



Vedr.

Udkast til bekendtgørelser mm. som følge af lov om oprettelse af
Nationalt Genom Center (Sundheds- og Ældreministeriet)

Høringskommentarer til LVS fra DSMG:

Prænatal diagnostik

En række af de analyser som er omfattet af indberetningspligten til NGC foretages på prænatale prøver registreret under den gravides CPR-NR. Det er uklart hvordan data på et senere tidspunkt kobles til det fødte barns CPR-NR og hvordan data registreres for prænatale prøver der ender i abort.

Analyse typer og data

Det er uklart hvad "genpaneler for sammensatte analysepakker" omfatter.

Non-invasiv prænatal testning (NIPT) for aneuploidier, samt visse analyser ifm præimplantationsgenetisk testning foretages som helgenomsekventering, dog uden omfattende variant kald. Det er uklart om eller i givet fald hvordan sådanne data behandles af NGC.

Det er uklart hvilken kvalitet af data, der kræves for at kunne videregives til NGC især med hensyn forskningsdata. Skal data generet i udlandet i forskningsregi også overføres til NGC?

Sekundære fund

Begrebet "sekundære fund" benyttes til at afgrænse hvilke genetiske data der skal indberettes til NGC, men begrebet "sekundære fund" er ikke yderligere defineret.

Det kan være vanskeligt at afgøre om der ved analyse af "genpaneler for sammensatte analyser pakker" er risiko for sekundære fund.

Overførsel af data

Det fremgår ikke hvilke data og i hvilket format data skal indberettes. Er der gjort overvejelser over de ekstra ressourcer, der skal bruges i forbindelse med indrapportering? Det kan blive relevant at tilføje ressourcer til de afdelinger der skal indrapportere analyser.

Det er svært at forholde sig til tidsfrist for overførsel af data, når denne tidsfrist ikke er angivet i bilag 2.

Sætningen "Er der tidligere sket overførsel af genetiske oplysninger skal der ske opdatering af variant kald og annotering i genomdatabasen, som er lavet under den kliniske fortolkning" er uklar. Hvad menes der?

Genetisk test af børn og ufødte



I dag er der kliniske guidelines for tilgangen til genetiske analyser på børn, hvilket også nævnes i høringsmaterialet. Der bør tages stilling til varigheden af det skriftlige samtykke og om børn ved en vis alder senere skal tage stilling til et samtykke, der tidligere er givet af forældrene.

Forskningsprojekter

Det fremgår ikke, hvornår i et forskningsprojekt, der skal indberettes data til NGC, og hvem der har ret til at forske i forskningsdata. Hvis alle har lige ret til at analysere data, så længe blot de forskningsmæssige tilladelser fra VEK og datatilsynet er på plads, risikerer man modstand mod indberetning.

Helbredsmæssige oplysninger

Det nævnes i høringsbrevet, at der på sigt vil blive behov for videregivelse af oplysninger om helbredsmæssige forhold. Hvis det er hensigten, bør det fremgå af informationsmaterialet til patienten.

Samtykke

Det fremgår ikke klart hvordan samtykkeerklæringen skal overføres til NGC og hvem der har ansvar for overførslen. Er det den rekvirerende læge, som fx kan være en børnelæge uden kontakt til NGC eller laboratoriet der står for dataanalysen?

Det bør præciseres at der ved ny dataanalyse på ændret indikation skal indhentes nyt samtykke.

Der er ikke på den nuværende til- og framelingsblanket til Vævsanvendelsesregistret mulighed for at give tilladelse til at ens data anvendes til udvalgte forskningsprojekter, fx projekter der vedrører ens diagnose. Man kunne tilføje en afkrydsningsmulighed: "Mine genetiske oplysninger må kun benyttes til behandling af mig selv, eller formål der har en umiddelbar tilknytning til min behandling eller forskning i den sygdom jeg har fået foretaget genetisk analyse for".

28. februar 2019

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik