



Den nasjonale forskningsetiske  
komité for medisin og helsefag (NEM)

Vår ref.: 2016/39

Dato: 01.07.2016

## Retningslinjer for bruk av genetiske undersøkelser i forskning

Bruken av genetiske undersøkelser i medisinsk og helsefaglig forskning er økende. Genetiske opplysninger har status som spesielt sensitive personopplysninger. Derfor følger det egne etiske og juridiske problemstillinger knyttet til bruk av genetiske undersøkelser i forskning.

I dag regulerer helseforskningsloven all medisinsk og helsefaglig forskning på mennesker, humant biologisk materiale og helseopplysninger. Slike forskningsprosjekter skal forhåndsgodkjennes av De regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskning (REK), jf. helseforskningslovens § 10. Helseforskningsloven regulerer også genetisk forskning. Bioteknologiloven regulerer i hovedsak genetiske undersøkelser som gjøres ved behandling av pasienter i klinikk, og bare unntaksvis forskning.

Det er REK som skal vurdere hvilke forskningsprosjekter som bør være regulert av både bioteknologiloven og helseforskningsloven. Frem til i dag har det ikke vært felles, nedskrevne retningslinjer for REK-enes vurderinger.

Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag (NEM) har utarbeidet retningslinjer for bruk av genetiske undersøkelser i forskning, basert på en innstilling fra en arbeidsgruppe nedsatt av REK og NEM. Retningslinjene omhandler

- hvilke forskningsprosjekter som er omfattet av bioteknologiloven
- hvilke regler som gjelder for prosjekter som er omfattet av bioteknologiloven

Retningslinjene retter seg mot forskere og forvaltning. Formålet er ifølge NEM:

- forutsigbar og ensartet praksis i REK-systemet

- etisk og forsvarlig behandling av forskningsprosjekter som inkluderer genetiske undersøkelser<sup>1</sup>

NEM arrangerte et åpent møte om retningslinjene 21. april i år. Bioteknologirådet var representert på møtet ved nestleder Bjørn Myskja. I forkant av møtet hadde Bioteknologirådet besøk av sekretariatsleder i NEM, Jacob Hølen. Bioteknologirådet diskuterte NEMs retningslinjer på rådsmøtene 27. april og 9. juni.

Bioteknologirådet vil takke NEM for arbeidet med å utarbeide disse retningslinjene. Det er viktig å sikre at loven håndteres likt i de ulike etikk-komiteene, og at forskere vet hvilke lover og regler som gjelder for prosjektene de skal søke godkjenning for.

Som del av arbeidet med innspill til evalueringen av Bioteknologiloven, leverte Bioteknologirådet i 2015 to uttalelser som omhandlet genetiske undersøkelser i forskning:

- Bioteknologilovens virkeområde – unntak for forskning (13.8.2015)
- Genetiske undersøkelser (13.8.2015)

Disse uttalelsene har dannet bakgrunn for Bioteknologirådets diskusjon av retningslinjene fra NEM. Rådet er på linje med NEM i mye. Fokuset i dette brevet er på temaer hvor Rådet har andre synspunkter enn NEM. Vi peker også på noen temaer vi savner behandlet i retningslinjene.

## **1 NEM om genetisk forskning og bioteknologilovens virkeområde**

Et forskningsprosjekt kan ifølge NEM være regulert av bioteknologiloven fra starten, eller det kan bli omfattet av bioteknologiloven underveis i prosjektperioden.

NEM tar utgangspunkt i to kategorier der bioteknologiloven vil gjelde:

- i) Ved planlagt tilbakemelding: Når forskningsprosjektet planlegger å tilbakeføre geninformasjon til deltagerne. For slike prosjekter gjelder alltid bioteknologiloven.
- ii) Forskningsprosjekt som ikke har planlagt tilbakemelding, men som kan «generere tilsiktet eller utilsiktet prediktiv geninformasjon som ville kunne gi en betydelig helsegevinst til deltakeren».<sup>2</sup>

NEM peker på flere momenter som er relevante for å vurdere om et prosjekt i kategorien ii) skal reguleres av bioteknologiloven eller ikke. Det viktige er egenskaper ved funnet. NEM skriver at hovedkriteriet når det gjelder type funn, er om funnene gir prediktive opplysninger om fremtidig sykdom, og om funnene har «diagnostiske og

---

<sup>1</sup> NEM 2016 (31.3.16): Retningslinjer for bruk av genetiske undersøkelser i forskning, s. 2.

<sup>2</sup> NEM 2016, s. 1.

behandlingsmessige konsekvenser».<sup>3</sup> NEM skriver også at det er avgjørende hvor klinikknært prosjektet er.

Hoveddelen av NEM sitt skriv handler om å spesifisere hva som menes med diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser, hvor de avgjørende kriteriene for tilbakemelding er:

- *funnets utsagnskraft/penetrans* (hvor stor risiko er det for at en genvariant fører til sykdom)
- *om funnet er handlingsutløsende* (om det bør utløse tiltak)
- *sannsynlighet* (for å gjøre bestemte funn)

NEM trekker også inn andre aspekter som gjør det mer eller mindre sannsynlig at bioteknologiloven vil gjelde. Når det gjelder funn, handler det om funnene er tilsiktede eller utilsiktede. Videre skiller NEM også mellom ulike forskningsprosjekter, og legger særlig vekt på noen forskjeller mellom befolkningsstudier og klinikknære studier.

Vi skal kommentere enkelte av disse momentene nedenfor, men først gi et mer overordnet innspill om forholdet mellom forskning og klinikk.

## 1.1 Bioteknologirådets kommentar om genetisk forskning og bioteknologilovens virkeområde

Spørsmål knyttet til tilbakeføring av forskningsresultater berører noen grunnleggende etiske vurderinger mellom hensynet til forskningen og hensynet til forskningsdeltaker og til dennes ønske og mulighet til å få informasjon om egne gener. Disse hensynene trenger ikke være i konflikt, men de kan være det. Avveininger mellom enkeltpersoners ønske om å vite og samfunnets ønske om ny forskning handler i stor grad om å vurdere medisinsk nytte og ressursbruk.

Bioteknologirådet er enig med NEM i at bioteknologiloven gjelder for prosjekter der tilbakemelding er planlagt. Her har Rådet ingen ytterligere kommentarer. Rådet er også enig i at bioteknologiloven vil gjelde for klinikknære prosjekter.

Bioteknologirådet har derimot et annet syn på kategori ii) over (Prosjekter som ikke har planlagt tilbakemelding, men som kan generere tilsiktet eller utilsiktet prediktiv geninformasjon som ville kunne gi en betydelig helsegevinst til deltakeren.)

I en uttalelse fra 13.8.15 om Bioteknologilovens virkeområde – unntak for forskning anbefalte Rådet at det skilles mellom forskning og klinikk. Rådet skrev at «forskningsprosjektets oppgave er å generere ny kunnskap», og at forskningsresultatene «ikke har blitt produsert for at den enkelte pasient skal kunne bruke dem til behandling».<sup>4</sup>

---

<sup>3</sup> NEM 2016, s. 1; 4.

<sup>4</sup> Bioteknologirådet 13.8.2015. Unntak for forskning, s. 2.

Rådet la vekt på forskjeller i kvaliteten på data generert i forskning og i klinikk:

Et sentralt punkt i bioteknologiloven er at nye metoder og behandlingsformer skal vurderes og godkjennes før bruk. Dersom forskningsdata som genereres i et forskningsprosjekt umiddelbart blir benyttet i diagnose og behandling hos pasienten, vil det ikke være verifiserte data eller godkjente metoder. Dette er også en av grunnene til at det i § 5-3 heter Godkjenning av genetiske undersøkelser.<sup>5</sup>

På denne bakgrunn konkluderte Rådet med at «[...] forskningsprosjekter som omfatter genetiske undersøkelser, bør reguleres av helseforskningsloven når det ikke planlegges tilbakemelding til deltakerne».<sup>6</sup> Rådet la vekt på at et av formålene med helseforskningsloven da den trådte i kraft i 2008, var å forenkle regelverket for medisinsk forskning, samtidig som at hensynet til forskningsdeltakerne og personvernet skulle ivaretas.

Bioteknologirådet er enig med NEM i at diagnostiske og behandlingsmessige konsekvenser er avgjørende for å vurdere tilbakemelding. Rådet synes også NEM har gode vurderinger for å operasjonalisere hva som ligger i slike formuleringer. Rådet mener imidlertid at kvaliteten på data generert i forskning er slik at funnene ikke bør defineres som handlingsutløsende.

I de nye retningslinjene for genetisk forskning drøfter ikke NEM kvaliteten på sekvenseringsdata i forskning versus klinikk, og skiller ikke mellom forskning og klinikk på samme måte som Bioteknologirådet gjorde i sin uttalelse.

Bioteknologiloven har et ufravikelig krav om samtykke og genetisk veiledning ved prediktive mv. genetiske undersøkelser. Samtykke kreves også etter helseforskningsloven, men REK kan på visse strenge vilkår gi unntak. Hvis forskningsprosjektet omfattes av bioteknologiloven, er det imidlertid ikke mulig å søke om unntak fra å innhente samtykke.

I uttalelsen om genetisk forskning skrev Rådet at «Det har i praksis betydelige konsekvenser om et forskningsprosjekt faller innenfor bioteknologilovens virkeområde [...]»<sup>7</sup>, og viste særlig til krav om samtykke og genetisk veiledning. Rådet mener at det i et forskningsprosjekt ikke bør legges opp til å avdekke funn som utløser lovens krav.

NEM åpner for mer differensiert genetisk veiledning og refererer til begrepet «veiledning light» fra Fiskerstrand-rapporten. NEM anbefaler at «informasjon kan og bør tenkes i flere faser».

Det NEM skriver om genetisk veiledning, er i tråd med Bioteknologirådets innspill til

---

<sup>5</sup> Bioteknologirådet 13.8.2015. Unntak for forskning, s. 9.

<sup>6</sup> Bioteknologirådet 13.8.2015. Unntak for forskning, s. 10.

<sup>7</sup> Bioteknologirådet 13.8.2015. Unntak for forskning, s. 1.

evalueringen av bioteknologiloven, jf. vår uttalelse Genetiske undersøkelser datert 13.8.2015.<sup>8</sup>

## 1.2 Metodeutvikling i fremtidens forskning

Bioteknologirådet har lagt vekt på at forskjeller i datakvalitet taler for at forskningsprosjekter ikke bør planlegge tilbakemelding, men også at andre praktiske hensyn taler for å skille mellom forskning og behandling.

Metodeutviklingen kan føre til at forskjellene mellom forskning og klinikk i fremtiden blir mindre, både når det gjelder datakvalitet og andre aspekter ved hvordan forskning praktiseres (design, rammebetingelser, tekniske- og menneskelige ressurser etc.). Scenariene for såkalt persontilpasset medisin handler om noen slike endringer, blant annet i relasjonen mellom forsker og forskningsdeltaker.<sup>9</sup> Nye teknologier kan videre bidra til at dialog mellom forskere og forskningsdeltakere og tilbakemeldinger kan bli mindre ressurskrevende. Vi kan derfor se for oss at både de tekniske, medisinske og mer praktisk/ressursmessige grunnene som i dag aktualiseres for å begrense tilbakemelding om funn til forskningsdeltaker, ikke vil være like aktuelle fremover.

NEM skriver:

Den sammenheng mellom variant og sykdomsutvikling som for en del gener er dokumentert i populasjoner med syke, kan ikke uten videre overføres til befolkningen som sådan. Det er derfor viktig at det ikke legges opp til tilbakeføring av informasjon om varianter der man ikke har sikker kunnskap om penetrasjon og konsekvens. Studier som undersøker slike forhold bør derfor søkes inn med beskrivelse av langsiktige planer for tilbakemelding av geninformasjon når denne en gang blir sikker. Når en eventuell sammenheng mellom mutasjon og sykdom i befolkningen blir stadfestet, foreligger det derimot en forpliktelse til å vurdere behovet for å tilbakeføre informasjon til deltakerne.<sup>10</sup>

Bioteknologirådet vil fremheve som en styrke ved retningslinjene fra NEM at de tar opp det faktum at det kan ta lang tid mellom innhenting av samtykke – den genetiske analysen – og tolkningen av dataene. NEM omtaler også *dynamisk samtykke* og nevner Min side-løsninger for dialog med forskningsdeltaker osv.

Denne fleksibiliteten er fremtidsrettet og åpner for en praksis som kan ivareta forskningsdeltakers ønske om å vite og gi rom for en god balanse mellom hensynet til forskningen og den individuelle forskningsdeltaker.

---

<sup>8</sup> Bioteknologirådet 13.8.2015. Genetiske undersøkelser, s. 15ff.

<sup>9</sup> Se Bioteknologirådet 3.5.2016: Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten; Helsedirektoratet 1.6.2016: Persontilpasset medisin. Nasjonal strategi, <https://helsedirektoratet.no/legemidler/persontilpasset-medisin>

<sup>10</sup> NEM 2016, s. 7.

## 1.3 Sannsynlighet som kriterium

NEM skriver flere steder i de nye retningslinjene at et kriterium for tilbakemelding til forskningsdeltaker er graden av sannsynlighet for påvisning av klinisk betydningsfulle genvarianter:

For å finne ut om bioteknologilovens regler om prediktive genetiske undersøkelser gjelder for et forskningsprosjekt, må forskerne og REK stille seg to spørsmål:

- Planlegger de ansvarlige for studien å tilbakeføre geninformasjon?
- Er det sannsynlig at prosjektet vil generere tilsiktet eller utilsiktet prediktiv geninformasjon som ville kunne gi en betydelig helsegevinst til deltakeren?

Hvis svaret er JA på det første spørsmålet, omfattes studien alltid av bioteknologiloven.

Hvis svaret er NEI på det første spørsmålet, men JA på det andre spørsmålet, omfattes fremdeles studien av bioteknologiloven.

Bioteknologirådet mener det er uklart hva NEM legger i begrepet sannsynlighet. Er det sannsynlighet for hver enkelt forskningsdeltaker, eller sannsynligheten for hvert enkelt prosjekt? Dersom det er det siste, vil det være mye høyere sannsynlighet for påvisning av sjeldne, alvorlige varianter i befolkningsstudier (fordi de omfatter svært mange deltakere). Bioteknologirådet mener at kvaliteten på forskningsdata tilsier at man ikke skal gi tilbakemelding om funn til forskningsdeltakere. Men hvis det likevel skal gis tilbakemelding, mener Bioteknologirådet at for den enkelte studiedeltaker er graden av sannsynlighet på forhånd uten betydning for de deltakerne som har fått påvist en genvariant med klinisk betydning. Derfor er det viktigere med fokus på alvorlighetsgrad og behandlingsmuligheter ved genfunn enn sannsynlighet for funn.

Sannsynligheten er lav i de fleste forskningsstudier, da de mest interessante genvariantene vil være mutasjoner som kan gi monogen sykdom (sykdom som skyldes mutasjon i ett enkelt gen), og de aller fleste slike sykdommer er sjeldne.

## 2 Om helsegevinst og det handlingsutløsende som kriterium

Det sentrale kriteriet i NEMs retningslinjer for at bioteknologiloven skal gjelde for forskningsprosjekter, handler om helsenytt.

Uttrykket diagnostiske og behandlingsmessige konsekvenser er sentralt i veilederen til helseforskningsloven og i bioteknologiloven. I bioteknologilovens § 1-2 Lovens formål og virkeområde, andre ledd, brukes det for å avgrense loven mot forskning:

Loven gjelder ikke for forskning som ikke har diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for deltakeren eller hvor opplysninger om den enkelte ikke føres tilbake til vedkommende. Unntatt fra dette er bestemmelsene i kap. 3.

Diagnostiske og behandlingsmessige konsekvenser er også det sentrale kriteriet for bruk av genetiske undersøkelser i behandling, jf. bioteknologilovens kapittel 5.

NEM viser til veilederen til helseforskningsloven, som har et tilleggskrav om at et funn skal være *handlingsutløsende*:

Prosjekter som gir sikker informasjon om risiko for fremtidig sykdom har diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser (omfattes av loven) – vel og merke så fremt informasjonen er handlingsutløsende.<sup>11</sup>

NEM trekker inn begrepet «handlingsutløsende» om gener som gir høy risiko for sykdom, og der det er gode muligheter for å forebygge eller behandle.

## 2.1 Bioteknologirådets kommentarer

Rådet har forståelse for at NEM generelt har ønsket å holde retningslinjene på et overordnet nivå, og mener uttrykket handlingsutløsende er godt for å ramme inn de sentrale vurderingene som REK og prosjektleder skal gjøre. Rådet mener likevel at det er utydelig hvordan akkurat dette begrepet bør tolkes og brukes.

Mener NEM at begrepet handlingsutløsende skal forstås på samme måte som det som er etablert innen medisinsk behandling?

I medisinsk behandling vil for eksempel påvisningen av en mutasjon i BRCA-genet som gir høy risiko for brystkreft, og hvor det er gode behandlingsmuligheter, ses på som *handlingsutløsende*. Rådet mener det er uklart om samme funn i forskning vil vurderes på samme måte.

Rådet mener denne utydeligheten kan være problematisk dersom det er slik at begrepet også i praksis tolkes og praktiseres ulikt i forskningsmiljøene og når REK skal godkjenne prosjekter.

Intensjonen med NEMs retningslinjer var å bidra til mer ensartet praksis. Rådet etterlyser derfor at NEM går mer inn på eksempler og detaljer i hvordan dette kriteriet skal forstås.

Bioteknologirådet mener også referanser til alvorlighetskriterier knyttet til sykdom og det at helsegevinsten skal være betydelig, kan gi for mye rom for tolkning. Når retningslinjene er på et overordnet nivå, så åpner det for skjønn som ikke nødvendigvis er intendert fra NEMs side.

## 2.2 Bioteknologirådets innspill om tilbakemelding om status som frisk arvebærer

Bioteknologilovens § 5-1, annet ledd bokstav b skiller mellom genetiske presymptomatiske undersøkelser, genetiske prediktive undersøkelser og genetiske

---

<sup>11</sup> NEM 2016, s. 4.

undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer som først viser seg i senere generasjoner.

NEM har i de nye retningslinjene slått sammen bærertesting og prediktive undersøkelser til en samlekategori som er kalt prediktive undersøkelser, selv om det i henhold til bioteknologiloven er to forskjellige ting. Bærertesting skiller seg fra prediktiv testing ved at sykdommen aldri vil komme til uttrykk hos pasienten selv. Bruk av slike tester har noen etiske sider som er parallelle til spørsmål knyttet til delte gener, og som er sentrale i diskusjoner av bruk av genetiske undersøkelser og genetiske opplysninger.

En forskningsdeltaker kan være bærer av en genetisk sykdom, men selv være frisk. Tilbakemelding om status som frisk arvebærer for en autosomal eller X-bundet recessiv tilstand som kan komme til uttrykk først i neste generasjon eller hos søsken, er utelatt i retningslinjene til NEM. Dette er et vanskelig etisk problem, antakelig vanskeligere enn formidling av annen prediktiv informasjon. Det kan være gode grunner til å formidle risiko for X-bundne recessive tilstander, da de kvinnelige arvebærerne vil ha høy risiko for å få syke barn uavhengig av hvilken partner de har. Bærerstatus for autosomale recessive tilstander, det vil si arvelige sykdommer der genene ikke er lokalisert på kjønnskromosomene, er annerledes, siden risiko da vil avhenge av partner og dermed er mye mindre, men avhengig av bærerfrekvensen i befolkningen.

Bioteknologirådet mener at NEM bør vurdere om det er hensiktsmessig å inkludere X-bundne recessive sykdommer i kategorien handlingsutløsende funn. Et sentralt spørsmål i slike tilfeller er om informasjonen er handlingsutløsende.

### 3 Forskning på barn

Bioteknologiloven forbyr prediktive mv. genetiske undersøkelser av barn under 16 år, med mindre det gir en helsegevinst for barnet, jf. bioteknologilovens § 5-7.

NEM går inn for en annen lovtolkning når de skriver at ikke-terapeutiske studier faller utenfor bioteknologilovens virkeområde:

Genstudier som ikke vil kunne gi opplysninger av behandlingmessig verdi, og der det ikke planlegges tilbakemelding, vil ikke være forbudt. NEM mener at de er utenfor virkeområdet for bioteknologiloven.<sup>12</sup>

En slik lovtolkning åpner opp for at det kan gjøres flere forskningsprosjekter som inkluderer genetiske undersøkelser på barn, gitt at forskningen ikke gir helsemessig gevinst for barnet.

#### 3.1 Bioteknologirådets kommentarer

Bioteknologirådet har i andre uttalelser påpekt at bioteknologiloven er uklar på om

---

<sup>12</sup> NEM 2016, s. 9.



bruk av moderne bioteknologi som faller utenfor formålet med loven – for eksempel gentester uten «diagnostiske og behandlingsmessige siktemål» – er forbudt eller ikke regulert i loven.<sup>13</sup> Tilsvarende uklarhet gjelder virksomheter som ikke er del av helsevesenet.

Bioteknologirådet mener det er bra at NEM er tydelige i sitt forslag til tolkning av loven, og støtter anbefalingene som gjelder forskning på barn.

Bioteknologirådet mener spørsmålet om medisinsk forskning på barn er viktig. I uttalelsen Genetisk testing av egne barn. Evaluering av bioteknologiloven, § 5-7, skrev rådet følgende (13.8.15):

Det er gode grunner for å ha strenge regler for medisinsk forskning på barn. Barn er en sårbar gruppe med særlig behov for beskyttelse. Forskning på barn, og på andre sårbare grupper, kan medføre vanskelige etiske avveininger. Det er viktig at disse gruppene har tilgang på helsetjenester av høy kvalitet, og dette forutsetter at det gjennomføres forskning på sykdommene og tilstandene som rammer dem. Et overdrevent restriktivt regelverk for medisinsk forskning på barn kan på lang sikt føre til at helsetilbudet til barna ikke er så godt som det kunne vært. Samtidig innebærer deltakelse i forskningsprosjekter i mange tilfeller en viss risiko og/eller et visst ubehag. Ofte, avhengig av alder og modenhet, vil barnet selv ikke være i stand til å foreta en fullstendig vurdering av fordeler og ulemper ved å delta i prosjektet.<sup>14</sup>

## 4 Ulike studietyper

### 4.1 Studier som rekrutterer basert på genotype

NEM nevner også forskningsprosjekter som benytter resultatet av de genetiske undersøkelsene til å invitere forskningsdeltakere til videre deltakelse i forskningsprosjektet eller nye forskningsprosjekter. NEM skriver at «Studier som rekrutterer basert på genotype innebærer at resultatet av gentesten vil måtte bli kjent for deltakerne.» (s. 6).

#### 4.1.2 Bioteknologirådets kommentar

Bioteknologirådet er enig med NEM i vurderingen av slike studier, jf. vår uttalelse Bioteknologilovens virkeområde – unntak for forskning (13.8.2015). Slike studier skal reguleres av bioteknologiloven og innebærer nytt samtykke og genetisk veiledning.

---

<sup>13</sup> Se Bioteknologirådet 13.8.2015, uttalelsene: Bioteknologilovens formål og virkeområde: humanmedisinsk bruk; Virksomhetsgodkjenning. Evaluering av bioteknologilovens paragraf 7-1.

<sup>14</sup> Bioteknologirådet 13.8.2015. Genetisk testing av egne barn, s. 10.

## 4.2 Klinikknære studier

NEM skriver at klinikknær forskning er prosjekter som ligger i grenseland mellom forskning og diagnostikk. NEM skriver videre at i «klinikknær forskning ligger alt til rette for å informere om muligheten for utilsiktede funn».

### 4.2.1 Bioteknologirådets kommentar

Bioteknologirådet mener at et forskningsprosjekt skal være omfattet av bioteknologiloven hvis man er i dialog med forskningsdeltakeren, slik man i større grad er i klinikknær forskning. Her er det mer sannsynlig med tilbakemelding om funn. Men også i slik forskning vil det ofte dreie seg om resultater og kunnskap som ikke er verifiserte, og som det derfor sjelden vil være naturlig å gi tilbakemelding om til forskningsdeltakerne.

Bioteknologirådet mener at hvis prosjektet er nært knyttet til helsehjelp til forskningsdeltakerne, taler dette for at man følger rutiner for tilbakemelding som ellers gjelder i klinisk praksis.

## 4.3 Leting etter nye sykdomsgener

NEM omtaler ikke prosjekter hvor man leter etter nye sykdomsgener i klinikknær forskning.

I uttalelsen om unntaket for forskning høsten 2015 skrev Bioteknologirådet:

Genetiske undersøkelser av pasienter hvor helsepersonell leter etter kjente genfeil for å finne en diagnose, er ordinær klinisk virksomhet som ikke trenger REK-godkjenning. Hvis man derimot leter etter ukjente genvarianter hos en pasient, kan det resultere i en ny diagnose for pasienten og samtidig ny kunnskap om en hittil ukjent genfeil.

Bioteknologirådet anbefalte i uttalelsen «at lovverket bør tydeliggjøres for å gjøre det klart om leting etter nye genvarianter skal omfattes av både helseforskningsloven og bioteknologiloven».<sup>15</sup>

## 4.4 Små forskningsprosjekter

NEM omtaler ikke mindre forskningsprosjekter som hverken er klinikknære eller kan anses som befolkningsstudier. Det vanligste i denne typen studier er nok at det ikke oppstår en situasjon der forskerne får en tilbakemeldingsplikt, men det kan skje, og dermed vil også denne typen studier bli omfattet av bioteknologiloven.

---

<sup>15</sup> Bioteknologirådet 13.8.2015. Unntak for forskning, s. 5-6.

## 5 Hjelpeplikt/redningsplikt

Hjelpe- eller redningsplikten handler om at forskeren kan ha en plikt til å informere forskningsdeltakeren om sine funn. En slik plikt til å yte øyeblikkelig hjelp etter helsepersonelloven paragraf 7 inntre når hjelpen er «påtrengende nødvendig».<sup>16</sup>

Genfunn hvor redningsplikten gjør at forskningsleder må informere forskningsdeltaker om resultatet, kan oppstå i prosjekter som er regulert av bioteknologiloven fra starten, men kan også gjelde prosjekter som ikke er regulert av bioteknologiloven fra starten.

NEM skriver:

Forskere har som alle andre en redningsplikt som tilsier at man bør forsøke å redde liv dersom man kan. Eksempelvis kan redningsplikten inntre for informasjon om genetiske varianter som vil kunne gi alvorlige eller livstruende reaksjoner ved bruk av bestemte, utbredte medikamenter.

Redningsplikten kan vi tenke oss inntre når vi sitter på potensiell livreddende informasjon. Ved utøvelse av redningsplikt har personen også rett på informasjon og veiledning jf. bioteknologiloven.

### 5.1 Bioteknologirådets kommentarer

I uttalelsen Unntak for forskning, viste Bioteknologirådet til Fiskerstrand-utvalget som konkluderte med at det per i dag ikke finnes noen tilstander som «oppfyller kriteriene for en slik hjelpeplikt, men at det kan endre seg med økende kunnskap om tolking av vårt genom».<sup>17</sup>

Det er videre liten sannsynlighet for at hjelpeplikten skal slå inn i forskningsprosjekter fordi forskningsdeltakerne som regel er aidentifisert, og fordi dataene filtreres slik at forskerne bare ser på de genene de er interessert i. Men dersom den skulle aktualiseres, er Bioteknologirådet enig i at bioteknologiloven gjelder.

## 6 Anonymitet og filtrering

NEM legger til grunn i de nye retningslinjene at biologisk materiale som skal lagres, eller DNA-sekvensinformasjon, som hovedregel ikke kan regnes som anonyme, så lenge informasjonen er personentydig.

Bioteknologirådet har i flere uttalelser tidligere påpekt at det er problematisk å legge til grunn at gendata er anonyme. Rådet støtter derfor denne innfallsvinkelen til NEM.

Rådet vil samtidig peke på noen utfordringer knyttet til et slikt premiss.

---

<sup>16</sup> Bioteknologirådet 13.8.2015. Unntak for forskning, s. 11.

<sup>17</sup> Bioteknologirådet 13.8.2015. Unntak for forskning, s. 12.

i) Dersom forskningsleder oppfatter at det er ekstra belastende om prosjektet blir regulert av bioteknologiloven, kan det være et insentiv til å filtrere eller gjøre andre grep som ikke er tjenlig for prosjektet. Dette kan svekke verdien av dataene dersom potensielt viktige genvarianter filtreres bort.

ii) Bioteknologirådet har tidligere pekt på at hjelpeplikten kan svekkes ved bruk av aidentifisering. I uttalelsen om unntaket for forskning refererte rådet til forskere vi har vært i kontakt med som forteller at «hjelpeplikten ikke er relevant for dem fordi sekvenseringsdataene aidentifiseres».<sup>18</sup> Jostein Halgunset, leder for Regional forskningsbiobank Midt-Norge, skrev følgende til Bioteknologirådets sekretariat:

Vi har som ufravikelig policy at all informasjon aidentifiseres, på en slik måte at det kreves ikke ubetydelig innsats for å reidentifisere opphavspersonen til en gitt prøve, en funksjon som kun 1–2 navngitte og særlig autoriserte personer har tilgang til.<sup>19</sup>

Imidlertid er det spørsmål om aidentifisering kan regnes som tilstrekkelig til å fjerne hjelpeplikten, dersom genomdata ikke lenger kan regnes som anonyme.

iii) En tredje utfordring gjelder sending av genomdata på tvers av land og forskningsgrupper. Ettersom det er et sterkt ønske om utstrakt deling av genomdata over landegrensene for å bidra til bedre forskningsgrunnlag, fører det til nye problemområder som bør avklares, jo før, jo heller. Dersom genomdata innsamlet i Norge inngår i utenlandske forskningsprosjekter, vil de neppe godkjennes i henhold til norsk regelverk. Sentrale spørsmål er hvordan man skal informere om dette og sikre at håndtering og forskning er forsvarlig, ettersom dette skal regnes som sensitive og person-identifiserbare data.

Bioteknologirådet mener det er viktig å finne gode løsninger her, og anbefaler at det arbeides videre med hvordan man skal håndtere det at genomdata ikke kan anses som anonyme.

## 7 Bioteknologirådets innspill om innsynsretten og rådata

Bioteknologirådet kan ikke se at NEM omtaler innsynsretten. Dette er en viktig tematikk, og innsynsretten gjelder også for prosjekter som ikke har planlagt tilbakemelding.

I uttalelsen om unntaket for forskning skrev Rådet at «[d]en lovbestemte innsynsretten er uavhengig av innholdet i samtykkeerklæringen.»<sup>20</sup> Helseforskningsloven § 40 sikrer at forskningsdeltager har rett på innsyn, og Bioteknologirådet mener at

---

<sup>18</sup> Bioteknologirådet 13.8.2015. Unntak for forskning, s. 13.

<sup>19</sup> E-post fra Jostein Halgunset til Bioteknologirådets sekretariat, 2.3.2015, jf. Bioteknologirådet 13.8.15, Unntak for forskning, s. 13.

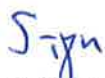
<sup>20</sup> Bioteknologirådet 13.8.15. Unntak for forskning, s. 7.

bioteknologiloven ikke er nødvendig for å sikre forskningsdeltager sine rettigheter. Derimot vil bioteknologiloven gjelde dersom funnene har behandlingsmessige konsekvenser for forskningsdeltager.<sup>21</sup>

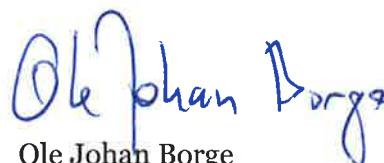
Ubearbeidede rådata bør ifølge Rådet ikke være omfattet av innsynsretten. Forskningsdeltakere har derimot «rett til å bli informert om kunnskapen som blir generert fra prosjektet». I tillegg bør det utarbeides retningslinjer som både ivaretar forskningsdeltakerens behov for informasjon og forskerens muligheter for å etterleve de lovene som gir forskningsdeltakeren rett til innsyn.

Dette er også et eksempel hvor praksis etter det Bioteknologirådet forstår, varierer. Bioteknologirådet mener NEM bør vurdere å ta inn noe om innsynsretten og om rådata i retningslinjene.

Med hilsen



Kristin Halvorsen  
leder



Ole Johan Borge  
direktør

Saksbehandlere: Truls Petersen og Elisabeth Larsen

---

<sup>21</sup> «Hvis en situasjon skulle oppstå hvor genomsekvenseringen faktisk gir behandlingsmessige konsekvenser for en forskningsdeltaker, vil bioteknologiloven kapittel 5 gjelde.» Bioteknologirådet 13.8.2015. Unntak for forskning, s. 7.