

Helse- og omsorgsdepartementet

Postboks 8011 Dep

0030 Oslo

Vår ref.: 2017/56

Deres ref.: 17/2097

Dato: 29.08.2017

Forslag til lov om endring i behandlingsbiobankloven – varig lagring av blodprøvene i nyfødtscreeningen m.m.

Alle fødende i Norge blir tilbudt en undersøkelse for å avdekke om barnet har en av 23 alvorlige sykdommer. Dette er sykdommer som er lettere å behandle hvis de oppdages tidlig. Undersøkelsen innebærer at det tas en blodprøve av barnet etter fødsel og at det registreres helseopplysninger om mor og barn. Blodprøver og helseopplysninger lagres ved Oslo Universitetssykehus (OUS). Etter dagens regelverk skal prøvene destrueres etter seks år.

Bioteknologirådet har mottatt et høringsnotat fra Helse- og omsorgsdepartementet datert 02.06.2017 hvor det foreligger et forslag til en ny bestemmelse i behandlingsbiobankloven og endret forskrift til bioteknologiloven. Forskriftsendringen, hvis vedtatt, vil gi adgang til varig lagring av blodprøvene fra seks år i dag.

Det foreslås ingen endringer i hva blodprøvene kan brukes til. Blodprøvene skal fortsatt kunne brukes til helsehjelp, kvalitetssikring og metodeutvikling. I tillegg kan blodet brukes til forskning etter de alminnelige reglene i behandlingsbiobankloven og helseforskningsloven. Det foreslås heller ingen endringer i kravene til samtykke fra foreldrene. Lagring av prøvene og helseopplysningene skal som i dag være basert på samtykke. Foreldrene har anledning til å trekke tilbake samtykket og kreve destruksjon av blodprøvene. Når barnet har fylt 16 år, er det barnet selv som kan trekke tilbake samtykket og kreve blodprøven destruert.

Departementet foreslår også å utvide undersøkelsen med to nye sykdommer – alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) samt andre alvorlige T-celledefekter og 3-OH 3metylglytaryl-CoA lyasedefekt (HMG). Forslaget innebærer endringer i forskrift til bioteknologiloven om genetisk masseundersøkelse av nyfødte.

Det er særlig fire aktuelle problemstillinger som Bioteknologirådet har diskutert:

- Lagring av blodprøvene uten tidsbegrensning
- Nye regler for lagring foreslås å få tilbakevirkende kraft
- Forskning på blodprøvene fra nyfødtscreeningen
- Utvidelse av nyfødtscreeningen med to nye sykdommer, alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) og 3-OH 2-metylglutaryl CoA lyasedefekt (HMG)

En varig lagring av blodprøvene vil på lang sikt innebære at det etableres en nasjonal biobank med biologisk materiale fra tilnærmet hele den norske befolkningen. Det biologiske materialet kan gi opphav til betydelig genetisk informasjon om den enkelte og kan potensielt være et skritt i retning av et DNA-register for hele landets befolkning. Ved en full kartlegging av arvematerialet får man en rekke opplysninger om barnets gener, sykdomsrisiko og andre opplysninger enn det nyfødtscreeningen har som formål å avdekke i dag. Dette reiser en rekke etiske spørsmål og det foreligger et potensial for misbruk ved at prøver av et slikt omfang lagres. Bioteknologirådet mener derfor at bruk av prøver fra nyfødtscreeningen for forskningsformål, som går utenfor det umiddelbare formålet med nyfødtscreeningen, bør være gjenstand for en bred offentlig debatt. Hvis myndighetene ønsker å opprette en biobank med arvemateriale over hele Norges befolkning, mener Bioteknologirådet at det må utredes særskilt og ikke som en bieffekt av en teknisk utvidelse av dagens nyfødtscreening.

1. Bakgrunn

Nyfødtscreeningen er en nasjonal behandlingstjeneste ved Oslo universitetssykehus HF, Barneklubben. Screeningen omfatter i mange år undersøkelser for stoffskiftesykdommen fenylketonuri (PKU; Føllings sykdom), og medfødt hypotyreose. Dersom behandling av disse sykdommene startes tidlig etter fødselen, kan det hindre alvorlig og irreversibel hjerneskade. På bakgrunn av en anbefaling fra en arbeidsgruppe nedsatt av Helsedirektoratet, ble tilbudet i 2012 utvidet med ytterligere 21 sykdommer. Dette er sjeldne sykdommer som det er viktig å oppdage tidlig, slik at behandling kan starte så raskt som mulig etter fødselen. Nyfødtscreeningen er frivillig og basert på informert samtykke fra foreldrene. Det er tilnærmet 100 prosent oppslutning om tilbudet. Undersøkelsen gjennomføres ved at det tas blodprøve av barnets hæl 48-72 timer etter fødselen. Hos nyfødte er det biokjemiske bestanddeler i blodet som kan indikere sykdom. Blodprøvene lagres på filterkort med fem runde felt som skal mettes med blod. Filterkortene sendes til OUS hvor prøvene analyseres og deretter lagres i en nasjonal diagnostisk biobank. Hvert år analyseres prøver fra ca. 60 000 nyfødte. I tilknytning til biobanken lagres også kontaktopplysninger om mor, opplysninger om fødselen og barnet, om prøvetakingen og resultatet av analysene og opplysninger om helsehjelpen til barn med positive og falske negative prøvesvar.

2. Lagring av blodprøvene uten tidsbegrensning

Blodprøvene som tas i nyfødtscreeningen og lagres ved OUS, utgjør en diagnostisk biobank etter definisjonen i § 2 i behandlingsbiobankloven. Det er en samling biologisk materiale som er avgitt for medisinsk diagnostikk. Oppbevaring og bruk av blodprøvene reguleres av behandlingsbiobankloven og en forskrift (29. juni 2007 nr. 742) til bioteknologiloven om genetisk masseundersøkelse av nyfødte. Undersøkelsene som gjøres i nyfødtscreeningen, anses som genetiske tester, men

forskriften fritar fra bioteknologilovens krav om skriftlig samtykke og genetisk veiledning før, under og etter undersøkelsen.

I 2011 ble forskriften om genetisk masseundersøkelse av nyfødte endret, og det ble lagt til at blodprøvene fra nyfødtscreeningen skal destrueres etter seks år:

§ 3. Oppbevaring og bruk av blodprøvene

Blodprøvene fra masseundersøkelsen lagres i en diagnostisk biobank, jf. behandlingsbiobankloven § 2 første ledd. Prøvene kan brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll og metodeutvikling. Prøvene skal destrueres etter 6 år.

Lengden på lagringstiden ble lite diskutert forut for forskriftsendringen i 2011, og enkelte av høringsinstansene kommenterte det under høringen. § 3 ble lagt til først etter høringsrunden.

Bakgrunnen for HODs forslag om varig lagring er et ønske fra OUS om forskriftsendring som vil tillate utvidet lagring av prøvene. For OUS er prøvene viktige i utvikling av nye tester for svært sjeldne sykdommer. Dette gjelder også blodprøver tatt i 2006-2011 (altså før forskriften ble endret og kravet om destruksjon av prøvene innen seks år trådte i kraft). Nyfødtscreeningen har lagret blodprøvene på filterkort siden 2002, men prøver tatt før 2006 er destruert tidligere.

OUS skriver i sin anmodning til Helse- og omsorgsdepartementet at lagrede nyfødtscreeningprøver er spesielt ettertraktet når det i stadig økende grad utvikles behandling for særlig sjeldne tilstander. Tidlig diagnose er viktig fordi behandling ofte har best effekt ved tidlig start. Ved å gjøre forskning på lagrede filterkortprøver fra pasienter med svært sjeldne diagnoser har nyfødtscreeningen ved OUS evaluert en metode for å oppdage SCID (alvorlig medfødt immunsvikt). Barn med SCID har et sterkt redusert immunforsvar, og vil som oftest dø før ettårsalderen hvis de ikke får behandling. Som konsekvens av forskningsprosjektet har OUS funnet tre barn med alvorlig immunsvikt så langt (juni 2017).

Deltagelse i nyfødtscreeningen er frivillig, og foreldrene får informasjon gjennom et informasjonsskriv de får utdelt på barselavdelingen. I informasjonsskrivet står det i dag at barnets blodprøve destrueres etter seks år, og at det er mulighet for å reservere seg mot lagring. Et sentralt spørsmål er derfor om foreldrene skal avgi nytt samtykke dersom prøvene fra nyfødtscreeningen skal oppbevares lengre, eller om det er tilstrekkelig at de får informasjon om endringen og at det finnes en reservasjonsrett.

2.1. Foreslåtte endringer

Helse- og omsorgsdepartementet har foreslått følgende endringer:

2.1.1. Forskriften om genetisk masseundersøkelse av nyfødt:

§ 3 skal lyde:

§ 3 Oppbevaring og bruk av blodprøvene

Blodprøvene fra masseundersøkelsen lagres i en diagnostisk biobank, jf. behandlingsbiobankloven § 2 første ledd og § 9a. Prøvene kan brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll og metodeutvikling.

2.1.2. Behandlingsbiobankloven

Ny § 9a skal lyde: § 9a Oppbevaring og bruk av biologisk materiale i nyfødtscreeningen

Oslo universitetssykehus HF kan oppbevare biologisk materiale som er innhentet i den genetiske masseundersøkelsen av nyfødte for alvorlig arvelige sykdommer i en nasjonal diagnostisk biobank etter reglene i loven her.

Formålet med biobanken er å legge til rette for en faglig forsvarlig gjennomføring av masseundersøkelsen og for overvåking og kvalitetssikring av helsehjelpen som gis for sykdommene i undersøkelsen.

Det biologiske materialet i biobanken kan brukes til medisinsk og helsefaglig forskning etter reglene i helseforskningsloven.

Foreldre som har samtykket til oppbevaring av blodprøve på vegne av sitt barn, kan trekke samtykket tilbake og kreve at det biologiske materialet destrueres etter § 14. Fra barnet fyller 16 år, er det barnet selv som kan trekke samtykket tilbake og kreve destruksjon.

Departementet kan gi nærmere forskrifter om oppbevaring og bruk av biologisk materiale i masseundersøkelsen av nyfødte.

OUS skriver i sin søknad til departementet at formålet med oppbevaringen og bruken av blodprøvene er å sikre en forsvarlig gjennomføring og kvalitetssikring av nyfødtscreeningen og på den måten sikre tidlig diagnostikk og helsehjelp til barn med alvorlige sykdommer. Blodprøvene kan også brukes til forskning for å utvide screeningen til nye sykdommer og til annen medisinsk forskning.

Lagring utover ti år er videre av begrenset relevans for nyfødtscreeningen, som følge av at flere av de biokjemiske forbindelsene i blodprøvene forringes over tid. Fagmiljøet på nyfødtscreeningen ønsker selv en utvidet lagring fra seks til ti år.¹ DNA'et i blodprøvene har imidlertid en holdbarhet som går lenger enn ti år.

Departementets forslag innebærer at bestemmelsen om destruksjon etter 6 år i forskriftens § 3 oppheves. I tillegg foreslår departementet å fastslå i forskrift at de regionale helseforetakene har plikt til å tilby nyfødtscreening til alle fødende. Tilbudet gis i dag til alle som føder i Norge, slik at dette blir en forskriftsfesting av gjeldende praksis. Plikten hjemles i spesialisthelsetjenesteloven § 21a. Dersom departementet ikke rekker å fremme forslaget til ny § 9a i behandlingsbiobankloven for Stortinget tidnok til at forslaget kan behandles i 2017, foreslår departementet å utvide lagringstiden etter dagens forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte § 3 med seks måneder. Endringen skal gjelde midlertidig i perioden 1. januar 2018 til 1. juli 2018 i påvente av Stortingets behandling av lovforslaget.

¹ I foredrag fra Rolf D. Pettersen, Avdelingsleder, Nyfødtscreeningen, Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og Terje Rootwelt, Klinikkleder, Barne- og ungdomsklinikken, OUS for Bioteknologirådet 14.03.2017.

2.2. Bioteknologirådets tilrådning:

Bioteknologirådets flertall bestående av Inge Lorange Backer, Cathrine Bjorvatn, Ole Kristian Fauchald, Kristin Halvorsen, Gunnar Heiene, Benedicte Paus, Bente Sandvig, Sonja Sjøli, May Thorseth og Dag Inge Våge mener at blodprøver som for fremtiden blir tatt i nyfødtscreeningen bør kunne lagres inntil barnet fyller 16 år. Selv om bruken av prøvene begrenser seg til det opprinnelige formålet, er disse medlemmene opptatt av at et slikt register i prinsippet kan danne utgangspunkt for en nær komplett biobank for hele landets befolkning. Som det kommenteres innledningsvis i dette dokumentet krever dette en bredere drøfting. Fordi potensialet for en slik omfattende biobank ligger der, er flertallet opptatt av at samtykke til lagring etter at barnet oppnår helsemessig myndighetsalder, ikke bør kunne gis av foreldre. Grensen på 16 år begrunnes i at barnet selv oppnår helsemessig myndighetsalder ved fylte 16 år. Disse medlemmene mener at forskning på sjeldne sykdommer er viktig, og at lengre lagring blant annet kan gjøre det enklere å utvikle tester for å diagnostisere barn med alvorlige sykdommer som lar seg forebygge eller behandle.

Et mindretall i Bioteknologirådet bestående av Petter Frost, Arne Holst-Jensen, Torolf Holst-Larsen og Bjørn Myskja mener at blodprøvene som tas i nyfødtscreeningen kan lagres for uavgrenset tid, forutsatt at bruken av prøvene begrenses til det opprinnelige formålet, dvs. å utvikle og validere diagnostiske tester for å diagnostisere nyfødte barn med alvorlige sykdommer som lar seg forebygge eller behandle. Disse medlemmene mener at forskning på sjeldne sykdommer er viktig, og at varig lagring blant annet kan gjøre det enklere å utvikle og validere de aktuelle testene. Disse medlemmene vektlegger at det er viktig at foreldrene får god informasjon om endret lagring, og mulighet til å reservere seg.

Et annet mindretall i Bioteknologirådet bestående av Raino Malnes mener at varig lagring av blodprøvene som tas i nyfødtscreeningen kan gjennomføres uten at samtykke innhentes. Det er nok at de berørte informeres om at lagring er nødvendig for å gjennomfører forskningsprosjektene som prøvene inngår i til. Malnes mener at forskning på sjeldne sykdommer er viktig, og at varig lagring blant annet kan gjøre det enklere å utvikle tester for å diagnostisere barn med alvorlige sykdommer som lar seg forebygge eller behandle.

3. Bør nye regler for lagring gjelde for blodprøver som allerede er tatt (tilbakevirkende kraft)?

Helse- og omsorgsdepartementet skriver i sitt høringsnotat at de mener 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. Departementet har vurdert forslaget opp mot retten til privatliv (Grunnloven § 102, EMK artikkel 8 og SP artikkel 17) og kommet til at forslaget ikke er i strid med disse bestemmelsene.

I samsvar med gjeldende forskrift heter det i informasjonsskrivet som foreldrene til nyfødte får, at blodprøvene skal destrueres etter seks år. Departementet har vurdert om Grunnlovens forbud mot å gi lover tilbakevirkende kraft, jf. § 97, er til hinder for at en bestemmelse om varig lagring kan gjelde også for blodprøver som er samlet inn mens kravet om destruksjon etter seks år gjaldt.

Departementet legger vekt på at forbudet mot tilbakevirkning først og fremst gjelder regler som legger nye byrder på handlinger eller begivenheter som fant sted før den nye regelen kom («egentlig» tilbakevirkning). Nye regler som svekker den enkeltes rettslige posisjon fremover i tid («uegentlig» tilbakevirkning), vil som hovedregel gå klar av tilbakevirkningsforbudet.

Tilliten til nyfødtscreeningen i befolkningen er høy, og hvis lovendringen skal ha tilbakevirkende kraft, er det viktig at foreldre til barn som allerede har avgitt blodprøve, får god informasjon og mulighet til å trekke seg hvis de ønsker det. Departementet skriver i sitt høringsnotat at det vil også bli satt i verk informasjonstiltak overfor foreldre til barn som har blitt testet mens kravet om destruksjon etter 6 år gjaldt. En vil aktivt informere om endringene og muligheten for å kreve destruksjon. Videre står det at departementet vil blant annet vurdere om det er mulig å bruke løsninger for varsling per sms med lenke til mer informasjon på helsenorge.no. Departementet vurderer derfor at forslaget om varig lagring av blodprøvene i nyfødtscreeningen, også allerede innsamlede prøver, ikke er i strid med forbudet mot lover med tilbakevirkende kraft.

3.1. Bioteknologirådets tilråding

Et samlet Bioteknologiråd mener at nye regler for lagring bør kunne gjelde også for blodprøver som allerede er tatt og fortsatt finnes. Bioteknologirådet vektlegger at forskningen på sjeldne sykdommer krever et stort datamateriale, og støtter fagmiljøene ved OUS som sier at bruken av eldre prøver er viktig for å få stort nok datamateriale innen rimelig tid. Rådet legger samtidig vekt på at myndighetene sørger for å gi foreldrene god informasjon om endret lagring, og om muligheten til å reservere seg.

Et flertall av Bioteknologirådets medlemmer bestående av Inge Lorange Backer, Cathrine Bjorvatn, Ole Kristian Fauchald, Kristin Halvorsen, Gunnar Heiene, Benedicte Paus, Bente Sandvig, Sonja Sjøli, May Thorseth og Dag Inge Våge mener at foreldre som tidligere har gitt samtykke til å ta nyfødtp prøver som oppbevares i 6 år, må bli informert om at prøvene kan bli bevart frem til barnet fyller 16 år hvis de ikke reserverer seg mot dette. Informasjonen kan gis digitalt hvis foreldrene har samtykket i digital kommunikasjon med det offentlige, og ellers med vanlig post. Samtykket kan være 'passivt', det vil si at så lenge foreldrene ikke aktivt reserverer seg, skal ikke prøvene destrueres.

Et mindretall av Bioteknologirådets medlemmer bestående av Petter Frost, Arne Holst-Jensen, Torolf Holst-Larsen og Bjørn Myskja mener at foreldrene som tidligere har avgitt samtykke til å ta nyfødtp prøver som skal oppbevares i 6 år, må bli informert om at prøvene kan lagres varig hvis de ikke reserverer seg mot dette. Samtykket kan være 'passivt', det vil si at så lenge foreldrene ikke aktivt reserverer seg, skal ikke prøvene destrueres.

Bioteknologirådets medlem Raino Malnes mener at departementets høringsforslag om varig lagring av blodprøvene som allerede er tatt og fortsatt finnes kan gjennomføres uten at samtykke innhentes. Det er nok at de berørte informeres om at lagring er nødvendig for å gjennomføre forskningsprosjektene som prøvene inngår i.

4. Forskning på blodprøvene fra nyfødtscreeningen

I informasjonsskrivet om nyfødtscreeningen som foreldrene får på barselavdelingen, står det at blodprøver og personopplysninger fra nyfødtscreeningen også vil kunne brukes til forskning. Dette

krever egne godkjenninger i samsvar med vanlige regler for helsefaglig forskning (se www.oslo-universitetssykehus.no/personvern).

Dersom prøvene i nyfødtscreeningen skal brukes til forskning, gjelder reglene i helseforskningsloven. Forskningsprosjektene må godkjennes av Regional komite for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK), jf. § 9. Som hovedregel må det hentes inn eget informert samtykke for at prøvene skal kunne brukes til forskning, jf. behandlingsbiobankloven § 13 og helseforskningsloven § 13.

REK kan gjøre unntak og godkjenne bruk av blodprøvene til forskning uten å innhente samtykke, jf. helseforskningsloven § 28. Dette kan imidlertid bare skje dersom slik forskning er av vesentlig interesse for samfunnet og hensynet til deltakernes velferd og integritet er ivaretatt. REK kan sette vilkår for bruken. Foreldrene skal da på forhånd ha fått mulighet til å reservere seg mot at det forskes på barnas blodprøve.

Helseforskningsloven setter strenge vilkår for forskning på materiale fra barn, jf. § 18. Forskning som inkluderer mindreårige kan bare finne sted dersom eventuell risiko eller ulempe for personen er ubetydelig, personen selv ikke motsetter seg forskningen, og det er grunn til å anta at resultatene av forskningen kan være til nytte for den aktuelle personen eller for andre personer med samme aldersspesifikke lidelse, sykdom, skade eller tilstand. Det forutsettes også at tilsvarende forskning ikke kan gjennomføres på personer som ikke er mindreårige.

I dag er det flere forskningsprosjekter som har fått tillatelse fra REK om bruk av blodprøver fra nyfødtscreeningen. Forskningsprosjektene er i hovedsak på sykdommer som rammer barn i tillegg til metodeutvikling.

Med varig lagring av blodprøver fra nyfødtscreeningen vil en raskt kunne bygge opp Norges største biobank og over tid komme i en nær internasjonal særstilling ved å ha en tilnærmet komplett biobank av hvert fødselskull fra 2006. Dette kan potensielt være et skritt i retning av et DNA-register for hele landets befolkning.

Da nyfødtscreeningen var ute på høring i 2011, advarte Bioteknologirådet², Legeforeningen, barneombudet og Datatilsynet mot bred forskning inkludert DNA-sekvensering, på dette materialet fordi det finnes også potensial for å utnytte biologisk materiale på andre måter. Dette kan være i kommersielle sammenhenger, eller som i Sverige der materiell er utlevert til påtalemyndigheten.

Bruk av biologisk materiale kan utgjøre store inngrep i personvernet, og for å unngå utglidninger og misbruk er det derfor viktig å ha klare juridiske grenser for bruk av materialet.

5. Utvidelse av nyfødtscreeningen med to nye sykdommer, alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) og 3-OH 2-metylglutaryl CoA lyasedefekt (HMG)

Nye nasjonale behandlingstjenester skal godkjennes av departementet. Helse Sør-Øst RHF søkte 29.11.2016 om å utvide nyfødtscreeningen med to sykdommer; SCID (alvorlig kombinert immunsvikt) samt andre alvorlige T-celledefekter og HMG (3-OH 3metylglutaryl CoA lyasedefekt).

² Het Bioteknologinemnda frem til 01.06.2014.

HMG er en sjelden sykdom med feil i nedbryting av organiske syrer. Ubehandlet fører sykdommen til alvorlige nevrologiske skader som blant annet epilepsi. Ca. 20 prosent av barna dør. Enkel og effektiv behandling er tilgjengelig ved kjent diagnose.

SCID er en akutt, livstruende tilstand som rammer 2-5 norske barn årlig. SCID og andre alvorlige T-celle defekter er en gruppe sjeldne, medfødte sykdommer som gir nedsatt forsvar mot infeksjoner. Barnet mangler en viktig del av immunforsvaret (T-cellene). Dersom sykdommen ikke blir oppdaget og behandling startet tidlig, vil mange av barna dø i løpet av det første leveåret. Om sykdommen blir diagnostisert tidlig, er det stor sannsynlighet for vellykket behandling og at barnet overlever. De fleste barn har hittil fått diagnosen ved 4-7 måneders alder. Hovedsakelig behandles sykdommen med transplantasjon av bloddannende stamceller.

SCID påvises ved at man måler nivået av TREC (T celle receptor excision circles) i blodet. Hvis screeningen avdekker mistenkelig lavt nivå, kan helsepersonell bruke den samme filterprøven til å teste nøyaktig hvilken sykdom barnet har ved å undersøke for de mest kjente genfeilene. Svaret foreligger som oftest i løpet av få dager.

Siden 2015 har OUS prøvd ut SCID-testingen gjennom et stort forskningsprosjekt der nybakte foreldre ved mange fødeavdelinger har gitt tillatelse til den utvidede testingen. Seks norske sykehus har vært med i pilotprosjektet, og hittil har det blitt oppdaget tre nyfødte med alvorlig immunsvikt. Fagmiljøene på OUS mener dataene til pilotundersøkelsen er så gode at metodene bør inn i det ordinære screeningsprogrammet.

5.1. Støttes av pasientforeningen

Norsk Immunsviktforening har i lang tid ønsket seg et screeningtilbud for å oppdage SCID, som de mener kan bidra til å løse problemene med sen diagnostikk. Ifølge foreningen er to av barna som ble diagnostisert i pilotprosjektet i dag friske med gode forutsetninger for å leve normale liv med god livskvalitet.

«Belastningen for barnet og familien har vært betydelig mindre enn om diagnose ble stilt på et senere tidspunkt. Dette viser hvor viktig screening av nyfødte for alvorlige medfødte immunsviktsykdommer er», skriver lederen i foreningen, Eva Brox, i et brev vedlagt søknaden til HOD.

Hittil er det få andre land i Europa som har lignende tilbud, men det utredes flere steder.

Socialstyrelsen i Sverige arbeider nå med å vurdere spørsmålet om SCID skal bli en del av screeningen av nyfødte. Planen er å ha en anbefaling på plass ved årsskiftet. I Europa har det vært gjennomført pilotprosjekter for SCID-screening i blant annet Nederland, Spania, Frankrike, Storbritannia og Tyskland.

Alle amerikanske delstater, bortsett fra to, screener nå for SCID, eller er i gang med pilotstudier og planlegger å screene alle nyfødte i kommende år.

5.2. Kostnader

Det er i søknaden anslått at innføring av screening for HMG på nasjonal basis ikke vil medføre ekstra kostnader. Ved å innføre testing på SCID vil det kreve investeringer i nytt utstyr og andre

startkostnader på til sammen rundt seks millioner kroner, mens årlig drift er anslått til 4,2 millioner kroner. Per barn vil det innebære 70 kroner i økte utgifter, ifølge søknaden fra OUS.

5.3. Behandling av søknad

Søknaden om utvidelse av behandlingstjenesten er under behandling i departementet. Som ledd i behandlingen ba departementet Helsedirektoratet i brev 25.01.2017 om en faglig vurdering av søknaden. Helsedirektoratet vil gi sin anbefaling etter at de nye undersøkelsene er behandlet i Beslutningsforum for nye metoder.

Bestillerforum RHF behandlet saken 27. februar i år. Det ble da besluttet å gjøre en fullstendig metodevurdering av de to undersøkelsene.

Metodevurderingen utføres av Folkehelseinstituttet. Deretter skal metoden og metodevurderingen behandles i Beslutningsforum for nye metoder.

Nyfødtscreeningen reguleres av forskrift om genetisk masseundersøkelser av nyfødte. I forskriften listes det opp hvilke sykdommer som er omfattet av screeningen. En utvidelse av nyfødtscreeningen med to nye sykdommer, krever derfor endringer i forskriften.

5.4. Bioteknologirådets tilråding

Et samlet Bioteknologiråd mener at nyfødtscreeningen bør utvides med to nye sykdommer, alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) og 3-OH 2-metylglutaryl CoA lyasedefekt (HMG), fordi sykdommene da kan forebygges eller behandles med god effekt. Det er viktig at en utvidelse skjer på en måte som ivaretar barnets interesser så godt som mulig, og at det er liten tvil om at undersøkelsen er til barnets beste.

Med vennlig hilsen

Kristin Halvorsen
leder

Ole Johan Borge
direktør

Saksbehandlere: Elisabeth Gråbøl-Undersrud, seniorrådgiver