Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik

REGIONALT CANCERCENTRUM NORR

Styrdokument

Nationellt Onkogenetisk Kvalitetsregister (NOGA)

VERSION 1.0

Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik

REGIONALT CANCERCENTRUM NORR

Innehåll

Innehållsförteckning

Versionshantering 1

Bakgrund 2

Syfte 3

Målsättning 4

Kvalitetsindikatorer 4

Samtycke 4

Registrets uppbyggnad 5

Modul 1 5

Modul 2 5

Tillgång till registerdata 6

Dataregistrering (Datafångst) 6

Organisation 6

Centralt personuppgiftsansvarig myndighet (CPUA-myndighet) 6

Styrgrupp 6

Registerhållare 7

Forskning och utlämning av registerdata 8

Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik

REGIONALT CANCERCENTRUM NORR

Versionshantering

Datum	Version
2021-01-08	1.0

Bakgrund

Det senaste decenniet har kunskapen om ärftlig och familjär cancer ökat. Vid misstanke om ärftlig genes krävs såväl genetisk utredning och riskbedömning som kontroller och riskreducerande åtgärder (dvs medicinsk och kirurgisk prevention). Vi känner idag till flera gener som är av relevans vad gäller cancerutveckling. Bland dessa kan nämnas *BRCA1* och *BRCA2* för bröstcancer, *MSH2, MSH6, MLH1, PMS2* och *APC* för koloncancer, *CDKN2A* för malignt melanom samt *RET, PTEN* och *TP53* för mer generella cancersyndrom. Dessa gener förklarar drygt 10% av alla familjära och ärftliga cancerformer. Dock är den bakomliggande genetiska orsaken fortfarande okänd i majoriteten av alla ärftliga cancerformer och fortsatt forskning är angelägen. De drabbade familjerna behöver identifieras och högriskindividerna behöver erbjudas adekvata kontrollprogram och riskreducerande åtgärder. I runda tal räknar man med att varje identifierad genbärare leder till att ytterligare fyra familjemedlemmar efter anlagsbärarutredning behöver inkluderas i preventionsprogram.
Mottagningar för cancergenetiska utredningar finns vid samtliga universitetssjukhus i Sverige. En nationell planeringsgrupp med representanter från dessa mottagningar har utformat nationella riktlinjer för flera ärftliga cancersyndrom. Detta är ett pågående arbetet med kontinuerlig uppdatering och utformning av nya riktlinjer.
(http://sfmg.se/sv/arbetsgrupper/cancergenetik).

Om sjukdomsorsakande genetisk förändring mutation identifierats i en familj, kan friska familjemedlemmar erbjudas presymtomatisk genetisk testning. Förhöjd cancerrisk kan föreligga även i familjer utan påvisat förändring och görs bedömningen utifrån epidemiologiska data. Familjemedlemmar med förhöjd cancerrisk ges rekommendationer på preventiva åtgärder såsom kontroller (koloskopier/mammografier mm.), riskreducerande operationer etc. Strukturen kring hur dessa uppföljningsprogram är organiserade varierar mellan de olika regionerna i Sverige.

2014 initierades ett arbete från RCC för att undersöka behovet av ett nationellt kvalitetsregister inom Ärftlig Cancer. Slutsatsen blev att det i Sverige finns ett behov av att

utöka och standardisera redan befintliga regionala register på nationell nivå, med ett minimalt dataset, och utformningen av ett Nationellt Onko Genetiskt kvalitetsregister (NOGA) inleddes. Kvalitetsregistret är baserat dels på information kring den cancergenetiska utredningen och riskbedömningen, dels på information från kontroller som rekommenderats för respektive riskorgan. De vanligaste kontrollerna avser organen bröst och tjocktarm, men även andra organ kan komma att omfattas av kontrollerna som exempelvis njurar, äggstockar och livmodern. Information om eventuella profylaktiska operationer kommer också att registreras. Utfall såsom insjuknande i cancer görs genom samkörning av diagnosspecifika kvalitetsregister och cancerregister.
Målsättningen är att kunna samla in data om individer med ökad risk för ärftlig cancer för utvärdering av rekommenderade åtgärder. Detta kommer att generera ny kunskap som i förlängningen kan leda till en förbättrad vård för den enskilde individen.

Syfte

Registrets övergripande syfte är att förbättra uppföljning och omhändertagande av individer med ärftligt betingad förhöjd cancerrisk. Kvalitetsregister ligger till grund för förbättringsarbete och kvalitetsuppföljning. NOGA kommer att ge möjlighet till förbättrad återkoppling gentemot familjerna med en mer optimerad riskbedömning och klinisk handläggning. Registret förbättrar även möjligheterna att nå ut till berörda vårdinrättningar med ny kunskap och information som kan implementeras i det kliniska arbetet, samt att vi uppnår en mer likvärdig handläggning i hela landet av familjer med förhöjd cancerrisk. Mer specifikt är målsättningen att:

- förbättra och kvalitetssäkra cancergenetisk utredning och uppföljning vid ärftlighet av cancer
- kartlägga hur lång tid cancergenetisk utredning tar vid landets olika kliniker (ledtider)
- undersöka i vilken utsträckning vården följer vårdprogram och riktlinjer för ärftlig cancer (följer vi ledtiderna och inklusionsåldrar för kontroller?). Hur ser det ut över landet?

- beforska och bygga upp ny kunskap om ärftlig cancer

Målsättning

Målsättningen är att samtliga mutationsbärare, samt de som ska göra två eller flera kontroller oavsett påvisat mutation, ska rapporteras in till registret. Alla cancergenetiska mottagningar som genomför genetiska analyser i Sverige ska ha behörighet att registrera i registret.

Kvalitetsindikatorer

Med registrering i NOGA och uppföljning av den verksamhet som utförs vid landets cancergenetiska mottagningar och enheter för kontroller och prevention strävar vi mot att uppnå:

- Förbättrad livskvalitet och överlevnad för patienter med ärftlighet för cancer.
- Likvärdig vård över hela landet.
- Minskad risk för cancerinsjuknandet vid preventiva åtgärder (medicinsk och kirurgisk prevention).
- Tidigare upptäckt av eventuell cancer vid deltagande i individ anpassade kontrollprogram.
- Kvalitetssäkring och förbättring av genetiska utredning och kontrollprogram.

Samtycke

Informerat samtycke behöver inte inhämtas, men varje enskild patient ska informeras om registret och om möjligheten att aktivt avböja att inkluderas (opt out). Respektive vårdgivare är ansvarig för att denna information förmedlas till patienten genom t ex via informationstext på kallelsebrevet. Man kan även hänvisa till befintlig länk med ytterligare information om NOGA-registret:

https://cancercentrum.se/samverkan/vara-uppdrag/prevention-och-tidig-upptackt/arftlig-cancer/kvalitetsregister-for-arftlig-cancer/

Registrets uppbyggnad

Registret består av 2 moduler. Modul 1 är en genetisk ***utredningsmodul*** och innehåller Information som ligger till grund för patientens riskbedömning (ex gen) samt rekommenderade konrotroller. Modul 2 är en ***kontrollmodul*** i vilken själva kontrollerna skall registreras och uppföljning av dessa. Denna modul är indelad i olika organ och patienterna skall registreras i samtliga riskorgan.

Modul 1

Detta är en genetisk utredningsmodul, i vilken registrering av uppgifter om individens genetiska utredning sker samt om patienten rekommenderas kontroller, vilken frekvens och vilka specifika organ dessa omfattar. Modulen är indelad i följande block:

- Initial kontakt
- Genetisk utredning (mutation, riskbedömning)
- Canceranamnes (patientens egen)
- Kontrollprogram

Modul 2

Detta är en kontrollmodul, i vilken registrering av varje utförd kontroll på en patient matas in. Beroende på vilket organ patienten ska kontrollera ser formuläret olika ut. Här kan vi mäta om patienten får sina kontroller inom utsatt tid, eventuella skillnader i landet. Om patientgrupper får intervallcancrar och utifrån det utvärdera kontrollprogrammen. Modulen är indelat i följande block:

- Bakgrundsinformation (anledningen till utvidgade kontroller inhämtas från Modul 1)
- Tidigare utförda kontroller eller riskreducerande operationer
- Utförda kontroller (vilken typ av undersökning/ar samt utfall av denna/dessa)
- Komplikationer (om patienten fått någon komplikation av undersökningen)
- Uppföljning/ beslut (nästa planerade kontroll, alternativ om kontrollerna avslutas).

Tillgång till registerdata

Dataregistrering (Datafångst)

Grunddata registreras av en inrapportör vid respektive klinik. För att övervaka kontroller som ska rapporteras in måste *bevakningsmallar* kontinuerligt köras i varje region exempelvis med ett intervall om var 6:e månad och distribueras till ansvariga inrapportörer. Varje klinik som deltar i registret har tillgång till och rätt att hämta ut sina egna inrapporterade data. Detta inkluderar uppgifter kring enskilda undersökningar eller patienter. Data hämtas ut direkt via funktioner på INCA eller med skriftlig ansökan till RCC Norr.

Organisation

Centralt personuppgiftsansvarig myndighet (CPUA-myndighet)

Det är CPUA-myndigheten som ansvarar för att personuppgifterna på den centrala register-nivån hanteras på ett rättssäkert och kvalitetssäkrat sätt. Det som sker med den centrala data-basen görs under CPUA-myndighetens ansvar och på dennes uppdrag. Region Västerbotten är CPUA för registret och RCC Norr är stödjande RCC. Stödjande RCC innebär stöd till registret med nationellt stödteam (produktägare, statistiker och registeradministratör).

Styrgrupp

Styrgruppens ansvar är att driva och kontinuerligt utveckla kvalitetsregistret och ansvara för att rapportering sker enligt överenskommelse vid respektive region. Samtliga regioner ska vara representerade i styrgruppen. Styrgruppen utgörs av regionsrepresentanter från den Nationella cancergenetiska Arbetsgruppen (NAG) och ansvarar för att årligen göra en offentlig rapport med tolkning och kommentar av registerdata, där samtliga variabler kan vara föremål för redovisning.

Styrgruppen ska bestå av följande funktioner:

- Registerhållare
- Nationell registerkoordinator

- Företrädare (genetisk vägledare/ läkare) från samtliga cancergenetiska verksamheter (Norr, Uppsala Örebro, Stockholm Gotland, Sydöst, Väst, Syd)
- *Vid behov kan representant från annan verksamhet (ex vis screeningsverksamhet) bjudas in.*

Styrgruppen har följande uppdrag:

- Etablera och underhålla ett kvalitetsregister för ärftlig och familjär cancer och registerorganisation för att driva registret
- Fastställa styrdokument för registret
- Ta fram och fastställa variabellista för att RCC:s utvecklingsorganisation ska kunna utveckla registret.
- Delta i utformningen av formulär och logiska kontroller.
- Fastställa indikatorer för att uppföljningen och utvärderingen ska ske evidensbaserat
- Delegera arbete till arbetsgrupper
- Öppet redovisa registerdata på enhetsnivå

Registerhållare

Registerhållaren har följande uppdrag:

- Ordförande i styrgruppen
- Kallelser till styrgruppsmöten
- Fortlöpande kontakt med Centralt personuppgiftsansvarig myndighet (CPUA)
- Delegera uppgifter i styrgruppen
- Upprätta och uppdatera styrdokument för registret
- Årligen rapportera till RCC i Samverkan i enlighet med SKR:s kriterier för kvalitetsregister
- Årligen rapportera registrets aktivitet och sammansättning

Forskning och utlämning av registerdata

Kvalitetsregistret bedöms vara av värde för forskning och utveckling inom ärftlig och familjär cancer. Initiativ till vetenskapliga projekt kan komma från styrgruppen, men även externa forskare eller forskargrupper som bereds av styrgruppen. Utlämnande av allmän handling eller utlämnande av registerdata för forskning:

- Beslut om att lämna ut uppgifter fattas av chef för RCC Norr. Beslutsunderlaget för utlämnande av uppgifter från registret ombesörjs av registerhållaren eller registerstyrgrupp.
- RCC Norr gör därefter begärt uttag från databasen till ansvarig för projektet.
- Beslut om att inte lämna ut uppgifter fattas enligt delegationsordningen i Region Västerbotten vilket för närvarande är av regionjurist.

Styrgruppen delegerar beslut kring forskning med data från NOGA till NAG från vilken styrgruppen har sina medlemmar. Uppdraget är att hantera forsknings- och utvecklingsfrågor enligt följande:

1. Bedöma ansökningar till databasen med avseende på projektets vetenskapliga värde och genomförbarhet.
2. Sträva efter att projekt är väl specificerat för att undvika för breda och ospecifika datauttag och projekt.
3. Om ej samstämmighet finns i forskningsutskottet kring bedömning av en ansökan lyfts frågan till styrgruppen.
4. Upprätta och uppdatera lista över aktuella projekt.

Forskningsprojekt ska vara godkända av Etikprövningsmyndigheten. Uttag av registerdata i samband med forskningsprojekt förutsätter skriftlig ansökan till registret enligt gällande riktlinjer vid RCC i Samverkan:

https://www.cancercentrum.se/samverkan/vara-uppdrag/kunskapsstyrning/kvalitetsregister/datauttag/

Varje datauttag kräver en ny ansökan enligt ovan. Beviljad ansökan gäller i två år. Om projekt inte är slutfört krävs ny ansökan för förlängning med motivering. Data från registret får

endast användas till godkänt projekt och inte lämnas ut till tredje part. Individuppgifter skall förvaras så att obehöriga inte kan ta del av dem. Ingen kontakt får tas med patienter utan medgivande från den enhet som ansvarat för införande av data i registret. Vid avvikelser mellan registerdata och källdata som noteras under ett forskningsprojekt ska denna information återföras till registret. Vid redovisning av nationella data i vetenskapliga publikationer ska källan anges som ”Swedish National Oncogenetic Quality Register (NOGA)”.