

Høringsnotat

Forslag til lov om endring i behandlingsbiobankloven – varig lagring av blodprøvene i nyfødtscreeningen m.m.

1	Høringsnotatets hovedinnhold	3
2	Om screening av nyfødte	3
3	Gjeldende rett	4
4	Menneskerettigheter	6
5	Søknad om å utvide nyfødtscreeningen med to nye sykdommer	7
6	Departementets vurderinger og forslag	8
7	Økonomiske og administrative konsekvenser	11
8	Forslag til lov om endringer i lov 21. februar 2003 nr. 12 om behandlingsbiobanker (behandlingsbiobankloven)	12
9	Forslag til endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte	12

1 Høringsnotatets hovedinnhold

Alle fødende i Norge blir tilbudt en undersøkelse av om barnet har en av 23 alvorlige arvelige sykdommer. Dette er sykdommer som er lettere å behandle hvis de oppdages tidlig. Undersøkelsen innebærer at det tas en blodprøve av barnet og at det registreres helseopplysninger om mor og barn. Blodprøver og helseopplysninger lagres ved Oslo Universitetssykehus (OUS). Etter dagens regelverk skal prøvene destrueres etter seks år.

Helse- og omsorgsdepartementet foreslår i dette høringsnotatet en ny bestemmelse i behandlingsbiobankloven som skal gi adgang til lagring av blodprøvene uten tidsbegrensning. Blodprøvene skal fortsatt kunne brukes til helsehjelp, kvalitetssikring, metodeutvikling og forskning etter de alminnelige reglene i behandlingsbiobankloven og helseforskningsloven.

Det foreslås ingen endringer i kravene til samtykke fra foreldrene. Lagring av prøvene og helseopplysningene skal som i dag være basert på samtykke. Foreldrene skal ha anledning til å trekke tilbake samtykket og kreve destruksjon av blodprøvene. Når barnet har fylt 16 år, er det barnet selv som kan trekke tilbake samtykket og kreve blodprøven destruert.

Departementet foreslår også å utvide undersøkelsen med to nye sykdommer - alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) og andre alvorlige T-celle defekter og 3-OH 3-metylglutaryl-CoA lyasedefekt (HMG). Forslaget innebærer endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte.

2 Om screeningen av nyfødte

I nyfødtscreeningen tilbys som nevnt alle nyfødte å undersøkes for 23 alvorlige arvelige sykdommer. Undersøkelsen er en nasjonal behandlingstjeneste ved Oslo universitetssykehus HF, Barneklubben (OUS).

Nyfødtscreeningen omfatter i mange år undersøkelser for den arvelige stoffskifte-sykdommen fenyktonuri (PKU) (Føllings sykdom), og den ikke-arvelige sykdommen medfødt hypotyreose. Dersom behandling av disse sykdommene startes tidlig etter fødselen, kan det hindre alvorlig og irreversibel hjerneskade.

På bakgrunn av en anbefaling fra en arbeidsgruppe nedsatt av Helsedirektoratet, ble tilbudet i 2012 utvidet med ytterligere 21 sykdommer. Dette er sjeldne, medfødte sykdommer som det er viktig å oppdage tidlig, slik at behandling kan starte så raskt som mulig etter fødselen.

Nyfødtscreeningen er frivillig og basert på informert samtykke fra foreldrene. Det er tilnærmet 100 prosent oppslutning om tilbudet.

Undersøkelsen gjennomføres ved at det tas blodprøve av barnets hæl 48-72 timer etter fødselen. Hos nyfødte er det biokjemiske bestanddeler i blodet som ikke er tilstede på samme måte på andre tidspunkt. Blodprøvene lagres på filterkort med fire runde felt som

skal mettes med blod. Filterkortene sendes til OUS hvor prøvene analyseres og deretter lagres i en diagnostisk biobank. Hvert år analyseres prøver fra ca 60 000 nyfødte.

I tilknytning til biobanken lagres også kontaktopplysninger om mor, opplysninger om fødselen og barnet, om prøvetakingen og resultatet av analysene og opplysninger om helsehjelpen til barn med positive og falske negative prøvesvar.

3 Gjeldende rett

Blodprøvene som tas i nyfødtscreeningen og lagres ved OUS utgjør en diagnostisk biobank etter definisjonen i behandlingsbiobankloven § 2. Det er en samling biologisk materiale som er avgitt for medisinsk diagnostikk. Oppbevaring og lagring av blodprøvene reguleres derfor av behandlingsbiobankloven.

Oppbevaring og bruk av blodprøvene i undersøkelsen er dessuten regulert i en forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte.

Dersom prøvene skal brukes til medisinsk eller helsefaglig forskning, gjelder reglene i helseforskningsloven.

Behandlingsbiobankloven

Behandlingsbiobanklovens formål er å sikre at innsamling, oppbevaring, behandling og destruksjon av materiale som inngår i en biobank foretas på en etisk forsvarlig måte, og at biobanker utnyttes til individets og samfunnets beste. Dette skal skje i samsvar med grunnleggende personvern hensyn, prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskerettigheter og personlig integritet, og uten diskriminering av mennesker som det biologiske materialet stammer fra. Loven skal legge til rette for at materialet i biobanken kan benyttes til helsemessige formål, herunder diagnostikk, behandling og undervisning på en etisk forsvarlig måte, jf. § 1.

Det samtykket som foreldrene gir til at barnet skal delta i nyfødtscreeningen, er samtidig et samtykke til å oppbevare blodprøvene og bruke dem til forebygging, kvalitetskontroll og metodeutvikling, jf. behandlingsbiobankloven § 11.

Ved endret, utvidet eller ny bruk av blodprøvene, skal det som hovedregel innhentes nytt frivillig, uttrykkelig og informert samtykke. Dette følger av behandlingsbiobankloven § 13. Unntak fra dette kan følge av helseforskningsloven.

Etter behandlingsbiobankloven § 14 kan den som har avgitt samtykke også trekke dette tilbake og kreve at det biologiske materialet destrueres.

Forskrift om genetiske masseundersøkelser av nyfødte

Nyfødtscreeningen er også regulert i forskrift 29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse av nyfødte. Forskriften er hjemlet i bioteknologiloven § 5-6 og helseregisterloven § 33 (§ 8 andre ledd i den tidligere helseregisterloven fra 2001).

Formålet med forskriften er å legge til rette for en faglig forsvarlig gjennomføring av screeningen og å legge til rette for overvåking og kvalitetssikring av helsehjelpen som gis for sykdommene i screeningen, jf. § 1.

Etter forskriften § 2 kan undersøkelsene gjøres uten hensyn til kravene i bioteknologiloven om skriftlig samtykke ved prediktive undersøkelser m.m. (§ 5-4), genetisk veiledning (§ 5-5) og godkjenning av virksomheten (§ 7-1).

Blodprøvene kan brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll og metodeutvikling, jf. § 3. Prøvene skal destrueres etter 6 år.

Dersom prøvene skal brukes til forskning, gjelder reglene i helseforskningsloven.

Etter samtykke kan nyfødtscreeningen også registrere, lagre og på annen måte behandle helseopplysninger som er relevante og nødvendige for en forsvarlig gjennomføring av nyfødtscreeningen og opplysninger som er relevante og nødvendig for å overvåke og kontrollere kvaliteten på helsehjelpen som gis for sykdommene i undersøkelsen. Dette følger av forskriften § 4. Nyfødtscreeningen kan behandle kontaktopplysninger om mor og opplysninger om barnet som for eksempel tidspunkt for fødsel, fødselsvekt og fødested. I tillegg kan undersøkelsen behandle noen medisinske opplysninger som blant annet analyseresultat og om helsehjelp som er gitt ved positive og falske negative funn.

Oslo universitetssykehus HF er databehandlingsansvarlig, jf. § 5.

Helseforskningsloven

Blodprøvene som lagres i nyfødtscreeningen kan brukes til medisinsk og helsefaglig forskning innenfor rammen av helseforskningslovens regler.

Forskningsprosjektene må godkjennes av de regionale komiteene for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK), jf. § 9.

Som hovedregel må det hentes inn eget informert samtykke for at prøvene skal kunne brukes til forskning, jf. behandlingsbiobankloven § 13 og helseforskningsloven § 13.

REK kan gjøre unntak og godkjenne bruk av blodprøvene uten å innhente samtykke, jf. helseforskningsloven § 28. Dette kan bare skje dersom slik forskning er av vesentlig interesse for samfunnet og hensynet til deltakernes velferd og integritet er ivaretatt. REK kan sette vilkår for bruken. Foreldrene skal da på forhånd ha fått mulighet til å reservere seg mot at det forskes på barnas blodprøve. For at unntaksbestemmelsen skal komme til anvendelse, må det foreligge et konkret prosjekt som er beskrevet i en forskningsprotokoll og godkjent av REK. Det kan ikke gis unntak til prosjekter som ikke har et klart definert formål. Dette innebærer at biologisk materiale ikke kan overføres til forskningsbiobanker som ikke er tilknyttet et forskningsprosjekt.

Helseforskningsloven setter strenge vilkår for forskning på materiale fra barn, jf. § 18. Forskning som inkluderer mindreårige kan bare finne sted dersom eventuell risiko eller ulempe for personen er ubetydelig, personen selv ikke motsetter seg forskningen, og det er grunn til å anta at resultatene av forskningen kan være til nytte for den aktuelle personen eller for andre personer med samme aldersspesifikke lidelse, sykdom, skade eller tilstand.

Det kreves også at tilsvarende forskning ikke kan gjennomføres på personer som ikke er mindreårige.

4 Meneskerettigheter

Reglene for oppbevaring og bruk av blodprøvene i nyfødtscreeningen må utformes slik at de er i samsvar med relevante menneskerettslige bestemmelser i blant annet Grunnloven, Europarådets konvensjon av 4. november 1950 om beskyttelse av menneskerettighetene og de grunnleggende friheter (EMK) og De forente nasjoners internasjonale konvensjon 16. desember 1966 om sivile og politiske rettigheter (SP). EMK og SP er inkorporert i norsk rett ved menneskerettsloven § 2 nr. 1 og 3. Konvensjonenes bestemmelser gjelder som norsk lov og går foran annen norsk lovgivning dersom motstrid, jf. menneskerettsloven § 3.

Grunnloven § 92 fastsetter en generell plikt for staten til å ivareta menneskerettighetene. Etter denne bestemmelsen er staten forpliktet til å respektere og sikre menneskerettighetene slik disse er nedfelt i Grunnloven og i traktater som er bindende for Norge, blant annet menneskerettighetene etter EMK og SP.

Etter Grunnloven § 102 har enhver rett til respekt for sitt privatliv og familieliv. Staten skal sikre vern om den personlige integritet. Inngrep i den personlige integritet må ha hjemmel i lov, være nødvendig for å sikre vesentlige rettigheter og være forholdsmessig. Oppbevaring og bruk av personlige opplysninger om den enkelte innebærer et inngrep som må oppfylle disse vilkårene for ikke å stride mot bestemmelsen.

En tilsvarende rettighet følger av EMK artikkel 8 som gir enhver rett til respekt for sitt privatliv. Inngrep fra offentlige myndigheter i utøvelsen av denne rettigheten kan bare skje dersom tiltaket er hjemlet i lov, skal beskytte nærmere bestemte formål og er forholdsmessig. Bestemmelsen pålegger staten å ha lover som verner den enkelt mot inngrep i privatlivets fred blant annet knyttet til innsamling, oppbevaring og bruk av personlige opplysninger.

Retten til vern om privatlivet følger også av SP artikkel 17.

Blodprøvene som lagres i nyfødtscreeningen vil kunne gi opphav til personlige opplysninger om den enkeltes helseforhold. Det vil derfor være behov for å vurdere om forslaget om varig lagring av blodprøvene er i samsvar med kravet til personvern etter Grunnloven § 102, EMK artikkel 8 og SP artikkel 17.

Grunnloven § 97 forbyr å gi lover tilbakevirkende kraft. Forbudet omfatter både formelle lover, forskrifter og andre typer generelle rettsregler. Forbudet skal forhindre at nye byrder knyttes til eldre handlinger, og pålegger lovgivningen å respektere tidligere stiftede rettigheter. Forslag til nye regler for oppbevaring av blodprøvene i nyfødtscreeningen skal også gjelde for prøvene som er samlet inn før de nye reglene trer i kraft. Det vil si blodprøver som ble samlet inn mens kravet om destruksjon etter seks år gjaldt. Det må vurderes om dette kan være i strid med forbudet mot tilbakevirkning fordi foreldrene fikk informasjon om at prøvene skulle destrueres etter seks år da disse prøvene ble tatt.

5 Søknad om å utvide nyfødtscreeningen med to nye sykdommer

Godkjenning av utvidelse av nasjonal behandlingstjeneste

Nasjonale behandlingstjenester skal godkjennes av departementet, jf. forskrift om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten § 4-1. Endringer i godkjente behandlingstjenester krever ny godkjenning, jf. veileder til forskriften.¹

Helse Sør-Øst RHF søkte 29. november 2016 om å utvide *Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer* ved Oslo universitetssykehus HF med to sykdommer; SCID (alvorlig kombinert immunsvikt) og andre alvorlige T-celle defekter og HMG (3-OH 3-metylglutaryl CoA lyasedefekt).

SCID (alvorlig kombinert immunsvikt) og andre alvorlige T-celle defekter er en gruppe sjeldne, medfødte sykdommer som gir nedsatt forsvar mot infeksjoner. Barnet mangler en viktig del av immunforsvaret (T-cellene). Dersom sykdommen ikke blir oppdaget og behandling startet, vil mange av barna dø i løpet av det første leveåret. Om sykdommen blir diagnostisert tidlig, er det stor sannsynlighet for vellykket behandling og at barnet overlever.

HMG er en sjelden sykdom med feil i nedbryting av organiske syrer. Ubehandlet fører sykdommen til alvorlige nevrologiske skader som blant annet epilepsi. Ca 20 prosent av barna dør. Enkel og effektiv behandling er tilgjengelig ved kjent diagnose.

Søknaden om utvidelse av behandlingstjenesten er under behandling i departementet. Som ledd i behandlingen ba departementet Helsedirektoratet i brev 25. januar 2017 om en faglig vurdering av søknaden. Helsedirektoratet vil gi sin anbefaling etter at de nye undersøkelsene er behandlet i Nasjonalt system for innføring av nye metoder i spesialisthelsetjenesten.

Nasjonalt system for innføring av nye metoder i spesialisthelsetjenesten

Undersøkelsene for de nye sykdommene er til behandling i Nasjonalt system for innføring av nye metoder i spesialisthelsetjenesten. Bestillerforum RHF behandlet saken 27. februar i år. Det ble da besluttet å gjøre en fullstendig metodevurdering av de to undersøkelsene.

¹

https://www.regjeringen.no/contentassets/3b2da09c60e9471c9975fe566416017d/veileder_nasjonale_tjenester_for_innspill.pdf

Metodevurderingen utføres av Folkehelseinstituttet. Deretter skal metoden og metodevurderingen behandles i Beslutningsforum for nye metoder.

Behov for forskriftsendring

Nyfødtscreeningen reguleres av forskrift om genetisk masseundersøkelser av nyfødte. I forskriften listes det opp hvilke sykdommer som er omfattet av screeningen. En utvidelse av nyfødtscreeningen med to nye sykdommer, krever derfor endringer i forskriften.

6 Departementets vurderinger og forslag

6.1 Varig lagring av blodprøvene i nyfødtscreeningen

Helse- og omsorgsdepartementet foreslår en ny bestemmelse i behandlingsbiobankloven som hjemler varig oppbevaring av blodprøvene som tas i forbindelse med nyfødtscreeningen.

Blodprøvene skal som i dag, oppbevares i en nasjonal diagnostisk biobank ved Oslo universitetssykehus HF. Biobanken reguleres av behandlingsbiobankloven.

Foreldrenes samtykke til å delta i nyfødtscreeningen er samtidig et samtykke til at blodprøven oppbevares i biobanken og brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll og metodeutvikling, jf. behandlingsbiobankloven § 11.

I den nye bestemmelsen understrekes det at foreldrene kan trekke samtykket tilbake og kreve at blodprøvene destrueres etter reglene i behandlingsbiobankloven § 14. Etter at barnet har fylt 16 år, er det barnet selv som kan trekke tilbake samtykket og kreve prøven destruert.

Formålet med biobanken er å legge til rette for en faglig forsvarlig gjennomføring av nyfødtscreeningen og for overvåking og kvalitetssikring av helsehjelpen som gis for sykdommene i undersøkelsen, jf. utkast til ny § 9a.

Blodprøvene samles inn for å analyseres og brukes til diagnostikk i gjennomføringen av nyfødtscreeningen. I etterkant av analysen lagres prøvene for å kunne dokumentere analyseresultatet og for å kunne gå tilbake og gjenta analysen dersom det oppdages falske negative funn (kvalitetssikring). Det lagrede prøvematerialet kan også brukes til å forbedre screeningstestene (metodeutvikling), jf. behandlingsbiobankloven § 11.

Blodprøvene kan videre brukes til medisinsk og helsefaglig forskning etter reglene i helseforskningsloven. Da kreves som hovedregel at det innhentes eget samtykke.

Det kan for eksempel være forskning for å forberede innføring av undersøkelser for nye sykdommer i nyfødtscreeningen. Fordi aktuelle sykdommer kan være svært sjeldne, er det ønskelig med flere enn seks årskull for å få et stort nok pasientgrunnlag for å utvikle nye tester på en god måte. Alvorlig kombinert immunsvikt (SCID), som OUS nå har søkt om å innlemme i screeningprogrammet, jf. kapittel 4, er et eksempel på en slik sjelden sykdom. Det fødes ca. to barn med SCID i Norge hvert år. En seksårs-kohort inneholder da ca. 12 prøver fra SCID-pasienter, og disse er i tillegg spredt på minst 40-50 ulike sykdomsgener.

Testene som skal utvikles analyserer biokjemiske bestanddeler i blodet som ikke er tilstede på samme måte hos voksne som hos nyfødte. Det er derfor avgjørende å kunne prøve ut en eventuell ny screeningmetode på blodprøver tatt i nyfødtp perioden. Det er ikke mulig å analysere nye prøver av unge eller voksne med den aktuelle sykdommen for å få denne informasjonen.

Blodprøvene kan benyttes til forskning og videreutvikling av rask diagnostikk og persontilpasset behandling av mange sjeldne og alvorlige sykdommer. Genetikk og miljø kan ha innvirkning på sykdomsutvikling for flere alvorlige tilstander. Påvirkninger under svangerskapet kan eksempelvis ha stor betydning for senere sykdom. Blodprøver som er tatt like etter fødsel på en standardisert måte, gir muligheter til å studere ulike faktorer hos barn som senere utvikler alvorlig sykdom ved at man går tilbake til screeningprøvene fra nettopp disse barna. Prøvene kan derfor få stor verdi i utvikling av persontilpasset medisin og behandling av barn med sjeldne og alvorlige sykdommer.

Forståelse av utviklingsprosesser hos nyfødte som kan føre til senere alvorlig sykdom gir mulighet for både forebygging og målrettet behandling av andre sykdommer enn de det screenes for. Det er for eksempel mulig å bruke disse blodprøvene til å studere effekten av virusinfeksjoner og ulike miljøpåvirkninger eller miljøgifter i svangerskapet på senere sykdom som barnekraft og forsinket utvikling. I blodprøver fra nyfødtscreeningen kan forskerne for eksempel lete etter genomet til virusene som kan være involvert i kreftutvikling og de kan se på epigenetiske endringer (forandringer som endrer hvordan genene senere leses). Det kan gå mange år mellom skadelig påvirkning og utviklingen av kreftsykdom som følge av påvirkningen.

Oppslutningen om nyfødtscreeningen er nær 100 prosent. En varig lagring av blodprøvene vil derfor på lang sikt innebære at det etableres en nasjonal biobank med biologisk materiale fra nesten hele den norske befolkningen. Det biologiske materialet kan gi opphav til en mengde genetisk informasjon om den enkelte. Departementet mener imidlertid at fordelene med å lagre blodprøvene overstiger de personvernmessige utfordringene. Departementet viser til den verdien prøvene potensielt kan ha for kvalitetssikring, medisinsk forskning og utvikling av bedre diagnostikk og medisinsk behandling.

Departementet har vurdert forslaget opp mot retten til privatliv etter Grunnloven § 102, EMK artikkel 8 og SP artikkel 17 og kommet til at forslaget ikke er i strid med disse bestemmelsene. Lagring og bruk av biologisk materiale som kan gi opphav til helseopplysninger om den enkelte, innebærer et inngrep i den enkeltes privatliv som må hjemles i lov og være "nødvendig i et demokratisk samfunn" for å oppnå et av flere angitte formål, blant annet å beskytte helse.

Formålet med oppbevaringen og bruken av blodprøvene er å sikre en forsvarlig gjennomføring og kvalitetssikring av nyfødtscreeningen og på den måten sikre tidlig diagnostikk og helsehjelp til barn med alvorlige sykdommer. Sykdommene som inngår i screeningen er alvorlige sykdommer som uten tidlig diagnostikk og behandling gir alvorlig helseskade og tidlig død. Blodprøvene kan også brukes til forskning for å utvide screeningen til nye sykdommer og til annen medisinsk forskning.

Foreldre og barnet selv etter fylte 16 år, kan kreve destruksjon av blodprøvene dersom de ikke ønsker at prøvene skal lagres utover den tid som er nødvendig for å gjennomføre analysen. Dersom prøvene skal brukes til utvidelse av screeningprogrammet eller annen forskning, skal dette skje etter reglene i helseforskningsloven. Som hovedregel kreves da innhenting av eget samtykke til bruk for forskning.

Departementet har også vurdert forholdet til Grunnlovens forbud mot å gi lover tilbakevirkende kraft, jf. § 97. Hjemmelen for å oppbevare blodprøvene varig skal gjelde også for blodprøver som er samlet inn mens kravet om destruksjon etter seks år gjaldt. For disse prøvene er det i dag en plikt for screeningen til å destruere prøvene etter seks år. Dette ble foreldrene også informert om i forkant av prøvetakningen.

Forbudet mot tilbakevirkende lover gjelder først og fremst regler som legger nye byrder på handlinger eller begivenheter som fant sted før den nye regelen kom («egentlig» tilbakevirkning). Nye regler som svekker den enkeltes rettslige posisjon fremover i tid («uegentlig» tilbakevirkning), vil som hovedregel gå klar av tilbakevirkningsforbudet. Av betydning for vurderingen av om en lov har tilbakevirkende kraft i strid med forbudet i § 97 er det også hvor tyngende endringen i den rettslige posisjonen er.

For foreldre som ikke ønsker at blodprøven skal lagres ut over den tid som kreves for gjennomføringen av screeningprøven, vil det fortsatt være mulig å få blodprøvene destruert. Etter behandlingsbiobankloven § 14 kan foreldrene trekke samtykket til lagring av blodprøvene tilbake og kreve at blodprøvene destrueres. Denne retten videreføres og presiseres i forslag til ny § 9a. Etter at barnet har fylt 16 år, vil være barnet selv som kan trekke tilbake samtykket og kreve destruksjon. Endringen innebærer først og fremst at det vil kreve en aktiv handling fra foreldrene eller barnets side for at blodprøven skal destrueres.

Forslaget om varig lagring av blodprøvene vil forutsette at foreldre som skal samtykke til at barn undersøkes i nyfødtscreeningen får god informasjon om lagringen av blodprøvene og muligheten for å kreve destruksjon. Det vil også bli satt i verk informasjonstiltak overfor foreldre til barn som har blitt testet mens kravet om destruksjon etter 6 år gjaldt. En vil aktivt informere om endringene og muligheten for å kreve destruksjon. Departementet vil blant annet vurdere om det er mulig å bruke løsninger for varsling per sms med lenke til mer informasjon på helsenorge.no.

Departementet vurderer derfor at forslaget om varig lagring av blodprøvene i nyfødtscreeningen, også allerede innsamlede prøver, ikke er i strid med forbudet mot lover med tilbakevirkende kraft.

6.2 Utvidelse av nyfødtscreeningen med to nye sykdommer

Departementet foreslår endring i forskrift om genetisk masseundersøkelsen av nyfødte for å utvide nyfødtscreeningen med sykdommene Alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) og andre alvorlige T-celle defekter og 3-OH 3-metylglytaryl-CoA lyasedefekt (HMG). Dette er alvorlige sykdommer som kan behandles effektivt dersom tilstanden oppdages tidlig.

Barn som er født med en alvorlig mangel i immunforsvaret får infeksjonssykdommer, med stor risiko for tidlig død. Et forskningsprosjekt på Oslo universitetssykehus har vist at testmetodene er presise, og gir få falske positive funn (barn som tester positiv, men som likevel ikke har sykdommen). Når screeningen avdekker et mistenkelig avvik, kan den samme filterprøven brukes til å teste nøyaktig hvilken sykdom barnet har ved å undersøke for de mest kjente genfeilene.

Gjennom screeningundersøkelsen finner man de syke barna før de utvikler synlig sykdom. Det gjør det mulig å igangsette behandling og oppfølging som forhindrer alvorlige infeksjoner. Hvert år vil vi derfor kunne hindre noen dødsfall blant spedbarn i Norge.

Forslaget forutsetter at det vurderes som forsvarlig å undersøke alle nyfødte for disse sykdommene. Det vises til den metodevurderingen som skal gjøres som ledd i behandling i Nasjonalt system for innføring av nye metoder i spesialisthelsetjenesten, se kapittel 4.

6.3 Andre endringer i forskrift om genetiske masseundersøkelser

Departementets forslag innebærer at bestemmelsen om destruksjon etter 6 år i forskriftens § 3 oppheves. I tillegg foreslår departementet en forskriftsfesting av de regionale helseforetakenes plikt til å tilby nyfødtscreening til alle fødende, se § 2 i forskriftsutkastet. Tilbudet gis i dag til alle som føder i Norge, slik at dette blir en forskriftsfesting av gjeldende praksis. Plikten hjemles i spesialisthelsetjenesteloven § 2-1a.

Dersom departementet ikke rekker å fremme forslaget til ny § 9a i behandlingsbiobankloven for Stortinget tidnok til at forslaget kan behandles i 2017, foreslår departementet å utvide lagringstiden etter dagens forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte § 3 med seks måneder. Endringen skal gjelde midlertidig i perioden 1. januar 2018 til 1. juli 2018 i påvente av Stortingets behandling av lovforslaget.

7 Økonomiske og administrative konsekvenser

Varig lagring av prøver og data tilknyttet analyser av prøvene krever økt lagringskapasitet. Dette gjelder både biobankfasiliteter og IKT-infrastruktur (Universitetet i Oslos Tjeneste for sensitive data).

Innføring av screening for HMG medfører ikke ekstra kostnader. Screening for SCID medfører innføring av ny metode med økte investerings- og driftskostnader. Metoden er prøvd i et omfattende forskningsprosjekt og vil bli gjennomgått av Folkehelseinstituttet i den kommende metodevurderingen. Kostnadene anslås til kroner 6,0 mill i investeringer og startkostnader og kroner 4,2 mill i årlige driftskostnader. Årlig kostnad per undersøkt barn er ca kroner 70. Departementet forutsetter at økonomiske konsekvenser ved en utvidelse av *Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer* finansieres innenfor gjeldende økonomiske rammer for de regionale helseforetakene.

8 Forslag til lov om endringer i lov 21. februar 2003 nr. 12 om behandlingsbiobanker (behandlingsbiobankloven)

I lov 21. februar 2003 nr. 12 om behandlingsbiobanker (behandlingbiobankloven) gjøres følgende endringer:

Ny § 9a skal lyde:

§ 9a Oppbevaring og bruk av biologisk materiale i nyfødtscreeningen

Oslo universitetssykehus HF kan oppbevare biologisk materiale som er innhentet i den genetiske masseundersøkelsen av nyfødte for alvorlig arvelige sykdommer i en nasjonal diagnostisk biobank etter reglene i loven her.

Formålet med biobanken er å legge til rette for en faglig forsvarlig gjennomføring av masseundersøkelsen og for overvåking og kvalitetssikring av helsehjelpen som gis for sykdommene i undersøkelsen.

Det biologiske materialet i biobanken kan brukes til medisinsk og helsefaglig forskning etter reglene i helseforskningsloven.

Foreldre som har samtykket til oppbevaring av blodprøve på vegne av sitt barn, kan trekke samtykket tilbake og kreve at det biologiske materialet destrueres etter § 14. Fra barnet fyller 16 år, er det barnet selv som kan trekke samtykket tilbake og kreve destruksjon.

Departementet kan gi nærmere forskrifter om oppbevaring og bruk av biologisk materiale i masseundersøkelsen av nyfødte.

9 Forslag til endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte

I

I forskrift 29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse av nyfødte gjøres følgende endringer:

§ 2 skal lyde:

§ 2 Genetisk masseundersøkelse av nyfødte

Alle nyfødte skal tilbys undersøkelse for følgende sykdommer:

- a) Fenyylketonuri (PKU)
- b) Medfødt hypotyreose (CH)
- c) Propionsyreemi (PA)
- d) Metylmalonsyreemi (MMA)

- e) Isolvaleriansyreemi (IVA)
- f) Holokarboksyylase syntasedefekt (HCS/MCD)
- g) Biotinidasedefekt (BIOT)
- h) Beta-ketothiolasedefekt (BKT)
- i) Glutarsyreuri type 1 (GA1)
- j) Mellomkjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt (MCAD)
- k) Langkjedet 3-hydroksyacyl-CoA-dehydrogenasedefekt (LCHAD)
- l) Trifunksjonelt proteindefekt (TFP)
- m) Meget langkjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt (VLCAD)
- n) Karnitin-transporterdefekt (CTD)
- o) Karnitin-palmitoyltransferase I-defekt (CTP IA)
- p) Karnitin-palmitoyltransferase II-defekt (CTP II)
- q) Karnitin acylkarnitin-translokasedefekt (CACT)
- r) Glutarsyreuri type 2 (GA2)
- s) Maple Syrup Urine Defekt (MSUD)
- t) Homocystinuri/Hypermethioninemi (HCU/MET)
- u) Tyrosinemi type 1 (TYR I)
- v) Medfødt binyrebarkhyperplasi (CAH)
- w) Cystisk fibrose (CF)
- x) *Alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) og andre alvorlige T-celle defekter*
- y) *3-OH 3-metylglutaryl-CoA lyasedefekt (HMG).*

Undersøkelsene kan gjennomføres uten hensyn til bioteknologilovens krav om skriftlig samtykke, jf. § 5-4, genetisk veiledning før, under og etter undersøkelsen, jf. § 5-5 og godkjenning av virksomheten, jf. § 7-1.

§ 3 skal lyde:

§ 3 Oppbevaring og bruk av blodprøvene

Blodprøvene fra masseundersøkelsen lagres i en diagnostisk biobank, jf. behandlingsbiobankloven § 2 første ledd og § 9a. Prøvene kan brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll og metodeutvikling.

Dersom departementet ikke rekker å fremme et forslag til lovendringer som beskrevet i punkt 9 for Stortinget tidsnok til at Stortinget kan behandle forslaget i 2017, foreslås i tillegg følgende endring i forskrift 29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse av nyfødte:

§ 3 skal lyde:

Blodprøvene fra masseundersøkelsen lagres i en diagnostisk biobank, jf. behandlingsbiobankloven § 2 første ledd. Prøvene kan brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll og metodeutvikling. Prøvene skal destrueres etter 6 år og 6 måneder.

Endringen skal gjelde midlertidig i perioden 1. januar 2018 til 1. juli 2018 i påvente av Stortingets behandling av lovforslaget.