



Sosial- og helsedirektoratet  
Avdeling for bioteknologi og generelle helselover  
Pb 7000 St. Olavs Plass  
0130 Oslo

Vår ref: 649 07/029-002

Deres ref: 07/235-

Dato: 13. september 2007

## Re-analyse av lagrede DNA-prøver – diagnostikk

Bioteknologinemnda viser til Sosial- og helsedirektoratets brev av 31.05.2007 der direktoratet oversender en henvendelse av 05.01.2007 fra Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin ved Haukeland Universitetssykehus (SMGM) med problemstillinger som gjelder re-analyse av lagrede DNA-prøver. Re-analyse er aktuelt i de tilfellene der man i den første analysen ikke kunne stille en diagnose og der ny kunnskap har fremkommet eller nye gentester har blitt utviklet etter at prøven ble testet første gang.

SHdir har gjort et grundig arbeid, innhentet innspill fra fagmiljøene og gjort en juridisk vurdering av spørsmålet. Henvendelsen gjaldt diagnostisk re-testing for syk person, men SHdir har vurdert reglene også for re-testing for prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske undersøkelser. Videre er problemstillingen spesielt vurdert for genetisk testing av barn og genetisk testing på materiale fra avdøde. SHdir ber Bioteknologinemnda diskutere problemstillingen på bakgrunn av de faglige innspillene og de juridiske vurderingene.

Bioteknologinemnda behandler her det konkrete spørsmålet som ble reist av SMGM, knyttet til re-analyse av lagrede DNA-prøver for diagnostiske undersøkelser i klinikk. Nemnda behandlet saken på møtet 30. august 2007. Nemnda vil senere komme tilbake til de andre problemstillingene SHdir tar opp i forbindelse med re-analyse.

### Problemstillingen

SMGM henvender seg til SHdir for å sikre at deres praksis er medisinsk forsvarlig og i henhold til gjeldende lovregulering. De ber om SHdirs vurderinger og anbefaling, og formulerer problemstillingen slik:

*”Ved å avgi blodprøve i forbindelse med rekvirert diagnostisk DNA-testing (eller kromosomanalyse) samtykker pasienten (syk) til at vårt laboratorium forsøker å stille en eksakt molekylærgenetisk diagnose (dvs finne genfeilen eller kromosomfeilen).*

- *I hvor lang tid gjelder dette samtykket?*
- *I hvilken grad kan vårt laboratorium stå fritt til å utføre de analyser som vurderes som mest hensiktsmessige i forhold til den aktuelle tilstanden?”*

SHdir kommer til følgende hovedkonklusjoner i sin juridiske vurdering av re-analyse for diagnostikk av en pasient:

- *Re-analyse av lagret DNA der formålet er å stille sykdomsdiagnose krever i utgangspunktet nytt samtykke fra pasienten.*

## **Bioteknologinemndas kommentarer**

### ***Behov for samtykke før en diagnostisk genetisk undersøkelse***

Bioteknologinemnda har tidligere vært opptatt av at det skilles så tydelig som mulig mellom regulær klinisk virksomhet og forskning.<sup>1</sup> Videre bør man i klinisk sammenheng generelt unngå gentesting som ikke har klinisk nytteverdi, både av hensyn til den som undersøkes, og av hensyn til prioritering av ressurser i helsevesenet.

Det er i bioteknologiloven ikke krav om skriftlig samtykke for diagnostiske genetiske undersøkelser selv om disse kan gi vel så mye genetisk risikoinformasjon om en familie som prediktive genetiske undersøkelser. Årsaken til at det likevel ikke er krav om genetiske veiledning og skriftlig samtykke ved diagnostiske genetiske undersøkelser, er formodentlig at hensynet til diagnostikk og behandling av pasienten veier tungt.

I denne situasjonen mener nemnda at det også bør være et hovedprinsipp at det er vedkommende materialet stammer fra, som bestemmer hvilke genetiske undersøkelser som kan gjøres med materialet. Mange ville kunne føle det sterkt invaderende hvis de ikke på forhånd har blitt informert om og har godkjent at undersøkelsene utføres.

De ulike faglige innspill som direktoratet innhentet viste at det er ulik praksis når det gjelder re-analyse og kravet som settes til samtykke. Det ser derfor ut til at det er et behov for at denne problemstillingen avklares.

### ***Hvor lenge gjelder samtykket?***

SHdir konkluderer med at samtykket som pasienten gir til helsehjelp i form av genetiske undersøkelser gjelder situasjonen "der og da" og at når prøvesvarene foreligger, er situasjonen avsluttet.

I mange tilfeller vil man anta at den kliniske situasjonen består over en viss tid og at ønsket om en genetisk diagnose også består over tid. Dersom re-analyse imidlertid skulle bli aktuelt på et tidspunkt hvor resultatet av undersøkelsen ikke lenger er av betydning for å avgjøre videre behandling, kan det hende at pasienten har en annen innstilling til de genetiske undersøkelsene og ikke ville ønske disse utført. (Eksempler på dette kan være brystkreftpasienter som allerede fått gjennomført fjerning av begge bryst, eller pasienter der resultatet av de genetiske undersøkelsene ville være av betydning i forkant av valg om barn eller ikke, og at valget nå er tatt.) Dette bør det tas hensyn til og opplyses om i det samtykke som gis til diagnostiske genetiske analyser.

### **Bioteknologinemndas anbefaling**

Medlemmene Christina Abildgaard, Thor Amlie, Wenche Frølich, Kjetil Hindar, Torleiv Ole Rognum, Ulla Schmidt, Berge Solberg, Arne Sunde, Even Sjøfteland og Lisbeth Tranebjærg mener at samtykket til en diagnostisk gentest gjelder i lang tid. En forutsetning er imidlertid at det må antas at pasientens situasjon er den samme som på prøvetakingstidspunktet. Re-analyse bør kun gjøres på den samme diagnostiske indikasjonen. Disse medlemmene mener at resultatet av re-analysen bør gis tilbake til rekvirenten, eller eventuelt til ny behandler eller fastlegen dersom den opprinnelige rekvirenten ikke lenger fungerer i rollen. Et unntak vil være re-testing av personer som var barn på prøvetakingstidspunktet, men som har blitt 16 år eller eldre på tidspunktet for en eventuelt re-analyse. Her bør det innhentes nytt samtykke.

---

<sup>1</sup> Se Bioteknologinemndas uttalelser om genetiske undersøkelser av 02.07.2007, 24.11.2007 og 19.03.2004 på [www.bion.no](http://www.bion.no).

Medlemmene Liv Arum, Bjørn Erikson, Karl Georg Høyer og Siri Mathiesen mener samtykket kun bør gjelde ”der og da” og at re-analyse i utgangspunktet krever et nytt samtykke. Disse medlemmene er bekymret for den forventning en mulighet for stadig re-analyse kan skape hos pasienten om å bli fulgt opp. Pasienten er avhengig av god kommunikasjon med behandler, og gjentagende diagnostisk re-analyse kan skape uavklarte ansvarsforhold. Videre kan det gi et utgangspunkt for unødvendig genetisk testing.

### ***Laboratoriens selvstendige vurdering***

SHdir har i brevet til Bioteknologinemnda ikke kommentert spørsmålet fra Haukeland om hvorvidt laboratoriet selv kan vurdere hvilke undersøkelser som skal gjøres. Vi har muntlig fått høre at SHdir mener det ikke er noe til hinder for at laboratoriet selv kan avgjøre hvilke undersøkelser som er hensiktsmessige å utføre. Problemstillingen er imidlertid relevant i forhold til hvor aktiv rolle laboratoriet skal og bør spille i å følge opp legers rekvirering av genetiske undersøkelser.

Spørsmålet fra SMGM gjaldt diagnostikk i klinisk virksomhet. Utviklingen i helsevesenet går mot større grad av kjøp og salg av tjenester, både innen Norge og mellom Norge og utlandet. Dette gjelder også genetiske laboratorietjenester, og man kan forvente at det vil bli mer vanlig at kommersielle laboratorier i inn- og utland utfører genetiske undersøkelser. Samtidig går utviklingen innen genetik og molekylærmedisin så raskt at man kan forvente at det er laboratoriene som er de beste til å vite hvilke undersøkelser som er de mest relevante å gjøre ved en gitt problemstilling.

Det er viktig her å finne en god balanse for ansvarsdelingen mellom den som rekvirerer en genetisk undersøkelse, og den som utfører den. Laboratoriet vil kunne besitte viktig kunnskap om valg av hvilke undersøkelsesmetoder som bør benyttes. Samtidig er det behandlende og rekvirerende lege som best kjenner vedkommende som skal undersøkes, som vet hva vedkommende har fått informasjon om og samtykket til, og som skal ivareta dennes interesser. Spesifikasjonen i bestillingen og formidlingen av svaret bør derfor tilrettelegges slik at kommunikasjonen mellom partene er god. Det er i OECDs retningslinjer beskrevet en standard for dette.

### **Bioteknologinemndas anbefaling**

En enstemmig Bioteknologinemnd mener at laboratoriet bør kunne bruke faglig skjønn ved valg av hvilke typer genetiske undersøkelser som best svarer på den gitte problemstillingen. Dette forutsetter imidlertid en god kommunikasjon mellom rekvirent og laboratorium, og nemnda mener rutinene for rekvirering av genetiske undersøkelser bør legges til rette så dette oppnås. Både laboratoriet og behandlende lege/rekvirent bør gjensidig påse at de genetiske undersøkelsene utføres i samsvar med pasientens interesser, gjeldende regelverk og retningslinjer.

Med vennlig hilsen

Lars Ødegård  
Leder

Sissel Rogne  
Direktør

Saksbehandler:seniorrådgiver Grethe S. Foss