

Helse- og omsorgsdepartementet

13. oktober 2025

Høringsnotat

Ny prosess for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen - forslag om ny forskrift

Høringsfrist 16. januar 2026

Innholdsfortegnelse

1	Innledning.....	4
2	Bakgrunn.....	4
2.1	Gjeldende rett.....	4
2.1.1	Menneskerettighetene	4
2.1.2	Personvernforordningen.....	5
2.1.3	Bioteknologiloven	6
2.1.4	Behandlingsbiobankloven.....	6
2.1.5	Helseregisterloven	7
2.1.6	Forskrift om krav til spesialisthelsetjenester mm.	7
2.1.7	Forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte	7
2.2	Nyfødtscreeningprogrammet.....	10
2.3	Hva kjennetegner nyfødtscreening, og hva skiller den fra andre screeningprogrammer?.....	11
2.4	Dagens prosess for inkludering av nye sykdommer	12
2.5	Screeningkriteriene	13
2.6	Direktoratets utredning fra 2024	14
3	Departementets vurderinger	16
3.1	Ny tittel på forskriften	16
3.2	Ny prosess for inkludering av nye sykdommer	16
3.2.1	Behov for en mer dynamisk prosess.....	16
3.2.2	Endringer i forskriften fastsettes av Kongen i statsråd	17
3.2.3	Inkludering av nye sykdommer fastsettes av departementet	18
3.2.4	Listen over sykdommer tas ut av forskriften.....	19
3.2.5	Forskriftsfesting av kriteriene for inkludering av sykdommer	20
3.2.6	Behovet for høring.....	24
3.3	Frivillig deltakelse	25

3.4	Hjemmel i helseregisterloven.....	26
3.5	Ansaret for programmet	27
3.6	Dataansaret.....	27
3.7	Bruk av lagrede helseopplysninger og blodprøver.....	28
3.8	Forholdet til annen lovgivning.....	28
4	Økonomiske og administrative konsekvenser.....	28
5	Departementets forslag.....	29
5.1	Forskrift om nyfødtscreening	29
5.2	Merknader til bestemmelsene	32

1 Innledning

Helse- og omsorgsdepartementet foreslår i dette høringsnotatet en ny forskrift om nyfødtscreening som skal erstatte gjeldende forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte.

Forskriften som foreslås er innholdsmessig i hovedtrekk en videreføring av gjeldende forskrift.

Den viktigste endringen som foreslås er at utvidelser av screeningen med nye sykdommer (tilstander) skal fastsettes av Helse- og omsorgsdepartementet, og ikke av Kongen i Statsråd (regjeringen) som i dag. Listen over de sykdommene som screeningen omfatter skal tas ut av forskriften og erstattes med forskriftsfestede vilkår (kriterier) for å inkludere sykdommer i screeningen. Dette er et av flere tiltak for et mer dynamisk system for vurdering og inkludering av nye sykdommer i Nyfødtscreeningprogrammet.

Departementet foreslår også at forskriften får en ny tittel, en ny bestemmelse som tydeliggjør at deltakelse i programmet er frivillig, presiseringer av gjeldende rett og en del språklige endringer.

2 Bakgrunn

2.1 Gjeldende rett

Behandlingsbiobanker og behandling av helseopplysninger i nyfødtscreeningen er lov- og forskriftsregulert for å ivareta etisk forsvarlighet, menneskeverd, personlig integritet og andre menneskerettigheter. Departementet gjør i det følgende kort rede for de aktuelle reglene.

2.1.1 Menneskerettighetene

Nyfødtscreeningen må være i samsvar med barns rettigheter etter Grunnloven og menneskerettskonvensjonene som Norge har sluttet seg til, som Den europeiske menneskerettighetskonvensjon og FNs barnekonvensjon. Begge konvensjonene gjelder som norsk lov, jf. menneskerettsloven § 2.

Retten til helse

Retten til helse er nedfelt i FNs barnekonvensjon artikkel 24. Staten skal sikre barn tilgang til nødvendige helsetjenester, inkludert forebyggende tiltak, arbeide for å redusere dødelighet blant barn og arbeide for forebygging og behandling av sykdommer hos barn. Nyfødtscreeningen er en del av statens oppfyllelse av disse forpliktelsene.

Respekt for privatliv og familieliv

Grunnloven § 102 og Den europeiske menneskerettighetskonvensjon artikkel 8 nr. 1 gir alle personer rett til respekt for privatliv og familieliv. Dette omfatter også hensynet til barnets integritet som må ivaretas ved behandling av opplysninger om barnet.

Inngrep i denne retten kan gjøres dersom vilkårene i artikkel 8 nr. 2 er oppfylt. Det kreves lovhjemmel. Tiltaket må være nødvendig og forholdsmessig for å beskytte helse eller moral (eller andre tungtveiende hensyn som nevnt i bestemmelsen). Ordlyden i Grunnloven § 102 gir ikke anvisning på noen inngrepsvurdering, men adgangen til å gjøre inngrep etter denne bestemmelsen samsvarer med adgangen til å gjøre inngrep etter artikkel 8 nr. 2.

Barnets beste

Grunnloven § 104 gir barn krav på respekt for sitt menneskeverd og fastsetter i andre ledd at ved «handling og avgjørelser som berører barn, skal barnets beste være et grunnleggende hensyn.».

Etter barnekonvensjonen artikkel 3 skal barnets beste være et grunnleggende prinsipp. Prinsippet gjelder både overfor det enkelte barn og ved utforming av lover og forskrifter. I artikkel 6 slås det fast at hvert barn har en iboende rett til livet og at staten så langt det er mulig skal sikre at barnet overlever og vokser opp. Videre fremgår det av artikkel 24 at barn har rett til å nyte godt av den høyst oppnåelige helsestandard og til behandlingstilbud for sykdom og rehabilitering.

Biomedisinkonvensjonen om genetiske undersøkelser for helsehjelpsformål

I tilleggsprotokollen til Biomedisinkonvensjonen om genetiske undersøkelser for helsehjelpsformål (CETS 203) er det bestemmelser om screening i kapittel 8. Protokollen er ratifisert av Norge. Det er lagt til grunn at protokollens innhold og rettslige krav er ivaretatt i bioteknologilovens bestemmelser om genetiske undersøkelser av fødte.

Det stilles krav om at screeningprogram med genetiske tester bare skal gjennomføres hvis det foreligger godkjenning fra et kompetent organ. Godkjenningen kan først gis etter en uavhengig evaluering av etiske forhold. Programmet må videre ha anerkjent betydning for helsemessige forhold for hele befolkningen eller deler av befolkningen. Programmet må ha dokumentert vitenskapelighet og effektivitet, og forebyggende eller behandlingstiltak må tilbys for aktuell sykdom. Det er krav om rettferdig tilgang til programmet, tilstrekkelig informasjon til befolkningen og frivillig deltakelse.

2.1.2 Personvernforordningen

Vilkår for lagring og annen behandling av helseopplysninger følger av EUs personvernforordning.

Et sentralt krav er at all lagring og annen behandling av helseopplysninger og andre personopplysninger må ha et behandlingsgrunnlag, dvs. være lovlig etter forordningen artikkel 6 og 9. Grunnlagene er uttømmende oppregnet. Dette innebærer at det må påvises et grunnlag etter minst ett av alternativene i artikkel 6, blant annet nr. 1 bokstav d som gir grunnlag for behandling som er nødvendig for å utføre en oppgave i allmenhetens interesse. Artikkel 9 oppstiller tilleggsvilkår for behandling av helseopplysninger og andre «særlige kategorier av personopplysninger». Dette kan for eksempel være behandling i forbindelse med helsehjelp og forvaltning av slike tjenester (bokstav h). Et annet unntak

er for behandling som er nødvendig av allmenne folkehelsehensyn eller for å sikre høye kvalitets- og sikkerhetsstandarder for helsetjenester og legemidler eller medisinsk utstyr (bokstav i). Behandling etter disse hjemlene krever et supplerende rettsgrunnlag i norsk rett, slik som for eksempel forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte.

Samtykke kan også danne behandlingsgrunnlag for databehandling, jf. artikkel 6 nr. 1 bokstav a og artikkel 9 nr. 2 bokstav a. Dette forutsetter at kravene til gyldig samtykke etter artikkel 4 nr. 11 er oppfylt.

Et annet sentralt vilkår er at opplysningene ikke skal lagres lengre enn det som er nødvendig ut fra formålet med databehandlingen, jf. artikkel 5 nr. 1. Det samme følger av artikkel 17 nr. 1 bokstav a som påbyr den dataansvarlige å slette opplysninger som ikke lenger er nødvendige for formålet.

2.1.3 Bioteknologiloven

Formålet med bioteknologiloven er «å sikre at medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle. Dette skal skje i samsvar med prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv», jf. § 1.

Undersøkelsene i nyfødtscreeningen er genetiske undersøkelser etter definisjonen i bioteknologiloven, jf. § 5-1 andre ledd bokstav b («genetiske presymptomatiske undersøkelser, genetiske prediktive undersøkelser og genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer som først viser seg i senere generasjoner»).

Genetiske undersøkelser skal bare anvendes til medisinske formål med diagnostiske eller behandlingsmessige siktemål jf. § 5-2.

Loven stiller som hovedregel krav om skriftlig samtykke og genetisk veiledning jf. § 5-4 og § 5-5 ved denne typen genetiske undersøkelser. Det følger imidlertid av § 5-6 at det kan gjøres unntak i forskrift fra dette kravet.

Lovens § 5-7 begrenser adgangen til genetiske undersøkelser av barn, ved å fastslå at genetiske undersøkelser bare kan gjennomføres dersom «undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet».

2.1.4 Behandlingsbiobankloven

Formålet til behandlingsbiobankloven 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 personvernensyn, prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskerettigheter og personlig integritet, og uten diskriminering av mennesker som det biologiske materialet stammer fra, jf. § 1.

Lovens § 9 a om oppbevaring og bruk av biologisk materiale i nyfødtscreeningen er fra 2018, se Prop. 26 L (2017–2018). Bestemmelsen gir adgang til lagring av blodprøvene

uten tidsbegrensning. Blodprøvene kan lagres i en nasjonal diagnostisk biobank etter reglene i behandlingsbiobankloven. 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 presiseres at det biologiske materialet i biobanken kan brukes til medisinsk og helsefaglig forskning etter reglene i helseforskningsloven.

Foreldre kan trekke samtykket tilbake og kreve at det biologiske materialet destrueres jf. § 14. Fra barnet har fylt 16 år, er det barnet selv som kan trekke samtykket tilbake og kreve destruksjon. Mellom ett og to år etter fødselen skal foreldrene få informasjon om retten til å trekke samtykket tilbake og til å kreve destruksjon. Både barnet selv og foreldrene skal informeres om det samme det kalenderåret barnet fyller 16 år.

Det står i § 3 at «(m)ed mindre annet følger av denne loven, skal helse- og personopplysninger som utledes fra humant biologisk materiale behandles etter reglene i personvernforordningen, personopplysningsloven, pasientjournalloven, helsepersonelloven og eventuelt annen lovgivning som særlig regulerer vern av personopplysninger».

2.1.5 Helseregisterloven

Helseregisterloven §§ 8 flg gir hjemmel til å fastsette forskrifter om helseregistre. Forskrifter og endringer i disse må fastsettes av Kongen i statsråd. Forskriften om genetisk masseundersøkelse av nyfødte er fastsatt delvis med hjemmel i § 9 bokstav a. Loven med forskrifter kan gi supplerende rettsgrunnlag for lagring og annen behandling av helseopplysninger etter personvernforordningen artikkel 6 og 9.

2.1.6 Forskrift om krav til spesialisthelsetjenester mm.

Nyfødtscreeningen er organisert som en nasjonal behandlingstjeneste innenfor spesialisthelsetjenesten, som er regulert i forskrift om krav til spesialisthelsetjenester, godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten og bruk av betegnelsen universitetssykehus. Forskriften er fastsatt med hjemmel i spesialisthelsetjenesteloven § 2-1a femte ledd, § 2-3 nr. 1 og § 4-1 andre og fjerde ledd. Forskriften kapittel 4 har bestemmelser om godkjenning og avvikling av nasjonale tjenester, vilkår for godkjenning og oppgaver for nasjonale tjenester.

2.1.7 Forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte

Forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte er fastsatt av Kongen i statsråd med hjemmel i flere lover: spesialisthelsetjenesteloven § 2-1 a, behandlingsbiobankloven § 9 og § 9 a, bioteknologiloven § 5-6 og helseregisterloven § 8 jf. § 9 bokstav a.

Formålet med forskriften er ifølge § 1 å legge til rette for en faglig forsvarlig gjennomføring av genetisk masseundersøkelse av nyfødte for alvorlig arvelige sykdommer. Formålet er også å legge til rette for overvåking og kvalitetssikring av helsehjelpen som gis for disse sykdommene.

Hvem forskriften gjelder for

Alle nyfødte i Norge skal få tilbud om undersøkelse, jf. § 2. Hvem som regnes som «nyfødt» er ikke definert nærmere i forskriften. I klinisk praksis for øvrig forstås "nyfødt-perioden" ofte som de første par levemånedene. Praksis i dag er at barn inntil ca. én måned kan få tilbud om nyfødtscreening, med noe rom for skjønn. Forskriften gjelder alle barn som blir født i Norge.

Det finnes ikke et organisert tilbud om screening for utenlandsfødte barn som kommer til Norge som adopterte, flyktninger, asylsøkere mv. og er eldre enn "nyfødt". Denne gruppen kan få tilbud om genetisk testing for sykdommer som inngår i Nyfødt-screeningen, i form av ordinær genetisk undersøkelse, på medisinsk indikasjon. Det er ikke hjemmel i forskriften for å gjøre unntak fra krav om skriftlig samtykke eller til å lagre opplysninger og blodprøver fra dem, når behandlingen er avsluttet utover det som kan hjemles direkte i de generelle reglene i pasientjournalloven og behandlingsbiobankloven.

Hvilke sykdommer det undersøkes for

Barna testes da for en rekke bestemte sykdommer/tilstander som er listet opp i § 2. I dag er det tale om 30 spesifikke diagnoser. Listen er blitt utvidet med nye sykdommer flere ganger ved endringer i forskriften.

Frivillig deltakelse – krav om samtykke

Deltakelse i nyfødtscreeningen er frivillig. Det samtykket som foreldrene gir til at barnet skal delta i nyfødtscreeningen, er samtidig et samtykke til å lagre blodprøvene og bruke dem til forebygging, kvalitetskontroll og metodeutvikling, jf. behandlingsbiobankloven § 11. Blodprøvetaking krever samme samtykke som ved annen helsehjelp, jf. forskriften § 6 som viser til pasient- og brukerrettighetsloven kapittel 4 om samtykke til helsehjelp. Med hjemmel i bioteknologiloven § 5-6 er det fastsatt unntak fra lovens krav om skriftlig samtykke. For personer uten samtykkekompetanse¹ etter pasient- og brukerrettighetsloven § 4-3, gjelder pasient- og brukerrettighetsloven §§ 4-4 om samtykke på vegne av andre tilsvarende, dvs. at det er de som har foreldreansvar for barnet som må samtykke.

Registrering og lagring av opplysningene krever et særskilt samtykke fra foreldre/foresatte. Det er pasient- og brukerrettighetslovens samtykkeregler som gjelder også for behandlingen av helseopplysninger i programmet (etter § 4). Muntlig eller passivt samtykke (ved konkludent adferd) kan da være tilstrekkelig.

I praksis innhentes det ikke skriftlige (dokumenterbare) samtykker fra foreldrene.

Foreldrene kan velge å bare samtykke til undersøkelsen som en del av helsehjelpen til barnet, og ikke til lagring av blodprøver og helseopplysninger. Foreldrene og senere barnet selv, kan når som helst trekke samtykket til lagring, og kreve sletting av

¹ Begrepet samtykkekompetanse er i Prop. 31 L (2024–2025) punkt 4.2 foreslått endret til beslutningskompetanse.

opplysninger og destruksjon av blodprøver. De kan også kreve dette i forkant av at blodprøven tas. Dette forklares nærmere i Prop. 26 L (2017–2018) kapittel 6:

Foreldrene må få tydelig informasjon om at det ikke er et vilkår for at barnet skal kunne delta i screeningen at foreldrene samtykker til å lagre blodprøvene varig. Foreldrene kan i forkant av prøvetakingen nekte lagring av prøvene utover den oppbevaring som er nødvendig for å kunne gjennomføre undersøkelsen. Dette skal det gis tydelig informasjon om. I tillegg kan et samtykke til å lagre blodprøvene trekkes tilbake til enhver tid også etter at undersøkelsen er gjennomført. Av hensyn til dokumentasjon av helsehjelpen anbefaler OUS at prøvene oppbevares i minimum ett år, men foreldrene kan likevel be om at blodprøven destrueres før det. Dette følger av behandlingsbiobankloven § 14.

Foreldrene kan også unnlate å samtykke til at nyfødtscreeningen behandler helseopplysninger etter forskrift om genetisk masseundersøkelse § 4. Behandling av helseopplysninger som er nødvendig for å oppfylle plikten til dokumentasjon etter helsepersonelloven kapittel 8 vil imidlertid lagres uten samtykke.

Lagring og bruk av blodprøver

Blodprøvene lagres varig på filterkort i en nasjonal diagnostisk biobank, jf. behandlingsbiobankloven § 9 a. 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, jf. bestemmelsens andre ledd. Blodprøven kan brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll og metodeutvikling, jf. forskriften § 3. Blodprøvene kan også brukes til medisinsk og helsefaglig forskning etter reglene i helseforskningsloven, jf. behandlingsbiobankloven § 9 a tredje ledd. Det følger av behandlingsbiobankloven § 11 at samtykke til helsehjelp også innebærer samtykke til lagring i behandlingsbiobank. Det trenger derfor ikke å innhentes særlig samtykke til lagring av blodprøvene fra de som tar imot tilbudet om screening.

Lagring og bruk av helseopplysninger

Selve prøvetakingen og analysen av prøven er en del av helsehjelpen til barnet. Opplysningene i lab-delen av nyfødtscreeningen er, som alle andre lab-systemer på sykehuset, et behandlingsrettet helseregister slik at lagring og bruk av opplysningene reguleres av pasientjournalloven. Tilgjengeliggjøring av opplysninger fra behandlingsrettede helseregistre til forskning og annen sekundærbruk reguleres av pasientjournalloven § 20 og helsepersonelloven §§ 21 flg.

Helseopplysninger kan i tillegg lagres i et eget register hjemlet i forskriften, jf. § 4 som lister opp hvilke opplysninger som kan lagres. Så langt de er relevante og nødvendige for å gjennomføre undersøkelsen og for å overvåke og kontrollere kvaliteten på helsehjelpen som gis for de aktuelle sykdommene, kan følgende opplysninger lagres: Kontaktopplysninger om mor, opplysninger om barnet (blant annet fødselsdato, kjønn og fødselsvekt) og medisinske opplysninger (tidspunkt for prøvetakingen, analyseresultater, helsehjelp som er gitt mm). Oppregningen i § 4 er uttømmende.

Opplysningene i nyfødtscreeningen som behandles med hjemmel i § 4, anses som et helse-register etter helseregisterloven og omfattes derfor av denne lovens regler om informasjonssikkerhet, tilgjengeliggjøring mm. Etter helseregisterloven § 19 a kan opplysningene bare brukes innenfor registerets formål, som ifølge forskriften § 1 er forsvarlig gjennomføring av undersøkelsene og overvåking og kvalitetssikring av helse-hjelpen. Loven ble endret i april 2025, slik at opplysningene også skal kunne brukes til forskning, statistikk og beslutningsstøtteverktøy uavhengig av registerets formål (se Prop. L 109 (2024–2025) punkt 12.5). Lovendringen er ikke trådt i kraft.

Forskriften har ingen bestemmelser om begrensninger i lagringstiden og opplysningene lagres derfor på ubestemt tid (varig lagring).

Oslo universitetssykehus HF er dataansvarlig for behandlingen av opplysningene etter forskriften, jf. § 5.

2.2 Nyfødtscreeningprogrammet

Genetisk masseundersøkelse av nyfødte – Nyfødtscreeningprogrammet – er et nasjonalt tilbud foreldrene får informasjon om og gir samtykke til på den lokale fødeavdelingen. Formålet er å identifisere alvorlig, medfødt sykdom hos nyfødte.

Med screening menes en systematisk undersøkelse av en antatt frisk befolkningsgruppe for å finne individer med risiko for sykdom eller i tidlige stadier av sykdommer, før sykdommen gir symptomer. Formålet med screening er tidlig diagnostikk og behandling, fordi dette gir bedre prognose og eventuelt reduserer risiko for å dø av sykdommen. Her er det helsetjenesten som, basert på gitte kriterier, tar initiativ til å undersøke en gruppe mennesker uten symptomer og hvor de fleste antas å være friske, for å avdekke de som har behov for nødvendig helsehjelp i form av behandling som kan forebygge sykdommen eller gi bedre prognose.

Nyfødtscreeningprogrammet gjelder bestemte sykdommer eller tilstander, der det er viktig å oppdage sykdommene tidlig, slik at barnet kan få effektiv behandling som kan hindre alvorlig helsetap eller livstruende sykdom. Barna fødes vanligvis uten klare tegn til sykdom, og testing av alle nyfødte kan derfor være eneste mulighet til å oppdage sykdommene og iverksette nødvendige tiltak i tide. For mange av sykdommene som det screenes for handler det om timer eller dager før de berørte barna kan ha alvorlig helsetap eller livstruende sykdom.

Screeningen er basert på analyser av en blodprøve fra barnet. Tolkning av analysesvarene fra blodprøvene baseres på kunnskap om mønstre av bestemte biokjemiske markører (biomarkører) i blodet; mønstre som er karakteristiske for sykdommene som inngår i screeningen. Biomarkører varierer over tid, og variasjonen er ikke nødvendigvis den samme for alle biomarkørene som inngår i analysene. Nyfødtscreeningen må derfor finne et gyllent tidspunkt for testing hvor det er mulig fange opp alle relevante unormale biomarkørmønstre på en god og forutsigbar måte. I Nyfødtscreeningprogrammet anbefales det at blodprøven tas så raskt som mulig. Praksis i dag er at prøven tas mellom 48 og 72 timer etter fødsel. Barnet er da i en periode der en del metabolske tilstander manifesterer

seg biokjemisk, det vil si at biomarkører i blodet vil vise et avvikende mønster hvis barnet har en av sykdommene det screenes for.

Screeningen er frivillig. Foreldrene må samtykke til at det tas blodprøve og til at det lagres helseopplysninger om blant annet analyseresultatene. Tilbudet har tilnærmet hundre prosent tilslutning på landsbasis. Blodprøver og helseopplysninger med blant annet analyseresultater, lagres på ubestemt tid. Lagringen av blodprøver og helseopplysninger i Nyfødtscreeningprogrammet er regulert i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte, se punkt 2.1.7.

Nyfødtscreeningprogrammet i Norge dekker i dag 30 alvorlige og medfødte sykdommer. Screeningtilbudet omfatter endokrinologiske sykdommer, metabolske sykdommer, alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) og andre alvorlige T-celledefekter, spinal muskelatrofi (SMA) og cystisk fibrose. Inkludering av nye tilstander i nyfødtscreeningen har skjedd gradvis, med siste utvidelse som trådte i kraft i januar 2025 da programmet ble utvidet til også å omfatte metakromatisk leukodystrofi (MLD), remetyleringsdefekter, distale ureasyklusdefekter og sigdcelle-sykdom.

Nyfødtscreeningen inngår i Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer. Dette er en nasjonal behandlingstjeneste innenfor spesialisthelsetjenesten, som er regulert i forskrift om krav til spesialisthelsetjenester, godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten og bruk av betegnelsen universitetssykehus.

Nyfødtscreeningen er organisert som en avdeling i Barne- og ungdomsklinikken ved Oslo universitetssykehus HF. Avdelingen integrerer spesialisert barnemedisin og analyser, med gjensidige avhengigheter mellom analytiske og kliniske funksjoner. Avdelingen diagnostiserer, behandler og følger opp barn med medfødte stoffskiftesykdommer.

Nyfødtscreeningprogrammet er et komplekst nasjonalt system som starter med informasjon før fødsel, prøvetaking, nasjonal dekkende logistikk, avanserte analysemetoder, spesialisert bioinformatikk og barnemedisin, og sikker oppbevaring av prøvene.

Nyfødtscreeningprogrammet er dermed både en nasjonal analyseenhet og en behandlingstjeneste. Screening skiller seg fra vanlig helsehjelp der det som regel er den enkelte pasient (eller et barns foreldre) som tar initiativ til å motta helsehjelp fordi personen har symptomer på sykdom og trenger behandling.

2.3 Hva kjennetegner nyfødtscreening, og hva skiller den fra andre screeningprogrammer?

Nyfødtscreening skiller seg på viktige punkter klart fra øvrige eksisterende og aktuelle screeningprogrammer i Norge. Eksisterende screeningprogrammer i Norge - utover nyfødtscreening - dekker brystkreft, livmorhalskreft og kolorektal kreft. I forbindelse med Kreftstrategien lagt frem tidligere i 2025 er lungekreft og prostatakreft trukket frem for mulige kommende screeningprogram.

Viktige skiller mellom disse screeningprogrammene og nyfødtscreening er:

- Hver av de øvrige screeningprogrammene gjennomføres for å oppdage en bestemt kreftform/tilstand som er vanlige i den screenede befolkningen. Nyfødtscreeningen gjøres for å finne et stort antall tilstander som hver for seg er sjeldne.
- Det er en stor forskjell på det å etablere et nytt screeningprogram for eksempel lunge- og prostatakreft og det å utvide nyfødtscreeningen med en ny tilstand. For lunge og prostata må man etablere et stort apparat (logistikk, personell, utstyr) for sykdomsspesifikk oppdagelse og diagnostikk av disse tilstander, slik man allerede har gjort for bryst-, livmorhals- og kolorektal kreft. Dette vil utgjøre en stor del av de samlede utgifter ved å innføre screeningen, og må veie tungt ved en helseøkonomisk vurdering.

Ved en utvidelse av nyfødtscreening er allerede apparat og organisering som sikrer prøvetaking (inkludert samtykke), logistikk for å samle prøvene og biobank knyttet til nyfødtscreeningen på plass. Den enkelte utvidelsen har langt mindre konsekvenser for gjennomføring av nyfødtscreeningen, og kan mer oppfattes som løpende justeringer tilpasset at det utvikles behandlingstilbud der tidlig diagnose påvirker nytten av behandlingen, og ikke en innføring av en prinsipielt ny form for screening.

Derimot vil en utvidelse av nyfødtscreeningen kunne legge til rette for å gi nye typer behandling som for eksempel medikamenter eller genterapi som vil være svært kostbare ved behandling av den enkelte pasient.

Siden det må være sammenheng mellom hvilken tilstand man utvider screeningen med og innføring eller forbedring av behandling for den samme tilstand, vil derfor helseøkonomiske vurderinger og prioriteringer knyttet til den aktuelle behandling få en høyere vekt enn ved beslutninger knyttet til innføring av nye screeningprogram for vanlige tilstander hos voksne. For nyfødtscreeningen må utvidelsen av screeningen og innføring eller forbedring av den aktuelle behandling sees i sammenheng.

2.4 Dagens prosess for inkludering av nye sykdommer

Det gis her en overordnet beskrivelse av gjeldende prosess for inkludering av nye sykdommer i Nyfødtscreeningprogrammet. Se nærmere i Helsedirektoratets rapport *Forslag til endringer i prosess for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen* (2024) punkt 1.4. Rapporten er omtalt i punkt 2.6 nedenfor.

Nyfødtscreeningen utarbeider først en søknad om utvidelse/endring av Nyfødtscreeningprogrammet jf. forskrift om krav til spesialisthelsetjenester, godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten og bruk av betegnelsen universitetssykehus. Nyfødtscreeningen må framskaffe et kunnskapsgrunnlag, og sikre at det finnes en akseptabel og validert test, godkjent behandling, og dokumentasjon av effekt av screening. Søknaden utarbeides i tråd med kriterier for nasjonale screeningprogrammer i samråd med tjenestens faglige referansegruppe, og oversendes til Helse- og omsorgsdepartementet, samtidig som den sendes til Helsedirektoratet for vurdering. Det er en del formkrav til søknaden,

inkludert frister for innsending.² Dette er også beskrevet i utredningen fra Helsedirektoratet.³

Søknaden sendes formelt fra Helse Sør-Øst RHF, men det forutsettes at de andre regionale helseforetakene i Nord, Midt og Vest stiller seg bak søknaden.

Helsedirektoratet vurderer søknaden og innhenter om nødvendig ytterligere informasjon/kunnskapsgrunnlag, inkludert etiske vurderinger, helseøkonomiske og/eller kostnadsberegninger dersom det er behov for det. Ved behov for oppdatert kunnskapsoppsummering eller metodevurdering utarbeides dette av Folkehelseinstituttet eller Direktoratet for medisinske produkter, etter bestilling fra Helsedirektoratet. Ved behov innhentes også ytterligere innspill og råd fra de regionale helseforetakene og fagmiljøet.

Søknaden vurderes etter regelverket for nasjonale tjenester, bioteknologiloven og forskrift om genetiske masseundersøkelser av nyfødte. I tillegg gjøres en helhetsvurdering av søknaden opp mot screeningkriteriene, prioriteringskriteriene, etiske implikasjoner og andre konsekvenser av endringen, inkludert økonomiske konsekvenser.

Helsedirektoratet oversender en anbefaling til Helse- og omsorgsdepartementet.

Departementet vurderer anbefalingen og sender forslag om endring av forskrift om genetiske masseundersøkelser på alminnelig bred høring. Høringsfristen er normalt tre måneder.

Etter høringen fastsettes en eventuell endring av forskriften av regjeringen (Kongen i statsråd). Departementet gir beskjed til Helse Sør-Øst RHF om at søknaden er godkjent og at endringen kan implementeres i Nyfødtscreeningen.

2.5 Screeningkriteriene

Screeningkriteriene ble utarbeidet av Helsedirektoratet i 2014, og er blant annet basert på screeningkriteriene fra WHO. Screeningkriteriene gjenspeiler de grunnleggende prinsippene i medisinsk etikk; å gjøre godt, respektere selvbestemmelse, ikke skade og rettferdighet. Disse kriteriene brukes til vurderingen av søknader om å ta nye sykdommer inn i programmet:

² [veileder-nasjonale-tjenester-i-spesialisthelsetjenesten-desember-2023-endelig.pdf](#)

³ [Saksgang for søknader om utvidelse av Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte - Helsedirektoratet](#)

Tilstand

1. Tilstanden skal være et viktig helseproblem.
2. Tilstandens naturlige forløp skal være tilstrekkelig kjent.
3. Tilstanden skal ha en symptomfri fase som kan detekteres.

Test

4. Det må finnes en sikker, presis og validert test.
5. Kriterier og prosedyrer for videre oppfølging av testpositive må være definert.
6. Testmetoden skal være akseptabel for målgruppen.

Behandling

7. Det må finnes tiltak eller behandling som gir bedre effekt i tidlig stadium enn ved klinisk diagnostikk.
8. Tiltak/behandling må være etablert og godt dokumentert.
9. Tiltak/behandling skal være akseptabel for målgruppen.

Screeningprogrammet

10. Screeningprogrammet skal redusere sykdomsspesifikk dødelighet eller sykelighet av tilstanden.
11. Helsegevinstene må være større enn de negative effektene.
12. Personvern og juridiske aspekter må være ivaretatt.
13. Screeningprogrammet skal være akseptabelt fra et etisk perspektiv.
14. Informasjon om deltagelse i screeningprogrammet må være kunnskapsbasert og bidra til informerte valg.

Kostnader, økonomiske konsekvenser

15. Screeningprogrammet skal tilfredsstille kravene til kostnadseffektivitet.
16. Det må foreligge en plan for ledelse, kvalitetssikring og evaluering av programmet.

Kilde: Helsedirektoratet, *Forslag til endringer i prosess for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen* (2024) side 32–33

2.6 Direktoratets utredning fra 2024

I tildelingsbrevet fra Helse- og omsorgsdepartementet for 2023 (TB2023-45) fikk Helsedirektoratet følgende oppdrag:

Helsedirektoratet skal følge opp nasjonal strategi for persontilpasset medisin på sitt ansvarsområde, herunder utrede et mer dynamisk system for vurdering og inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen [...].

Helsedirektoratet leverte i 2024 utredning *Forslag til endringer i prosess for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen*. Denne er vedlagt høringsnotatet.

Direktoratet har samarbeidet med Avdeling for nyfødtscreening ved Oslo universitetssykehus gjennom hele prosessen, og har fått innspill fra andre relevante aktører.

Utredningen inneholder anbefalinger til Helse- og omsorgsdepartementet om endringer i rammene for nyfødtscreeningen og modeller for hvordan en ny og mer dynamisk prosess for inkludering av nye tilstander i nyfødtscreeningen kan se ut. Direktoratet har lagt til grunn at med «mer dynamisk» menes at prosessen skal ha en raskere saksgang enn det som har vært vanlig hittil.

Direktoratet legger vekt på faglige vurderinger og screeningkriteriene i forbindelse med inkludering av nye tilstander.

Her er en oppsummering av Helsedirektoratets forslag og anbefalinger:

- Nyfødtscreeningen skal fortsatt regnes som en nasjonal behandlingstjeneste etter forskrift om krav til spesialisthelsetjenester, godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten og bruk av betegnelsen universitetssykehus.
- Myndigheten til å fastsette hvilke sykdommer (tilstander) det screenes for, legges til Helse- og omsorgsdepartementet i stedet for Kongen i Statsråd (regjeringen) som i dag. Det bør vurderes om myndigheten eventuelt skal delegeres til Helsedirektoratet.
- Tilstandene det screenes for tas ut av forskriften. Kriterier for inkludering av nye tilstander (screeningkriteriene) skal framgå av forskriften.
- Inkludering av nye sykdommer (eventuell utfasing av sykdommer fra screeningen) skal som i dag forankres i de regionale helseforetakene før forslaget oversendes departementet eller Helsedirektoratet. Prosessen bør imidlertid gjøres mer effektiv. Det bør vurderes å sette tidsfrister for ulike trinn i saksbehandling av forslagene.
- Referansegruppa for nyfødtscreeningen bør få et tydeligere mandat til å vurdere kunnskapsgrunnlaget som framskaffes av nyfødtscreeningen, og gi faglig forankring og anbefaling om hvorvidt sykdommen bør inkluderes i screeningprogrammet. Referansegruppa bør også få en bredere sammensetning enn den har i dag.
- Helsedirektoratet anbefaler en prosess hvor det kun er vesentlige endringer som høres. Dette vil gi en prioritering av ressurser inn mot endringer som krever mer omfattende vurderinger.

Helsedirektoratet vurderte også om det er behov for endringer i forskrift om krav til spesialisthelsetjenester, godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten og bruk av betegnelsen universitetssykehus. En eventuell endring skulle klargjøre at det ikke nødvendigvis er krav om ny søknad om endring eller ny godkjenning etter dette regelverket for enhver endring av innholdet i nyfødtscreeningsprogrammet. Ifølge direktoratets vurdering, er forskriften relativt overordnet i omtalen av innhold og forventninger til gjennomføringen av systemet nasjonale tjenester. Det er ikke et krav at systemet for vurdering av nasjonale tjenester skal være mottaker av og behandle alle søknader eller spørsmål om endringer av innholdet i nasjonale tjenester. Hovedhensikten med forskriften er å ivareta integriteten til systemet nasjonale tjenester. Dette kravet blir ivaretatt så lenge nasjonale tjenester deltar i vurderingen av søknader og spørsmål om

endringer. Direktoratet mente at det ikke er nødvendig å søke om endring i den nasjonale behandlingstjenesten for endringer som ikke påvirker vilkårene for den opprinnelige godkjenningen.

3 Departementets vurderinger

3.1 Ny tittel på forskriften

Genetisk masseundersøkelse av nyfødte som det står i tittelen på gjeldende forskrift, gir et noe misvisende inntrykk av hva nyfødtscreeningen faktisk innebærer. Nyfødtscreening er basert på analyser av en blodprøve fra barnet. Definisjonen av "genetisk undersøkelse" etter bioteknologiloven § 5-1 første ledd er vid, og undersøkelsene som inngår i nyfødtscreeningen faller innenfor begrepet. Tolkning av analysesvarene baseres på kunnskap om mønstre av bestemte biokjemiske markører (biomarkører) i blodet, og funn verifiseres ved genetisk analyse. I noen få tilfeller er genetisk analyse den primære testen. Mønstrene er karakteristiske for den enkelte sykdom/tilstand som inngår i screeningen. Biomarkører varierer over tid, og variasjonen er ikke nødvendigvis den samme for alle biomarkørene som inngår i analysene.

Nyfødtscreening er etter hvert blitt et etablert begrep. Nyfødtscreening er også et mer nøytralt og faglig riktig begrep, som ikke sier noe om en spesifikk analysemetode. Departementet foreslår derfor at tittelen på forskriften endres til «Forskrift om nyfødtscreening».

3.2 Ny prosess for inkludering av nye sykdommer

3.2.1 Behov for en mer dynamisk prosess

Departementet arbeider med å fastsette en ny og mer dynamisk prosess for inkludering av nye sykdommer (tilstander) i Nyfødtscreeningsprogrammet. Dette er bakgrunnen for Helsedirektoratets utredning *Forslag til endringer i prosess for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen* fra 2024, se punkt 2.6.

Forsvarlighetskravet i helsetjenesten og hensynet til at flere barn kan få raskere diagnostikk og behandling, taler for at vurderingen og innføringen av nye sykdommer gjøres raskere enn i dag. Forutsetningen er at kunnskapsgrunnlaget er tilstrekkelig og at screeningkriteriene og andre krav må være oppfylt. Slike krav er blant annet screeningkriteriene, inkludert etiske vurderinger, krav til test og nytte av implementering av tilstanden i Nyfødtscreeningprogrammet og kravet i bioteknologiloven § 5-7 om at barn kun kan testes prediktivt dersom behandlingen kan forhindre eller redusere helseskade. Samtidig må hensynet til tillit i befolkningen og transparens ivaretas.

Selv om alle kriterier er oppfylt, tar det med dagens prosess lang tid, opp mot to år etter at søknaden er sendt fra Nyfødtscreeningen til den er vurdert og til slutt besluttet innført.

Implementeringen kan ikke starte før det er besluttet at tilstanden skal inngå i screeningen. Det kan dermed ta flere år å få innført landsomfattende screening for én sykdom.

Forsvarlighetskravet som gjelder i helse- og omsorgstjenesten, kan tale for at det velges en modell hvor nye tilstander inkluderes hurtig og at unødvendige steg unngås. I vanlig helsehjelp er det de faglige vurderingene som vektlegges.

Nyfødtscreeningen skiller seg fra vanlig helsehjelp ved at tilbud om test er rettet mot alle for at det skal være mulig å finne de nyfødte som har aktuell sykdom for å kunne gi dem nødvendig helsehjelp. Utfordringene knyttet til screening er særlig knyttet til falske positive og ressursbruk. Dette taler for at nye sykdommer bare bør inkluderes når relevante hensyn, slik som screeningkriteriene gi uttrykk for, er grundig vurdert. Tatt i betraktning at helsehjelpen etter at det er gjort funn i Nyfødtscreeningen regnes som øyeblikkelig hjelp i mange tilfeller, bør prosessen for å implementere nye sykdommer gå raskt så snart relevante kriterier er tilstrekkelig vurdert.

Helsedirektoratet foreslår i sin utredning flere endringer som skal gi en mer dynamisk prosess ved inkludering av nye sykdommer.

Direktoratet foreslår at beslutningsmyndigheten med hensyn til å utvide nyfødtscreeningen med nye sykdommer, overføres til departementet, med mulighet for å delegerer myndigheten til Helsedirektoratet. Dette krever forskriftsendringer, se punkt 3.2.2 og 3.2.3.

Direktoratet foreslår også flere endringer i prosessen som skjer i forkant av en slik beslutning, som er knyttet til søknad, utredning, referansegruppe, høring med berørte aktører mv. Et viktig element i denne prosessen er at nye sykdommer skal utredes i samråd med fagmiljøet og høring hos pasienter og pårørendes organisasjoner og andre berørte aktører, se nærmere i punkt 3.2.6.

Departementet mener at det ikke er nødvendig eller hensiktsmessig å forskriftsregulere denne prosessen frem til vedtak om utvidelse med nye sykdommer. Prosessen kan styres av departementet på vanlig måte gjennom tildelingsbrev, instruks og oppdrag. Endringer i prosessen vil bli vurdert av departementet og eventuelt gjennomført uavhengig av de forskriftsendringene som foreslås i dette høringsnotatet.

Det er heller ikke nødvendig å søke om endring eller ny godkjenning etter forskrift om krav til spesialisthelsetjenester, godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten og bruk av betegnelsen universitetssykehus, med mindre endringen påvirker vilkårene for den opprinnelige godkjenningen av behandlingstjenesten. Forslag om inkludering av nye tilstander i nyfødtscreeningen skal alltid ha et tilstrekkelig kunnskapsgrunnlag, og skal forankres i de regionale helseforetakene.

3.2.2 Endringer i forskriften fastsettes av Kongen i statsråd

Forskriften om genetisk masseundersøkelse av nyfødte er i dag hjemlet i flere lover, fordi forskriften har regler om blodprøver og om helseopplysninger, både til bruk i helsehjelpen til det aktuelle barnet og til bruk til kvalitetskontroll, metodeutvikling mm. Det følger av de aktuelle lovbestemmelsene hvem som kan fastsette forskriften og endringer i den.

Utvidelse av screeningen med nye sykdommer må etter gjeldende forskrift fastsettes av Kongen i Statsråd (regjeringen). Dette følger av at forskriften § 4 hjemler registrering og annen behandling av helseopplysninger som ikke er nødvendig og relevant for helsehjelpen til det aktuelle barnet, men som delvis hentes fra andre kilder og som brukes til sekundære formål. Dette er et helseregister i helseregisterlovens forstand, jf. definisjonen i § 2 bokstav c. Hvilke opplysninger som kan behandles følger blant annet av listen over inkluderte sykdommer i § 2. Denne delen av forskriften er derfor hjemlet i helseregisterloven som sier at forskriften og endringer i den må fastsettes av Kongen i statsråd. Dette er fastsatt fordi behandlingen av helseopplysninger i screeningen er inngripende for de registrerte. Laboratorieanalysene genererer mengder med data som lagres varig. Enhver utvidelse av screeningen vil derfor ha konsekvenser for personvernet. Dette er bakgrunnen for at myndigheten til å tillate screeningen og fastsette de ytre rammene for den, i helseregisterloven er lagt til Kongen i Statsråd.

Når loven uttrykkelig legger forskriftsmyndigheten til *Kongen i Statsråd*, er dette gjort nettopp for å avskjære adgangen til å delegerer myndigheten videre til andre. Dette betyr at det heller ikke er adgang til å delegerer myndigheten til å fastsette forskriftsendringer til departementet eller direktoratet.

Øvrige lover som forskriften er hjemlet i, legger derimot myndigheten til departementet eller Kongen. Denne myndigheten kan delegeres til henholdsvis Helsedirektoratet eller departementet. Disse lovhomejlene gir imidlertid ikke rettsgrunnlag for behandling av helseopplysninger til sekundærbruk.

Dette betyr at gjeldende forskrift er utformet på en slik måte at en utvidelse av screeningen med nye sykdommer, må fastsettes av Kongen i Statsråd (regjeringen).

3.2.3 Inkludering av nye sykdommer fastsettes av departementet

Ved behandlingen av Meld. St. 21 (2024-2025) besluttet Stortinget å videreføre at samfunnsvirkninger skal tas hensyn til i vurderinger av forebyggende og helsefremmende tiltak som er rettet mot hele eller deler av en ellers frisk befolkning, for eksempel screeningprogrammer. Dette gjelder også ved utvidelser av nyfødtscreeningen.

Vurderingene som ligger til grunn for å inkludere en ny sykdom er imidlertid overveiende grad medisinskfaglige, ved at det vurderes om det er mulig med sikker diagnose, hvor alvorlig tilstanden er, om det foreligger et behandlingstilbud osv. og at behandlingen gir bedre effekt i tidlig stadium enn ved klinisk diagnostikk senere i livet. Dette taler for at det ikke er nødvendig at beslutningene tas av Kongen i Statsråd.

Samtidig er det slik at særtrekkene ved et screeningprogram og reglene om genetiske undersøkelser for helseformål i Biomedisinkonvensjonens tilleggspatokoll, som det er gjort rede for i kapittel 2, taler for at et myndighetsorgan beslutter endringer i nyfødtscreeningen. Blant annet er det et krav at screeningprogram med genetiske tester bare skal gjennomføres hvis det foreligger godkjenning fra et kompetent organ. Dette ivaretas godt nok ved at Helse- og omsorgsdepartementet eller Helsedirektoratet tar beslutningen.

Departementet foreslår at beslutningsmyndigheten overføres til departementet. Dette vil legge til rette for en raskere og mer fleksibel prosess ved inkludering av nye sykdommer. En slik overføring av myndigheten krever at forskriften fortsatt setter rammer for Nyfødtscreeningprogrammet gjennom krav om samtykke og andre vilkår for lagring av helseopplysninger og biologisk materiale. I tillegg mener departementet at vilkårene for inkludering av nye sykdommer bør forskriftsfestes, se punkt 3.2.5. Disse rammene vil fortsatt bare kunne endres av Kongen i Statsråd. Samtidig foreslås det å ta listen over inkluderte sykdommer ut av forskriften, se punkt 3.2.4.

Når myndigheten til å inkludere nye sykdommer i Nyfødtscreeningprogrammet legges til departementet, kan departementet velge å delegere myndigheten til Helsedirektoratet. Vurderingene om inkludering av nye sykdommer er av overveiende faglig karakter. I praksis har det ikke skjedd at direktoratets anbefaling om å inkludere nye tilstander i programmet er blitt avvist av departementet. Dette taler for at myndigheten kan og bør delegeres fra departementet til direktoratet. En eventuell delegering vil ikke endre vurderingene som direktoratet skal gjøre, men vil flytte oppgaven med eventuell høring av forslag og fastsetting av tilstander som det screenes for, til direktoratet. Departementet vil uansett beholde instruksjonsretten og andre muligheter til styring. Eventuell delegering vil i lys av dette bli vurdert senere.

Endringene skal etter forslaget gjelde tilsvarende ved eventuell utfasing av sykdommer.

3.2.4 Listen over sykdommer tas ut av forskriften

Departementet foreslår at listen over nye sykdommer i § 2 tas helt ut av forskriften og erstattes med at departementet fastsetter hvilke sykdommer ordningen omfatter.

En annen løsning kunne vært å sette listen inn i et vedlegg til forskriften. Et vedlegg har imidlertid samme formelle, rettslige status som resten av forskriften. Vedlegg til en forskrift er like bindende som forskriften ellers, og endringer i vedlegg må skje etter de samme prosedyrene som andre forskriftsendringer. Endringer i listen må dermed likevel fastsettes av Kongen i Statsråd.

Til sammenligning fastsettes endringer i andre screeningprogram, som mammografi-screeningen og tarmscreeningen, uten forskriftsendring. I andre land er heller ikke sykdommene som inngår forskriftsfestet slik som i Norge.

Den foreslåtte løsningen reiser spørsmål om listen over inkluderte sykdommer vil være en «forskrift» i *forvaltningslovens forstand*. Dersom det er tale om en forskrift, avhenger det av hjemmelsloven hvem som kan fastsette endringer. Endringer i listen må da fortsatt fastsettes av Kongen i Statsråd. Videre har forvaltningsloven krav om utredning, høring, kunngjøring mv. ved fastsettelse av forskrifter. Dersom det ikke er tale om en forskrift, gjelder ikke disse kravene.

Departementet mener at listen over hvilke sykdommer som omfattes av nyfødtscreeningen ikke kan regnes som en forskrift. Det at en avgjørelse – fastsettelse av listen - ikke formelt kalles en forskrift, har ikke betydning. Hvorvidt det er tale om en forskrift må vurderes i lys av innholdet og definisjonen på en forskrift i forvaltningsloven § 2 bokstav c («et

vedtak som gjelder rettigheter eller plikter til et ubestemt antall eller en ubestemt krets av personer»). Et vedtak er «en avgjørelse som treffes under utøving av offentlig myndighet og som generelt eller konkret er bestemmende for rettigheter eller plikter til private personer (enkelpersoner eller andre private rettssubjekter)», jf. forvaltningsloven § 2 bokstav a. Det følger av forskriften § 2 at «(a)lle nyfødte skal tilbys» screening for bestemte, opplistede sykdommer. Det er ikke regulert i forskriften hvem som er pliktsubjektet her, dvs. hvem som skal tilby denne helsehjelpen. Det følger imidlertid av spesialisthelsetjenesteloven § 2-1a og forskrift om krav til spesialisthelsetjenester, godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten og bruk av betegnelsen universitetssykehus kapittel 4. At forskriften pålegger en offentlig virksomhet en plikt, betyr ikke nødvendigvis at personer dermed har en korresponderende rettighet. Listen over de sykdommene som tjenesten faktisk omfatter er ikke bestemmende for rettigheter eller plikter til private personer.

Hvilke sykdommer screeningen til enhver tid omfatter vil med den foreslåtte løsningen ikke uten videre være like tilgjengelig som med en liste i forskriften. Departementet forutsetter derfor at Helsedirektoratet og helseforetakene informerer om ordningen på sine hjemmesider og i den informasjonen som gis i forbindelse med foreldrenes samtykke. Oslo universitetssykehus HF som ansvarlig for Nyfødtscreeningprogrammet bør ha en særlig plikt til å legge ut informasjon om hvilke sykdommer som omfattes.

Ved ikke lenger å fastsette sykdommene i forskrift vil ikke kravene i forvaltningsloven for høring av forskrifter gjelde, og det vil kunne bli mer fleksibilitet knyttet til å vurdere den enkelte nye sykdommen konkret og om endringen er av vesentlig karakter. Se punkt 3.2.6 om behovet for høring.

3.2.5 Forskriftsfesting av kriteriene for inkludering av sykdommer

Departementet legger til grunn at utvidelser av screeningen med nye sykdommer krever en særlig begrunnelse og må være tilstrekkelig rammet inn. Hvilke opplysninger som behandles og rammene for programmet må fortsatt være gjenstand for demokratisk kontroll og fastsettes av Kongen i Statsråd. Dette følger av menneskerettighetene og personvernforordningen som det er gjort rede for i punkt 2.1.

Helsedirektoratet anbefalte i sin utredning at kriteriene for å inkludere en ny tilstand i nyfødtscreeningen utdypes og tydeliggjøres, eventuelt fastsettes i forskriften.

Forskriften bør derfor oppstille rammer for screeningprogrammet. Forskriften fastsetter allerede krav om samtykke og begrenser hvilke opplysninger som kan lagres. Det er etter departementets vurdering også nødvendig å forskriftsfeste vilkårene for inkludering av nye sykdommer, dersom myndigheten til å fastsette endringer skal overføres. Ved å forskriftsfeste disse kriteriene blir kravene som gjelder for inklusjon av nye sykdommer tydeligere.

Departementet foreslår derfor at det tas inn i forskriften hvilke kriterier som må være oppfylt for at en sykdom skal kunne omfattes av Nyfødtscreeningprogrammet. Slike kriterier benyttes i dag ved vurderingen av om en ny sykdom eller tilstand skal inkluderes

i screeningprogrammet, se punkt 2.5. Ved forslag om inkludering av nye tilstander, må søknaden i dag svare ut hvert av de 16 kravene til screening og gi en vurdering av disse kravene opp mot hver enkelt tilstand.

Departementets forslag til forskriftsfesting av kriteriene er basert på forslag fra Helsedirektoratet, som har innhentet synspunkter fra Nyfødtscreeningen ved Oslo universitetssykehus HF. Forslaget er utarbeidet med utgangspunkt i kriteriene som er benyttet i det svenske screeningprogrammet for nyfødte.⁴

Noen av de generelle screeningkriteriene som er nevnt i punkt 2.5, retter seg mot screeningprogram som helhet og må vurderes ved etablering av nye screeningprogrammer, mens andre kriterier retter seg mot den enkelte sykdommen det er aktuelt å screene for. De screeningkriteriene som er spesielt relevante ved innføring av nye sykdommer i nyfødtscreeningen, er tilpasset og utdypet i det følgende.

Departementet foreslår å forskriftsfeste i § 2 at ved inkludering av nye sykdommer skal følgende vilkår være oppfylt:

- Tilstanden utgjør et alvorlig helseproblem for den enkelte.
- Tilstandens naturlige forløp er tilstrekkelig kjent.
- Det er mulig å stille en diagnose før symptomer opptrer.
- Det finnes en sikker, presis, dokumentert og validert test.
- Det er dokumenterte og tilgjengelige tiltak eller behandling som gir bedre effekt på et tidligere stadium enn ved klinisk diagnostikk.
- Konsekvensene for målgruppen er klarlagte og akseptable.
- Helseeffekten av å inkludere sykdommen i nyfødtscreeningen er høyere enn eventuelle negative konsekvenser.
- Det er nødvendig å iverksette tiltak eller behandling før barna som identifiseres med sykdom har fylt 16 år.

Disse kriteriene utdypes i det følgende.

Tilstanden utgjør et alvorlig helseproblem for den enkelte

Tilstanden har alvorlige konsekvenser, for eksempel for tidlig død, alvorlig skade eller funksjonsnedsettelse. Nyfødtscreeningprogrammet er begrenset til sykdommer som har alvorlige helsemessige konsekvenser dersom det ikke settes i gang tiltak i tide. De negative konsekvensene av tilstanden skal være et viktig helseproblem for den enkelte. Hvis tilstanden forekommer med ulik alvorlighetsgrad, skal dette beskrives og andelen av personer som forventes å ha mildere former av sykdommen skal angis.

⁴ [Nationella screeningprogram för nyfödda](#)

Tilstandens naturlige forløp er tilstrekkelig kjent

Kunnskap om sykdomsforløpet dersom tilstanden ikke behandles skal være kjent på gruppenivå, spesielt utvikling fra latent sykdom til sykdom med symptomer, der dette er relevant (progressiv sykdom). En viss usikkerhet om det naturlige forløpet kan være vanskelig å unngå. Med screening kan man oppdage personer med atypiske symptomer eller mildere former av tilstanden, som ikke ville ha fått en diagnose uten screening. Eventuell usikkerhet om det naturlige forløpet skal belyses, og usikkerheten må være akseptabel.

Det er mulig å stille en diagnose før symptomer opptrer

Dersom sykdommen har en sykdomsfri fase der det er mulig å forebygge eller gi behandling som kan gi en vesentlig bedre prognose, må det være mulig å stille en diagnose i denne fasen. For eksempel vil screeningen ikke være like effektiv hvis de fleste barna med sykdom har alvorlige symptomer allerede ved fødselen eller hvis sykdommen utvikler seg før screeningen har identifisert den nyfødte som er syk. Nyten av screening må vurderes utfra om tilstanden kan oppdages på et tidlig nok stadium uten screening.

Det finnes en sikker, presis, dokumentert og validert test

Testens sensitivitet og spesifisitet må være kjent, og testmetoden skal både kunne finne og utelukke tilstanden med god presisjon (ut fra sensitivitet, spesifisitet og positiv og negativ prediktiv verdi). Det bør være robust vitenskapelig dokumentasjon om sammenhengen mellom sykdomsmarkørene som testes og sannsynligheten for alvorlig sykdom. Det innebærer blant annet at det er høy sannsynlighet for at avvikende biomarkørmønster eller funn av genetisk variant gir sykdom (såkalt høy penetrans). Dersom det testes for bestemte genetiske varianter, bør det klargjøres hvordan disse velges ut og revideres. Ytterligere testing etter første positive screeningtest, for eksempel verifisering med en gentest, skal også være evaluert og klarlagt.

Det er dokumenterte og tilgjengelige tiltak eller behandling som gir bedre effekt på et tidligere stadium enn ved klinisk diagnostikk

Det skal finnes effektive og dokumenterte tiltak for sykdommen. Det må finnes dokumentasjon for at tiltak kan iverksettes og gir bedre resultat før symptomene opptrer, og dette bør kunne måles i form av redusert dødelighet, sykdom eller funksjonsnedsettelse.

Det skal også foreligge kunnskap som viser at screening er nødvendig for å oppdage tilstanden i en fase hvor tiltakene gir stor effekt, for eksempel hvis tilstanden forårsaker irreversible skader. Eventuelle negative effekter av tiltaket skal beskrives, inkludert om tiltak som kan utføres fordi tilstanden inngår i screening har færre negative effekter enn tiltak som utføres etter at tilstanden har blitt oppdaget klinisk.

Det må også faktisk foreligge et tilgjengelig tilbud for den aktuelle sykdommen. Dette krever tilstrekkelig kompetanse og andre ressurser i helseforetakene.

Konsekvensene for målgruppen er klarlagte og akseptable

Kun en liten del av de som gjennomgår screening, vil ha direkte helsemessig nytte av den. For andre kan nytten være usikker. At konsekvensene for målgruppen er klarlagt, kan for eksempel innebære at tidsrammen for screeningundersøkelsen (svartid under sju dager etter fødsel) og utredningen er akseptabel.

Hvis sykdommen har et langsomt forløp eller debutterer på et senere tidspunkt, eller ikke i det hele tatt, er det risiko for at screeningen fører til utredninger, oppfølgende undersøkelser og bekymring hos foresatte over lang tid selv om barna egentlig ikke trenger oppfølging gjennom helsetjenesten. Mulighet for overdiagnostikk og overbehandling må også vurderes og belyses.

I vurderingen skal det beskrives i hvilken grad:

- screening kan oppdage mildere former av tilstanden;
- det kan være vanskelig å fastslå en diagnose, og at utredning kan gå over lengre tid;
- screeningen kan avdekke bærertilstand;
- screeningen, avhengig av metoden som benyttes, kan gi tilleggssunn, dvs. av andre tilstander enn det screenes for.

Helseeffekten av å inkludere sykdommen er høyere enn eventuelle negative konsekvenser

Screening for ulike tilstander kan ha både positive og negative effekter. Disse effektene skal belyses, slik at balansen mellom nytte og skade ved å screene for den aktuelle tilstanden kan vurderes. Fra et etisk perspektiv er dette sentralt – de positive effektene må vurderes å være større enn de negative effektene for at inkludering av tilstanden i nyfødtscreeningen skal kunne anbefales. Hvis screeningen identifiserer ulike former av tilstanden (mildere og alvorligere former), kan de positive og negative effektene se forskjellige ut for de ulike formene. Dette bør i så fall være en del av vurderingen.

Det er nødvendig å iverksette tiltak eller behandling før barna som identifiseres med sykdommen har fylt 16 år

Presymptomatisk og prediktiv genetisk undersøkelse av barn er kun tillatt dersom undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet. Dette følger av bioteknologiloven § 5-7.

Helhetsvurdering

De forskriftsfestede kriteriene vil kun være minstevilkår for å kunne inkludere nye sykdommer. Flere kriterier kan tillegges vekt etter en helhetsvurdering. De generelle kriteriene, som det er gjort rede for i punkt 2.5, vil uansett gjelde ved vurderingen av inkludering av enkelt sykdommer så langt de passer.

I vurderingene skal utredningsinstruksen legges til grunn, og det skal tas hensyn til samfunnsvirkninger, jf. Meld. St. 21 (2024-2025).

3.2.6 Behovet for høring

Utredningsinstruksen krever at vesentlige endringer i offentlige ordninger skal høres. Departementet har i punkt 3.2.4 lagt til grunn at listen over sykdommer som screeningen omfatter, ikke vil være en forskrift i forvaltningslovens forstand. Da gjelder heller ikke krav om høring (forhåndsvarsel og anledning til å uttale seg) etter forvaltningsloven § 37. I den nye forvaltningsloven som er vedtatt, men ikke trådt i kraft, er denne bestemmelsen erstattet av § 95 om høring av forslag til forskrifter. Det er også lovfestet at høringen skal være åpen for alle. Høringsfristen skal være minst tre måneder. Unntaksvis skal høring kunne unnlates eller fristen være kortere.⁵

Det følger imidlertid av utredningsinstruksen punkt 3-3 at forslag til tiltak med vesentlige virkninger normalt skal legges ut på høring. Høringene skal være åpne for innspill fra alle. Høringsfristen skal tilpasses omfanget av tiltaket og hvor viktig det er. Høringsfristen skal normalt være tre måneder.

Departementet legger til grunn at nye sykdommer uansett skal utredes i samråd med fagmiljøet og andre berørte aktører, som for eksempel pasienter og pårørendes organisasjoner. Referansegruppen skal få søknader om inkludering av nye sykdommer til behandling. Gruppen skal gi innspill til søknaden og en vurdering av om den bør sendes. Gruppen har representanter fra helseregionene, Bioteknologirådet og en brukerrepresentant.

Endringer i hvilke sykdommer som skal inngå i Nyfødtscreeningen kan ses på som en vesentlig endring, noe som støtter opp under en modell hvor alle utvidelser høres. En høring vil ha som formål å avdekke problemstillinger som bør vurderes og håndteres, og i mindre grad være et spørsmål om screening eller ikke.

Departementet mener likevel at behovet for en bredere høring bør vurderes konkret fra gang til gang og at det bare vil være nødvendig med bredere høringer ved vesentlige endringer i Nyfødtscreeningprogrammet. Vurderingen av om det er en vesentlig endring vil blant annet innebære om det er tale om en ny sykdomsgruppe.

I noen tilfeller kan en endring i Nyfødtscreeningen være inkludering av en ny undergruppe av tilstander med tilsvarende forløp og oppfølging/behandling som tilstander som allerede inngår, der det ikke er utfordringer knyttet til testens egenskaper, tolkning av testpositive versus test-negative svar osv. I slike tilfeller kan det argumenteres for at dette ikke er en vesentlig endring.

Et eksempel der det likevel kan være behov for høring fordi endringen er vesentlig, er når det er besluttet at en ny behandling skal tas i bruk i spesialisthelsetjenesten, og det finnes et kunnskapsgrunnlag som underbygger screening for den aktuelle tilstanden (test som skiller godt mellom friske og syke, behandlingen mest effektiv om den starter før

⁵ Prop. 79 L (2024–2025) punkt 28.2.4.3.

symptomene inntreffer etc.). Et nylig eksempel på en slik situasjon er beslutning om innføring av behandling med genterapi for metakromatisk leukodystrofi (MLD).

3.3 Frivillig deltakelse

Det er vanskelig å lese ut av gjeldende forskrift at deltakelse er frivillig, at en kan velge å bare delta i undersøkelsen uten oppbevaring av opplysninger og prøver, og at en når som helst kan trekke samtykket tilbake. Heller ikke kommer det klart frem hvem som har samtykkekompetanse og hvilke krav til gyldig samtykke som gjelder.

Forskriften må leses i sammenheng med reglene i biobankloven § 9 a fjerde og femte ledd. Det står der at foreldre kan trekke samtykket tilbake og kreve at det biologiske materialet destrueres. Fra barnet fyller 16 år, er det barnet selv som kan trekke samtykket tilbake og kreve destruksjon. Foreldrene skal informeres om retten til å trekke samtykket tilbake og kreve destruksjon mellom ett og to år etter fødselen. Barnet og foreldrene skal informeres om retten til å trekke samtykket tilbake og kreve destruksjon det kalenderåret barnet fyller 16 år.

Departementet foreslår i lys av dette en ny bestemmelse i forskriften § 4 som slår tydelig fast gjeldende regler om frivillig deltakelse og kravene til samtykke.

Bestemmelsen presiserer at deltakelse i Nyfødtscreeningprogrammet er frivillig. Dette er en tydeliggjøring av gjeldende rett.

Samtykke skal gis av foreldrene eller andre som har foreldreansvaret. Dette er innholdsmessig kun en tydeliggjøring av gjeldende rett gjennom henvisningene til pasient- og brukerrettighetsloven og helseregisterloven i gjeldende § 8 om forholdet til pasient- og brukerrettighetsloven. Bestemmelsen skal erstatte den særlige henvisningen til helseregisterloven § 15 i gjeldende § 6 i forskriften. Helseregisterloven § 15 sier blant annet at «for samtykke til behandling av opplysninger som gjelder personer under 16 år, gjelder pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4 tilsvarende». Det er for alle praktiske formål kun § 4-4 og da særlig første ledd første punktum som sier at «Foreldrene eller andre som har foreldreansvaret har rett til å samtykke til helsehjelp for pasienter under 16 år», som er relevant ved samtykke til behandling av helseopplysninger etter forskriften § 4.

Departementet foreslår derfor at det skal stå tydelig i forskriften at samtykke skal gis av foreldrene eller andre som har foreldreansvaret.

Hovedregelen etter pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4 er at begge foreldrene må samtykke til helsehjelpen. Unntak er fastsatt i andre og tredje ledd: Én av foreldrene, eller andre som har foreldreansvaret, kan samtykke til helsehjelp som regnes som del av den daglige og ordinære omsorgen for barnet eller dersom kvalifisert helsepersonell mener det er nødvendig for at barnet ikke skal ta skade. Departementet mener at samtykke til deltakelse i screeningprogrammet må gjelde tilsvarende som sistnevnte situasjon, slik at det er tilstrekkelig at en av foreldrene samtykker.

Har barnevernstjenesten overtatt omsorgen for barnet etter barnevernsloven § 4-2 eller 5-1, har barnevernstjenesten rett til å samtykke, jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4 fjerde ledd. I sammenheng med nyfødtscreeningen er det § 4-2 om akuttvedtak som kan

være aktuell, siden det er denne hjemmelen for omsorgovertakelse som brukes når barnet er nyfødt. Departementet foreslår derfor at barnevernstjenestens samtykkekompetanse ved akuttvedtak tas inn i forskriften.

Departementet foreslår også å presisere at foreldrene kan velge å bare samtykke til undersøkelsen som en del av helsehjelpen til barnet, uten samtidig å måtte samtykke til lagring av blodprøver etter forslaget til forskrift § 3 eller til behandling av helseopplysninger etter § 5.

Det presiseres også i forslaget at kravene til gyldig samtykke for blodprøvetaking og for lagring av helseopplysninger og blodprøvene, følger av pasient- og brukerrettighetsloven § 4-2 om krav til samtykkets form. Det følger av denne at samtykke «kan gis uttrykkelig eller stilltiende». Det er ikke krav om skriftlighet. Et aspekt av kravene til gyldig samtykke etter pasient- og brukerrettighetsloven er at pasienten må ha fått nødvendig informasjon om sin helsetilstand og innholdet i helsehjelpen. Overført på samtykke til deltakelse i nyfødtscreeningen må foreldrene ha fått nødvendig informasjon om screeningprogrammet, om lagring og bruk av helseopplysninger og blodprøver og om at samtykket når som helst kan trekkes tilbake.

I tillegg foreslås det å presisere at samtykket når som helst kan trekkes tilbake.

3.4 Hjemmel i helseregisterloven

Gjeldende forskrift er hjemlet blant annet i helseregisterloven § 8 jf. § 9 bokstav a. Hjemmelen i § 9 bokstav a forutsetter at den registrerte samtykker. Samtykke er samtidig definert i helseregisterloven § 2 bokstav e som «enhver frivillig, spesifikk, informert og utvetydig viljesytring fra den registrerte der vedkommende ved en erklæring eller en tydelig bekreftelse gir sitt samtykke til behandling av helseopplysninger som gjelder vedkommende, jf. personvernforordningen artikkel 4 nr. 11». Dette betyr at kravene til gyldig samtykke er strengere enn det som følger av gjeldende forskrift, som viser til kravene til samtykke til helsehjelp etter pasient- og brukerrettighetsloven. Det er heller ikke sikkert at måten samtykkene i praksis innhentes på i nyfødtscreeningen, oppfyller disse kravene. Det er imidlertid ikke nødvendig etter personvernforordningen at samtykket oppfyller disse vilkårene, siden samtykke i disse tilfellene ikke er behandlingsgrunnlaget, men et særlig tiltak for å verne de registrertes rettigheter (se om behandlingsgrunnlag i punkt 2.1.2).

Departementet mener at en mer korrekt hjemmel vil være helseregisterloven § 10 om helseregistre der den registrerte har rett til å motsette seg behandling av helseopplysninger. Forskrifter kan gis etter denne bestemmelsen dersom a) det for å oppnå formålet med behandlingen av opplysningene, og av hensyn til registerets kvalitet, ikke kan kreves at samtykke innhentes, og b) den registrerte har rett til å motsette seg at helseopplysninger behandles i registeret. Departementet mener at begge vilkårene er oppfylt for nyfødtscreeningen. Samtykke til deltakelse i programmet gis i en helt spesiell situasjon, ikke bare for mor, men også for far. Beslutningen må tas raskt, foreldrene kan være sårbare, ikke helt i stand til å vurdere informasjon om behandling av helseopplysninger, og er også i et avhengighetsforhold til helsepersonellet. Et frivillig og

informert samtykke i personvernforordningens forstand, vil derfor ikke alltid være mulig. Slike strenge krav til samtykke kan føre til stort frafall, slik at registeret vil få dårligere kvalitet og ikke fungere etter sitt formål. Vilåret om retten til å motsette seg at helseopplysninger behandles i registeret, er ivaretatt ved at samtykket til enhver tid kan trekkes tilbake.

3.5 Ansvar for programmet

Departementet mener at det bør fremgå av forskriften at det er Oslo universitetssykehus HF (OUS) som har ansvaret for Nyfødtscreeningprogrammet. Nyfødtscreeningen inngår i Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer. Dette er en nasjonal behandlingstjeneste innenfor spesialisthelsetjenesten, som er regulert i forskrift om krav til spesialisthelsetjenester, godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten og bruk av betegnelsen universitetssykehus. De regionale helseforetakene har ansvar for å etablere, drifte og finansiere nasjonale tjenester, og sørge for at godkjente tjenester oppfyller oppgaver pålagt i forskriften. I dette tilfellet er Helse Sør-Øst RHF ansvarlig regionalt helseforetak.

Nyfødtscreeningen er organisert som en avdeling i Barne- og ungdomsklinikken ved Oslo universitetssykehus. Avdelingen integrerer spesialisert barnemedisin og analyser, med gjensidige avhengigheter mellom analytiske og kliniske funksjoner. Avdelingen diagnostiserer, behandler og følger opp barn med medfødte stoffskiftesykdommer. Nyfødtscreeningprogrammet er et komplekst nasjonalt system som starter med informasjon før fødsel, prøvetaking, nasjonal dekkende logistikk, avanserte analysemetoder, spesialisert bioinformatikk og barnemedisin, og sikker oppbevaring av prøvene.

Oslo universitetssykehus HF er også ansvarlig for oppbevaring av blodprøvene. Dette er en biobank som er hjemlet i behandlingsbiobankloven § 9 a. Dette ansvaret foreslås forskriftsfestet, jf. forslaget til § 2 om Nyfødtscreeningprogrammet.

Departementet mener også at Oslo universitetssykehus HF bør få ansvaret for at en liste over sykdommene som inngår i screeningen skal være offentlig tilgjengelig. I og med at listen over sykdommer foreslås tatt ut av forskriften, vil det være viktig å ha tilgjengelig informasjon om hvilke sykdommer som inngår i nyfødtscreeningen. Departementet mener at dette er en naturlig del av programmet, som det ikke er nødvendig å forskriftsfeste spesifikt.

3.6 Dataansvaret

I gjeldende forskrift § 5 er det fastsatt at Oslo universitetssykehus HF er dataansvarlig for behandling av helseopplysninger i programmet.

Helseregisterloven § 8 fjerde ledd stiller krav til innholdet i forskriften. Forskriften skal blant annet angi krav til identitetsforvaltning og krav til sikring av opplysningene. Forskriften har ikke slike bestemmelser i dag. Departementet foreslår derfor at forskriftens bestemmelse om dataansvar også nedfeller kravene som følger av personvernforordningen artikkel 32 om informasjonssikkerhet og artikkel 24 om internkontroll. Dette er med andre

ord krav og en del av dataansvaret som allerede gjelder for behandling av helseopplysninger i Nyfødtscreeningprogrammet. Se forslaget til forskrift § 6.

3.7 Bruk av lagrede helseopplysninger og blodprøver

Departementet foreslår en egen bestemmelse i forskriften § 7 som presiserer at helseopplysninger og blodprøver som er samlet inn i screeningen skal kunne brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll, forebygging og metodeutvikling.

Presiseringen av at blodprøvene kan brukes til forebygging, er ny i forskriften. Endringen speiler behandlingsbiobankloven § 11 og innebærer dermed ingen innholdsmessig endring. Det samtykket som foreldrene gir til at barnet skal delta i nyfødtscreeningen, gjelder også oppbevaring av blodprøvene og bruk 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.

Det skal også fremgå at opplysningene og prøvene kan brukes til medisinsk og helsefaglig forskning etter reglene i helseforskningsloven. Adgangen til å bruke blodprøvene i forskning følger også av behandlingsbiobankloven § 9 a. Adgangen til å få utlevert opplysningene for å bruke dem til forskning følger også av helseregisterloven § 19 a om tilgjengeliggjøring av helseopplysninger fra helseregistre. Behandlingen av opplysningene i helseforskning må være i samsvar med helseforskningsloven og personvernforordningen.

3.8 Forholdet til annen lovgivning

Departementet foreslår at unntakene fra bioteknologilovens krav om skriftlig samtykke, jf. § 5-4, tilpasset genetisk veiledning, jf. § 5-5 og godkjenning av virksomheten, jf. § 7-1, videreføres og flyttes til ny § 7 om forholdet til annen lovgivning.

Departementet foreslår også at henvisningen til helseregisterloven § 15 om samtykkekompetanse i gjeldende § 6, erstattes av en generell henvisning i ny § 8 til helseregisterloven og en presisering i ny § 4 om hvem som kan samtykke på vegne av barnet (se punkt 3.3).

4 Økonomiske og administrative konsekvenser

De foreslåtte forskriftsendringene vil i seg selv ikke få økonomiske eller administrative konsekvenser for stat eller kommune.

Endringen vil imidlertid legge til rette for et mer dynamisk system for vurdering og inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen. Det nye systemet vil medføre hurtigere innføring av screening for nye, alvorlige medfødte tilstander og mulighet for pre-symptomatisk oppstart av behandling eller forebygging vil i et samfunnsperspektiv kunne innebære til dels store besparelser, både av kostnader og menneskelige ressurser.

Endringene kan påvirke oppgaveporteføljen til de enkelte aktørene, i noen grad også personellbehov, men antas ikke å medføre vesentlige konsekvenser i regionale helseforetak, Helsedirektoratet eller på departementsnivå sammenlignet med gjeldende prosess.

5 Departementets forslag

5.1 Forskrift om nyfødtscreening

Departementet foreslår følgende forskriftsvedtak (§ 2, § 4, § 6 andre og tredje ledd og § 9 er nye, mens øvrige endringer i forhold til gjeldende forskrift er markert med kursiv):

Forskrift om nyfødtscreening

Fastsatt ved kgl.res [dato] med hjemmel i spesialisthelsetjenesteloven § 2-1 a, behandlingsbiobankloven § 9 og § 9 a, bioteknologiloven § 5-6 og helseregisterloven § 8 jf. § 10.

§ 1 Formål

Formålet med forskriften er å legge til rette for *organisering og gjennomføring* av genetisk masseundersøkelse av nyfødte for *alvorlige, medfødte sykdommer (nyfødtscreening)*. *Med alvorlig sykdom menes en tilstand som har alvorlige konsekvenser som tidlig død, alvorlig skade eller funksjonsnedsettelse.* Formålet er også å legge til rette for overvåking og kvalitetssikring av helsehjelpen som gis for disse sykdommene.

§ 2 Nyfødtscreeningprogrammet

Nyfødtscreeningprogrammet skal tilby screening for alvorlige, medfødte sykdommer til alle nyfødte. Programmet skal omfatte informasjon til gravide, blodprøvetaking, analyser, oppbevaring av blodprøver (biobank), lagring av helseopplysninger mv. Oslo universitetssykehus HF har ansvaret for gjennomføringen av programmet.

Hvilke sykdommer programmet skal omfatte, fastsettes av Helse- og omsorgsdepartementet.

Ved inkludering av sykdommer i programmet skal følgende vilkår være oppfylt:

- a. Tilstanden utgjør et viktig helseproblem for den enkelte.
- b. Tilstandens naturlige forløp er tilstrekkelig kjent.
- c. Det er mulig å stille en diagnose før symptomer opptrer.
- d. Det finnes en sikker, presis, dokumentert og validert test.
- e. Det er dokumenterte og tilgjengelige tiltak eller behandling som gir bedre effekt på et tidligere stadium enn ved klinisk diagnostikk.
- f. Konsekvensene for målgruppen er klarlagte og akseptable.
- g. Helseeffekten av å inkludere sykdommen er høyere enn eventuelle negative konsekvenser.

h. Det er nødvendig å iverksette tiltak eller behandling før barna som identifiseres med sykdommen har fylt 16 år.

§ 3 Lagring av blodprøvene

Blodprøvene fra *undersøkelsene* skal lagres i en diagnostisk biobank, jf. behandlingsbiobankloven § 2 første ledd, § 9 a og § 11.

§ 4 Deltakelse i Nyfødtscreeningprogrammet

Deltakelse i Nyfødtscreeningprogrammet er frivillig. Samtykke skal gis i samsvar med pasient- og brukerrettighetsloven § 4-2 og § 4-4 av foreldrene eller andre som har foreldreansvaret, eller av barnevernstjenesten dersom den har overtatt omsorgen for barnet etter barnevernsloven § 4-2.

Et samtykke etter første ledd omfatter undersøkelse og lagring av blodprøver om det ikke fastsettes noe annet. Samtykket kan også omfatte behandling av helseopplysninger etter § 5 dersom det gis særskilt informasjon om dette. De som samtykker, kan velge at samtykket bare skal gjelde undersøkelse. Samtykket kan når som helst trekkes tilbake.

§ 5 Behandling av helseopplysninger

Etter samtykke kan det behandles helseopplysninger som er relevante og nødvendige for en faglig forsvarlig gjennomføring av *nyfødtscreeningen*, og opplysninger som er relevante og nødvendige for å overvåke og kontrollere kvaliteten på helsehjelpen som gis for sykdommene i *nyfødtscreeningen*.

Følgende opplysninger om mor kan behandles:

- a. fødselsnummer
- b. navn
- c. adresse
- d. telefonnummer

Følgende opplysninger om barnet kan behandles:

- a. tidspunkt for fødsel
- b. gestasjonsalder (varighet av svangerskapet)
- c. kjønn
- d. fødselsvekt
- e. fødested
- f. fødselsnummer

Følgende medisinske opplysninger kan behandles:

- a. tidspunkt for prøvetaking
- b. tilleggsopplysninger for flerfødsler/TPN/Transfundert
- c. rekvirentkode
- d. medikamentbruk eller andre forhold som kan påvirke analysene
- e. nye prøver
- f. analyseresultat
- g. helsehjelp ved positive og falske negative funn.

§ 6 Dataansvar

Oslo universitetssykehus HF er dataansvarlig for behandlingen av helseopplysninger etter § 5.

Den dataansvarlige skal sørge for at det gjennomføres tekniske og organisatoriske tiltak for å oppnå et sikkerhetsnivå i behandlingen av helseopplysninger som er egnet i forhold til risikoen, jf. personvernforordningen artikkel 32 om informasjonssikkerhet. Fødselsnummer og andre direkte personidentifiserende kjennetegn skal separeres og lagres kryptert og adskilt fra andre registeropplysninger. Den dataansvarlige skal sørge for tilgangsstyring, logging og etterfølgende kontroll.

Den dataansvarlige skal gjennomføre tekniske og organisatoriske tiltak for å sikre og påvise at helseopplysninger behandles i samsvar med personvernkravene, jf. personvernforordningen artikkel 24 om internkontroll. Blant annet skal den dataansvarlige sørge for

- a. å ha oversikt over kravene som gjelder for behandling av helseopplysninger
- b. at det utarbeides og dokumenteres rutiner som setter ledere, medarbeiderne og annet personell i stand til å overholde kravene
- c. at det utarbeides og dokumenteres rutiner for å motta meldinger om avvik og sikre at avvik rettes
- d. systematisk overvåking og gjennomgang av internkontrollen for å sikre at den fungerer som forutsatt og bidrar til kontinuerlig forbedring i behandlingen av helseopplysninger i programmet.

§ 7 Bruk av helseopplysninger og blodprøver

Helseopplysninger og blodprøver som er samlet inn kan brukes til helsehjelp, forebygging, kvalitetskontroll og metodeutvikling. *Opplysningene og prøvene kan også brukes til medisinsk og helsefaglig forskning etter reglene i helseforskningsloven.*

§ 8 Forholdet til andre lover

Pasient- og brukerrettighetsloven gjelder ved *deltakelse i Nyfødtscreeningprogrammet etter § 2*, blant annet kapittel 3 om rett til medvirkning og *informasjon*.

Helseregisterloven gjelder for lagring og annen behandling av helseopplysninger etter § 5.

Nyfødtscreeningen kan gjennomføres uten hensyn til bioteknologilovens krav om skriftlig samtykke, jf. § 5-4, *tilpasset genetisk veiledning*, jf. § 5-5, og godkjenning av virksomheten, jf. § 7-1.

§ 9 Ikraftsetting og oppheving av andre forskrifter

Forskriften trer i kraft fra den tiden departementet bestemmer. Fra samme tid oppheves forskrift 29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse av nyfødte.

Departementet kan bestemme at de enkelte bestemmelsene skal tre i kraft til forskjellig tid.

5.2 Merknader til bestemmelsene

Til § 1 Formål

Forskriftens tittel er endret til «Forskrift om nyfødtscreening», fra «Forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte». Se punkt 3.1.

Screeningen gjelder alvorlige, medfødte sykdommer. Dette defineres i et nytt andre punktum som en tilstand som har alvorlige konsekvenser som tidlig død, alvorlig skade eller funksjonsnedsettelse. Definisjonen er basert på kriteriene i § 2 og danner en ytre ramme for hvilke sykdommer som programmet kan omfatte.

I gjeldende forskrift står det at forskriften gjelder alvorlige «arvelige» sykdommer. Dette er erstattet med «medfødte» siden arvelighet ikke gjenspeiles i screeningkriteriene. Dette selv om de sykdommene som inkluderes i screeningen gjerne har et arvelig eller genetisk aspekt.

Til § 2 Nyfødtscreeningprogrammet

Denne bestemmelsen er ny og erstatter gjeldende § 2 i sin helhet.

I *første ledd* forklares innholdet i Nyfødtscreeningprogrammet. Oslo universitetssykehus HF har ansvaret for gjennomføringen av Nyfødtscreeningprogrammet som et nasjonalt system med informasjon til gravide, prøvetaking, analyser, oppbevaring av prøver mv. Nyfødtscreeningen er en nasjonal behandlingstjeneste innenfor spesialisthelsetjenesten, som er regulert i kapittel 4 i forskrift om krav til spesialisthelsetjenester, godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten og bruk av betegnelsen universitetssykehus. Se punkt 2.1.6 og 3.5. Oslo universitetssykehus HF er også ansvarlig for lagring av blodprøvene, se § 4.

Det følger av *andre ledd* at hvilke sykdommer som omfattes av programmet skal fastsettes av Helse- og omsorgsdepartementet, og ikke Kongen i Statsråd (regjeringen) som i dag. Denne myndigheten kan delegeres til Helsedirektoratet. Se punkt 3.2.3.

Listen over inkluderte sykdommer i gjeldende § 2 er tatt helt ut av forskriften, se punkt 3.2.4. Helsedirektoratet, Oslo universitetssykehus HF og helseforetakene der barnet blir født skal informere om ordningen på sine hjemmesider og i den informasjonen som gis i forbindelse med foreldrenes samtykke.

Det er tatt inn i forskriften hvilke kriterier som må være oppfylt for at en sykdom skal kunne omfattes av Nyfødtscreeningprogrammet. Kriteriene i forskriften er minstevilkår for å kunne inkludere nye sykdommer. De øvrige screeningkriteriene (se faktaboks i punkt 2.5) tillegges vekt etter en helhetsvurdering, og så langt de passer. I vurderingene skal utredningsinstruksen legges til grunn, og det skal tas hensyn til samfunnsvirkninger. Se nærmere i punkt 3.2.5.

§ 3 Lagring av blodprøvene

Blodprøvene fra undersøkelsene lagres i en diagnostisk biobank, jf. behandlingsbiobankloven § 2 første ledd. Biobanken i Nyfødtscreeningprogrammet er hjemlet i behandlingsbiobankloven § 9 a. Oslo universitetssykehus HF er ansvarlig for biobanken, jf. § 2.

Det følger av behandlingsbiobankloven § 11 at samtykke til helsehjelp også innebærer samtykke til lagring i behandlingsbiobank. Det er derfor tatt inn en henvisning til denne bestemmelsen i forskriften. Se nærmere om frivillighet og samtykke i merknadene til forskriften § 4.

Til § 4 Frivillig deltakelse

Bestemmelsen er ny, men er en tydeliggjøring av gjeldende rett som følger av henvisningene til pasient og brukerrettighetsloven og helseregisterloven i § 6 i gjeldende forskrift. Se punkt 3.3.

Det presiseres i *første ledd* at deltakelse i Nyfødtscreeningprogrammet er frivillig.

Bestemmelsen fastsetter også hvem som har samtykkekompetanse. Dette erstatter den særlige henvisningen til helseregisterloven § 15 i gjeldende § 6 i forskriften. Det står nå tydelig at samtykke skal gis av foreldrene eller andre som har foreldreansvaret. Det samme følger av pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4. Hovedregelen etter pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4 er at begge foreldrene må samtykke til helsehjelpen. Unntaket i § 4-4 tredje ledd om helsehjelp som «kvalifisert helsepersonell mener er nødvendig for at barnet ikke skal ta skade», må gjelde tilsvarende ved samtykke til deltakelse i screeningprogrammet. Det vil derfor være tilstrekkelig at én av foreldrene samtykker.

Har barnevernstjenesten overtatt omsorgen for barnet etter barnevernsloven § 4-2 om akuttvedtak, har barnevernstjenesten rett til å samtykke. Dette er en presisering av det som allerede følger av pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4 om samtykke på vegne av barn.

Kravene til gyldig samtykke følger av pasient- og brukerrettighetsloven § 4-2 om krav til samtykkets form. Det følger av denne at samtykke «kan gis uttrykkelig eller stilltiende». Det er ikke krav om skriftlighet. Pasienten må ha fått nødvendig informasjon om sin helsetilstand og innholdet i helsehjelpen. Foreldrene må derfor ha fått nødvendig informasjon om screeningprogrammet, om lagring og bruk av helseopplysninger og blodprøver.

Samtykket som avgis gir adgang til oppbevaring og bruk av helseopplysninger og blodprøver i samsvar med forskriften § 3 og § 5, forutsatt at det er gitt informasjon om dette.

I *andre ledd* presiseres det at samtykke til deltakelse i nyfødtscreeningen gjelder undersøkelse etter § 2 og lagring av blodprøver etter § 3. Dette følger av at samtykke til undersøkelsen etter § 2 regnes som samtykke til helsehjelp. Dette reguleres av pasient- og brukerrettighetsloven kapittel 4, jf. forskriften § 8 første ledd. Dette samtykket gjelder blodprøvetaking, analyse osv. som en form for helsehjelp. Samtykket inkluderer dermed også et samtykke til lagring av blodprøvene i en behandlingsbiobank, jf. forskriften § 3 og behandlingsbiobankloven § 11. Samtykket inkluderer i tillegg nedtegnelse av opplysninger i pasientjournaler etter helsepersonelloven §§ 38 flg.

Samtykke til behandling av helseopplysninger etter forskriften § 5 krever derimot et særskilt samtykke. Dette følger av § 5 første ledd første punktum og presiseres i § 4 første ledd. For behandling av helseopplysninger etter forskriften § 5 kreves at samtykket også dekker dette. Dette følger av § 5 første ledd første punktum og presiseres i § 4 første ledd. Det er ikke formkrav til denne delen av samtykket, men det må gis tilstrekkelig informasjon om lagring av helseopplysningene for at samtykke skal være gyldig.

I *tredje ledd* presiseres det at foreldrene kan velge å bare samtykke til undersøkelsen etter denne forskriften § 2 som en del av helsehjelpen til barnet, uten samtidig å måtte samtykke til lagring av blodprøver etter § 3 eller til behandling av helseopplysninger etter § 5.

Samtykket kan når som helst trekkes tilbake. Dersom samtykket trekkes, skal blodprøven destrueres og opplysningene slettes.

Til § 5 Behandling av helseopplysninger

Det følger av *første ledd* at det kan behandles helseopplysninger som er relevante og nødvendige for en faglig forsvarlig gjennomføring av nyfødtscreeningen og opplysninger som er relevante og nødvendige for å overvåke og kontrollere kvaliteten på helsehjelpen som gis for sykdommene i nyfødtscreeningen. Med behandling menes «enhver operasjon eller rekke av operasjoner som gjøres med helseopplysninger, enten automatisert eller ikke, for eksempel innsamling, registrering, organisering, strukturering, lagring, tilpasning eller endring, gjenfinning, konsultering, bruk, utlevering ved overføring, spredning eller alle andre former for tilgjengeliggjøring, sammenstilling eller samkjøring, begrensnings, sletting eller tilintetgjøring, jf. personvernforordningen artikkel 4 nr. 2», jf. helseregisterloven § 2 bokstav b.

Uttrykket «masseundersøkelse» er erstattet med «nyfødtscreeningen». Dette innebærer ingen innholdsmessig endring. Det kreves et særskilt samtykke til behandling av helseopplysninger etter denne bestemmelsen, se merknadene til § 4.

I *andre ledd* er det en uttømmende liste over hvilke opplysningskategorier som kan behandles med hjemmel i § 5. Slike opplysninger kan likevel bare lagres så langt det er relevant og nødvendig etter første ledd. Listen er videreført fra gjeldende forskrift.

Opplysningene som lagres med hjemmel i § 5 regnes som et helseregister og behandlingen reguleres av helseregisterloven, jf. helseregisterloven § 2 og § 3. Se forskriften § 8 andre ledd.

Screeningen og eventuell pasientbehandling ved positive funn, er en del av helsehjelpen til barnet. Helseopplysninger blir derfor i tillegg nedtegnet i barnets pasientjournal i samsvar med helsepersonelloven § 38 flg. om dokumentasjonsplikt. Adgangen til å behandle disse opplysningene reguleres av pasientjournalloven og helsepersonelloven §§ 21 flg.

Til § 6 Dataansvar

Oslo universitetssykehus HF er dataansvarlig for behandling av helseopplysninger etter § 5. Dette er en videreføring av gjeldende rett. Det vises imidlertid ikke lenger til behandling av helseopplysninger «etter forskriften», men kun til § 5. Dette for å tydeliggjøre at det i Nyfødtscreeningprogrammet også ytes helsehjelp med tilhørende journalføring og lagring i pasientjournaler. Denne databehandlingen reguleres av pasientjournalloven.

Bestemmelsen nedfeller også kravene som følger av personvernforordningen artikkel 32 om informasjonssikkerhet og artikkel 24 om internkontroll. Den dataansvarlige skal gjennomføre tekniske og organisatoriske tiltak for å oppnå et sikkerhetsnivå som er egnet i forhold til risikoen. Fødselsnummer og andre direkte personidentifiserende kjennetegn skal separeres og lagres kryptert og adskilt fra andre registeropplysninger. Den dataansvarlige og databehandleren skal sørge for tilgangsstyring, logging og etterfølgende kontroll. Dette kan gjennomføres ved at bare autorisert personell som utfører tjenester eller arbeid mot registeret og arbeider under den dataansvarliges eller databehandlerens instruksjonsmyndighet, kan gis tilgang til identifiserende opplysninger i registeret. Tilgangen kan ikke være mer omfattende enn det som er nødvendig for vedkommendes arbeid. Bare spesielt autoriserte personer som har behov for det i arbeidet, skal ha tilgang til ukrypterte helseopplysninger med direkte personidentifiserende kjennetegn (fødselsnumre eller annen personidentifikasjon). Den dataansvarlige skal ha systemer for hendelsesregistrering (logging) av elektroniske spor ved all tilgang til direkte identifiserbare helseopplysninger i registeret. Det skal også gjennomføres tekniske og organisatoriske tiltak for å sikre og påvise at behandlingen utføres i samsvar med personvernkravene. Bestemmelsen konkretiserer dette generelle kravet om internkontroll nærmere. Dette er plikter som påligger den dataansvarlige. Dersom oppgaver utføres av en databehandler, skal denne oppfylle de samme kravene.

Til § 7 Bruk av lagrede helseopplysninger og blodprøver

Helseopplysninger og blodprøver som er samlet inn etter § 3 og § 5, kan brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll, forebygging og metodeutvikling. Dette er en videreføring av gjeldende rett. Presiseringen av at blodprøvene kan brukes til forebygging, er ny i forskriften. Endringen speiler behandlingsbiobankloven § 11 og innebærer dermed ingen innholdsmessig endring.

Det er også satt inn at opplysningene og prøvene kan brukes til medisinsk og helsefaglig forskning etter reglene i helseforskningsloven. Dette er også en presisering av gjeldende rett. Adgangen til å bruke blodprøvene i forskning følger av behandlingsbiobankloven § 9 a. Adgangen til å få utlevert opplysningene for å bruke dem til forskning følger av helseregisterloven § 19 a om tilgjengeliggjøring av helseopplysninger fra helseregistre. Behandlingen av opplysningene i forskningen må være i samsvar med helseforskningsloven og personvernforordningen.

Bestemmelsen gir ikke hjemmel til annen bruk enn det som følger av disse lovene. Dette følger av alminnelige rettskildeprinsipper om at lov går foran forskrift ved motstrid.

Til § 8 Forholdet til andre lover

Bestemmelsen viderefører gjeldende § 6 med enkelte endringer. Bestemmelsen har blant annet fått ny tittel. Dette innebærer ingen innholdsmessig endring. Se punkt 3.8.

Første ledd slås det fast at pasient- og brukerrettighetsloven gjelder ved deltakelse i Nyfødtscreeningprogrammet, blant annet kapittel 3 om informasjon og medvirkning. Henvisningen er tatt inn av informasjonshensyn. Det samme følger uansett av at screeningen er en form for helsehjelp, jf. helsepersonelloven § 3 som sier at med helsehjelp «menes enhver handling som har forebyggende, diagnostisk, behandlende, helsebevarende, rehabiliterende eller pleie- og omsorgsformål og som utføres av helsepersonell». Se også merknadene til § 4 om frivillig deltakelse.

I *andre ledd* er det tatt inn en generell henvisning til helseregisterloven som gjelder for behandling av helseopplysninger hjemlet i forskriften § 5. Dette følger også av helseregisterloven § 2 jf. § 3 (se punkt 2.1.5). Denne henvisningen erstatter henvisningen til helseregisterloven § 15 i gjeldende forskrift § 6, se merknadene til forslag til ny § 4. Dette betyr blant annet at vilkårene i helseregisterloven § 19 a om tilgjengeliggjøring av helseopplysninger fra helseregistre må være oppfylt før helseopplysninger fra nyfødtscreeningen kan utleveres og brukes til forskning.

Unntakene fra bioteknologiloven er flyttet fra § 2 andre ledd i gjeldende forskrift, og satt inn i den nye forskriften § 8 *tredje ledd*.