



DSMG
Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

Guideline

Uopfordret kontakt til risikopersoner i familier med genetisk sygdom – med fokus på etiske dilemmaer

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG)

Godkendt 16.09.22

Version 1

Udarbejdet af Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG) Ethiske udvalg

Anja L Frederiksen, Klinisk Genetisk afd. Aalborg Universitetshospital (sekretær)

Birgitte Diness, Afdeling for Genetik, Rigshospitalet

Charlotte Brasch Andersen, Klinisk Genetisk afd. Odense Universitetshospital

Lisbeth Tranebjærg, Afdeling for Genetik, Rigshospitalet

Malene Lundsgaard, Klinisk Genetisk afd. Aalborg Universitetshospital

Susanne E Boonen, Klinisk Genetisk afd. Odense Universitetshospital

Anne-Marie Axø Gerdes, Afdeling for Genetik, Rigshospitalet (formand)

Udvalget takker professor Mette Hartlev og lektor Katharina Ó Cathaoir, Det Juridiske Fakultet, Københavns Universitet, for juridiske input undervejs, herunder udarbejdelse af dokumenterne omhandlende juridiske forhold.

Indhold

Udarbejdet af Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG) Ethiske udvalg	1
Formål	2
Baggrund	2
MTV-rapport Hereditær non-polypose colorectal cancer (HNPCC)	3
Etisk Råd redegørelse genom-undersøgelser	3
Udenlandske retningslinjer, herunder European Society of Human Genetics (ESHG)	4
Forpligtelser	4
Forsikringsforhold	4
Forsikringsaftaleloven §3 a	5
Fordele ved uopfordret kontakt til risikopersoner	6
Ulemper ved uopfordret kontakt til risikopersoner	6
Anbefalinger	6

Formål

At udarbejde en overordnet retningslinje for rammer for håndtering af etiske dilemmaer og deraf afledte juridiske aspekter relateret til uopfordret kontakt til risikopersoner i familier med genetiske sygdomme.

Baggrund

Genetiske sygdomme er forbundet med aspektet omkring information af slægtninge om den i familien forekommende genetisk betingede sygdom og deres egen risiko for at udvikle samt videregive denne sygdom. I denne retningslinje fokuseres på de genetiske sygdomme, hvor den genetiske disposition kan forekomme hos slægtninge til patienten (probanden), idet genetiske sygdomme også kan være nyopstået hos probanden, som ikke har/får børn. Retningslinjen omfatter genetisk udredning og rådgivningsforløb indenfor det offentlige sundhedsvæsen.

Information af personer med risiko for at have arvet en genetisk betinget sygdom er uløseligt forbundet med retten til "ikke-viden" og personens ret til privatliv og autonomi på den ene side – og retten til viden og ønsket/forpligtelsen til at forebygge sygdom og død hos slægtninge på den anden side. Hovedreglen for genetisk udredning og rådgivning, som den foregår på landets klinisk genetiske afdelinger, er, at probanden i samarbejde med lægen informerer risikopersoner i familien (se DSMGs guideline for Genetisk rådgivning, eksempelvis udlevering af familiebreve fra probanden til slægtninge). I særlige situationer kan lægen aktivt – og i samarbejde med probanden – opspore og informere risikopersoner i familien. Det kan være i flg. situationer:

- a. Probanden kender ikke sine slægtninge
- b. Probanden ønsker/vil ikke kontakte sine slægtninge
- c. Patienten er umyndig eller af anden årsag ikke i stand til at informere sine slægtninge på en hensigtsmæssig måde (f.eks. pga. udviklingsforstyrrelse, sprogbarriere)
- d. Probanden er død

Probanden skal orienteres, hvis slægtninge informeres uden, der foreligger et gyldigt samtykke, jf. Sundhedslovens § 43, stk 4 (punkt a og b ovenfor). Hvis probanden har vanskeligt ved selv at informere hensigtsmæssigt (punkt c ovenfor), må det vurderes konkret, om der skal foreligge et samtykke fra probanden (f.eks. ved sproglige forstyrrelser), eller om probanden ikke er beslutningskompetent (så skal man forsøge at indhente et samtykke hos forældrene (mindreårige børn) eller de nærmeste pårørende/værgen/fremtidsfuldmægtig (voksne varigt inhabile)). Hvis probanden er død (punkt d ovenfor), er det ikke muligt at indhente et samtykke, og hvis probanden (eller dennes stedfortræder) ikke vil give et samtykke (punkt a-c ovenfor), falder man tilbage på værdispringsreglen og skal lave en vurdering, som baseres på de fem punkter oplyst af Sundhedsministeriet nedenfor.

Sundhedsministeriet fremsendte i 1999 flg. fem overordnede forhold, som skal være opfyldt, før uopfordret kontakt kan komme på tale:

1. Det drejer sig om en alvorlig genetisk betinget sygdom med væsentlige konsekvenser for den enkeltes liv og helbred.
2. Der er en rimelig grad af sandsynlighed for, at også slægtninge har den genetiske disposition.
3. Der foreligger en sikker dokumenteret sammenhæng mellem den genetiske disposition og sygdomsudviklingen.
4. De tests, som benyttes for at fastslå den genetiske disposition, er sikre.
5. Sygdommen kan i væsentlig grad forebygges eller behandles.

Det efterlader rum til fortolkning, ikke mindst punkt 5, idet genetiske sygdomme i stigende omfang kan behandles og/eller forbygges i modsætning til for bare få år tilbage. Endvidere udføres i dag langt flere omfattende genetiske undersøgelser på mange flere diagnoser, hvor der imødeses påvisning af langt flere genetiske fund, som også omhandler sygdom med mindre væsentlig risiko for liv og helbred eller lav penetrans, men hvor der i henhold til nuværende viden vil være tilbud om og anbefaling af kontrol og forebyggende behandling (eks. osteoporose, diabetes, øjensygdomme o.a.). Derudover er der i stigende omfang situationer, hvor påviste genvarianters betydning for sygdomsårsag er uafklaret (jf. punkt 3 ovenfor).

MTV-rapport Hereditær non-polypose colorectal cancer (HNPCC)

Et eksempel på en grundigt gennearbejdet gennemgang af etiske og juridiske aspekter ved arvelige sygdomme er MTV-rapporten om HNPCC, som blev udarbejdet i 2007.

(<https://www.sst.dk/~media/E5265B50A16048398729066C27F2A6.ashx>). Afsnit om etik og jura fra den korte version af MTV-rapporten er vedlagt som Bilag 1.

Proceduren for uopfordret kontakt til slægtninge var på det tidspunkt i 2007 forskellig mellem de genetiske afdelinger og så HNPCC-registret. Dette er sidenhen ensrettet, idet den genetiske rådgivning blev flyttet fra HNPCC-registret til Rigshospitalet (RH), hvor der blev udarbejdet en juridisk gennemgang af jurist Susanne Hertz, RH (Bilag 2).

NB. Afsnit vedr. forsikringsforhold er ikke længere gældende, idet der er indført ny lovgivning på området. Se senere afsnit om Forsikringsforhold i denne tekst.

Etisk Råd redegørelse genom-undersøgelser

Etisk Råd udgav i 2000 en redegørelse over præsymptomatisk gendiagnostik

(<https://www.etiskraad.dk/~media/Etisk-Raad/Etiske-Temaer/Genteknologi/Publikationer/2000-09-01-genundersoegelse-af-raske.pdf>).

Etisk Råd udgav i 2012 en redegørelse over genom-undersøgelser

(<https://www.etiskraad.dk/~media/Etisk-Raad/Etiske-Temaer/Genteknologi/Publikationer/Baggrundsrapport-om-genom-undersoegelser.pdf>). Her var der fokus på tilbagemelding om sekundære fund, men problemstillingen er meget sammenlignelig med uopfordret kontakt til slægtninge, og en af konklusionerne var:

De nævnte anbefalinger afspejler Rådets opfattelse af, at der mangler et fælles sæt af retningslinjer på dette særlige område, der kan sikre borgeres og lægers retsstilling. Brugen af genetiske undersøgelser er underlagt en lang række generelle love og regler, hvilket kan give anledning til fortolkningsusikkerhed og udvikling af forskellig praksis. Dette understreger, at der er behov for ensartede og nationale retningslinjer på området.

Udenlandske retningslinjer, herunder European Society of Human Genetics (ESHG)

ESHG i regi af PPPC (The Public and Professional Policy Committee) arbejder på et dokument om kaskade testning, hvor Lisbeth Tranebjærg er inviteret med i "skrivegruppen". Der er ikke sat en specifik deadline på færdiggørelse.

Forpligtelser

Det er juridisk uklart, hvad lægens forpligtelser er mht. kontakt til risikopersoner i familien, da de ikke er patienter i gængs forstand (jf. læge-patient forhold og forpligtelser). En ting er juridiske forpligtelser, men noget andet er lægens forpligtelser i henhold til lægeløftet, hvor der er behov for en juridisk afklaring. Aktuelt bliver mulighed for uopfordret kontakt vurderet ud fra reglerne om tavshedspligt og videregivelse af helbredsoplysninger til slægtninge (Sundhedslovens § 43, stk 2). Det vil sige på baggrund af den såkaldte "værdispringsregel", hvorefter der skal foretages en afvejning mellem probandens interesser i, at denne viden ikke kommunikeres, og slægtninges potentielle interesse i at få indsigt. Hvis man vælger at tage uopfordret kontakt til risikopersoner i familien, bør der overordnet være national konsensus omkring, hvor langt ud i familien, dvs. slægtled i stamtræet, man går. En overvejelse er, hvad sandsynligheden er for, at en hos probanden påvist patogen genvariant er til stede hos et familiemedlem (skal det alene være første-grads- eller andengradsslægtninge, skal der tages højde for alder og køn, sygdomstype og sygdommens penetrans mm.) eller er det afhængigt af, om de pågældende slægtninge kan opspores f.eks. via CPR-registret, kirkebøger og lignende? Det er også afhængigt af, hvilken sygdom, det drejer sig om, og skal der være evidensbaserede tilbud om behandling og/eller forebyggelse – eller er det tilstrækkeligt, at der kan tilbydes klinisk opfølgning og evt. deltage i forskningsprojekter, som har til formål at udvikle nye behandlingsmuligheder? Og hvad, hvis eneste handlemulighed er prænatal diagnostik? Skal muligheden for uopfordret kontakt til risikopersoner i familien udelukkende omhandle monogene tilstande *med påvist patogen genvariant* (jf. Sundhedsministeriets 5 kriterier punkt 4 anført ovenfor), eller skal man inkludere monogene tilstande, hvor patienten opfylder karakteristiske kliniske symptomer, men hvor det ikke var muligt at påvise en specifik patogen genvariant?

Forsikringsforhold

Betingelser for tegning af forsikringer spiller en stor rolle, når borgere/patienter skal forholde sig til muligheden for genetisk udredning. Hvis man ved genetisk udredning får påvist forhøjet risiko for en specifik sygdom og dermed opstarter regelmæssige forebyggende undersøgelser herfor, er der en vis risiko for, at der påvises forandringer som tegn på (asymptomatisk) sygdom samt tilfældighedsfund uden oplagt klinisk betydning, men som kan afstedkomme yderligere udredning og kontrolforløb (f.eks. hvis der ved CT skanning af abdomen påvises et "incidentalom" – oftest men ikke udelukkende benign ikke hormonproducerende adenom i binyren). Det kan herefter få betydning for tegning af forsikringer. Og hvordan er betingelserne for udbetaling for kritisk sygdom, hvis man har fået påvist genetisk disposition, men ikke har symptomer? Og hvad hvis der ved histologisk undersøgelse af vævsbiopsi påvises (asymptomatiske) forandringer foreneligt med den genetiske sygdom? Da disse forhold har betydning for, hvor aktiv man bør være mht. uopfordret kontakt til risikopersoner i familien, er dette afsnit om forsikringsforhold medtaget i aktuelle retningslinje.

Forsikringsaftaleloven §3 a

”Selskabet må ikke i forbindelse med eller efter indgåelse af aftaler efter denne lov anmode om, indhente eller modtage og bruge oplysninger, der kan belyse en persons arveanlæg og risiko for at udvikle eller pådrage sig sygdomme, herunder kræve undersøgelser, som er nødvendige for at tilvejebringe sådanne oplysninger. Det gælder dog ikke oplysninger om den pågældendes nuværende eller tidligere helbredstilstand.”

Ud fra denne formulering fremgår det klart, at forsikringselskaber ikke må spørge en person, der ansøger om tegning af forsikring, om hverken familieanamnese eller personens egne prædiktive genetiske analyser. Før denne lovændring trådte i kraft, omfattede det kun personens egne prædiktive genetiske analyser, men ikke familieanamnese, så det var en klar forbedring for raske personer, der fremover ikke risikerede at blive udelukket/diskrimineret for tegning af forsikringer efter genetisk udredning og rådgivning.

Imidlertid har en nylig Højesteretsdom sået tvivl om retsbeskyttelsen af raske borgere, der tegner forsikringer for f.eks. kritisk sygdom.

En 15-årig (a priori rask) søskende til en hjertesyg ung mand, fik i maj 2016 tilbudt screeningsundersøgelse og blev indkaldt efter familiens ønske og efter modtagelse af slægtsskema. Forældrene var blevet grundigt informeret om, at forsikringsforhold skulle overvejes, og relevante forsikringer tegnes inden start på udredning. Familien tegnede derfor forsikring inden første besøg, som fandt sted i februar 2017 på Kardiologisk afdeling. Den henviste søskende viste sig at have kardiomyopati (asymptomatisk) og fik efterfølgende også påvist broderens genforandring.

Familien kontaktede så forsikringselskabet mhp. på udbetaling af ”kritisk sygdom”. De fik afslag, da forsikringselskabet ikke mente, at forsikringen var tegnet i god tro. Forsikringselskabet henholdt sig til datoen på indkaldelsesbrevet, som var juni 2016 og dermed et par måneder før, forsikring blev tegnet. Sagen har været ført i både Landsret og Højesteret, og familien tabte sagen begge steder.

Det er imidlertid vanskeligt at drage generelle konklusioner pga. af denne ene sag. Og for at forstå afgørelsen er det også vigtigt at forstå baggrunden for den særlige lovgivning vedr. forsikringer. Denne lovgivning har dels til formål at beskytte personer mod at føle sig presset til at få foretaget en præsymptomatisk genetisk test, som de ikke ønsker, fordi den kan give en viden, de helst vil være foruden. Derudover beskytter reglerne mod, at man alene på baggrund af en potentiel risiko for at få en genetisk sygdom, bliver forskelsbehandlet. Formålet er derimod ikke at beskytte personer med genetisk relateret sygdom mod, at man kan lægge vægt på denne sygdom, hvis den er konstateret – eller man er under udredning for denne – inden man får den ide at tegne en forsikring. Det afgørende i sagen var, at der på tidspunktet, hvor man tegnede forsikringen, allerede var mistanke om, at hun kunne have lidelsen, og dette blev konfirmeret ved en almindelig diagnostisk undersøgelse. Det er en hårfin grænse, som også gælder for ikke-genetiske sygdomme, hvor forsikringselskaber generelt kan lægge vægt på sygdomsforhold, når man vil tegne en forsikring.

Fordele ved uopfordret kontakt til risikopersoner

- Sikrer, at risikopersoner informeres fagligt og etisk forsvarligt på en professionel måde.
- Sikrer familiemedlemmers ret til viden.
- Beskytter probanden mod eventuelle negative reaktioner fra de kontaktede risikopersoner.
- Muliggør at kontakten altid er forudgået af lægefaglig konference mhp. at sikre rationale for kontakten, men også for at afgrænse omfanget for kontakter i familien.
- Sikrer national konsensus og mindsker ulighed.
- Sikrer at komplekse sager kan forelægges afdelingens genetisk etiske komite når relevant.

Ulemper ved uopfordret kontakt til risikopersoner

- Bryder personers autonomi og ret til "ikke-viden".
- Risikerer at krænke tavshedspligten overfor probanden.
- GDPR og Databeskyttelsesloven skal overholdes, f.eks. skal data begrænses til, hvad der er nødvendigt i forhold til de formål, hvortil de behandles.
- Kan skabe intern konflikt i familien.
- Kan medføre dårlig livskvalitet hos den kontaktede person.
- Kan medføre usikkerhed omkring, hvor langt ud i familien lægen bør gå mht. at identificere risikopersoner.
- Kan afholde probanden fra udredning, hvis han/hun ikke ønsker familieudredning.
- Risiko for diskrimination/stigmatisering f.eks. i forsikringsforhold.

Anbefalinger

1. Der bør sikres national konsensus på området for at undgå ulighed i sundhed og forskellige procedurer i og imellem familierne.
2. Lægefaglig konference-beslutning bør altid foreligge, før der foretages uopfordret kontakt til potentielle risikopersoner.
3. Sundhedsministeriets anbefalinger bør overholdes (med fed skrift er tilføjet præcisering udfærdiget af DSMGs Ethiske udvalg):
 - a. Det skal omhandle en alvorlig genetisk tilstand med væsentlig risiko for liv og helbred
 - b. Der er en væsentlig chance for, at slægtninge også har den genetiske disposition
 - c. Der er dokumenteret korrelation mellem den genetiske disposition og udvikling af sygdom
(Kun sikre patogene genvarianter klasse 5 og kun klasse 4 med særlige begrundelser samt kromosomtranslokationer vil kunne meldes ud uopfordret)
 - d. De anvendte genetiske analyser er nøjagtige
 - e. Sygdommen kan forebygges eller behandles

4. Genetisk etiske komiteer bør inddrages, og det bør være en etisk komite med forankring i en klinisk genetisk afdeling, der har den nødvendige genetiske ekspertise. De klinisk genetiske afdelinger kan have forskellige måder at organisere disse komiteer på mht. om det indgår i andre lægelige konferencer, eller om det er en del af GENet-netværk (nationale fagspecialistnetværk under DSMG), eller om det er selvstændige enheder i afdelingen.
5. Der bør sikres nationale retningslinjer for, hvordan en uopfordret kontakt bør foregå. Det anbefales, at den primære uopfordrede kontakt er skriftligt (f.eks. i e-boks), og det skal være nemt for den kontaktede person at få kontakt med lægen umiddelbart efter modtagelse af brevet.
6. Det bør i videst muligt omfang sikres, at relevante risikopersoners ret til viden respekteres. Lægen bør i sådanne sager i samarbejde med probanden lægge en plan for, hvorledes disse risikopersoner informeres. Hvis probanden ønsker et slægtsbrev til understøttelse af opgaven, bør dette udleveres. Hvis probanden udtrykker tvivl, om hun/han vil gennemføre opgaven, bør der aftales en opfølgning tre måneder senere. Hvis probanden ikke kan eller vil påtage sig opgaven og foretrækker, at afdelingen gør det, aftales det, hvilke risikopersoner i familien, som den genetiske afdeling kontakter. I sådanne tilfælde er tavshedspligten ikke problematisk, idet de fleste patienter gerne giver skriftligt samtykke til anvendelse af relevante oplysninger i familien og fortroligheden dermed ikke krænkes ved de uopfordrede henvendelser. Hvis probanden ikke vil eller kan give skriftligt samtykke, må man afveje slægtninges behov for viden overfor hensynet til probandens privatliv og autonomi ud fra Sundhedsministeriets 5 punkter (anført tidligere i dette dokument).
7. Der bør fastlægges nationale retningslinjer for, hvor langt ud i familien, lægen skal/bør gå. Det anbefales, at der som udgangspunkt ved autosomt dominante sygdomme fokuseres på førstegradsslægtninge, hvor der tages hensyn til personernes alder og køn (f.eks. ved arvelige mammacancer syndromer), sygdommens alvorlighed og penetrans, og hvor persondata kan findes via CPR-registret, som sikrer den højeste grad af sikkerhed for, at det er den korrekte person, der kontaktes uopfordret. Tilsvarende vurderinger bør ligge til grund for X-bundne sygdomme og kromosomtranslokationer. Og under alle omstændigheder skal Sundhedsministeriets overordnede retningslinjer overholdes (se anbefaling 3 ovenfor). Anden- og efterfølgende tredjegrads slægtninge bør kun undtagelsesvis kontaktes uopfordret f.eks. hvis mellemliggende generationer ikke kan kontaktes. Der kan dog være undtagelser, hvor det ud fra en lægefaglig vurdering er indiceret at opspore potentielle risikopersoner længere ud i familien.
8. Der kan være exceptionelle situationer, hvor der ud fra lægefaglige skøn kan afviges fra ovenstående anbefalinger, men det skal dokumenteres.

Bilag 1. Afsnit fra den korte version af MTV-rapporten om HNPCC fra 2007.

Etik.

Genetisk viden har både fordele og ulemper, og denne dobbelthed er et uomgængeligt vilkår, når man diskuterer problemstillinger, som knytter sig til patientperspektiver på risikoviden og relationen individ/slægt. Anbefalingerne vokser derfor ikke naturligt ud af erfaringsmaterialet, men tager hensyn til både forskning, eksisterende praksis og sundhedspolitik. Anbefalingerne udtrykker bioetiske valg, der bygger på bestemte forestillinger om retfærdighed og rimelighed.

Patientperspektiver på risikoviden.

Rådsøgende personer anskuer genetisk viden som et redskab til sundhed i form af forebyggelse af arvelig sygdom, og den genetiske rådgivning berører eksistentielle forståelser af skyld og af frygt for sygdom og død. Den cancergenetiske rådgivning skaber håb, fordi der gives adgang til såkaldte forebyggende undersøgelser, hvorved risikopersonerne kan kontrollere risiko og bekymring. Der skabes også afmagt pga. den deterministiske karakter af den genetiske information. Aktive rådsøgende, som følger deres undersøgelser til punkt og prikke, opererer samtidig med andre forklaringsmodeller eller direkte betvivler den genetiske viden. Der er således både en tillid til og modstand mod genetisk viden. Der er en sameksistens af vidensrationaler hos det enkelte menneske, hvilket ikke nødvendigvis opleves konfliktfyldt.

Relationen individ/slægt.

Da genetisk viden inddrager slægtninge, synliggøres det, at mennesker på den ene side anskues som biologisk forbundne inden for genetikken, og at individuel autonomi og kropslig integritet på den anden side er centrale værdier i den etablerede medicinske etik. Disse værdier bliver udfordret af forebyggelsestanken (det samfundsmæssige ønske om at redde liv), der i samspil med etableringen af stamtræet gør informering af slægtninge til en konkret mulighed. De rådsøgende skal indhente og viderebringe information fra og til slægtninge, hvilket af mange opleves som problematisk. Lægens dilemmaer er, at denne har pligt til både at varetage den enkeltes interesser og at forvalte sundhedsvæsenets forpligtelser over for andre borgere. Disse kan fx være slægtninge med andre ønsker og behov end probanden (dvs. den person, hvis arveforhold undersøges). Den lægelige pligt til at varetage den enkelte patients interesser kan komme i konflikt med samfundets interesse i at forbedre behandlingen af arvelige sygdomme. Når det forudsættes, at sundhedsvæsenet ønsker at bedre forebyggelse og behandlingen af arvelig tyktarmskræft, må det erkendes, at inddragelse af slægtninge er nødvendig. Respekt for individets autonomi i snæver forstand kan ikke opretholdes, hverken når det drejer sig om stamtræsvurdering eller mutationsscreening eller præsymptomatisk test. Såfremt slægtninge skal informeres, vil det være i overensstemmelse med lighedsprincippet, at alle slægtninge gives samme adgang til information, og at denne information videregives på en måde og i en form, som er uafhængig af gode og dårlige personlige relationer i slægten.

Det anbefales, at:

- enkeltpersoner under rådgivning støttes i en eventuel ambivalens over for mængden af information
- kontakt til slægtninge med henblik på at indhente journaloplysninger og/eller blodprøve tages af den rådsøgende eller af sundhedspersonalet

- slægtninge skal samtykke til, at sundhedspersoner indhenter journaloplysninger. Hvis slægtningen afviser at give samtykke, kan oplysninger alligevel videregives jf. lov om patienters rettigheder, § 26. stk. 2, nr. 2., hvis det er nødvendigt af hensyn til patienten
- slægtninge, der vurderes at være i høj risiko for at udvikle HNPCC, kan kontaktes uopfordret, såfremt der er lægeligt belæg herfor
- registrering af oplysninger om slægtninge skal kunne foregå uden samtykke fra slægtningen selv. Dette er med henblik på, at HNPCC-registret skal kunne udføre opsøgende virksomhed.

Juridiske aspekter.

Flere love fastlægger de juridiske rammer for indsamling, registrering og anvendelse af oplysninger i HNPCC-registret. Lov om behandling af personoplysninger (persondataloven) indeholder regler for behandling af personoplysninger, herunder regler for indsamling, registrering, anvendelse, videregivelse og sletning. Sundhedslovens afsnit III, som afløser lov om patienters retsstilling (patientretsstillingsloven), indeholder bestemmelser, som har betydning ved videregivelse af oplysninger til andre sundhedspersoner i forbindelse med patientbehandling og til personer eller institutioner uden forbindelse med patientbehandlingen som fx pårørende, arbejdsgivere og forsikringsselskaber. Der er særlig lovgivning om håndteringen af helbredsoplysninger i forbindelse med videnskabelige undersøgelser og i ansættelses- og forsikringsrelationer. De fleste af disse regler er ikke særligt møntet på oplysninger om genetiske forhold med undtagelse af reglerne om brug af helbredsoplysninger i ansættelses- og forsikringsforhold. I forbindelse med *indsamling og registrering* af oplysninger gælder der overordnet et saglighedskrav. Indsamling og registrering af oplysninger kan i nogle situationer ske uden patientens samtykke. Dette er fx tilfældet i situationer, hvor det er nødvendigt, at sundhedspersonale indsamler oplysninger for at diagnosticere og behandle patienten eller udøve forebyggende sundhedsfaglig virksomhed. I andre situationer skal der indhentes et udtrykkeligt samtykke. Det kan fx være tilfældet, hvis man i forbindelse med indsamling og registrering af oplysninger om patienten også indsamler og registrerer oplysninger om patientens slægtninge. Når man indsamler oplysninger om patienten og slægtninge, er man som hovedregel forpligtet til at give en række oplysninger, herunder oplysning om formålet med registreringen, og hvilke typer oplysninger der er indhentet. I forhold til *anvendelse og videregivelse* af oplysninger gælder der ud over et krav om saglighed også, at anvendelse og videregivelse ikke må stride mod det formål, som var med indsamlingen af oplysningerne. I forbindelse med en *aktuel behandling* kan man anvende og videregive oplysninger uden patientens udtrykkelige samtykke, hvis det er nødvendigt, for at de sundhedspersoner, som modtager oplysningerne, kan indgå i patientbehandlingen. Hvis der i forbindelse med patientbehandlingen er behov for at videregive oplysninger om patientens slægtninge, vil det kunne være nødvendigt at indhente et udtrykkeligt samtykke. Oplysninger kan normalt videregives til brug for *registerbaserede videnskabelige undersøgelser* uden et samtykke fra patienten. I forbindelse med genetiske undersøgelser kan der være behov for at *opsøge og informere patientens slægtninge*. Dette rejser særlige problemstillinger både i forhold til slægtninges ret til ikke-viden og patientens krav på fortrolighed, og der må foretages en afvejning. I nogle situationer vil det også være nødvendigt at få et skriftligt samtykke fra patienten. Der gælder særlige og restriktive regler om videregivelse af oplysninger til arbejdsgivere og forsikringsselskaber. Her vil oplysninger i en række situationer ikke kunne videregives, selvom patienten er villig til at give et samtykke.

Klinisk genetisk afdeling
Klinikchef Anne-Marie Gerdes

Opgang 52
Afsnit 5212

Telefon 35453545
Direkte 35456432
Fax 3545
Mail rigshospitalet@regionh.dk
Web www.rigshospitalet.dk

Journal nr.: 502-0053
Ref.: SHER

Dato: 28. januar 2013

Vedrørende indhentelse af samtykke fra patient og familiemedlemmer, samt efterfølgende kontakt

Baggrund for notatet

Genetisk Rådgivning for arvelig tarmkræft er pr. 1. januar 2012 flyttet fra HNPCC-registret, Hvidovre Hospital, til Klinisk Genetisk afdeling, Rigshospitalet, som har udefunktion på Hvidovre Hospital. I forbindelse med sammenlægningen er det kommet frem, at HNPCC-registret og Klinisk Genetisk afdeling følger forskellige procedurer i relation til indhentelse af samtykke fra familiemedlemmer. Endvidere følges der forskellige procedurer i relation til kontakt til familiemedlemmer, der er disponeret for en genetisk sygdom.

Nærværende notat har til formål at beskrive de proceduregange, der følger af sundhedslovgivningen.

Sundhedslovgivnings regler om samtykke

Ved ændring af sundhedsloven i 2007 blev der givet hjemmel til, at der nu kunne indhentes helbredsoplysninger fra elektroniske systemer / patientjournaler. Med tanke på genetisk rådgivning og behandling af genetisk betingede sygdomme blev sundhedslovens § 41 stk. 1 ændret således, at en patient kan give samtykke til videregivelse af helbredsoplysninger med henblik på behandling **af andre patienter**. Der blev således ved lovændringen åbnet op for, at sundhedspersoner kunne videregive helbredsoplysninger om en patient til brug for behandling af andre patienter. Ved genetisk rådgivning vil disse "andre patienter" således kunne være familiemedlemmer.

Sundhedslovens § 41 omhandler **videregivelse** af personfølsomme oplysninger til andre sundhedspersoner, mens § 42a omhandler det at **indhente** sådanne oplysninger. I forbindelse med en genetisk udredning vil der dels ske en indhentning af helbredsoplysninger fra regionens egen patientjournal om patienten og dennes familiemedlemmer. Dels vil der blive tale om, at relevante sundhedspersoner fra de øvrige regioner skal videregive helbredsoplysninger til Rigshospitalet. Der tænkes her på de

situationer, hvor patienten og dennes familiemedlemmer har været i kontakt med de øvrige regioners sygehuse. Der må således i det følgende skelnes mellem, om der er tale om en indhentning af personfølsomme oplysninger, jf. § 42a, eller der er tale om en videregivelse af sådanne oplysninger, jf. § 41.

Indhentning af personfølsomme oplysninger

Ved indhentning af personfølsomme oplysninger om patienten eller dennes familiemedlemmer følger det af sundhedslovens § 42 a stk. 6, at der kun kan ske indhentning af sådanne oplysninger med forudgående samtykke. Det følger således af bestemmelsen, at sundhedspersoner med patientens samtykke ved opslag i elektroniske systemer kan indhente personfølsomme oplysninger i forbindelse med behandling af *patienter*. Familiemedlemmer betragtes i den forbindelse som ” mulige patienter”. Nævnte fortolkning af § 42 a stk. 6 er blevet forelagt sundhedsministeriet, der er enig i fortolkningen.

I forbindelse med indhentelse af samtykke skal der gives informationer om helbreds-tilstand og behandlingsmuligheder, jf. sundhedslovens § 16 stk. 1, og patienten har i medfør af § 16 stk.2 også ret til at frabede sig denne information. Den rådsøgende patient, som pårørende, har således mulighed for på ethvert tidspunkt at trække sig ud af forløbet.

I hvilket omfang og hvordan de pårørende skal involveres i en genetisk udredning er et kildent spørgsmål. I Lægeforeningens vejledning om genetisk rådgivning og udredning foreslås det, at den rådsøgende patient i første omgang selv må undersøge, om familiemedlemmet ønsker at hjælpe med at tilvejebringe helbredsoplysninger og evt. biologisk materiale. Ønsker familiemedlemmet at medvirke, bør der informeres om, hvad genetisk udredning vil kunne belyse, inden der indhentes samtykke til indhentning af helbredsoplysninger, evt. blod eller vævsmateriale. Samtidig bør familiemedlemmet informeres om, hvilke oplysninger om andre familiemedlemmers risici, som vil kunne fremkomme. Det er således vigtigt, at familiemedlemmet forstår rækkevidden af sit samtykke til at medvirke.

I visse situationer er rådsøgende og et evt. sygt familiemedlem, hvor der skal indhentes oplysninger, ikke på talefod. Lægen bør i en sådan situation ikke selv anmode om journal oplysninger, eventuel blodprøve, hos det syge familiemedlem, hvis dette indebærer, at familiemedlemmet herved får kendskab til sin diagnose. Man kan således ikke udelukke, at det syge familiemedlem har frabedt sig kendskab til sin diagnose, selvom de pårørende – herunder den rådsøgende – er bekendt med den. Lægen bør i stedet rette henvendelse til den afdeling, hvor det syge familiemedlem er indlagt og bede de behandlende læger om at undersøge, hvorvidt den syge vil være indstillet på at give samtykke til, at der videregives journaloplysninger til brug for den

genetiske udredning. De behandlende læger vil her vide, om det syge familiemedlem er bekendt med sin helbredstilstand. Hvis det ikke er muligt for afdelingen at indhente et samtykke, kan videregivelse ske uden samtykke i visse specielle situationer, jf. nærmere herom nedenfor.

Såfremt der skal indhentes oplysninger vedrørende afdøde familiemedlemmer, har afdødes nærmeste pårørende ret til at få oplysninger om afdødes sygdomsforløb, dødsårsag og døds måde, såfremt det ikke må antages at stride imod afdøde patients ønsker og hensynet til afdøde, jf. § 45 i sundhedsloven.

Videregivelse af personfølsomme oplysninger

Ved videregivelse af personfølsomme oplysninger, følger det af sundhedsloven § 41 stk. 1, at der, forinden der sker en videregivelse, skal indhentes et samtykke fra patienten. Netop fordi de relevante pårørende bliver at betragte som (mulige) patienter, skal der i henhold til § 41 stk. 1, ved videregivelse af helbredsoplysninger om pårørende foreligge et forudgående samtykke fra de pårørende. Denne fortolkning af § 41 stk. 1 i relation til pårørende og samtykke er telefonisk blevet forelagt Sundhedsministeriet, der er enig i fortolkningen, og enig i, at der i de pågældende tilfælde skal indhentes samtykke fra de pårørende. Dette ud fra, at der vil ske en behandling af oplysninger på tværs af flere mulige patienter, og dette ligger indirekte i ordlyden af § 41.

Hvis samtykke ikke kan indhentes

Det er undertiden ikke muligt at indhente samtykke fra enten den rådsøgende patient eller familiemedlemmerne til at indhente eller videregive helbredsoplysninger. Det kan i disse tilfælde være tale om, at patienten / de pårørende er i en tilstand, hvor det ikke er muligt at give samtykke. F. eks hvis patienten / den pårørende er bevidstløs, alderdomsvækket eller svært syg. Der kan også forekomme tilfælde, hvor patienten eller den pårørende ikke vil give samtykke, idet den rådsøgende patient og det pågældende familiemedlem ikke er på talefod eller lignende. I disse tilfælde kan indhentelse og videregivelse af helbredsoplysninger ske uden samtykke i forskellige situationer. Igen må der skelnes mellem, om der er tale om indhentning af oplysninger, jf. § 42 a eller videregivelse af oplysninger, jf. § 41:

- Der kan **indhentes** personfølsomme oplysninger uden samtykke, hvis det er nødvendigt til berettiget varetagelse af en åbenbar almen interesse eller væsentlige hensyn til patienten, *herunder en patient, der ikke kan varetage sine egne interesser*, sundhedspersonen eller andre patienter, Jf. sundhedslovens § 42a stk. 5.
- Der kan ske **videregivelse** af personfølsomme oplysninger uden samtykke, hvis det er nødvendigt til berettiget varetagelse af en åbenbar almen

interesse eller væsentlige hensyn til patienten, *herunder en patient, der ikke selv kan varetage sine interesser*, jf. sundhedsloven § 41 stk. 2, nr. 4.

Ved ændringen af sundhedsloven i 2007 blev sætningen ” herunder en patient, der ikke selv kan varetage sine interesser ” indføjet grundet de specielle forhold, der er ved en genetisk udredning, hvor pårørende bliver involveret i behandling af en rådsøgende patient. I forarbejderne til ændringen af sundhedsloven er der således nogle specifikke bemærkninger angående genetisk udredning. Når indhentning og videregivelse vedrører alvorlige, genetisk betingede sygdomme, er det i henhold til forarbejderne en betingelse for indhentning og videregivelse uden samtykke:

- at der er en rimelig grad af sandsynlighed for, at også familiemedlemmer har den genetiske disposition,
- at der foreligger en sikker dokumenteret sammenhæng mellem den genetiske disposition og sygdomsudviklingen,
- at de test, som benyttes for at fastslå den genetiske disposition er sikre.
- Samt at sygdommen i væsentlig grad kan forebygges eller behandles.

Situationer hvor samtykke ikke bør indhentes

I forarbejderne nævnes det, at der kan forekomme situationer, hvor man af etiske grunde ikke bør indhente samtykke. Her vælger man på forhånd ikke at spørge patienten eller patienterne om vedkommende vil indvilge i en videregivelse. Der tænkes her på situationer, hvor en videregivelse sker på et tidspunkt, hvor det endnu ikke er muligt at fortælle de pågældende, om de lider af den alvorlige genetisk betingede sygdom eller ej.

Efterfølgende underretning om videregivelse

Sundhedslovens § 41 stk. 5 indeholder særlige oplysningspligtsbestemmelser. Persondatalovens § 29 stk. 1 finder supplerende anvendelse for så vidt angår videregivelse af helbredsoplysninger.

Hvis der er sket en videregivelse af helbredsoplysninger uden samtykke, skal den, oplysningen angår snarest muligt herefter orienteres om videregivelsen og formålet hermed, jf. sundhedslovens § 41 stk. 5. I henhold til reglerne i persondatalovens §§ 29 og 30 kan en efterfølgende underretning dog undlades i følgende tilfælde:

- Hvis patienten allerede er bekendt med de oplysninger, der videregives
- Hvis patientens interesse i at få kendskab til oplysningerne findes at burde vige for afgørende hensyn til den pågældende selv.

Det fremgår af forarbejderne til sundhedsloven, at bortset fra de tilfælde, hvor patienten er bekendt med oplysningerne i forvejen, vil det sjældent være muligt at benytte undtagelsesbestemmelserne i persondatalovens §§ 29 og 30.

Det kan dog i helt særlige tilfælde være berettiget at udsætte underretningen af en patient om en sket videregivelse af helbredsoplysninger m.v.

Som nævnt tidligere, vil der efter omstændighederne uden samtykke kunne ske videregivelse af helbredsoplysninger om en patient, hvor det er konstateret at patienten eller dennes familiemedlemmer har en betydelig risiko for at lide af en alvorlig genetisk betinget sygdom, og hvor helbredsoplysningerne om patienten, ofte sammenholdt med helbredsoplysninger om andre familiemedlemmer, vil kunne bidrage til at afklare dette i forhold til patienten selv.

Hvis diagnosticeringen/ den lægelige risikovurdering slår fast, at den pågældende ikke lider af den pågældende sygdom eller ikke har større risiko herfor end gennemsnitsbefolkningen, vil vedkommende almindeligvis skulle underrettes herom efter persondatalovens § 29.

Hvis diagnosticeringen/ den lægelige risikovurdering slår fast, at vedkommende lider af sygdommen eller har en betydelig risiko for at lide af sygdommen skal patienten eller patienterne (familiemedlemmerne) kontaktes.

Mens udredningen af familien og dermed diagnosticeringen/ den lægelige risikovurdering af familien og dens enkeltes medlemmer foregår, kan underretningen derimod ud fra afgørende hensyn til den pågældende selv, udsættes, indtil det er afklaret, om vedkommende lider af sygdommen eller har en særlig risiko herfor.

Løsningsforslag

Som nævnt i indledningen har HNPCC- registret fulgt en anden praksis omkring indhentelse af samtykke end Klinisk Genetisk afdeling på Rigshospitalet. Spørgsmålet har i den forbindelse været, om Rigshospitalet kan gøre brug af de oplysninger, der er registreret i HNPCC- registret. Det er til brug for notatet blevet oplyst, at der pt. er blevet taget kontakt med de familiemedlemmer, der i henhold til HNPCC- registret er i fare for at udvikle en genetisk sygdom. De involverede familiemedlemmer er således i forbindelse med denne kontakt blevet bekendt med, at der er indhentet og videregivet helbredsoplysninger. Fremadrettet skal samtykke imidlertid som udgangspunkt indhentes i overensstemmelse med ovenstående regler.

Med venlig hilsen

Susanne Hertz
Specialkonsulent
susanne.hertz@regionh.dk