



Helsedirektoratet  
Postboks 7000  
St. Olavs Plass  
0130 Oslo

Vår ref.: 2016/14

Deres ref.: 16/7777

Dato: 3.5.2016

## Nasjonal strategi om persontilpasset medisin i helsetjenesten

Helsedirektoratet har sendt et utkast til nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten på høring.

Bioteknologirådet behandlet høringen på rådsmøtet 26. og 27. april 2016. Rådet legger i denne uttalelsen hovedvekt på aspekter knyttet til kompetanse og informasjon, sikker lagring og bruk av data i helseregistre, samtykkeproblematikk og innsynsrett.

### **Sammendrag av Bioteknologirådets tilrådinger:**

Persontilpasset medisin er et felt i rask utvikling, og er en stadig viktigere del av helsetilbudet. Samtidig som pasientene tilbys bedre diagnostikk og mer effektiv og skånsom behandling, vil en satsing på persontilpasset medisin også på sikt kunne innebære betydelige kostnadsbesparelser for helsetjenesten. Bioteknologirådet mener en nasjonal samordning av tjenestene er nødvendig for å tilrettelegge for best mulig anvendelse av ny teknologi og opparbeidelse av kunnskap, og et likeverdig helsetilbud uavhengig av hvilken region pasienten hører til. Dette er viktige prinsipper som strategiutkastet bygger på. Rådet vil framheve det viktige arbeidet som er gjort i utkastets analyse av fem områder som krever nasjonale løsninger for å bidra til at visjonen om persontilpasset medisin skal kunne virkeliggjøres.

Rådet mener likevel at strategien ikke går langt nok i å angi retninger og konkrete tiltak for hvordan man skal løse utfordringene knyttet til implementering av persontilpasset medisin i helsetjenesten, slik den generelle definisjonen av en strategi normalt forstås.

Det er problematisk at det ikke er satt av offentlige midler til implementering av persontilpasset medisin i helsetjenesten, som fremhevet i strategien. Strategien bør være

tydeligere på de økonomiske og etiske konsekvensene for samfunnet av manglende økonomisk satsing.

Bioteknologirådet tilrår disse tiltakene knyttet til kompetanse og informasjon, sikker lagring og bruk av data i helseregistre, samtykkeproblematikk og innsynsrett:

Kompetanse og informasjon:

- Det bør være autorisasjon/sertifisering eller lignende for genetiske veiledere.
- Genetisk veiledning bør deles inn i nivåer etter hvor alvorlig tilstandene er og hvilken informasjon som en gentest kan gi.
- Strategien bør inneholde en opptrappingsplan for hvordan genetisk veiledningskompetanse og –kapasitet skal økes i helsetjenesten.

Sikker lagring og bruk av data:

- Et nasjonalt anonymt frekvensregister over arvelige genvarianter er en fornuftig løsning som kan bidra til utviklingen av persontilpasset medisin i den norske helsetjenesten.
- Kreftregisteret og smittevernregistrene bør utvikles slik at de omfatter henholdsvis ervervede genvarianter og genomer fra mikroorganismer (mikrobiomdata). Det vil være avgjørende at disse helseregistrene ivaretar helsetjenestens krav til driftssikkerhet, personvern og informasjonssikkerhet.
- De sikkerhetsmessige problemstillingene knyttet til et nasjonalt/regionalt behandlingsrettet helseregister med rådata fra genomundersøkelser bør drøftes i mye større grad enn det som er gjort i strategien. I tillegg bør det fremgå hvordan systemene skal håndtere etiske problemstillinger.

Samtykke:

- Strategidokumentet bør gå betydelig lenger i å drøfte de etiske, juridiske og sikkerhetsmessige problemstillingene ved aktuelle samtykke- og helseregistermodeller.
- Det bør fremgå tydelig av hovedanbefalingene hvilken samtykkemodell som anbefales.

Innsynsrett:

- Strategien bør drøfte mulige konsekvenser ved at pasienter ber om innsyn i og utlevering av genomdata, og hvordan dette skal håndteres av helsetjenesten.

## Bakgrunn

Persontilpasset medisin er et begrep som beskriver hvordan man i økt grad bruker informasjon om pasientens gener og andre biologiske og livsstilsmessige faktorer for å forebygge og behandle sykdom. Teknologisk utvikling, spesielt innen DNA-sekvensering, har bidratt til denne utviklingen, siden det gradvis har gjort det billigere og enklere å kartlegge sykdomsgivende genvarianter.

Et av hovedprinsippene for persontilpasset medisin er et tett samspill mellom forskning og klinikk (pasientbehandling). Helseopplysninger fra pasienten, inkludert genetisk informasjon, brukes både til å utrede diagnose og å tilpasse behandlingsforløpet. Dersom ingen kjente sykdomsgivende genvarianter oppdages, kan man lete etter nye kandidatgener i genomdataene. Man kan også vurdere utprøvende behandling dersom det ikke finnes etablert behandling fra før. Et annet viktig prinsipp er at pasientdata også kan brukes til videre forskning, såkalt sekundærbruk, for på sikt å utvikle nye diagnostiske verktøy og behandlingsformer.

Det er bred enighet om at persontilpasset medisin, spesielt bruken av genomundersøkelser, i økende grad vil bety mye for hvordan vi håndterer sykdom i fremtiden. I mange land er det derfor iverksatt egne programmer for å tilrettelegge for dette. Eksempler er «precision medicine initiative» i USA og «Genomics England» i Storbritannia, hvor det er bevilget betydelige offentlige midler for å kartlegge genomer fra pasienter. I Europa finnes også forsknings- og innovasjonsstrategien PerMed, der det foreslås ulike tiltak for å utvikle feltet og tjenestene, samt øremerkede forskningsmidler gjennom EUs forskningsprogram Horisont 2020.

I Norge blir persontilpasset medisin i noen grad tilbudt i spesialisthelsetjenesten, men det er stor variasjon i tilgangen til teknologi og kompetanse både lokalt og regionalt. Det er foreløpig ikke bevilget øremerkede offentlige midler til en nasjonal satsing.

## **Utredning fra de regionale helseforetakene**

Helse- og omsorgsdepartementet ga i 2013 de regionale helseforetakene i oppdrag å utrede persontilpasset medisin i helsetjenesten.

Oppdraget «sprang ut fra et behov for kartlegging som følge av rask utvikling av ny medisinsk teknologi som DNA-sekvensering og nye biomarkører for diagnostikk, forebygging og behandling. Denne utviklingen omfatter også et økende tilbud på det private markedet, bl.a. av ulike genetiske tester. Fagfeltet preges av nyvinninger, men også av store utfordringer, blant annet innen IKT-infrastruktur, datalagring og – sikkerhet og behandling av personvern»<sup>1</sup>.

Rapporten, som ble publisert høsten 2014, anbefaler en trinnvis opptrapping av persontilpasset medisin, der implementering i helsetjenesten i første omgang bør prioritere tre sykdomsområder der nytteverdien anses som størst: kreft, sjeldne genetiske sykdommer og infeksjonssykdommer. Videre trekker utredningen frem tre prioriterte innsatsområder: 1) utdanning og kompetanse, 2) etablering av en nasjonal anonymisert referansedatabase over genetiske variasjoner og 3) oppbygging av teknologi, teknologisamarbeid og nasjonale faglige nettverk.

---

<sup>1</sup> [http://www.helse-sorost.no/fagfolk\\_/forskning\\_/persontilpasset-medisin\\_/Sider/persontilpasset-medisin-helsetjenesten.aspx](http://www.helse-sorost.no/fagfolk_/forskning_/persontilpasset-medisin_/Sider/persontilpasset-medisin-helsetjenesten.aspx)

I tillegg understreker rapporten at persontilpasset medisin medfører en rekke utfordringer av både vitenskapelig, medisinsk, etisk, juridisk og samfunnsøkonomisk art. Den går derfor langt i å drøfte aktuelle problemstillinger som grunnlag for anbefalingene.

Rapportens anbefaling om at det bør vedtas en nasjonal strategi for persontilpasset medisin, er bakgrunnen for dette høringsutkastet.

## **Høringsutkast til nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten**

### *Oppdrag og mandat*

I januar 2015 fikk Helsedirektoratet i oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet å utarbeide en nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten. Mandatet spesifiserer at strategien skal utarbeides «med utgangspunkt i rapporten fra den nasjonale utredningen av persontilpasset medisin i helsetjenesten fra 2014». Strategien skal «være for tjenesten, til støtte i utvikling og implementering», og skal «inneholde en handlingsrettet plan med tidsangivelser». Den skal «ta utgangspunkt i gjeldende regelverk».

Enkelte føringer legges til grunn for strategien. Blant annet medfølger ingen økonomisk satsing fra departementet, så «finansiering av de enkelte anbefalingene må håndteres gjennom eksisterende rammer og ordinære budsjettprosesser». I praksis vil dette bety at kostnader knyttet til implementering av persontilpasset medisin vil føre til at midlene må tas fra andre poster i helseforetakene, og dermed føre til en nedprioritering av andre tiltak i helsetjenesten.

I tillegg har strategien blitt tilpasset aktuelle nasjonale helsepolitiske meldinger og planer, slik som Nasjonal helse- og sykehusplan, Regjeringens handlingsplan for oppfølging av HelseOmsorg21-strategien, Legemiddelmeldingen og Stortingsmeldingen «God kvalitet – trygge tjenester». Fordi persontilpasset medisin er et internasjonalt felt under rask utvikling, har strategien også tatt utgangspunkt i europeiske utredninger.

### *Arbeidet*

Høringsutkastet til den nasjonale strategien ble utarbeidet på bakgrunn av innspill fra arbeidsgrupper innen de ulike tematiske områdene, «bredt sammensatt med representanter blant annet fra helsetjenesten, brukerorganisasjoner, offentlige etater, industri og andre interessenter». I tillegg har strategien blitt drøftet med en referansegruppe, der bl.a. Bioteknologirådets sekretariat har vært representert.

### *Visjon og mål*

Den overordnede målsetningen for strategien er «nasjonal samordnet utvikling av persontilpasset medisin for å legge til rette for gode og likeverdige tjenester i hele landet». «Innføring av persontilpasset medisin skal ivareta den enkeltes integritet og råderett over informasjon om eget biologisk materiale», og «metoder [...] skal innføres på en måte som er samfunnsøkonomisk bærekraftig og i tråd med gjeldende kriterier for prioritering».

De strategiske målene i strategien er at helsetjenesten skal «gi god informasjon og veiledning om persontilpasset medisin», at «helsetjenesten utvikler tilbudet om persontilpasset medisin og samarbeider nasjonalt om infrastrukturer og organisering», og at den «bidrar med forskning og innovasjon både nasjonalt og internasjonalt».

Sammendrag av anbefalinger:

Strategiens anbefalinger er samlet i fem områder som må ses i sammenheng.

A: Kompetanse og informasjon

1. Etablere et nasjonalt nettverk av regionale kompetansesentre for persontilpasset medisin.
2. Utvikle nasjonale kompetansestandarder for genetisk veiledning.
3. Persontilpasset medisin som tema i relevante utdanninger.

B: Normering

1. Normere klinisk bruk av genomundersøkelser.

C: Helseregistre

1. Etablere nasjonalt anonymt frekvensregister for arvelige genvarianter.
2. Vurdere å videreutvikle Kreftregisteret til å registrere opplysninger om kreftgenomvarianter.
3. Vurdere utviklingen av smittevernregistrene til å inkludere genomundersøkelser.

D: IKT

1. Utrede nasjonal løsning for lagring og behandling av rådata/helseopplysninger fra kliniske genomundersøkelser for helsehjelp og forskning.
2. Utvikle støtte for persontilpasset medisin i elektronisk pasientjournal, EPJ.

E: Forskning og innovasjon

1. Etablere handlingsplan for persontilpasset medisin på tvers av programmer i Norges forskningsråd og spesialisthelsetjenesten.
2. Utrede pasientforløp som integrerer klinikk og forskning.

## Drøfting av høringsutkastet

### **Kompetanse og informasjon**

Persontilpasset medisin vil i økende grad baseres på bruken av gentester og genomundersøkelser for å stille sykdomsdiagnose og tilpasse behandling og medisiner, og for å kartlegge ulike genetiske faktorer som kan innvirke på sykdomstilstanden. Dermed vil både spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere måtte ha en sentral rolle i kunnskapsformidling, rådgivning og opprustning av persontilpasset medisin i helsetjenesten. I tillegg vil genetisk veiledning og kunnskapsoverføring til pasienter og pårørende være essensielt i utviklingen av den pasientfokusede helseomsorgen.

### *Kompetanse og utdanning i helsesektoren*

Rapporten fra den nasjonale utredningen fra de regionale helseforetakene (2013–14) indikerer at opplæringen i medisinsk genetikk innen de fleste medisinske og helsefaglige

grunnutdannelsene (lege, sykepleie, bioingeniør) til dels er meget mangelfull. Dette gjelder også for de fleste spesialiseringsprogrammene for leger. De aller fleste som i dag jobber som genetiske veiledere, har en mastergrad i genetisk veiledning. Innen fagfeltet medisinsk genetikk er det også enighet om hva genetisk veiledning er. Det gjennomføres årlige fagkonferanser i regi av Norsk selskap for humangenetikk (NSHG), hvor man blant annet utveksler erfaringer og arbeider for felles praksis innen genetisk veiledning. Mye av det genetiske informasjonsarbeidet må i fremtiden gis av helsepersonell utenfor medisinsk genetiske avdelinger som, per i dag, har både begrenset kunnskap og begrensede ressurser til å utføre det.

### *Pasienten i sentrum*

Pasientens og brukerens stemme har fått økt fokus i helsevesenet de siste årene. Helseministeren har sagt at vi skal bygge pasientens helsetjeneste. Den skal være bedre og tryggere, pasienten skal stå i sentrum og ingen beslutninger skal tas om pasienten uten pasientens medvirkning. Dette skal skje både på individ- og systemnivå, fra det første møtet med fastlegen, helsesøster eller legesekretæren, til mottaket på sykehuset og oppfølgingen etterpå. Pasienter, brukere og pårørende skal være like viktige som fagfolk og politikere i det endringsarbeidet vi er i gang med.<sup>2,3</sup>

Både i visjon og mål er pasientperspektivet løftet sterkt frem i strategien: «implementering av persontilpasset medisin skal bidra til oppnåelse av helsepolitiske mål som styrket kvalitet og pasientsikkerhet og gode forskningsmiljøer». Videre hevdes det at målet er at alle pasienter i hele landet skal ha et likt tilbud om persontilpasset medisin, samt at innføringen av persontilpasset medisin ikke skal kompromittere den enkeltes integritet og råderett over informasjon om eget biologisk materiale.

Dette er fornuftige mål, men det er uklart hvordan pasientene skal få tilstrekkelig innsikt til å kunne ta informerte beslutninger. Hvilket kunnskapsgrunnlag pasienter og brukere har, varierer mye. De (aller) fleste pasientene trenger antakelig mye tilrettelagt informasjon for å kunne ta gode og informerte valg om behandling. Ansvaret for at pasientene er informert, ligger hos helsepersonell, som må gjøre medisinsk terminologi og genetiske forhold forståelig for pasienten. Det skal danne grunnlaget for den individuelle håndteringen av situasjonen. I tillegg til den medisinske innsikten må helsearbeidere som skal ha ansvaret for pasient- og brukeropplæringen, ha innsikt i blant annet fagfelt som pedagogikk, psykologi og krisehåndtering. Aktuelle helsearbeidere må også vite hvordan diagnosen og testsituasjonen virker inn på pasientens liv, pårørendes liv og familiesituasjonen. Dette, som er det sentrale innholdet i faget genetisk veiledning, er noen av forutsetningene som må være på plass for å innfri helseministerens helsepolitiske visjoner knyttet til pasientens helsetjeneste.

### *Genetisk veiledning*

Det er vanskelig å forstå hvordan genetiske forhold påvirker sykdom, og det er et stort informasjons- og veiledningsbehov hos pasienter og pårørende når det skal utføres genetiske undersøkelser. Spesielt vanskelig er det å forstå hva det innebærer å ha en økt sykdomsrisiko. Blant annet av den grunn er det særskilte bestemmelser for prediktive og presymptomatiske

---

<sup>2</sup> <https://www.regjeringen.no/no/aktuelt/pasientens-helsetjeneste/id748854/>

<sup>3</sup> <https://www.regjeringen.no/no/aktuelt/Kreftgenomikk-var-nye-kliniske-hverdag/id758016/>

gentester i bioteknologiloven, som blant annet gir pasienter rett til genetisk veiledning både før, under og etter undersøkelsen:

#### § 5-5. Genetisk veiledning

Ved genetiske undersøkelser som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, skal den som undersøkes, gis genetisk veiledning både før, under og etter at undersøkelsen er foretatt.

Dersom den som undersøkes, er et barn under 16 år, skal genetisk veiledning også gis til barnets foreldre eller andre med foreldreansvar.

#### § 5-6. Genetiske masseundersøkelser og farmakogenetiske undersøkelser

Kongen kan gi forskrifter om godkjenning av genetiske masseundersøkelser og farmakogenetiske undersøkelser. I forskriften kan det gjøres unntak fra lovens krav om skriftlig samtykke, genetisk veiledning, godkjenning av virksomhet eller rapportering.

Målet med genetisk veiledning er å sette familien eller den enkelte i stand til å forstå sine nåværende og fremtidige helseutfordringer, slik at de kan gjøre sine egne valg på et best mulig grunnlag.

Gentesting har frem til nå stort sett gått ut på å lete etter kromosomavvik eller feil i enkeltgener (mutasjoner) som gir høy risiko for sykdom (sykdommer med høy penetrans). Det vil i fremtiden trolig bli mer og mer vanlig å sekvensere store genpaneler eller hele genomet/eksomet for å undersøke mange gener på én gang. Da undersøkes både genvarianter som gir høy, moderat eller lav risiko for sykdom. I tillegg vil man kunne komme over genvarianter som har ukjent betydning for sykdomsutviklingen, eller behandlingsrespons (farmakogenetiske undersøkelser). Utvalget av varianter som testes, kan være tilfeldig og/eller bestemt av kunnskapen på et gitt tidspunkt.

Bruken av omfattende genomanalyser vil gjøre den genetiske veiledningen mer ressurskrevende. Det er umulig å gjennomføre veiledning for alle typer prediktive genetiske undersøkelser. Samtidig er det ikke alle typer prediktive tester som gir pasientene behov for like omfattende faglig oppfølging. Det kan derfor være fornuftig med en presisering eller differensiering av veiledningskravet for å sikre at pasientene får nok og tilpasset veiledning, samtidig som ressursene brukes mest mulig effektivt. Bioteknologirådet kom i fjor med en uttalelse om at bestemmelsene for genetisk veiledning bør bli mer fleksible.<sup>4</sup> Rådet anbefalte at det kan gjøres gjennom en endring av § 5-5 i bioteknologiloven, og ved at det gis en forskriftshjemmel i denne paragrafen. Forslaget begrunnes blant annet med det økende behovet for genetisk veiledning som oppstår med implementering av persontilpasset medisin i helsetjenesten. I tillegg har Bioteknologirådet foreslått å likestille farmakogenetiske tester med genetiske tester for diagnostiske formål (tester som tilhører gruppe a i bioteknologiloven § 5-1). Helse- og omsorgsdepartementet har fremmet den samme anbefalingen i et forskriftsforslag som nå er på høring. Farmakogenetiske tester er en viktig komponent i persontilpasset medisin.

---

<sup>4</sup> <http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2015/08/Genetiske-unders%C3%B8kkelser.pdf>

Når det gjelder kvalitetssikring av informasjon, anbefales det i strategien at det utvikles nasjonale kompetansestandarder for genetisk veiledning i tillegg til standardiserte opplæringsmoduler og opplæringsmaterieil på arbeidsplassene i tråd med standardene. Det anbefales likevel ikke en autorisasjonsordning eller godkjenningsordning for genetiske veiledere.

Det vil ikke være behov for genetisk veiledning dersom gendata brukes til forskning der det ikke planlegges tilbakemelding til forskningsdeltakerne. Bioteknologirådet har uttalt at slik forskning ikke bør omfattes av bioteknologiloven, som spesifisert i lovens virkeområde.<sup>5</sup> Selv om et forskningsprosjekt ikke planlegger å føre opplysninger tilbake til forskningsdeltakerne, kan det forekomme at man får utilsiktede funn med sikker eller usikker betydning for sykdom. Hvis en forskningsdeltaker ber om innsyn, sikrer § 40 i helseforskningsloven at deltakeren får informasjon som er tilpasset deltakerens forutsetninger og behov, inkludert genetisk veiledning, når det er relevant.

Som et ledd i prosessen med å klargjøre rammene for tilbakemelding av funn har Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag (NEM) utarbeidet forslag til retningslinjer for bruk av genetiske undersøkelser i forskning. Her anbefales det å skille mellom prediktive funn med og uten forebyggende tiltak eller behandling, og at spørsmålet om hvorvidt funnene skal tilbakeføres til pasienten, bør avhenge av hvor klinikknært prosjektet er.

### ***Bioteknologirådets tilrådinger om kompetanse og informasjon:***

Bioteknologirådet mener at den nasjonale strategien burde gått enda lenger i å beskrive hvordan vi kan øke kunnskapen innen medisinsk genetikk og molekylærmedisin. Det blir lite forpliktende og for generelt å si at «det må finnes nødvendig kompetanse i alle helseregionene». Det vil for eksempel bli viktig å sikre god samhandling mellom spesialisthelsetjenesten og primærhelsetjenesten, slik at pasientens behov for veiledning ivaretas i alle ledd.

Bioteknologirådet mener at genetisk veiledning utført av spesialister i medisinsk genetikk eller genetiske veiledere er et viktig tilbud til den enkelte og familien når en genetisk undersøkelse kan avdekke alvorlige sykdommer og det er høy sannsynlighet for å få sykdommen. Det samme gjelder når undersøkelsen kan avdekke tilstander der det er usikkert hvorvidt en genvariant vil gi sykdom, eller hvor alvorlig sykdommen vil bli (variabelt uttrykk eller penetrans), som er kompliserte å forstå. Gentester benyttes imidlertid også i andre tilfeller, og da vil det være mer hensiktsmessig å velge andre løsninger for å informere personen og familien.

Bioteknologirådet mener det bør være autorisasjon/sertifisering eller lignende for genetiske veiledere. Det vil sikre at de som gir genetisk veiledning, har den nødvendige kompetansen. Autorisert genetisk veiledning bør være påkrevet ved de alvorligste tilstandene, hvor behovet

---

<sup>5</sup> <http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2015/08/Bioteknologilovens-virkeomr%C3%A5de-%E2%80%93-unntak-for-forskning.pdf>



for veiledning antas å være størst. Dette vil være i tråd med Bioteknologirådets tidligere anbefaling om at genetisk veiledning bør deles inn i nivåer, slik at det blir mulig å tilpasse den genetiske veiledningen og informasjonen ved genetiske undersøkelser utfra hvilke tilstander det er snakk om, og hvilke behov den som undersøkes, og familien har.

Strategien bør inneholde en opptrappingsplan for hvordan genetisk veiledningskompetanse og –kapasitet skal økes i helsetjenesten. Det bør vurderes om eksisterende standardiserte opplæringsmoduler i genetisk veiledning kan tilpasses slik at det kan brukes av helsepersonell generelt.

Strategien bør være tydelig på hvordan helsetjenesten skal møte pasientenes behov, som kommer i kjølvannet av innføringen av persontilpasset medisin. Behovet for genetisk veiledning kan derfor utdypes mye mer i punkt 4.2 i innledningen om pasientens perspektiv.

Den som rekvirerer en gentest, bør ha plikt til å forsikre seg om at pasientens behov for genetisk veiledning og informasjon til enhver tid er dekket. I noen tilfeller kan det bety at pasienten må få veiledning ikke bare før og etter, men også underveis i testingen.

Det må kunne dokumenteres i journal at pasienten har mottatt adekvat genetisk veiledning.

Ved utredninger av arvelig sykdom der det tas gentester ikke bare av den syke, men også av antatt friske familiemedlemmer (segregasjonsanalyse), bør alle familiemedlemmene få samme tilbud om genetisk veiledning.

Bioteknologirådet mener at det bør utredes hvorvidt leting etter nye genvarianter i pasientnær forskning eller befolkningsstudier som benytter gendata innsamlet i helsetjenesten, skal omfattes av både helseforskningsloven og bioteknologiloven. Dette vil få betydning for tilbakemelding av utilsiktede funn og nivået av genetisk veiledning pasienten eller forskningsdeltakeren bør få.

### **Sikker lagring og bruk av data**

Informasjon om gener og genomer er spesielt på to måter. Den er svært personlig, siden alle er genetisk unike, og den kan brukes til å anslå risikoen for å utvikle sykdommer senere i livet. Men genetisk informasjon er også noe vi har felles med våre nærmeste slektninger, og den kan derfor også avsløre sensitiv informasjon om arveanleggene spesielt til foreldre, søsken og barn. Garanti om konfidensialitet for pasienter som skal til genetisk undersøkelse vil derfor være avgjørende for hvorvidt pasienter ønsker å stille helsedata til disposisjon for sekundærbruk (videre bruk) i forskning. Det vil også være essensielt for befolkningens tillit til satsingen på persontilpasset medisin.

Helsedata generelt, og genomdata spesielt, er et attraktivt mål for cyber-kriminalitet. Trusselen mot et helseregister vil også vokse ettersom omfanget av samlingen og detaljnivået øker. Det forsterkes også av informasjonsteknologisk utvikling som utfordrer datasikkerhet på nye måter, samt økende tilgjengeliggjøring av data via internett. Dette har ført til at antallet forsøk på uautorisert tilgang til data (sikkerhetshendelser) i helsesektoren har økt

kraftig de senere årene, og forventes å øke enda mer i fremtiden.<sup>6,7</sup> Analyser viser også at helsetjenesten er den sektoren som totalt opplever flest cyber-angrep.<sup>8</sup> Det stiller større krav til sikkerhet enn tidligere. Hvorvidt skytjenester eller private aktører er trygt nok, spesielt for lagring av rådata fra genomundersøkelser, må derfor utredes nøye. Her vil Datatilsynet få en viktig rolle. Datatilsynet har i oppgave å kontrollere alle helseregistrene som er hjemlet i helseregisterloven.<sup>9</sup> For å sikre en best mulig løsning for datasikkerhet bør det derfor vurderes et tett samarbeid med Datatilsynet allerede fra etableringsfasen.

### *Strategiens anbefalinger for opprettelse av nasjonale helseregistre*

I strategien anbefales det å opprette et nasjonalt anonymt frekvensregister for arvelige genomvarianter. Det vil være en opptelling av forekomsten av de ulike genvariantene uten at selve genomsekvensen lagres. Hensikten er å skaffe informasjon om den genetiske normalvariasjonen i den norske befolkningen, og registeret vil være et viktig verktøy for å finne ut om en gitt variant er sykdomsgivende eller ikke. Variantfrekvensene vil registreres fra genomdata innhentet fra pasienter under utredning i helsetjenesten.

I strategien anbefales det videre å vurdere å utvikle Kreftregisteret slik at opplysninger om genomvarianter fra kreftsvulster registreres, og å utvikle smittevernregistrene slik at de inkluderer genomundersøkelser fra mikrobiologiske prøver. Kunnskap om sykdomsgivende genvarianter er nødvendig for å utvikle persontilpasset medisin. Samtidig vil det være større utfordringer knyttet til personvern, siden gensekvenser potensielt kan gi personsensitiv informasjon. For å kunne si noe om hvilke genvarianter som har sammenheng med kreftutvikling, vil det være nødvendig å sammenligne med genvariantene fra normalvev. Genomdata vil aldri kunne bli fullstendig anonyme, og vil derfor være personsensitiv informasjon som også omfatter genetiske egenskaper.

I strategien fremheves i tillegg behovet for lagring av rådata fra genomundersøkelser av pasienter. Disse rådataene vil inngå i et behandlingsrettet helseregister. Dataene vil inngå i pasientens journal, og må derfor samvirke med fremtidige nasjonale e-helseløsninger. Dette reiser en del etiske spørsmål som ikke er berørt i strategien. Eksempler er hvordan man i systemene sikrer at pasientene har innsyn i hvem som får tilgang til deres sensitive opplysninger, og på hvilket grunnlag, og hvorvidt pasientene får det nivået av genetisk veiledning de bør ha.

I strategien sies det at et helseregister med rådata fra genomundersøkelser kan etableres enten nasjonal eller regionalt, og det anbefales at det i størst mulig grad bør samvirke med eksisterende infrastruktur og felleskomponenter. Det spesifiseres at «en sentral løsning kan etableres på forskjellige måter, enten som et felles register med felles tilgangsstyring eller på en felles teknisk infrastruktur der helseopplysningene lagres sentralt, men logisk adskilt per virksomhet med tilgang kun for helsepersonell i den samme virksomheten».

---

<sup>6</sup> Security trends in the healthcare industry, IBM X-force Research Report 2015

<sup>7</sup> <http://www.informationisbeautiful.net/visualizations/worlds-biggest-data-breaches-hacks/>

<sup>8</sup> <https://www.csid.com/resources/stats/data-breaches-by-industry/>

<sup>9</sup> <https://www.datatilsynet.no/Nyheter/2016/kontrollerer-helseregistre/>

### ***Bioteknologirådets tilrådinge om sikker lagring og bruk av data:***

Bioteknologirådet mener at registrering og analyse av sensitiv genetisk informasjon, og et tett samspill mellom forskning og klinikk, er viktige forutsetninger for utvikling av persontilpasset medisin. Det igjen forutsetter tilgang til og kobling av pasientens helsedata, inkludert genetisk informasjon. Et for stort trykk på standardiserte og sentraliserte løsninger for datalagring og analyse kan til en viss grad virke negativt på de gode lokale prosjektene, særlig i en tidlig fase hvor forskningsdelen er større enn den kliniske bruken. Det må likevel ikke forhindre at man arbeider for standardisering og rasjonelle dataløsninger i et nasjonalt perspektiv.

Bioteknologirådet mener et nasjonalt anonymt frekvensregister over arvelige genvarianter er en fornuftig løsning som kan bidra til utviklingen av persontilpasset medisin i den norske helsetjenesten. Registeret innebærer ikke utfordringer for personvernet, siden dataene er anonyme.

Bioteknologirådet stiller seg positive til forslagene om å utvikle Kreftregisteret og smittevernregistrene slik at de omfatter henholdsvis ervervede genvarianter og genomer fra mikroorganismer (mikrobiomdata). Likevel vil den genetiske informasjonen kunne være sensitiv, spesielt for kreftgenomer, så det vil være avgjørende at disse helseregistrene ivaretar helsetjenestens krav til driftssikkerhet, personvern og informasjonssikkerhet<sup>10</sup>.

Genetisk informasjon er i sin natur sensitiv, siden den kan brukes til å identifisere enkeltindivider og kan si noe om arvelige genetiske egenskaper. Derfor mener Bioteknologirådet at det er viet for lite plass til drøfting av sikkerhetsaspekter ved lagring og bruk av ikke-anonyme gendata i strategien. Bioteknologirådet mener at strategien spesielt bør drøfte de sikkerhetsmessige problemstillingene knyttet til et nasjonalt/regionalt behandlingsrettet helseregister med rådata fra genomundersøkelser i mye større grad enn det som er gjort. I tillegg bør det fremgå hvordan systemene skal håndtere etiske problemstillinger, for eksempel knyttet til registrering av hvem som har fått innsyn, og om genetisk veiledning er gitt til pasienten. Spesielt sensitive helseopplysninger, inkludert genetiske data, må kunne lagres i særskilt skjermede områder i den elektroniske journalen der kun bestemte behandlere har tilgang.

I strategien bør det vurderes nærmere om det er ønskelig med tiltak for registrering av genomdata fra pasienter med arvelige sykdommer. Forskning på sykdomsgivende genvarianter er fremhevet som sentralt for utvikling av diagnostikk og behandling for denne pasientgruppen, både internasjonalt og i utredningen fra de regionale helseforetakene i 2013–2014.

### **Samtykke**

Et tett samspill mellom klinikk og forskning vil være sentralt i utviklingen av persontilpasset medisin. I strategien skrives det blant annet :

I tråd med kunnskapsutviklingen, vil det være ønskelig å koble genetiske data og andre helseopplysninger i kvalitetssikring og forskning. Det er derfor fra flere hold fremholdt at

---

<sup>10</sup> <https://ehelse.no/personvern-og-informasjonssikkerhet/norm-for-informasjonssikkerhet>

helseopplysninger fra genomundersøkelser, etter samtykke, også bør kunne brukes til sekundærbruk, for eksempel i forskning basert på de nasjonale befolkningsundersøkelsene. Sekundærbruk av helseopplysninger fra kliniske genomundersøkelser, bør derfor utredes nærmere.

De befolkningsbaserte biobankene blir stadig større og mer internasjonale. Informasjon deles mellom forskergrupper i såkalte Big Data eller Knowledge Commons-modeller, som antas å være avgjørende for kunnskapsutvikling som muliggjør persontilpasset medisin. Grenselinjene mellom offentlig og kommersiell forskning blir vagere.

Pasienter forventer å få helsehjelp som er basert på den internasjonale kunnskapsfronten, og da er det en rimelig konsekvens at de også er positive til å bidra med materiale eller data til forskning, materiale eller data som generes når en selv er i kontakt med helsevesenet. Dette fører med seg særskilte utfordringer for kravet om samtykke, som gjelder for lagring og gjennbruk av humant biologisk materiale og helseopplysninger, inkludert genomdata. Samtykket skal ifølge lovverket være informert, frivillig, uttrykkelig og dokumentert.<sup>11</sup>

På den ene siden bør samtykket være smalt nok til at pasienten er tilstrekkelig informert om forskningen det samtykkes til. På den andre siden er det upraktisk og ofte ikke gjennomførbart å innhente nye samtykker hver gang et forskningsprosjekt ønsker tilgang til helseopplysninger. Derfor gir helseforskningsloven adgang til å benytte såkalt *bredt samtykke*, der biologisk materiale og helseopplysninger kan brukes til bredt definerte forskningsformål. Problemet med bredt samtykke er at forskningsdeltakeren ikke nødvendigvis vil forstå nok av hva forskningen omfatter, noe som utfordrer definisjonen av «informert samtykke».

For å tilrettelegge for økt informasjonsutveksling mellom klinikk og forskning i implementeringen av persontilpasset medisin anbefaler strategien å utvikle tekniske løsninger for såkalt *dynamisk samtykke*. Dette er IKT-baserte modeller som muliggjør kontinuerlig interaksjon mellom pasienter/forskningsdeltakere og forskere. Systemene kan blant annet brukes til tilbakemelding, til å spille inn forslag til justeringer av planlagt eller pågående forskning og til å melde seg på eller av enkeltprosjekter, uten å melde seg ut av biobanken/helseregisteret. Målet er å kunne rekruttere nok pasienter til forskningsprosjekter, samtidig som man sikrer at den enkelte har reell råderett over sine helseopplysninger, og et reelt valg om hvilke prosjekter man ønsker å delta i.

Selv om dynamisk samtykke kan bli en måte å sikre større innflytelse og kontroll på, er løsningen imidlertid ikke uten utfordringer. Blant annet kan den føre til at ansvar forskyves fra forskere til deltakere, og at etisk forhåndsvurdering av prosjektene blir mindre relevant, fordi formålene og prosjektene i større grad kan endres underveis.

---

<sup>11</sup> Se for eksempel helseforskningsloven §13

### ***Bioteknologirådets tilrådingar om samtykke:***

I strategien anbefales det ikke noen samtykkemodell. Løsninger for dynamisk samtykke er diskutert kort i vedlegget som er utarbeidet av arbeidsgruppen, men det er uklart om det er denne modellen som anbefales. I lys av de omfattende tiltakene som anbefales for lagring og deling av informasjon, bør samtykkeproblematikk drøftes som en del av hovedanbefalingene.

I strategien bør det drøftes hvilken betydning samtykkeløsningen får for REK-vurderingen og forskernes ansvar for den etiske vurderingen av prosjektene. I tillegg bør det redegjøres for hvilke konsekvenser det kan få for tillit og rekruttering til denne viktige forskningen.

Dynamisk samtykke reiser en rekke etiske og juridiske spørsmål og problemstillinger knyttet til samtykke som bør beskrives, analyseres og evalueres som en del av strategien. Det er blant annet uklart om elektronisk samtykke er juridisk tilstrekkelig der loven krever skriftlig samtykke, jf. bioteknologiloven § 5-4.

Bioteknologirådet mener at siden genomsekvensering kan generere både diagnostisk og prediktiv informasjon, bør det kreves skriftlig samtykke ved genomsekvensering både i forskning og klinikk (pasientbehandling).

Strategien bør drøfte modeller for forskningsdeling i sammenheng med hva som er ønskelig og nødvendig. Strategien bør også evaluere hvilke nye risikomomenter som oppstår ved økt deling av helseopplysninger, og hvordan de skal håndteres. Strategien bør også redegjøre for hvordan løsningene skal sikre at forskningsdeltakeren får tilstrekkelig informasjon om og forstår hva de samtykker til.

### **Innsynsrett**

Det er spesielle utfordringer knyttet til hvordan man skal forholde seg til rådata, dvs. data generert ved sekvensering som ikke er analysert og tolket, og data som ikke har en umiddelbar relevans for behandling. Genetisk informasjon innsamlet i helsetjenesten, inkludert rådata fra genomsekvensering, vil inngå i et behandlingsrettet helseregister, der helseopplysningene skal anvendes for diagnostikk og behandling av den enkelte pasient. Her har pasienten som hovedregel rett til innsyn.

I helseforskningsloven § 40 står det at «opplysningene det gis innsyn i, skal presenteres på en måte som er tilpasset den enkeltes evner og behov.» Formuleringen åpner for flere tolkningsmuligheter. Kan en pasient eller forskningsdeltaker be om å få utlevert hele sin genomsekvens i form av rådata? Kan man da også kreve en tolkning av rådataene? Slike situasjoner vil by på spesielle utfordringer, som bør drøftes i strategien. Blant annet vil slike genomdata kunne generere en mengde opplysninger om risiko for fremtidig sykdom.

Det er også uklart hvordan helsetjenesten skal håndtere henvendelser fra pasienter som eventuelt har benyttet en ekstern aktør til å analysere genomdata, og som har mottatt prediktiv informasjon om sykdomsrisiko. Slike muligheter tilbys i økende grad på det private markedet, særlig internasjonalt.

***Bioteknologirådets tilråding om innsynsrett:***

Strategien bør drøfte mulige konsekvenser ved at pasienter ber om innsyn i og utlevering av genomdata, og hvordan dette skal håndteres av helsetjenesten.

***Bioteknologirådets andre tilrådinge:***

Bioteknologirådet mener en nasjonal samordning av tjenestene for persontilpasset medisin er nødvendig for å tilrettelegge for best mulig anvendelse av ny teknologi og opparbeidelse av kunnskap, og et likeverdig helsetilbud uavhengig av hvilken region pasienten hører til. Samtidig som pasientene tilbys bedre diagnostikk og mer effektiv og skånsom behandling, vil en satsing på persontilpasset medisin også på sikt kunne innebære betydelige kostnadsbesparelser for helsetjenesten. Dette er viktige prinsipper som strategiutkastet bygger på.

Bioteknologirådet mener strategien bør ses på som et dokument under kontinuerlig utvikling, slik at tilnærmingen til implementering av persontilpasset medisin kan tilpasses rask teknologisk og medisinsk utvikling.

Bioteknologirådet mener likevel at strategien ikke går langt nok i å angi retninger og konkrete tiltak for hvordan man skal løse utfordringene knyttet til implementering av persontilpasset medisin i helsetjenesten, basert på definisjonen av strategi, eksempelvis fra kunnskapssenteret: «Strategi er en angivelse av de tiltak og den ressursfordelingen som er nødvendig for å nå et mål.»

Det er problematisk at strategiens anbefalinger «må håndteres gjennom eksisterende rammer og ordinære budsjettprosesser». Dersom midler til en så omfattende og kostnadsdrivende satsing må tas fra ordinære budsjetter i helseforetakene, vil det få store konsekvenser for helsetjenesten som helhet, siden andre tiltak i så fall må nedprioriteres. Med mer kunnskap og bedre metoder vil man i økende grad kunne forutsi hvilke pasienter som vil ha nytte av en gitt behandling, og dermed på sikt gjøre bedre og mer kostnadseffektive prioriteringer. Strategien bør være tydeligere på de økonomiske og etiske konsekvensene for samfunnet av manglende økonomisk satsing.

I strategien tas det ikke stilling til hvordan man skal behandle de etiske og politiske utfordringene persontilpasset medisin stiller oss overfor, spesielt når det gjelder samtykke, informasjonsdeling og innsynsrett. En strategi bør si noe om hvordan disse utfordringene, som er tett knyttet til problemet med at folk flest og helsepersonell har lite kunnskap om genetikk, skal håndteres.

Strategien mangler en plan for hvordan standardiserte helseopplysninger skal registreres og sammenstilles med genomdata i helseregistrene og i e-helse-løsningene.

Under punkt 4.8. Oppsummering bør det nevnes som en styrke i norsk sammenheng at vi har både det veletablerte forskningsetiske vurderingssystemet i form av REK og kliniske etikk-komiteer, i tillegg til Bioteknologirådet og Datatilsynet. Når personorienterte muligheter som informasjon, opplæring og medvirkning nevnes, bør også typiske utfordringer som

utilsiktede funn, for mye informasjon, sykeliggjøring og økning i falske positive/negative funn også nevnes.

Under anbefalinger bør nye etiske utfordringer knyttet til fremtidige e-løsninger (s. 28) nevnes spesielt, ikke bare hvilke generelle tekniske krav slike løsninger må tilfredsstillere. Utfordringer er for eksempel hvordan man skal sikre at systemene faktisk håndterer det som er etisk problematisk, og hvordan man skal sikre at pasientene har innsyn i hvem som får tilgang til sensitive opplysninger og på hvilket grunnlag de har tilgang.

Med hilsen

Kristin Halvorsen  
leder

Audrun Utskarpen  
fung. direktør

Saksbehandler: Sigrid Bratlie Thoresen, seniorrådgiver