

Helse- og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 Dep.
0030 Oslo

Kopi:
Helsedirektoratet

Vår ref.: 2024/33-13

Deres ref.: 22/4601

Dato: 28.05.2025

Genetiske undersøkelser av fødte m.m.

Denne uttalelsen er en del av Bioteknologirådet sin evaluering av bioteknologiloven. Bioteknologirådet uttaler seg her om bioteknologiloven kapittel 5 om genetiske undersøkelser av fødte m.m. Uttalelsen har vært drøftet på møtene den 27. mars og 8. mai 2025.

1 Oppsummering av Bioteknologirådets anbefalinger

- Bioteknologirådets medlemmer er delt i spørsmålet om det bør bli tillatt å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet *uten* pasientens samtykke.
 - Et flertall på 14 av 15 medlemmer mener at det, når særlige vilkår er oppfylt og søknad er godkjent av Helsedirektoratet, bør bli tillatt for helsepersonell å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet i tilfeller hvor pasienten ikke har samtykket til det.
 - Ett medlem mener at det fortsatt skal være forbudt for helsepersonell å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet uten pasientens samtykke, og at dagens lovtekst på dette punktet ikke bør endres.
- Et samlet Bioteknologiråd mener at krav til søknad og godkjenning fra Helsedirektoratet for at helsepersonell kan drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet med pasientens samtykke, bør fjernes.
 - Et flertall på 10 av 15 medlemmer mener at også dagens vilkår for å kunne drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet *med* pasientens samtykke, bør fjernes.
 - Fem av 15 medlemmer mener at dagens vilkår for å kunne drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet *med* pasientens samtykke, bør bestå.

- Et samlet Bioteknologiråd mener at det er nødvendig å utarbeide tydeligere retningslinjer for hvordan oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet skal håndteres i tilfeller hvor det blir kjent at en egg- eller sæddonor har - eller er bærer av - en arvelig sykdom.
- Et samlet Bioteknologiråd mener at bærerdiagnostiske undersøkelser ikke bør reguleres likt som prediktive og presymptomatiske undersøkelser og at bioteknologiloven bør endres. Medlemmene mener at det bør være en egen kategori for bærerdiagnostiske undersøkelser som ikke stiller krav til tilpasset genetisk veiledning.
- Et samlet Bioteknologiråd anbefaler at regulering av innføring av genetiske masseundersøkelser blir bedre forankret i bioteknologiloven. Rådet mener at loven bør inneholde grunnleggende vilkår for når en genetisk masseundersøkelse kan godkjennes og når det eventuelt kan gjøres unntak fra bioteknologilovens øvrige bestemmelser.

2 Bakgrunn

Genetiske undersøkelser av fødte har vært regulert i bioteknologiloven siden loven først ble vedtatt i 1994 og er definert slik i loven (jf. § 5-1):

Med genetiske undersøkelser menes i denne loven alle typer analyser av menneskets arvestoff, både på nukleinsyre- og kromosomnivå, av genprodukter og deres funksjon, eller organundersøkelser, som har til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper.

Med den raske utviklingen av teknologier som kan samle inn og analysere genetisk informasjon, er bruk av genetiske undersøkelser et stadig mer sentralt tema. Bakgrunnen for å lovregulere genetiske undersøkelser kommer frem i lovens forarbeider, hvor det blir fremhevet at slike undersøkelser skiller seg i vesentlig grad fra andre medisinske undersøkelser (Ot. prp. nr 37 (1993-94) og Ot. prp. nr 64 (2003-04)). Det er flere grunner til at genetiske opplysninger er ansett som spesielt sensitiv informasjon:

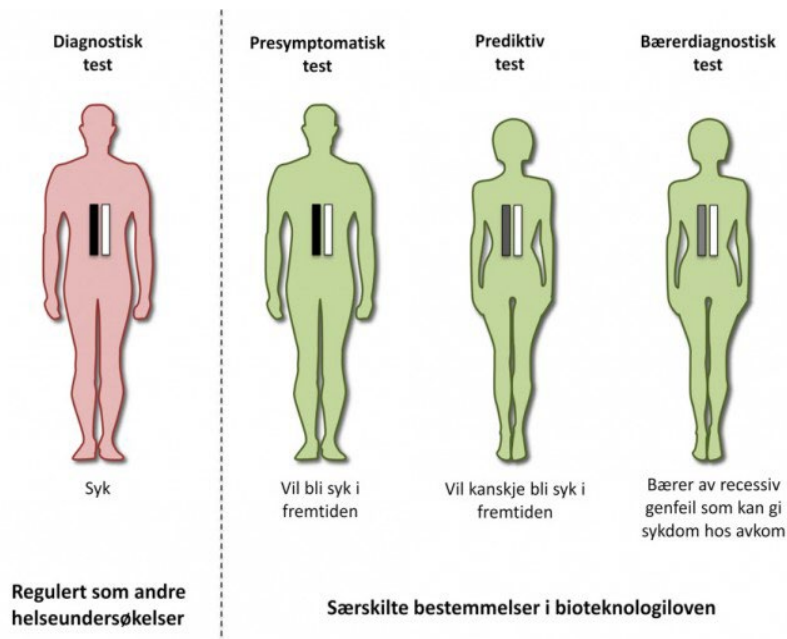
- Genomet (hele arvematerialet) er unikt for en person. Det kan skille deg fra alle andre mennesker og kan gi opplysninger om egenskaper som i seg selv er sensitive, slik som sykdom og personlighetstrekk.
- Analyse av genene kan fortelle noe om en persons helse framover i tid.
- Familiemedlemmer deler genvarianter, og genetisk informasjon om deg kan derfor ha betydning for andre i din familie.

2.1 Dagens regulering i bioteknologiloven kapittel 5

Genetiske undersøkelser av fødte er regulert i kapittel 5 i bioteknologiloven, men lovens formålsparagraf (§ 1-1) og lovens virkeområde (§ 1-2) er også relevant. Bioteknologiloven regulerer i hovedsak bruk av slike undersøkelser i *helsetjenesten*. Alle genetiske undersøkelser skal ifølge loven kun anvendes til medisinske formål med diagnostiske eller behandlingsmessige siktemål (jf. § 5-2). Etter bioteknologilovens §1-2 (Lovens virkeområde), vil genetiske undersøkelser i forskning kun omfattes av loven dersom «... forskningsdeltakerne skal få helsehjelp eller individuell tilbakemelding om resultater fra genetiske undersøkelser etter § 5-1 annet ledd bokstav b».

Bioteknologilovens § 5-1 (Definisjon) skiller mellom ulike kategorier av genetiske undersøkelser (Figur 1):

- a) undersøkelse hvor formålet er å stille en diagnose hos en syk person (diagnostisk)
- b) undersøkelse hvor formålet er å avdekke fremtidig sykdom hos en frisk person (presymptomatisk undersøkelse) eller risiko for fremtidig sykdom (prediktiv undersøkelse), og undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand av en genvariant.
- c) genetiske laboratorieundersøkelser for å bestemme kjønnsstilhørighet, unntatt genetiske laboratorieundersøkelser for identifikasjonsformål.



Figur 1 Regulering av genetiske undersøkelser. Sigrid Bratlie/Bioteknologirådet

Kategoriseringen har betydning for hvordan undersøkelsen videre reguleres, hvor presymptomatiske og prediktive undersøkelser og undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand, vil reguleres under særskilte bestemmelser i bioteknologiloven. For slike undersøkelser gjelder følgende:

- Krav til skriftlig samtykke fra den som undersøkes (jf. § 5-4)
- Den som undersøkes skal gis tilpasset genetisk veiledning (jf. § 5-5)
- Undersøkelsene skal ikke utføres på barn under 16 år, med mindre undersøkelsen kan gi helsegevinst for barnet (jf. § 5-7)
- Opplysningene fra undersøkelsen skal ikke brukes utenfor helsetjenesten (jf. § 5-8)
- Krav til godkjenning av virksomhet som tilbyr de genetiske undersøkelsene (jf. § 7-1)

Bioteknologiloven regulerer genetiske masseundersøkelser og farmakogenetiske undersøkelser (§ 5-6). Screening av nyfødte for 30 kjente arvelige tilstander med behandlingsmulighet (nyfødtscreeningen), er den eneste genetiske masseundersøkelsen som foretas i Norge per dags dato.

Til slutt regulerer loven helsepersonells mulighet til å gjøre oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet (jf. § 5-9).

2.2 Annen relevant regulering

I tillegg til bioteknologiloven er det andre lover som har betydning for bruk av genetiske undersøkelser i helsetjenesten, hvor noen sentrale lovverk er:

- **Personopplysningsloven og GDPR:** Genetisk informasjon anses som sensitive personopplysninger og reguleres etter personopplysningsloven og den europeiske personvernforordningen (GDPR General Data Protection Regulation) (jf. artikkel 4 nr. 13). Denne lovgivningen stiller krav til hvordan personopplysninger skal behandles, lagres og beskyttes, samt hvordan samtykke skal innhentes.
- **Helsepersonelloven:** loven regulerer blant annet taushetsplikten, hvor utgangspunktet er at helsepersonell har taushetsplikt om helseopplysninger, inklusiv informasjon som fremkommer av en genetisk undersøkelse.
- **Internasjonale direktiver og konvensjoner:** Norge er underlagt internasjonale avtaler og konvensjoner som også er relevant for genetiske undersøkelser, som for eksempel Europarådets konvensjon om menneskerettigheter og biomedisin (Oviedokonvensjonen).

2.3 Bruk av genetiske undersøkelser i helsetjenesten

Norske sykehus foretar i dag genetiske undersøkelser av flere titalls tusen personer hvert år. Undersøkelsene som gjøres dekker et omfattende spekter av pasienter og ulike tilstander. Noen medfødte genvarianter vil med sikkerhet gi sykdom, som for eksempel Huntingtons sykdom, en degenerativ hjernesykdom som det foreløpig ikke finnes behandling for. Andre genvarianter øker *risikoen* for at man får en sykdom, uten at man med sikkerhet kommer til å få sykdommen. For eksempel har personer med noen genvarianter av BRCA1 eller BRCA2, økt sannsynlighet for å få brystkreft og eggstokkreft (og for BRCA2 prostatakreft).

Det er flere grunner til at mennesker får tilbud om en genetisk undersøkelse i helsetjenesten. Noen kan ha symptomer eller plager som kan ha en genetisk årsak, hvor formålet med undersøkelsen vil være å stille en diagnose. Andre er presumtivt friske, men blir utredet på grunn av en kjent arvelig sykdom i familien, eller fordi det er overhyppighet av en bestemt tilstand i en familie. Hvilken genetisk undersøkelse som benyttes avhenger av tilstanden som skal undersøkes og hvilken informasjon som er nødvendig for å stille en diagnose eller forutsi sykdom. Noen eksempler på ulike undersøkelser er:

- **Gentest for én spesifikk genforandring:** Analyse av et helt bestemt område i arvematerialet. Benyttes når det er mistanke om en konkret genforandring som er kjent i familien.
- **Enkeltgenanalyse:** Analyse av ett eller få gener. Brukes når man har mistanke om en helt konkret diagnose.
- **Genpanelanalyse:** Analyser av et sett av gener som er relevant for en sykdomsgruppe eller tilstand. Metoden benyttes oftest for å undersøke alle kjente gener knyttet til en bestemt tilstand/sykdomsgruppe. Antallet av gener i ett genpanel kan variere fra få til flere tusen gener.

- **Kromosomanalyse med mikroskop:** Analyse av større forandringer i arvematerialet som benyttes dersom det er mistanke om avvik i struktur eller antallet kromosomer. Brukes primært ved infertilitetsutredning, og i noen tilfeller ved utviklingsavvik og mistanke om kjønnskromosomavvik.
- **DNA-basert kromosomanalyse:** En høyoppløselig kromosomanalyse som kan påvise mindre kromosomavvik. Benyttes i forbindelse med fosterdiagnostikk og ved utredning av barn når det er mistanke om utviklingsavvik.
- **Eksomsekvensering og helgenomsekvensering:** Analyse basert på sekvensering av den proteinkodende delen (eksom) eller hele arvematerialet (genom). Slike analyser benyttes ved mistanke av genetisk sykdom, men hvor det er stor usikkerhet rundt hvor i arvematerialet genforandringen ligger.
- **Analyse av genprodukt:** Biokjemisk analyse av genprodukt som har til hensikt avdekke en genetisk tilstand. Benyttes for eksempel i nyfødtscreeningen.

I de senere årene har det blitt gjort store metodiske fremskritt innen sekvenseringsteknologi og genomikk¹ og utviklingen har åpnet for mange muligheter for diagnostisering og behandling. Samtidig reiser bruken av genetiske undersøkelser flere etiske spørsmål og vanskelige problemstillinger. Felles for all slik bruk er samtykke, personvern, formålsavgrensning og hvordan informasjonen skal lagres. Andre vanskelige dilemmaer er knyttet til hvilken type informasjon som bør deles og hvem som har rett til å få tilgang til genetisk informasjon.

2.4 Utsiktede funn

Med utsiktede funn menes informasjon som kommer frem i en genetisk undersøkelse som i utgangspunktet ikke er relatert til den medisinske problemstillingen som initierte undersøkelsen. Utsiktede funn er ikke direkte regulert i bioteknologiloven, men helsedirektoratets nasjonale veileder om genetiske undersøkelser i helsetjenesten gir informasjon om hvordan utsiktede funn bør håndteres².

Utfordringene knyttet til håndtering av utsiktede funn har vært mye diskutert. Noen ganger kan slike funn gi informasjon om risiko for fremtidig sykdom, som kan ha stor betydning for pasienten selv og pasientens familie. I tilfeller hvor det er mulig å iverksette tiltak kan det være særlig aktuelt å informere pasienten om eventuelle utsiktede funn. Andre ganger kan nytten av informasjonen være mer usikker. Ulike personer har også forskjellig innstilling til hvor mye og hvilken informasjon de ønsker å få.

En bekymring er at andelen av utsiktede funn vil bli større i takt med den økende bruken av større genpaneler. Jo større del av arvematerialet som analyseres i en undersøkelse, desto større er sannsynligheten for å få informasjon som ikke er relatert til den aktuelle medisinske problemstillingen. Dette reiser flere spørsmål: Hvordan skal pasienten informeres i forkant av en undersøkelse? Skal det kun gis tilbakemelding ved funn som har betydning for videre behandling eller

¹ <https://www.helsedirektoratet.no/tema/bioteknologi/genetiske-undersokelser/bruk-av-genetiske-undersokelser-i-helsetjenesten>

² <https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/genetiske-undersokelser-i-helsetjenesten-kapittel-5-i-bioteknologiloven>

kan annen informasjon også være relevant? Bør informasjon om utilsiktede funn lagres og hvordan bør denne informasjonen i så fall forvaltes?

I dag har de medisinskgenetiske avdelingene på norske sykehus etablerte rutiner for håndtering av utilsiktet informasjon. Dersom en genetisk undersøkelse gir utilsiktet informasjon om genetiske varianter som vi ikke kjenner betydningen av, såkalte varianter av usikker betydning (VUS), vil disse vanligvis ikke rapporteres. Utilsiktede funn av genvarianter som er forbundet med sykdom eller økt risiko for sykdom, rapporteres ofte dersom tilstanden kan forebygges eller behandles.

I noen tilfeller kan håndtering av utilsiktede funn imidlertid være krevende. Et eksempel er ved utilsiktede funn hos barn. Helsedirektoratets nasjonale veileder for genetiske undersøkelser i helsetjenesten sier at «utilsiktede funn hos barn skal ikke rapporteres, med mindre funnet påviser forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet, og det er nødvendig å iverksette tiltak før barnet er 16 år». Noen funn kan imidlertid ha betydning for barnets foreldre og slektninger, selv om det ikke har avgjørende betydning for barnet selv. I visse tilfeller kan utilsiktede funn også være viktig for barnet å kjenne til i voksen alder. Et konkret eksempel er en patogene varianter av BRCA1-genet, som gir en betydelig økt risiko for bryst- og eggstokkreft senere i livet. En annen vanskelig situasjon kan oppstå dersom det i en genetisk undersøkelse av et barn fremkommer utilsiktet informasjon om slektskap, som for eksempel at sosial far ikke er biologisk far til barnet.

Slike situasjoner reiser mange spørsmål og vanskelige dilemmaer for helsepersonell. Derfor har de medisinskgenetiske avdelingene etablert et nasjonalt forum for å håndtere spesielt utfordrende funn.

2.5 Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet.

Familiemedlemmer deler genvarianter, og en gentest av en person vil også kunne ha betydning for personens familiemedlemmer.

Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet handler om helsepersonells mulighet til å oppsøke og informere slektninger om en arvelig tilstand i familien og er omtalt i § 5-9 i bioteknologiloven. Helsepersonell kan etter loven kun informere slektninger dersom pasienten samtykker til det eller i særlige tilfeller hvor pasienten ikke *kan* samtykke. I disse tilfellene stiller loven et krav om at vilkårene i § 5-9, femte ledd må være oppfylt og at sykdommen, etter søknad, må godkjennes for oppsøkende informasjonsvirksomhet av departementet:

Før helsepersonell tar kontakt med slektningene, skal han eller hun vurdere om:

- 1. det gjelder en sykdom med vesentlige konsekvenser for den enkeltes liv eller helse,*
- 2. det er en rimelig grad av sannsynlighet for at også slektningene har et arvelig sykdomsanlegg som kan føre til sykdom senere i livet,*
- 3. det foreligger en dokumentert sammenheng mellom det arvelige sykdomsanlegget og utvikling av sykdom,*
- 4. de genetiske undersøkelser som benyttes for å fastslå det arvelige sykdomsanlegget, er sikre, og*
- 5. sykdommen kan forebygges eller behandles med god effekt.*

Dersom slektningen er under 16 år, skal bare foreldrene eller andre med foreldreansvar informeres.

Departementet bestemmer i forskrift eller i det enkelte tilfelle hvilke sykdommer som kan gjøres til gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet.

Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet var opprinnelig ikke regulert da den første bioteknologiloven ble vedtatt i 1994. Da loven ble endret i 2000-2001, ble regulering innført (Innst. O. nr. 25 (2000-01)). På dette tidspunktet var det en åpning for å informere berørte slektninger uten pasientens samtykke under særlig tilfeller. Dette ble igjen endret i 2004, da en ny bioteknologilov ble vedtatt. Det ble da gjort en innstramming som gjorde at helsepersonell ikke lenger hadde mulighet til å informere slektninger (Ot.prp. nr. 64 (2002–03))[1].

Mens Norge har et eksplisitt forbud mot å kontakte berørte slektninger uten pasientens samtykke, har noen land lovverk som utvider mulighetene for å gjøre dette ved særlige tilfeller [1, 2]:

- I **Australia** er det mulig for helsepersonell å oppsøke berørte slektninger uten pasientens samtykke, dersom det er grunn til å tro at informasjonen er viktig for å forhindre alvorlig sykdom eller død hos den berørte.
- I **Storbritannia** er det også en åpning for å informere berørte slektninger dersom det anses som nødvendig.
- I **Frankrike** har pasienter en plikt til å informere berørte slektninger for risiko for alvorlig sykdom – enten direkte eller ved å samtykke til at helsepersonell gjør det på deres vegne [3].

2.6 Bærerdiagnostiske undersøkelser

Bærerdiagnostiske undersøkelser er undersøkelser av friske personer for å påvise eller utelukke bærerstatus for en genvariant som kan føres videre og gi sykdom i senere generasjoner. Tilstander med dominant arvegang vil ofte være kjent for familien, men tilstander med recessiv arvegang – hvor man må arve feil i samme gen av begge foreldre for å få tilstanden – er ofte ukjent.

Bærerdiagnostiske undersøkelser reguleres i bioteknologiloven likt som presymptomatiske og prediktive undersøkelser, hvor loven stiller krav til skriftlig samtykke, tilpasset genetisk veiledning og virksomhetsgodkjenning. Som ved alle genetiske undersøkelser, må slike undersøkelser etter bioteknologiloven kun benyttes til medisinske formål med diagnostiske eller behandlingsmessige siktemål hos den som testes. Muligheten for å teste for bærerstatus reiser flere spørsmål: når er det aktuelt? for hvem er det aktuelt? skal bærertesting utvides for andre grupper?

Bærerdiagnostiske undersøkelser er i dag særlig aktuelt ved autosomale recessive tilstander, x-bundet arvelig sykdom hos kvinner og ved visse typer kromosomavvik.³ Undersøkelsen benyttes for eksempel for:

- Å få visshet om en er bærer av en genfeil som kan gi sykdom, for eksempel dersom en slektning har fått påvist tilstanden.

³ <https://sml.snl.no/arveb%C3%A6rerdagnostikk>

- I forbindelse med familieplanlegging, for å vurdere behov for fosterdiagnostikk eller preimplantasjonsgenetisk testing (PGT)

Personer som er bærere av en autosomal recessiv sykdom, har ingen symptomer og vil selv ikke få sykdommen. Å få visshet om at en er bærer, vil derfor oftest være relevant i forbindelse med at man planlegger å få barn, enten naturlig eller ved assistert befruktning. Er man bærer, vil bærerstatus til den man planlegger å få barn med være det som avgjør om det er en risiko for å få barn med den aktuelle recessive sykdommen.

Det finnes mange tusen ulike recessive sykdommer og vi er alle bærere av noen sykdomsgivende genvarianter uten å vite om det. Ser man på et helt tilfeldig par uten en kjent risiko, er sannsynligheten for at begge er bærere av en sykdomsgivende genvariant i det samme genet, liten. For cystisk fibrose – som er den hyppigst forekommende recessive tilstanden i Norge – er rundt 1 av 30 bærere. Forekomsten av cystisk fibrose er i Norge omtrent 1 per 1:7000⁴⁵. Hvis én av foreldrene er kjent bærer av en sykdomsgivende genvariant for cystisk fibrose, er sannsynligheten for å få et barn med tilstanden imidlertid høyere. I slike tilfeller kan personens parter få tilbud om en bærerdiagnostisk undersøkelse for å sjekke om han/hun er bærer av den samme tilstanden. Dersom det kommer frem at begge foreldre er bærere, kan de få tilbud om PGT eller fosterdiagnostikk.

I takt med at det har blitt lettere å gjøre større genetiske analyser, er bærertesting av personer og par uten en økt risiko eller indikasjon, blitt mer utbredt [4]. Rutinemessig bærertesting i det offentlige er ikke vanlig, men bærerdiagnostisk testing tilbys på private klinikker i flere land. I Danmark, for eksempel, kan par som ønsker å bli gravide testes for opptil 430 ulike genvarianter mot egenbetaling⁶.

I noen land er bærertesting av sæd- og eggdonorer også vanlig. Bioteknologirådet har i en tidligere uttalelse drøftet spørsmålet om genetisk testing av donorer i Norge [5]. Et samlet Bioteknologiråd anbefalte da at donorer ikke bør testes rutinemessig:

Eit samla Bioteknologiråd meiner at det ikkje bør innførast rutinemessig genetisk testing av egg- og sæddonorar i Noreg. Genetisk screening er ikkje eit tilbod til andre framtidige foreldre, og rådet meiner at dette heller ikkje føreligg gode argument for at det bør bli eit tilbod til dei som treng assistert befrukting med donoregg eller donorsæd.

3 Bioteknologirådets vurderinger og anbefalinger

Bioteknologirådet har systematisk gjennomgått bioteknologilovens bestemmelser og har vurdert hvor det kan være behov for endringer eller presiseringer i regelverket. Rådet har i sine diskusjoner om genetiske undersøkelser av fødte, lagt særlig vekt på oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet, og om det her bør gjøres større endringer i bioteknologiloven (3.1-3.3). Rådet har også sett det som særlig relevant å drøfte regulering av bærerdiagnostiske undersøkelser (3.4) og genetiske masseundersøkelser (3.5).

⁴ <https://www.helsenorge.no/sykdom/sjeldne-diagnoser/cystisk-fibrose/>

⁵ Alle personer med cystisk fibrose har ikke de samme endringene i CTFR-genet. Det er avdekket rundt 2 000 ulike genforandringer, som alle forårsaker cystisk fibrose, hvor omtrent 80 av disse er vanlige i Norge.

⁶ Eksempel her: <https://www.ultralydklinikken.dk/>

3.1 Bør det bli tillatt å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet *uten* pasientens samtykke?

Spørsmålet om helsepersonell kan drive med oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet *uten* pasientens samtykke, er et vanskelig etisk dilemma. En slik praksis vil innebære at helsepersonell bryter taushetsplikten de har ovenfor pasienten.

Helsepersonell har i utgangspunktet taushetsplikt om helseopplysninger (jf. Helsepersonelloven § 21). Dette sikrer at pasienten vil kunne ha kontroll over opplysninger om seg selv.

Helsepersonelloven inneholder unntaksbestemmelser som gjør taushetsplikten kan brytes i særlige tilfeller når pasienten samtykker til det (jf. Helsepersonellovens § 22).

Når det gjelder oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet, vil det ikke være snakk om å avdekke pasienten navn og andre helseinformasjoner, men å oppsøke og informere om at en slektning har fått påvist en tilstand som *kan* ha helsemessig relevans for den som oppsøkes.

Det er ulike syn på om det finnes situasjoner hvor helsepersonell kan informere slektninger om en arvelig tilstand i en familie. Diskusjonen dreier seg om hensynet til pasientens personvern og integritet, helsepersonells taushetsplikt og slektningers rett til ikke å vite - veid opp mot nødretten og slektningers mulighet til å få å helsehjelp.

Etter Bioteknologirådets oppfatning gjøres oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet sjeldent i helsetjenesten, og pasienter ønsker i de fleste tilfeller selv å informere sine slektninger. Flere anser det likevel som viktig at det er en åpning i loven for særlige tilfeller. Som eksemplene i Tabell 1 illustrerer (se Appendiks), kan slike situasjoner reise flere etiske problemstillinger.

Et syn er at man bør endre loven slik at oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet uten samtykke blir tillatt under særlige omstendigheter. Dette bygger på tanken om at økt kunnskap om risiko for sykdom, spesielt sykdom som man kan behandle eller forebygge, er noe de aller fleste vil ønske. Informasjon kan også være viktig for å gi personer med risiko mulighet til å planlegge livet sitt, som for eksempel å ta stilling til om de skal få barn. Et annet sentralt hensyn er helsepersonells hjelpeplikt – hvor informasjon kan ha stor relevans for en persons liv og helse og hvor en diagnose, forebygging og behandling, kan redde liv.

Det er flere argumenter for hvorfor oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet uten samtykke *ikke* bør være tillatt. I forarbeidene til den første bioteknologiloven (Ot. prp. nr 37 (1993-94)) står det blant annet at «... hensynet til den enkeltes integritet må veie tyngre enn en eventuell mulighet for å få stilt en tidlig diagnose». Et slikt syn bygger på tanken at det å bryte taushetsplikten – uavhengig av hvilke omstendigheter det er snakk om – er uakseptabelt fordi det vil undergrave tilliten mellom helsepersonell og pasient.

Et annet argument mot oppsøkende genetiske informasjonsvirksomhet handler om hensynet til slektningene og deres rett til ikke å vite om en sykdom er til stede i deres familie. Selv om et genetisk funn hos en person kan ha åpenbar helsemessig relevans for pasientens slektninger, kan det være situasjoner hvor informasjonen likevel ikke er ønsket. På denne måten kan oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet gripe radikalt inn i en persons liv uten at vedkommende selv har ønsket det.

Dersom man skulle åpne opp for at helsepersonell kan gjøre oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet *uten* pasientens samtykke vil dette kunne utløse en rekke nye spørsmål og utfordringer, som for eksempel: Skal helsepersonell ha *mulighet for* eller *en plikt til* å informere berørte slektninger? I hvilke situasjoner vil det være etisk forsvarlig å bryte taushetsplikten? Hvem skal informeres om eventuelle funn? Hvor langt ut i slekten skal man informere og hvordan skal informasjonen gis? I tillegg kommer andre problemstillinger som gjelder logistikken rundt en oppsøking. Hvor stor innsats skal helsepersonell gjøre for at slektninger blir informert?

Bioteknologirådets anbefaling:

Bioteknologirådets medlemmer er delt i spørsmålet om det bør bli tillatt å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet *uten* pasientens samtykke.

Medlemmene Marianne Aasen, Mathias Barra, Trygve Brautaset, Espen Gamlund, Karen Landmark, Gaute Lenvik, Synne Lerhol, Anne Ingeborg Myhr, Solveig Marianne Nordhov, Håvard Sletta, Kristin Solum Steinsbekk, Kari Sønnerland, Ida Wiig Sørensen og Karl Harald Søvig mener at det bør bli tillatt for helsepersonell å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet i særlige tilfeller hvor pasienten ikke har samtykket til det. Medlemmene vil understreke at dette betinger at det etableres vilkår for når dette kan skje, og at det også må søkes om godkjenning til Helsedirektoratet, tilsvarende dagens kriterier for å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet *med* pasientens samtykke.

Bioteknologirådets medlem Hans Ivar Hanevik mener at det fortsatt skal være forbudt for helsepersonell å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet uten pasientens samtykke, og at dagens lovtekst på dette punktet ikke bør endres. Hanevik vektlegger at pasienten selv er best egnet til å vurdere om slektninger bør informeres. Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet til slektninger kan bidra til at slektningene indirekte får informasjon om pasientens gener, og Hanevik mener at pasienten skal ha rett til å nekte dette. For de tilfellene der det er tvil om pasientens evne til samtykke, viser Hanevik til bestemmelsen om at dersom pasienten ikke kan samtykke til at helsepersonell informerer berørte slektninger, kan helsepersonell i særlige tilfeller gjøre dette, hvis vilkårene i femte ledd er oppfylt og sykdommen er godkjent av departementet etter sjuende ledd.

3.2 Bør vilkårene for helsepersonell til å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet *med* pasientens samtykke oppheves?

Bioteknologiloven gir en åpning for helsepersonell å kunne drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet i tilfeller hvor pasienten ikke kan eller selv vil opplyse slektninger. Dette forutsetter at vilkårene i femte ledd er oppfylt og at sykdommen er godkjent av departementet. Slik praksis er i dag, er det Helsedirektoratet som på vegne av departementet godkjenner hvilke sykdommer som kan gjøres til gjenstand for oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet. Dersom sykdommen oppfyller vilkårene, skal søknad sendes til Helsedirektoratet. Bioteknologirådet er kjent med at det per i dag er blitt innsendt to slike søknader, hvor én søknad ble godkjent én fikk avslag. Det foreligger ingen liste av sykdommer som oppfyller vilkårene.

Et argument for å beholde vilkårene i § 5-9 er å unngå at oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet forekommer systematisk. Videre er et moment at terskelen for hvilken informasjon man gir berørte slektninger bør være høy, uavhengig av om man har pasientens samtykke eller ikke. Dette kan begrunnes ut fra hensynet til pasientens slektninger og deres rett til ikke å vite, hvor en person vil kunne oppleve det som svært inngripende å bli kontaktet av helsevesenet med informasjon som kan ha betydning for egen helse.

Det kan også argumenteres for at vilkårene og krav til søknad bør fjernes. Dersom pasienten har samtykket til at berørte slektninger kan informeres, bør helsepersonell kunne vurdere om og når den samme informasjonen bør gis. Pasienten selv har likevel mulighet til å gjøre dette på eget initiativ i dag, også i tilfeller hvor vilkårene ikke er oppfylt, noe som i prinsippet også vil kunne komme i konflikt med retten til ikke å vite. I tillegg vil en person som blir informert om genetisk sykdom i familien, alltid ha muligheten til å takke nei til en gentest som kan avkrefte eller bekrefte at hen har den samme tilstanden.

Videre er et moment at det kan oppstå situasjoner hvor pasienter ønsker hjelp til å informere, for eksempel dersom pasienten står i en vanskelig livssituasjon eller hvor det er faglig krevende å selv opplyse om et genetisk funn. I tillegg er det ikke alltid at pasienten vil klare å informere alle slektninger som bør informeres. Å fjerne vilkårene og søknadskravet, vil gjøre det lettere for helsepersonell å hjelpe pasienter i slike situasjoner.

Bioteknologirådets anbefaling:

Et samlet Bioteknologiråd mener at hovedregelen må være at pasienten selv informerer sine slektninger. Rådet mener også at kravet om søknad for godkjenning av Helsedirektoratet for å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet med pasientens samtykke, bør fjernes.

Bioteknologirådet er delt i spørsmålet om hvorvidt også vilkårene i lovens § 5-9 femte ledd bør fjernes.

Medlemmene Marianne Aasen, Mathias Barra, Espen Gamlund, Karen Landmark, Solveig Marianne Nordhov, Håvard Sletta, Kristin Solum Steinsbekk, Kari Sønnerland, Ida Wiig Sørensen og Karl Harald Søvig mener at dagens vilkår for helsepersonell til å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet *med* pasientens samtykke, bør fjernes. Medlemmene mener at pasientens samtykke er tilstrekkelig for at helsepersonell, i samråd med pasienten, kan ta kontakt med slektninger. Å fjerne vilkårene vil også kunne forenkle prosessen i tilfeller hvor pasienter ønsker hjelp til å informere. Medlemmene understreker at samtykket må være presisert, og at helsepersonell ikke skal gå lenger enn det samtykket innebærer.

Medlemmene Trygve Brautaset, Hans Ivar Hanevik, Gaute Lenvik, Synne Lerhol og Anne Ingeborg Myhr mener at dagens vilkår for å kunne drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet *med* pasientens samtykke bør bestå. Medlemmene vektlegger hensynet til de berørte, som vil kunne oppleve det som svært inngripende å bli kontaktet av helsevesenet. Vilårene er viktige for å sikre at oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet kun skjer i tilfeller hvor det er absolutt nødvendig.

3.3 Tydeligere retningslinjer for oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet ved funn av arvelig sykdom hos kjønnscedonorer

En tilleggsdimensjon i diskusjonen rundt oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet er tilfeller hvor arvelig genetisk sykdom oppstår hos en egg- eller sæddonor eller hos donors familie. To eksempler på dette er gitt i Tabell 1 (Appendiks).

Helsedirektoratets rundskriv for assistert befruktning med donoregg og donorsæd⁷ gir noen føringer for hva helsepersonell skal gjøre dersom det kommer frem at donor har, eller er bærer av, alvorlig arvelig sykdom. I rundskrivet står det at «siden en eggdonor eller sæddonor ikke skal vite barnas identitet eller oppsøke dem, vil oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet kunne finne sted, dersom følgende [henvisning til § 5-9 femte ledd] vilkår er oppfylt.»

Bioteknologirådet har ikke tall på hvor ofte klinikker får informasjon om arvelig sykdom hos donor, men har fått bekreftet fra kilder at dette skjer ved jevne mellomrom. Det er da snakk om tilfeller hvor klinikken får beskjed om at donor er påvist bærer av en *recessiv* sykdom eller en *dominant* sykdom. Gitt at sæd fra én donor i Norge kan gi opphav til flere barn, i seks ulike familier, er informasjon om én donor noe som vil kunne være relevant for mange.

Etter rundskrivet er det virksomheten selv som skal vurdere om det er grunnlag for å søke om oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet og i tvilstilfeller, skal virksomheten konferere med medisinsk genetiker. I tillegg står det:

I de tilfeller virksomheten mener det er grunnlag for genetisk oppsøkende virksomhet, skal søknad sendes Helsedirektoratet. Helsedirektoratet vil i hvert enkelt tilfelle avgjøre hvilke sykdommer som kan gjøres gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet.

Selv om rundskrivet gir noen føringer, kan det likevel oppstå situasjoner som er utfordrende for en fertilitetsklinikk å håndtere. Et eksempel på dette er fremstilt i eksempelet i Tabell 1, hvor en sæddonor har fått påvist en BRCA2-genvariant som gir økt risiko for bryst- og eggstokkreft hos kvinner og prostatakreft hos menn. Eksempelet reiser flere spørsmål: *Når og hvem bør man informere: foreldre umiddelbart, eller barnet, etter at barnet er fylt 16 år?* I utgangspunktet skal en prediktiv undersøkelse ikke utføres på barn under 16 år, «... med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet» (jf. bioteknologilovens § 5-7). I BRCA2-eksempelet vil ikke informasjonen være relevant før barnet er eldre, og i ulik grad avhengig av barnets kjønn.

En annen problemstilling oppstår når det avdekkes at en sæddonor er bærer av en recessiv sykdom, som for eksempel cystisk fibrose. Selv om tilstanden i seg selv kan være alvorlig, er risikoen for at barnet faktisk blir sykt liten, forutsatt at den andre genetiske forelderen ikke også er bærer av

⁷ <https://www.helsedirektoratet.no/rundskriv/assistert-befruktning-med-donoregg-og-donorsaed/vedlegg/rutiner%20ved%20alvorlig%20arvelig%20sykdom%20hos%20donor%20.pdf/> /attachment/inline/62fc1ea5-df27-471d-8905-03ef65577671:4bb8f831ca85a13c82fca5abed812648257b9bf1/Vedlegg%20III%20Rutiner%20ved%20alvorlig%20arvelig%20sykdom%20hos%20donor.pdf

samme genvariant. Dette reiser spørsmålet om hvorvidt donorunnfangede – eller deres foreldre – bør informeres om at barnet potensielt er bærer av en alvorlig genetisk tilstand. På den ene siden kan det hevdes at slik informasjon ikke bør gis, ettersom det er vanlig at alle mennesker er bærere av flere sykdomsgivende genvarianter uten at det har medisinsk relevans for dem. På den andre siden kan det argumenteres for at det ikke er etisk forsvarlig å tilbakeholde informasjon som allerede foreligger og som kan være av betydning for fremtidige valg, som familieplanlegging.

Bioteknologirådets anbefaling:

Et samlet Bioteknologiråd mener at det er nødvendig å utarbeide tydeligere retningslinjer for hvordan oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet skal håndteres i tilfeller hvor det bli kjent at egg- eller sæddonor har - eller er bærer av - en arvelig sykdom.

3.4 Bærerdiagnostiske undersøkelser bør ikke reguleres likt som prediktive og presymptomatiske undersøkelser

Bærerdiagnostiske undersøkelser reguleres i dag som presymptomatiske og prediktive undersøkelser (§ 5-1 annet ledd bokstav b), hvor bioteknologiloven stiller krav til skriftlig samtykke, tilpasset genetisk veiledning og virksomhetsgodkjenning. I dag er det fem virksomheter som er godkjent, hvor alle er offentlige⁸.

Bærerdiagnostisk testing i forbindelse med familieplanlegging har i hovedsak vært forbeholdt personer eller par hvor det er en forhøyet risiko for at det fremtidige barnet kan få tilstanden - for eksempel dersom én er kjent bærer. Bioteknologirådet har drøftet spørsmålet om bærerdiagnostiske tester fortsatt bør reguleres på samme måte som prediktive og presymptomatiske undersøkelser i bioteknologiloven.

Presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser skiller seg fra diagnostiske tester ved at de utføres på friske personer. Samtidig skiller disse undersøkelsene seg også fra hverandre: Prediktive og presymptomatiske tester påviser genvarianter som gir informasjon om sykdom eller risiko for sykdom *senere i livet*, mens bærerdiagnostiske undersøkelser oftest handler om å påvise genvarianter som kan føre til sykdom hos *neste generasjon*.

Siden bærerdiagnostiske undersøkelser ikke gir direkte informasjon om sykdom hos den testede personen, kan det hevdes at disse undersøkelsene frembringer mindre sensitiv informasjon enn de prediktive genetiske testene. Et synspunkt er derfor at bærerdiagnostiske undersøkelser ikke nødvendigvis bør underlegges like streng regulering. I tillegg kan man mene at dagens regelverk fører til en lite hensiktsmessig bruk av ressurser, der medisinskgenetiske avdelinger må bruke tid og kapasitet på å veilede personer med en relativt lav sannsynlighet for å få barn med en arvelig tilstand.

Andre kan mene at bærerdiagnostiske undersøkelser fortsatt bør reguleres særskilt i bioteknologiloven. Selv om slike undersøkelser ikke gir direkte informasjon om sykdom hos den som

⁸ Disse virksomhetene er godkjent: Oslo universitetssykehus, Sykehuset Telemark, Haukeland universitetssykehus, St Olavs hospital, Universitetssykehuset Nord-Norge
<https://www.helsedirektoratet.no/lov-og-forskrift/bioteknologi/genetiske-undersokelser#godkjentevirksomheter>

testes, kan informasjonen likevel ha stor betydning for individets livsvalg, særlig når det gjelder familieplanlegging. Recessive sykdommer er sjeldne, men ofte alvorlige. Informasjon om bærerstatus kan påvirke valg om graviditet og reproduksjon, og må derfor anses som sensitiv. Det er også viktig å sikre at personer som får slike resultater, har tilstrekkelig forståelse for konsekvensene.

Bioteknologirådets anbefaling:

Et samlet Bioteknologiråd mener at bærerdiagnostiske undersøkelser ikke bør reguleres likt som prediktive og presymptomatiske undersøkelser og at bioteknologiloven bør endres. Rådet vektlegger at bærerskap for recessiv sykdom er svært vanlig i befolkningen og vanligvis forbundet med lav sannsynlighet for sykdom og det bør være en egen kategori for bærerdiagnostiske undersøkelser som ikke stiller krav til tilpasset genetisk veiledning. Medlemmene vil understreke at personer som er påvist bærer fremdeles skal kunne få relevant veiledning.

3.5 Kriterier for godkjenning av genetiske masseundersøkelser bør innlemmes i bioteknologiloven

En genetisk masseundersøkelse er en genetisk undersøkelse av en større gruppe personer. Slike undersøkelser er hjemlet i lovens § 5-6, som sier at Kongen ved forskrifter kan gi godkjenning av genetiske masseundersøkelser og farmakogenetiske undersøkelser. Videre sier § 5-6 at det i forskriften kan gjøres unntak fra lovens krav om skriftlig samtykke, genetisk veiledning, godkjenning av virksomhet eller rapportering. I dagens lovtekst er det imidlertid ikke lagt frem vilkår for når en genetisk masseundersøkelse kan godkjennes og når man eventuelt kan gjøre unntak fra bioteknologilovens bestemmelser.

Per i dag er nyfødtscreeningen den eneste genetiske masseundersøkelsen som er godkjent i Norge (se faktaboks). Nyfødtscreeningen reguleres i hovedsak gjennom *Forskrift om genetisk masseundersøkelser av nyfødte*, som gir unntak fra bioteknologilovens krav om skriftlig samtykke, genetisk veiledning, godkjenning av virksomhet og rapportering.

Utviklingen innen genteknologi gir grunn til å forvente at innføring av nye genetiske masseundersøkelser kan bli vurdert. Av forarbeidene til den første bioteknologiloven står det at masseundersøkelser bare må finne sted dersom «... det innebærer klare behandlingsmessige gevinster for den enkelte» (Ot.prp. nr. 37 (1993–94)).

Med hensyn til hvilke tilfeller det kan gis unntak til bioteknologilovens øvrige bestemmelser, står det i forarbeidene til dagens lov at «... unntak må bygge på en konkret og selvstendig vurdering av den aktuelle type genetiske undersøkelser hvor det vil være vanskelig å gjennomføre undersøkelsene i samsvar med lovens bestemmelser. Det skal således *særlig gode grunner [vår utheving]* til for å unnta undersøkelsene fra lovens krav» (Ot.prp. nr. 64 (2003-04)).

Bioteknologirådets anbefalinger:

Et samlet Bioteknologiråd anbefaler at regulering av innføring av genetiske masseundersøkelser blir bedre forankret i bioteknologiloven. Den raske utviklingen innen genteknologi gjør det mulig å oppdrive stadig mer genetisk informasjon, og innføring av nye genetiske masseundersøkelser kan bli mer relevant. Rådet mener derfor at loven bør inneholde grunnleggende vilkår for når en genetisk masseundersøkelse kan godkjennes og når det eventuelt kan gjøres unntak fra bioteknologilovens øvrige bestemmelser.

3.6 Å klassifisere en genetisk undersøkelse etter *formålet* med undersøkelsen, kan være problematisk

Bioteknologiloven setter et skille mellom diagnostiske og prediktive undersøkelser, som videre vil ha betydning for hvordan undersøkelsen reguleres. Ved visse tilfeller kan dette skillet imidlertid være uklart, da flere genetiske undersøkelser kan gi både diagnostisk *og* prediktiv informasjon. Tidligere ville slike undersøkelser automatisk blitt definert som en prediktiv undersøkelse og regulert deretter. Etter bioteknologiforliket i 2020, ble det imidlertid gjort endringer i lovteksten som presiserte at det er **formålet** med den genetiske undersøkelsen som avgjør hvordan undersøkelsen skal reguleres. Endringen betyr i praksis at en genetisk undersøkelse hvor formålet er å stille en diagnose, men som også kan gi prediktiv informasjon, ikke nødvendigvis vil utløse krav om tilpasset genetisk veiledning eller skriftlig samtykke etter bioteknologiloven.

Med den økende bruken av bredspektrede genetiske tester⁹, og etter hvert som vi får økt kunnskap om sammenhengen mellom en tilstand og genetikk, vil det være stadig flere undersøkelser som gir både diagnostisk *og* prediktiv informasjon. Et eksempel kan være en gentest som avdekker visse

⁹ Statistikk fra Helsedirektoratet «Bruk av genetiske undersøkelser i helsetjenesten»:
<https://www.helsedirektoratet.no/tema/bioteknologi/genetiske-undersokelser/bruk-av-genetiske-undersokelser-i-helsetjenesten>

genforandringer i BRCA1 eller BRCA2-genet hos pasienter med brystkreft, som også vil kunne indikere økt risiko for eggstokkreft. Ett annet eksempel er undersøkelser av *PTEN*-genet, hvor en genvariant av PTEN som er knyttet til makroencefali (forstørret hode) og lærevansker, også er forbundet med økt sannsynlighet for flere krefttyper [6].

Forslaget om endringer i definisjonen av diagnostiske genetiske undersøkelser fikk støtte fra flere instanser, som for eksempel Bioteknologirådet, Statens legemiddelverk (nå Direktoratet for Medisinske Produkter), Oslo universitetssykehus HF, Helse Bergen HF, Norsk Selskap for Humangenetikk (NSHG) og Legemiddelindustrien (Innst. 296L (2019-2020)). Et flertall i Bioteknologirådet uttalte blant annet:

... formålet med genetiske undersøkelser er enten å stille en diagnose og behandle personer som er syke, eller å finne ut om personer som er friske, har økt sannsynlighet for å få en sykdom eller er bærere av arveanlegg for en sykdom. Det bør være forskjellige krav til blant annet samtykke og genetisk veiledning avhengig av hva formålet med undersøkelsen er. I en diagnostisk sammenheng er pasienten i tett kontakt med helsevesenet og vil derfor være godt ivaretatt.

I tillegg er et moment at hvis enhver genetisk undersøkelse skal defineres som en mulig prediktiv test, som krever tilpasset genetisk veiledning, vil det by på store praktiske og ressursmessige utfordringer (opplæring, tid, informasjonsmateriell osv.)

Senter for medisinsk etikk og Bergen kommune gikk imot forslaget (Innst. 296L (2019-2020)), hvor førstnevnte skriver:

Mens vi i Norge har klassifisert en test etter det mest utfordrende formålet (eksempelvis prediktiv test) foreslår man nå å klassifisere testen etter det minst utfordrende formålet (diagnostisk test) der hvor en test eller undersøkelse kan ha flere formål. Ut fra de erfaringer man har fra utlandet synes dette skiftet ikke godt nok begrunnet. Med dagens bredspektrede genetiske tester vil nærmest enhver test med diagnostisk formål også gi en stadig økende mengde prediktiv informasjon. Å regulere slike tester som «diagnostiske undersøkelser» vil etter vår mening være å ignorere «retten til ikke å vite...».

Bioteknologirådets anbefalinger:

Et samlet Bioteknologiråd mener at bioteknologilovens definisjon i § 5-1, hvor *formålet* med undersøkelsen avgjør om undersøkelsen er diagnostisk eller ei, bør bestå. Rådet ønsker imidlertid å påpeke at utviklingen går mot at diagnostiske tester gir en stadig økende mengde prediktiv informasjon og det bør utredes om lovgivningen - slik den står i dag - gir uheldige bieffekter.

3.7 Bioteknologirådet støtter et forbud mot gentesting av barn utenfor helsevesenet

Bioteknologirådet påpekte første gang i 2015 problemstillingene knyttet til privat gentesting av barn utenfor helsetjenesten og har i flere uttalelser anbefalt et forbud [7-10].

I forbindelse med behandlingen av endringer i bioteknologiloven våren 2020, ba Stortinget regjeringen om å lage et forbud mot testing av barn utenfor helsetjenesten. Våren 2023 ble et forslag om forbud sendt ut på høring. Rådet var positive til høringsforslaget, med noen enkelte merknader [8]. Bioteknologirådet er kjent med at status i dag er at Helse- og omsorgsdepartementet har utarbeidet en lovproposisjon (Prop. 67L (2024-2025)) som er til behandling i Stortinget.

Bioteknologirådets anbefaling:

Et samlet Bioteknologiråd er positive til at et forslag til forbud mot privat gentesting av barn utenfor helsetjenesten nå legges frem for Stortinget, og ser frem til at forbudet vedtas og implementeres i lovteksten.

Med vennlig hilsen



Marianne Aasen
Leder

Petter Frost
Direktør

Saksbehandler: Caroline Bianchi Strømme

Referanser

1. Fystro, J.R., *Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet – en historisk oversikt*. Michael 2021. **18**: p. 74-82.
2. Tiller, J., et al., *Disclosing genetic information to family members without consent: Five Australian case studies*. European Journal of Medical Genetics, 2020. **63**(11): p. 104035.
3. d'Audiffret Van Haecke, D. and S. de Montgolfier, *Genetic diseases and information to relatives: practical and ethical issues for professionals after introduction of a legal framework in France*. Eur J Hum Genet, 2018. **26**(6): p. 786-795.
4. van den Heuvel, L.M., et al., *Societal implications of expanded universal carrier screening: a scoping review*. European Journal of Human Genetics, 2023. **31**(1): p. 55-72.
5. Bioteknologirådet, *Assistert befrukting: Val av donor og gentesting av donor*. 2024.
6. Ida W. Sørensen, T.P., Cecilie F. Rustad, Ellen Ø. Blinkenberg, Charlotte von der Lippe *Genpaneltesting*. Tidsskr Nor Legeforen 2020 2020. **140**.
7. Bioteknologirådet, *Høringssvar om Bioteknologiloven del 2*. 2019.
8. Bioteknologirådet, *Høringssvar om forslag til endringer i bioteknologiloven, Forbud mot genetisk testing av barn utenfor helsetjenesten*. 2023.
9. Bioteknologirådet, *DNA-tester av barn utenfor helsevesenet*. 2018.
10. Bioteknologirådet, *Genetisk testing av egne barn*. 2015.

Appendiks

Tabell 1

Kasus – Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet	Regulering i dagens bioteknologilov
1. Mann på 20 år med LQTS: En mann på 20 år får påvist LQTS. Tilstanden kommer ikke til uttrykk hos alle (rundt 50%), men det er betydelig økt risiko for mer og mindre alvorlige hjerterytmier, som i verste fall kan være dødelige. Toppidrett er kontraindisert for alle med diagnosen, selv om hjerterefrekvens er normal. Mannen driver ikke selv med idrett, men har en bror som driver med toppidrett. Det er risiko for at broren har samme tilstanden. De er ikke i kontakt etter langvarig konflikt og mannen ønsker ikke å kontakte bror, eller at bror skal informeres.	Kan helsepersonell oppsøke mannens bror? - Etter lovens § 5-9, kan helsepersonell ikke kontakte broren uten mannens samtykke. - Dersom mannen samtykker, må helsepersonell først vurdere om sykdommen oppfyller vilkårene i § 5-9 femte ledd, og deretter sende en søknad til departementet (mandat gitt til helsedirektoratet), som skal godkjenne om sykdommen kan gjøres gjenstand for oppsøkende virksomhet.
2. Kvinne på 60 år med ALS med arvelig årsak: En kvinne får påvist ALS med arvelig årsak. Hun er gift og har en datter som er gravid, og en med tvillinger på 2 år. Det er 50% risiko for at hvert av hennes barn har arvet genfeilen. Kvinnen har det siste året fått en del nye plager – gangvansker, lemuser, endinger i stemmen, svelger vrangt. Midt oppe i alt dette blir hun bedt om å om å ha en vanskelig samtale ikke bare sine barn, men også kvinnens søsken, nevøer og nieser og fettere og kusiner. Hun er utslitt, og det er mye å ordne og hun vil gjerne ha hjelp av helsepersonell til å informere alle slektninger.	Kan helsepersonell hjelpe med å oppsøke kvinnens familie? - Etter lovens § 5-9, kan helsepersonell ikke kontakte familien uten kvinnens samtykke. - Dersom kvinnen samtykker, vil helsepersonell sannsynligvis ikke ha muligheten til å informere slektninger, fordi sykdommen ikke oppfyller vilkårene i §5-9, femte ledd.
3. Dansk sæddonor får påvist at han er bærer av genvariant for cystisk fibrose En dansk sæddonor får påvist at han er bærer av en genvariant for cystisk fibrose, noe som ikke ble oppdaget ved screeningen i sædbanken. En norsk fertilitetsklinikk, som har importert donorens sæd, får beskjed fra sædbanken om donors bærerstatus. Sæddonoren blokkeres og kan ikke benyttes for fremtidige behandlinger med assistert befruktning.	Kan fertilitetslegen oppsøke de donorunnfangede/foreldrene? - Bærerskap for cystisk fibrose: oppfyller det vilkårene i §5-9 femte ledd? - Kan helsepersonell tilbakeholde denne informasjonen fra de donorunnfangene/foreldrene?

Donorens sæd har i Norge allerede gitt opphav til én pågående graviditet og seks fødte barn, i fire ulike familier. Barna er i alderen 2-11 år. Fertilitetslegen vet at to av familiene ønsker søsken av samme sæddonor. Bærefrekvensen for cystisk fibrose i Norge er rundt 1:30.	-Hva skal man si til dem som ønsker et søsken til med samme sæddonor?
<i>4. Dansk sæddonor får påvist at han er bærer av BRCA2-variant.</i> En dansk sæddonor får påvist at han er bærer av BRCA2-variant, som gir økt risiko for bryst- og eggstokkreft og prostatakreft. Han informerer sædbanken. En norsk fertilitetsklinikk, som har importert donorens sæd, får beskjed fra sædbanken om donors bærerstatus. Sæddonoren blokkeres og kan ikke benyttes for fremtidige behandlinger med assistert befruktning. Donorens sæd har i Norge allerede gitt opphav til fire fødte barn, i tre ulike familier. Barna er i alderen 1-5 år.	Kan fertilitetslegen oppsøke de donorunnfangede/foreldrene? - Legen kan kontakte berørte slektninger, men sykdommen må oppfylle vilkårene i §5-9 femte ledd og en søknad må godkjennes av Helsedirektoratet. -Uklart <i>når</i> dette bør skje.

Tabell 2

Kasus - Bærertesting	Regulering i dagens bioteknologilov
Kvinne uten indikasjon ønsker å bli testet for bærerskap av alvorlig recessiv sykdom. Et ungt par ønsker å få barn. Kvinnen har vokst opp ved siden av en familie som fikk et barn med en svært alvorlig recessiv arvelig sykdom. Barnet døde da det var fire år gammelt. Kvinnen er sterkt berørt av nabofamiliens situasjon og er urolig for egen risiko for å få barn med den sykdommen. Hun ønsker derfor at både hun og hennes partner gjennomgår genetisk bærertesting før de prøver å få barn, for å vite om de begge er bærer av genfeil vil kunne resultere i sykdommen som naboens barn hadde.	Regulering: Bærerdiagnostiske tester kan kun utføres ved godkjent virksomhet. Bærerdiagnostisk testing uten indikasjon ville sannsynligvis ikke blitt tilbudt.