

Helse- og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 Dep
0030 Oslo

Kopi til:
Helsedirektoratet
Folkehelseinstituttet
Statens legemiddelverk
Direktorat for e-helse
Noregs forskingsråd
Dei regionale helseføretaka

Vår ref.: 2022/75

Dykkar ref.:

Dato: 30.05.22

Innspel til revisjon av nasjonal strategi for persontilpassa medisin

Helse- og omsorgsdepartementet (HOD) skal i 2022 revidere nasjonal strategi for persontilpassa medisin. HOD har bede om skriftlege innspel til arbeidet, med frist 1. juni 2022. Bioteknologirådet har diskutert innspela på sitt møte 12. mai 2022.

Rådet legger til grunn at erfaringar frå, og mål oppnådd i den førre strategiperioda dannar grunnlaget for den reviderte strategien, og likeins at manglar i den gamle strategien dekkast i den reviderte utgåva. Når den reviderte strategien no utvidast frå å gjelde kreftsjukdommar, infeksjonssjukdommar og nevrologiske sjukdommar i spesialisthelsetenesta til å gjelde alle sjukdomsgrupper, og både folkehelsearbeid og primærhelsetenesta, er det viktig at målsetningane frå den førre strategien, til dømes naudsynt infrastrukturbygging og utredning av etiske og juridiske problemstillingar, er til stades.

Den valde definisjonen¹ av persontilpassa medisin er brei, noko som gjer at lista med moglege innspelspunkt kan vere lang. I dette dokumentet har Bioteknologirådet vald å gje innspel som i hovudsak tek utgangspunkt i problemstillingar knytt til innsamling, lagring, klinisk tolking og bruk av medfødt genombasert informasjon². Det er to hovudgrunnar til dette: den første er at den førre strategien i stor grad er bygd rundt denne typen genombasert informasjon. Den

¹ «Helsetenester tilpassa den enkelte pasient»

² Med genombasert meiner rådet informasjon som byggjer på heile det menneskelege arvestoffet, og ikkje meir spesifikke områder som somatiske kreftgenomvariantar, mikrobiota eller epigenetikk.

andre grunnen er at problemstillingar knytt til genombasert informasjon er i kjernen av Bioteknologirådet sitt mandat og kompetanseområde.

Rådet ser at persontilpassa medisin kan ha potensiale, særleg innanfor enkeltområde som til dømes monogene arvelege sjukdommar og kreftdiagnostikk. Likevel ser rådet det som viktig å målbera innvendingar og utfordringar knytt til den omfattande bruken av genetisk informasjon som strategien legg opp til. Desse problemstillingane er heller ikkje naudsyntvis avgrensa til bruken av genetisk informasjon frå menneske. Til dømes vil informasjon om tarmens mikrobiota truleg bli av relevans for persontilpassa helsehjelp. Genetisk informasjon om mikrobiotaer vil kunne opne for mange av dei same problemstillingane rundt råderett over eige genetisk materiale og ansvar for eiga helse.

Rådet presenterer her sju innspel til revisjonsarbeidet. Rådet legg òg til grunn at den reviderte strategien vil bli sendt på høyring, slik at rådet kan gje meir konkrete og detaljerte innspel ved eit seinare høve.

1. Samspelet mellom genetikk og andre faktorar er komplisert

Slik den førre strategien er bygd opp, er genetisk informasjon sentralt for å realisere potensialet til persontilpassa medisin. At persontilpassa medisin basert på genetisk informasjon vil kunne gje store helsegevinstar, innsparingar, auka kvalitet og betre pasienttryggleik er ikkje gjeve. Mange arvelege genetiske sjukdommar skuldast mutasjonar i eit enkelt gen, og i desse tilfella er samanhengen mellom genotype og sjukdomsuttrykk rimeleg klare. For mange sjukdommar, inkludert dei fleste av dei store folkesjukdommane i Noreg, er årsakssamanhengen langt meir kompliserte. Miljø- og livsstilsfaktorar verkar saman med komplekse genetiske variasjonar i mange gen for å gje sjukdom og uhelse.

Ei slik erkjenning av det komplekse samspelet mellom genetikk og andre faktorar i utvikling av sjukdom er viktig å ta med inn i arbeidet med revisjonen av strategien. I mange tilfelle vil det krevje store datamengder, omfattande samarbeid nasjonalt og internasjonalt, tett integrering av forskning og behandling, kvalitetssikring, og generelt forskning av høg kvalitet for å kunne påvise sterke nok samanhengar mellom genetikk og sjukdom til at det kan brukast i førebygging, diagnostisering og behandling. Ibuande i desse krava ligg det òg ei rekke etiske problemstillingar som den reviderte strategien må ta omsyn til: viktige spørsmål om til dømes samtykke, personvern, ansvar for eiga helse, råderett over eige genetisk materiale, retten til ikkje å vite og prioriteringar treng avklaring.

2. Strategien må innehalde konkrete tiltak

Ein strategi skal omtale dei tiltaka og den ressursfordelingane som er naudsynte for å nå eit eller fleire mål. Det er difor viktig at den reviderte strategien for persontilpassa medisin kjem med konkrete mål og tiltak, og forslag til korleis måla skal nåast. Dette gjeld til dømes naudsynt infrastruktur for innsamling og bruk av genetisk data og helsedata i kombinasjon, korleis ein skal sikre at prinsippet om likeverdige tilbod gjeld for pasientar i heile landet og for pasientar med ulik etnisk opphav, og handtering av datatryggleik og personvern.

I Bioteknologirådet sitt høyringsutsegn til den førre strategien³ var det dåverande rådet kritisk til at det mangla god nok retning og konkrete tiltak for å nå dei strategiske måla. Når den reviderte strategien no skal utvidast til alle fagfelt, og til folkehelseområdet og primærhelsetenesta, er behovet for retning og tiltak enda større for å unngå at strategien blir uttynna, retningslaus og lite relevant.

3. Bruk av genetisk informasjon i helseregister har mange problematiske sider

Å kople genetiske data frå store kohortar saman med andre helseregister, helsedata og pasientinformasjon kan ha stort potensiale, men har òg ei rekke problematiske sider. Viktige problemstillingar knytt til datakvalitet, samtykke, innsynsrett, tilgang, bruk av sekundærdata, personvern og datatryggleik må drøftast grundig, til dømes rundt etableringa av eit nasjonalt genomsenter. Rådet vil òg peike på forbodet i bioteknologilova sin §5-8 om bruk av genetiske opplysningar utanfor helsetenesta. I eit internasjonalt samarbeid med deling av genetisk informasjon og potensiale for sekundærbruk av genetisk data vil dette forbodet vere utfordrande å handheve.

I høyringsutsegna Bioteknologirådet gav til den førre strategien for persontilpassa medisin er fleire av desse problemstillingane diskutert. Det dåverande Bioteknologirådet etterlyste då mellom anna ei meir grundig drøfting av etiske problemstillingar knytt til lagring og bruk av data, samtykke og innsynsrett. Når den reviderte strategien legg opp til ei utviding både når det gjeld sjukdomskategoriar og helsesektorar er behovet for ei slik drøfting enda større. Kunnskap frå arbeidet med helseregister og informasjons- og kommunikasjonsteknologi (høvesvis anbefaling C4 og D1 i den førre strategien) vil vere eit naturleg startpunkt.

4. Tettare integrasjon av forskning og behandling skapar nye problemstillingar

Det er eit uttalt fagleg og politisk ønskje å integrere forskning og behandling tettare, og dette finn ein òg igjen som ein av anbefalingane i den gamle strategien (E2. Utgreie pasientforløp som integrerer klinikk og forskning). Eit slikt samspel mellom klinikk og forskning gir fleire etiske utfordringar: vil pasientar føle ei moralsk forplikning til å delta i forskning? Kan deltaking i forskning oppfattast som eit vilkår for å få behandling? Kva vil eit informert samtykke innebere? Korleis kan ein sikre eit geografisk likeverdig tilbod? Korleis skal genetisk informasjon om pasienten sin familie handterast? Er skiljet mellom behandlarrollen og forskarrollen tydeleg nok?

Jo meir omfattande bruken av genetisk informasjon blir i forskning og behandling, jo meir komplisert kan desse etiske problemstillingane bli. Bioteknologirådet vil understreka viktigheita av ei grundig og brei drøfting av desse problemstillingane, og er spesielt uroa for korleis desse omsyna skal ivaretakast i store kohortar der genetisk informasjon koplast til store register og anna helsedata. Erfaringane og kunnskapen frå utreiingane i den førre strategien vil

³ Høyringsvar frå Bioteknologirådet 03.05.2016. [Nasjonal strategi om persontilpassa medisin i helsetenesta](#)

vere eit godt utgangspunkt. Erfaringar frå dei etiske forskingskomitéane vil og kunne vere til nytte.

5. Minoritetshelse og genetikk må vektleggast

Nesten all genetisk forskning er gjort på menneske med europeisk opphav. Denne eurosentrismen og manglande diversiteten er eit kjent problem og har negative følgjer^{4,5}: til dømes er sjukdomsgjevande genvariantar vanskelegare å oppdage i grupper som er dårleg representert i genetisk forskning. Eit anna døme er at verktøy som bereknar risiko for sjukdom basert på mellom anna genetiske faktorar, polygene risikoskår, er meir upresise dersom dei nyttast på underrepresenterte grupper. For at alle i samfunnet, uavhengig av etnisk bakgrunn, skal kunne ta del i framstega til persontilpassa medisin er det viktig at strategien aktivt føreheld seg til problemstillinga.

Døme på slike aktive grep kan vere å sikre brei representasjon av mangfald i innsamling og bruk av genetisk data, eller å auke kunnskapen om genetisk variasjon i helsetenesta og korleis dette påverkar utvikling av sjukdom. Internasjonalt samarbeid kan òg vere naudsynt, noko som førar med seg tidlegare nemnde problemstillingar knytt til deling av genetisk informasjon. At innsamling og bruk av genetisk informasjon er representativ for befolkninga er sentralt for å kunne gje eit likeverdig helsetilbod og redusere ulikskap i helse. Samstundes er Bioteknologirådet var for at forskning på genetisk variasjon mellom etniske grupper kan bli nytta til, og historisk òg har blitt nytta til, rasisme og diskriminering. Dette medvitet må strategien ta omsyn til.

6. Rolla til genetisk screening i persontilpassa medisin bør avklarast

I den førre strategien er screening, med unntak av nyfødtscreening, ikkje inkludert, sjølv om den opnar for vidare utvikling og bruk av screening på lengre sikt. I delprosjektet folkehelse og førebygging er screening no nemnd som eit mogleg verktøy i eit folkehelseperspektiv.

I 2021 vart screening for spinal muskelatrofi inkludert i nyfødtscreeningprogrammet og testen er den første i programmet som direkte påvisar genfeil. I sitt høyringsvar om saka⁶ påpeika Bioteknologirådet at genetiske screeningtestar gir fleire nye problemstillingar samanlikna med biokjemiske screeningtestar, problemstillingane som òg vil gjelde for andre former for genetisk screening. Mellom anna vil gentestar av nyfødde påvise friske berarar av sjukdommen (foreldra) og dei som kanskje er berarar (sysken).

Screening av friske personar utan særskilt risiko for sjukdom er omstridt òg i vanleg medisinsk praksis. Med unntak av nyfødtscreening er det ingen screeningprogram som rettar seg mot heile befolkninga. Dei etablerte og god kjende screeningprogramma som

⁴ Segun Fatumo et al. [A roadmap to increase diversity in genomic studies](#). *Nature Medicine*, 2022

⁵ Anubha Mahajan et al. [Multi-ancestry genetic study of type 2 diabetes highlights the power of diverse populations for discovery and translation](#). *Nature Genetics*, 2022

⁶ Høyringsvar frå Bioteknologirådet 10.05.2021. [Forslag til endring i forskrift om genetisk masseundersøking av nyfødde](#).

mammografiprogrammet og livmorhalsprogrammet retter seg begge mot definerte grupper basert på risiko. Bioteknologirådet meiner at vurderingar av screening basert på genetisk informasjon bør følgje kriteria frå Helsedirektoratet om tradisjonell screening. Til dømes må tidleg diagnostisering vere nyttig for pasienten, til dømes i form av redusert helsetap ved rask behandling. I tillegg må dei breiare konsekvensane av genetisk screening vurderast nøye.

7. Godkjenningssprosessen for GMO-legemiddel kan effektiviserast

Mange nye persontilpassa legemiddel er genterapiar eller andre former for avanserte terapiar. Delar av godkjenninga av slike genterapiar fell inn under genteknologilova sine miljøkrav, både når det gjeld klinisk utprøving og marknadsføringsløyve for slike legemiddel


I EU er det satt i gang fleire prosessar som ser på moglege forenklingar i regelverket for godkjenning av både behandling og kliniske studiar med GMO-legemiddel. Bioteknologirådet har i eit tidlegare utsegn drøfta moglege forenklingar av tilleggsvurderingar i den norske godkjenningssprosessen⁷. I utsegna meiner Bioteknologirådet at det bør gjerast generelt unntak frå genteknologilova sine nasjonale krav om vurdering av samfunnsnytte, berekraft og etikk for GMO-legemidlar til bruk i menneske, for å forenkle søknadsprosessen både for søkjar og godkjenningssmyndigheiter.

Med vennleg helsing



Ole Frithjof Norheim

leiar



Petter Frost

direktør

Sakshandsamar: seniorrådgjevar Eirik Joakim Tranvåg

⁷ Utsegn frå Bioteknologirådet 01.11.2021. [Høringssvar om overføring av myndighet til å behandle søknader om klinisk utprøving av GMO-legemidler](#)