

Helse- og omsorgsdepartementet

Postboks 8011 Dep

0030 Oslo

Vår ref.: 17/11087

Deres ref.: 17/2097

Dato: 4.september 2017

Hørings svar - forslag om varig lagring av blodprøvene i nyfødtscreeningen

Generelle innspill

Folkehelseinstituttet støtter Helse- og omsorgsdepartementets forslag til endring av lagringstid for blodprøver tatt av nyfødte (filterkort) fra 6 år til ubegrenset tid. Folkehelseinstituttet mener at utvidet lagring av prøvene er nødvendig for å forbedre og utvikle nyfødtscreeningen; hvordan virker screeningen og hvordan går det med barna? I tillegg er blodprøvene fra nyfødte og de lagrede måleresultater fra screeningen en unik kilde til kunnskap om både arvelige og miljømessige risikofaktorer for sykdommer og lidelser hos barn og/eller voksne og vil kunne bidra til bedre behandling for alvorlige sykdommer og bedre folkehelse i Norge. Vi mangler i dag kunnskap om årsak, forløp og behandling for mange av sykdommene som rammer barn og unge voksne.

Samtidig støtter vi generelt krav om samtykke for bruk av data til forskning, og mener at muligheten for å trekke tilbake samtykke med påfølgende sletting av opplysninger, i tillegg til tilfredsstillende oppbevaring av materialet, vil ivareta den enkeltes og samfunnets behov for et godt personvern på en tilfredsstillende måte.

Om forskning på blodprøvene i nyfødtscreeningen

I tillegg til arvelige faktorer, er det en rekke ikke-genetiske eller miljøfaktorer som under svangerskap (bl.a. kosthold, inntak av legemidler, infeksjoner, stress og miljøgifter) kan øke risiko for å utvikle sykdom. Disse miljøfaktorene virker gjerne sammen med genetiske faktorer. Forskning på miljøfaktorer bør være høyt prioritert da disse ofte kan bidra til forebygging eller behandling på et tidlig tidspunkt. Filterkortene med blodprøver fra nyfødte er av stor nytte da de bl.a. kan benyttes til å måle biokjemiske og molekylære bestanddeler i blodet; hormoner, tegn på infeksjoner, immunsystem-variabler (f.eks. antistoffer), epigenetiske faktorer samt miljøgifter og legemidler som barnet er eksponert for i svangerskapet.

Det er en økende oppmerksomhet og forståelse for at miljøfaktorer i tidlige utviklingsstadier kan være bestemmende for utvikling av sykdom senere i livet. Her er derfor de standardiserte prøvene tatt av nyfødte 48-72 timer etter fødsel av enestående verdi. På dette tidspunktet har hormonelle og andre biokjemiske endringer som foregår under selve fødselen avtatt. Dette er en fordel for analyser av f.eks. stoffskiftehormoner. Blodprøvene reflekterer forhold under svangerskap som ellers ikke lar

seg måle ved prøvetaking på et senere tidspunkt eller ved bruk av navlestrengsblod tatt direkte etter fødsel. Prøvetaking av små barn kan være belastende for både barn og foreldre. Ved å bruke allerede innsamlede prøver eller resultater fra nyfødtscreeningen vil man unngå nye eller parallelle runder med prøvetaking for å innhente slike prøver. Forskning på mindre hyppige, men alvorlige sykdommer hos barn vil la seg gjennomføre da blodprøver fra nyfødte i screeningen er samlet fra nesten alle nyfødte i Norge de senere årene. Utvidet lagringstid vil sikre tilstrekkelig utvalgsstørrelse for epidemiologiske studier.

Om muligheter for forskning i verdensklasse

Internasjonalt benytter flere land filterkort fra nyfødte i forbindelse med studier av bl.a. årsaksforhold knyttet til ulike sykdommer og lidelser, deriblant Danmark, USA og Nederland. iPSYCH (Lundbeckfondens Initiativ for Integreret Psykiatrisk Forskning) er for eksempel et dansk forskningsprosjekt som studerer fem psykiatriske sykdommer som er forbundet med store menneskelige og samfunnsmessige kostnader, nemlig autisme, ADHD, schizofreni, bipolar lidelse og depresjon. Målet er å kartlegge de biologiske årsakene til disse sykdommene, samspillet mellom arv og miljø, og dermed å identifisere nye muligheter for behandling. Prosjektet studerer disse lidelsene fra ulike vinkler, men en sentral kilde er blodprøvene fra spedbarn. iPSYCH har mottatt de største bevilgningene noensinne i Danmark til psykiatrisk forskning, det vil si 121 millioner kroner i 2012 og ytterligere 120 millioner i 2015. Prosjektet har gjort Danmark enda mer attraktivt for internasjonalt samarbeid.

Ved å gjøre lagrede blodprøver tilgjengelige for forskningsformål kan også Norge ha mulighet til å gjennomføre studier med tilstrekkelig store utvalg, gjerne i samarbeid med internasjonale miljøer, og dermed kunne avdekke årsaksforhold, forløp og behandling knyttet til mer sjeldne sykdommer og lidelser eller til vanligere sykdommer hvor mange arvelige faktorer samspiller med miljøfaktorer. Store populasjonsstudier vil også kunne belyse om det er spesielle forhold i den norske befolkningen som bør tas hensyn til i arbeidet med å bedre vår folkehelse.

Om økonomiske og administrative konsekvenser

Folkehelseinstituttet har omfattende erfaring med å drifte infrastruktur for kunnskap generelt og biobanktjenester spesielt. På dette grunnlaget vil vi understreke viktigheten av å legge til rette for økt lagringskapasitet. Vi mener det også er viktig å samtidig planlegge og legge til rette for effektiv drift av biobanken, med et logistikksystem og en infrastruktur som kan gi tilgang til biologisk materiale og data på en hurtig måte samtidig som personvern og informasjonssikkerhet er ivaretatt. Det må sikres at Oslo universitetssykehus investerer tilstrekkelig i infrastruktur rundt nyfødtscreeningen, inkludert administrasjon og saksbehandling for å legge til rette for forskning, samt at det lages en bærekraftig drifts- og forvaltningsmodell.

Om utvidelse av nyfødtscreeningen med to nye sykdommer

Folkehelseinstituttet er ansvarlig for både fullstendige metodevurderinger og hurtige metodevurderinger av metoder som ikke er legemidler.

Det er utfordrende å utarbeide metodevurderinger når det gjelder genetiske sykdommer og sjeldne diagnoser. Samtidig er det viktig at eksisterende dokumentasjon blir systematisk oppsummert og

vurdert for at beslutningene skal være velinformerte og gode. Dette bør skje med innspill fra, men samtidig med tilstrekkelig uavhengighet av fagmiljøet.

Nylige erfaringer med vurderingen av screening for alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) illustrerer et viktig poeng. Bestillerforum i Nye metoder bestilte først en fullstendig metodevurdering, men det ble senere enighet om at det ikke var hensiktsmessig. Bestillerforum bestilte da et enklere notat fra FHI som ble ferdigstilt på to uker. Disse erfaringene viser hvordan vi i enkelte tilfeller kan utarbeide et like godt beslutningsgrunnlag på enklere og raskere måter enn ved å utarbeide en fullstendig metodevurdering. Dette er hensiktsmessig både for å få en raskere beslutningsprosess og for å frigjøre ressurser til arbeid med andre metodevurderinger.

Vi ønsker lykke til med videre arbeid.

Vennlig hilsen

Camilla Stoltenberg

Direktør

Gun Peggy Knudsen

Områdedirektør