30. august 2022

Til Sundhedsministeriet

Høringssvar vedrørende lov om oprettelsen af Nationalt Genom Center

Dansk Selskab for Almen Medicin (DSAM) takker for muligheden for at deltage i nærværende høring over lov om oprettelsen af Nationalt Genom Center (NGC).

DSAM vurderer, at høringen er tiltænkt som en mulighed for at komme med kvalificerede bemærkninger i forhold til erfaringer vedrørende NGC samt komme med kritik vedrørende de 7 punkter, som Sundhedsministeriet har fremhævet i tilsendte høringsmateriale.

I høringsmaterialet gav ministeriet mulighed for, at DSAM og andre kunne stille spørgsmål, og den 6. juli 2022 fremsendte DSAM ønske om yderligere oplysninger og stillede i den forbindelse en række opklarende spørgsmål til berørte 7 punkter til departementet. I den forbindelse ønsker DSAM at takke for fremsendelse af en række opklarende svar (disse fremgår bagerst af bilag 1) den 23. august 2022 samt efterfølgende mulighed for at rette provisorisk høringssvar til med udsat frist til den 30. august 2022.

De tilsendte svar har hjulpet med at opklare mange uklarhedspunkter og har løftet noget af sløret for det ellers uklare billede, der fra starten har omgærdet centeret[1, 2]. Det vil DSAM gerne takke for, selvom det havde været ideelt, om den konsekvensanalyse (DPIA) for NGC, som DSAM har bedt om aktindsigt i, tillige havde været fremsendt inden den udsatte frist for høring den 30. august 2022.

Den aktindsigt venter DSAM beklageligvis fortsat på.

1) National Genom Centers formål og status for etablering af en infrastruktur for personlig medicin, herunder tilbud om helgenomsekventering til relevante patientgrupper.

I 2016 lanceredes den første strategi for udvikling af personlig medicin i Danmark, ”National Strategi for Personlig Medicin 2017-2020”. Strategien havde fokus på, at personlig medicin skulle komme patienterne til gode. Oprettelsen af NGC var et led i strategien. Den 29. maj 2018 vedtog et bredt flertal i Folketinget L 146, der dannede grundlag for lov nr. 728 af 8. juni 2018 om ændring af sundhedsloven (om bl.a. oprettelse af Nationalt Genom Center m.v.).

[1] https://www.version2.dk/artikel/genomcenter-med-uklare-svar-om-kobling-af-cpr-nummer-med-genomdata
[2] https://www.berlingske.dk/kronikker/manipulation-og-juridiske-misforstaaelser-om-vores-alle-sammens

I den politiske aftale blev det aftalt, at sundhedsministeren skulle iværksætte en generel evaluering af lovens bestemmelser om NGC senest i 2019. Lovens bestemmelser om Nationalt Genom Center trådte dog først i kraft den 1. maj 2019, og bekendtgørelse om NGC's indsamling af genetiske oplysninger trådte først i kraft den 1. juli 2019. NGC var derfor fortsat i en etableringsfase i 2019, og evalueringen blev udsat. Efterfølgende har håndteringen af COVID-19 pandemien medført, at evalueringen er blevet yderligere udsat. Nærværende høring er en del af denne evaluering.

- **Overordnet set vurderer DSAM, at udviklingen af personlig medicin og NGC i nogen grad har stået i stampe siden 2016.**

I 2019 fik NGC bevilliget 992 mio. kr. af Novo Nordisk Fonden til etablering og drift af en infrastruktur for personlig medicin, herunder aflæsning af 60.000 helgenomsekvener (WGS) og oprettelsen af Nationalt Genom Center. Per 31. juli 2022 var der imidlertid kun lagret 4.106 WGS-analyser i den nationale genomdatabase hos NGC. Heraf var 2.166 WGS-analyser udført i regi af det nationale helgenomsekventeringscenter, mens yderligere 1.940 WGS-analyser var indberettet til NGC fra regionerne og har bidraget til patientbehandling i personlig medicin (se bilag 1).

- **Ud fra tilsendte svar finder DSAM det uklart, om alle 4.106 WGS-analyser har været brugt til formål vedrørende patientbehandling, eller om det kun gælder for de WGS-analyser, som er indberettet fra regionerne. DSAM opfordrer til åbenhed om status på centeret og for anvendelsen af alle WGS-analyser.**

DSAM forstår det således, at det endnu ikke er muligt for forskere at søge om adgang til genomdatabasen, men at en pilotfase for dette er pågående, og at det er NGC's forventning, at dette bliver muligt ultimo 2022. Der er således endnu ikke publiceret videnskabelige studier på baggrund af WGS-analyser fra genomdatabasen i NGC (se bilag 1).

- **DSAM finder det uklart, om der lagres WGS-analyser i regi af NGC, som hverken har været brugt til patientbehandling eller til forskning. Såfremt der lagres WGS-analyser i genomdatabasen, som hverken bruges til patientbehandling eller forskning, bør man overveje at inddrage Datatilsynet (Datatilsynet har tidligere kritiseret centeret[3]) for at opklare, om denne lagring kan rummes indenfor princippet om formålsbestemthed, således at oplysninger i centeret kun databehandles til udtrykkeligt angivne og saglige formål.**

I DSAM har vi læst referater fra møder i Styregruppen for implementering af personlig medicin[4]. På møderne den 17. december 2021 og 3. juni 2022 har styregruppen drøftet planen for opfølgning på det diagnostisk udbytte og den kliniske nytte af WGS-analyser. Ud fra referater kan DSAM dog ikke vurdere det kliniske behov for WGS-analyser og om hvorvidt dette behov kan tilfredsstilles med genetiske analyser, som ikke aflæser introns (sekvenser der ikke koder for aminosyrer) herunder blandt andet såkaldte exomsekventeringer, genome wide associations studies (GWAS) og genpaneler.

- **DSAM opfordrer til, at man klart fremlægger, hvorledes WGS-analyser er nødvendige i patientbehandling, eller om mindre omfattende genaflæsninger er tilstrækkelige til at møde samme kliniske behov.**

[3] https://www.datatilsynet.dk/presse-og-nyheder/nyhedsarkiv/2022/mar/nationalt-genom-center-indstilles-til-boede
[4] Styregruppen for implementering af personlig medicin (ngc.dk)

Når det gælder forskning, er tanken med NGC, at samlingen af omfattende genetiske aflæsninger og andre data skal kunne bruges af forskere (herunder også kommerciel forskning) til at afprøve og træne værktøjer baseret på kunstig intelligens (AI). Der er altså tale om databehandling med høj risiko, jævnfør Artikel 29-Gruppen vedrørende databeskyttelse[5].

Overordnet synes forskningsformålet dog ikke at være opfyldt med NGC. For mens Novo Nordisk Fonden har støttet NGC med 992 mio. kroner for at sikre 60.000 helgenomsekvenser, uden at der endnu udgår forskning fra NGC, har man fra Det Danske bloddonorstudie og Region Hovedstadens Biobank (Copenhagen Hospital Binbank) oprettet et samarbejde med det private firma DeCODE Genetic i Island om aflæsning af omfattende genetiske oplysninger uden samtykke på danske vævsprøver. DeCODE Genetics i Island er ejet at den amerikanske virksomhed Amgen.

Fra DSAM's arbejde i Styregruppen for Regionernes Bio- og Genombank (RBGB) forstår DSAM det således, at i størrelsesorden ca. 400.000 danske vævsprøver er sendt til DeCODE Genetics i Island. Det præcise antal prøver er dog ikke DSAM bekendt.

Imidlertid kunne ministeriet ikke svare på hvor præcis mange danske prøver, som er sendt til omfattende genetiske aflæsninger på Island (se bilag 1).

- **DSAM opfordrer til at det løbende opklares og gøres offentligt hvor mange danske prøver, som er sendt til DeCODE Genetics i Island til omfattende genetiske prøver uden samtykke, da der her er tale om prøver fra så store dele af befolkningen, at dette oplagt bør have offentlighedens interesse.**

DSAM vurderer, at grunden til at prøverne sendes til DeCODE i Island er, at DeCODE finansierer den omfattende genetiske aflæsning af prøverne, og fordi de ca. 400.000 såkaldte GWAS-aflæsning på Island er langt billigere (omkostninger vurderes til ca. 50-100 mio. kr.) end de helgenomsekventeringer, som finansieres af Novo Nordisk Fonden i regi af NGC, og derfor lettere lader sig applicere til vævsprøver fra så stor en del af den danske befolkning.

DSAM finder det problematisk, at så mange danskeres genetiske oplysninger nu lagres hos et privat firma i Island hvorfra der udgår videnskabelige projekter[6] hvor DeCODE Genetics både bidrager med første-, anden- og sidste forfatterskab. Det kan altså se ud som om DeCODE, i hvert fald i relation til visse projekter, *de facto* fremstår som den ansvarlige for databehandlingen af genetiske oplysninger på Island. Genetiske oplysninger der lagres hos De CODE Genetics lagres også i Danmark, hvilket også har været diskuteret i regi af Styregruppen for RBGB.

- **DSAM foreslår, at man i strategien for personlig medicin fokuserer på at danskernes omfattende genetiske oplysninger kun lagres i Danmark, og at de danske genetiske oplysninger, som lagres i udlandet uden samtykke, snarest slettes i udlandet (herunder på Island), men bevares i Danmark, hvilket er i overensstemmelse med princippet om dataminimering, der er et krav i GDPR.**

- **DSAM foreslår, at såfremt DeCODE Genetics kræver betaling svarende til deres udgifter for at slette danske genetiske oplysninger i Island, så bør staten sikre et beløb til dette.**

[5] Retningslinjer for konsekvensanalyse vedrørende databeskyttelse (DPIA) – dansk version fremsøges i "Available language versions"
[6] https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32702746/

- **DSAM mener, at man bør sikre sig, at genetiske oplysninger i NGC ikke deles i det kommende European Health Data Space (EHDS)[7].**

2) Indberetning til Nationalt Genom Center.

NGC har pt. alene mulighed for at modtage WGS-analyser. Det er forventningen, at NGC i løbet af 2023 også vil kunne modtage andre omfattende genetiske analyser (se bilag 1).

Det fremgår af forarbejderne til lov nr. 728 af 8. juni 2018 om ændring af sundhedsloven vedr. oprettelse af NGC, at de oplysninger, der tilgår Nationalt Genom Center, ofte fortsat vil blive behandlet lokalt i andet regi, f.eks. i en patientjournal i en region, også efter at oplysningerne er videregivet til Nationalt Genom Center. Der er altså tale om, at der findes en regional lagring af genetiske oplysninger i hospitalsregi, som findes parallelt til den statslige opbevaring i NGC, og genetiske oplysninger vil således både kunne blive behandlet regionalt på hospitaler (herunder på Molekylær Medicinsk Afdeling (MOMA) på Aarhus Universitetshospital og på Afdeling for Genomisk Medicin (GM) på Rigshospitalet) og statsligt i regi af Nationalt Genom Center. Den fortsatte regionale behandling af de genetiske oplysninger vil navnlig skulle ske under iagttagelse af reglerne i sundhedsloven, komitéloven, databeskyttelsesforordningen og databeskyttelsesloven. Det bemærkes i den forbindelse, at sletning af lokale regionale kopier af oplysninger reguleres af dataminimeringsprincippet i databeskyttelsesforordningen, men at i det omfang oplysninger (f.eks. prøvesvar) indgår i en patientjournal, så vil spørgsmålet om sletning af oplysningerne dog være reguleret af reglerne om journalføringspligt (se bilag 1).

Data i patientjournaler slettes ikke.

- **DSAM opfordrer til, at WGS-analyser alene opbevares i statsligt regi af NGS, men at mindre omfattende genetiske analyser udledt i regionerne (herunder eksempelvis exomsekventeringer, genome wide associations studies (GWAS) og genpaneler) alene lagres regionalt. Herved undgås unødvendig dobbeltlagring, hvorved princippet om dataminimering bedst iagttages. Denne problemstilling bør formodentlig afklares med Datatilsynet.**

I forbindelse med anvendelse af genetiske oplysninger til brug for patientbehandling (herunder såkaldt personlig medicin) og/eller til forskning kan det være relevant at inddrage andre helbredsoplysninger, såsom patientens fysiske karakteristika, sygdomme, tidligere behandlinger m.v., som kan have betydning for den konkrete patientbehandling. Nationalt Genom Center er derfor sammen med de kliniske miljøer ved at afklare, hvilke oplysninger om helbredsmæssige forhold, der er relevante at inddrage i forbindelse med analyse af genetiske oplysninger til brug for patientbehandling og forskning (se bilag 1).

Hvis man vil bruge oplysninger fra patientjournaler om eksempelvis kliniske observationer, diagnosekoder og dødsårsager, gør DSAM opmærksom på, at disse datatyper, som jo indsamles af læger ud fra anamnese og objektiv undersøgelse, i sagens natur er af meget varierende kvalitet og ofte er behæftet med fejl og usikkerheder. Dette beror blandt andet på, at læger i det kliniske arbejde ikke altid er enige, og fordi det kliniske arbejde ofte beror på skøn og sandsynligheder. Eksempelvis har 12%

[7] https://www.dsam.dk/files/402/h22_2022_hoeringssvar.pdf

af patienterne i det danske diabetesregister ikke diabetes[8, 9], og i et dansk register over medfødt hjertesygdom var 36% af diagnoserne fejlklassificeret[10].

Ofte er der dog heller ikke overensstemmelse mellem hvordan 2 sygehuse eller 2 sygehusafdelinger bruger diagnosekoder, og når der sker overførsel af data fra den elektroniske patientjournal (EPJ) fra region til centrale registre (herunder Landspatientregisteret) ser man, at både koder og diagnoser ind i mellem ændres på uigennemskuelige måder. Derudover kan diagnoser være påvirket af lægernes honorarstrukturer.

Fejlbehæftede data kan, hvis der er store datamængder, ofte alligevel bidrage til ny viden, for eksempel ved at køre data igennem regressionsmodeller, om befolkningens sundhedstilstand som helhed. Herved kan man få en idé om, hvordan forskellige variable gennemsnitligt korrelerer i store befolkningsgrupper. For når grupperne er store, så betyder eventuelle fejl ikke så meget. Det skyldes, at almindelige fejl typisk vil falde ud "lidt til den ene side" og så "lidt til den anden side".

Der opstår dog problemer, hvis man antager, at resultaterne kan sige noget præcist om den enkelte patient, for hvis man vil fokusere på enkeltindivider, bliver systemet følsomt over for fejl[11].

- **DSAM opfordrer til, at man præciserer, hvilke data man vil samkøre med WGS-analyser i regi af NGC og samtidigt angiver præcist, om formålet med samkørsel er patientbehandling eller forskning. Idet de to formål ikke stiller samme krav til datakvalitet.**

- **DSAM opfordrer til, at der kun samkøres data i regi af NGC til klinisk anvendelse på individniveau, såfremt rette datakvalitet er sikret.**

- **DSAM mener ikke, at genetiske oplysninger i NGC bør samkøres med andre oplysninger uden samtykke fra den registrerede. Det er en vurdering, som bestyrkes af, at der ikke er samtykke til videregivelse af genetiske oplysninger fra det regionale sundhedsvæsen til NGC (se punkt 4), og fordi der ikke er mulighed for at samkøre genetiske oplysninger med andre oplysninger andre steder i det danske sundhedsvæsen.**

3) Mulighed for, at en borger kan anmode om at få data fra gamle genetiske undersøgelser opbevaret i Nationalt Genom Center.

DSAM forstår det således, at der endnu ikke har været borgere, som har ønsket at gøre brug af dette.

- **DSAM mener, at man bør begrænse det, således at borgere alene kan få overført helgenomsekvenser til NGC.**

---

[8] Greibe T. Fejlkodning af Diabetes II og Datafangst – Eller de 10 Små Cyklister Med Sukkersyge, Der Endte Med At Være 81/2. Copenhagen: Månedsskrift For Almen Praksis (2014).

[9] Nielsen AA, Christensen H, Lund ED, Christensen C, Brandslund I, Green A. Diabetes mortality differs between registers due to various disease definitions. Dan Med J. (2014).

[10] Ellesøe SG, Jensen AB, Ängquist LH, Hjortdal VE, Larsen LA, Brunak S. How suitable are registry data for recurrence risk calculations? Validation of diagnoses on 1,593 families with congenital heart disease. World J Pediatr Congenit Heart Surg. (2016).

[11] Kristiansen TB, Kristensen K, Uffelmann J, Brandslund I. Erroneous data: The Achilles' heel of AI and personalized medicine. Front Digit Health. (2022).

4) Skriftligt samtykke til patientbehandling, der indebærer omfattende genetisk analyse.

I forarbejderne til lov nr. 728 af 8. juni 2018 angives det, at genetiske oplysninger alene kan overlades til NGC, såfremt en patient har givet skriftligt samtykke til sygdomsbehandlingen, hvori den genetiske analyse indgår, eller såfremt en forsøgsperson har givet samtykke til at deltage i det forsøgsprojekt, hvori den genetiske analyse foretages. Der er altså ikke tale om samtykke til videregivelse af personoplysninger til NGC, men et samtykke til at modtage behandling af sygdom eller deltage i et forskningsprojekt.

Hjemlen for NGC til at indhente personoplysningerne er således ikke et samtykke i GDPR-forstand, og hjemmelsgrundlaget skal i stedet findes i databeskyttelsesforordningens artikel 9, stk. 2, litra h og j, som i dansk lovgivning er udmøntet i sundhedslovens § 223 og den i medfør af § 223 a udstedte bekendtgørelse om NGC's indsamling af genetiske oplysninger.

Sundhedsministeren har altså i medfør af sundhedsloven fastsat regler, der forpligter aktører (altså de regionale hospitaler) til at videregive genetiske oplysninger og oplysninger om helbredsmæssige forhold til NGC uden samtykke fra patienten eller forsøgspersonen.

Ovenstående bør klart fremgå af den lovpligtige konsekvensanalyse (DPIA) om NGC, som DSAM har bedt om aktindsigt i, men endnu ikke har fået udleveret.

- **DSAM mener, at patienter bør informeres klart om, at deres oplysninger ved helgenomsekventering videregives fra region eller fra forsker til NGC uden samtykke, idet nuværende patientsamtykke kun vedrører, om en patient vil modtage behandling af sygdom eller deltage i et forskningsprojekt.**

- **DSAM vurderer, at såfremt en patient kan modtage rette klinisk behandling baseret på genetiske oplysninger, som er mindre omfattende end WGS-analyser, så bør patienten altid have valget mellem WGS og den mindst omfattende genetiske aflæsning, som fortsat er egnet til patientbehandlingsformålet.**

5) Selvbestemmelse over genetiske oplysninger, herunder mulighed for at frabede sig, at ens egne genetiske oplysninger behandles til andet end ens egen behandling eller formål i umiddelbar tilknytning hertil.

Vævsanvendelsesregisteret giver blandt andet en patient mulighed for at beslutte, at vedkommendes genetiske oplysninger, der opbevares i Nationalt Genom Center, kun må anvendes til patientens egen behandling og til formål i umiddelbar tilknytning hertil. Af lovbemærkningerne til reglerne om vævsanvendelsesregisteret fremgår det, at "formål i umiddelbar tilknytning til behandling" dækker over kvalitetssikring, metodeudvikling, undervisning af sundhedspersoner på behandlingsstedet og andre rutinemæssige funktioner, der har direkte tilknytning til og sammenhæng med behandlingsindsatsen. Derfor giver vævsanvendelsesregisteret ikke mulighed for, at en patient kan frabede sig, at oplysninger kan indhentes til brug for beslutningsstøtte, fordi beslutningsstøtte har direkte tilknytning til og sammenhæng med behandlingsindsatsen (se bilag 1).

Ved beslutningsstøtte kan der være behov for, at data fra en patient tilgås for at bidrage til behandlingen af andre patienter.

- **DSAM mener, at patienter bør oplyses om, at registrering i Vævsanvendelsesregister ikke spærrer for, at patients egne genetiske oplysninger kan tilgås i forbindelse med behandling af andre patienter.**

Det er muligt at til- og afmelde sig Vævsanvendelsesregisteret på Borger.dk.

- **DSAM mener, at der bør etableres en mere brugervenlig registrering i Vævsanvendelsesregister, og at denne brugervenlige løsning både bør kunne tilgås via Sundhed.dk og via NGC egen hjemmeside.**

Der er tidligere blevet iværksat et arbejde for at udfærdige en ny frabedelsesmodel for de registrerede i NGC, som er mere differentieret end den grove alt-eller-intet-model, som gælder via registrering i Vævsanvendelsesregisteret.

I et ministersvar[12] fra den 13. april 2018 kan man således læse:

Sundheds- og Ældreministeriet vil derfor undersøge muligheden for at udarbejde en model, hvorefter patienter kan frabede sig forskellige kategorier af mere ud- specificerede behandlingsformål eller forskellige typer af anvendelse inden for samme behandlingsformål, f.eks. forskellige typer af forskning.

Der vil blive set på muligheden for en differentieret frabedelsesmodel inden for de juridiske rammer af frabedelsesmodellen og Vævsanvendelsesregisteret, der allerede kendes og danner rammen i sundhedsloven for biologisk materiale. Det er tilsigtet, at der med lovforslaget ikke er blevet fremsat yderligere typer af og anderledes modeller for selvbestemmelse, der således ville give patienten væsentligt forskellige typer af retsstilling, hvad angår hhv. biologisk materiale og genetiske oplysninger i Nationalt Genom Center. Det er således vurderingen, at enkelhed i retsstillingen er et væsentligt element i beskyttelsen af borgeren, sundhedspersoner m.v.

Som led i arbejdet i den i lovforslaget omtalte arbejdsgruppe vedr. biologisk materiale og data afledt heraf pågår et arbejde med tillige generelt at se på andre modeller for selvbestemmelse over egne oplysninger fra sundhedsvæsenet og forskning. Heri indgår også modeller omtalt af Etisk Råd.

- **DSAM vurderer, at den grovkornede og begrænsede selvbestemmelse, som patienterne kan udøve over andres adgang til egne genetiske data via registrering i Vævsanvendelsesregistret bør udvides til en mere differentieret frabedelsesmodel. En sådan differentieret frabedelsesmodel giver patienten mulighed for at styre andres adgang til egne genetiske data, uden at det skaber problemer i forhold til at hjemmel til dataindberetning til NGC skal findes i en lov (se punkt 4).**

6) Beskyttelse af danskernes genetiske oplysninger og gennemsigtighed, herunder borgerens mulighed for at få adgang til log-oplysninger på sundhed.dk.

DSAM forstår det således, at alle log-oplysninger allerede findes i regi af NGC og at kobling mellem log-oplysninger og CPR-nummer kun kan foretages regionalt.

[12] https://www.ft.dk/samling/20171/lovforslag/L146/spm/25/svar/1480800/1880191.pdf

- **DSAM mener, at NGC og Sundhed.dk umiddelbart bør forpligtes til at gøre alle log-oplysninger for den nationale genomdatabase (herunder log-oplysninger både fra klinisk og forskningsmæssig brug) tilgængelige for borgerne.**

7) Etablering af frivillig ordning, der indebærer, at en borger kan stille sine genetiske oplysninger til rådighed for udviklingen af personlig medicin.

DSAM forstår det sådan, at man ønsker en digital platform for rekruttering til kliniske forsøg, hvor patienter og borgere kan registrere sig som interesserede i at deltage i fremtidige kliniske forsøg, f.eks. inden for bestemte sygdomsområder, med henblik på at blive kontaktet af forsøgsansvarlige forskningsaktører om deltagelse i relevante kliniske forsøg.

- **DSAM støtter op om mulighed for frivillig borger-registrering vedrørende interesse for deltagelse i fremtidige kliniske forsøg, herunder også om personlig medicin.**

Med venlig hilsen

Bolette Friderichsen
Formand for DSAM

BILAG 1

SUNDHEDSMINISTERIET

Holbergsgade 6
DK-1057 København K

T +45 7226 9000
F +45 7226 9001
M sum@sum.dk
W sum.dk

Dansk Selskab for Almen Medicin
Dorthe Pedersen
dp@dsam.dk
dsam@dsam.dk

Dato: 23-08-2022
Enhed: JURPEM
Sagsbeh.: DEPSGJ
Sagsnr.: 2001086
Dok. nr.: 2362715

Svar på spørgsmål i forbindelse med høringen over Nationalt Genom Center

Spørgsmål 1: Hvad har etablering og drift (herunder helgenom sekventering) kostet til nu, og hvor stor et beløb har staten modtaget til etablering og drift fra Novo Nordisk fonden?

Svar: Novo Nordisk Fonden har ultimo 2019 bevilliget 992 mio. kr. til bl.a. etablering og drift af en infrastruktur for personlig medicin, herunder helgenomsekventering af 60.000 patienter og oprettelsen af Nationalt Genom Center.

Spørgsmål 2. Hvor mange patienter har pt. helgenomsekventering lagret hos NGC?

Spørgsmål 3. Hvor mange patienter har pt. andre omfattende genetiske oplysninger end helgenomsekventeringer lagret hos NGC?

Spørgsmål 13. Er der hidtil blevet indberettet genetiske oplysninger vedrørende patienter fra regionernes sygehusvæsen til NGC? Og hvis det er tilfældet, hvor mange patienter har i så fald fået indberettet genetiske oplysninger?

Svar på spørgsmål 2,3 og 13: Nationalt Genom Center har oplyst, at der pr. 31. juli 2022 er lagret 4.106 WGS-analyser i den nationale genomdatabase. 2.166 WGS-analyser heraf er udført i regi af det nationale helgenomsekventeringscenter, mens yderligere 1.940 WGS-analyser er indberettet til NGC fra regionerne og har bidraget til patientbehandling i personlig medicin.
NGC har pt. alene mulighed for at modtage WGS-analyser. Det er forventningen, at NGC i løbet af 2023 også vil kunne modtage andre omfattende genetiske analyser.

Spørgsmål 4: Er det muligt at få udleveret den lovpligtige Data Protection Impact Assessment DPIA'en, herunder PIA'en og de enkelte risikovurderinger (risikoanalyser), for National Genom Center?

Svar: For udlevering af dokumenter skal der anmodes om aktindsigter i disse dokumenter. Dokumenterne vil herefter blive udleveret efter reglerne om aktindsigt i offentlighedsloven.

Spørgsmål 5: Er Det Nationale Helgenomsekventeringscenter i drift og tilgængelig for den kliniske drift i regionerne? Og hvis Det Nationale helgenomsekventerings-center er tilgængeligt, hvordan er det så tilgængeligt for klinikere, herunder læger?

Svar: Nationalt Genom Center har oplyst, at det nationale helgenomsekventerings-center er i drift og tilgængeligt for den kliniske drift i regionerne. Patientprøver processeres på to laboratoriefaciliteter; hhv. Molekylær Medicinsk Afdeling (MOMA) på Aarhus Universitetshospital og Afdeling for Genomisk Medicin (GM) på Rigshospitalet.

Klinikere og læger kan rekvirere diagnostisk helgenomsekventering (WGS) ved Nationalt Genom Center (NGC) for specifikke patientgrupper. De udvalgte patientgrupper og hvilke kriterier og indikationer, der gælder for den enkelte patientgruppe, kan ses her.

Spørgsmål 6: Er High Performance Computer Center i drift og tilgængelig for den kliniske drift i regionerne? Og hvis High Performance Computer Center er tilgængeligt, hvordan er det så tilgængeligt for klinikere, herunder læger?

Svar: Nationalt Genom Center har oplyst at, Nationalt High Performance Computing Center (HPC) er i drift og tilgængelig for den kliniske drift i regionerne. Nationalt Genom Center stiller regnekraft, fortolkningsværktøjer og serverkapacitet til rådighed for at støtte hospitalernes diagnosticering og behandling af patienter.
I forhold til de patientprøver, der er rekvireret til de ovenfornævnte patientgrupper, gælder, at rekvirenten eller den afdeling, som rekvirenten har anført som fortolkende afdeling, via en citrixforbindelse har adgang til at se og vurdere kvalitetssikret og frigivet sekventeringsdata, som er placeret i et specifikt lukket miljø i Nationalt Genom Center. Adgang og oprettelse kræver godkendelse.
Generelt er HPC'en tilgængelig for klinikere, herunder læger, i form af:

1. Regnekraft
   - Nationalt Genom Center stiller sikker processeringskapacitet til rådighed for hospitalsafdelinger. Det giver adgang til at afvikle bioinformatiske piplines hurtigere.
2. Fortolkningsværktøjer
   - Nationalt Genom Center stiller fortolkningsværktøjer samt generelle værktøjer til fortolkningsstøtte til rådighed for alle hospitalsafdelinger.
   - Desuden vil der på sigt være adgang til en national variantdatabase, så der hurtigere kan findes svar på om patienten matcher med lignende tilfælde, og hvor der måske kan findes en diagnose og i bedste tilfælde behandling.
3. Opbevaring af data
   - Nationalt Genom Center stiller sikker lagringskapacitet til rådighed. Det giver hospitalsafdelinger adgang til et sikkert miljø, hvor der er solid regnekraft og nok plads til at opbevare data.

Spørgsmål 7: Hvor mange gange har læger (eller andre klinikere) fra en region rettet henvendelse for at gøre brug af helgenomsekventeringer og fortolkninger af disse i behandlingen af en konkret patient? Findes der eksempler?

Svar: Der henvises til svar på spørgsmål 2 og 5 vedr. at det nationale helgenomsekventeringscenter er i drift, samt at læger eller andre klinikere fra en region foreløbigt har rekvireret 2.166 WGS-analyser, som efterfølgende er udført i regi af det nationale helgenomsekventeringscenter.

Spørgsmål 8: Har der været eksempler på klinisk brug af helgenomsekventeringer i NGC, hvor man ikke havde kunne klare sig lige så godt med mindre omfattende genetisk aflæsning end helgenom sekventering, her tænkes for eksempel på exomsekventeringer, genome wide associations studier eller genpaneler?

Svar: Styregruppen for implementering af personlig medicin skal, som en af flere opgaver, følge implementering af de udvalgte patientgrupper via løbende opfølgning og evaluering samt sikre nødvendig fremdrift og træffe beslutninger omkring ressourcer/økonomi og faglige prioriteter. På møde den 17. december 2021 og 3. juni

2022, har styregruppen drøftet plan for opfølgning på diagnostisk udbytte og kliniske effekt. Der henvises til referater for møder i styregruppe for implementering af personlig medicin, der ligger offentlig tilgængelig på ngc.dk. Se mere her: Styregruppen for implementering af personlig medicin (ngc.dk)

Spørgsmål 9: Er det muligt at få en publikationsliste vedrørende de videnskabelige studier, som vedrører helgenomsekvenser i regi af NGC?

Svar: Nationalt Genom Center har oplyst, at det endnu ikke er muligt for forskere at søge om adgang til genomdatabasen (pilotfase pågår pt.) Det er NGC's forventning, at dette bliver muligt ultimo 2022. Der er således endnu ikke publiceret videnskabelige studier på baggrund af WGS'er fra genomdatabasen i NGC.

Spørgsmål 10: Ved de databehandlinger, som er sket hidtil i regi af NGC, har det primære formål da hovedsageligt været forskning eller patientbehandling?

Svar: Nationalt Genom Center har oplyst, at der ved databehandlinger, som er foretaget i regi af NGC, har det primære formål været patientbehandling. I takt med genomdatabasen opbygges etableres også en løsning, hvor forskere med de rette godkendelser kan få adgang til genomdatabasen. Det forventes at ske ultimo 2022.

Spørgsmål 11: Findes der i dag teknisk mulighed for, at en region kan overføre genetiske oplysninger fra en patient til NGC?

Spørgsmål 12: Har der været tekniske, praktiske eller andre hindringer for indberetning af genetiske oplysninger til NGC vedrørende patienter fra regionerne?

Svar på spørgsmål 11 og 12*:* Nationalt Genom Center har oplyst, at der eksisterer en teknisk mulighed for, at en region kan overføre genetiske oplysninger (helgenomdata) fra en patient til NGC jf. også besvarelsen af spørgsmål 13 (1.940 WGS-analyser er pt. indberettet til NGC). Samt, at der ligesom i de fleste udviklingsprojekter, har været tekniske og praktiske udfordringer relateret til etablering af løsningen. NGC arbejder løbende på at optimere løsningen.

Spørgsmål 14: Når en region indberetter genetiske data til NGC, lagres de genetiske data så regionalt, efter at de er indberettet til NGC?

Svar: Det fremgår bl.a. af forarbejderne til lov nr. 728 af 8. juni 2018 om ændring af sundhedsloven (Organisering i Sundheds- og Ældreministeriet, oprettelse af Nationalt Genomcenter), at de oplysninger, der er tilgået Nationalt Genom Center, ofte fortsat vil blive behandlet lokalt i andet regi, f.eks. i en patientjournal m.v. i en region, også efter at oplysningerne er videregivet til Nationalt Genom Center. Genetiske oplysninger vil således både kunne blive behandlet lokalt og i Nationalt Genom Center.

Den fortsatte lokale behandling af de genetiske oplysninger vil navnlig skulle ske under iagttagelse af reglerne i sundhedsloven, komitéloven, databeskyttelsesforordningen og databeskyttelsesloven. Det bemærkes i den forbindelse, at sletning af lokale kopier af oplysninger reguleres af dataminimeringsprincippet i databeskyttelsesforordningen. Det bemærkes endvidere, at i det omfang oplysninger (f.eks. prøvesvar) indgår i en patientjournal, vil spørgsmålet om sletning af oplysningerne dog være reguleret af reglerne om journalføringspligt.

Derudover fremgår det 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 databeskyttelsesforordningen, herunder dataminimeringsprincippet i artikel 5, stk. 1, litra c1.

Dataminimeringsprincippet betyder bl.a. at en dataansvarlig skal anonymisere eller slette oplysninger, når det ikke længere er nødvendigt at behandle disse. Det er Datatilsynet, og i sidste ende domstolene, der håndhæver databeskyttelsesforordningen.

Spørgsmål 15: Har der været tilkendegivelser for eksempel fra en region eller en sygehusafdeling om, at man ikke ønsker at indberette genetiske oplysninger til NGC?

Svar: Sundhedsministeriet har ikke modetaget tilkendegivelser om, at der skulle være regioner eller afdelinger, som ikke ønsker at indberette genetiske oplysninger til NGC.

Spørgsmål 16: Er det planen, at denne bemyndigelsesbestemmelse skal udmøntes og i så fald hvornår?

Svar: Arbejdet med personlig medicin, tager udgangspunkt i den opdaterede nationale strategi for personlig medicin for 2021-2022. Fokus i strategien er på, implementering af personlig medicin, herunder at helgenomsekventering skal komme patienterne til gode direkte i patientbehandlingen, ved at tilbyde op til 60.000 patienter en helgenomsekventering. I løbet af 2021 gik den nationale infrastruktur i regi af NGC i drift, hvor en række patientgrupper er udvalgt til at blive tilbudt en helgenomsekventering i regi af NGC. For mere information om patientgrupper, henvises til NGC's hjemmeside: Patientgrupper (ngc.dk).

Spørgsmål 17: Hvad er status for arbejdet med en "datasø" i regi af NGC?

Spørgsmål 18: Hvad er status for arbejdet med en "datasø" i regi af de to østlige regioner?

Svar på spørgsmål 17 og 18: Sundhedsministeriet kan oplyse, at det følger af sundhedslovens § 223 a, at Sundhedsministeren kan fastsætte regler om, at der påhviler institutioner under Sundheds- og Ældreministeriet, regionsråd m.v., en pligt til at give Nationalt Genom Center genetiske oplysninger, som er udledt af biologisk materiale efter oprettelsen af Nationalt Genom Center, og oplysninger om helbredsmæssige forhold, i det omfang oplysningerne er nødvendige for gennemførelsen af centerets opgaver. Bemyndigelsesbestemmelsen i sundhedslovens § 223 a, er udmøntet i bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger. Bekendtgørelsen vedrører alene genetiske oplysninger.

Sundhedsministeriet kan endvidere oplyse, at begrebet oplysninger om helbredsmæssige forhold skal forstås i overensstemmelse med begrebet helbredsoplysninger i databeskyttelsesforordningens artikel 4, nr. 15, som omfatter personoplysninger, der vedrører en fysisk persons fysiske eller mentale helbred, herunder levering af sundhedsydelser, og som giver information om vedkommendes helbredstilstand, jf. Folketingstidende 2017-18, tillæg A, L 146 som fremsat, s. 36. Det følger desuden af lovbemærkningerne til bestemmelsen, at de genetiske oplysninger

eller oplysninger om helbredsmæssige forhold, som vil skulle videregives til Nationalt Genom Center, kan komme fra f.eks. patientjournaler, registre, databaser eller biobanker.

Om Nationalt Genom Centers opgaver følger det af sundhedslovens § 223, stk. 2, at Nationalt Genom Center skal udvikle og drive en fælles, landsdækkende informationsinfrastruktur for personlig medicin. Nationalt Genom Center stiller oplysninger til rådighed for personer inden for sundhedsvæsenet og patienter, herunder oplysninger fra den fælles, nationale genomdatabase til brug for patientbehandling m.v.

Det bemærkes, at det i forbindelse med anvendelse af genetiske oplysninger til brug for patientbehandling eller forskning ofte er relevant at inddrage andre helbredsoplysninger, såsom patientens fysiske karakteristika, sygdomme, tidligere behandlinger m.v., som har betydning for den konkrete patientbehandling. I sundhedsvidenskaben omtales dette som samspillet mellem genotypiske (oplysninger om menneskers gener) og fænotypiske karakteristika (oplysninger om menneskers sundheds- og sygdomsbillede).

Herudover bemærkes det, at Nationalt Genom Center i første omgang har fokuseret på at få etableret en informationsinfrastruktur for genetiske oplysninger. Nationalt Genom Center er sammen med de kliniske miljøer ved at afklare, hvilke oplysninger om helbredsmæssige forhold, der er relevante at inddrage i forbindelse med analyse af genetiske oplysninger til brug for patientbehandling og forskning.

Sundhedsministeriet kan ikke svare på spørgsmålet om status på "datasø" i regi af de to østlige regioner. For besvarelse af spørgsmålet henvises til regionerne.

Spørgsmål 19: Hvis en borger henvender sig i morgen, findes der så en teknisk løsning for overførsel af de genetiske oplysninger til National Genom Center?

Svar: Nationalt Genom Center har oplyst, at i det tilfælde, at en borger før oprettelsen af Nationalt Genom Center den 1. maj 2019 har fået udført en helgenomsekventering i forbindelse med patientbehandling eller i forbindelse med et forskningsprojekt, kan den pågældende borger anmode Nationalt Genom Center om at foranledige, at aktøren (hvor sekventeringen er sket) giver vedkommendes genetiske oplysninger til Nationalt Genom Center, jf. § 3 i Bekendtgørelse nr. 360 af 4. april 2019 om Nationalt Genom Centers indsamling af genetiske oplysninger.

Spørgsmål 20: DSAM finder det uklart, om registrering i Vævsanvendelsesregister blokerer for, at en patients genetiske oplysninger kan bruges i patientbehandlinger af andre patienter end dem selv? Her tænkes i særlig grad på, om genetiske oplysninger om andre patienter end den patient, der er i aktuel behandling, og som opbevares i Nationalt Genom Center, kan indhentes til brug for beslutningsstøtte.

Spørgsmål 21: Hvis registrering i Vævsanvendelsesregister spærrer for ovenstående, er der så planer om at ophæve denne beskyttelse?

Spørgsmål 22: Er der et arbejde i gang vedrørende en smidig og enkel borgeradgang, hvor borgere enkelt kan se status for registrering i Vævsanvendelsesregister og eventuelt ændre på status?

Svar på spørgsmål 20-22: Oplysninger, der opbevares i Nationalt Genom Center, kan anvendes til patientbehandling og til forskning. Beslutningsstøtte er en del af den samlede behandlingsindsats.

Vævsanvendelsesregisteret giver blandt andet en patient mulighed for at beslutte, at vedkommendes genetiske oplysninger, der opbevares i Nationalt Genom Center, kun må anvendes til patientens egen behandling og til formål i umiddelbart tilknytning hertil. En registrering i vævsanvendelsesregisteret betyder, at oplysningerne ikke må bruges til forskning, men det betyder også, at man som patient *ikke* kan frabede sig, at ens oplysninger bruges til formål, i umiddelbar tilknytning til behandlingsindsatsen.

Af lovbemærkningerne til reglerne om vævsanvendelsesregisteret fremgår det, at "formål i umiddelbar tilknytning til behandling" dækker over kvalitetssikring, metodeudvikling, undervisning af sundhedspersoner på behandlingsstedet og andre rutinemæssige funktioner, der har direkte tilknytning til og sammenhæng med behandlingsindsatsen.

Derfor giver vævsanvendelsesregisteret ikke mulighed for, at en patient kan frabede sig, at oplysninger kan indhentes til brug for beslutningsstøtte, fordi beslutningsstøtte har direkte tilknytning til og sammenhæng med behandlingsindsatsen.
Det er muligt at til- og afmelde sig vævsanvendelsesregisteret på Borger.dk.

<u>Spørgsmål 23: Hvor mange opslag i registre m.v. i regi af NGC har centeret selv logget til klinisk brug?</u>

Svar: Det skal indledningsvis bemærkes, at Nationalt Genom Center (NGC) har oplyst, at NGC sikrer et højt databeskyttelsesniveau bl.a. gennem design og standardindstillinger og gennem anvendelse af relevante informationssikkerhedsteknologier. I juli 2022 blev Nationalt Genom Center ISO/IEC 27001- og ISO/IEC 27701-certificeret. Nationalt Genom Center sikrer, at der registreres oplysninger om, hvem der har foretaget opslag i registre m.v. i Nationalt Genom Center (logning). Desuden henvises til svar på spørgsmål 13 vedr. at 2.166 datasæt er blevet brugt til patientbehandling, samt at der har været regionale opslag i datasættene i forbindelse med klinisk brug.

<u>Spørgsmål 24: Hvor mange opslag i registre m.v. i regi af NGC har centeret selv logget til forskningsmæssig brug?</u>

Svar: Nationalt Genom Center (NGC) har oplyst, at NGC ikke kan tilgå personhenførbare data i genomdatabasen og ikke udføre forskning.

<u>Spørgsmål 25: Er der noget, der forhindrer, at danske borgere får adgang til log over opslag til forskningsbrug?</u>

<u>Spørgsmål 26: Er der noget, der forhindrer Nationalt Genom Center, uafhængigt af regionernes arbejde med adgang til logning i EPJ, i at give danske borgere adgang til log over opslag i egne genetiske oplysninger lagret hos NGC for eksempel via brug af MitID?</u>

Svar på spørgsmål 25 og 26: Nationalt Genom Center (NGC) har oplyst, at logning af anvendelsen af oplysninger i NGC på nuværende tidspunkt ikke kan stilles til rådighed direkte for borgeren i samme fællesoffentlige løsning, som planlægges for andre logoplysninger fra sundhedsvæsnet på sundhed.dk. Det skyldes, at medarbejdere i

NGC ikke kan se, hvilken person, der er knyttet til de genetiske oplysninger, der opbevares i NGC. Den behandlende læge eller sundhedsperson i regionerne kan henføre data i regionerne til en bestemt person, og her kan patienten se opslag i MinLog.

Spørgsmål 27: Har Sundhedsministeriet en oversigt over, hvor mange danskere der har fået udledt omfattende genetiske oplysninger i forbindelse med forskning på vævsprøver fra danske biobanker uden samtykke og i hvilke lande oplysningerne nu lagres?

Svar: Hverken Sundhedsministeriet eller National Center for Etik ligger inde med en oversigt over, hvor mange danskere der har fået udledt omfattende genetiske oplysninger i forbindelse med forskning på vævsprøver fra danske biobanker uden samtykke.

Spørgsmål 28: Kan genetiske data fra NGC fremadrettet blive tilgængelige i EHDS?

Svar: Kommissionen har den 3. maj 2022 fremsat forslag til forordning om det europæiske sundhedsdataområde (EHDS). Regeringen har den 30. juni 2022 oversendt grund- og nærhedsnotat til Folketingets Europaudvalg, med beskrivelse af forordningsforslaget som det ligger nu, samt regeringens foreløbige indledende holdning. Grund og nærhedsnotat kan findes her: kom (2022) 0197 - Bilag 1: Grund- og nærhedsnotat vedr. det europæiske sundhedsdataområde / Folketingets EU-Oplysning.

Forordningsforslaget indeholder på nuværende tidspunkt en række ubekendte, som skal afdækkes yderligere i forbindelse med forhandlingerne i Rådet. Forhandlingerne i Rådet er påbegyndt i juni og juli måned, hvor Kommissionen er begyndt på en første gennemlæsning af forslaget. I august måned er der sommerferie i EU, men vi forventer, at der i september igen vil være møder, hvor Kommissionen formentligt vil afslutte den første gennemlæsning.

Spørgsmål 29: Hvad er status for arbejdet med at udfærdige en differentieret frabedelsesmodel for Nationalt Genom Center?

Svar: I forhold til en differentieret frabedelsesmodel fremgår det af Det Etiske Råds publikation "Forskning i sundhedsdata og biologisk materiale i Danmark" fra 2015, at det brede metasamtykke ikke er dækkende for behandlingen af personoplysninger, da et samtykke efter databeskyttelsesforordningen skal være specifikt, jf. databeskyttelsesforordningens artikel 4, nr. 11.

Ministeriet bemærker i forlængelse heraf, at som et led i at skabe sikkerhed i anvendelsen af biologisk materiale og "tørre" data" afledt heraf, f.eks. genetiske data, nedsatte Sundheds- og Ældreministeriet ved årsskiftet 2015-2016 en arbejdsgruppe, der har beskrevet gældende ret og drøftet etiske og juridiske problemstillinger i relation hertil. Arbejdsgruppens afrapportering fra 2019 kan findes på Sundheds- og Ældreministeriets hjemmeside på følgende link: *https://www.sum.dk/Sundhedsprofessionelle/Forskning/~/media/Filer%20-%20dokumenter/Afrapportering-forskning-biologisk-materiale/Afrapportering-anvendelse-af-biologisk-materiale.pdf* under afrapportering - anvendelse af biologisk materiale.

Ministeriet bemærker endvidere, at det følger af sundhedslovens § 29, 2. pkt., at en patient kan 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.

Retten til selvbestemmelse over biologisk materiale, der er afgivet i forbindelse med behandling, blev indført ved lov nr. 312 af 5. maj 2004 om ændring af lov om patienters retsstilling (Biobankloven). Det følger bl.a. af bemærkningerne til denne lov, at der ved anvendelse til 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, jf. Folketingstidende 2003-04, tillæg A, side 2874.

Retten til selvbestemmelse er et emne Sundhedsministeriet løbende drøfter og er med i ministeriets overvejelser og vurderinger.

Med venlig hilsen

Sofie Wagner Goth Jepsen