# IV. Særkrav: Forskning i genomer

19.08.2020

|  |  |
| --- | --- |
| Hvis det er [omfattende kortlægning af arvemassen](http://www.nvk.dk/emner/genomer/vejledning-om-genomer) skal nedenstående beskrives. Ved øvrige genomprojekter, hvor der også kan være risiko for væsentlige helbredsmæssige fund, vil komiteen også kunne anvende samme principper i vurderingen, fx ved targeteret undersøgelse af et meget stort antal gener. Tjeklisten for forskning i biologisk materiale gælder sideløbende med nedenstående. | |
| Beskriv: | |
|  | 1. Undersøgelsesmetoder |
|  | a. At der er tale om omfattende kortlægning af arvemassen. |
|  | b. Hvilken del af genomet (fx gen-paneler, exomer, hele genomet, epigenomet, RNA) og hvilken type sekvenser, der undersøges (sjældne og/eller hyppige varianter, strukturelle varianter mv.)  [Se metodeliste](http://nvk.dk/~/media/NVK/Dokumenter/Metodeliste_omfattende_kortlaegning.docx) |
|  | c. Hvilken sekventeringsplatform eller højdensitetsarray, der anvendes, samt sekventeringsdybde. |
|  | d. Hvilke bioinformatiske værktøjer, der anvendes. |
|  | 2. Opbevaring af data |
|  | 1. Hvordan data opbevares, herunder hvor og hvor længe.   **OBS:**  Vær opmærksom på, at patienter og forsøgspersoner, hvis materiale er udtaget ***efter 1. maj 2019***skal oplyses om opbevaring af genetiske data i Nationalt Genom Center.  [Hent oplysningsseddel på ngc.dk](https://ngc.dk/media/7602/om-behandlingen-af-dine-genetiske-oplysninger-indsamlet-i-sammenhaeng-med-forskning_27012020.pdf)  Patienter og forsøgspersoner, hvis materiale er udtaget ***før 1. maj 2019*** skal give samtykke til opbevaring af genetiske data i Nationalt Genom Center.  [Hent blanket på ngc.dk](https://ngc.dk/media/7927/blanket-forskning-metadata-ngc-v1pdf.pdf) |
|  | 3. Rapportering af tilfældighedsfund |
|  | a. Hvis det er en undersøgelse med risiko for mutation i højpenetrante gener: At forsøgspersonerne vil modtage genetisk rådgivning forud for forskningen. |
|  | b. Hvordan du i øvrigt vurderer sandsynligheden for tilfældighedsfund. Begrund dette. Håndtering af forsøgspersonernes ønsker om tilbagemelding. Både om de gener, som undersøges, og om tilfældige fund. [Genomvejledningen](http://www.nvk.dk/emner/genomer/vejledning-om-genomer) skal følges, hvis tilfældige fund opstår. |
|  | c. At der vil blive nedsat en gruppe af uafhængige sagkyndige, der kan vurdere tilfældige fund og rådgive om, hvordan de kan håndteres. |
|  | d. Hvis du i øvrigt benytter den metode til at minimere sandsynligheden for tilfældighedsfund, hvorefter der alene fokuseres på specifikke områder i genomet og ses bort fra andre områder, der kan omhandle klinisk relevante gener, fx generne på [ACMG’s liste](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/). Det skal i så fald fremgå, at bortfiltreringen af disse gener sker på en sådan måde, at der ikke genereres eller registreres data vedrørende de uønskede informationer. Se [Genomvejledningen](http://www.nvk.dk/emner/genomer/vejledning-om-genomer) og benyt evt. formuleringerne fra denne. |
|  | 4. Eventuelle forskningssamarbejder  [Se Genomvejledningen](http://www.nvk.dk/emner/genomer/vejledning-om-genomer) |
|  | Beskriv |
|  | a. Samarbejdspartnerens navn. |
|  | b. Hvad samarbejdet går ud på: |
|  | i. laboratorieanalyser, herunder evt. bioinformatiske analyser: Beskriv, at der indgås databehandleraftale herom ([se Datatilsynet](https://www.datatilsynet.dk/generelt-om-databeskyttelse/vejledninger-og-skabeloner/)). |
|  | ii. Hvis der (evt. supplerende) er et egentlig forskningssamarbejde: Beskriv, at den eksterne part alene må forske inden for protokollens formål og er opmærksom på de 5 kriterier om tilbagemeldingspligt i [Genomvejledningen](http://www.nvk.dk/emner/genomer/vejledning-om-genomer). |
|  | c. Hvilke data gives, der adgang til (og er det fx i kodet form?). |
|  | d. Om der foretages overførsel af genomdata til udlandet. |
|  | e. At personoplysningerne fra sekventeringen bliver behandlet efter reglerne i databeskyttelsesforordningen og databeskyttelsesloven samt efter principperne i sundhedsloven til pårørende. |
|  | 5. Deltagerinformation i genomforskning |
|  | Du kan evt. benytte den valgfrie fortrykte standard om [god information i genomforskning](http://nvk.dk/~/media/NVK/Dokumenter/Deltagerinformation_god_genominformation.docx).  Der er også udarbejdet [standardsamtykkeerklæring](http://nvk.dk/~/media/NVK/Dokumenter/S13.docx) og [erklæring om fravalg af viden](http://nvk.dk/~/media/NVK/Dokumenter/S13_appendiks.docx).  Hvis du ikke benytter standarden bør informationen indeholde følgende: |
|  | a. Forklar, at der er tale om omfattende kortlægning af forsøgspersonens arvemateriale og forklar formålet. |
|  | Beskriv: |
|  | a. Metoden kort (helgenomundersøgelse eller exom sekventering etc.) |
|  | c. Hvilken viden du forventer at få. |
|  | d. Om forsøgspersonen har gavn af undersøgelsen og da hvilken. |
|  | e. Hvis det er en undersøgelse med risiko for mutationer i højpenetrante gener: Anfør, at forsøgspersonerne får genetisk rådgivning forud for forskningen. |
|  | f. Hvis genomdata opbevares efter forsøget: At opbevaringen sker i overensstemmelse med databeskyttelsesforordningen og databeskyttelsesloven. |
|  | g. Hvis du har et forskningssamarbejde med indenlandske eller udenlandske samarbejdspartnere. Oplys da: |
|  | i. Samarbejdspartnerens navn. |
|  | ii. Hvad samarbejdet går ud på. |
|  | iii. Hvilke data gives der adgang til (er det fx i kodet form?). |
|  | iv. Om der foretages overførsel af genomdata til udlandet. |
|  | v. At personoplysningerne fra sekventeringen bliver behandlet efter reglerne i databeskyttelsesforordningen og databeskyttelsesloven. |
|  | 6. Tilbagemelding om helbredsfund |
|  | Beskriv: |
|  | a. At der kan komme viden frem, som ikke var forudset (tilfældighedsfund). |
|  | b. At forsøgspersonen vil blive informeret i de sjældne situationer, hvor der opdages en ændring i generne, som kan medføre alvorlig sygdom, der kan forebygges eller behandles. |
|  | c. At det kan blive aktuelt også at informere familiemedlemmer, hvis informationen kan forebygge dødsfald eller alvorlig forringelse af helbredet. |
|  | d. At forsøgspersonen kan frabede sig at få information om tilfældige fund, men at forsøgspersonen i så fald skal kontakte forsker særskilt ([Erklæring om fravalg af viden](http://nvk.dk/~/media/NVK/Dokumenter/S13_appendiks.docx)). |
|  | e. Hvordan forsøgspersonen kan få information om resultatet af undersøgelsen. |
|  | 7. Genomforskning i biologisk materiale uden samtykke |
|  | a. Der skal være en udførlig begrundelse for ikke at indhente samtykke fra forsøgspersonerne. Beskriv risikoen for at få tilfældighedsfund, og hvordan disse vil blive håndteret. [Se Genomvejledningen](http://www.nvk.dk/emner/genomer/vejledning-om-genomer) |
|  | 1. Der skal redegøres for samme forhold som i [Forskning i biologisk materiale med dispensation fra samtykke](http://www.nvk.dk/emner/biobanker/vejledning-om-bio-mat)  **OBS:** Vær opmærksom på, at genomdata genereret ved dispensation fra indhentelse af samtykke kan ikke opbevares i Nationalt Genom Center. |
|  | 8. Genomforskning med børn |
|  | a. Begrund konkret, hvordan enten i., ii. eller iii. er opfyldt: |
|  | i. Det handler om barnets kliniske tilstand, patientgruppen får en gevinst, og du efterprøver data fra forskning med habile eller andre forsøgsmetoder. Raske børn frarådes i genomforskning. |
|  | ii. Forsøget gavner barnet direkte, og genomforskning med voksne giver ikke samme nytte. |
|  | iii. Genomforskning kan kun gennemføres med denne aldersgruppe, der får meget store fordele og udsættes for minimal risiko. |
|  | b. Beskriv om der kan opstå tilfældige fund, som først slår i gennem i voksenårene |