

Helse- og omsorgsdepartementet  
Postboks 8011 Dep  
0030 Oslo

Vår ref.: 2020/11

Deres ref.: 19/4485

Dato: 10. januar 2020

## Høring - Ny e-helselov og endringer i IKT-standardforskriften

Innholdet i høringen ligger utenfor Bioteknologirådets mandat, og vi vil derfor ikke kommentere på hovedpunktene i høringen. Rådet vil imidlertid benytte anledningen til å kommentere kort på flere sentrale trender innenfor rådets mandat som har betydelige konsekvenser for e-helseområdet.

### 1. Gendata

Helseanalyseplattformen vil inkludere resultater fra genetiske undersøkelser, her betegnet som gendata. Gendata har status som spesielt sensitive opplysninger og med ny personopplysningslov er genetiske opplysninger tatt inn i kategorien særskilte personopplysninger. Genetiske undersøkelser i helsetjenesten brukes i dag blant annet ved kartlegging av arvelige sykdommer, diagnostikk av enkelte sykdommer/tilstander og farmakogenetisk testing, der analyser av pasientens gener kan si noe om individuell respons på legemidler og risiko for bivirkninger. Gendata står sentralt i persontilpasset medisin, som er et viktig politisk satsningsområde.

Især innen kreftdiagnostikk og -behandling går utviklingen raskt. Flere nye målrettede kreftmedisiner baserer seg på svulstens genetiske profil, i stedet for hvor i kroppen svulsten er lokalisert. Ved å ta en gentest fra svulsten kan pasienten få effektiv behandling basert på svulstens egenskaper. Utviklingen av nye diagnostiske metoder vil også resultere i gendata. Et eksempel er såkalt «liquid biopsy», der man kan detektere ørsmå mengder av DNA i blodet, for eksempel fra en kreftsvulst. Dersom metoden blir god nok, vil den kunne redusere behov for invasiv biopsi. I tillegg blir det lettere å følge utvikling av sykdom, for eksempel etter behandling, over tid. Foreløpig er imidlertid metoden for lite sensitiv, fordi det er mye «støy» fra andre kilder i prøvematerialet. Forbedring og validering av metoden vil sannsynligvis kreve bruk av maskinlæring/kunstig intelligens, som igjen forutsetter store datamengder.

Dette betyr at på den ene siden ligger det muligheter for å oppnå vesentlige helsegevinster for pasienter og samfunn i det å koble og analysere ulike typer av helsedata. For å realisere disse mulighetene er det stort behov for harmonisering og standardisering av dataformater og analyseplattformer. På den andre siden må vernet av sensitive personopplysninger sikres.

## 2. Sekundærbruk av data til genetisk forskning

En forutsetning for at potensialet i gendataene skal kunne realiseres er at de tilgjengeliggjøres for forskning og kvalitetsarbeid på tvers av helse-Norge. Blant annet trengs kunnskap om hva som er normal genetisk variasjon i befolkningen og om hvilke genvarianter som bidrar til sykdom for å kunne stille presise diagnoser og muliggjøre prediktiv gentesting. Dette er et premiss for informerte valg om forebyggings- og behandlingstiltak. Deling av gendata er også en forutsetning for god forskning, særlig innen kliniske studier.

Det kan også være nødvendig å dele data på tvers av landegrensener for å bygge kunnskap. Blant annet skrev Norge i 2019 under på en deklarasjon om et samarbeid mellom EU-land for å kartlegge og dele data fra 1 million genomer.<sup>1</sup> Løsningene som implementeres i norsk e-helse, særlig i Helseanalyseplattformen, må derfor også sees i sammenheng med dette samarbeidet.

Deling av genomiske data byr imidlertid på spesielle utfordringer. Ved komplekse tilstander slik som hyppige hjerte- og karsykdommer, nevrologiske sykdommer eller psykiske lidelser er det ikke tilstrekkelig å bruke informasjon om enkeltgenvarianter (som langt på vei kan anonymiseres), men man må ha hele genomsekvensen. For eksempel har norske forskere kartlagt hundrevis av genetiske varianter som er assosiert med økt sårbarhet for psykiske lidelser som angst, depresjon og schizofreni. Håpet er at funnene vil belyse sykdomsmekanismer og dermed muliggjøre utvikling av behandling. Pasientens genomsekvens kombinert med andre helseopplysninger er svært personsensitive data som gjør at det må stilles høye krav til datasikkerhet. I tillegg er datamengdene fra genomsekvensering og –analyser ofte veldig store, som krever digitale verktøy, lagringssystemer og plattformer med høy kapasitet og effektivitet. Det er avgjørende at Helseanalyseplattformen og andre digitale e-helseløsninger tilpasses sekundærbruk av gendata.

## 3. Små pasientgrupper og oppfølging etter behandling

Med innføringen av persontilpasset medisin, der diagnostikk, forebygging og behandling i økende grad tilpasses den individuelle pasient, blir pasientgruppene stadig mindre. Dette byr på spesielle utfordringer. Blant annet blir dokumentasjonsgrunnet for effekt av en behandling lite, som gjør det vanskelig å gjøre grundige vurderinger av om hvorvidt de er trygge, effektive og kostnadseffektive. Disse utfordringene blir særlig gjeldende for genterapier. Genterapi byr på særegne utfordringer i forhold til bivirkninger som skiller seg markant fra mer tradisjonelle medisinske behandlinger. Mange genterapier er dessuten ment som en engangsbehandling som skal ha langvarig, gjerne livslang, effekt. Ofte er genterapiene kun aktuelle for en håndfull pasienter, særlig innen sjeldne sykdommer. Fordi genterapi er en relativt ny behandlingsform som vi har begrenset erfaring med, og som vi ikke vet langtidseffekten av, er det spesielt viktig at pasientene følges opp etter at behandling er gjennomført i kliniske studier og i helsetjenesten. Ved hjelp av såkalte «real world data» kan vi si noe om hvordan behandlingen virker i en større gruppe og over tid. Ofte vil slik oppfølging kreve et offentlig-privat samarbeid mellom helsetjenesten og legemiddelindustrien. Denne utviklingen vil også stille krav til de digitale løsningene.

---

<sup>1</sup> <https://ec.europa.eu/digital-single-market/en/news/norway-signs-1-million-genomes-declaration>

## 4. Samtykke og innsynsrett


Sekundærbruk av gendata til kompetansebygging, kvalitetssikring og forskning krever gode samtykkemodeller. Hvilke samtykkemodeller som best vil ivareta pasientens rettigheter og samtidig sikre hensiktsmessig bruk og deling av data kan variere fra situasjon-til-situasjon, men vil uansett stille store krav til håndtering av informasjon avledet fra biologisk materiale.

En annen utfordring er pasientens innsynsrett i egne helseopplysninger. I prinsippet kan en pasient be om å få utlevert rådata fra genomsekvensering. Genetisk informasjon kan være svært vanskelig å forstå uten gode analyseverktøy, kompetanse til å tolke funn og veiledning om risiko. Men genetiske opplysninger om grupper kan også være sensitive, som det er viktig blir tatt hensyn til. Bioteknologirådet har blant annet tidligere uttalt seg om et forslag fra Sametinget om bruk av kollektivt samtykke.<sup>2</sup>

## 5. Samhandling med andre fagområder

Harmonisering og standardisering på e-helsefeltet vil ha konsekvenser også for utviklingsmulighetene innenfor bioøkonomi og for realisering av FNs bærekraftsmål. Data fra helsesektoren, inkludert gendata, vil være viktige for analyser som gjøres innen andre fagområder. Dersom dette skal kunne gjøres må dataformater og analyseplattformer utvikles slik at de vil være anvendelige for forvaltning og forskning innen for eksempel One Health<sup>3</sup>, dyre- og plantehelse.

Med vennlig hilsen



Ole Frithjof Norheim

leder



Ole Johan Borge

direktør

Saksbehandlere: seniorrådgiverne Sigrid Bratlie og Truls Petersen

---

<sup>2</sup> <http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2010/07/2018-11-27-Retningslinjer-samer.pdf>

<sup>3</sup> One Health: Samarbeidsinnsats til flere fagdisipliner som arbeider lokalt, nasjonalt og globalt for å oppnå optimal helse for mennesker, dyr og vårt miljø. One Health Initiative Task Force, 12.2019