

Vejledning om aktørers indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center

1. udgave



NATIONALT
GENOM CENTER

Indholdsfortegnelse

1. Indledning	3
1.1. Personlig Medicin og formålet med Nationalt Genom Center.....	3
2. Krav i lovgivningen til indberetning og skriftligt samtykke ved genetiske analyser	4
2.1. Nationalt Genom Center og indsamling af oplysninger	4
2.2. Selvbestemmelsesret over genetiske oplysninger, der opbevares i Nationalt Genom Center	5
2.3. Skriftligt samtykke i forbindelse med behandling.....	5
2.4. Der skal være indhentet samtykke til deltagelse i forskningsprojekter	5
2.5. Skematisk oversigt over indberetningspligt.....	6
2.6. Faseopdelt indberetning.....	6
3. Nærmere om indberetningspligten	7
3.1. Hvilke aktører skal indberette?.....	7
3.2. Afgrænsning af af hvilke genetiske analyser, der er omfattet af indberetningspligten til Nationalt Genom Center.....	7
3.2.1. Grafisk tidslinje vedr. indberetning	8
3.3. Hvordan skal de genetiske oplysninger indberettes?	9
3.3.1. Filer, formater og standarder	9
3.3.2. Overførsel af oplysninger til Nationalt Genom Center.....	11
3.3.3. Tidsfrister	11
3.4. Fejl og mulighed for ændringer/tilføjelser	11
3.5. Dataminimeringsprincippet	12
4. Borgeres anmodning om overførsel af oplysninger til Nationalt Genom Center (frivillig ordning)	13

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

1. Indledning

Nationalt Genom Center udvikler og driver en fælles landsdækkende informationsinfrastruktur for Personlig Medicin, herunder en landsdækkende infrastruktur til udførelse af genomsekventering, dataanalyse samt opbevaring af oplysningerne i en national genomdatabase. Infrastrukturen skal anvendes til såvel diagnostik og behandling i sundhedsvæsenet som forskning af væsentlig samfundsmæssig betydning.

Dette er en brugervejledning (1. udgave), der beskriver indberetningsproceduren til Nationalt Genom Center. Brugervejledningen vil blive opdateret løbende, når der sker væsentlige ændringer i indberetningsprogrammet.

Brugervejledningen afgrænser ligeledes, hvornår der skal indhentes skriftligt samtykke til genetiske analyser i forbindelse med behandling.

Da indberetning af genetiske oplysninger er en ny proces, udvikles indberetningen i faser og i samarbejde mellem de aktører, der er pålagt en indberetningspligt, og Nationalt Genom Center. I første fase, fra 1. juli 2019 udvikles system og procedurer til indberetning af helgenomanalyser. Bemærk dog, at alle aktører på et tidspunkt skal indberette oplysninger fra omfattende genetiske analyser (ikke kun helgenomanalyser) foretaget efter 1. juli 2019. At indberetningen foregår i faser undtager ikke aktøren fra, at data skal overføres til Nationalt Genom Center helt tilbage fra 1. juli 2019.

Alle aktører bør derfor læse vejledningen grundigt for at sætte sig ind i reglerne.

Målgruppen for vejledningen er sundhedspersoner fra institutioner under Sundheds- og Ældreministeriet, regionsråd, kommunalbestyrelser, autoriserede sundhedspersoner og de private personer eller institutioner, der driver sygehuse m.v., der skal indberette oplysninger til Nationalt Genom Center enten i forbindelse med patientbehandling eller i forbindelse med forskning.

Gældende brugervejledning kan altid hentes på Nationalt Genom Centers hjemmeside på www.ngc.dk.

1.1. Personlig Medicin og formålet med Nationalt Genom Center

I december 2016 lancerede regeringen og Danske Regioner en national strategi for Personlig Medicin. En central drivkraft for strategien er oprettelsen af Nationalt Genom Center, der sikrer, at en række initiativer fra strategien bliver ført ud i livet. Nationalt Genom Center er omdrejningspunktet for en visionær og balanceret udvikling af Personlig Medicin i Danmark og er oprettet som en selvstændig organisation under Sundheds- og Ældreministeriet. Nationalt Genom Center udvikler og driver en fælles landsdækkende informationsinfrastruktur for Personlig Medicin, herunder en landsdækkende infrastruktur til udførelse af genomsekventering, dataanalyse samt opbevaring af oplysningerne i en national genomdatabase. Infrastrukturen skal anvendes til såvel diagnostik og behandling i sundhedsvæsenet som forskning af væsentlig samfundsmæssig betydning.

Personlig Medicin omfatter blandt andet brugen af genomdata til behandling af patienter og forskningsformål. Disse data indeholder helbredsoplysninger og udgør følsomme personhenførbare sundhedsdata, og derfor kræves der et højt sikkerhedsniveau ved indberetning, overførsel, opbevaring og tilgang til disse oplysninger, hvilket også aktører bør være opmærksomme på ved håndtering af genetiske oplysninger.

Nationalt Genom Centers overordnede opgave er at skabe grundlag for udvikling af bedre diagnostik og mere målrettede behandlinger ved hjælp af genomsekventering. Centret skal i tæt samarbejde med bl.a. de sundhedsfaglige miljøer i regionerne, forskningsverdenen og fonde være med til at virkeliggøre Strategien for Personlig Medicin blandt andet ved at opbygge en fælles teknologisk infrastruktur til genomsekventering, dataanalyse, lagring og vidensdeling.

2. Krav i lovgivningen til indberetning og skriftligt samtykke ved genetiske analyser

Der er i sundhedslovens § 223 a og bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 fastsat regler, der forpligter institutioner under Sundheds- og Ældreministeriet, regionsråd, kommunalbestyrelser, autoriserede sundhedspersoner og de private personer eller institutioner, der driver sygehuse m.v. til at videregive genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center. De nævnte aktører, som er forpligtet til at videregive genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center, vil i vejledningen benævnes "aktører".

Det er en forudsætning for, at genetiske oplysninger fra patientbehandling kan indberettes til Nationalt Genom Center, at der foreligger et skriftligt samtykke fra patienten til den patientbehandling, som indebærer en genetisk analyse. Genetiske oplysninger fra forskningsprojekter kan desuden kun tilgå Nationalt Genom Center, hvis forsøgspersonen har samtykket til at deltage i det forskningsprojekt, hvori den genetiske analyse foretages.

Nedenfor gives en kort gennemgang af de væsentligste regler i forbindelse med indberetning af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center. Yderligere information kan findes på Nationalt Genom Centers hjemmeside, www.ngc.dk.

2.1. Nationalt Genom Center og indsamling af 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, 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.

Sundhedsministeren har med hjemmel i sundhedslovens § 223 a, stk. 1 og stk. 2, udstedt bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger. I denne bekendtgørelse bliver institutioner under Sundheds- og Ældreministeriet, regionsråd, kommunalbestyrelser, autoriserede sundhedspersoner og de private personer eller institutioner, der driver sygehuse m.v., pålagt at give genetiske oplysninger fra nærmere angivne omfattende genetiske analyser foretaget efter den 1. juli 2019 til Nationalt Genom Center. Endvidere indfører bekendtgørelsen mulighed for, at borgere fra den 1. januar 2020 frivilligt kan anmode Nationalt Genom Center om at foranledige, at de genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale i forbindelse med patientbehandling eller et forskningsprojekt før oprettelsen af Nationalt Genom Center, videregives til Nationalt Genom Center. Nærmere om hvilke genetiske analyser, der er omfattet af indberetningspligten, dvs. hvilke analyser der er omfattende, samt hvordan indberetningen til Nationalt Genom Center skal foregå, fremgår af bilag til bekendtgørelsen. Det beskrives også senere i denne vejledning.

Bemærk, at ovenstående regler medfører, at pligten til at foretage indberetning kun gælder efter den 1. juli 2019. Genetiske oplysninger fra genetiske analyser foretaget før den 1. maj 2019, hvor Nationalt Genom Center blev oprettet, kan overlades til Nationalt Genom Center, hvis en borger anmoder Nationalt Genom Center derom.

2.2. Selvbestemmelsesret over genetiske oplysninger, der opbevares i Nationalt Genom Center

Patienter har med virkning fra 1. maj 2019 fået mulighed for selv at beslutte, at genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale i forbindelse med behandling, og som opbevares af Nationalt Genom Center, kun må anvendes til behandling af den pågældende og til formål, der har en umiddelbar tilknytning hertil. Patientens beslutning skal registreres i Vævsanvendelsesregistret.

Ved formål, der har en umiddelbar tilknytning til behandlingen, skal forstås: Kvalitetssikring, metodeudvikling, undervisning af sundhedspersoner på behandlingsstedet og lignende rutinemæssige funktioner, der har direkte tilknytning til og sammenhæng med behandlingsindsatsen.

Hvis en borger har besluttet, at patientens genetiske oplysninger, som opbevares i Nationalt Genom Center, kun må benyttes til behandling af den pågældende og til formål, der har en umiddelbar tilknytning hertil, kan de genetiske oplysninger ikke anvendes til forskning.

Forud for, at en patient, der er fyldt 15 år, meddeler samtykke til behandling, der indebærer genetisk analyse, skal patienten være informeret om retten til at træffe beslutning om, at genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale i forbindelse med behandling, og som opbevares af Nationalt Genom Center, kun må anvendes til behandling af den pågældende og til formål, der har en umiddelbar tilknytning hertil.

2.3. Skriftligt samtykke i forbindelse med behandling

I forlængelse af oprettelsen af Nationalt Genom Center, er der med virkning fra 1. juli 2019 ændret i reglerne for indhentning af samtykke til patientbehandling, der indebærer omfattende genetiske analyser. Der er således indført krav om, at samtykke til behandling, der indebærer en række nærmere angivne genetiske analyser, fra den 1. juli 2019 skal være skriftligt, og skal indeholde stillingtagen til sekundære fund. Det følger af §2, stk. 4 i bekendtgørelse nr. 359 af 4. april 2019 om information om samtykke i forbindelse med behandling og ved videregivelse og indhentning af helbredsoplysninger mv. Det følger desuden af bilag til bekendtgørelsen hvilke genetiske analyser, der er omfattet af kravet om skriftlig samtykke. Endvidere kan afgrænsningen af de omfattende genetiske analyser findes i afsnit 3.2. i denne vejledning.

Nationalt Genom Center har udarbejdet en samtykkeblanket, der kan bruges til formålet. Blanketten indeholder også de nødvendige informationer om selvbestemmelsesretten og sekundære fund. Blanketten kan findes på Nationalt Genom Centers hjemmeside www.ngc.dk/blanketter-og-vejledninger/. Samtykkeblanketten skal kun benyttes, når der er tale om omfattende genetiske analyse.

2.4. Der skal være indhentet samtykke til deltagelse i forskningsprojekter

Der må kun videregives genetiske oplysninger fra genetiske analyser, som er udført efter den 1. juli 2019 i forbindelse med et forskningsprojekt, til Nationalt Genom Center, såfremt forsøgspersonen har givet samtykke til at deltage i det konkrete forskningsprojekt, hvori den genetiske analyse indgår.

Udgangspunktet for ethvert sundhedsvidenskabelig forskningsprojekt, hvori der indgår biologisk materiale, er, at der skal indhentes et informeret samtykke fra forsøgspersonen forud for forsøget, jf. komitélovens § 3. De videnskabelige komitéer kan i visse tilfælde tillade registerforskningsprojekter med biologisk materiale – populært kaldet biobankforskning – uden indhentelse af samtykke fra forsøgspersonen ved at meddele dispensation fra samtykkekravet, jf. komitélovens § 10. I sådanne tilfælde må genetiske oplysninger fra genetiske analyser, som er udført i forbindelse med forskningsprojektet, ikke videregives til Nationalt Genom Center.

I praksis vil det betyde, at der skal ske indberetning af genetiske oplysninger fra sundhedsvidenskabelige forskningsprojekter, som er anmeldt til og godkendt af det videnskabetiske komitésystem efter den 1. juli 2019, såfremt den kompetente videnskabetiske komité ikke har meddelt dispensation fra samtykkekravet.

2.5. Skematisk oversigt over indberetningspligt

Skemaet nedenfor viser, hvornår der er indberetningspligt efter sundhedslovens § 223 a, jf. bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger.

	Den genetiske analyse er foretaget i perioden op til 1. maj 2019	Den genetiske analyse er foretaget i perioden 1. maj 2019 til 1. juli 2019	Den genetiske analyse er foretaget efter den 1. juli 2019
Patientbehandling	NEJ (men borgere kan fra den 1. januar 2020 frivilligt anmode Nationalt Genom Center om, at disse genetiske oplysninger videregives til Nationalt Genom Center.)	NEJ	JA Bemærk, at der <i>skal</i> foreligge et skriftligt informeret samtykke fra patienten til at deltage i behandlingen.
Forskning	NEJ (men borgere kan fra den 1. januar 2020 frivilligt anmode Nationalt Genom Center om, at disse genetiske oplysninger videregives til Nationalt Genom Center.)	NEJ	JA Bemærk, at der <i>skal</i> være et samtykke fra forsøgspersonen til at deltage i forskningsprojektet.

2.6. Faseopdelt indberetning

Da indberetning af genetiske oplysninger er en ny proces, udvikles indberetningen i faser og i samarbejde mellem aktørerne og Nationalt Genom Center.

I første fase, fra 1. juli 2019, udvikles system og procedurer til indberetning af helgenomanalyser. Alle aktører (se afsnit 3.1), der foretager helgenomsekventering, skal derfor henvende sig til Nationalt Genom Center for aftale om metode til indberetning, jf. nærmere nedenfor.

Bemærk dog, at alle aktører på et tidspunkt skal indberette oplysninger fra alle omfattende genetiske analyser (ikke kun helgenomanalyser) foretaget efter 1. juli 2019. At indberetningen først skal foretages et stykke tid efter 1. juli 2019 undtager ikke aktøren fra, at data skal overføres til Nationalt Genom Center helt tilbage fra 1. juli 2019. Alle aktører bør derfor læse vejledningen grundigt for at sætte sig ind i reglerne.

3. Nærmere om indberetningspligten

Denne vejledning er tiltænkt aktørerne med henblik på at vejlede dem angående indberetning af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center.

3.1. Hvilke aktører skal indberette?

Bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger bestemmer overordnet, at institutioner under Sundheds- og Ældreministeriet, regionsråd, kommunalbestyrelser, autoriserede sundhedspersoner og de private personer eller institutioner, der driver sygehuse m.v., har en pligt til at give Nationalt Genom Center genetiske oplysninger.

Det er alene de aktører, som udfører omfattende genetiske analyser, jf. nedenfor, som har pligt til at give Nationalt Genom Center genetiske oplysninger efter den 1. juli 2019.

I forbindelse med patientbehandling skal der ske indberetning fra aktører, der besidder genetiske oplysninger (foretager genetiske analyser), som er genereret på sygehuse eller i lægepraksis i forbindelse med patientbehandling.

I forbindelse med forskning skal der ske indberetning fra aktører, der i forskningsprojekter foretager omfattende genetiske analyser. Forskningsprojekterne har tilladelse fra det videnskabetiske komitésystem.

3.2. hvilke genetiske analyser, der er omfattet af indberetningspligten til Nationalt Genom Center

I dette afsnit beskrives hvilke datatyper, der kan og skal indberettes til den nationale genomdatabase i Nationalt Genom Center.

Det følger af bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger, at der skal ske indberetning af genetiske oplysninger fra omfattende genetiske analyser til Nationalt Genom Center.

Det bemærkes, at der i bekendtgørelsen er en pligt for en aktør til at give Nationalt Genom Center oplysninger (efter bekendtgørelsens §§ 1-2), og at der er en pligt for en aktør til at give Nationalt Genom Center oplysninger, når en borger har anmodet Nationalt Genom Center om at foranledige, at en aktør giver vedkommendes genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center (efter bekendtgørelsens § 3). Sidstnævnte "frivillige ordning" træder først i kraft den 1. januar 2020, og behandles ikke i dette afsnit.

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

Der er således tale om sekventeringsbaserede transkriptom- og genomanalyser målrettet et stort antal områder i arvemassen. Eksempelvis exomsekventeringer, genpanelsekventeringer, total RNA-sekventeringer, bisulfit sekventeringer. Herudover omhandler det også transkriptom- og genomanalyser baseret på DNA-microarrays målrettet et stort antal områder i arvemassen, herunder SNP genotypning, komparativ genomisk hybridisering, transkriptionsundersøgelser ved DNA-microarrays.

Sekundære fund kaldes også tilfældige fund, tilfældighedsfund eller uventede fund. Dette begreb omfatter påvisning af varianter i genomet, som ikke er relateret til undersøgelsesindikationen, men som kan have betydning for patienten eller andre familiemedlemmers helbred. Det kan f.eks. dreje sig om påvisning af en sygdomsdisponerende variant i et gen forbundet med øget risiko for cancer eller hjertesygdomme, som ikke tidligere er kendt i familien, og som ikke er relateret til patientens fænotype.

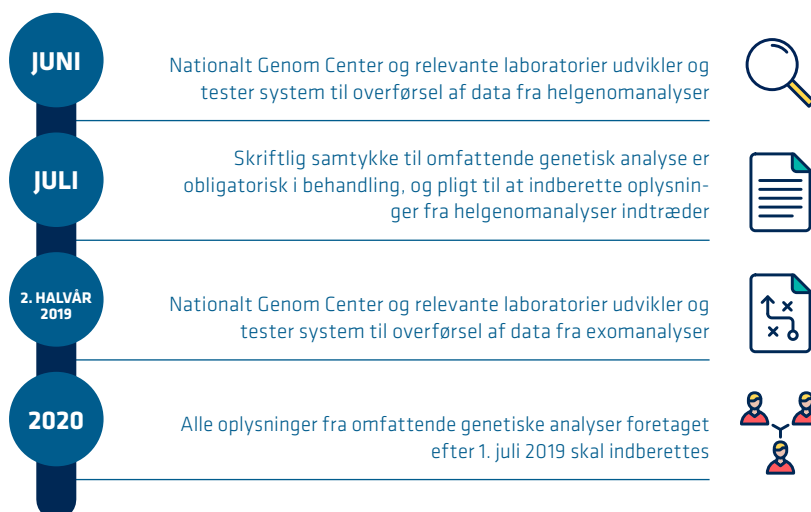
For så vidt angår de sekventeringer og analyser, som er nævnt under punkt 1 – 6, skal aktøren ikke foretage en konkret vurdering af, om der i forbindelse med analysen vil være risiko for sekundære fund, idet udgangspunktet er, at der ved disse sekventeringer/analyser altid vil være risiko for sekundære fund. Vurderingen af risiko for sekundære fund indgår derimod i afgrænsningen af pkt. 7, som fastsætter, at genpaneler for sammensatte analysepakker, hvor der er risiko for sekundære fund, skal indberettes.

Det er i den forbindelse vigtigt at være opmærksom på, at alle genetiske analyser, som er baseret på helgenom eller exom sekventeringer (punkt 1 og 2) er omfattet af indberetningspligten. Det gælder også genpanelanalyser baseret på exom- eller helgenomsekventeringer, hvor der i forbindelse med den aktuelle behandling ikke er risiko for sekundære fund, som følge af at der kun fortolkes på varianter i gener associeret med indikationen.

Som nævnt ovenfor vil der i første fase, fra 1. juli 2019 kun kræves indberetning af data fra helgenomanalyser (bekendtgørelsens bilag 1A, pkt. 1), men på et tidspunkt vil aktører skulle overføre data fra alle nævnte genetiske analyser (bekendtgørelsens bilag 1A, pkt. 1-7) foretaget efter 1. juli 2019. Der skal således allerede efter 1. juli 2019 indhentes skriftlig samtykke til alle ovenstående omfattende analyser, selvom der er faseindeltd indberetning.

3.2.1. Grafisk tidslinje vedr. indberetning

Implementering af indberetning af omfattende genetiske analyser til Nationalt Genom Center vil ske i faser. Først udvikles der procedurer for helgenomanalyser, derefter exomanalyser. I løbet af 2020 vil der være procedurer for indberetning af alle omfattende genetiske analyser.



Aktører, der ønsker at deltage i den nærmere udvikling af den faseopdelte implementering, kan kontakte Nationalt Genom Center på kontakt@ngc.dk.

3.3. Hvordan skal de genetiske oplysninger indberettes?

De aktører, der skal indberette genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center, skal følge de retningslinier, der er angivet i bilag 2 i bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger. Af dette bilag fremgår, at medmindre der forefindes en særlig aftale med Nationalt Genom Center om, at der indberettes oplysninger på anden måde, skal aktører:

- Elektronisk overføre rådata fra genetiske analyser via Nationalt Genom Centers infrastruktur.
- Elektronisk overføre metadata, der er nødvendig for vurdering af kvaliteten af den genetiske analyse og korrekt håndtering af rådata, via Nationalt Genom Centers infrastruktur.
- Elektronisk overføre skriftlige erklæringer på samtykke til behandling, der omfatter genetisk analyse, via Nationalt Genom Centers infrastruktur.

Ved den elektroniske overførsel skal aktører:

- Overføre rådata på prøveniveau.
- Anvende de sikkerhedsforanstaltninger til adgang til infrastrukturen, som kræves af Nationalt Genom Center.

Metoden til overførsel af data udvikles i samarbejde mellem aktøren og Nationalt Genom Center. Nedenstående er vejledende og rettes til i kommende versioner.

3.3.1. Filer, formater og standarder

Afhængigt af datakilden skal forskellige filer og metadata indberettes. Til hver af disse kategorier vil der være et medfølgende metadataark der SKAL udfyldes (med mindre en anden indberetningsløsning er blevet aftalt med Nationalt Genom Center). Disse metadataark indeholder både oplysninger, der skal indberettes for hver prøve, samt oplysninger der kan indberettes frivilligt.

Metadataarkskabelonerne kan findes på Nationalt Genom Center's hjemmeside (www.ngc.dk/blanketter-og-vejledninger/). De er lavet i Microsoft Excel, der er opsat til at hjælpe med korrekt udfyldelse af arkene. I tilfælde af at der ikke findes en valgmulighed, der dækker det pågældende behov, kontakt da hpc@ngc.dk (tilføj "metadata" til emnefeltet, da alle e-mails bliver maskinelt sorteret), så valgmuligheden kan blive opdateret til at dække behovet. Metadatafilen skal være encoded i UTF-8. Den påkrævede metadata afhænger af, hvilken genetisk datatype der indberettes. Udover de påkrævede metadata, er der også mulighed for frivilligt at indberette yderligere metadata omkring selve prøvebehandlingen op til indberetningen. For spørgsmål og vejledning til udfyldelsen af metadataarket, kontakt venligst hpc@ngc.dk.

Indberetning af sekventeringsdata fra Illumina instrumenter

Ved overføring af rådata fra sekventering henvises der til FASTQ filer. Uploadede FASTQ filer skal efterleve følgende krav for at blive accepteret.

1. FASTQ filerne skal være tekstfiler encoded i ASCII
2. Phred skalaen skal følge Sanger formatet som har et offset på 33 i forhold til ASCII-tabellen
3. Filerne skal komprimeres med gzip
4. Filerne skal have filformatendelsen ".fq.gz"

Er der tale om paired-end FASTQ filer, gælder der derudover følgende regler:

1. Paired-end reads skal være inddelt i separate filer, for "forward" (R1) og for "reverse" (R2). De må altså IKKE være sammenslået.
2. Read pairs skal være synkroniseret. Dvs. at parrene skal komme i samme rækkefølge for de parrede filer, og de må ikke indeholde singletons.

Indberetning af metadata i forbindelse med overførelse af sekventeringsdata fra Illumina instrumenter

Ved overføring af metadata henvises der til udfyldelsen af et metadataark for sekventering via Illumina maskiner, samt det Illumina-sample-sheet der medfølger sekventeringen. Metadataarket indeholder fire sider: Sample Metadata, Files and Read Groups, Metadata Explanation og Metadata Option Tables. Den første side benyttes til at registrere prøverne og deres metadata, heri skal der angives en prøve per række. Den anden side benyttes til at registrere filerne, deres navne og read groups. Side tre giver en oversigt samt beskrivelse af metadata. Side fire viser hvilke valgmuligheder der er mulige for de metadatafelter der kun tillader valgmuligheder. For at lave en korrekt indberetning skal alle de påkrævede metadatafelter udfyldes korrekt, og alle filerne, der tilhører en given prøve, skal være korrekt registreret i metadataarket, og alle de påkrævede filer skal indsendes samtidigt.

Metadatafelt	Beskrivelse
Clinic ID	ID for klinikken som bruges til at identificere, hvilken klinik der har rekvireret prøven.
CPR number	ID for den registrerede.
Requisition ID	ID for rekvisitionen som bruges internt på klinikken for at holde styr på klinikkens rekvisitioner.
Sample ID	ID for prøven som benyttes af den rekvirerende klinik. Dette ID bruges, når analyseresultater for prøven skal tilgås for fortolkning. ID'et kan findes på rekvisitionen.
Sample material	Materiale hvorfra prøven er taget.
DIN*	DNA-integritets nummer.
Sample concentration*	Koncentrationen af DNA / RNA.
Sample concentration method*	Måleapparatet for nukleinsyre koncentration.
Purification protocol*	Protokollen og sættet der blev benyttet ved oprensningen af det genetiske materiale.
Sample nucleotide material*	Det ekstraherede genetiske molekyle.
Size*	Gennemsnitslængden på molekylefragmenterne i antal baser.
Automation type*	Automatiseringsudstyret der blev brugt ved forberedelsen af biblioteket.
Library concentration*	Bibliotekskoncentrationen.
Library concentration method*	Koncentrationsmåleapparatet for biblioteket.
Library kit	Sættet der blev benyttet ved forberedelsen af biblioteket.
Flowcell	Flowcelletypen der blev benyttet til sekventering.
Instrument	Instrumentet brugt til sekventering.
Read length*	Længden på sekventerings-reads.
Lab ID	ID for sekventeringslaboratoriet der sekventerede prøven.
Lab sample ID	ID for prøven benyttet af sekventeringslaboratoriet.
Passed lab QC*	Angivelse om den generede sekventeringsdata er egnet til dataanalyse og fortolkning.
Research	Angivelse af formålsbegrænsning for data. Kan den kun bruges til forskning?
Samplesheet ID	ID for prøven i Illumina sample sheet.

Indberetning af samtykke

I forarbejderne til lov nr. 728 af 8. juni 2018 er det flere steder anført, at det er lovgivers intention, at genetiske oplysninger alene kan overlades til Nationalt Genom Center, såfremt en patient har givet skriftligt samtykke til patientbehandlingen, hvori den genetiske analyse indgår, eller såfremt en forsøgsperson har givet samtykke til at deltage i det forsøgsprojekt, hvori den genetiske analyse foretages. Det skal bemærkes, at der ikke er tale om et samtykke til overladelse af personoplysninger til Nationalt Genom Center, men et samtykke til at deltage i behandling eller et forskningsprojekt.

Kopi af det skriftlige samtykke overføres til Nationalt Genom Center sammen med metadata efter aftalt procedure.

3.3.2. Overførsel af oplysninger til Nationalt Genom Center

Nationalt Genom Center vil kun modtage data via et sikkert netværk, og al data der sendes til Nationalt Genom Center skal overføres krypteret.

Aktører, der skal indberette data, skal kontakte Nationalt Genom Center på hpc@ngc.dk.

3.3.3. Tidsfrister

Data og samtykkeerklæringer skal overføres til Nationalt Genom Center inden for rimelig tid. Det tilstræbes, at data fra behandling indberettes indenfor en 1 måned. Denne tidsfrist træder først i kraft, når der er aftalt metode for indberetning med den enkelte aktør.

Særligt gælder det, at data og samtykkeerklæringer fra forskningsprojekter, der er underlagt indberetningspligt, kan indberettes til Nationalt Genom Center ved lejlighed, dog skal de genetiske oplysninger indberettes inden forskningsprojektet er afsluttet jf. slutdato aftalt med det videnskabetiske komitéssystem. Såfremt der ikke fremgår en slutdato for forskningsprojektet, eller at der er behov for en forlængelse, skal en ny dato fastsættes sammen med NGC. Kontakt da kontakt@ngc.dk.

Bemærk at tidsfristerne løbende vil blive vurderet, og at de kan blive forkortede ved kommende revisioner af denne brugervejledning.

3.4. Fejl og mulighed for ændringer/tilføjelser

Det er nødvendigt for offentlige myndigheder at kunne dokumentere det grundlag, som en afgørelse eller anden beslutning i sin tid blev truffet på. Der er derfor begrænsninger i muligheden for at rette eller slette i indberettede data. Efter § 14 i journalføringsbekendtgørelsen må oplysninger i patientjournalen ikke slettes eller gøres ulæselige. Er det nødvendigt at rette eller tilføje i patientjournalen, skal det ske på en sådan måde, at den oprindelige tekst bevares. Det skal fremgå, hvem der har foretaget rettelsen eller tilføjelsen og hvornår.

Det betyder, at National Genom Center i almindelighed ikke er berettiget til at rette eller 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.

Hvis en aktør ønsker at rette eller slette indberettede oplysninger, skal aktøren kontakte Nationalt Genom Center på kontakt@ngc.dk.

3.5. Dataminimeringsprincippet

Det fremgår af § 5 i bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger, at den dataansvarlige aktør, der indberetter oplysninger til Nationalt Genom Center, i forbindelse med indberetningen skal overholde artikel 5 i Europa-Parlamentets og Rådets forordning nr. 2016/679 af 27. april 2016 om beskyttelse af fysiske personer i forbindelse med behandling af personoplysninger og om fri udveksling af sådanne oplysninger (GDPR), herunder dataminimeringsprincippet i artikel 5, stk. 1, litra c.

Dataminimeringsprincippet skal ifølge GDPR forstås således, at behandlingen af personoplysninger skal begrænses til det, der er nødvendigt for at opfylde formålet. Personoplysninger skal slettes eller gøres anonyme, når det ikke længere er nødvendigt for den dataansvarlige at have oplysningerne. Det er i første omgang op til den enkelte dataansvarlige at vurdere, hvor længe det er nødvendigt at opbevare oplysningerne ud fra det formål, som oplysningerne oprindeligt blev indsamlet til.

Dataminimeringsprincipper betyder bl.a., at der skal være et behandlingsgrundlag for evt. fortsat behandling af (dele af) de genetiske oplysninger hos de aktører, der indberetter oplysningerne til Nationalt Genom Center. Det kan f.eks. være i forbindelse med at et prøvesvar føres ind i en patientjournal. Dataminimeringsprincippet betyder således, at lokale kopier af genetiske oplysninger skal slettes, når der ikke længere er et behandlingsgrundlag for den fortsatte behandling af disse oplysninger. Når der er sket indberetning til Nationalt Genom Center, er udgangspunktet derfor, at de indberettende aktører skal slette de lokale kopier af de genetiske oplysninger.

De data, som overføres til Nationalt Genom Center, kan i visse tilfælde ligestilles med beskrivelser, som f.eks. røntgenbilleder – og dermed dokumentation – af oplysninger, der skal opbevares i en journal. Nationalt Genom Center opbevarer disse oplysninger således, at de fremover kan benyttes som dokumentation. Så længe der er tale om oplysninger, som ikke direkte journaliseres, bør der ske sletning af disse lokalt, når der er sket indberetning til Nationalt Genom Center.

4. Borgeres anmodning om overførsel af oplysninger til Nationalt Genom Center (frivillig ordning)

Bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger bestemmer, at der er en pligt for en aktør til at give Nationalt Genom Center oplysninger, når en borger har anmodet Nationalt Genom Center om at foranledige, at en aktør giver vedkommendes genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center (efter bekendtgørelsens § 3). Denne ordning træder først i kraft den 1. januar 2020. Ordningen vil blive nærmere beskrevet i fremtidige versioner af denne vejledning.



**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