

Vår dato
30.11.2020
Deres dato
08.09.2020

Vår referanse
20/03533-2
Deres referanse

Helse- og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 Dep
0030 OSLO

Høringssvar fra Sykehuset Telemark HF - Etablering av behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter

Vi støtter forslaget om etablering av et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter. Det er et stort behov for et slikt register i utredning, pasientoppfølging og behandling, og det haster å få det etablert. Mangel på et slikt register har allerede resultert i unødig og alvorlig pasientskade jfr. BRCA-saken omtalt i mediene i 2017.

Det støttes at registeret lovreguleres og at det ikke er samtykkebasert.

Det støttes også at det registreres summarisk fenotype ved hjelp av et eller få overordnede kjennetegn, for eksempel ved hjelp av Human Phenotype Ontology (<https://hpo.jax.org/app/>).

Det er viktig at andre exom/genom baserte data (haplotyper) ikke inngår i databasen for tolkede varianter av hensyn til personvernet.

Somatiske varianter bør ikke inkluderes. Det bør heller etableres et eget register for somatiske varianter ved kreftsykdom analogt til Cosmic databasen (<https://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>).

Vi ønsker at informasjon fra registeret skal kunne deles med internasjonale variantdatabaser som for eksempel ClinVar eller Decipher uten at det går på bekostning av personvernet.

Vi har ingen ytterligere innspill til at registeret skal inneholde annen informasjon enn det som er foreslått i høringsnotatet.

På vegne av seksjon for medisinsk genetikk, Sykehuset Telemark HF

Camilla Furu Skjelbred
Seksjonsleder

Dokumentet er elektronisk godkjent og sendes uten signaturer.

Sykehuset Telemark HF

2 av 2

Vår dato

Vår referanse

30.11.2020

20/03533-2
