



Helse- og omsorgsdepartementet
p.b. 8011 Dep
0030 Oslo

Vår ref.: 2009/22-3/GSF

Deres ref.: 200903103-/

Dato: 14.04.2011

Høringsvar: Endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse i forbindelse med utvidet tilbud om nyfødtscreening

Vi viser til høring av forslag til forskrift om endring i forskrift om genetisk masseundersøkelse i forbindelse med utvidet tilbud om nyfødtscreening. Helse- og omsorgsdepartementet har foreslått å utvide listen over genetiske sykdommer som alle nyfødte skal undersøkes for, fra 2 til 23 sykdommer. Utvidelsen er planlagt fra 1. juli i år, og det er bevilget midler til dette over statsbudsjettet. For at den utvidede nyfødtscreeningen kan gjennomføres i praksis, har departementet i forslaget til forskrift foreslått at det for de 23 sykdommene gis unntak fra skriftlig samtykke, genetisk veiledning og godkjenning av virksomhet.

Bioteknologinemnda har behandlet forslaget til forskrift i forbindelse med utvidet nyfødtscreening i møtene 2. februar og 17. mars i år. Nemnda vil spesielt trekke frem at rapporten med forslag til utvidelse med 21 sykdommer ikke har vært på høring blant fagmiljøer før utvidelsen ble vedtatt i statsbudsjettet. For flere av de foreslåtte sykdommene er det ulike syn på om de egner seg for nyfødtscreening¹.

Kommentarer til utvidelsen av nyfødtscreening

Nyfødtscreening angår i praksis alle norske familier, både fordi man kan redde barn fra alvorlig sykdom og fordi det kan gi bærerdiagnoser for familien. Videre kan det innsamlede biologiske materialet brukes til andre formål enn å gi barnet en diagnose.

Nyfødtscreeningen slik den fungerer i dag, har som utgangspunkt at det ikke er tvil om at det er til barnets beste å bli screenet for fenylyketonuri (PKU, Føllings sykdom) og

¹ Blant annet er fagmiljøene ved Haukeland Universitetssykehus sterkt kritiske til en så omfattende utvidelse av nyfødtscreeningen, jf. felles uttalelse fra de tre klinikkene forslaget berører, datert 30. mars 2011.

hypotyreose (lavt stoffskifte) ved fødselen. Også bioteknologilovens bestemmelser for genetiske undersøkelser av barn har som hovedregel at barn ikke skal gjennomgå genetiske undersøkelser for sykdomsdisposisjoner med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet.

Bioteknologinemnda er prinsipielt positiv til å utvide nyfødtscreeningen med alvorlige, arvelige sykdommer som egner seg for screening av nyfødte, fordi sykdommene da kan forebygges eller behandles med god effekt. Det er imidlertid svært 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. Sykdommene som inkluderes i nyfødtscreening, må derfor være sykdommer det ikke er tvil om egner seg for nyfødtscreening.

Det har i lang tid vært arbeidet for å utvide nyfødtscreeningen med flere sykdommer, og mange land har utvidet sin nyfødtscreening. De 21 nye sykdommene det nå foreslås å screene for, ble valgt ut av en arbeidsgruppe som har vurdert en rekke sykdommer for nyfødtscreening basert på nasjonale og internasjonale arbeider og vurderinger².

Utvidet nyfødtscreening ble behandlet i Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering i helsetjenesten³, som stemte over om sykdommene burde screenes for obligatorisk eller med reservasjonsrett. I arbeidsgruppen var det også ulike syn på om screeningen burde være obligatorisk eller ikke. Både Rådet og Helsedirektoratet har lagt arbeidsgruppens rapport til grunn for sin behandling og anbefaling.

I brevet der Helsedirektoratet oversender rapporten til departementet, henvises det til at det er uenighet i barnelegemiljøet om behovet for utvidet nyfødtscreening.

Bioteknologinemnda kan imidlertid ikke se at Helsedirektoratet har innhentet synspunkter fra andre fagmiljøer på om hver og en av de foreslåtte sykdommene egner seg for nyfødtscreening.

Ett medlem i arbeidsgruppen hadde dissens på fem av sykdommene og mente at disse ikke fullt ut fulgte kriterier for screening og derfor ikke burde inkluderes i nyfødtscreeningen.⁴ For noen av disse sykdommene har arbeidsgruppen også pekt på at

² Anbefalinger vedrørende utvidet nyfødtscreening og screening av gravide for alloimmun trombocytopeni hos fosteret/nyfødte. Rapport fra arbeidsgruppe nedsatt av Helsedirektoratet mai 2008. IS-1689.

Bioteknologinemndas direktør Sissel Rogne var med i arbeidsgruppen. Hun har ikke vært saksbehandler på saken under Bioteknologinemndas behandling.

³ Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering kom med sin anbefaling i møtet 20. april 2009.

⁴ Ett medlem i arbeidsgruppen, Bjørn Hofmann, reservert seg mot at tilstandene CACT, GA2, HCU, CAH og CF inkluderes i et utvidet screeningprogram. Hofmann deler ikke arbeidsgruppens syn på at WHO-kriteriene for screening er fullt ut tilfredsstillende for disse tilstandene. Se fotnote side 86 i arbeidsgruppens rapport.

de ikke oppfyller alle krav til å være et primært screeningmål, men at de likevel bør inkluderes.⁵

Verdens helseorganisasjon har lagt følgende kriterier til grunn for å kunne anbefale screening:

1. Tilstanden bør utgjøre et viktig helseproblem
2. Det bør finnes en akseptert behandling for pasienter som har tilstanden
3. Diagnose- og behandlingsfasiliteter bør være tilgjengelige
4. Tilstanden bør ha et latent eller tidlig symptomatisk stadium
5. Det bør finnes en egen test eller undersøkelsesmetode
6. Testen bør være akseptabel for befolkningen
7. Tilstandens naturlige forløp, herunder utvikling fra latent til manifest fase, bør være adekvat forstått
8. Det bør foreligge enighet om hvem som skal få behandling
9. Kostnadene ved sykdomsoppfølging (herunder diagnostikk og behandling), må stå i et rimelig forhold til helsevesenets samlede utgifter
10. Påvisning av tilstanden bør forekomme fortløpende og ikke som et «en gang for alle»-prosjekt.

Nasjonalt kunnskapssenter for helsetjenesten skriver i sin oppsummering at de ikke finner god nok dokumentasjon på at nyfødtscreening av de sykdommene de vurderte, vil gi ønsket effekt⁶. Siden deres rapport ble publisert, har flere sykdommer blitt ført inn på listen. Blant annet ble screening for cystisk fibrose ikke vurdert da Kunnskapssenteret vurderte grunnlaget for utvidet nyfødtscreening.

Arbeidsgruppen la i sin oppsummering vekt på at barnets beste var hovedkriterium ved utvelgelse av sykdommer, men de ønsket også å forhindre langvarige og plagsomme utredninger og å kunne forebygge nye tilfeller i familien ved å tilby fosterdiagnostikk dersom familien ønsket det.⁷

Cystisk fibrose kan sies å være i en særstilling fordi formålet med screening er å forbedre sykdomsforløpet, ikke å forebygge sykdommen. I Rådet for kvalitet og prioritering gikk et mindretall inn for reservasjonsrett for cystisk fibrose, men

⁵ Sykdommene CACT og GA2 er for eksempel inkludert fordi de er en viktig differensialdiagnose til andre primære screeningsmål, og noen pasienter vil ha nytte av intervensjon.

⁶ Rapport fra Kunnskapssenteret nr 22 - 2007 - Systematisk kunnskapsoversikt. Helseeffekt av nyfødtscreening for medfødte stoffskiftesykdommer. Konklusjon: Vi vet ikke hva effekten av nyfødtscreening for medfødte stoffskiftesykdommer kan forventes å bli.

⁷ Arbeidsgruppen skriver i oppsummeringen (s. 87): «Det er barnets beste som er lagt til grunn som hovedkriterium, og man vil også forhindre langvarig og plagsomme utredninger og kunne forebygge nye tilfeller i familien gjennom genetisk veiledning og prenatal diagnostikk – dersom familien skulle ønske det.»

obligatorisk testing for de andre.⁸ Det ble ikke utdypet om dette tilsa at det burde gis større grad av informasjon for denne sykdommen.

Bioteknologinemndas anbefaling

Bioteknologinemnda mener sykdommer ikke bør inkluderes i nyfødtscreeningen og gis unntak for genetisk veiledning og skriftlig samtykke dersom det er usikkert om sykdommene egner seg for nyfødtscreening. I stedet bør man vurdere å gå gradvis frem, og starte med de sykdommene som det er enighet om, at egner seg. Sykdommer bør belyses av en rekke ulike fagmiljøer før de eventuelt inkluderes i forskriften. Det bør derfor sikres at fagmiljøene blir hørt, og at endelig liste over hvilke sykdommer som inkluderes i forskriften, vurderes separat.

Forutsetninger for nyfødtscreeningen

Departementet skriver selv i høringsnotatet at det følger av bioteknologilovens forarbeider at unntak fra hovedregelen om skriftlig samtykke, genetisk veiledning, godkjenning av virksomheter og rapporteringsplikt, bare skal kunne gjøres for tester som i seg selv er ufarlige og gir sikre resultater, og for alvorlige tilstander som kan forebygges eller behandles med god effekt, jf. Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 101. Dette er i tråd med kriteriene til Verdens helseorganisasjon.

Spørsmålet er om disse forutsetningene er fulgt opp i forslaget til forskrift. Dersom forutsetningene for å mene at testene er ufarlige, og gir sikre resultater og om behandlingen er god nok, endres i etterkant, kan det stilles spørsmål ved om det er grunnlag for å gi unntak fra genetisk veiledning og skriftlig samtykke.

Det lå flere forutsetninger for valg av metode til grunn for den anbefalingen arbeidsgruppen ga om utvidelse. Dette gjelder blant annet:

- Screening baseres på metabolske forstyrrelser som kan påvises, og ikke ved å screene på gennivå ved at det letes etter personer med genetiske variasjoner som ikke viser tegn på metabolsk sykdom
- Det bør ikke ses på full metabolsk profil, for dette gir kjennskap til en del sykdommer/tilstander med usikkert/ukjent forløp og sykdommer som ikke er tilgjengelig for behandling. I stedet bør det brukes en selektiv profil.

Ingen av disse forutsetningene kan nå spores i forslaget til forskrift, som jo vil være hjemmelen for å screene de nyfødte uten genetisk veiledning til foreldrene og deres skriftlige samtykke. I merknadene til endringsforskriften står det flere steder at det ikke er innholdsmessige endringer fra dagens forskrift. Imidlertid kan vi ikke se at dagens forskrift har vært på høring, og vi finner derfor ikke merknader som viser om det er lagt inn forutsetninger for valg av analysemetode m.v.

⁸ Mindretallet besto av Lars Ødegård og Liv Arum, som er også er leder og nestleder i Bioteknologinemnda.

Det er i departementets høringsnotat vist til at den tekniske utviklingen går meget raskt etter at sekvensering av menneskets genom ble mer eller mindre fullført i 2000. Det er imidlertid ikke drøftet hva det vil kunne bety for nyfødtscreening.

Helsedirektoratet har nylig gitt tillatelse til bruk av genomsekvensering ved Oslo Universitetssykehus ved mistanke om genetisk sykdom.⁹ Dersom helgenomsekvensering skulle bli den foretrukne metoden for nyfødtscreening, vil det innebære at disposisjoner for en lang rekke sykdommer og egenskaper avdekkes. Med tiden vil da store deler av befolkningen være kartlagt genetisk. I USA har The President's Council on Bioethics utførlig beskrevet muligheten for helgenomsekvensering av nyfødte i rapporten «The Changing Moral Focus of Newborn Screening».¹⁰ Her varsles det nå om en alvorlig mangel på årvåkenhet og åpenhet om grunnlaget for innføring av nye sykdommer i nyfødtscreening i USA.

Prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser av barn bør ikke gjøres for sykdommer der undersøkelsen ikke er av helsemessig nytte for barnet. Dette er solid slått fast gjennom tidligere uttalelse fra både departementet og direktoratet (jf. bl.a. MIDIA-saken og Helsedirektoratets brev datert 15.04.2010 til departementet og brev datert 22.12.2011 til søker ved Oslo Universitetssykehus). Det er derfor særdeles viktig at en forskrift som gir den lovmessige retten til unntak fra genetisk veiledning og skriftlig samtykke, har tatt hensyn til disse forholdene. De negative konsekvensene av forskriften kan ellers bli mye større enn det arbeidsgruppen la til grunn i sin vurdering av risiko og nytte ved anbefaling av utvidet nyfødtscreening.

Bioteknologiloven gir beskyttelse mot bruk av prediktiv genetisk informasjon av andre enn helsepersonell som trenger informasjonen i diagnostisk eller behandlingmessig øyemed. Det stilles også krav om samtykke til forskning. Dersom nyfødtscreeningen også skulle tjene andre formål, som kanskje trekker i en annen retning enn barnets beste, kan foreldres tillit og oppslutning om nyfødtscreeningen bli skadelidende.

Bioteknologinemndas anbefaling

Bioteknologinemnda mener at det i forskriften må legges inn føringer for bruk av metoder slik at det ikke kan avdekkes informasjon om andre sykdomsdisposisjoner hos barnet enn de sykdommene det skal screenes for. Det bør også påses at informasjonen om sykdomsdisposisjonene som avdekkes hos barna og foreldrene, beskyttes i tråd med bioteknologiloven, og ikke benyttes til forskning uten spesifikt samtykke.

⁹ Brev datert 22.12.2011 fra Helsedirektoratet til Oslo Universitetssykehus ved Dag Undlien.

¹⁰ The President's Council on Bioethics (USA, 2008). The Changing Moral Focus of Newborn Screening. www.bioethics.org

Siden nyfødtscreeningen skal være til barnets beste, mener Bioteknologinemnda at det bør legges til rette for at foreldrene direkte kan velge at blodprøven ikke lagres etter at den er ferdig analysert.¹¹

Videre bruk av de nyfødtes blodprøver og helseopplysninger

Arbeidsgruppen ba direktoratet/departementet om å avklare om det skal utarbeides egne retningslinjer for nyfødtscreeningens diagnostiske biobank. Dette er ikke fulgt opp verken av direktoratet eller departementet. Tvert i mot har departementet i høringsnotatet formulert seg på en måte som viser at man er klar over at dette er en svært verdifull biobank for forskning. Foreldre skal nå få informasjon om at biologisk materiale i noen tilfeller kan benyttes til forskning uten samtykke, og få kjennskap til at de kan reservere seg mot dette.

Nemnda vil her rette oppmerksomheten mot den satsingen som nå foregår for å gjøre biologisk materiale og helseinformasjon fra helsetjenesten tilgjengelig for forskning og næringsutvikling.¹² Nyfødtscreeningen er nylig oppført som en egen befolkningskohort sammen med samtykkebaserte befolkningsundersøkelser i Folkehelseinstituttets innspill til evaluering av bioteknologiloven.¹³ Nemnda er klar over at det er ulike oppfatninger av om bruk av lagret biologisk materiale til genetisk forskning krever samtykke.¹⁴

Bioteknologinemndas anbefaling

Bioteknologinemnda vil advare mot å betrakte nyfødtscreeningen som en befolkningskohort der årlige kull av nyfødte skal følges for å se hvilke sykdommer de utvikler. Dette vil ha karakter av å være et forskningsprosjekt som er i strid med den «kontrakten» foreldrene inngår med helsetjenesten når de kommer med den nyfødte for screening. Vi vil her vise til debatten som har vært i Sverige om annen bruk av nyfødtbiobanken, senest med en leder i Dagens Nyheter i mars i år.¹⁵ Det bør derfor ikke tillates forskning på identifiserbart biologisk materiale eller genetiske opplysninger fra de nyfødte uten et spesifikt samtykke.

Avdekking av bærerstatus

Avdekking av bærerstatus er i seg selv et viktig hensyn å vurdere ved bruk av genetiske undersøkelser. Dette vil gjelde alle sykdommene som er foreslått i screeningen, men det vil gjelde spesielt mange i forbindelse med cystisk fibrose siden dette er en vanlig bærertilstand i den norske befolkningen. Videre vil oppfølgende genetiske

¹¹ I Sverige får foreldrene informasjon om at de kan be om at den biologiske prøven ikke lagres ved å fylle ut en «Nej-talong».

¹² Se Stortingsmeldingen «Vilje til forskning» (2005), Forskningsrådets rapporter «Gode helseregistre – bedre helse» (2008) og «Potensial for kommersiell utnyttelse av humane biobanker» (2010), samt satsningen på Biobank Norge.

¹³ Rapport fra Helsedirektoratet (februar 2011). Evaluering av bioteknologiloven. Status og utvikling på fagområdene i loven, s. 253.

¹⁴ Rapport utgitt av Bioteknologinemnda (februar 2011). «God bioetikk – bedre samfunn».

¹⁵ Leder i Dagens Nyheter 29.03.2011. Hemlig blodbank.

undersøkelser av barn som kun i første runde tester positivt for cystisk fibrose, kunne avdekke bærerstatus hos barna og indirekte informasjon om bærerstatus også der kun én av foreldrene er bærer.

For mange foreldre kan avdekking av bærerstatus for en alvorlig sykdom by på en mulighet til å kunne ta selvstendige valg for videre reproduksjon, for eksempel ved at de kan be om fosterdiagnostikk og søke abort dersom fosteret er rammet.¹⁶ For andre kan bærerstatus være noe man ikke ønsker å vite. Dersom det er usikkert også etter oppfølgende undersøkelser om et antatt sykt barn noen gang ville blitt sykt, kan man risikere at det i neste svangerskap tas fosterdiagnostikk og abort av fostre som aldri ville utviklet sykdom.

Bioteknologinemndas anbefaling

Bioteknologinemnda mener at hensynet til at foreldrene skal kjenne sin bærerstatus for å kunne foreta fosterdiagnostikk i senere svangerskap, kun bør være et underordnet formål ved utvidet nyfødtscreening. Foreldrene må få informasjon om at nyfødtscreeningen indirekte kan avdekke bærerstatus hos dem selv, og om at diagnosen noen ganger er forbundet med usikkerhet. De bør få genetisk veiledning dersom det indirekte blir avdekket bærertilstand.

Informasjon til foreldrene

Informasjonen som utarbeides om nyfødtscreeningen til foreldre, helsepersonell og befolkningen, vil være instrumentell i å gi foreldrene et godt bilde av hva nyfødtscreeningen innebærer.

Bioteknologinemndas anbefaling

Informasjonen til foreldrene om screeningstilbudet må være forståelig og omhandle beskrivelse av sykdommene og usikkerhet knyttet til testresultat, samt informasjon om videre oppfølging ved eventuelle funn. Foreldrene bør få informasjon om nyfødtscreeningen i løpet av svangerskapet.

Bioteknologinemnda har bedt Helsedirektoratet om å få gi innspill til informasjonen som utarbeides til foreldrene.

Oppsummering av Bioteknologinemndas anbefaling:

1. Vurderingen av å inkludere de nye sykdommene i nyfødtscreeningen burde i seg selv vært på høring blant relevante fagmiljøer.
2. Sykdommer bør ikke inkluderes i screening og gis unntak for skriftlig samtykke og genetisk veiledning dersom det er usikkert om sykdommene egner seg for

¹⁶ Nylig publiserte Human Genetics Commission i Storbritannia en rapport der de drøfter utstrakt tilbud om bærertesting i forkant av graviditet.

screening. Der det er tvil, bør det først innhentes vurderinger av flere fagmiljøer.

3. Forskriften bør formuleres slik at den tar hensyn til de forutsetningene arbeidsgruppen satte for å anbefale utvidet nyfødtscreening. Det gjelder blant annet skjerming og sletting av overskuddsinformasjon om andre sykdomsdisposisjoner hos barnet.
4. De genetiske disposisjonene som avdekkes i nyfødtscreeningen, må skjermes slik at de kun er tilgjengelig for helsepersonell som trenger dem i diagnostisk eller behandlingmessig øyemed.
5. Foreldrene må gis muligheten til å velge å ikke lagre barnets blodprøve etter at den er ferdig analysert. Den vil da ikke inngå i en biobank.
6. Det bør ikke tillates forskning på identifiserbart biologisk materiale eller genetiske opplysninger fra de nyfødte uten et spesifikt samtykke.
7. Avdekking av bærertilstand hos foreldrene bør kun være et underordnet formål med nyfødtscreeningen. Eventuell usikkerhet om diagnosen må formidles.
8. Foreldrene bør få informasjon om nyfødtscreeningen i løpet av svangerskapet.

Vennlig hilsen

Lars Ødegård
leder

Sissel Rogne
direktør

Saksbehandler: Grethe S. Foss,
seniorrådgiver