



Helse- og omsorgsdepartementet

Deres ref.: 17/2097

Vår ref.: 17/3235

Dato: 06.09.2017

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

Det vises til Helse- og omsorgsdepartementets høringsnotat om forslag til lov om endring i behandlingsbiobankloven - varig lagring av blodprøvene i nyfødtscreeningen m.m.

Høringsnotatet inneholder forslag til to prinsipielt forskjellige endringer. For det første foreslås det å utvide nyfødtscreeningen med to nye sykdommer: alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) og andre alvorlige T-celledefekter, samt 3-OH 3-metylglutaryl-CoA lyasedefekt (HMG). For det andre foreslås det at blodprøvene av alle nyfødte blir lagret uten tidsbegrensning, og ikke destrueres etter seks år slik dagens regelverk forutsetter.

Innføring av to nye sykdommer i screeningen:

SCID (alvorlig kombinert immunsvikt) og andre alvorlige T-celle defekter og HMG (3-OH 3-metylglutaryl CoA lyasedefekt) er medfødte sykdommer med meget alvorlig prognose. Det finnes gode behandlingsmuligheter, men tidlig diagnostisering og behandling er av stor betydning. Disse sykdommene kan ikke sees ved fødsel med mindre det spesifikt undersøkes for det. Testene for disse sykdommene anses tilfredsstillende (sikker, presis og validert), med presise testmetoder og få falske positive resultat. På denne bakgrunn er Legeforeningen positiv til å utvide dagens screening slik at alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) og andre alvorlige T-celle defekter og 3-OH 3- metylglutarylCoA lyasedefekt (HMG) innlemmes i nyfødtscreening-programmet. Legeforeningen mener forslaget er i tråd med nyfødtscreeningens intensjon og vi anser utvidelsen som et viktig tiltak som kan redde barn med høy risiko for å dø tidlig av infeksjonssykdommer.

Samtidig understreker vi at det er viktig med kontinuerlig kartlegging og vurdering av helsehjelpen som gis for sykdommene som omfattes av screeningen, slik at enkeltstående analyser også kan trekkes ut av screeningen dersom analysene og helsehjelpen ikke synes å ha positiv helhetseffekt for barnet.

Legeforeningen vil også peke på at en økt kartlegging av sykdommer og tidlig diagnostisering vil gi et økt behov for genetisk veiledning og informasjon. Det må forventes at flertallet av foreldrene som får formidlet positive prøvesvar for en av disse alvorlige sykdommene vil ha et stort ønske om og behov for informasjon. Det er viktig at det tas hensyn til slike behov, og at helsepersonell er gitt tilstrekkelig opplæring i den forbindelse.

Vi vil også sterkt støtte forskriftsfesting av de regionale helseforetakenes plikt til å tilby nyfødtscreening til alle nyfødte.

Varig lagring av blodprøvene

i) Legeforeningens vurdering - hovedpunkter

Legeforeningen har forståelse for det store potensialet som ligger i lengre lagringstid av det aktuelle materialet, men mener at man bør trå vesentlig mer varsomt frem enn det departementet foreslår.

Vi savner en grundigere vurdering av de etiske og personvernmessige problemstillinger saken reiser. Det er ikke tilstrekkelig tydeliggjort hvorfor det er behov for tidsubegrenset lagring.

Legeforeningen vurderer at det ut fra den enkeltes behov for helsehjelp og øvrige lovfestede formål for screeningprogrammet kan være grunn til å utvide lagringstiden fra dagens 6 års regel og frem til den registrertes helserettslige myndighetsalder (16 år), eventuelt 18 år. Et behov for lagring av materialet utover dette tidsrommet oppfatter vi som klart begrunnet i andre hensyn enn den enkeltes medisinske behov, typisk for forskningsformål. Det bør derfor stilles krav om et samtykke fra den registrerte når vedkommende når helserettslig myndighetsalder og selv kan ta stilling til spørsmålet om utvidet lagring. Det er videre avgjørende at det settes rammer for forskning på de aktuelle dataene som ivaretar tilliten til screeningsprogrammet spesielt og helsetjenesten generelt.

Prinsipielt bemerker vi at en ordning med ubegrenset lagringstid i praksis ville medført at man etter hvert fikk en nasjonal biobank med biologisk materiale fra nesten hele den yngre delen av den norske befolkningen, og etter hvert tilnærmet hele befolkningen, dersom den store oppslutningen vedvarer. Dette vil i praksis bety at vi vil lagre all genetisk informasjon om hver enkelt innbygger. Dersom det skal etableres en slik biobank over Norges befolkning så bør samtykke til dette innhentes løsrevet fra spørsmålet om et nyfødt barn skal få delta i nyfødtscreeningprogrammet. Den problemstillingen bør underkastes en egen og bredere drøftelse enn hva departementet har lagt opp til i foreliggende høringssak

ii) Formålsbetraktninger og nødvendighet av varig lagring - vurderingstemaer

Behandlingsbiobanklovens formål er å sikre at "innsamling, oppbevaring, behandling og destruksjon av materiale som inngår i en biobank foretas på en etisk forsvarlig måte, og at biobanker utnyttes til individets og samfunnets beste. Dette skal skje i samsvar med grunnleggende personvern hensyn, prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskerettigheter og personlig integritet, og uten diskriminering av mennesker som det biologiske materialet stammer fra."

Videre skal loven legge til rette for "*at materialet i biobanken kan benyttes til helsemessige formål, herunder diagnostikk, behandling og undervisning på en etisk forsvarlig måte.*".

Av formålsbestemmelsen i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte fremgår det at formålet er "*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.*".

Den primære årsaken til at helseopplysningene og biologisk materiale samles inn er, som det fremgår, diagnostikk og behandling. Legeforeningen ser at lagring i et visst antall år er nødvendig for kvalitetssikring og metodeutvikling, og for å gi best mulig helsehjelp til de undersøkte. Sykdommene som inngår i nyfødtscreeningen er sjeldne sykdommer, og det kan være en fordel med tilgang på prøvene i noe lengre tid enn dagens 6 års regel gir, av hensyn til helsehjelp, kvalitetssikring og metodeutvikling. Det vil for eksempel kunne være nødvendig å hente frem eldre prøver i forbindelse med metodeutvikling, og med tanke på å sammenlikne prøvesvar, for eksempel mellom søsken, som kan være til hjelp i pasienthåndteringen. En utvidelse av dagens lagringstid kan derfor være berettiget. En lengre lagringstid vil også kunne ha stor betydning for forskning, da en 6-årsperiode kan gi et for tynt eller kortsiktig datamateriale for enkelte av de svært sjeldne sykdommene. Vi kommer nærmere tilbake til problemstillinger knyttet til forskningshensynet straks under.

På bakgrunn av det foregående kan Legeforeningen støtte en noe utvidet lagringstid, under forutsetning av at dette skjer etter samtykke fra barnets foreldre, og ikke utover anerkjente formål med lagringen.

Når det gjelder spørsmålet om hvor mye lagringstiden skal utvides burde dette baseres på konkrete vitenskapelige holdepunkter for hvilken lagringstid som anses nødvendig i diagnostikk og behandlingsøyemed, samt av hensyn til metode og kvalitetssikring. Legeforeningens vurdering er at høringsnotatet i liten grad redegjør for dette. Vi kan imidlertid uansett ikke støtte en ubegrenset lagringstid.

Vurderingen av lagringstid må baseres ut fra de faktiske forhold rundt samtykkesituasjonen. I dag er det nesten 100 % oppslutning om nyfødtscreeningen. Den store oppslutningen til nyfødtscreeningen er trolig sterkt knyttet til foreldres ønske om å gi sitt barn de beste muligheter for god helse. Det er imidlertid stor forskjell på om prøvene automatisk destrueres etter 6 år (evt. noe lengre), eller om de lagres på ubestemt tid. Vi påpeker også at blodprøven i dette screeningprogrammet tas 48-72 timer etter fødsel. Dette er ikke en situasjon som er egnet til å vurdere risiko knyttet til lagring av omfattende biologisk informasjon ut det nyfødte barnets levetid.

Et vesentlig poeng når det gjelder spørsmålet om lagringstid er hvilke formål og hensyn som skal ivaretas. Det er allerede i dag mulig å undersøke flere hundre gener i blodprøven som lagres av barnet. Innen kort tid vil det være mulig å gjøre en fullstendig kartlegging av alle barnets gener, og koble resultatet til helseregistre eller journalopplysninger om barnet/individet. Forskningsmessig er dette interessant, og kan gi ny viten om årsaker til sykdom. Vi oppfatter da også høringsnotatet dit hen at hovedmotivet for å utvide lagringstiden fra 6 år til et ubegrenset tidsrom nettopp er det store potensialet til forskning som materialet representerer. Det er altså ikke først og fremst nytteverdien for barnet selv og barnets beste som tilsier utvidelsen, selv om materialet er avgitt for dette hensynet. Disse forhold tilsier en kritisk tilnærming til spørsmålet om utvidet lagringstid, og at man ser problemstillingen i sammenheng med reglene som for øvrig vil gjelde for forskning på dataene.

Det følger av helseforskningsloven at forskning på blodprøvene krever forhåndsgodkjenning av REK, og at det som hovedregel skal innhentes informert, frivillig, uttrykkelig og dokumenterbart samtykke fra forskningsdeltakerne. Hovedregelen er at det er forskningssubjektet selv som skal samtykke. Det er naturlig nok ikke mulig i denne situasjonen å innhente samtykke fra den registrerte selv (i alle fall de første 16 år), og dette har betydning for vurderingen av utvidet lagringstid. Videre er det slik at det i hovedregelen

skal innhentes nytt samtykke ved endret bruk eller nye formål, men REK kan unntaksvis godkjenne bruk av blodprøvene uten samtykke. Legeforeningen er bekymret for en utvikling der unntak fra hovedregelen om samtykke benyttes i større grad enn tidligere. Dette kan være med på å undergrave tilliten til nyfødtscreeningen og helsetjenesten på sikt. Vi er bekymret for at det som initialt er en biobank innsamlet for medisinske formål etter hvert vil kunne bli brukt til andre ikke-medisinske formål slik som etterforskning av forbrytelser¹ eller kommersialisering av databasen, eller andre undersøkelser som er langt utover formålet med screeningen, f. eks. omfattende genetiske undersøkelser av befolkningen. Varig lagring vil kunne øke muligheten til dette, blant annet da de strengere vilkårene for forskning på mindreårige, som oppstilles i helseforskningsloven § 18, ikke vil gjelde når barnet har fylt 18 år.

Uklare grenser mellom hva som gjøres i behandlingsøyemed og i forskningsøyemed kan bidra til å svekke tilliten til både helsevesenet og forskningsmiljøer. I mye større grad enn tidligere opplever vi en forventning om at pasienter skal kunne bevege seg mellom å være pasient i klinikken og et forskningsobjekt, og at alle innbyggere skal bidra med sine helsedata til fellesskapets gode. Dette utfordrer vårt ideal om at pasienter skal føle seg fri til å takke nei til å delta i forskningsprosjekter uten at dette skal grunngis. Man må unngå en situasjon der foreldrene blir usikre og i verste fall avstår fra nyfødtscreeningen, med den risiko at alvorlig medfødt sykdom ikke blir oppdaget i tide. For foreldre som skal samtykke på vegne av sine barn kan det være utfordrende å ta stilling til hva man går med på, særlig med tanke på å få oversikt over potensielle konsekvenser flere titalls år frem i tid, innenfor et fagområde i rask utvikling.

iii) Premisser for utvidet lagringstid

Betraktningene over viser at det er behov for å finne regler som balanserer ulike hensyn, og som ivaretar de registrertes rettigheter. Barnet vil etter hvert oppnå en alder der det blir samtykkekompetent og har mulighet for å gi et positivt samtykke til fortsatt lagring. Dette tilsier etter Legeforeningens vurdering en løsning som innebærer et vilkår om å innhente (nytt) samtykke fra barnet ved helserettslig myndighetsalder (16 år) evt. 18 år, for fortsatt lagring. Det må dessuten gis tydelig informasjon om at et samtykke på ethvert tidspunkt kan trekkes tilbake.

Ved utforming av reglene må man ta inn over seg at den enkelte registrerte i utgangspunktet ikke vil ha noe forhold til at man er registrert. Barnet selv kan ikke vite dette, noen foreldre er ute av stand til å informere sine barn og mange foreldre vil i praksis ha glemte det. Det er altså nødvendig at det etableres en informasjonsplikt som setter de registrerte i stand til å ivareta sine interesser. I denne forbindelse bemerkes at ny teknologi muliggjør praktiske løsninger. For eksempel kan man tenke seg at informasjon om hvilke nasjonale helseregistre den enkelte er registrert i ligger lett tilgjengelig på den enkelte borgers område på helsenorge.no. Her må det også være en enkel løsning for å trekke tilbake tidligere avgitte samtykker (evt. mulighet for å reservere seg). Denne funksjonaliteten må også nyfødtscreeningprogrammet være en del av. Vi forutsetter at borgerne generelt blir gjort kjent med portalen og har kunnskap om hva slags informasjon de kan finne her. (Her tilføyer vi at det trolig vil være et allment behov for opplæring i personvern og ivaretagelse av egne interesser som digital borger.) Før det evt. er utbredt blant befolkningen å forholde seg aktivt til informasjon på helsenorge.no må den enkelte gjøres uttrykkelig oppmerksom på informasjonen som finnes her. Vi presiserer at det for Legeforeningen er en avgjørende

¹ Det er kjent at et tilsvarende biobankmateriale ble benyttet til etterforskningsformål i Sverige i forbindelse med Anna Lindh-saken. Ved en begrenset lagringstid, vil det bli vanskeligere å misbruke biobankmaterialet.

premiss for å støtte utvidet lagringstid at det finnes rutiner og systemer som på betryggende måte sikrer at all nødvendig informasjon blir mottatt og forstått av den/de som "eier" materialet og opplysningene.

Vi bemerker at det er behov for en grundigere avveining av den angitte nytteverdien av eventuell varig lagring opp mot personvern hensyn, herunder mer utdypende vurderinger av forholdet til Grunnloven §§ 97 og 102, EMK artikkel 8 og SP artikkel 17, samt henvisningen til slike prinsipper i behandlingsbiobankloven, og den nye personvernforordning (særlig de strengere kravene til samtykke m.v.). Det er helt avgjørende med en grundig vurdering av om forslaget er i samsvar med kravet til personvern etter disse bestemmelsene. Det må også vurderes om en biobank som den foreslåtte, med tilnærmet hele befolkningens genmateriale, må beskyttes mot fremtidige lovendringer, utflagging og bruk til andre formål, gjennom strengere lovbeskyttelse.

Utfordringer knyttet til utvikling i medisinsk forskning og persontilpasset medisin:

Medisinsk forskning utvikler seg raskt og det har de senere år vært store forventninger til individtilpasset presisjonsmedisin/persontilpasset medisin, hvorav kunnskap om mulighet for påvisning og utvikling av effektiv behandling av sjeldne genetisk arvelige sykdommer har vært trukket frem som et viktig satsningsområde. Diskusjoner rundt etiske utfordringer er i den forbindelse avgjørende, men er dessverre sparsomt med. Det er vesentlig at vi er godt forberedt på hvordan vi på en god og etisk forsvarlig måte skal håndtere den raskt økende kunnskapen om potensielt sykdomsskapende gener, som ofte kan påvises lenge før man evt. har rukket å utvikle effektiv behandling. Videre er det viktig med gode retningslinjer for hvordan forskere skal forholde seg til eventuelle oppdagelser/ funn som kan ha klinisk relevans, og i hvilken grad informasjon bør/skal/kan gis tilbake til forskningsdeltagerne. Det blir også svært viktig å finne løsninger som best mulig sikrer godt informerte samtykker, sett hen til den raske teknologiske utviklingen og utfordringene med å få oversikt over konsekvensene av hva man samtykker til.

Spørsmålet om tilbakevirkende kraft

Departementet foreslår at forslaget om lagring av blodprøvene uten tidsbegrensning også skal gjelde for prøvene som er samlet inn før de nye reglene trer i kraft, uten at det skal innhentes nytt samtykke for disse. Legeforeningen mener dette vil stride med forbudet mot å gi lover med tilbakevirkende kraft, jf. Grunnloven § 97, og mener det er urovekkende at departementet avviser dette, med den begrunnelse at "*Endringen innebærer først og fremst at det vil kreve en aktiv handling fra foreldrene eller barnets side for at blodprøven skal destrueres*".

Samtykke som ble gitt for disse tilfellene ble gitt under forutsetning om at prøvene skulle destrueres etter 6 år. En endring som innebærer at prøvene nå skal kunne oppbevares i ubegrenset tid gjør at forutsetningene for lagringen er vesentlig forskjellig fra da samtykket ble innhentet, og vår klare oppfatning er derfor at opprinnelig innhentet samtykke ikke vil dekke en utvidet lagringstid. Vi mener således at foreldrene ikke bare må informeres om en så vesentlig endring og hva det konkret vil innebære, men at de også må samtykke på nytt til at blodprøvene oppbevares utover 6 år.

Med hilsen
Den norske legeforening

Geir Riise
Generalsekretær

Lars Duvaland
Avd.direktør/advokat

Dokumentet er godkjent elektronisk

Saksbehandler: Helga Bysting