

Sosial- og helsedepartementet  
Postboks 8011 DEP  
0030 OSLO

Deres ref.: 99/03865 SAO/ØG      Vår ref.: 99/114-002/rka/640      Dato: 7. september 1999

## **NOU 1999:20 Å VITE ELLER IKKE VITE. GENTESTER VED ARVELIG KREFT - HØRING**

Sosial- og helsedepartementet har i brev av 14. juni 1999 bedt om Bioteknologinemnda syn på de konklusjoner som legges frem i NOU 1999: 20 Å vite eller ikke vite, Gentester ved arvelig kreft. Frist for høringsuttalelsen er 14. september 1999.

Utvalgets leder, professor Stener Kvinnsland, orienterte om utvalgets konklusjoner i Bioteknologinemndas møte 17. juni 1999. Nemnda diskuterte innstillingen i møtet 26. august 1999. Bioteknologinemnda finner at utvalget har gjort et grundig arbeid og slutter seg til utvalgets konklusjoner og anbefalinger.

I sitt oversendelsesbrev ber departementet spesielt om høringsinstansene syn på 9 konkrete punkter. Nemnda vil i det følgende gi sine kommentarer til disse punktene.

- 1. Utvalget går i utgangspunktet inn for at gentestingsvirksomheten knyttet til arvelig kreft i Norge bygges ut og styrkes i samtlige helseregioner. Det innebærer først og fremst at friske personer som henvender seg eller blir henvist til medisinsk-genetiske enheter skal få tilbud som er beskrevet i punkt 3.3 i utvalgets innstilling. Smågruppene ( sjeldne kreftsykdommer og –syndromer) må sikres tilbud.*

Av de vel 20.000 nye krefttilfeller i Norge pr år er ca 400 arvelig kreft, med brystkreft, eggstokkreft og tarmkraft som de vanligste. I det totale kreftbildet utgjør er de hittil sikkert påviste arvelige formene bare en liten del. Presymptomatisk påvisning av arvelig økt risiko for kreft kan føre til tett oppfølging av risikopersoner og dermed i mange tilfeller hindre utviklingen av alvorlig sykdom. Bioteknologinemnda kan ikke ta stilling til utvalgets forslag om at gentestingsvirksomheten i Norge bør bygges ut og styrkes i samtlige helseregioner, dette blir et prioriteringsspørsmål og må sees i sammenheng med andre gruppers behov og mulighet for behandling. Men dersom det skal være mulig å gi et tilfredsstillende tilbud om genetisk utredning i form av veiledning, risikovurdering og

molekylærgenetiske tester til aktuelle personer og familier i hele landet er det nødvendig at virksomheten styrkes betraktelig.

Nemnda slutter seg til utvalgets definisjon av genetisk test, nemlig analyser av DNA/RNA, kromosomer og/eller metabolitter med sikte på å oppdage genvarianter som disponerer for arvelig sykdom, dvs som gir bæreren en vesentlig høyere risiko for sykdom enn hva som er vanlig i populasjonen for øvrig. Foreløpig er det forholdsvis få tester for genvarianter knyttet til kreftrisiko, det vanligste vil være genetisk utredning i form av veiledning og risikovurdering. Denne typen bruk av genetisk testing vil alltid falle inn under Lov om medisinsk bruk av bioteknologi. I takt med at kunnskapen om sammenheng mellom sykdom og gener og miljø øker, vil mulighetene til og krav om genetisk testing øke, og ikke bare i relasjon til arvelige disposisjoner for kreft. Det er derfor nødvendig at virksomheten bygges ut slik utvalget foreslår og at kapasiteten ved de eksisterende medisinsk-genetiske enheter bygges ytterligere ut. Utvalget viser til at noe av behovet for kvalifisert personell som kan gi genetisk veiledning kan fylles avhjelpest ved at andre enn medisinsk utdannet personell deltar deler av denne oppgaven, nemlig spesialutdannede, genetiske veiledere. Det kan også være behov for personell med helt annen utdannings-bakgrunn for å kunne ta seg av de problemer som kan oppstå når friske personer skal forholde seg til kunnskap om kommende sykdom. En slik hverdag kan bli vanskelig å håndtere for mange. Bioteknologinemnda støtter denne tanken og mener at utdanning av denne gruppen, gjerne i Nordisk regi, bør prioriteres.

- 2. Utvalget er av den oppfatning at følgende undersøkelser per i dag ikke er aktuelle i forbindelse med arvelig kreft: genetisk preimplantasjonsdiagnostikk, genetisk testing av fostre og gentesting på populasjonsnivå ( screening). Utvalget anbefaler at Bioteknologiloven presiseres på de to sistnevnte områder.*

Bruk av gentesting av embryoer før implantasjon er ikke i bruk i Norge i dag. Bioteknologinemnda slutter seg til utvalgets forslag om at gentesting for arvelig kreft på preimplantasjonsstadiet ikke bør være tillatt. Flertallet i nemnda kan heller ikke ser behovet for gentesting for arvelig kreft på fosterstadiet. Kreftsykdommer utvikles så langsomt at det ikke vil være helsegevinst for barnet at det foreligger informasjon om eventuelle kreftgener på fosterstadiet. Dersom disse avgrensningene krever endring i bioteknologiloven er nemnda enig i dette. Enkelte av nemndas medlemmer vil ikke ha kategorisk forbud. Slik de ser det kan det forekomme situasjoner der en testing på fosterstadiet også for risiko for kreft kan være aktuelt.

Forekomsten av selv de vanligste gener som disponerer for kreft er så lav i befolkningen at screening på populasjonsnivå ikke har noen hensikt. Det stiller seg derimot annerledes når det gjelder genetisk testing av medlemmer i familier med påviste gener for kreft, en såkalt familiescreening.

Det kan imidlertid i fremtiden bli utviklet genetiske tester for andre sykdommer hvor nemnda kan være enig i screening på populasjonsnivå, slik tilfellet er for Føllings sykdom i dag, hvor alle nyfødte genetisk testes. En genanalyse i ettertid

kunne avgjøre hvor alvorlig den enkeltes mutasjon er, og dermed bidra til enklere diettkrav for noen av de som tester positivt i screeningen. Etter nemnda syn burde alle som tester positivt for Føllings sykdom følges opp med en test som identifiserte det enkelte individs mutasjon.

- 3. Utvalget mener at genetisk testing av barn bør kunne foregå innenfor de rammer som Bioteknologiloven legger opp til i dag, nemlig dersom slik testing kan føre til at helseskader hos barnet forhindres eller reduseres, eller dersom tidlig diagnostikk er av vesentlig betydning for bedring av prognosen.*

Gentesting vil bli et stadig viktigere redskap for påvisning av sykdom, både diagnostisk og presymptomatisk. Bioteknologinemnda ser diagnostisk gentesting av barn som etisk uproblematisk. Nemnda er videre enig med utvalget i at presymptomatisk gentesting av barn bare bør tas i bruk i de tilfeller det gir en helsegevinst for barnet. Nemnda er videre enig med utvalgets vurdering av de rammer som bioteknologiloven setter for bruk av genetiske tester på barn.

- 4. Gentesting ved kreftsyndromer ( testing som både er diagnostiske og prediktive) bør etter utvalgets syn kunne rekvireres av behandlende lege. Ingen personer skal gjennomgå slike tester uten på forhånd å ha gitt skriftlig informert samtykke, basert på opplysninger om blant annet hva en gentest er; hvilke konsekvenser positive så vel som negative utfall kan få, herunder hvilke oppfølgings- og behandlingsmuligheter som finnes; hvilke konsekvenser gentesten kan få for pasientens risiko for andre kreftsykdommer; og hvilke implikasjoner gentesten kan få for pasientens friske familiemedlemmer. Utvalget anbefaler at Sosial- og helsedepartementet i samarbeid med de medisinsk –genetiske enhetene utarbeider nasjonale retningslinjer for informasjonsprosedyrer ved gentester ved kreftsyndromer. I tillegg bør bioteknologiloven presiseres i forhold til slike tester.*

Bioteknologinemnda er enig i at behandlende lege bør kunne rekvirere gentesting ved kreftsyndromer og at det er nødvendig med skriftlig informert samtykke for bruk av genetiske tester. Den nødvendige genetiske veiledning av pasienten som må gå forut for innhenting av samtykke vil stille store krav til personalet ved de medisinsk- genetiske enheter. Det er viktig at dette informasjonsarbeidet standardiseres i et samarbeid mellom Sosial- og helsedepartementet og de medisinsk-genetiske enheter slik utvalget foreslår. Det bør også være et krav at rutinene kvalitetssikres ved jevnlig evalueringer.

For å sikre kvalitet i veiledningsarbeidet bør dette følges opp, f.eks. via forskningsprosjekt, som kartlegger pasientenes forståelse av informasjon om arvelig betinget økt kreftisiko og hvilke psykososiale konsekvenser denne informasjon eventuelt får for den enkelte. Det er også viktig å undersøke sammenhengen mellom helsepersonellens holdninger og om disse påvirker pasientene. Kunnskap om disse forhold kan danne grunnlag for forbedring av fremtidige rutiner.

Nemnda vil videre peke på at kunnskap om sammenheng mellom gener og sykdom/økt risiko for sykdom bør styrkes, ikke bare blant helsepersonell, men i

befolkningen generelt. Informert samtykke til genetisk testing for arvelig kreft forutsetter at personen har bakgrunn nok til å forstå betydningen av et eventuelt positivt testresultat. Det krever betydelig innsikt for å overskue betydningen av et slikt resultat ved sykdom som ennå ikke har brutt ut, men som har en viss statistisk sannsynlighet til å bryte ut. En forståelse av resultatet av ens egen genetiske test kan ha for nære slektninger krever innsikt i genetikk. En negativt testresultat er ikke en garanti for at man ikke kan få kreftsykdom, dette er også kunnskap som befolkningen bør ha. Nemnda vil anbefale at det i den videregående skole og særlig i utdanning av helsepersonell, legges større vekt på genetikk og sammenhengen mellom økt sykdomsrisiko og gener enn tilfellet er i dag. I fremtiden vil tilbudet om genetiske tester øke, problemstillingen vil derfor bli aktuelt for stadig større grupper av befolkningen. Fra utviklingen i andre land er det også grunn til å tro at kommersielle tilbud om gentesting vil bli mer vanlig også i Norge.

*5. Utvalget anbefaler at det nedsettes et hurtigarbeidende utvalg som (1) utreder opprettelsen av en nasjonal familiejournal med opplysninger som familier med arvelig kreft, særlig i forhold til personvern hensynet og faren for misbruk av genetiske opplysninger; og (2) utarbeider rutiner for deling av genetiske opplysninger innenfor helsevesenet, basert på de ulike mottakeres behov. De to spørsmålene må sees i sammenheng.*

I sin innstilling gir utvalget en beskrivelse om dagens situasjon mhp oppbevaring og bruk av genetiske opplysninger. I følge utvalget utføres mye dobbeltarbeid og reglene for utveksling av informasjon mellom de ulike behandlende instanser er også uklare. Dette tilsier at det er behov for en nøye gjennomgang av problemkomplekset, gjerne av et hurtigarbeidende utvalg. Nemnda slutter seg til utvalgets forslag på dette punkt og vil understreke at hensynet til personvernet må stå sentralt. Det kan være flere løsninger på disse problemene, om en nasjonal familiejournal adskilt fra de vanlige journalene, er løsningen som kan finne den rette balanse mellom hensynet til vern av individet og familien og helsetjenestens behov for informasjon, gjenstår å se. Nemnda forutsetter at pasientenes innsynsrett også vil bli ivaretatt i den nye typen familiejournal dersom denne løsningen blir valgt.

Bioteknologinemnda vil påpeke at det er viktig at pasientene er sikret at informasjon om deres genetiske status ikke brukes i andre sammenheng enn den opprinnelige uten at pasientene blir rådspurt, j.f. den debatten som er skapt omkring kommersiell bruk av familierelasjoner og sykdom som nå pågår på Island.

Det er få eller ingen opplysninger som er så sensitive som informasjon om familiens og slektens genetiske situasjon. Bioteknologiloven stadfester at verken arbeidsgiver, utdanningsinstitusjoner eller forsikringsselskaper kan be om resultater av presymptomatiske genetiske tester. Når nemnda i sin tid tok opp spørsmålet og ba om en gjennomgang av forsikringsbransjens bruk av genetiske opplysninger var dette på bakgrunn av konkrete forhold hvor personer i risikogrupper ble særbehandlet. Resultatet ble at Sosial- og helsedepartementet har oppnevnt et bredt sammensatt utvalg vurderer nå bransjens bruk av alle typer helseopplysninger.

*6. Utvalget ser det som et overordnet mål at tilbud om kontroller og behandling er likt for alle. Det innebærer at det må utarbeides felles protokoller for håndtering av de arvelige kreftsykdommer for samtlige helseregioner. Utvalget foreslår at slike protokoller utarbeides og revideres av de medisinsk-genetiske enheter i nært samarbeid med andre aktuelle faggrupper, på grunnlag av kunnskap om sykdommen og om tiltakenes effekt. Utvalget er av den oppfatning at de regionale, medisinsk-genetiske enheter bør tillegges ansvar for at risikopersoner får det anbefalte tilbud om oppfølging, men at kontrollene gjennomføres ved risikopersonens nærmeste sentralsykehus.*

Det er et fundamentalt krav i vårt offentlige helsevesen at alle pasienter skal ha et likeverdig tilbud. Når det gjelder de arvelige kreftsykdommene kan dette sikres ved at behandlingsopplegget og oppfølging av risikopersoner harmoniseres mellom helseregionene, gjerne via felles utarbeidende protokoller, slik utvalget foreslår. Bioteknologinemnda er enig i at ansvaret for behandling av pasienter og oppfølging av risikopersoner må ligge hos de medisinsk-genetiske enheter. Dersom de medisinsk-genetiske enheter er sikre på at kontrollen av risikopersoner kan gjennomføres på en tilfredsstillende måte ved nærmeste sentralsykehus, er dette selvfølgelig det beste for de personer det angår. Ansvaret for kvaliteten vil likevel ligge hos de medisinsk-genetiske enheter.

Dette forslaget innebærer, slik utvalget påpeker, at det må bygges ut medisinsk-genetisk kompetanse også i Midt-Norge, for å sikre denne regionen de samme tilbud som ellers i landet.

*7. Utvalget anbefaler at bioteknologiloven inneholder to godkjenningsordninger av relevans for gentesting i forbindelse med arvelig kreft; (1) godkjenning av institusjonen som utfører genetiske undersøkelser og (2) godkjenning av sykdomsgruppen som gjøres til gjenstand for genetiske undersøkelser. Den første av disse ordningene er identisk med dagens ordning, den andre erstatter den langt mer detaljerte ordning med godkjenning av "undersøkelsestyper og metoder".*

Bioteknologinemnda er enig med utvalgets forslag til endring av bioteknologiloven på dette punkt. I denne sammenheng har godkjenningsordningen to formål: For det første skal det være en kvalitetssikring av institusjonen som skal utføre de genetiske undersøkelsene og for det andre skal den sikre at de gentester som tas i bruk er relevante, dvs det er faglig konsensus om testens kliniske validitet. Undersøkellesmetoder og metoder for testing vil imidlertid variere over tid i takt med den tekniske utvikling.

*8. Utvalget foreslår at den eksisterende forskrift om medisinsk laboratorium og røntgeninstitutt revideres, slik at det kan stilles spesifikke kompetansekrav til gentestlaboratorier.*

Kvalitetssikring av laboratorietjenestene i helsesektoren er meget viktig. Den tekniske gjennomføring av gentester krever utstyr og kompetanse som er forskjellig fra den de medisinske kliniske laboratorier tradisjonelt har hatt. En endring i kravene til kompetanse og utstyr er derfor nødvendig for å sikre

kvaliteten i gentester og at kravet om konfidensialitet i behandlingen denne typen sensitiv informasjon blir ivaretatt.

*9. Utvalget mener det går et sentralt skille mellom forskning der resultatene tilbakeføres til det enkelte individ, og forskning der slik tilbakeføring ikke finner sted. Det er etter utvalgets syn den første typen forskning som bør godkjennes av tilsynsmyndighetene. Utvalget slutter seg derfor til Sosial- og helsedepartementets forslag til ny bestemmelse om virkeområde i bioteknologiloven.*

Bioteknologinemnda har tidligere uttalt seg om Bioteknologilovens virkeområde når det gjelder avgrensing i forhold til forskning. En presisering, slik Sosial- og helsedepartementet foreslår, er viktig fordi det i praksis vil være en lang periode med klinisk forskning før nye metoder og behandlingsopplegg tas i klinisk bruk.

Med hilsen

Torleiv Ole Rognum  
Leder

Sissel Rogne  
Direktør

Saksbehandler: Seniorrådgiver Ruth Kleppe Aakvaag tlf 22 24 87 96