

Helsedepartement  
Postboks 8011 Dep.  
0030 Oslo

Deres ref.: 02/00825 HRA/INR

Vår ref.: 641/02/05-001

Dato: 29.04.02

## **Høringsvar: Utkast til forskrift om oppsøkende genetisk virksomhet**

Det vises til brev av 24.01.02 hvor Helsedepartementet ber Bioteknologinemnda om en høringsuttalelse i forbindelse med utkast til ny *forskrift om oppsøkende genetisk virksomhet*. Forskriften er hjemlet i bioteknologiloven etter at § 6a-1 ble lagt til og trådte i kraft 21.12.00 etter Stortingsvedtaket 07.12.00 om endring i bioteknologiloven.

Kapittelet 6a. lyder nå i sin helhet:

*Kap. 6a. Oppsøkende genetisk virksomhet*

*§ 6a-1. Oppsøkende genetisk virksomhet*

*Når det er dokumentert at en pasient er disponert for eller har en arvelig sykdom som kan gjøres til gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet, kan pasienten selv bestemme om han eller hun vil informere berørte slektninger om dette.*

*Dersom pasienten ikke selv kan eller vil informere berørte slektninger, kan legen be om pasientens samtykke til å informere disse, hvis vilkårene i fjerde ledd er oppfylt og sykdommen er godkjent av departementet etter sjette ledd.*

*Dersom pasienten ikke kan eller vil samtykke til at legen informerer berørte slektninger, kan legen likevel gjøre dette, hvis vilkårene i fjerde ledd er oppfylt og sykdommen er godkjent av departementet etter sjette ledd.*

*Før legen tar kontakt med slektningene, skal han eller hun vurdere om:*

- 1. det gjelder en sykdom med vesentlige konsekvenser for den enkeltes liv eller helse,*
- 2. det er en rimelig grad av sannsynlighet for at også slektningene har et arvelig sykdomsanlegg som kan føre til sykdom senere i livet,*
- 3. det foreligger en dokumentert sammenheng mellom det arvelige sykdomsanlegget og utvikling av sykdom,*
- 4. de genetiske undersøkelser som benyttes for å fastslå det arvelige sykdomsanlegget er sikre og*
- 5. sykdommen kan forebygges eller behandles med god effekt.*

*Dersom slektningen er under 16 år, skal bare foreldrene eller andre med foreldreansvar informeres.*

*Departementet skal i forskrift eller i det enkelte tilfelle bestemme hvilke sykdommer som kan gjøres til gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet.*

Det er med hjemmel i § 6a-1 sjette ledd at det kan foreligge en forskrift og det er et utkast til denne forskriften som nå foreligger. I høringsbrevet påpeker Departementet at forskriften ikke er ment å være uttømmende i den forstand at Sosial- og helsedirektoratet er delegert myndighet til

å avgjøre hvilke sykdommer som i hvert enkelt tilfelle kan gjøres gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet.

Eide, Amundsen og Våge har på vegne av Helsetilsynet klargjort hvilken praksis som skal følges inntil forskriften er vedtatt.<sup>1</sup>

### **Tidligere saksgang og Bioteknologinemndas tidligere uttalelser**

I Ot.Prp.nr.37 (1993-1994), som inngår i forarbeidene til bioteknologiloven, heter det at *"Helsevesenet kan ikke drive noen form for oppsøkende virksomhet av slektninger..."* og at *"legers taushetsplikt er etter departementets syn spesielt viktig overfor personer som selv ikke er kjent med arvelig risiko for å utvikle fremtidig sykdom."*

Sosial- og Helsedepartementet (SHD) anmodet 30.10.95 Bioteknologinemnda om å utrede eventuelle etiske og samfunnsmessige konsekvenser daværende gjeldende praksis kunne ha for enkelte genetiske sykdommer og hvilke konsekvenser det ville ha hvis det åpnes for at helsevesenet kan drive oppsøkende genetisk virksomhet.

Bioteknologinemndas enstemmige konklusjon av 18.11.95 var at informasjon til slektninger om genetisk betinget økt risiko for alvorlig sykdom burde skje etter følgende prinsipper:

1. Som hovedregel skal pasienten oppfordres til å informere sin nærmeste slektninger om deres økte risiko for arvelig betinget sykdom. For å sikre at informasjonen holder faglig mål bør pasienten tilbys skriftlig informasjon, utarbeidet av Helsetilsynet, som kan overbringes slektningene.
2. Slektingene bør i informasjonsmaterialet få tilbud om genetisk veiledning og utredning. På denne bakgrunn kan slektingene på fritt grunnlag velge om de vil kontakte helsevesenet.
3. Bioteknologinemnda mente at man burde vurdere å opprette en nemnd/rådgivningsorgan for leger som kan ta avgjørelse i særtilfeller hvor man vet at vital helseinformasjon ikke blir gitt til slektninger.
4. Bioteknologinemnda påpekte videre at det bør legges betydelig vekt på å øke befolkningens generelle kunnskaper om sammenhengen mellom arv og sykdom. Det var også et stort behov for videre- og etterutdanning innen genetikk av flere typer personell i helsesektoren, også blant allmennpraktiserende leger.

Ett nemndsmedlem (Kåre Berg) sluttet seg til nemndas anbefalinger og konklusjon, men hadde reservasjoner mhp premisser, tolkninger etc. som ble formulert i en egen særuttalelse.

SHD sendte 09.07.97 ut høringsnotatet *"Om adgang til å drive oppsøkende genetisk virksomhet"*. Høringsutkastet la opp til en endring i bioteknologiloven slik at lege på eget initiativ og uten samtykke fra pasienten, kan oppsøke vedkommendes slektninger med informasjon om risiko for å utvikle alvorlig, arvelig sykdom og med tilbud om genetiske undersøkelser, veiledning og behandling.

I brev av 27.09.97 uttalte Bioteknologinemnda sin skuffelse over at få av de forslag eller analyser nemnda tidligere hadde lagt frem for SHD hadde blitt tatt hensyn til i høringsnotatet. Bioteknologinemnda hadde forut for den forrige uttalelsen selv foretatt en spørreundersøkelse i de aktuelle miljøene for medisinsk genetikk. Undersøkelsen hadde ikke avdekket et behov eller ønske om å kunne bedrive oppsøkende genetisk virksomhet rettet mot pasientens familie uten hans/hennes samtykke.

---

<sup>1</sup> Lovregulering av oppsøkende genetisk virksomhet. Tidsskr Nor Lægeforening nr. 24, 2001: 121.

Bioteknologinemnda uttalte derfor at *"Det er uklart hva som er den direkte foranledning til at høringsnotatet om adgang til å drive oppsøkende genetisk virksomhet legges frem akkurat nå. Det eneste holdepunkt i notatet er en antydning av at man i "deler av det medisinske fagmiljøet" har sett behovet for en fornyet vurdering av spørsmålet. Bioteknologinemnda undres hvilke miljøer det her siktes til, og hvilket konkret behov for lovendring som ligger bak."*

På bakgrunn av Bioteknologinemndas og andre høringsinstansers svarbrev ble saken stoppet og helseminister Høybråten varslet at han ikke ønsket å fremme forslag om endring av bioteknologiloven.

Storingsrepresentant Gunhild Øyangen fremmet derfor et eget forslag (Dok.nr.8:51) 26.01.98 om at lovforslaget likevel skulle fremlegges for Stortinget. Storingsrepresentantene Annelise Høegh, Inge Lønning og Sonja Irene Sjøli fremmet også et eget forslag (Dok.nr.8:65) 05.02.98. Høegh, Lønning og Sjøli støttet Bioteknologinemnda, Helsetilsynet, Lægeforeningen, Senter for medisinsk etikk ved Universitetet i Oslo, Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin, FFO og Datatilsynets som i sine høringsuttalelser hadde kommet med flere innvendinger mot forslaget. Saken ble behandlet i Stortingets sosialkomité 30.04.98 og Øyangens forslag fikk flertall.

I tråd med sosialkomiteens innstilling fremmet Regjeringen 25.06.99 Ot.Prp.nr.93 som fikk Stortingets enstemmige tilslutning 07.12.00 og trådte i kraft 21.12.00.

I forbindelse med den pågående revisjonen av bioteknologiloven uttalte Bioteknologinemnda 19.03.01 at *"det understrekes i forarbeidene til lovendringen at bestemmelsene ikke innebærer en adgang til å drive generell systematisk oppsøkende virksomhet. Hovedregelen skal være at pasienten selv informerer sine slektninger. Bare unntaksvis, når pasienten ikke kan eller vil informere eller samtykke til at legen informerer, og når de øvrige vilkår er oppfylt, kan legen selv informere slektninger. Bioteknologinemnda mener det er viktig å understreke dette poenget, særlig på bakgrunn av den dagsaktuelle diskusjonen om de muligheter som finnes i Norge for epidemiologisk forskning basert på biobanker. Bioteknologinemnda er enig i at det er viktig å presisere i lovs form i hvilken grad leger har adgang til å drive oppsøkende genetisk virksomhet. Imidlertid mener Bioteknologinemnda at den nye lovendringen er problematisk på flere punkter."*

Bioteknologinemnda uttalte videre at den generelt har *"vanskelig for å se at lovendringene er i samsvar med lovens formålsparagraf og kravet om personlig integritet, som innebærer retten til ikke å vite om eventuelle genetiske sykdomsdisposisjoner man har. Paragrafen om oppsøkende genetisk virksomhet er da også uten sidestykke i resten av verden. Det er fortsatt åpent hva de medisinske og samfunnsmessige konsekvensene av adgang til oppsøkende genetisk virksomhet vil være. Det hadde på denne bakgrunn vært ønskelig at lovens strenge vilkår for oppsøkende genetisk virksomhet, hadde kommet klarere til uttrykk. Bioteknologinemnda vil også understreke at i den grad oppsøkende genetisk virksomhet blir utført, er det viktig med utførlig genetisk veiledning."*

### **Bioteknologinemndas uttalelse**

Bioteknologinemnda anser at § 6a-1 og oppsøkende genetisk virksomhet uten pasientens samtykke ikke er i samsvar med bioteknologilovens formålsparagraf. Paragraf 6a-1 kan komme i konflikt med retten til ikke å vite om eventuelle genetiske sykdomsdisposisjoner.

Bioteknologinemnda anser at den klare hovedregelen bør være at pasienten selv informerer sine

slektninger. Dersom pasienten selv ikke ønsker å kontakte sine slektninger kan helsepersonell utføre oppsøkende genetisk virksomhet etter at pasienten har gitt et frivillig, informert samtykke til at potensielt berørte nære slektninger blir kontaktet.

Oppsøkende genetisk virksomhet uten pasientens samtykke bryter klart med det grunnleggende prinsipp om helsepersonells taushetsplikt. Paragraf 6a-1 om oppsøkende genetisk virksomhet er da også uten sidestykke i resten av verden.

Berørte slektninger vil på sin side kunne hevde en rett til å vite om eventuelle genetiske sykdomsdisposisjoner, og pasienten må derfor bevisstgjøres det ansvar han/hun har for å formidle slik informasjon. Bioteknologinemnda avdekket i en spørreundersøkelse til fagmiljøene i 1996 at det bare meget sjeldent forekom pasienter som ikke ønsket å informere sine slektninger. Dette har senere blitt støttet i en publikasjon fra avdeling for kreftgenetikk ved Radiumhospitalet<sup>2</sup>, og myndighetene har heller ikke mottatt noen søknader om å utføre oppsøkende genetisk virksomhet uten pasientens samtykke i henhold til § 6a-1. Da man fremmet forslaget til ny § 6a-1 i loven, ble det videre gitt inntrykk av at det er et stort helsegevinstpotensial ved oppsøkende genetisk virksomhet uten at det var dokumentert. Det er heller ikke nå redegjort for hvilke ressurser som må settes inn for å oppnå en slik gevinst eller hvilke oppgaver som eventuelt skal nedprioriteres.

Bioteknologinemnda ser verken et praktisk eller juridisk behov for § 6a-1. Bioteknologinemnda vil hevde at oppsøkende genetisk virksomhet uten pasientens samtykke bør reguleres så strengt at nødretten likevel vil komme til anvendelse i de særtilfeller hvor samtlige av lovens krav er oppfylt.

Det er av avgjørende betydning at hver enkelt pasient og hvert enkelt sykdomstilfelle blir vurdert individuelt. En liste over "forhåndsgodkjente" sykdommer vil være uhensiktsmessig uansett hvilken sykdom det gjelder og foreldet trolig i samme øyeblikk som den vedtas. Videre vil en liste kunne føre til en uheldig fokusering på den aktuelle sykdommen, som bare er ett av mange elementer i den sammensatte vurderingen som må gjøres i hvert enkelt konkrete tilfelle. En sykdomsliste vil videre føre til store fortolkningsproblemer og være uhensiktsmessig for å regulere hvilke sykdommer som kan gjøres til gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet uten pasientens samtykke. Det må ikke gå automatikk i at slektninger til pasienter med visse utpekte sykdommer blir kontaktet uten en forutgående grundig drøfting av det aktuelle tilfellet og etter utstrakt dialog med pasienten.

Bioteknologinemnda finner ikke at det fremgår tilstrekkelig klart hvorvidt de foreslåtte sykdommene oppfyller lovens fem krav. Kravene som skal innfris er:

- i) at det gjelder en sykdom med vesentlige konsekvenser for den enkeltes liv eller helse,
- ii) er en rimelig grad av sannsynlighet for at også slektningene har et arvelig sykdomsanlegg som kan føre til sykdom senere i livet,
- iii) foreligger en dokumentert sammenheng mellom det arvelige sykdomsanlegget og utvikling av sykdom,
- iv) benyttes sikre genetiske undersøkelser og at
- v) sykdommen kan forebygges eller behandles med god effekt.

Bioteknologinemnda vil understreke at svært få, om noen, sykdommer trolig vil oppfylle alle de fem kravene. Bioteknologinemnda vil derfor foreslå at departementet ikke utformer noen

---

<sup>2</sup> Informasjonsflyt i familier med arvelig bryst- og eggstokkreft. Tidsskr Nor Lægeforening 2001; 121: 121-3.

forskrift til kapittel 6a i bioteknologiloven som angir "forhåndsgodkjente" sykdommer, men at departementet i stedet gir godkjenning i de særtilfeller hvor helt vital helseinformasjon ikke blir gitt til slektninger som trenger og kan nyttiggjøre seg denne. Oppsøkende genetisk veiledning mot pasientens ønske er i konflikt med grunnleggende prinsipper for en pasients personlige integritet samtidig som det kan påføre friske slektninger unødvendig engstelse og redusert livskvalitet, samtidig som det kan åpne muligheter for tilbud om medisinsk oppfølging til slektninger. Oppsøkende genetisk virksomhet skal derfor reguleres strengt.

Bioteknologinemnda påpekte i brev av 19.03.01 til departementet at teksten i den vedtatte lovendringen er upresis med henhold til vilkårene for oppsøkende genetisk virksomhet. Ifølge teksten kan legen uten pasientens samtykke informere berørte slektninger *"hvis vilkårene i fjerde ledd er oppfylt"*. Det var imidlertid uklart om det med *"vilkårene i fjerde ledd"* menes at de fem punktene som er listet opp i fjerde ledd skal være oppfylt, eller bare om legen har *vurdert* om disse punktene er oppfylt. Bioteknologinemnda kommenterte at lovteksten burde tolkes strengt, slik at samtlige fem punkter må være oppfylt før oppsøkende genetisk virksomhet kan finne sted. Bioteknologinemnda er i den forbindelse tilfreds med høringsbrevet som presiserer at *"alle [punktene] må være oppfylt for at legen eventuelt skal kunne ta kontakt med pasientens slektninger for å gi genetiske opplysninger."* Bioteknologinemnda vil gjenta at det trolig bare helt unntaksvis vil forekomme familier der samtlige av de kravene som stilles er innfridd.

Bioteknologinemnda vil presisere at den ikke anser alle typer genetisk informasjon som like sensitiv og etisk problematisk. F.eks. vil informasjon om alvorlige bivirkninger av anestesimidler ikke medføre de samme etiske betenkelighetene som informasjon om en kreftform som rammer 80% av dem med en gitt genvariant.

Begrepet *"berørte slektninger"* er ikke definert. I de fleste tilfellene vil søsken og barn av pasienten være tilstrekkelig, mens foreldre bare i mindre grad vil være aktuelle. I praksis vil det imidlertid være mange flere som er potensielle bærere av den sykdomsfremkallende genvarianten. Bioteknologinemnda vil tilrå at en benytter en snever tolkning av begrepet *"berørte slektninger"* slik at ikke fjerne slektninger kontaktes av helsevesnet foruten der en med stor sannsynlighet kan anta at de også vil være berørte. Bioteknologinemnda anser at *"berørte slektninger"* bare helt unntaksvis kan omfatte andre enn helt nære slektninger som foreldre, søsken og barn. Nemnda vil videre påpeke at også innholdet i begrepene *"vesentlig"*, *"sikre"*, *"rimelig"* og *"god"* i lovens § 6a-1 i stor grad også er basert på skjønn og vil kunne skape uheldige fortolkningsproblemer mhp. utøvelse av loven.

Det er uklart om forskriften gir alle landets leger anledning til å drive oppsøkende genetisk virksomhet eller om det er begrenset til forhåndsgodkjente institusjoner for medisinsk genetik. På den ene siden slår Bioteknologiloven fast i § 8-1 at medisinsk bruk av bioteknologi bare kan finne sted ved godkjente institusjoner og i § 6-5 at *"ved genetiske undersøkelser etter fødselen skal den som undersøkes gis omfattende genetisk veiledning både før, under og etter at undersøkelsen er foretatt."* På den andre siden står det i de vedlagte merknadene til § 4 i forskriften at *"selv om enhver lege etter bioteknologiloven kan utføre oppsøkende genetisk virksomhet, må han/hun innrette seg etter egne faglige kvalifikasjoner."* Bioteknologinemnda kan imidlertid ikke anbefale at oppsøkende genetisk virksomhet kan utføres av andre enn de som er spesifikt godkjent, og trent, for slik virksomhet. I en spørreundersøkelse som ble rapportert i august 2000 fremgikk det at 9 av 10 allmennleger mente at de ikke *"kan nok genetik til å gi tilstrekkelig informasjon og veiledning om prediktive gentester på egen hånd."*<sup>3</sup>

---

<sup>3</sup> Stort behov for kunnskap om gentester blant norske leger. Tidsskr Nor Lægeforen 2000; 120: 2419-22

Leger uten spesialistkompetanse i medisinsk genetisk veiledning og metodevurdering vil ofte mangle forutsetninger for å kunne vurdere om lovens krav er oppfylt og behandle slike pasienter på en tilfredsstillende måte. Bioteknologinemnda vil derfor anmode departementet om at undersøkelser utført i forbindelse med oppsøkende genetisk virksomhet tolkes som prediktive eller presymptomatiske tester (og ikke som genetiske undersøkelser for å stille sykdomsdiagnose) slik at de bare kan utføres av spesialister på området.

Det går ikke klart frem av verken loven eller forslag til forskrift om slektninger skal ha krav på å bli oppsporet, informert og undersøkt for å avklare sin potensielt økte risiko for genetisk betinget alvorlig arvelig sykdom. Har legen en mulighet eller en plikt til å oppsøke og informere pasientens slekt? Bioteknologinemnda vil anmode, slik forarbeidene antyder, at det presiseres i forskriften at helsepersonell "*kan*" utføre oppsøkende genetisk virksomhet, men at han/hun ikke har en plikt til å gjøre det. Hvis loven tolkes dithen at legen skal ha en plikt til å utføre oppsøkende genetisk virksomhet vil det stilles urimelige store krav til både pasienten og ansvarlig lege. Bioteknologinemnda ser det som en umulig oppgave for legen å skille mellom der i) en pasient har informert sine pårørende, men de pårørende ikke oppsøker genetisk veiledning og ii) der pasienten sier at han/hun skal informere sine slektninger, men likevel ikke gjør det.

For at pasienten skal kunne sette seg inn i egen situasjon og deretter informere sin familie er det viktig at han/hun gis egnet informasjon, gjerne skriftlig. Sammen med et generelt høyt kunnskapsnivå om genetikk, gentester og arvelige sykdom vil dette kunne legge forholdene til rette for at informasjon om alvorlig arvelig sykdom i egen familie raskt blir gjort kjent, slik at familiemedlemmer som ønsker å bli testet selv tar kontakt med helsevesenet.

## Oppsummering

- Det er av avgjørende betydning at hver enkelt pasient og hvert enkelt sykdomstilfelle vurderes individuelt. Bioteknologinemnda vil derfor prinsipielt frarå at det gis en forskrift om dette, da denne i praksis vil kunne fjerne fokus fra den individuelle vurderingen.
- Nemnda vil påpeke at det bare helt unntaksvis vil forekomme familier med alvorlig arvelig sykdom der samtlige av de kravene som stilles i loven er innfridd.
- En liste over "forhåndsgodkjente" sykdommer er etter Bioteknologinemndas mening en lite formålstjenlig reguleringsform. En slik liste vil raskt bli foreldet, i takt med ny medisinsk og genetisk kunnskap, den vil kunne skape betydelige fortolkningsproblemer og dessuten være uhensiktsmessig i forhold til at hvert sykdomstilfelle og informasjonssituasjon skal vurderes individuelt.
- Bioteknologinemnda savner en tilfredsstillende begrunnelse for hvorfor de foreslåtte sykdommene er tatt med i utkastet til ny forskrift.
- Begrepet "*berørte slektninger*" er ikke definert og Bioteknologinemnda vil tilrå at en benytter en snever tolkning av begrepet som bare helt unntaksvis kan omfatte andre enn helt nære slektninger som foreldre, søsken og barn.
- Bioteknologinemnda vil frarå at oppsøkende genetisk virksomhet kan utføres av andre enn de som er spesifikt godkjent, og trenet, for slik virksomhet.
- Bioteknologinemnda vil anmode om at det presiseres i forskriften at legen "*kan*" utføre oppsøkende genetisk virksomhet, men at han/hun ikke har en plikt til å gjøre det.

## **Konklusjon**

Bioteknologinemnda vil frarå at det vedtas en forskrift til kapittel 6a i bioteknologiloven som angir "forhåndsgodkjente" sykdommer og ser det som et bedre alternativ at departementet kan gi godkjenning i de enkelte særtilfellene.

Bioteknologinemnda vil videre foreslå at departementet vurderer om kapittel 6a i bioteknologiloven bør fjernes i sin helhet i forbindelse med den forestående revisjonen av loven. Dette fordi vi anser at kapittel 6a er uheldig av flere årsaker og bryter med bioteknologilovens formålsparagraf som sier at loven skal sikre at medisinsk bruk av bioteknologi "*skal skje i samsvar med prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet*" uten at det er dokumentert en klar og vesentlig helsemessig gevinst.

Med hilsen

Werner Christie  
Leder

Sissel Rogne  
Direktør

Saksbehandler: Ole Johan Borge