

## Regionernas gemensamma biobanksdokumentation

# Tillgång till prov – genetisk utredning

**Sammanfattning:** Ett samverkansavtal undertecknades av hälso- och sjukvårdsdirektörerna år 2022 i syfte att få till stånd en nationell samordning och enhetlig tillämpning av biobankslagen. Biobank Sverige fick i uppdrag att leda ett nationellt gemensamt införandeprojekt. Inom ramen för projektet, och med stöd av Sveriges Kommuner och Regioner (SKR), utarbetas gemensamma tolkningar och rutiner samt gemensamt informations- och utbildningsmaterial och blanketter.

Detta dokument ger en vägledning till och beskriver gemensamma riktlinjer för tillgång till biobanksprov för genetisk utredning av patienter med utgångspunkt från Biobankslag 2023:38 (biobankslagen).

**Biobank Sverige** är en nationell infrastruktur för biobankning som finns regionalt tillgänglig och är inrättad genom samverkan mellan hälso- och sjukvård, akademi, näringsliv och patientorganisationer. Infrastrukturen syftar till att ge Sverige de bästa förutsättningarna för vård och forskning inom biobanksområdet, såväl nationellt som internationellt. Biobank Sverige arbetar även för att underlätta tillämpningen av biobankslagen. Arbetet sker på uppdrag och med stöd av regioner och universitet med medicinska fakulteter. Arbetet stöds också av Sveriges Kommuner och Regioner, Vetenskapsrådet och Vinnova via Swelife. Läs mer på [www.biobanksverige.se](http://www.biobanksverige.se).

*OBS! Kontrollera alltid att du har aktuell version av dokumentet!  
Aktuella dokument finns att ladda ner på [biobanksverige.se](http://biobanksverige.se).*



# INNEHÅLL

1	SYFTE OCH INLEDNING.....	4
2	BIOBANKSLAGENS KRAV OCH VIKTIGA UTGÅNGSPUNKTER.....	5
3	GENETISK UTREDNING.....	5
3.1	Information och inhämtande av samtycke .....	6
4	VÅRD OCH BEHANDLING OCH ANDRA MEDICINSKA ÄNDAMÅL I EN VÅRDGIVARES VERKSAMHET	6
4.1	Vård och behandling av provgivaren.....	6
4.1.1	Nytt prov .....	6
4.1.2	Befintliga prov .....	7
4.1.3	Återtagande av samtycke .....	8
4.2	Andra medicinska ändamål i en vårdgivares verksamhet – vård av annan (provgivaren är avliden)	8
4.2.1	Information och samtycke.....	8
4.3	Tillgång till prov för genetisk utredning.....	8

# 1 Syfte och inledning

Dokumentet syftar till att skapa nationella riktlinjer till grund för en enhetlig hantering av tillgång till befintliga biobanksprov och nytagna prov för genetisk utredning av patienter. Användning av prov för genetisk utredning skiljer sig inte från annan användning av prov för ändamålet vård, däremot är det mer vanligt förekommande att ett befintligt vårdprov taget i ett annat vårdssammanhang behövs för patientens egen genetiska utredning eller att ett befintligt prov på en avliden person behövs för genetisk utredning av släkting (vård av annan än provgivaren).

Dokumentet beskriver vad biobankslagen säger och den praktiska hanteringen vid biobanken inklusive vilka uppgifter biobanken behöver för att verkställa rekvisitionen av prov för den genetiska utredningen (se rubrik 4.3). Dokumentet beskriver både det som är generellt och det som är specifikt för situationerna att använda befintligt vårdprov taget i ett annat vårdssammanhang för patientens egen genetiska utredning eller att ett prov används för vård av annan vid dennes genetiska utredning.

Rutinen är framtagen i samarbete med nationell arbetsgrupp (NAG) ärftlig cancer. Avstämning och bearbetning har även skett med nationell verksamhetschefsgrupp för Klinisk genetik.

Mer information om biobankslagens (2023:38) tillåtna ändamål och samtycke finns att hämta i dokument D1, C2b och H2 (hittas på [biobanksverige.se](http://biobanksverige.se) under Dokument).

## Uttryck i detta dokument:

**Avliden** – avser avliden patient vars bevarade prov behövs för utredning av en genetisk släkting. Ändamålet för användningen av prov blir då vård av annan, vilket också är ett tillåtet ändamål enligt biobankslagen.

**Befintligt vårdprov** – Prov tagna inom hälso- och sjukvården för patientens (provgivarens) vård, diagnostik och behandling, som bevaras i biobank.

**Genetisk utredning** – avses i detta dokument de undersökningar och patientkontakter som vårdgivaren beställer eller utför vid den klinik som ansvarar för patientens vård, dvs inklusive, men inte specifikt för Klinisk genetiska mottagningar. Begreppet omfattar i detta dokument inte det laborativa analysarbete som laboratorier utför.

**Patient** – avser patienten själv, patient som lever vars prov (nytagna eller bevarade) behövs för genetisk utredning. Detta oavsett om den genetiska utredningen startade som en del av patientens egen vård eller om den startade som en utredning i samband med en släktings vård. Om patienten lever är utgångspunkten alltid att utredning ses som varje patients egen vård oavsett varför utredningen initierades.

**Skicka för åtgärd** – prov kan även på begäran av vårdgivaren skickas mellan laboratorier för att en viss analys ska utföras av en annan huvudman. Prov kvarstår då i biobank hos den huvudman som prov skickades från.

**Utlämnande** – fysisk överföring av prov och information om detta från en huvudman till en annan huvudman (mottagande huvudman) på begäran av den mottagande huvudmannen. De prov som överförs ingår därefter i biobank hos den mottagande huvudmannen.

**Notera:** hantering av prov inom samma huvudman omfattas inte av begreppen utlämnande eller skicka för åtgärd.

**Ändamål** – ändamål enligt biobankslagen: 1. vård, behandling eller andra medicinska ändamål i en vårdgivares verksamhet, 2. forskning, 3. produktframställning eller för 4. utbildning, kvalitetssäkring eller utvecklingsarbete inom ramen för något av de ändamål som anges i 1–3. (Not: Förutom nämnda ändamål

får bevarade prov i biobanker även användas för att utreda skador enligt patientskadelagen, och, om det finns särskilda skäl identifiera personer som har avlidit).

## 2 Biobankslagens krav och viktiga utgångspunkter

Biobankslagen reglerar hur identifierbart humanbiologiskt material, med respekt för den enskilda människans integritet, för vissa ändamål får samlas in till och bevaras i en biobank och användas. Med humanbiologiskt material (prov) avses biologiskt material från en levande eller avliden människa eller från ett foster. Identifierbart prov är prov vars ursprung direkt eller indirekt kan härledas till den människa eller det foster prov togs från. Lagen omfattar inte själva provtagningen.

Individens integritet och rätt till självbestämmande är central inom hälso- och sjukvården. En viktig grundläggande utgångspunkt i den lagstiftning som berör vård är att den ska genomföras i samråd och med respekt för provgivarens självbestämmande. Detsamma gäller insamling, hantering och användande av prov för biobankslagens tillåtna ändamål.

I biobankslagen finns ett uttryckligt informationskrav som innebär att vårdgivare ska informera patienter (muntligt eller skriftligt) om att ett prov kan komma att samlas in och bevaras i biobank. Information bör ges innan eller i samband med provtagning men i särskilda fall kan information ges i efterhand, exempelvis då patienten vid provtagning varit beslutsförmögen. Det är viktigt att kliniken har dokumenterade rutiner för hur information ges. Om ett bevarat prov ska användas för ett annat ändamål än det som omfattas av tidigare information och samtycke är grundprincipen att den som lämnat samtycket informerats om och samtycker till det nya ändamålet innan det får användas till det nya ändamålet.

Biobankslagen innebär också att provgivare, eller de som företräder denna, när som helst kan bestämma att ett prov ska kastas eller begränsa vilka ändamål som prov får användas till. Att kasta prov kan få diagnostiska konsekvenser och därmed påverka möjligheterna för framtida vård. En provgivare behöver därför få allsidig information om att prov i vården kan komma att sparas samt konsekvensen av att kasta befintligt vårdprov.

För mer information se dokument D1. Informations och samtyckesordning.

## 3 Genetisk utredning

En genetisk utredning handlar om genetiskt orsakade sjukdomar inklusive exempelvis ärftlig cancer och neurogenetiska sjukdomar. Den genetiska utredningen kan initieras av olika aktörer/kliniker i vårdkedjan som ansvarar för patienten och där en genetisk utredning är relevant. Samma regelverk gäller oavsett om utredning sker via exempelvis en klinisk genetisk mottagning (se beskrivning nedan) eller andra aktörer/kliniker. Som nämnt i inledningen finns det inte ett särskilt informationskrav i biobankslagen gällande just genetisk utredning, men situationerna att använda befintligt vårdprov taget i ett annat vårdssammanhang för patientens egen genetiska utredning eller att använda befintligt prov på en avliden person för vård av annan/genetisk släkting är vanligt förekommande och beskrivs i detta dokument.

Den mest vanligt förekommande genetiska utredningen görs med ändamålet att utreda sjukdom/tillstånd hos patienten själv och initieras utifrån symptom för en patient som är i livet. I detta fall beställs en analys och provet tas vanligen i samband med beställning och samma förfarande som vid annan provtagning i vården gäller. Det kan dock finnas särskilda fall då befintligt prov behövs i den genetiska utredningen, exempelvis för att fastställa tumörkaraktistika i ett tidigare taget prov. Dessutom kan, som ett led i den genetiska utredningen av en patient, även analys av prov från genetisk släkting behövas (nya prov eller redan bevarade prov). Om den genetiska släktingen lever är utgångspunkten att det då även

blir den genetiska släktingens egen genetiska utredning och blir en del av denne patients vård. Om den genetiska släktingen är avliden är det enbart befintligt prov som kan vara aktuellt och därmed att rekvirera det för ändamålet vård av annan.

**Klinisk genetik** är en medicinsk specialitet som i Socialstyrelsens specialitetsindelning återfinns i gruppen "Enskilda basspecialiteter". Specialiteten innefattar såväl mottagningsverksamhet som laboratoriediagnostik. Klinisk genetik tillhandahåller expertiskunskap kopplat till ärftlighet, diagnostik, familjeutredning och patientinformation vid genetiska sjukdomar. På kliniskt genetiska mottagningar utreds och diagnostiseras ärftliga tillstånd och genetisk vägledning erbjuds till familjer avseende ärftliga sjukdomar. På laboratoriet utförs genetiska analyser associerade till dessa ärftliga sjukdomar, och dessutom analyseras vissa icke-ärftliga (förvärvade) genetiska förändringar av betydelse för diagnos och behandling, i första hand vid leukemier och tumörsjukdomar.

### 3.1 Information och inhämtande av samtycke

#### Information och samtycke – patient

Framtagen rutin innebär att den verksamhet som ska utföra den genetiska utredningen (dvs vårdgivaren som ansvarar för patienten, se ovan) ansvarar för att ge information och inhämta tillbörligt samtycke enligt patientlagen från den som lämnar prov eller har ett prov bevarat. Detta skiljer sig inte från annan vård.

#### Information – avliden genetisk släkting

Om den genetiska släktingen är avliden och dennes inställning är okänd\*, ansvarar den verksamhet som ska utföra den genetiska utredningen för att ge information till närstående och ge dem möjlighet att efter skälig betänketid motsätta sig att använda ett befintligt vårdprov för vård av annan. Det är den verksamhet som utför den genetiska utredningen som också ansvarar för bedömning av vem som är närmast anhörig i det enskilda fallet.

\* Om den avlidnes vilja är känd gällande ändamålet vård av annan behöver inte närstående formellt informeras. I de fall det redan vid provtagning står klart att ett prov kan vara relevant för vård av annan rekommenderas därmed att information om detta ges vid provtagning och samtycke inhämtas och dokumenteras gällande att använda bevarade prov för vård av annan.

## 4 Vård och behandling och andra medicinska ändamål i en vårdgivares verksamhet

### 4.1 Vård och behandling av provgivaren

Prov kan tas, bevaras och användas för ändamålet genetisk utredning. Som nämnt, när patienten lever är utgångspunkten att det är provgivarens egen genetiska utredning. Detta gäller oavsett om utredningen har initierats med anledning av berörd patient eller med anledning av utredning av en genetisk släkting. Prov kan vara ett prov som tas specifikt för ändamålet eller ett befintligt vårdprov som tagits tidigare i ett annat vårdssammanhang.

#### 4.1.1 Nytt prov

##### Information och samtycke

Följande är generella regler som gäller för alla vård- och provtagningssituationer med prov som omfattas av biobankslagen.

I de fall prov ska samlas in, bevaras och användas för en provgivares vård eller behandling krävs inte ett särskilt **samtycke** om provgivaren har, precis som skall ske i andra vård- och provtagningssituationer,

informerats och samtyckt till vård eller behandling enligt patientlagen eller tandvårdslagen och fått **information** om:

- a. avsikten med att samla in och bevara prov,
- b. provsamlingens ändamål och vad prov får användas till,
- c. vilka ändamål som är tillåtna enligt denna lag, och
- d. rätten att återkalla eller begränsa ett samtycke till att samla in, bevara eller använda ett prov i en biobank.

Information bör ges innan eller i samband med att provtagning sker. Om det behövs finns det dock inget lagligt hinder att i efterhand komplettera samtycket för vård med information enligt ovan.

När prov förväntas tas för genetisk utredning rekommenderas, precis som vid annan provtagning, kortfattad information på kallelsen

- "När du lämnar prov i vården kan vissa prov komma att sparas i en biobank framför allt för din vård. Det är också till hjälp för att utvärdera och förbättra vården. Läs mer om vad prov får användas till på [1177.se](http://1177.se)."

Man kan också överväga, i de fall det är möjligt, att använda följande text om man vet att det är stor sannolikhet att prov kommer att bevaras och kan komma att användas för vård av annan:

- "Prov och uppgifterna om provtagningen sparas. Det kan vara bra om du eller en släkting behöver behandling senare i livet. Det är också till hjälp för att utvärdera och förbättra vården. Läs om "[prov i vården som sparas](#)"."

Kallelsetexter kan också kompletteras med QR-koder. Läs mer i dokument "D2. Kallelsetexter". ([Kallelsetexter \(biobanksverige.se\)](#))

Prov får utan nytt samtycke användas för patientens egen vård och behandling, utbildning, kvalitetssäkring och utvecklingsarbete inom ramen för hälso- och sjukvårdsverksamhet.

Samtycken inhämtade enligt tidigare lagstiftning påverkas ej av den nya biobankslagen.

#### *I vilken biobank ska prov inrättas?*

Biobanksprov som tas, samlas in, bevaras och används för patientens vård och behandling ska inrättas i en biobank hos en vårdhuvudman. Det kan vara en biobank där prov tas eller där prov analyseras/diagnostiseras.

I de fall prov ska bevaras för vårdändamål förvaras dessa prov vanligen i en provsamling i den biobank där prov analyserats/diagnostiserats. Denna biobank kan sålunda tillhöra en annan huvudman än den som begärt utredningen eller analysen/diagnostiken.

I vilken biobank prov som tas för genetisk utredning inrättas kan sålunda styras av var prov analyseras. Rekommenderas att utgå från vad som är lämpligt i det enskilda fallet.

#### *4.1.2 Befintliga prov*

##### *Information och samtycke*

Om ett befintligt vårdprov ska användas för ett annat ändamål (se ovan definition) än det samlades in för, krävs ny information (muntligt eller skriftligt) om och samtycke (muntligt eller skriftligt) till användningen.

Om det ursprungliga ändamålet med vården inte var genetisk utredning behöver provgivaren (eller vårdnadshavare) informeras och ge samtycke innan en genetisk utredning kan genomföras. I

informationen ska även ingå att ett befintligt vårdprov kommer användas för den genetiska utredningen. De ska även få information om rätten att återkalla eller begränsa samtycket. Det kan också vara lämpligt att informera om att prov kan komma att användas även för vård av annan/genetisk släkting.

#### 4.1.3 Återtagande av samtycke

Om samtycket återkallas av provgivaren ska den verksamhet som utför den genetiska utredningen avbryta användningen av prov enligt provgivarens begäran. För att tillgodose provgivares rätt enligt biobankslagen att kunna återkalla ett samtycke är det viktigt att det inom biobankerna finns en spårbarhet av var prov fysiskt förvaras.

## 4.2 Andra medicinska ändamål i en vårdgivares verksamhet – vård av annan (provgivaren är avliden)

Prov som samlats in och bevaras i en biobank i vården, oavsett ändamål för vilket de samlades in, får enligt biobankslagen användas för vård av andra än provgivaren själv. Vård av annan än provgivaren själv innebär oftast att analysera prov för anhörigs utredning av genetiskt orsakade sjukdomar inklusive exempelvis ärftlig cancer. Som ett led i den genetiska utredningen av en patient kan sålunda även analys av bevarade prov från avliden anhörig behövas.

#### 4.2.1 Information och samtycke

Om provgivaren är avliden och dess vilja gällande att använda prov för vård av annan är okänd\*, får prov enbart användas för det nya ändamålet vård av annan om den avlidnes närmaste anhöriga informerats om, och efter skälig betänketid, inte motsatt sig det nya ändamålet. Aktivt samtycke från anhöriga behövs därmed ej. För att veta vem som är närstående behövs kännedom om familjen. Vid exempelvis klinisk genetiska mottagningar finns rutiner för att ge information till anhöriga men även andra vårdgivare kan hantera detta.

\* Om den avlidnes vilja är känd gällande ändamålet vård av annan behöver inte närstående formellt informeras. I de fall det redan vid provtagning står klart att ett prov kan vara relevant för vård av annan rekommenderas därmed att information om detta ges vid provtagning och samtycke inhämtas och dokumenteras gällande att använda prov för vård av annan.

Rutinen i aktuellt dokument innebär att den verksamhet som ska utföra den genetiska utredningen (dvs vårdgivaren, se ovan definitioner) ansvarar för, om provgivarens inställning är okänd, att ge information till närstående och ge dem möjlighet att efter skälig betänketid motsätta sig att använda ett befintligt vårdprov för vård av annan. Vårdgivaren ansvarar också för bedömning av vem som är närmast anhörig i det enskilda fallet.

## 4.3 Tillgång till prov för genetisk utredning

*Laborativ remiss:* När nytt prov för vård av patientens tas beställs dessa på sedvanligt sätt via remiss. I dessa fall bevaras prov först efter analys, vanligen i biobank där prov analyseras.

*Rekvirering:* Om befintligt prov ska tillgängliggöras för vård av patienten eller för vård av annan än provgivaren (om denne är avliden) behöver vårdgivaren, enligt regionens framarbetade rutiner, rekvirera prov från det laboratorium (biobank) där prov finns bevarade.

Rekvirering av befintligt prov ska minst innehålla:

- Vem som rekvirerar prov (vårdgivaren, exempelvis en Klinisk genetisk mottagning)
- Vart prov ska skickas (mottagaren, exempelvis till vilket laboratorium, adress inom Sverige) \*
- För vilket ändamål som prov skickas (genetisk utredning)



- Att samtycke är säkerställt av vårdgivaren
- Hur mycket material (dvs hela eller del av prov) som behövs
- Om prov ska kvarstå hos mottagaren eller återsändas efter genomförd åtgärd. *Det avgörs av vad som är lämpligast i det enskilda fallet exempelvis med beaktande eventuellt behov av framtida analyser.*
- Om prov ska återsändas ska det anges när
- Kontaktperson hos den som rekviderar

\* Om prov ska skickas utom Sverige hanteras detta vanligen via sjukvårdsregionens klinisk genetiska laboratorium.