

Helse- og omsorgsdepartementet

Deres ref.:
Saksbehandler: KSG
Vår ref.: 11/192
Dato: 08.04.2011

Høringsuttalelse fra Helsedirektoratet - Forslag til endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse i forbindelse med utvidet tilbud om nyfødtscreening.

Helsedirektoratet viser til ovennevnte høring datert 11. januar 2011.

Forskriftsforslaget er basert på en endring i screeningtilbudet til nyfødte til å utvide dagens tilbud med ytterligere 21 nye arvelige sykdommer i tillegg til Føllingssykdom og medfødt hypotyreose. Departementet fremhever at utvidelse av den genetiske masseundersøkelsen vil medføre økte kostnader. Det er derfor allerede bevilget 14 millioner NOK til tiltaket over statsbudsjettet for 2011.

Forslaget til utvidelsen bygger på konklusjonene fra en sammensatt arbeidsgruppe nedsatt av Helsedirektoratet. Nasjonalt Råd for kvalitet og prioritering og Helsedirektoratet har tidligere støttet forslaget og utvalget av sykdommer som skal inngå i den genetiske masseundersøkelsen av nyfødte.

Departementet foreslår at forslaget til den utvidede nyfødtscreeningen gjennomføres på samme måte og under samme vilkår som allerede eksisterende forskrift om genetisk masseundersøkelse. Dette innebærer at den genetiske undersøkelsen kan foretas uten skriftlig samtykke, uten genetisk veiledning og ved en virksomhet som ikke er godkjent etter bioteknologiloven.

Selv om det i forslaget gjøres unntak fra kravet til skriftlig samtykke og genetisk veiledning, vil fortsatt kravene i pasientrettighetsloven om informasjon og samtykke gjelde. Dette vil være tilfelle selv om pasientrettighetsloven ikke eksplisitt er nevnt i forskriften slik den er i dag. Departementet foreslår likevel at det tas inn en ny bestemmelse i forskriften hvor det presiseres at reglene i pasientrettighetsloven om informasjon, medvirkning og samtykke kommer til anvendelse. Departementet begrunner dette med pedagogiske hensyn.

Avslutningsvis kan det nevnes at arbeidsgruppen som ble nedsatt av Helsedirektoratet vurderte om tilbudet om genetisk masseundersøkelse skulle innføres som et obligatorisk tilbud. Mindretallet støttet dette. Flertallet kom til, under tvil, at man kunne ha en reservasjonsrett til en slik undersøkelse. Helsedirektoratet har senere uttalt at det ikke foreligger rettslig grunnlag for innføring av et obligatorisk tilbud. Som

Helsedirektoratet • Divisjon spesialisthelsetjenester

Avd. bioteknologi og helserett

Kari Steig, tlf.: 24 16 32 18

Postboks 7000 St. Olavs plass, 0130 Oslo • Besøksadresse: Universitetsgata 2, Oslo • Tlf.: 810 20 050

Faks: 24 16 30 01 • Org. nr.: 983 544 622 • postmottak@helsedir.no • www.helsedirektoratet.no

departementet presiserer må man samtykke til all helsehjelp – også genetiske undersøkelser av nyfødte - og man kan følgelig også takke nei til et slikt tilbud. Man kan derfor heller ikke tale om en "reservasjonsrett" i egentlig forstand for foresatte.

Helsedirektoratets vurdering:

Helsedirektoratet støtter i all hovedsak forskriftsforslaget, men vil likevel knytte et par kommentarer til forslaget.

Innledningsvis bemerker direktoratet at den informasjonen som foreldrene mottar – både skriftlig om muntlig – er svært viktig. Det må nedlegges en betydelig innsats for å gi god informasjon om testene og deres implikasjoner. Der det er sykdomsfunn, er videre oppfølging avgjørende. Det er en viss risiko for å avdekke falske positive funn ved disse undersøkelsene – barn som man trodde hadde en sykdom viste seg ikke å ha den likevel. Også i disse situasjonene er det viktig at familien blir adekvat fulgt opp av helsetjenesten og man bør vurdere hva slags type beredskap man kan ha for å ivareta dette.

Forholdet til samtykkereglene i pasientrettighetsloven:

Det fremkommer av forskriftsforslagets § 2 annet ledd at pasientrettighetslovens bestemmelser, herunder bestemmelsene om informasjon, medvirkning og samtykke kommer til anvendelse. Departementet begrunner denne forskriftsfastsettingen i pedagogiske hensyn. At det kun er den genetiske veiledningen og det skriftlige samtykket forskriften gjør unntak fra klargjøres.

Selv om det er klart at pasientrettighetsloven kommer til anvendelse når det ytes helsehjelp, støtter Helsedirektoratet presiseringen av at pasientrettighetsloven også gjelder i disse tilfellene. Den viktigste begrunnelsen for dette er, etter direktoratets syn, at det ellers kan skape forvirring og virke misvisende for dem som ikke til daglig jobber med prediktiv genetisk undersøkelse og derfor ikke kjenner til at reglene om informasjon og samtykke i bioteknologiloven går lenger enn pasientrettighetsloven. Når forskriften gjør unntak for disse spesialreglene som er spesielle i den forstand at de er strengere enn det som gjelder for all annen helsehjelp, er det riktig å minne om at de generelle reglene om informasjon og samtykke fortsatt vil gjelde.

Helsedirektoratet ønsker videre å knytte noen særskilte bemerkninger til pasientrettighetsloven § 4-4 annet ledd bokstav b).

Denne bestemmelsen regulerer ytelse av helsehjelp til mindreårige der den ene med foreldreansvaret ikke samtykker til at helsehjelpen ytes, men der barnet likevel gis hjelp fordi kvalifisert helsepersonell mener at barnet ellers kan ta skade. Innføringen av screeningprogrammet for alvorlige arvelige sykdommer gjøres nettopp for å avverge alvorlig helseskade på barnet. Samtidig har departementet presisert at en slik screening ikke kan gjennomføres mot foresattes uttrykte vilje – man har ikke hjemmel for å innføre et obligatorisk screening program. Men dersom én forelder ikke ønsker at den nyfødte skal gjennomgå screeningprogram mens den andre ønsker, kan da likevel helsetjenesten, med hjemmel i § 4-4 annet ledd litra b) gjennomføre undersøkelsen? Dersom det ikke er anledning til dette på generelt grunnlag, hvor går i så fall grensen for når det er anledning til å screene et barn mot en av de foresattes vilje? Vil § 4-4

annet ledd litra b) kunne benyttes der det er mistanke om at et barn kan ha en av de tilstandene som inngår i screeningen? Helsedirektoratet er av den oppfatning at dette kan bli en aktuell problemstilling, og mener departementet bør vurdere om problemstillingen skal beskrives nærmere i merknadene til forskriften.

Forholdet til bioteknologiloven § 5-7:

Det fremkommer av bioteknologiloven § 5-7 at det som et utgangspunkt ikke kan foretas presymptomatiske, prediktive eller bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser av barn under 16 år med mindre undersøkelsen kan avdekke forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade. Forskriftshjemmelen i § 5-6 gir ikke adgang til å gjøre unntak fra dette kravet.

Departementet har i høringsuttalelsen uttalt at det i den genetiske masseundersøkelsen kun undersøkes for alvorlige og arvelige sykdommer hvor man kan iverksette forebyggende tiltak. På bakgrunn av dette, har departementet konkludert med at kravene til genetiske undersøkelser av barn under 16 år er oppfylt.

Forskriften forutsetter at § 5-7 er oppfylt og departementet har konkludert med at den er oppfylt. Direktoratet finner likevel grunn til å knytte noen bemerkninger til problemstillingen.

Hovedregelen er at det ikke skal utføres en genetisk prediktiv eller bærerdiagnostisk test før pasienten selv kan velge om dette er informasjon han eller hun ønsker. Dette er bakgrunnen for forbudet mot genetisk prediktiv testing av barn under 16 år.

Når man likevel, i enkelte tilfeller, kan teste barn prediktivt, gjør en dette fordi dette er det beste for det enkelte barn – man kan oppdage en genmutasjon som ved behandling vil kunne redusere eller forhindre helseskade for barnet. Denne vurderingen gjøres konkret i det enkelte tilfellet.

I Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) Om lov om medisinsk bruk av bioteknologi s. 136 (merknadene til § 5-7) fremkommer det at: *”Screening” med tanke på å kartlegge barn som er bærere av eller selv har arvelige sykdommer er ikke tillatt*. Det fremkommer ikke av forarbeidene hva som menes med ”screening” i denne sammenheng.

Samtidig fremkommer det av arbeidsgruppens rapport at den foreslåtte utvidelsen forutsetter at metoden som benyttes i undersøkelsene, er at man screener for metabolske konsekvenser av en genetisk defekt. Det er med andre ord kun genetiske sykdommer som medfører en metabolsk forstyrrelse som kan påvises ved undersøkelsen. Arbeidsgruppen anbefaler at det ikke screenes etter noen sykdommer på gennivå – det vil si at det ikke letes etter personer med genmutasjoner eller varianter hvor personene ikke viser tegn til metabolsk sykdom.

Videre foreslår arbeidsgruppen at man ved MS/MS-analysene ikke ser på full metabolsk profil, da dette gir kjennskap til en del sykdommer/tilstander med usikker/ukjent forløp og sykdommer som ikke er tilgjengelige for behandling. Arbeidsgruppen anbefaler derfor å bruke en selektiv profil av MRM-analyser av utvalgte metabolitter.

Direktoratet forutsetter at de ovenfor nevnte forhold er en del av vurderingen og legger til grunn at undersøkelsesmetoden som arbeidsgruppen beskriver brukes i klinikk.

Genetisk veiledning:

Det fremkommer av høringsnotatet at det i dag gis genetisk veiledning ved funn av sykdom og at departementet legger til grunn at dette også vil bli gjort ved utvidelsen av programmet. Helsedirektoratet anbefaler at retten til genetisk veiledning ved funn presiseres i merknadene.

Øvrige spørsmål og avsluttende bemerkninger:

Det er flere problemstillinger som knytter seg til aktiviteten rundt nyfødtscreeningen og følgene av å utvide denne, men som ikke direkte berører selve forskriften. Helsedirektoratet finner det derfor naturlig å knytte noen øvrige bemerkninger til nyfødtscreeningen som sådan.

Opprettelse av behandlingsbiobank og en eventuell videre bruk i forskning:

Det biologiske materialet som innsamles for analyse samt analyseresultatene, vil inngå i en behandlingsbiobank dersom dette oppbevares, jf. behandlingsbiobankloven § 2. Dersom dette etableres, vil det også kunne dukke opp problemstillinger knyttet til videre bruk av det biologiske materialet til for eksempel forskning og om det bør settes noen rammer for bruken av biobanken ut over det som omfattes av allerede gjeldende regelverk. Videre kan det være behov for å avklare om reservasjonsretten i helseforskningsloven § 28 er tilstrekkelig for å ivareta barnas interesser.

Etablering av et fagråd

Arbeidsgruppen nedsatt av Helsedirektoratet forutsatte at det ble etablert et fagråd på feltet for å evaluere virksomheten og utviklingen på feltet generelt. Helsedirektoratet minner om dette og ber om at problemstillingen tas med i det videre arbeidet.

Screening av nyfødte/barn som ikke er født i Norge

Mange andre land har som Norge screeningordninger for nyfødte, men innholdet i denne screeningen er forskjellig. Det vil derfor knytte seg noen særlige problemstillinger der spebarn/barn kommer til Norge uten å ha mottatt samme tilbud som de ville ha fått dersom de var født i Norge. Det er uklart hvordan man skal sikre at også disse barna får den samme oppfølgingen de ville ha fått dersom de var født her.

Screening for andre tilstander enn det som er foreslått

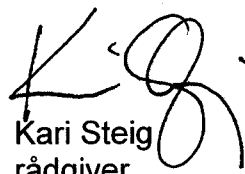
I 2006 utga Sosial- og Helsedirektoratet retningslinjer for syn, språk og hørsel hos barn. Denne retningslinjen anbefaler en universell hørselsscreening av alle nyfødte og at undersøkelsen som hovedregel skal foretas på barselavdeling og/eller nyfødtintensivavdeling. Slik screening er innført nasjonalt.

Helsedirektoratet er av den oppfatning at det hadde vært hensiktsmessig å klargjøre overfor helsetjenesten og samle i ett dokument alle de ulike nyfødtscreeningene som

gjennomføres. Bl.a. er Helsedirektoratet kjent med at det er en underrapportering til Medisinsk fødselsregister over hvilke screeningundersøkelser som er foretatt og resultatene av denne. Dette kan enten skyldes at helsetjenesten ikke er klar over plikten til å melde om screeningundersøkelser som er foretatt eller at det er uklarhet om hvem som skal melde inn til Medisinsk fødselsregister. Ved å samle alle de ulike typene nyfødtscreening som gjennomføres av helsetjenesten og som nyfødte har krav på å få, antas kunnskapsnivået knyttet til viktigheten av screeningen å øke samt registreringene bedres.

Vennlig hilsen

Kristin Cordt-Hansen e.f.
fung. divisjonsdirektør



Kari Steig
rådgiver

Dokumentet er godkjent elektronisk