

Helse- og omsorgsdepartementet
postmottak@hod.dep.no

Deres ref.:

Vår ref.: 11/250

Dato: 15.04.2011

Høringssak: Forslag til forskrift om endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse i forbindelse med utvidet tilbud om nyfødtscreening

Det vises til departementets høringsbrev av 11. januar d.å. og høringsnotat med forslag om endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse.

Legeforeningen har fått utsatt høringsfrist til 15. april d.å.

Høringsnotatet har vært sendt til relevante organisasjonsledd i Legeforeningen. Høringsnotatet, og innspill fra de relevante organisasjonsledd, er også behandlet av Legeforeningens sentralstyre.

Hovedsynspunkter

Legeforeningen anser det som positivt at dagens tilbud om nyfødtscreening utvides da dette vil kunne forhindre død eller gi bedre levekårsutsikter for flere barn med sjeldne alvorlige arvelige sykdommer. Det foreliggende forslag reiser imidlertid problemstillinger av svært prinsipiell og kompleks karakter. Etter vår vurdering er høringsnotatet mangelfullt på viktige punkter. Vi har notert oss at det her er tale om sykdommer som tilfredsstillende WHO's screeningkriterier. Vurderingene er vanskelige å ettergå, da rapporten ikke ligger vedlagt høringsnotatet. Notatet fremstår uklart mht om det er tale om prediktive eller presymptomatiske undersøkelser.

Videre mener vi notatet er uklart når det gjelder fremstillingen av krav til samtykke (bioteknologiloven og pasientrettighetsloven) og reservasjonsrett (helseforskningsloven). Legeforeningen mener utvidelsen av screeningsprogrammet gir grunn til en revurdering av pasientautonomien (her utøvd av foreldrene) knyttet til screeningprogrammet.

Utvalg av sykdommer

Forslaget innebærer at nyfødtscreeningen utvides til 23 forskjellige sykdommer mot 2 i dag. Det er et bærende prinsipp i forslaget fra arbeidsgruppen som har utredet programmet, at de sykdommene som er foreslått inkludert kan diagnostiseres med stor grad av sannsynlighet (høy sensitivitet og spesifisitet) gjennom en biokjemisk undersøkelse av blod, at programmet bare omfatter sykdommer der det etter flertallets mening i arbeidsgruppen er et tilfredsstillende behandlingstilbud og at det er viktig for prognosen at sykdommen oppdages før det oppstår kliniske symptomer. Flertallet i arbeidsgruppen mener derfor at alle disse sykdommene fyller WHO's kriterier for å kunne være gjenstand for screening. Legeforeningen mener arbeidsgruppens rapport burde vært vedlagt slik at man hadde innsyn i arbeidsgruppens vurderinger og dissenser.

Vi vil videre problematisere vurderingene som er foretatt for et par av sykdommene. Når det gjelder medfødt binyrebarkhyperplasi er det oppgitt at antall falsk positive testsvar pr år er beregnet til 585 for denne tilstanden. Det kan derfor reises spørsmål ved om tilstanden egner seg for screening. Når det gjelder cystisk fibrose er det for denne sykdommen en diskusjon om behandlingsmulighetene og falsk positivitet, med mulig abort av neste søsken. Denne sykdommen skulle derfor heller ikke egne seg for screening.

Type undersøkelse

Legeforeningen stiller derfor spørsmål ved HODs høringsutkast der det opplyses om at screeningen er å definere som en "presymptomatisk eller *prediktiv* undersøkelse". Slik Legeforeningen har oppfattet skal undersøkelsen påvise sykdom presymptomatisk, og ikke være prediktiv. Dette er av vesentlig betydning for de etiske avveiningene som ligger til grunn i saken.

Utsiktede funn

Arbeidsgruppen forutsatte skjerming av utsiktede funn, som f.eks. disposisjon for arvelige sykdommer som ikke kan behandles. Vi kan ikke se at det er forutsatt skjerming av disse i forslagene til ny regulering.

Forholdet til bioteknologilovens krav til samtykke

Den type tester det her er tale om er omdiskutert. Det er barn som blir testet, og disse kan naturlig nok ikke gi informert samtykke. Det kan være vanskelig for foreldrene å overskue konsekvensene av testingen. Resultater av testene kan også ha konsekvenser for andre i familien. Dessuten er mulighetene for falsk positivitet ukjent for mange av testene.

Videre innebærer nye teknologiske muligheter at man enkelt kan få oversikt over enkeltindividers genetiske sammensetning. Offentlige registre gjør det teoretisk mulig å koble uante mengder data.

Alle disse forhold gjør det nødvendig å reise spørsmål ved om pasient (foreldre) autonomi og personvern er tilstrekkelig ivaretatt i forslagene. Legeforeningen vil problematisere departementets vurdering av at den utvidede nyfødtscreeningen skal kunne gjennomføres på samme vilkår som i gjeldende forskrift om genetisk masseundersøkelse, det vil si uten krav om henholdsvis skriftlig samtykke, genetisk veiledning og godkjenning av virksomhet etter bestemmelsene i biobankloven §§ 5-4, 5-5 og 7-1. Etter vår oppfatning er det her tale om en omfattende utvidelse av den genetiske undersøkelsen som foretas i dag. Hensynet til informert, eksplisitt samtykke blir da viktigere.

At informasjon og samtykke skal håndteres kort tid etter fødsel hvor foreldrene ofte er i en sårbar situasjon er en lite tilfredsstillende løsning. Vi har heller ikke inntrykk av at helsepersonell og foreldre er klar over reservasjonsretten i helseforskningsloven § 28.

Det er sentralt at foreldrene får tilstrekkelig informasjon og faktisk opplever at de har et reelt valg med hensyn til om undersøkelsen skal gjennomføres eller ikke, herunder at prøven skal inngå i en behandlingsbiobank. På denne bakgrunn mener Legeforeningen at den beste løsningen vil være at det stilles krav om skriftlig samtykke til prøvetakning fra foreldrene i forkant av fødselen, med andre ord at det ikke gjøres unntak fra samtykkekravet i biobankloven.

Dersom lovforslaget vedtas må det sørges for at foreldrene til de barna som måtte teste positivt får relevant og god genetisk veiledning der dette er nødvendig. Mange foreldre vil søke informasjon på internett, og det bør derfor utarbeides en egen nettside for formålet.

Behandlingsbiobankloven og helseforskningsloven

Det fremgår av punkt 7 i høringsnotatet at blodprøven som tas i forbindelse med nyfødtscreeningen etter departementets vurdering vil være humant biologisk materiale som er avgitt for medisinsk undersøkelse, og således vil være omfattet av behandlingsbiobankloven, så fremt materialet ikke skal destrueres etter kort tid, jfr. lovens § 3. Det er vist til at definisjonen av diagnostisk biobank og behandlingsbiobank i behandlingsbiobankloven § 2 er *"en samling humant biologisk materiale som er avgitt for medisinsk undersøkelse, diagnostikk og behandling"* og at lagring av prøver i forbindelse med nyfødtscreeningen faller innunder her.

Legeforeningen anser høringsnotatet for å være uklart og mangelfullt når det gjelder lagring og konsekvensene av at prøvene ved nyfødtscreeningen ved lagring vil omfattes av behandlingsbiobankloven.

Arbeidsgruppen ba om at det ble vurdert egne regler for videre bruk av nyfødtbiobanken. Departementet skriver at den skal kunne brukes til forskning på linje med andre biobanker. Vi kan ikke se at dette i tilstrekkelig grad er utredet og vurdert.

Det er i høringsnotatet kun kort vist til at samtykkebestemmelsene i pasientrettighetsloven gjelder også for innhenting, oppbevaring og behandling av humant biologisk materiale i diagnostiske biobanker og behandlingsbanker, jfr. behandlingsbiobankloven § 11. Det er bemerket at dersom blodprøvene som tas av de nyfødte skal overføres til en diagnostisk biobank eller behandlingsbiobank så må foreldrene informeres om dette og eventuelt gi sitt samtykke. Det er videre i punkt 7 kun sagt følgende om forholdet til helseforskningsloven: *"Foreldrene må også på forhånd ha blitt informert om at humant biologisk materiale i visse tilfeller kan benyttes til forskning og de må ha fått adgang til reservasjon mot forskning på materialet, jfr. punkt 4.3 i dette høringsnotatet"*.

Legeforeningen forstår forslaget slik at det er nærliggende at blodprøvene som tas i forbindelse med nyfødtscreeningen vil bli lagret og således anses som humant biologisk materiale som omfattes av biobankloven jfr. ovennevnte. Legeforeningen vil på denne bakgrunn uttrykke bekymring for at prøvene på et senere tidspunkt vil kunne anvendes i undersøkelser langt ut over formålet med screeningen, for eksempel omfattende genetiske undersøkelser av befolkningen. Som hovedregel gjelder det krav om samtykke ved bruk av biologisk materiale, jfr. biobankloven § 11 og helseforskningsloven § 13.

Helseforskningsloven § 28 første ledd åpner imidlertid for at den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk i visse tilfeller kan bestemme at humant biologisk materiale innsamlet i helsetjenesten som ledd i diagnostisering og behandling, kan eller skal brukes til forskningsformål uten innhenting av pasientens samtykke. Det følger av helseforskningsloven § 28 annet ledd at pasienten på forhånd skal ha blitt informert om at humant biologisk materiale i visse tilfeller kan benyttes til forskning og må ha fått adgang til å reservere seg mot forskning på humant biologisk materiale.

Legeforeningen vil understreke viktigheten av at man i tilknytning til nyfødtscreening lager et godt system rundt reservasjonsretten etter helseforskningsloven § 28 slik at den faktisk fremstår som en reell mulighet. Reservasjonsretten er viktig for å beholde befolkningens tillit til helsetjenesten i en tid hvor det er en utfordring at stadig flere helseopplysninger blir registrert.

Restriksjoner på lagring av prøvesvar

I tillegg til det som fremgår av ovennevnte avsnitt mener vi det er grunn til å vurdere mer omfattende restriksjoner i forhold til lagring av prøvene som tas ved nyfødtscreening.

Høringsnotatet synes å ta det for gitt at prøvene skal lagres på ubestemt tid. Det er vårt inntrykk at lagring pr i dag skjer uten at foreldrene har kunnskap om dette, og det synes heller ikke problematisert i hvilken grad barnet bør gjøres kjent med at prøvene lagres når det blir eldre. Det er med andre ord en komplett oversikt over befolkningens genmateriale som lagres uten at dette ikke i særlig grad er kjent for befolkningen. Legeforeningen er opptatt av at informasjon innsamlet til screeningformål som utgangspunkt ikke skal brukes utenfor det formål det er innsamlet for. Vi er kjent med at tilsvarende biobankmateriale er benyttet til etterforskningsformål i Sverige i forbindelse med Anna Lindh saken. En slik bruk av dette materialet stiller Legeforeningen seg svært kritisk til. Det er derfor etter vårt syn behov for å se på flere restriksjoner knyttet til lagring.

Som det fremgår ovenfor anser Legeforeningen at det bør foreligge et skriftlig samtykke fra barnets foreldre til prøvetaking. Dette samtykket bør være todelt. Foreldrene bør i forkant av fødsel både gi skriftlig samtykke til at prøvene tas og til at prøvene skal kunne lagres. Foreldrene vil på denne måten gis mulighet til å kunne motsette seg lagring. Det er viktig at foreldre gis mulighet til å få tatt prøver av barnet selv om de ikke ønsker at prøvene skal oppbevares på ubestemt tid. Dersom man samtykker til lagring vil man eventuelt kunne reservere seg mot at prøvene på et senere tidspunkt brukes til forskning (jfr ovenfor om reservasjonsretten).

Formålet med prøvelagring er i hovedsak dokumentasjon, retesting og kvalitetskontroll, jfr punkt 7 i høringsnotatet. Legeforeningen mener at prøver ikke bør oppbevares utover formålet med lagring. Det bør derfor vurderes om prøvematerialet skal destrueres etter en gitt tid.

Dersom prøvene ikke destrueres, men skal oppbevares "på ubestemt tid" så vil Legeforeningen bemerke at det bør innhentes samtykke til oppbevaring fra barnet selv når det fyller 16 år.

Legeforeningen ser at prøvematerialet kan ha verdi for eksempel i forhold til epidemiologisk forskning. Det bør derfor også vurderes om avidentifisering kan være et alternativ dersom prøvene skal lagres.

Oppsummering og vurdering

Forslaget er mangelfullt redegjort for når det gjelder omfanget av screeningsprogrammet og ivaretagelsen av personvern og samtykke/ reservasjonsrett. Nyfødtscreeningen gjennomføres kort tid etter fødsel, på et tidspunkt hvor foreldrene er opptatt av barnet og trolig er mindre opptatt av formaliteter rundt undersøkelser av barnet. Det må lages et system for innhenting av samtykke og mulighet for foreldrene til å reservere blodprøven mot senere forskning uten samtykke.

På denne bakgrunn vil Legeforeningen foreslå at det skal gjelde krav til skriftlig samtykke fra foreldrene til prøvetaking og til lagring. Dette bør innarbeides i svangerskapsoppfølgingen på et gitt tidspunkt, for eksempel i uke 32. Tidspunktet bør imidlertid utredes nærmere.

Reservasjonsretten etter helseforskningsloven § 28 må gjøres reell ved at det spørres og legges til rette for en direkte registrering av en slik reservasjon. Legene som skal forestå informasjonen må selv få grundig informasjon og tilbud om opplæring før det iverksettes.

Behovet for langvarig lagring av prøvene som tas ved nyfødtscreeningen er ikke problematisert i høringsnotatet. For å eliminere problemstillinger knyttet til lagring så foreslår Legeforeningen også at det vurderes om prøvematerialet kan destrueres etter en bestemt tid, alternativt at prøvematerialet avidentifiseres. Dersom prøvene ikke verken destrueres eller avidentifiseres så bør det innhentes samtykke til oppbevaring fra barnet selv når det fyller 16 år.

Med vennlig hilsen
Den norske legeforening



Jorunn Fryjordet
fung. generalsekretær



Anne Kjersti Befring
direktør

Saksbehandler: Elisabeth Huitfeldt