

Helse- og omsorgsdepartementet  
Postboks 8011 Dep  
0030 Oslo

Vår ref.: 2021/107

Deres ref.: 21/1527

Dato: 10.05.2021

### **Forslag til endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte**

Vi viser til Helse- og omsorgsdepartementets høringsforslag om endring i forskrift 29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse av nyfødte. Det foreslås å inkludere spinal muskelatrofi (SMA) i masseundersøkelsen av nyfødte. Departementet ber om merknader til forslaget innen 10. mai 2021. Bioteknologirådet har behandlet saken via e-post korrespondanse for å overholde høringsfristen.

#### **Om Spinal muskelatrofi, behandlingen og testen**

Spinal muskelatrofi (SMA) gir skade av motornevroner i ryggmargen med progressiv reduksjon av muskulatur og muskelsvekkelse. Sykdommen fører til alvorlig sykdom med tap av ferdigheter og forkortet livslengde. Helse- og omsorgsdepartementet skriver i sitt høringsnotat:

«Det er utviklet en svært sikker test som avdekker SMA og som samtidig kan angi alvorlighetsgrad av sykdommen. Det er forventet å avdekke SMA hos ca. sju nyfødte per år.

Behandlingen av SMA starter i dag når barna etter vanligvis tre til 18 måneder utvikler symptomer. Masseundersøkelse vil ikke øke antall barn som får behandling, men tidlig diagnostikk og behandlingsstart vil gi en signifikant reduksjon i sykkelighet hos disse pasientene. Resultatene av behandlingen blir bedre, blant annet fordi færre celler i ryggmargen vil være skadet ved behandlingsstart. Behandling med medisinen Spinraza har bedre effekt desto tidligere behandlingen starter. Spinraza ble godkjent av spesialisthelsetjenestens Beslutningsforum i februar 2018 og gis i dag til barn under 18 år<sup>1</sup>.

#### **Helsedirektoratets vurdering**

Helsedirektoratet har anbefalt at nyfødtscreeningprogrammet bør utvides til å inkludere test for spinal muskelatrofi (SMA). Helsedirektoratets vurdering er gjort basert på kriterier for nasjonale screeningprogrammer i Norge, som igjen baserer seg på verdens helseorganisasjons (WHO) sine kriterier for screeningprogrammer<sup>2</sup>.

Helsedirektoratet vurderer at screeningen vil føre til at sykdommen for et flertall av pasientene kan avdekkes på et tidligere tidspunkt, før sykdoms-/symptomdebut. Dette vil gi tidligere

---

<sup>1</sup> Helse- og omsorgsdepartementet 2021. *Høringsnotat om forslag til endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte*, s. 1.

<sup>2</sup> Helsedirektoratets rapport av 11.02.2021. *Utvidelse av tilbudet om genetiske masseundersøkelser av nyfødte i Norge til å inkludere spinal muskelatrofi (SMA)*, s. 2.

behandlingsstart, bedret prognose og redusert sykkelighet<sup>3</sup>. Behandlingen er allerede i bruk i Norge, og er vurdert å være sikker og effektiv. Helsedirektoratet mener at den genetiske undersøkelsen ikke innebærer noen ekstra belastning for barna. Testen er validert og kvalitetssikret, spesifisitet og sensitivitet er ifølge Helsedirektoratet 100 prosent<sup>4</sup>. Helsedirektoratet mener videre at en utvidelse av programmet ikke innebærer noen nye juridiske og personvernmessige problemstillinger, sammenliknet med dagens program<sup>5</sup>.

### **Bioteknologirådets diskusjon**

Bioteknologirådet har tidligere uttalt seg om genetisk masseundersøkelse i forbindelse med utvidet tilbud om nyfødtscreening i 2011<sup>6</sup>. Bioteknologirådet er prinsipielt positiv til å utvide nyfødtscreeningen med alvorlige, arvelige sykdommer når disse kan forebygges eller behandles med god effekt. For SMA finnes nettopp en behandling som kan redusere helseskade hos barnet, og tidligere oppstart av behandling gir bedre effekt.

Bioteknologirådet peker imidlertid på at det er viktig at en utvidelse skjer på en måte som ivaretar barns interesser i samsvar med barnets beste, slik det følger av Grunnloven § 104 og Barnekonvensjonen artikkel 3. Rådet understreker videre at eventuell forskning på lagrede prøver må skje i tråd med krav om respekt for barnas og foreldrenes velferd og integritet, samt følge vanlige forskningsetiske retningslinjer.

Rådet ønsker spesielt å fremheve at den foreslåtte SMA-testen gir noen nye etiske utfordringer i nyfødtscreeningen. Disse utfordringene er knyttet til at SMA-testen også avdekker informasjon om barn som er friske (heterozygote) arvebærere av sykdommen. En person kan være arvebærer av SMA og bringe sykdommen videre uten selv å være syk.

#### *Friske arvebærere av SMA*

Alle nyfødte får i dag tilbud om undersøkelse for 25 sjeldne sykdommer. Tilbudet omfatter to endokrinologiske sykdommer, 21 metabolske sykdommer, alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) eller andre alvorlige T-celle defekter og cystisk fibrose<sup>7</sup>. Testen for SMA er en gentest, og er planlagt gjort i samme oppsett som gentest for alvorlig T-celle defekter/immunsvikt (SCID)<sup>8</sup>. Den foreslåtte gentestingen for SMA reiser noen nye etiske problemstillinger, sammenliknet med de andre testene som inngår i nyfødtscreeningen i dag. SMA-testen vil ikke bare avdekke pasienter som er genetisk disponert for å utvikle sykdom, men den vil også avdekke friske arvebærere. Oslo Universitetssykehus (OUS) skriver «Vi har også testet at vi ved testen identifiserer bærere på korrekt

---

<sup>3</sup> Helsedirektoratets rapport av 11.02.2021. *Utvidelse av tilbudet om genetiske masseundersøkelser av nyfødte i Norge til å inkludere spinal muskelatrofi (SMA)*, s. 3,4.

<sup>4</sup> Helsedirektoratets rapport av 11.02.2021. *Utvidelse av tilbudet om genetiske masseundersøkelser av nyfødte i Norge til å inkludere spinal muskelatrofi (SMA)*, s. 3,4.

<sup>5</sup> Helsedirektoratets rapport av 11.02.2021. *Utvidelse av tilbudet om genetiske masseundersøkelser av nyfødte i Norge til å inkludere spinal muskelatrofi (SMA)*, s. 4.

<sup>6</sup> Bioteknologirådets Høringssvar av 14.4.2011. *Endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse i forbindelse med utvidet tilbud om nyfødtscreening*.

<sup>7</sup> Oslo Universitetssykehus om nyfødtscreening: <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/nyfodtscreeningen/nyfodtscreening#foreldreinformasjon>

<sup>8</sup> Oslo Universitetssykehus 21.9.2020. *Søknad om å utvide tilbudet om genetiske masseundersøkelser av nyfødte i Norge til å inkludere spinal muskelatrofi (SMA)*, s. 4.

*måte*»<sup>9</sup>. Bioteknologirådet legger derfor denne informasjonen fra OUS til grunn for sitt innspill, men det er noe uklart i hvilken grad testen gir sikker informasjon på individnivå om arvebærerstatus.

Gitt at testen gir informasjon om arvebærerstatus, innebærer dette at man får vite om et friskt barn er bærer av sykdommen, samt at også en av foreldrene er bærer. Oslo Universitetssykehus oppgir at arvebærerfrekvensen i befolkningen er ca. 1:45<sup>10</sup>, altså rundt 118 000 nordmenn. Det vil si at det hvert år vil avdekkes mange friske arvebærere av sykdommen.

I forslag til praktisk gjennomføring av SMA-screening fra OUS, legges det opp til at kun personer som er syke og trenger behandling vil få informasjon fra sykehuset<sup>11</sup>. Barn og foreldre som er friske arvebærere, vil ikke få vite om dette.

Det reiser likevel ulike etiske dilemma når en test gir tilgang til informasjon om friske barns arvebærerstatus. Bioteknologirådet stiller spørsmål ved hvordan informasjon om bærerstatus skal håndteres. Kan foreldre be om å få opplyst friske barns bærerstatus? Kan en nekte foreldre denne informasjonen? Bioteknologirådet peker på at det bør redegjøres nærmere for hvordan friske arvebærere skal håndteres, hvordan opplysninger om bærertilstand vil lagres, samt hvem som skal ha tilgang til denne informasjonen. Det bør også avklares om helsemyndighetene har anledning til å nekte foreldre innsyn i evt. arvebærerstatus for egne friske barn. Potensielle fremtidige problemer er blant annet knyttet til genetisk diskriminering, og barnets rett til å bestemme over egen genetisk informasjon.

Et medlem av rådet reiser spørsmål om det bør vurderes å kun teste for dobbel dose av de oftest forekommende SMA-mutasjonene. Det vil si å ikke ha en tilleggstest av de mange friske bærerne for en annen SMA-mutasjon, slik det er planlagt for i dag. Dette medlemmet anslår at gevinsten ved tilleggstesten vil være lav. Frekvensen av den aktuelle mutasjonen i befolkningen er ikke dokumentert.

#### *Muntlig eller skriftlig samtykke?*

Nyfødtscreeningprogrammet er regulert gjennom bioteknologiloven og forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte. Ved genetisk testing av barn under 16 år krever bioteknologiloven skriftlig samtykke, fra barnets foreldre eller andre med foreldreansvar. Fordi det er praktisk vanskelig å tilfredsstille disse kravene ved massescreening av nyfødte for genetiske sykdommer, har massescreeningprogrammet fått dispensasjon fra krav til skriftlig samtykke. Det skal likevel innhentes (muntlig) samtykke fra foreldre til screening, og foreldre skal ha anledning til å reservere seg mot at det blir gjennomført genetiske undersøkelser av deres barn<sup>12</sup>.

Enkelte av Bioteknologirådets medlemmer mener det bør være et skriftlig samtykke fra foreldre for SMA-test i nyfødtscreeningprogrammet. Bakgrunnen for dette er at testen kan gi tilgang til informasjon om at barn er friske arvebærere, og de etiske problemene knyttet til dette skissert ovenfor. Fordi nyfødtscreening er en del av «pakken» med undersøkelser som tilbys alle nyfødte og

---

<sup>9</sup> Oslo Universitetssykehus 21.9.2020. *Søknad om å utvide tilbudet om genetiske masseundersøkelser av nyfødte i Norge til å inkludere spinal muskelatrofi (SMA)*, s. 5.

<sup>10</sup> Oslo Universitetssykehus. *Retningslinjer for videre utredning og oppstart av behandling av Spinal muskelatrofi (SMA) med utgangspunkt i et patologisk screeningfunn*, s. 2.

<sup>11</sup> Oslo Universitetssykehus 21.9.2020. *Søknad om å utvide tilbudet om genetiske masseundersøkelser av nyfødte i Norge til å inkludere spinal muskelatrofi (SMA)*, s. 6.

<sup>12</sup> Oslo Universitetssykehus om nyfødtscreening: <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/nyfodtscreeningen/nyfodtscreening#foreldreinformasjon>

gjennomføres raskt (48-72t) etter fødsel er det en fare for at noen oppfatter undersøkelsen som obligatorisk og/eller ikke har fått tid til å sette seg inn i hva testen kan påvise. Et skriftlig samtykke gjør at foreldre i større grad må ta et bevisst valg.

Disse medlemmene viser videre til at barn ikke er samtykkekompetente, men at bærertesting av samtykkekompetente voksne er et alternativ. For eksempel i forbindelse med svangerskapskontroller.

Andre medlemmer av Bioteknologirådet legger vekt på at nyfødtscreeningsprogrammet, slik det er utformet i dag, fungerer godt ved at det har høy oppslutning og gjennomføres raskt etter fødsel<sup>13</sup>. Sykdommene som inngår i nyfødtscreeningen er grundig vurdert på bakgrunn av en rekke kriterier, herunder at tilstanden skal være et viktig helseproblem. For SMA er det videre spesielt viktig å starte behandling så raskt som mulig. Det kan være at et skriftlig samtykke gjør at færre barn faktisk får screening for SMA, eller at det fører til forsinket oppstart av behandling. Det vil neppe være til barnets beste. Et annet spørsmål er om det er praktisk gjennomførbart å kreve skriftlig samtykke, eller om man risikerer at SMA i realiteten ikke blir en del av nyfødtscreeningen hvis et skriftlig samtykke er påkrevd. Disse medlemmene understreker samtidig at foreldrene må få god og forståelig informasjon om nyfødtscreeningstilbudet i løpet av svangerskapet, slik at man kan få et informert *mundlig* samtykke.

#### **Bioteknologirådets anbefaling:**

Et enstemmig Bioteknologiråd er positive til å utvide nyfødtscreeningen til å inkludere spinal muskelatrofi (SMA).


Bioteknologirådets medlemmer Ole Frithjof Norheim, Bushra Ishaq, Raino S.E. Malnes, Morten Magelssen, Synne Lerhol, Kristin Solum Steinsbekk og Arne Holst-Jensen mener at det bør være et muntlig samtykke for test av SMA, i likhet med de andre testene som inngår i nyfødtscreeningsprogrammet. Disse medlemmene understreker samtidig at foreldre må få tilgang til god og forståelig informasjon om hva SMA er, hva testen forteller, samt at undersøkelsen er frivillig.

Bioteknologirådets medlemmer Benedicte Paus, Bente Sandvig, Kristin Børresen, Inge Lorange Backer, Geir Sverre Braut, Hans Ivar Hanevik, Anne Ingeborg Myhr og Trine Hvoslef-Eide mener at det bør være et skriftlig samtykke fra foreldre for gentester av barn i nyfødtscreeningsprogrammet, ettersom denne testen kan gi tilgang til informasjon om barn som er friske arvebærere.

Vennlig hilsen



Ole Frithjof Norheim  
leder



Petter Frost  
direktør

Saksbehandlere: Stine Hufthammer Indrelied og Anne Marit Ryen

---

<sup>13</sup> Oslo Universitetssykehus 21.9.2020. *Søknad om å utvide tilbudet om genetiske masseundersøkelser av nyfødte i Norge til å inkludere spinal muskelatrofi (SMA)*, s. 1.