



DSMG
Dansk Selskab for Medicinsk Genetik

Guideline

PASS fællesinstruks

Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG)

Godkendt 23.04.24

Version 2.0

PASS fællesinstruks version 2.0

Indhold

1. Indføring af oplysninger	2
1.1 Hvad skal indføres	2
1.2 Hvad bør indføres	2
1.3 Hvad kan indføres	3
1.4 Hvad må ikke indføres	3
2. Anvendelse af indførte oplysninger	3
2.1 Hvilke oplysninger må deles med andre familiemedlemmer	3
2.2 Hvilke oplysninger må ikke deles med andre familiemedlemmer	3
3. Anvendelse af Family log, Family documents , Person documents og Person list	4
3.1 Family log	4
3.2 Family documents	4
3.3 Person documents	4
3.4 Person list	4
4. Deling af stamtræer mellem afdelinger	5
4.1 Hvad skal gøres ved deling af stamtræ med anden afdeling	5
4.2 Hvad bør gøres ved deling af stamtræ med anden afdeling	5
4.3 Tilbage melding når delt stamtræ har været anvendt	5
4.4 Ny anvendelse af tidligere delte stamtræer	5
5. Ændring og sletning af oplysninger	5
5.1 Ændringer i oplysninger om individ	5
5.2 Stamtræer der ikke længere anvendes	6
6. Registrering ved manglende/begrænset samtykke	6
Vejledning til Person List i PASS	7

1. Indføring af oplysninger

1.1 Hvad skal indføres

Alle patienter som har et forløb i genetisk ambulatorium/modtager genetisk rådgivning skal indføres med CPR-nr. i relevant felt. Når en person er henvist, opfattes det som implicit samtykke til registrering af personen selv samt relevante, afdøde slægtninge.

Alle personer/graviditeter, hvis helbredsoplysninger, prøvesvar, diagnoser, dødsattester e.l. tilgås/søges er tilgået/fremskaffet skal indføres med CPR-nr. i relevant felt og være linket til indekspersonen i stamtræet. For ikke-henviste, nulevende personer kræver dette specifikt samtykke til adgang til information og registrering i PASS.

Hvis en person ikke ønsker visse data vedr. sig selv registreret, sætter man "*" først i feltet "Remarks - Visible" og man redegør for sagen i "Remarks - Not visible". F.eks. "dd.mm.åå: Pt. ønsker ikke sine helbredsdata registreret i stamtræet/sign."

Hvis en person ikke ønsker at andre familiemedlemmer skal vide at vedkommende har været i kontakt med en genetisk afdeling, markeres det på en hensigtsmæssig måde i PASS at personen ikke ønsker videregivet oplysninger om kontakten. Først i feltet "Remarks - Visible" sættes "*" og under "Remarks - Not visible" gør man opmærksom på problemet og gengiver den information man ville have skrevet i "Remarks - Visible". Notatet skal mærkes med dato, oplysning om hvilken genetisk afdeling pt. har været i kontakt med (f.eks. "R: KGA X") og signatur.

Registernummer indføres i "Properties - Register Number 1" (f.eks. B-nummer, H-nummer).

Erstatnings-CPR-nr. anføres i første linje i "Remarks, visible". Hvilken afdeling der har tildelt pt. dette anføres hensigtsmæssigt, f.eks. i "Remarks - Visible", eller i "Remarks - Not visible"

1.2 Hvad bør indføres

Oplysninger om slægtninge i det omfang, der er relevant for problematikken, typisk i mindst tre generationer, med så entydig personidentifikation som muligt og relevante helbredsoplysninger.

Diagnoser og andre oplysninger der er relevante for den aktuelle udredning registreres i "Remarks - Visible". Validiteten af disse oplysninger markeres med F, P, D, J, H. Diagnoser forkortes jf. liste tidligere udarbejdet og skrives i kronologisk rækkefølge. Hvis man kommer i besiddelse af en mere præcis eller sikker oplysning, eller hvis en tidligere oplysning verificeres eller afkræftes, bør de gamle oplysninger flyttes til feltet "Remarks - Not visible", med angivelse af hvornår data er flyttet og af hvem, og de relevante felter skal tilsvarende opdateres.

Diagnoser angives vha. markering i kvadranter "Options - legend" og med Cineaskoder. Man skal tilstræbe at alle relevante kliniske oplysninger kan ses i "Remarks - Visible". Evt. ekstra oplysninger om diagnoser og patologi, registreres i "Remarks - Not visible". Der skrives "*" først i "Remarks - Visible" hvis det er vigtigt at læse oplysningerne i Remarks – Not visible.

Kendt patogen variant identificeret i den aktuelle familie skrives i "Comment"-feltet i properties og der markeres med ++/+-/--/0+/0- symbol (øverste højre hjørne af symbolerne) for personer der er undersøgt for den patogene mutation.

Hvis en person er mutationscreenet bør dette anføres i Remarks.

OMIM/McKusick/familiediagnose/risikovurdering/diagnostic surveying code for familien bør skrives i "Properties- comment" eller indføres i relevant felt hvis muligt.

1.3 Hvad kan indføres

Hvis en patient fortæller at en slægtning er uden relevante symptomer/fund kan dette noteres sammen med årstal for denne viden med angivelsen "F" i "Remarks - Visible".

Mutationsstatus – hvilke genetiske laboratorieundersøgelser er udført, kan indføres i " Lab results" eller i "Remarks".

Dato og initialer for klinisk opdatering af stamtræ kan noteres i "Properties – comment". Ved klinisk opdatering forstås at alle diagnoser og andre oplysninger i PASS er tjekket, relevant i forhold til problemstillingen og så godt som muligt ift. hvilke tilladelser man var i besiddelse af på datoen, der er lavet alle relevante opslag i CPR-registret, Patobank, osv. **og** familiens fænotype og genotype er klassificerede i henhold til oplysningerne i stamtræet og med den metode der var gældende på det anførte tidspunkt.

1.4 Hvad må ikke indføres

CPR-numre, navne, o.lign. andre steder end de dertil beregnede felter. CPR-numre på nulevende personer der ikke har givet implicit eller eksplicit samtykke.

2. Anvendelse af indførte oplysninger

Muligheden for at tilgå og anvende allerede indsamlede data fra PASS i forbindelse med rådgivning af andre familiemedlemmer end indekspersonen har været et af hovedformålene med at indføre en fælles database. Det er dog vigtigt at holde sig for øje at det, at det er teknisk muligt, og det, at stamtræerne er blevet elektroniske IKKE ændrer ved de grundlæggende forhold omkring tavshedspligt og omgang med følsomme data. Når stamtræet tilgås skal man altid være yderst påpasselig med at sikre sig, at man ikke tilgår eller anvender oplysninger, som man ikke har hjemmel til at tilgå/anvende.

Det er den person der anvender data, der har ansvaret for, at den type oplysninger, der omtales i afsnit 2.2 ikke afsløres for andre familiemedlemmer. I praksis skal man derfor nøje overveje, om retningslinjerne er overholdt, før man viser patienter et stamtræ. Skulle der på stamtræet være indskrevet bemærkninger, som ikke er sundhedsfagligt relevante eller som kan være stødende for andre familiemedlemmer kan disse oplysninger flyttes til "Remarks - Not visible" og der sættes "*" i "Remarks - Visible". Alternativt printes stamtræ uden remarks. Ved store stamtræer kan det ofte være nok at printe en del af stamtræet til den konkrete rådgivning. Her kan zoom-funktionen anvendes med efterfølgende "Print visible" og evt. kun udvalgte felter sat på.

2.1 Hvilke oplysninger må deles med andre familiemedlemmer

Oplysninger af relevans for patienters risikovurdering, hvis der er relevant samtykke til anvendelse i familien.

2.2 Hvilke oplysninger må ikke deles med andre familiemedlemmer

Oplysninger om reproduktive beslutninger (hvorvidt der er lavet prænatal diagnostik, at en graviditet er afbrudt, opskrivning til PGD) må ikke videreformidles til familiemedlemmer på baggrund af PASS registrering.

Oplysninger om resultat af prædiktiv gentest må ikke videreformidles til familiemedlemmer på baggrund af PASS registrering. Undtaget er tilfælde, hvor risikovurdering af pt. kræver denne viden. I sådanne tilfælde skal kun den nødvendige information deles.

Oplysninger, som familiemedlemmer har pålagt behandler tavshedspligt om, f.eks. oplysning om sæddonation, misbrug, risikoadfærd, HIV-status. Hvis oplysningen har relevans for risikovurderingen indføres den i PASS i "Remarks – Not visible" og der sættes "*" i "Remarks - Visible". Husk at tavshedspligt også gælder data om afdøde, som man har grund til at antage at afdøde ikke ønskede, at familien skulle have kendskab til.

3. Anvendelse af Family log, Family documents , Person documents og Person list

3.1 Family log

Family log kan bruges til at notere væsentlige oplysninger, der skønnes relevante i forhold til den genetiske udredning i en specifik familie. Oplysningerne kan være data, planer og konferencebeslutninger der angår flere familiemedlemmer.

Oplysningerne noteres i kronologisk rækkefølge med nyeste øverst og skal ledsages af dato, ID og afdelingsoplysninger for den person der har foretaget indtastning.

Oplysningerne må betragtes som et øjebliksbillede på det daterede tidspunkt, evt. ved deling. Det er ikke et krav at opdatere feltet, heller ikke selvom det har været brugt på et tidspunkt, og det påhviler dermed den der bruger oplysningerne at vurdere, om de er fyldestgørende i forhold til formålet. Ved anvendelse af oplysningerne er det således den person der tilgår data, der har ansvar for anvendelsen af data og evt. indhente opdateret viden. Oplysningerne må ikke slettes.

Lokale instrukser kan have andre krav, man bør være opmærksom på at ikke alle afdelinger løbende opdaterer feltet.

3.2 Family documents

Family documents kan bruges til arkivering af relevante dokumenter der angår mere end ét familiemedlem. Dokumenterne kan indeholde oplysninger om flere familiemedlemmer, fx BOADICEA rådatafiler.

Det bør tilstræbes at oplysninger der mere hensigtsmæssigt kan indtastes eller arkiveres andres steder, ikke gemmes i Family documents. Der kan gemmes flere dokumenter af samme karakter, fx BOADICEA rådatafiler fra forskellige beregninger.

Dokumenterne må betragtes som et øjebliksbillede på det tidspunkt stamtræ deles og kan ikke forventes at være fyldestgørende i forhold den aktuelle rådgivning. Ved anvendelse af dokumenterne er det således den person der tilgår oplysningerne, der har ansvar for anvendelsen af data og at tilegne sig opdateret viden.

3.3 Person documents

Person documents kan bruges til arkivering af relevante dokumenter der angår et specifikt familiemedlem og som kan være relevant for fortolkningen af stamtræet og/eller for rådgivning af slægtninge. Dokumenterne kan være: laboratorieanalyser, dødsattest, samtykkeerklæring, o.lign. Der kan gemmes flere dokumenter af samme karakter, fx flere laboratoriesvar eller samtykkeerklæringer.

Dokumenterne følger den specifikke person i stamtræet og kan således tilgås ved opslag i flere forskellige stamtræer hvor personen optræder. Oplysningerne kan ikke betragtes som fuldt opdaterede ved opslag på en specifik person. Ved anvendelse af dokumenterne er det den person der tilgår oplysningerne, der har ansvar for anvendelsen af data og at tilegne sig opdateret viden.

3.4 Person list

Person List giver et overblik over familien i egen afdeling, men også vedr. slægtninge udredt på andre genetiske afdelinger.

Person list kan fx bruges ved visitation af henvisninger, sådan at slægtninge fortrinsvis ses af samme udreder. Giver afdelingens EPJ ikke mulighed for samlet overblik over status på rekvirering af journalmateriale, dødsattester mv. kan Person list bruges til det formål. Af Person list fremgår også, om dokumenter er indscannet i Person Documents, fx samtykkeerklæringer.

Når stamtræet deles, kan data ikke forventes at være fyldestgørende i forhold til den genetiske rådgivning, og det påhviler således den person, der tilgår oplysningerne at tilegne sig opdateret viden.

4. Deling af stamtræer mellem afdelinger

4.1 Hvad skal gøres ved deling af stamtræ med anden afdeling

Forud for deling sikres det at der er samtykke til dette jf. lokal instruks.

Navn og familienummer på den afdeling, man deler stamtræet med, samt egen afdelings familienr./-navn og afdelingsnavn, indføres i "Properties - comment". Der lagres kopi i "Archive".

4.1.a Hvad skal gøres ved modtagelse af stamtræ fra anden afdeling

Når man modtager et stamtræ fra anden KGA, åbnes stamtræet og det omdøbes til egen afdelings familienummer/-navn.

Man skal sikre sig, at den anden afdelings familienr./navn står anført under "Properties - comment", inden man gemmer stamtræet.

4.2 Hvad bør gøres ved deling af stamtræ med anden afdeling

Inden deling bør det sikres, at oplysninger om f.eks. CPR-nr., diagnoser, dødsfald og fødsler er indført i PASS jvf 1.1 og 1.2 så det delte stamtræ afspejler den information delende afdeling var i besiddelse af ved deres sidste kontakt med familien. Familiediagnose bør ligeledes fremgå. Det faglige ansvar for dette ligger hos læger eller genetiske vejledere.

Forud for deling bør det sikres, at McKusick/OMIM-koder anføres i relevant felt. For onkofamilier påføres desuden familiediagnose/risikovurdering i "Properties - Comments", eller hvis muligt fra drop downlisten i "Diagnosis".

CPR-nr. på patienten der er årsag til at den anden afdeling udbeder sig stamtræet, bør registreres på stamtræet og det bør angives, på hvilken afdeling vedkommende bliver rådgivet (F.eks. "R:OUH").

4.3 Tilbage melding når delt stamtræ har været anvendt

Ved ændring af risikovurderingen/familiens diagnose skal dette noteres i stamtræet i " Properties - Comments", eller når/hvis muligt fra drop downlisten i "Diagnosis" og "surveillance." Stamtræet skal på ny deles med den afdeling, der primært har udredt familien og denne afdeling skal på passende vis adviseres om ændringen.

Den afdeling der modtager en sådan advisering har forpligtelse til at tjekke, om man i sin tid har modtaget stamtræet fra en anden afdeling, eller i mellemtiden har delt det med andre afdelinger, som i så tilfælde skal adviseres.

Dog undtages ændret risikovurderinger/familiediagnoser ift. arvelig risiko for non-polypose CRC, hvor HNPCC-registret i stedet informeres om den nye klassifikation.

4.4 Ny anvendelse af tidligere delte stamtræer

Når man får en ny patient i en tidligere udredt familie, har man selv ansvaret for at indhente evt. oplysninger fra den eller de afdelinger, der tidligere har rådgivet familien og hvor man har fået delt stamtræ fra.

5. Ændring og sletning af oplysninger

5.1 Ændringer i oplysninger om individ

Hvis stamtræet tidligere har været brugt til risikovurdering i egen eller anden afdeling skal det "arkiveres" før man ændrer noget i oplysninger om personer derpå.

Som hovedregel slettes kliniske oplysninger ikke, men flyttes til "Remarks – Not visible" hvor det noteres, hvorfor de er flyttet (f.eks F: c.mam 45, ændret efter journalgennemgang/1-1-2016 XY).

Oplysninger i "Remarks - Notvisible" må ikke slettes, da de ikke kan ses i de "arkiverede" stamtræer, og da de kan have betydning for dokumentation. Eneste undtagelse er midlertidige oplysninger, man selv har skrevet, på en person der kun forekommer i ét stamtræ.

Pga. PASS's struktur er det sådan, at hvis et individ optræder på to forskellige stamtræer med to forskellige problematikker vil "Remarks" være de samme på de to stamtræer. Det betyder at bemærkninger kan være relevante, selvom de ikke er relevante for den problematik, man aktuelt beskæftiger sig med. Man skal derfor være yderst varsom med at flytte eller slette helbredsoplysninger om individer.

5.2 Stamtræer der ikke længere anvendes

Stamtræer som har været anvendt men ikke længere anvendes, f.eks fordi man har fundet ud af at de repræsenterer en del af en allerede oprettet familie, må IKKE slettes. I stedet skal det i en kommentar midt på stamtræet anføres "STAMTRÆ NEDLAGT, SE I STEDET ...xx.." og der skal også i "Properties" kommentarer skrives: "ANVENDES IKKE, SE .../dato". Familienummeret lades uændret, kan dog tilføjes suffix X16 (hvis nedlagt i 2016) afhængig af lokal instruks.

Hvis man ønsker at fjerne koblingen mellem det nedlagte stamtræ og de individer, der optræder på det, er dette tilladt, hvis man forudgående har "arkiveret" et billede af stamtræet.

6. Registrering ved manglende/begrænset samtykke

Hvis der indføres oplysninger i PASS, som der ikke er samtykke til at anvende ved rådgivning af andre familiemedlemmer skal der, samtidigt med at oplysningerne indføres, tydeligt markeres på stamtræet at der foreligger en situation med begrænset samtykke både under personen og i "Properties - comment".

Følgende koder kan anvendes:

SAF= samtykke til anvendelse i familien. Dvs. stamtræ kan anvendes uden yderligere forbehold. Denne kode vil især bruges for en familie og ikke for en person.

DS= delvist samtykke. Stamtræ kan anvendes men man skal være ekstra påpasselig da der kan være forbehold/særlige forhold. Dette kan f.eks. være tilfældet hvis et enkelt familiemedlem ønsker særlige hensyn ift. egne data.

SN= samtykke til videregivelse nægtet af stamtræets indeksperson. Dvs. stamtræ kan kun anvendes, hvis den person, der har det sundhedsfaglige ansvar, vurderer at (dele af) oplysninger kan videregives f.eks. med baggrund i værdispringsreglen.

IS= ikke samtykke. Bør så vidt muligt ikke forekomme, men kan anvendes hvor indekspersonens samtykke ikke er efterspurgt. I sådanne sager må den sundhedsperson der ønsker at tilgå data, indhente samtykke fra indekspersonen via sin patient, hvorefter status ændres.

Vejledning til Person List i PASS

Personlisten oprettes automatisk, når man tegner stamtræet.				
	Hvad registreres	Hvordan registreres	Formål	Eksempel
CPR	CPR-nr. Alternativt fødselsdato eller fødeår.	Automatisk.		
Name	Navn	Automatisk.		
Genetic counselling				
Department	KGA'er, hvor pt. er rådgivet.	Anføres når man får denne oplysning. Seneste skrives sidst.	Overblik over den genetisk rådgivning i familien.	OUH, RH, AUH
Counsellor	Initialer på fagperson/er som varetager udredningen.	Anføres når man får denne oplysning. Seneste skrives sidst.		LS, AMG
Last date	<i>Bruges ikke</i>			
Family number	Numrene på de familier, pt. tilhører og hvor stamtræ er delt.	Automatisk.	Overblik over, hvor pt. er kendt og eventuelle andre familiediagnoser.	
EPJ				
Status	Hvis pt. har en åben eller afsluttet kontakt i EPJ: Åben/afsluttet Hvis der er indscannet materiale i EPJ: Andet Hvis der intet er på pt. i EPJ: Tomt (default)	Når kontakt oprettes/afsluttes eller materiale indscannes i EPJ (fx dødsattest).	Overblik over tidligere udredte i familien.	Åben kontakt Afsluttet kontakt Andet.
Date	Datoen for sidste ændring af EPJ-status	Ved valg af status foreslås d.d., men denne kan ændres		
Requisition list				
What	Rekvireret og modtaget materiale. Planen for senere rekvisitioner og andet. Rekv. og modtaget analyse.	Ved rekvisition af materiale anfører sekr. det her. Det nyeste skrives forrest Der må ikke slettes fra listen - dog erstattes ordinations-/rekvisitionsdatoen med rekv/modt. - se eks.	Overblik vedr. udredningen i familien; hvad der er ordineret, rekvireret og modtaget.	29.03.15 Rp. D /LS (LS ordinerer indhentning af D). Ændres til: 30.03.15 Rekv. D/MLB (MBL rekvirerer dødsattest). Ændres til: Modt. D/MLB (når dødsattesten er i hus)
Last date	<i>Bruges ikke</i>			
Received	<i>Bruges ikke</i>			
Co (consent)	Der er samtykke (=tilladelse) (T) Der er foreslået samtykke (TF) Der er samtykke med forbehold ((T))	Opdateres når der sker ændringer vedr. tilladelser.	Overblik.	T TF (T)
VS (vital status)	Er personen levende eller død (D)	Automatisk.	Overblik.	D
Doc (person documents)	At der ligger dokument i Person documents	Automatisk.	Overblik over, om der foreligger dokumenter indscannet i PASS.	√