

Helse og Omsorgsdepartementet
Postbok 8011 Dep

Kvinne- og barneklirikken

0030 Oslo

Vår ref.:

Deres ref.:

Saksbeh.:

Dato:

200903103-/

11.4.2011

Oppgis ved all henvendelse

Høringssvar på forslag til forskrift om endring av forskrift 29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse

1. Innledning

Nyfødtscreening er en nasjonal oppgave, og landsfunksjonen er lokalisert til Kvinne- og barneklirikken ved Oslo universitetssykehus (OUS). Dette høringssvaret fokuserer på hvordan det ansvar som tillegges nyfødtscreeningen ved OUS skal kunne sikres nødvendig hjemmelsgrunnlag, slik at screeningen lar seg gjennomføre i tråd med forutsetninger, forventninger og nødvendig faglig forsvarlighet i programmet.

I brev fra HOD til de regionale helseforetak beskrives på side 6 hvilke oppgaver lands- og flerregionale funksjoner (som vår landsfunksjon) skal løse:

http://www.regjeringen.no/upload/HOD/Sykehus/NasjonaleTjenester/Oppdragsbrev_RHF_17-3-2008.pdf: (trukket ut de mest sentrale:)

- En viktig forutsetning for høy kvalitet på tilbudet ved lands- og flerregionale funksjoner vil være videreutvikling og kvalitetssikring av behandlingstilbudet. Oppgaver for lands- og flerregionale funksjoner vil være:
 - Overvåkning av behandlingsresultater
 - Viktige forutsetninger for en slik resultatoppfølging vil være etablering og bruk av nasjonale kvalitetsregistre og biobanker tilknyttet funksjonen(e).

Oslo universitetssykehus (OUS) har, som eier av Kreftregisteret, en uheldig erfaring med hva mangler og misforståelser i hva forskriften gir grunnlag for, kan medføre for det nasjonale screeningsprogrammet. Med bakgrunn i disse erfaringer og det ansvar OUS er tillagt i nyfødtscreeningen, ser OUS det som sentralt og helt essensielt at forskriften utvides til å gi det nødvendige formelle grunnlaget for de forutsatte oppgaver som nyfødtscreeningen blir tillagt.

HODs gjennomgang belyser mange av disse problemstillingene grundig, men selve forskriften er meget kortfattet. Det er forskriften som vil være avgjørende for at nyfødtscreeningen får de formelle og praktiske muligheter som er nødvendig for gjennomføring av screeningen. Dette vil også være grunnlaget ved senere vurdering av om virksomheten holder seg innenfor korrekt ramme. Vi er bekymret for at det senere kan sås tvil om hjemmelsgrunnlaget for virksomheten koblet til utvidet nyfødtscreening.

OUS har ikke noen tillegg til hvilke diagnoser screeningen skal omfatte, men savner hva som oppfattes å være en klargjøring og etablering av hjemmelsgrunnlag for nødvendig opprettelse av register og biobank som er nødvendig for å kunne ivareta det medisinskfaglige ansvar screeningsprogrammet innebærer. De påpekte behov er sentrale for at nyfødtscreeningsprogrammet skal kunne sikre faglig kompetanse og tilbud om lik behandling til alle nyfødte uavhengig av hvor de blir født.

2. Lagring av screeningsprøvene i diagnostisk biobank ved OUS

I høringsnotatet henvises det til at arbeidsgrupperapporten *Anbefalinger vedrørende utvidet nyfødtscreening* reiser spørsmål ved om det er naturlig at lagrede prøver fra barn hvor de fleste er friske, og det ikke foreligger mistanke om sykdom, faller inn under definisjonen av diagnostisk biobank i biobankloven § 2. Arbeidsgruppen mener at det vil være behov for at Helsedirektoratet/Helse- og omsorgsdepartementet vurderer egne regler for oppbevaring og bruk av prøver i screenings biobank.

Selv om departementet overordnet begrunner at også nyfødtscreeningsbiobanken vil kunne defineres som en diagnostisk biobank sett i forhold til prinsippene i biobankloven § 2, vil OUS understreke sin støtte til arbeidsgruppens vurdering av at det vil være behov for en detaljering i forskrift. Dette omfatter tydeliggjøring av formål og hjemmelsgrunnlag for oppbevaring, bruk og i noen grad nyinnhenting av prøver dersom barnet senere får påvist en diagnose selv om screeningen gav et falskt negativt funn. Uten klargjøring av hjemmelsgrunnlag i forskrift, er vi bekymret for om nyfødtscreeningsprogrammet vil kunne gjennomføres som forutsatt.

Nyfødtscreeningsbiobanken vil være samlet ved OUS, mens en stor del av de nyfødte som inkluderes, vil være født og tatt prøver av andre steder enn ved OUS. Videre vil langt de fleste nyfødte ha negative funn, og vil aldri ha et direkte behandlingsforhold med OUS. For ordinære diagnostiske biobanker må det gjøres en innfortolkning av behovet og bruken av det biologiske materiale til kvalitetssikring og videreutvikling av tilbudet. Videre vil også opplysningene trukket ut av det biologiske materialet være en sentral del av kvalitetssikring og videreutvikling, og det er tvilsomt om det finnes hjemmel i eksisterende lov/forskrift for å etablere nødvendige register, se punkt 3 "Register for nyfødtscreeningsprogrammet". For eksisterende register for pågående nyfødtscreening, er dette tydeliggjort ved at registeret må ha konsesjon for å ha behandlingsgrunnlag.

Et sentralt element i et screeningsprogram og kvalitetsoppfølgingen av dette er oppfølging av falske negative funn. Spesielt viktig ifm nyfødtscreeningen vil det være dersom diagnoser oppdages etter hvert som barnet vokser, selv om nyfødtscreeningen gav et negativt funn, som da vil være et falskt negativt funn. Arbeidet med å kvalitetssikre nyfødtscreeningsprogrammet vil ha svært begrensede muligheter hvis ikke slike falske negative kan følges opp i ettertid med fornyede analyser.

3. Register for nyfødtscreeningsprogrammet ved OUS

Siden nåværende forskrift ikke omfatter hjemmel for å registrere personopplysninger fra nyfødtscreeningen, har eksisterende nyfødtscreeningsregister en konsesjon som sitt behandlingsgrunnlag for opplysningene. Dette er nødvendig siden OUS kun kan registrere opplysninger om egne pasienter i journal og dermed kun kan bruke hjemmel for kvalitetssikring om egne pasienter. Dette er ikke dekkende for det ansvaret OUS har for nyfødtscreeningen.

Nyfødte med negative funn og nyfødte med positive funn som behandles ved andre helseforetak, vil ikke være del av OUS journalføring. Dermed blir konsesjon eneste behandlingsgrunnlag for det samlede register for nyfødtscreeningen, så lenge ikke forskriften omfatter nødvendig hjemmelsgrunnlag for registrering og bruk av personopplysningene. En konsesjon vil videre ha et tidsmessig begrenset perspektiv, hvilket vel neppe er hensikten med screeningsprogrammet, selv om det ikke er debattert i høringsnotatet.

Tilsvarende som beskrevet for biobank, vil det være nødvendig å ha et klart hjemmelsgrunnlag i forskrift for å få innhentet følgende ifm positive funn:

- Hvor raskt barnet etter bekreftelse av positivt funn, ble innkalt for videre diagnostikk og eventuelt behandling
- Hvilken diagnose som blir stilt, eventuelt korrigert til endelig diagnose er gitt
- Hvilken behandling barnet blir gitt.

Informasjonen om tidspunkt for oppfølging, diagnose og behandling er helt nødvendig å kunne motta for positive og falske negative funn for at nyfødtscreeningsprogrammet og OUS skal kunne ivareta sitt ansvar for overvåking og ikke minst sikre lik behandling for alle barn uavhengig av hvor de blir født og behandlet.

For å sikre tillit til programmet og ha kontroll med bruk av både biologisk materiale og personopplysninger, må også forskriften tydeliggjøre begrensninger for annen bruk ut over diagnostikk. Forskriften bør klargjøre følgende:

- Hjemmel for å muliggjøre selve nyfødtscreeningsprogrammet, inkludert innsamling og bruk av biologisk materiale og personopplysninger. Dette dekker også kvalitetssikring og videreutvikling av programmet.
- Eventuell senere bruk i diagnostisk sammenheng som foreldre og senere barnet samtykker til.
- At forskning kan gjennomføres i samsvar med helseforskningsloven, inkludert reservasjonsrett mot forskning uten samtykke, ref høringsnotatet
- At annen bruk av personopplysninger og biologisk materiale ut over screening, behandling og forskning ikke kan gjøres.

OUS ser derfor behov for at tilsvarende som for biobank at forskriften tydelig gir nødvendig hjemmelsgrunnlag for innhenting, registrering og behandling av personopplysningene for screeningsprogrammet samt kvalitetssikring og overvåking av dette. Uten nødvendig hjemmelsgrunnlag vil krav og forutsetning til OUS som ansvarlig for programmet, vanskelig kunne gjennomføres og vil ha en risiko for krav om sletting dersom tilsyn avdekker manglende hjemmel.

4. Frivillighet og samtykke

Nyfødtscreeningen opprettholdes som frivillig også etter utvidelsen. Pasientrettighetsloven er videre grunnlaget for hvordan samtykke skal fortolkes. Det savnes imidlertid en tydeliggjøring av om deltakelse i programmet betinger en registreringsplikt i nyfødtscreeningsregisteret, eller om den enkelte skal kunne velge deltakelse i undersøkelsen/selve screeningen, men ha mulighet for å reservere seg fra registrering og bruk av personopplysninger i nyfødtscreeningsregisteret. Videre er det kun generelt henvist til pasientrettighetsloven, uten at det er klargjort om det betyr at foreldre eller den enkelte selv senere kan velge å kreve seg slettet av registeret og sitt

biologiske materiale slettet.

Det at deltakelse i screeningsprogrammet skal medføre en automatisk og livslang registrering i et register med sensitive opplysninger, burde eventuelt vært viet en større avveining i høringsutkastet. Om dette beror på at retten til å kreve opplysningene og det biologiske materialet slettet med hjemmel i pasientrettighetsloven er ment å skulle gjelde, burde dette på samme måte som samtykket vært belyst.

5. Klargjøring om opplysninger eller biologisk materiale kan brukes til andre formål

Registeret og biobank forutsettes å skulle kunne brukes til forskning i samsvar med gjeldende lovgivning. Om registeret og biobank skal kunne kreves utlevert til andre formål ut over diagnostikk og forskning, bør også avklares i forskriften.

6. Detaljering av behov for utvidelse og presisering i forskriften

Forslaget til forskriftsendring vurderes, som også oppfattes å være påpekt av arbeidsgruppen, å måtte utvides og detaljeres i langt større grad, for å sikre at hensikten med programmet kan ivaretas. Dette inkluderer:

- a) Formålet med forskriften, ref § 1, må også dekke kvalitetsoppfølging og kontroll av selve screeningsprogrammet, for å gi nødvendig hjemmelsgrunnlag for de oppgaver som OUS har ved å være ansvarlig for nyfødtscreeningsprogrammet. Nåværende tekst: "...legge til rette for faglig forsvarlig gjennomføring av masseundersøkelsen", vil kunne tolkes som kun gjennomføringen av selve masseundersøkelsen. Dermed mangler formålet kvalitetskontroll som er sentralt for at screeningsprogrammets kontroll og utvikling. Kvalitetskontroll med programmet og overvåking av behandling må hjemles for å sikre at det gis samme og lik helsehjelp til alle barn uavhengig hvor barnet blir født og behandlet.
- b) Hjemmel for opprettelse og bruk av nyfødtscreeningsbiobank og screeningsregister, inkludert kvalitetssikring og videreutvikling av programmet og overvåking av behandling, se detaljer under punktene c og d.
- c) Hjemmel for opprettelse og bruk av nyfødtscreeningsbiobank, inkludert kvalitetssikring og videreutvikling av programmet. Følgende må dermed detaljeres:
 - Lagring av mottatte prøver i en navngitt biobank med Oslo universitetssykehus som biobankansvarlig
 - Tydeliggjøre hvilke formål biobanken er etablert for, slik at det inkluderer både gjennomføring av screeningsprogrammet samt nødvendig kvalitetssikring, videreutvikling og overvåking av selve screeningsprogrammet
 - Deltakelsen er frivillig, og henvisningen til pasientrettighetsloven hva gjelder samtykke er grei. Det vil imidlertid være nødvendig å få avklart og presisert hvorvidt dette også omfatter en uavkortet rett til at det biologiske materialet kan kreves slettet dersom foreldre/den enkelte senere skulle velge å trekke seg.
 - Det vil trolig være fornuftig å uttrykke at helseforskningsloven og retten til å reservere seg for forskning uten innhenting av samtykke er gjeldende.
- d) Hjemmel for opprettelse og bruk av nyfødtscreeningsregister, inkludert kvalitetssikring av programmet. Følgende må dermed detaljeres:
 - Etablering av et screeningsregister for lagring og bruk av relevante personopplysninger fra nyfødtscreeningen, inkludert negative funn, med Oslo

- universitetssykehus som databehandlingsansvarlig.
- Tydeliggjøre formålet med screeningsregisteret, slik at det inkluderer både gjennomføring av screeningsprogrammet samt nødvendig kvalitetssikring, overvåking av selve screeningsprogrammet og behandling
 - Klargjøring av videre innhenting av opplysninger for positive funn og falske negative funn. Dette må etableres som en rapporteringsplikt for, inkludert:
 - Tidspunkt for innkalling og oppfølging etter informasjon om positivt funn
 - Diagnose gitt, inkludert endelig diagnose om det blir noen endring
 - Hvilken behandling som gis.
 - Deltakelsen er frivillig, og henvisningen til pasientrettighetsloven hva gjelder samtykke er grei. Siden screeningsregisteret ikke er journal, vil det være nødvendig å få avklart hvorvidt dette også omfatter en uavkortet rett til at foreldre/barnet senere kan få kreve seg slettet, selv om de har deltatt i screeningen, og at det omfatter sletting av både biologisk materiale og personopplysninger i register. Det kan dermed tilsvarende være relevant å klargjøre også denne rettigheten i forskriften.
- e) Klargjøring om registeret og biobanken skal kunne brukes til andre formål enn screening, diagnostikk, kvalitetssikring og forskning, bør uansett uttrykkes i klartekst.

7. Oppsummering

Det er helt avgjørende for et vellykket screeningsprogram at nødvendig hjemmel for innhenting og bruk av både personopplysninger og biologisk materiale er entydig. Det er videre tilsvarende nødvendig at det etableres rapporteringsplikt til Nyfødtscreeningen ved OUS for behandler ved falske negative og positive funn. For å ivareta eventuelle foreldre som reserverer seg fra deltakelse i screeningsregisteret og lagring i biobank, og samtidig ivareta nødvendig faglig kvalifisering av nyfødtscreeningen, foreslås det en midlertidig lagring på 1 år før de som har reservert seg blir anonymisert og materialet slettet. Dette for å sikre mulighet for kvalitetssikring av nyfødtscreeningsprogrammet og overvåking av behandling, slik at alle barn blir gitt mulighet for lik og best mulig behandling.

Med vennlig hilsen

Terje Rootwelt
Klinikkleder dr med
Kvinne- og barneklubben

Heidi Thorstensen
IKT-sikkerhetssjef/
personvernombud

Rolf D Pettersen
Leder
Nyfødtscreeningen

Oslo universitetssykehus HF