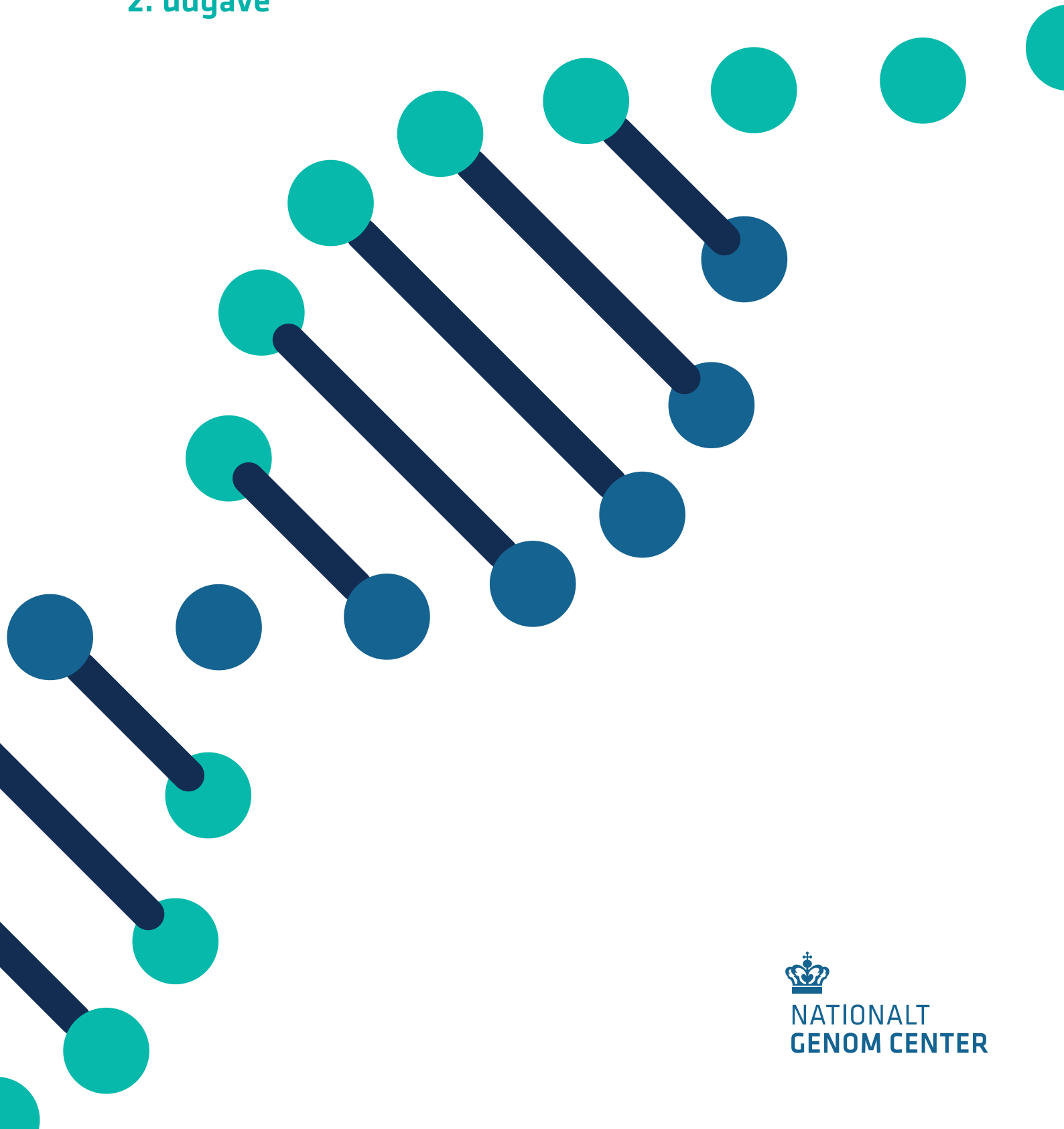


Vejledning til sundhedspersonale

vedrørende mundtlig information til patienten
i forbindelse med skriftligt samtykke ved
omfattende genetisk analyse

2. udgave



NATIONALT
GENOM CENTER

Indholdsfortegnelse

Indledning	3
Mindreåriges retsstilling	4
Personer, der mangler evnen til at give informeret samtykke	4
Information om undersøgelsens formål	4
Information til patienten	4
Væsentlige helbredsmæssige sekundære fund	5
Kontakt til slægtninge	5
Ny viden	6
Opbevaring af genetiske oplysninger	6
Patientens selvbestemmelsesret i forhold til forskning mm.	6
Mindreåriges selvbestemmelsesret i forhold til forskning	6
Væsentlige helbredsmæssige sekundære fund i forbindelse med forskning	7
Mere om genetiske analyser	7
Bilag 1	8

2. udgave

Forfatter, udgiver og ansvarlig institution: Nationalt Genom Center
Copyright: Nationalt Genom Center
Version: 2.0 (gældende fra 1. november 2020)
Versionsdato: 27. oktober 2020 – format: PDF

Vejledning til sundhedspersonale vedrørende mundtlig information til patienten i forbindelse med skriftligt samtykke ved omfattende genetisk analyse

Denne vejledning henvender sig til personale, der informerer patienter i forbindelse med indhentelse af samtykke til patientbehandling, der indebærer omfattende genetisk analyse, som angivet i bilag 1 til denne folder (se bagerst i folderen).

Det er et krav i lovgivningen, at samtykke til patientbehandling skal gives skriftligt, når der er tale om de genetiske analyser, der er angivet i bilag 1 til denne folder (se bagerst i folderen). Lovgivningen kræver også, at der ved afgivelsen af samtykket skal tages stilling til væsentlige helbredsmæssige sekundære fund.¹

Det er desuden et krav, at patienten – forud for, at vedkommende meddeler samtykke til behandling, der indebærer omfattende genetisk analyse – er informeret om retten til at træffe beslutning om, at genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale i forbindelse med behandling, og som opbevares i Nationalt Genom Center, kun må anvendes til behandling af den pågældende og til formål, der har en umiddelbar tilknytning hertil (selvbestemmelsesretten kan udøves ved at borgeren registrerer sig i Vævsanvendelsesregisteret).²

Formålet med, at patienten skal informeres i forbindelse med, at patienten giver skriftligt samtykke, er navnlig, at patienten understøttes i at træffe beslutninger, der er hensigtsmæssige i forhold til vedkommendes behandling, værdier og livssituation. Informationen skal foregå på en ensartet måde i hele landet. Det er vigtigt, at sundhedspersonalet er tilstrækkeligt informeret om, hvilke krav der stilles til patientinformation, ligesom sundhedspersonalet skal være uddannet og have erfaring i at udføre denne opgave.

En klinisk genetisk afdeling eller anden relevant afdeling kan eventuelt konsulteres herom og bør desuden altid kontaktes, hvis resultatet af undersøgelsen giver mistanke om arvelig sygdom. Hvis der påvises sekundære fund, skal patienten tilbydes henvisning til en genetisk udredning hos relevant afdeling (se boks om involvering af klinisk genetisk afdeling nederst i vejledningen).

Denne vejledning til sundhedspersonalet skal læses i sammenhæng med samtykkeblanketten, "Patientinformation vedrørende omfattende genetisk analyse" og bilag hertil. Vejledningen indeholder således sammen med "Patientinformation vedrørende omfattende genetisk analyse" information om de enkelte elementer i samtykkeblanketten og understøtter dermed dialogen med patient og pårørende om de valg, patienten skal træffe i sammenhæng med det skriftlige samtykke.

Samtykkeblanketten til behandling, der indebærer omfattende genetisk analyse, skal gennemgås i forbindelse med samtalen, men det er vigtigt, at patienten har mulighed for at tage blanketten med hjem og aflevere den på et senere aftalt tidspunkt.

"Patientinformation vedrørende omfattende genetisk analyse" og "Til- og frameldingsblanket til Vævsanvendelsesregisteret angående genetiske oplysninger i Nationalt Genom Center" skal udleveres til patienten, uanset om vedkommende ønsker betænkningstid eller ej. I patientinformationen forklares de enkelte punkter i samtykkeblanketten suppleret med bl.a. generel information om genetik. Patienten kan have spørgsmål til begge dele under den mundtlige gennemgang. Patienten kan desuden henvises til at søge supplerende patientinformation, der fx rummer patientfortællinger, på Nationalt Genom Centers hjemmeside www.ngc.dk/patient.

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

² Jf. Bekendtgørelse nr. 359 af 4. april 2019, § 7

Nogle patienter kan være optaget af at søge information forud for første samtale. Det kan derfor være en idé at anvise kilder/links allerede i indkaldelsen.

Mindreåriges retsstilling

En patient, der er fyldt 15 år, kan som udgangspunkt selv give informeret samtykke til behandling. Forældremyndighedens indehaver skal tillige have information og inddrages i den mindreåriges stillingtagen. Det betyder, at både patienten, der er fyldt 15 år, og forældremyndighedsindehaveren skal modtage patientinformationen.

Såfremt sundhedspersonen efter en individuel vurdering skønner, at patienten, der er fyldt 15 år, ikke selv er i stand til at forstå konsekvenserne af sin stillingtagen, kan forældremyndighedens indehaver give informeret samtykke.

Er en patient under 15 år, er det forældremyndighedens indehaver, der skal meddele informeret samtykke på vegne af barnet. Men en patient under 15 år skal informeres og inddrages i drøftelserne af behandlingen i det omfang, patienten forstår behandlingssituationen. Det gælder dog ikke, hvis det kan skade patienten. Patientens tilkendegivelser skal, i det omfang de er aktuelle og relevante, tillægges betydning.³

Se mere om mindreåriges selvbestemmelsesret i forhold til forskning nedenfor.

Personer, der mangler evnen til at give informeret samtykke

Hvis en patient varigt ikke er i stand til at varetage sine egne interesser, kan informeret samtykke til behandling gives af patientens nærmeste pårørende eller en værge⁴. De nærmeste pårørende eller værgeren skal have information i det omfang, det er nødvendigt for at varetage patientens interesser i den konkrete situation. I de tilfælde, hvor en patient har afgivet en fremtidsfuldmagt, der omfatter personlige forhold, herunder helbredsforhold, kan informeret samtykke gives af fremtidsfuldmægtigen, i det omfang fremtidsfuldmagten bemyndiger hertil.

Patienten skal informeres og inddrages i drøftelserne af behandlingen i det omfang, patienten forstår behandlingssituationen. Det gælder dog ikke, hvis det kan skade patienten. Patientens tilkendegivelser skal, i det omfang de er aktuelle og relevante, tillægges betydning⁵.

Information om undersøgelsens formål

Samtykkeblanketten har et felt med lægens informationer. Her anføres indikationen for patienten, som så kan tilbydes denne analyse. Vær så specifik som muligt, da det, der anføres i dette felt, vil afgrænse, hvad der forstås ved fund - herunder sekundære fund. Sygdommen eller symptomerne, der søges en genetisk forklaring på, skal om muligt specificeres.

Information til patienten

Følgende emner er præsenteret i den skriftlige patientinformation og bilag vedrørende omfattende genetisk analyse og skal forklares forud for patients afgivelse af samtykke.

- Hvad er gener?
- Hvad er en omfattende genetisk analyse?
- Hvordan foregår undersøgelsen?
- Hvilke resultater kan man få?

³ Sundhedslovens §§ 15-17.

⁴ Sundhedslovens §§ 18 og 19.

⁵ Sundhedslovens § 20.

- Dine valg
- Væsentlige helbredsmæssige sekundære fund
- Undersøgelsens betydning for slægtninge
- Ny viden
- Opbevaring af genetiske oplysninger og datasikkerhed

Når patienten informeres forud for samtykkeafgivelse, kan sundhedspersonen altså bruge ovenstående liste sammen med den skriftlige patientinformation som tjekliste i forhold til at sikre, at patienten får den rette information.

Genetisk diagnostik og afgivelse af samtykke til behandling, hvor omfattende genetisk analyse skal anvendes, rummer en række vigtige særegne spørgsmål. Nedenfor uddybes derfor udvalgte emner, som baggrund for samtalen med patienten.

Væsentlige helbredsmæssige sekundære fund

Dette begreb omfatter påvisning af genetiske varianter, som ikke er relateret til undersøgelsesindikationen, men som kan have betydning for patientens eller slægtninges helbred. Det kan fx dreje sig om påvisning af en sygdomsdisponerende genvariant forbundet med øget risiko for cancer eller en disposition for hjertesygdom, som ikke er relateret til den indikation, patienten umiddelbart undersøges for.

Patientens valgmuligheder vedr. sekundære fund afspejler vedkommendes ret til en tilbagemelding om sådanne helbredsrelevante sekundære fund, men også til at afvise information om sådanne fund. Der skal alene tilbagemeldes sekundære fund, som skønnes at være af væsentlig sundhedsmæssig betydning. Relevansen af tilbagemelding afhænger foruden af patientens egne tilkendegivelser bl.a. af:

- sygdommens arvegang, debutalder og alvorlighed
- muligheder for og karakter af forebyggende tiltag
- genvariantens skønnede penetrans
- usikkerhed ved det lægelige skøn

Patienten skal informeres om, at der i meget sjældne tilfælde kan være fund af en sådan sundhedsmæssig betydning for patienten selv eller vedkommendes familie, at lægen vil være forpligtet til at informere om fundet, uanset at patienten har frabedt sig tilbagemelding af væsentlige helbredsmæssige sekundære fund. Dette vil ske efter en lægefaglig vurdering.

Vurderingen af et givent funds sundhedsmæssige betydning og relevansen af at kontakte den undersøgte foretages normalt af den rekvirerende læge. Hvis der er usikkerhed om fx den kliniske vurdering, relevansen af tilbagemelding eller uenigheder mellem læge og den patient, der er blevet undersøgt, skal et multidisciplinært team inddrages, hvor specialister i klinisk genetik er repræsenteret.

Patienten skal informeres om, at der er op til 10 % sandsynlighed for, at der gøres sekundære fund ved omfattende genetisk analyse. Det kan dog oplyses til patienten, at risikoen er væsentlig mindre, hvis der først undersøges et mindre antal gener.

Kontakt til slægtninge

Det er nævnt på samtykkeblanketten og patientinformation, at fund kan have betydning for slægtninge. Hvis der påvises en medfødt sygdomsdisponerende genvariant, skal patienten henvises til den relevante

afdeling (se tekstboks på sidste side). Det bør derfor aftales med den undersøgte, hvordan nært beslægtede familiemedlemmer, der også kan have den eventuelle sygdomsdisponerende variant, kontaktes. Normalt vil det være den undersøgte selv, der med sit kendskab til sine slægtninge mest hensigtsmæssigt tager ansvar for kontakten. I situationer, hvor den undersøgte ikke ønsker at kontakte nære slægtninge selv, kan vedkommende tilbydes, at hospitalet kontakter slægtninge med tilbud om genetisk udredning via e-boks. Det skal dog gøres klart, at dette ikke er en standardløsning, der kan tilbydes alle steder, og det kan kun bruges undtagelsesvis.

Ny viden

Patienten skal tage stilling til ønsket om at blive kontaktet, hvis relevant ny viden af væsentlig betydning fremkommer i forhold til den sygdom, patienten aktuelt undersøges for. Det er vigtigt at informere patienten om, at et ja til denne mulighed ikke betyder, at vedkommendes DNA systematisk bliver genundersøgt.

Opbevaring af genetiske oplysninger

Patienten skal informeres om, hvor data opbevares. Det skal fremgå, hvornår de genetiske oplysninger planlægges overført til Nationalt Genom Center, og at regionerne forud for dette selv varetager opbevaringen. Oplysningerne fremgår af bilag 1 til patientinformationsmaterialet "Opbevaring af dine oplysninger i Nationalt Genom Center". Yderligere information kan findes på www.ngc.dk.

Patientens selvbestemmelsesret i forhold til forskning mm.

I sundhedsvidenskabelige forskningsprojekter er det ofte nødvendigt at benytte oplysninger fra patienter. På den måde kan oplysninger fra patienten bidrage til, at der skabes ny og værdifuld viden til gavn for fremtidens patienter. Interesserede patienter kan læse mere om det på www.ngc.dk/patient.

Det fremgår af samtykkeblanketten, at patienters data kan bruges til forskningsformål efter de gældende regler. Patienten kan have spørgsmål til det og kan læse mere på www.ngc.dk/patient. Oplysninger for fagpersoner om videnskabetiske forhold i sammenhæng med forskning i omfattende genetiske data (genomforskning) kan findes hos National Videnskabsetisk Komité på www.nvk.dk.

Patienter har ret til at beslutte, at de ikke ønsker deres genetiske oplysninger, som opbevares i Nationalt Genom Center, anvendt til andre formål end egen behandling og formål, der har en umiddelbar tilknytning hertil. Patienten kan således beslutte, at vedkommendes oplysninger ikke skal indgå i forskningsprojekter.

Det sker ved, at patienten tilmelder sig Vævsanvendelsesregisteret. Det er vigtigt, at patienten får både mundtlig og skriftlig information om muligheden for at tilmelde sig Vævsanvendelsesregisteret (www.ngc.dk/personlig-medicin/patientens-selvbestemmelse/) og hjælp til at tilmelde sig, hvis patienten ønsker det. Oplys også om, at det altid er muligt at ændre mening ved at framelde sig registeret igen. Information om muligheden for at tilmelde sig Vævsanvendelsesregisteret er beskrevet i bilag 2 til patientinformationsmaterialet "Din selvbestemmelsesret i forhold til forskning".

Mindreåriges selvbestemmelsesret i forhold til forskning

En patient, der er fyldt 15 år, kan selv træffe beslutning om anvendelse af genetiske oplysninger, der er udledt af biologisk materiale, og som opbevares i Nationalt Genom Center. En patient, der er fyldt 15 år kan således selv til- eller framelde sig Vævsanvendelsesregisteret.

Hvis forældremyndighedsindehaveren til en patient, der er fyldt 15 år, er overladt kompetencen til at træffe beslutning om en behandling, der indebærer en genetisk analyse, fordi sundhedspersonen efter en individuel

vurdering har skønnet, at patienten ikke er i stand til at forstå konsekvenserne af sin stillingtagen, vil forældremyndighedsindehaveren tilsvarende kunne træffe beslutning om, at det pågældende barn, der er fyldt 15 år, skal til- eller frameldes Vævsanvendelsesregisteret.

Væsentlige helbredsmæssige sekundære fund i forbindelse med forskning

Patienten skal informeres om, at de valg, som patienten har truffet på samtykkeblanketten i forhold til tilbagemelding om sekundære fund, kun gælder for de væsentlige helbredsmæssige sekundære fund, der gøres i forbindelse med undersøgelser, som foretages i forbindelse med patientbehandlingen. Patientens valg gælder ikke, hvis patientens genetiske oplysninger anvendes i forskningsprojekter. Her følges de regler, der gælder for forskning. I praksis vil det betyde, at patienten kun vil kunne få tilbagemelding om eventuelle helbredsmæssige sekundære fund, som gøres i forbindelse med forskningsprojekter, hvis tilbagemelding giver mulighed for at forebygge eller behandle sygdommen.

Mere om genetiske analyser

Anvendelse af omfattende genetisk analyse er et komplekst område, hvor udviklingen går stærk. I mange tilfælde vil det være hensigtsmæssigt at involvere en klinisk genetisk afdeling. Dansk Selskab for Medicinsk Genetik udarbejder guidelines på området. Guidelines findes på www.dsmg.dk.

Involvering af klinisk genetisk afdeling

- Hvis der påvises en medfødt sygdomsdisponerende genvariant, skal patienten tilbydes vejledning fra en relevant afdeling, alternativt kan der henvises til en klinisk genetisk afdeling, såfremt afdelingen ikke selv kan varetage vejledningen. Henvisningen kan ske mhp. information om varianten og variantens betydning, arvelighed og muligheder for prænatal diagnostik, risiko for eventuelle andre sygdomme og henvisning til relevant klinisk opfølgning samt identifikation af risikopersoner i familien og proces for information af disse personer og deres opfølgning.
- Hvis der påvises en genvariant i et kendt sygdoms-gen men med ukendt klinisk betydning, skal der tilbydes vejledning fra en relevant afdeling fx en klinisk genetisk afdeling. Det videre arbejde kan fx omfatte segregationsanalyse, stamtræsanalyse og funktionelle analyser af genvarianten.
- Hvis der påvises et sekundært fund i et gen, der kan medføre risiko for anden sygdom end patientens aktuelle sygdom, skal patienten tilbydes vejledning hos en relevant afdeling. Hvis afdelingen ikke selv kan varetage vejledningen, bør der henvises til en klinisk genetisk afdeling.
- Hvis der ikke påvises genvarianter, der kan forklare patientens sygdom, men der på baggrund af andre forhold som fx ophobning af sygdom i familien er mistanke om en arvelig sygdom, skal patienten tilbydes vejledning hos en relevant afdeling eller henvises til anden relevant afdeling - fx en klinisk genetisk afdeling til yderligere udredning.

Bilag 1

Samtykke til patientbehandling, der indebærer en af nedenstående genetiske analyser, skal være skriftligt og skal indeholde stillingtagen til sekundære fund, jf. bekendtgørelsens § 2, stk. 5⁶:

1. Helgenomsekventering – Whole Genome Sequencing (WGS)
2. Exom sekventering – Whole Exome Sequencing (WES)
3. Total RNA-sekventering
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

⁶ 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., bilag



**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