

Ang. «Høringsnotat -Forslag til lov om endring i behandlingsbiobankloven – varig lagring av blodprøvene i nyfødtscreeningen m.m.»

**Referansegruppen for Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer har følgende innspill til dette høringsnotatet:**

**1. Vi støtter utvidelse av nyfødtscreeningen med to nye sykdommer.**

Det er gjort meget godt rede for behovet for å inkludere disse tilstandene i søknaden fra den nasjonale behandlingstjenesten for nyfødtscreening som ble sendt til Helsedirektoratet høsten 2016. Vi støtter sterkt opp om dette.

**2. Vi er imot varig lagring av Nyfødtscreeningens filterkort**

Dette er et etisk svært kontroversielt forslag.

Den nasjonale tjenesten for nyfødtscreening har selv foreslått at filterkortblodprøver bør lagres i en diagnostisk biobank i 10 år (evt. frem til barnet er 16 år gammel) for deretter å bli destruert. Prøvene er en unik ressurs i et slikt begrenset tidsrom med tanke på kvalitetskontroll, metodeutvikling, vurdering av innføring og evaluering av nye screeningtilbud for nyfødte. Vi anser det videre som helt sentralt at den diagnostiske biobanken er lokalisert til den nasjonale tjenesten for Nyfødtscreening. Dette fordi det er den nasjonale tjenesten som har det konkrete ansvar for kvalitetssikring og metodeutvikling. Videre er det den nasjonale tjenesten og referansegruppen som i siste instans vurderer evt. forskning på materialet og om det er tilstrekkelig gjenværende materiale i filterkortprøvene til å gjennomføre relevante forskningsprosjekt.

Lagring av prøvene utover 10-16 år har ingen direkte klinisk nytteverdi for barnet og heller ingen nytte med tanke på metodeutvikling eller kvalitetskontroll av den nasjonale tjenesten for nyfødtscreening. Videre er nytten av en potensiell aidentifiserbar variantdatabase av nordmenn blitt sterkt redusert de siste årene, og er derfor heller ikke lenger et argument for varig lagring av prøvene. Eventuelle biokjemiske markører i filterkortene vil også i all hovedsak være degradert etter 10 år, så analyser for evt. miljøgifter og andre biokjemiske markører er lite aktuelt så langt tilbake i tid. Etter 10-16 år er det derfor i hovedsak DNA som er aktuelt å hente ut fra prøvene. **Videre (varige) lagring er derfor kun relevant i forhold til genetisk forskning.**

Oppslutning om nyfødtscreening enestående (nesten 100%) på tross av at det er et frivillig tilbud til foreldrene. Foreldrene har imidlertid ikke samtykket til at prøvene fra deres nyfødte barn kan brukes til bred genetisk forskning. Vi er sterkt bekymret for at tilliten til nyfødtscreeningen i befolkningen vil svekkes hvis det etableres en nasjonal forskningsbiobank, med den hensikt at det kan muliggjøre forskning på tilstander/sykdommer som ikke er relatert til nyfødtscreeningens samfunnsoppdrag.

I høringsutkastet står det følgende *"En varig lagring av blodprøvene vil derfor på lang sikt innebære at det etableres en nasjonal biobank med biologisk materiale fra nesten hele den*

*norske befolkningen. Det biologiske materialet kan gi opphav til en mengde genetisk informasjon om den enkelte. Departementet mener imidlertid at fordelene med å lagre blodprøvene overstiger de personvernmessige utfordringene. Departementet viser til den verdien prøvene potensielt kan ha for kvalitetssikring, medisinsk forskning og utvikling av bedre diagnostikk og medisinsk behandling". Referansegruppen er uenig i dette, og ser ingen medisinsk nytteverdi i samsvar med intensjonene for Nyfødtscreeningen for lagring av filterkort utover 10-16 år.*

Blodprøvene er samlet inn for å screene nyfødte for alvorlige sykdommer som kan behandles. Det er dette foreldrene samtykker til på vegne av barnet. Det biologiske materialet inneholder sensitiv genetisk informasjon om enkeltpersoner. Tanken bak innsamlingen av prøver er ikke at man skal gjøre genom-utredning av personer med tanke på persontilpasset medisin, ei heller at man skal bruke dette til å se på assosiasjoner eller risikofaktorer for en rekke sykdommer.

Et opt-out alternativ for all framtidig forskning vil være vanskelig for folk flest å forstå, og vil kunne resultere i misbruk av befolkningens tillit til nyfødtscreeningen. Vi er bekymret for at mange vil kunne misforstå dette og i ytterste konsekvens derfor ikke la sitt eget barn få gjennomført nyfødtscreeningen, med potensielt svært alvorlige konsekvenser for nyfødte barn som ikke screenes. Det videre uklart hvordan ungdom i det de fyller 16 år skal informeres om at deres prøver kan bli tatt vare på til evig tid og hvilke implikasjoner slik varig lagring kan ha.

### **Konklusjon:**

Nyfødtscreeningen har ingen medisinsk nytte av lagring av filterkortene utover 10-16 år. De innsamlede prøvene skal kun brukes i samsvar med intensjonene til Nyfødtscreeningen. Forskningsprosjekter som ønsker å benytte materiale fra filterkortene, for eksempel i forbindelse med diagnostikk av sjeldne sykdommer, må søke Nyfødtscreeningen i tillegg til å søke REK. Varig lagring og åpning for storskala genetisk forskning på dette materialet er ikke i tråd med samfunnsoppdraget til Nyfødtscreeningen og frarådes av referansegruppen for denne nasjonale tjenesten.

MVH på vegne av referansegruppen

Claus Klingenberg

Leder av referansegruppen for nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer

Seksjonsoverlege/professor

Barne- og Ungdomsavdelingen

Universitetssykehuset Nord-Norge