

Dok.nr. 787869

UDKAST

Bekendtgørelse om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger

I medfør af § 223 a, stk. 1 og 2, i sundhedsloven, jf. lovbekendtgørelse nr. 1286 af 2. november 2018, som bl.a. ændret ved lov nr. 728 af 8. juni 2018, fastsættes:

Kapitel 1

Pligt til at give oplysninger til Nationalt Genom Center

§ 1. Institutioner under Sundheds- og Ældreministeriet, regionsråd, kommunalbestyrelser, autoriserede sundhedspersoner og de private personer eller institutioner, der driver sygehuse m.v., jf. sundhedslovens § 223, stk. 1, skal give Nationalt Genom Center genetiske oplysninger, fra de genetiske analyser, der er anført i bilag 1 A og bilag 1 B, som er udført i forbindelse med patientbehandling efter den 1. juli 2019.

§ 2. De aktører, der er nævnt i § 1, skal give Nationalt Genom Center genetiske oplysninger, fra de genetiske analyser, der er anført i bilag 1 A og bilag 1 B, og som er udført efter den 1. juli 2019 i forbindelse med et forskningsprojekt, jf. dog stk. 2.

Stk. 2. Der må kun videregives genetiske oplysninger efter stk. 1, såfremt forsøgspersonen har givet samtykke til at deltage i det konkrete forskningsprojekt, hvori den genetiske analyse indgår.

§ 3. Indberetning efter §§ 1 og 2 skal foretages efter de retningslinjer, der fremgår af bilag 2 samt den til enhver tid gældende »vejledning om aktørers indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center«, som er tilgængelig på Nationalt Genom Centers hjemmeside.

Kapitel 2

Borgeres frivillige overladelse af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center

§ 4. Har en borger fået foretaget en genetisk analyse, som er omfattet af bilag 1 A, før oprettelsen af Nationalt Genom Center, kan den pågældende borger anmode om at få overført vedkommendes genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center.

Stk. 2. Frivillig overladelse af genetiske oplysninger kan kun ske efter borgerens udtrykkelige anmodning. Frivillig overladelse skal endvidere foretages efter de retningslinjer, der fremgår af bilag 2 samt den til enhver tid gældende »vejledning om aktørers indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center«, som er tilgængelig på Nationalt Genom Centers hjemmeside.

Kapitel 3

Ikrafttrædelsesbestemmelser

§ 5. Bekendtgørelsen træder i kraft den 1. juli 2019.

Sundheds- og Ældreministeriet, den [dato]

Ellen Trane Nørby

/ Lars Emde Poulsen

Liste over genetiske oplysninger der skal gives til Nationalt Genom Center

Der skal ske videregivelse af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center med udgangspunkt i denne liste. Overførsel af de genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center skal foretages efter de retningslinjer, der fremgår af bilag 2 samt den til enhver tid gældende »vejledning om aktørers indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center«, som kan findes på Nationalt Genom Centers hjemmeside.

Genetiske oplysninger der skal gives til Nationalt Genom Center

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)

Liste over genetiske oplysninger der skal gives til Nationalt Genom Center

Der skal ske videregivelse af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center med udgangspunkt i denne liste. Overførsel af de genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center skal foretages efter de retningslinjer, der fremgår af bilag 2 samt den til enhver tid gældende »vejledning om aktørers indberetning af oplysninger til Nationalt Genom Center«, som kan findes på Nationalt Genom Centers hjemmeside.

Genetiske oplysninger der skal gives til Nationalt Genom Center

Genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale i forbindelse med følgende genetiske analyser, skal gives til Nationalt Genom Center:

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

Retningslinjer for overførsel af genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center

De aktører, der er nævnt i § 1, skal give genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center efter retningslinjer angivet i dette bilag.

Krav til overførslerne

Medmindre der forefindes en særlig aftale med Nationalt Genom Center om, at der overføres oplysninger på anden måde, skal aktører:

- overføre elektronisk via National Genom Centers infrastruktur, herunder anvende de sikkerhedsforanstaltninger til adgang til infrastrukturen, som kræves af National Genom Center
- overføre alle helgenomssekventeringsdata, exomsekventeringsdata, genpanelssekventeringsdata, transcriptom data, m.fl. (afhængig af hvilken genetisk analyse der foretages)
- overføre teknisk metadata og anden metadata der er nødvendig for udførelsen af de genetiske analyser
- Overføre samtykkeerklæringer i digital format eller tilsvarende bekræftelse

Ved den elektroniske overførsel, skal aktører:

- Anvende følgende filformat: [filformat] samt anvende følgende filnavne: [filnavne]
- Påse, at der som minimum overføres genetiske oplysninger af følgende kvalitet: [kvalitet]
- Påse, at følgende standarder følges: [standarder]

Efter at sekventering har fundet sted, skal der ske overførsel til Nationalt Genom Center inden for følgende tidsfrister: [tidsfrist]

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.