



Bioteknologinemnda

The Norwegian Biotechnology Advisory Board

Sosial- og helsedirektoratet
Pb 7000 St. Olavs plass
0130 Oslo

Vår ref: 03/0043-649

Deres ref: 04/1674/TSP/VDA

Dato: 02. juli 2007

Konkrete innspill ved ny virksomhets- og sykdomsgodkjenning for genetiske prediktive undersøkelser i klinikk

Bioteknologinemnda viser til møte med Sosial- og helsedirektoratet (SHdir) den 26.03.2007 om regulering av genetiske prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske undersøkelser i klinikk. På møtet ble det varslet at direktoratet vurderer å gjøre virksomhets- og sykdomsgodkjenningene permanente, hvis ikke nemnda har ytterligere innspill innen den tidsbegrensede godkjenningen går ut 01.08.2007. Bioteknologinemnda sendte 24.11.2006 sine innspill vedrørende dagens praksis¹, som i mange henseender ikke er i tråd med regelverket. Nemnda vil i dette brevet konkretisere innspillene ytterligere i forbindelse med fornyelsen av virksomhets- og sykdomsgodkjenningene.

Problemer med dagens praksis

Utviklingen innen medisinsk genetikk går raskt, og nemnda mener det kan utvikle seg til et samfunnetisk problem hvis det ikke innføres rutiner som sørger for at loven etterlevs. Allerede i dag er det eksempler på at praksis for genetiske undersøkelser er lovstridig og uetisk overfor enkeltmennesker. Nemnda vil her beskrive noen slike eksempler for å understreke behovet for en endring av dagens praksis.

Bioteknologinemnda er blitt kjent med at mange leger, både allmennleger og leger innenfor helseforetakene med andre spesialiteter enn medisinsk genetikk, ikke kjenner bioteknologilovens regelverk for genetiske undersøkelser. De rekvirerer ulike prediktive genetiske undersøkelser ved laboratorier uten at den som undersøkes, får genetisk veiledning før, under og etter undersøkelsen, slik loven krever. Dette er en uheldig praksis, og myndighetene bør her så raskt som mulig bringe dagens praksis i tråd med lovens regelverk og intensjoner. Det bør i denne forbindelse også klargjøres hvilke av de alminnelige biokjemiske undersøkelsene (for eksempel testing for høyt kolesterol) som ansees å være genetiske prediktive mv. undersøkelser og regulert i § 5-1 annet ledd bokstav b.

Brystkreft hos kvinner er i rundt 1 av 20 tilfeller forbundet med kjente arvelige forandringer i genene *BRCA1* og *BRCA2*. Disse mutasjonene gir kvinnene økt risiko for å utvikle kreft i det andre brystet og for kreft i eggstokkene, og genetiske undersøkelser kan være et nyttig verktøy for å bestemme hvilken behandling disse kvinnene skal få. Bioteknologinemnda er blitt kjent med at

¹ SHdir spurte i brev av 03.02.2005 om Bioteknologinemnda ønsket å uttale seg om dagens praksis.

Bioteknologinemnda svarte 13.05.2005 at det var behov for en gjennomgang av dagens praksis og en kvalitetssikring, kontroll og oppfølging av de tjenester som tilbys. Denne gjennomgangen har bl.a. gitt rapporten "Regulering av genetiske undersøkelser i klinikk" fra fagseminar 07.06.2006, brev av 22.03.2006 til Helse- og omsorgsdepartementet og nemndas brev til SHdir 24.11.2006.

dagens gentesting av bryst- og eggstokkreft hos kvinner ikke fungerer til beste for kvinnene². Prøver blir sendt for genetisk undersøkelse uten at det samtidig sørges for at svaret kan tas med i vurderingen av videre behandling. Mange av kvinnene har i mellomtiden gjennomgått operasjon og fjernet eggstokkene ut fra en oppfattet økt risiko for eggstokkreft. De kvinnene som viser seg å *ikke* ha genfeilene, har dermed fått fjernet eggstokkene uten at det er begrunnet i kjente, arvelige risikofaktorer, med de følger dette får for forplantningsevne og hormonbalanse. Fagmiljøene ønsker samtidig å tilby rutinemessig gentesting av alle kvinner som får påvist brystkreft og/eller kreft i eggstokker. En av hensiktene er å kunne komme i kontakt med disse kreftpasientenes øvrige familie i de tilfellene der det blir påvist genfeil. Dette gir også et stort materiale for forskning. En så bred utvidelse av helsetilbudet virker for Bioteknologinemnda paradoksalt når dagens tjenester ikke brukes til beste for pasientene. Dette setter spørsmål ved hvor grensen skal gå mellom helsehjelp og forskning og hvilke genetiske undersøkelser som skal refunderes av det offentlige.

Bioteknologinemndas anbefaling

Bioteknologinemnda mener at dagens praksis for genetiske undersøkelser i klinikk ikke fungerer etter lovens intensjon, og at dagens praksis derfor straks må endres. Nemnda mener at en fornyet virksomhetsgodkjenning og sykdomsgodkjenning må gjenspeile lovens intensjon, og har følgende konkrete forslag til SHdir i forbindelse med fornyet godkjenning:

- Helseforetakene bør gis permanent virksomhetsgodkjenning med vilkår som åpner for fremtidige endringer i regelverket (f.eks. implementering av OECD-retningslinjer).
- Sykdommer bør gis godkjenning midlertidig og enkeltvis. Godkjenningen gjøres midlertidig inntil testene er vist å være kvalitetssikret godt nok. Enkelt sykdommer godkjennes fremfor sykdomsgrupper for bedre å kunne følge med på hva det kan testes for.
- Det bør innføres gode rutiner som bedre sikrer at leger både innenfor og utenfor helseforetakene følger lovens bestemmelser. Det må tas høyde for at legene ikke har tilstrekkelig kunnskap om bioteknologiloven og om medisinsk genetikk.
- Det bør tydeliggjøres hvem som skal betraktes som rekvirenter og etter loven skal ha virksomhetsgodkjenning.
- Det bør tydeliggjøres hvilke alminnelige undersøkelser som er å betrakte som genetiske og prediktive². Risikooppfattelse og behovet for genetisk veiledning bør vektlegges.
- Refusjonssystemet for gentester gjennomgås for å unngå unyttig gentesting, for bedre å kunne skille mellom forskning og helsetilbud og sikre at tjenesten brukes til beste for dem som undersøkes.

Bioteknologinemnda ønsker å bidra i en videre diskusjon om konkrete tiltak for å bringe dagens praksis i tråd med regelverket på en god måte. Nemnda ønsker å bli hørt når forslagene er konkretiserte. Nemnda kan begrunne forslagene ytterligere dersom det er ønskelig.

Med vennlig hilsen

Lars Ødegård
leder

Sissel Rogne
direktør

Saksbehandlere: Jakob Elster, Grethe S. Foss og Norunn K. Torheim

Kopi: Helse- og omsorgsdepartementet

² Referat 19.01.2007 fra møte i SHdir om Nasjonale handlingsprogrammer for kreftbehandling.