a, jf. bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger. Nationalt Genom Center er underlagt en lovbestemt formålsbegrænsning, der fastsætter, til hvilke formål oplysninger, der tilgår Nationalt Genom Center, må behandles. Det følger således af sundhedslovens § 223 b, at oplysninger der tilgår Nationalt Genom Center, herunder genetiske oplysninger og oplysninger om helbredsmæssige forhold, kun må behandles, hvis det er nødvendigt med henblik på forebyggende sygdomsbekæmpelse, medicinsk diagnose, sygepleje, patientbehandling eller forvaltning af læge- og sundhedstjenester, og behandlingen af oplysningerne foretages af en person inden for sundhedssektoren, der efter lovgivningen er undergivet tavshedspligt, eller hvis behandlingen alene sker med henblik på at udføre statistiske eller videnskabelige undersøgelser af væsentlig samfundsmæssig betydning, og behandlingen er nødvendig af hensyn til udførelsen af undersøgelserne.

Dine genetiske oplysninger vil således blive videregivet af Nationalt Genom Center, til sundhedspersoner som led i din behandling, eller til brug for forskning, hvis du ikke har tilmeldt dig Vævsanvendelsesregisteret.

Nationalt Genom Center, som en offentlig myndighed, er efter almindelige forvaltningsretlige regler, arkivlovgivning, mv. forpligtet til at opbevare sagsoplysninger, således at en sags forløb kan dokumenteres. Det betyder, at Nationalt Genom Center i almindelighed ikke er berettiget til at slette bestemte oplysninger, der indgår i en sag. Dette kan normalt kun ske, hvis der er lovhjemmel hertil. Dette er bl.a. begrundet i, at myndigheder senere – for eksempel i forbindelse med klager – skal kunne dokumentere, hvad der er passeret i en sag.

Du har efter databeskyttelseslovgivningen en række rettigheder i forhold til Nationalt Genom Centers behandling af oplysninger om dig. Du har f.eks. ret til at få indsigt i de oplysninger, som Nationalt Genom Center behandler om dig, samt en række yderligere oplysninger. Du kan læse mere om dine rettigheder i Datatilsynets vejledning om de registreredes rettigheder, som du finder på www.datatilsynet.dk. Hvis du vil gøre brug af dine rettigheder skal du kontakte Nationalt Genom Center. Du har ret til at indgive en klage til Datatilsynet, hvis du er utilfreds med den måde, Nationalt Genom Center behandler dine personoplysninger på. Du finder Datatilsynets kontaktoplysninger på www.datatilsynet.dk.

Din selvbestemmelsesret i forhold til forskning

Dine genetiske oplysninger anvendes til din udredning og/eller behandling, men kan også inddrages i forskningsprojekter efter godkendelse af relevante myndigheder, f.eks. det videnskabetiske komitésystem.

Når dine genetiske oplysninger bruges i forskning, medvirker du til, at der skabes ny viden om behandling til gavn for fremtidens patienter.

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

Du bestemmer altså selv, om dine oplysninger må bruges til f.eks. sundhedsforskning. Hvis du ikke ønsker, at dine oplysninger skal bruges til forskning, skal du tilmelde dig Vævsanvendelsesregisteret angående genetiske oplysninger i Nationalt Genom Center. 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.

Du skal være opmærksom på, at anvendelse af dine genetiske oplysninger 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 og tilbagemelding giver mulighed for at forebygge eller behandle sygdommen.

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 223, opgang C

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