

IV. SÆRKRAV: FORSKNING I GENOMER

Opdateret december 2023

Ved hypotesegenererende forskning ved i omfattende datamængder: Vær opmærksom på standardkravene til protokol og resumé.

Hvis det er [omfattende kortlægning af arvemassen](#), skal nedenstående beskrives. Ved øvrige genomprojekter, hvor der også kan være risiko for væsentlige sekundære 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](#)
- c. Hvilken sekventeringsplatform eller højdensitetsarray, der anvendes, samt sekventeringsdybde.
- d. Hvilke bioinformatiske værktøjer, der anvendes.

2. Opbevaring af data

- a. Hvordan data opbevares, herunder hvor og hvor længe.

OBS:

Vær opmærksom på, at forsøgspersoner, hvis materiale er sekventeret EFTER 1. juli 2019 skal oplyses om opbevaring af genetiske data i Nationalt Genom Center

Se [NGC's hjemmeside \(oplysningsseddel til forsøgspartagere\)](#)

Forsøgspersoner, hvis materiale er udtaget FØR 1. MAJ 2019 kan give samtykke til opbevaring af genetiske data i Nationalt Genom Center.

Se [NGC's hjemmeside \(blanket anmodning om overførsel af genetiske oplysninger fra helgenomsekventering i forskning\)](#)

3. Beredskab for håndtering af væsentlige helbredsmæssige sekundære fund

- 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 væsentlige helbredsmæssige sekundære fund. Begrund dette. Håndtering af forsøgspersonernes ønsker om tilbagemelding. Både om de gener, som undersøges, og om væsentlige helbredsmæssige sekundære fund. Se [Vejledning om genomforskning og forskning i sensitive bioinformatiske data](#)

- c. At der vil blive nedsat en sagkyndig komité (eller anvendes en klinisk genetisk afdeling) til vurdering af væsentlige helbredsmæssige sekundære fund
- d. Hvordan den sagkyndige komité sammensættes og udpeges, herunder hvis en klinisk genetisk afdeling vil benyttes
- e. Hvis du i øvrigt benytter den metode til at minimere sandsynligheden for væsentlige helbredsmæssige sekundære fund, 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](#). 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](#) og benyt evt. formuleringerne fra denne.

4. Eventuelle forskningssamarbejder

[Se Genomvejledningen](#)

Beskriv

- a. Samarbejdspartnerens navn.
- b. Hvad samarbejdet går ud på:
 - i. laboratorieanalyser, herunder evt. bioinformatiske analyser: Beskriv, at der indgås databehandleraftale herom ([se Datatilsynet](#)).
 - ii. Hvis der (evt. supplerende) er et egentligt forskningssamarbejde: Beskriv, at den eksterne part alene må forske inden for protokollens formål og er opmærksom på de 4 kriterier om tilbagemelding, jf. [tilbagemeldingsbekg. § 5](#)
- c. Hvilke data gives der adgang til/deles (Er det fx rådata eller bearbejdede/aggregerede data 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
- f. Om samarbejdspartneren destruerer eller returnerer data efter projektets afslutning.

5. Deltagerinformation i genomforskning

Du kan evt. benytte den valgfrie [fortrykte](#) standard om [god information i genomforskning](#). Der er også udarbejdet [standardsamtykkeerklæring](#) og [erklæring om fravalg af viden](#).

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 eller i overensstemmelse med reglerne i databeskyttelsesforordningen og databeskyttelsesloven.
- f. Om samarbejdspartneren destruerer eller returnerer data efter projektets afslutning.

6. Tilbage melding om væsentlige helbredsmæssige sekundære fund

Beskriv:

- a. At der kan komme viden frem, som ikke var forudset (fx væsentlige helbredsmæssige sekundære fund).
- b. At tilbage melding af sekundære fund kan ske, hvis der med sikkerhed eller overvejende sandsynlighed er tale om en alvorlig eller livstruende sygdom, som kan
 1. forebygges, behandles eller lindres, og
 2. sygdommen har væsentlig betydning for personen, og
 3. fundet kan valideres klinisk, og
 4. metoden til påvisning af fundet er sikker
- c. At det kan blive aktuelt også at informere familiemedlemmer via forsøgspersonen, 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 med henblik på uddybende information om konsekvenserne heraf ([Erklæring om fravalg af viden](#)).
- 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 Vejledning om genomforskning og forskning i sensitive bioinformatiske data](#)
- b. Der skal redegøres for samme forhold som i [Forskning i biologisk materiale med dispensation fra samtykke](#)
- e. Beskriv hvordan forsøgspersonernes ret til ikke-viden bliver håndteret, jf. [tilbage meldingsbekg. § 9](#)

OBS:

Vær opmærksom på, at genomdata genereret ved dispensation fra indhentelse af samtykke ikke kan 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