

Høringsnotat

Forslag til forskrift om endringer i forskrift

29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse

Innhold

1	Innledning.....	3
2	Kort om høringsnotatets innhold.....	3
3	Bakgrunn.....	3
4	Gjeldende rett mv.	4
4.1	Bioteknologiloven.....	4
4.2	Pasientrettighetsloven.....	6
4.3	Behandlingsbiobankloven og helseforskningsloven.....	6
4.4	Forskrift 18. desember 2001 nr 1539 om godkjenning av sykehus og landsfunksjoner og nasjonale medisinske kompetansesenterfunksjoner ved sykehus.....	6
5	Internasjonal regulering av genetiske masseundersøkelser mv.	7
5.1	Europarådet.....	7
5.2	EU.....	7
5.3	Nyfødtscreening i Danmark.....	7
5.4	Nyfødtscreening i Sverige.....	8
5.5	Nyfødtscreening i Storbritannia.....	8
6	Utredning fra Helsedirektoratets arbeidsgruppe.....	8
6.2	Vurdering fra Helsedirektoratet.....	11
7	Biobank med prøver fra nyfødtscreening.....	11
8	Departementets vurdering og forslag.....	12
8.1	Unntak fra kravet i bioteknologiloven om krav om skriftlig samtykke.....	13
8.2	Unntak fra kravet i bioteknologiloven om genetisk veiledning.....	13
8.3	Unntak fra kravet i bioteknologiloven om godkjenning av virksomhet.....	14
8.4	Unntak fra kravet i bioteknologiloven om rapporteringsplikt.....	14
9	Økonomiske og administrative konsekvenser.....	15
10	Merknader til forskrift om genetisk masseundersøkelse.....	15
11	Forslag til forskrift om endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse.....	16

1 Innledning

Dette høringsnotatet er sendt elektronisk til høringsinstanser i henhold til vedlagte liste. Høringsinstansene bes selv vurdere foreleggelse for underliggende instanser og virksomheter.

Høringsuttalelser sendes som vanlig post til:

Helse- og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 Dep
0030 Oslo

Høringsuttalelser kan også sendes elektronisk til:

postmottak@hod.dep.no

Frist for høringsuttalelser er: **11. april 2011.**

2 Kort om høringsnotatets innhold

Høringsnotatet inneholder forslag til endring av forskrift om genetisk masseundersøkelse som er gitt med hjemmel i bioteknologiloven. Bakgrunnen for forskriftsendringen er omtale i Prop. 1 S (2010-2011) om utvidelse av dagens tilbud om nyfødtscreening. Statsbudsjettet for 2011 ble vedtatt i Stortinget i desember 2010.

3 Bakgrunn

I Prop. 1 S (2010-2011) foreslo Helse- og omsorgsdepartementet å utvide dagens nyfødtscreening for den arvelige stoffskiftesykdommen PKU (Fenylketonuri), som tidligere ble kalt Føllings sykdom, og medfødt hypotyreose med 21 nye sjeldne arvelige sykdommer. I de senere år har det skjedd en betydelig teknologisk utvikling i muligheten for å screene nyfødte for medfødte alvorlig arvelige stoffskiftesykdommer basert på samme blodprøve. Forslaget bygget på anbefaling fra en bredt sammensatt arbeidsgruppe oppnevnt av Helsedirektoratet. Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering i helsetjenesten og Helsedirektoratet støttet forslaget.

Felles for alle sykdommene er at det finnes effektiv behandling som vil forhindre død eller begrense varig funksjonshemming ved å begynne behandling før barnet får symptomer. Alle sykdommene er enkeltvis sjeldne. Gevinsten ved utvidet nyfødtscreening ligger først og fremst i bedret helse for det enkelte barn med alvorlig medfødt sykdom og for familien, og er derfor et viktig helsetiltak. Et utvidet screeningprogram vil årlig kunne forhindre død eller å gi bedre leveutsikter for ytterligere 15-20 barn med sjeldne alvorlig arvelige sykdommer. I tillegg vil ca. 10 barn med cystisk fibrose få tidligere diagnose, og sannsynligvis et bedre sykdomsforløp. Dette kommer i tillegg til de 4-5 som allerede oppdages med PKU (Føllings sykdom) og 15-20 med medfødt hypotyreose. Samtlige av sykdommene som er foreslått i et utvidet nyfødtscreeningsprogram, er arvelige på samme måte som Føllings sykdom. Det kan derfor være flere syke barn i samme familie.

Utvidelse av screeningprogrammet vil innebære merkostnader på grunn av behovet for oppfølging i helsetjenesten av flere pasienter.

Innføring av et utvidet screeningprogram for nyfødte krever endring i forskrift om genetisk masseundersøkelse gitt med hjemmel i lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven).

Det skal gis informasjon til befolkningen, foreldre og helsepersonell om formålet med nyfødtscreeningen.

Nyfødtscreening er en nasjonal oppgave, og landsfunksjonen er lokalisert til Oslo Universitetssykehus HF, avdeling Rikshospitalet. Alle blodprøver sendes dit for analyse.

Utvidelse av screeningsprogrammet vil innebære økte kostnader. Det er bevilget 14 mill. kroner til tiltaket i statsbudsjettet for 2011. I tillegg er bevilgningen til Helsedirektoratet økt med 1 mill. kroner til informasjon til befolkningen, foreldre og helsepersonell.

I Innstilling 11 S (2010-2011) pekte flertallet i helse- og omsorgskomiteen på at den foreslåtte bevilgningen til utvidet nyfødtscreening er en god satsning ut fra et forebyggingsperspektiv. I desember 2010 ble statsbudsjettet for 2011 vedtatt i Stortinget.

I dette høringsnotatet fremmes forslag til forskrift om endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse gitt med hjemmel i bioteknologiloven.

4 Gjeldende rett mv.

4.1 Bioteknologiloven

Lov 5. desember 2003 nr. 100 om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven) kapittel 5 regulerer genetiske undersøkelser av fødte. Med genetiske undersøkelser menes i bioteknologiloven alle typer analyser av menneskets arvestoff som har til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper. Bioteknologiloven regulerer blant annet genetiske undersøkelser for å stille sykdomsdiagnose og genetiske presymptomatiske undersøkelser, genetiske prediktive undersøkelser og genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer som først viser seg i senere generasjoner.

Genetisk masseundersøkelse/screening av nyfødte må defineres som en presymptomatisk eller prediktiv undersøkelse. Dette henger sammen med at det ikke foreligger mistanke om sykdom som grunnlag for undersøkelsen, det vil si at sykdommen ikke har manifestert seg.

I følge bioteknologiloven § 5-3 skal departementet gi særskilt godkjenning for hver enkelt sykdom/sykdomsdisposisjon som gjøres til gjenstand for presymptomatisk, prediktiv eller bærerdiagnostisk genetisk undersøkelse. Kompetanse til å gi godkjenning er delegert til Helsedirektoratet, og skal foreligge før undersøkelsen tas i bruk.

Videre stilles det i utgangspunktet krav om skriftlig samtykke, genetisk veiledning og godkjenning av og rapporteringsplikt for virksomheter som tilbyr presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser av fødte.

Medisinsk bruk av bioteknologi m.m. som krever godkjenning etter blant annet lovens § 5-3, kan bare finne sted ved virksomheter som er spesielt godkjent av departementet for det aktuelle formål, jf. § 7-1. Også her er kompetansen delegert til Helsedirektoratet. Godkjenning av virksomhet er et virkemiddel for styring og kontroll. Enhver virksomhet

som er godkjent etter § 7-1 skal gi skriftlig rapport til Helsedirektoratet (delegert fra departementet) om virksomheten, jf. § 7-2.

Før presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser foretas, må den som skal undersøkes gi skriftlig samtykke, jf. bioteknologiloven § 5-4. For barn under 16 år skal barnets foreldre samtykke skriftlig. Presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser skiller seg fra andre medisinske undersøkelser blant annet på grunn av egenskaper ved den informasjon de kan avdekke. Disse undersøkelsene kan i tillegg til risiko for fremtidig sykdom hos den som undersøkes, gi informasjon om sykdomsdisposisjon hos familiemedlemmer, jf. Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 97. Videre er det spesielt at disse undersøkelsene kan gi informasjon om fremtidig risiko for sykdom hos en frisk person. Det har derfor blitt vurdert slik at det er behov for skriftlig samtykke, basert på genetisk veiledning (jf. nedenfor), for å være sikker på at vedkommende virkelig ønsker den aktuelle undersøkelsen. Ved sykdommer som arves autosomt recessivt, kan undersøkelsen gi informasjon om friske barn som er bærer av det aktuelle sykdomsgenet.

I henhold til bioteknologiloven § 5-5 skal det ved presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser gis genetisk veiledning til den som undersøkes, og/eller barnets foreldre, både før, under og etter at undersøkelsen er foretatt. Genetisk veiledning skal gjøre personen i stand til å gjøre et informert valg som er riktig for ham/henne. Genetisk veiledning vil sammen med skriftlig samtykke, være viktig for å være sikker på at vedkommende virkelig ønsker den aktuelle undersøkelsen.

Presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser skal ikke utføres på barn før barnet er fylt 16 år, med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade, jf. bioteknologiloven § 5-7.

Med masseundersøkelser (screening) menes undersøkelser som gjøres på en større befolkningsgruppe for å finne en spesiell sykdom, og der sannsynligheten er liten for den/de aktuelle sykdommene.

Bioteknologiloven inneholder bestemmelse om at Kongen kan gi forskrifter om godkjenning av genetiske masseundersøkelser hvor det kan gjøres unntak fra lovens krav om skriftlig samtykke, genetisk veiledning, godkjenning av virksomhet eller rapportering, jf. § 5-6.

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.

Det ble i 2007 fastsatt en forskrift som formaliserte datidens praksis med masseundersøkelse for fenylketonuri (PKU), også kalt Føllings sykdom. Forskrift 29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse gjør unntak for bioteknologilovens bestemmelser om skriftlig samtykke, genetisk veiledning og godkjenning av virksomhet ved masseundersøkelse for sykdommen fenylketonuri (PKU).

Ved medfødt hypotyreose, som det også testes for i dag, er arvegangen ofte ukjent, men kan være autosomt recessivt.

4.2 Pasientrettighetsloven

Lov 2. juli 1999 nr. 63 om pasientrettigheter (pasientrettighetsloven), herunder lovens regler om informasjon og samtykke til helsehjelp, kommer til anvendelse ved nyfødtscreening.

Det er foreldrene som samtykker på vegne av barn under 16 år. I henhold til pasientrettighetsloven § 4-1 er det krav om informert samtykke. Det følger av dette at et samtykke bare er gyldig dersom det er gitt tilstrekkelig informasjon om tiltaket. Dette innebærer at foreldrene må ha fått fyllestgjørende underretning om formål, metoder, ventede fordeler og mulige farer i forbindelse med tiltaket. Kravene til informasjon fremkommer i lovens kapittel 3. Samtykke kan gis uttrykkelig eller stilltiende, jf. § 4-2. Stilltiende samtykke anses å foreligge dersom det ut fra foreldrenes handlemåte og omstendighetene for øvrig er sannsynlig at de godtar helsehjelpen.

4.3 Behandlingsbiobankloven og helseforskningsloven

Lov 21. februar 2003 nr. 12 om behandlingsbiobanker (behandlingsbiobankloven) definerer i § 2 diagnostisk biobank og behandlingsbiobank som en samling humant biologisk materiale som er avgitt for medisinsk undersøkelse, diagnostikk og behandling. Samtykkebestemmelsene i pasientrettighetsloven gjelder også for innhenting, oppbevaring og behandling av humant biologisk materiale i diagnostiske biobanker og behandlingsbiobanker, jf. § 11.

Lov 20. juni 2008 nr. 44 om medisinsk og helsefaglig forskning (helseforskningsloven) regulerer bruk av humant biologisk materiale i forskning. Loven stiller som hovedregel krav om samtykke ved bruk av biologisk materiale til forskning. Dette gjelder også forskning på materiale fra diagnostiske biobanker og behandlingsbiobanker, jf. også behandlingsbiobankloven § 13.

I helseforskningsloven § 28 åpnes det imidlertid for at de regionale komiteene for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) på visse vilkår kan bestemme at humant biologisk materiale innsamlet i helsetjenesten som ledd i diagnostisering og behandling, kan eller skal brukes til forskningsformål uten innhenting av pasientens samtykke. Dette kan bare skje dersom slik forskning er av vesentlig interesse for samfunnet og hensynet til deltakernes velferd og integritet er ivaretatt. Pasienten skal på forhånd ha blitt informert om at humant biologisk materiale i visse tilfeller kan benyttes til forskning og må ha fått adgang til å reservere seg mot forskning på materialet. Et reservasjonsregister er opprettet og føres av Nasjonalt folkehelseinstitutt. Se Nasjonalt folkehelseinstituttets hjemmeside for mer informasjon om [Reservasjonsregisteret](#).

4.4 Forskrift 18. desember 2001 nr 1539 om godkjenning av sykehus og landsfunksjoner og nasjonale medisinske kompetansesenterfunksjoner ved sykehus

Helse- og omsorgsdepartementet sendte i september 2010 ut et høringsnotat med forslag til endringer i forskrift 18. desember 2001 nr. 1539 om godkjenning av sykehus og landsfunksjoner og nasjonale medisinske kompetansesenterfunksjoner ved sykehus. Høringsdokumentet inneholdt bl.a. oppgaver for og godkjenningvilkår for nasjonale kompetansetjenester og nasjonale behandlingstjenester. Det ble også foreslått krav om

opprettelse av faglige referansegrupper og årlig rapportering for begge tjenester. Endringsforskriften trådte i kraft 1. januar 2011. Forskriften har samtidig fått ny betegnelse og heter nå forskrift om godkjenning av sykehus, bruk av betegnelsen universitetssykehus og nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten.

I forbindelse med arbeidet med denne forskriften har departementet bedt Helsedirektoratet gi en ny vurdering av Nasjonal behandlingstjeneste for Føllings sykdom/Nasjonale behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer/screening av nyfødte og nasjonal kompetansetjeneste for cystisk fibrose.

Departementet har videre bedt direktoratet utrede en organisatorisk samling av eksisterende kompetansesentre for sjeldne og lite kjente diagnoser og funksjonshemninger i en nasjonal kompetansetjeneste.

5 Internasjonal regulering av genetiske masseundersøkelser mv.

5.1 Europarådet

Norge ratifiserte i 2006 Europarådets konvensjon av 4. april 1997 om menneskerettigheter og biomedisin, jf. St.prp. nr 53 (2005-2006). Konvensjonen trådte i kraft 1. februar 2007.

Konvensjonen er det første bindende alleuropeiske instrument som ivaretar enkeltmenneskets rettigheter ved medisinsk forskning og behandling, og som gir klare rettigheter for den enkelte. Den inneholder bestemmelse om krav om samtykke forut for et hvert medisinsk inngrep. En tilleggsprotokoll til konvensjonen fra 2008 om genetisk testing for helseformål inneholder bestemmelser om vilkår for genetiske screeningprogrammer, herunder at screeningprogrammet er relevant for hele eller bestemte deler av befolkningen, at forebygging av sykdom eller behandling er tilgjengelig, videre krav om informasjon, og at deltakelse i screeningprogrammet er frivillig.

5.2 EU

EUs ekspert komité for sjeldne sykdommer utga i juli 2010 "2009 report on initiatives and incentives in the field of rare diseases".

Rapporten gir oversikt over programmer for nyfødtscreening i EUs medlemsland og andre europeiske land. Det fremgår av rapporten at EU har tatt initiativ til å evaluere nyfødtscreeningen i EUs medlemsstater med sikte på bl.a. å komme med anbefalinger om hvilke tilstander som bør inkluderes i programmer for nyfødtscreening i alle medlemsstater.

5.3 Nyfødtscreening i Danmark

På bakgrunn av rapporten Biokemisk screening for medfødt sykdom hos nyfødte har Sundhedsstyrelsen i Danmark vedtatt at alle nyfødte skal screenes for 15 ulike sjeldne medfødte sykdommer.

Det er utarbeidet omfattende informasjon til foreldre med henvisning til nettside hvor de enkelte sykdommer er beskrevet, om samtykke og om oppbevaring av prøven.

Prøven oppbevares i Den Neonatale Screenings Biobank på Statens Serum Institut. Foreldrene har adgang til å reservere seg mot at prøven oppbevares.

5.4 Nyfødtscreening i Sverige

Lag om genetisk integritet m.m. fra 2006 inneholder bestemmelser om at genetiske undersøkelser for helseformål bare kan gjennomføres etter tillatelse fra Socialstyrelsen.

Loven stiller vilkår for når genetiske undersøkelser kan utføres. Det kreves skriftlig samtykke. Hvilke tilstander/sykdommer som kan omfattes av nyfødtscreening avgjøres på region- eller landstingsnivå.

Karolinska Universitetssjukhus i Stockholm har fra november 2010 utvidet sitt tilbud om nyfødtscreening fra 5 til 22 alvorlige arvelige sykdommer.

Prøver fra PKU-undersøkelser fra svenske nyfødte har vært lagret i en egen biobank ved Karolinska Universitetssjukhus siden 1975, og inneholder nå prøver fra mer enn 3 millioner svensker. Foruten til medisinske formål har prøvene i enkelte tilfeller også vært anvendt til oppklaring av alvorlige forbrytelser og til identifikasjonsformål ved større ulykker. I forbindelse med gjennomgang av den svenske biobankloven fortas det en vurdering av hvorvidt prøvene i PKU-biobanken skal kunne anvendes til andre formål.

5.5 Nyfødtscreening i Storbritannia

I Storbritannia er det opprettet en egen komité, National Screening Committee som har en rådgivende funksjon overfor helsemyndighetene. Komiteen gir anbefalinger om nasjonale screeningsprogrammer for fostre/gravide, nyfødte, barn og voksne. Nasjonale screeningprogrammer evalueres vanligvis hvert tredje år i lys av vitenskapelig utvikling.

The UK Newborn Screening Program Centre har ansvar for å utvikle og implementere nyfødtscreening. Det er variasjoner i hvilke sykdommer/tilstander nyfødte blir undersøkte for i England, Nord Irland, Skottland og Wales.

6 Utredning fra Helsedirektoratets arbeidsgruppe

En arbeidsgruppe oppnevnt av Helsedirektoratet kom i 2009 i rapporten *Anbefalinger vedrørende utvidet nyfødtscreening* med forslag om utvidet screening av nyfødte for alvorlige metabolske sykdommer og cystisk fibrose.

Som bakgrunn for vurderingen av hvilke sykdommer det bør screenes for, hadde arbeidsgruppen lagt til grunn WHO's screeningkriterier fra 1968. Arbeidsgruppen hadde lagt hovedvekt på screeningens betydning for det enkelte barn. Det er en forutsetning for forslagene at sykdommen ikke bare blir oppdaget tidligere enn det ellers ville vært mulig ved klinisk mistanke, men også at det finnes effektiv behandling som vil forhindre død eller forhindre/begrense varig funksjonshemming. For cystisk fibrose spesielt vil alvorlighetsgraden av sykdommen reduseres ved tidlig diagnose og behandling, livskvaliteten økes og kostnadene ved oppsporing og behandling av komplikasjoner reduseres. Ut fra disse premissene ble det foreslått å utvide screeningprogrammet fra 2 til 23 alvorlig arvelige sykdommer. Alle sykdommene tilfredsstiller den vanlige definisjonen for å være en sjelden sykdom (lavere forekomst enn 1/10 000) - med unntak av cystisk fibrose - og antallet med hver enkelt sykdom vil variere fra noen få til mindre enn ett barn per år i Norge. Årlig vil sannsynligvis 50-60 sykdomstilfeller oppdages ved en utvidet screening, mot 20-25 i dag.

Arbeidsgruppen anså utvidet nyfødtscreening som et viktig helsetiltak for befolkningen. Et mindretall på tre medlemmer i arbeidsgruppen anså dette så viktig at de sterkt anbefalte obligatorisk screening. Ett medlem hadde reservasjon mot å inkludere fem av tilstandene i

et screeningprogram, fordi det etter hans syn manglet evidensbasert kunnskap om sanne falsk positive og negative frekvenser av sykdommene.

Arbeidsgruppen pekte på nødvendigheten av tilstrekkelig informasjon til befolkningen, foreldre og helsepersonell. Den foreslo at skriftlig samtykke ikke er nødvendig. Gruppen var delt når det gjelder hvorvidt foreldrene skal ha reservasjonsrett eller ikke: Et flertall mente under tvil at foreldrene må ha reservasjonsrett. Et mindretall mente at screening skal være obligatorisk fordi dette utelukkende er til barnets beste og mest redelig overfor foreldrene. Mindretallet pekte på at kunnskapen om testene og sykdommene er kompleks og vanskelig å formidle.

Arbeidsgruppens rapport inneholder også kortfattet beskrivelse av sykdommer/sykdomsgrupper som er vurdert, men som arbeidsgruppen ikke for tiden anbefaler inkludert i en utvidet nyfødtscreening.

Nyfødtscreeningen utføres i dag ikke ved genteknologi, men ved biokjemiske analyser. Det fremgår av arbeidsgruppens rapport at fremskritt innen DNA-teknologi muliggjør screening i stor skala på mange gen varianter samtidig, og at den tekniske utvikling går meget raskt etter at sekvenseringen av menneskets genom ble mer eller mindre fullført i 2000.

Arbeidsgruppen foreslo at det blir etablert et fagråd som kan evaluere virksomheten og utviklingen på feltet generelt.

Følgende sykdommer/tilstander ble foreslått inkludert i nyfødtscreeningen:

- Fenylketonuri (PKU)
- Medfødt hypotyreose
- Propionsyreemi
- Metylmalonsyreemi
- Isolvaleriansyreemi
- Holokarboksylase syntasedefekt
- Biotinidasedefekt
- Beta-ketothiolasedefekt
- Glutarsyreuri type 1
- Mellomkjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt (MCAD)
- Langkjedet 3-hydroksyacyl-CoA-dehydrogenasedefekt
- Trifunksjonelt proteindefekt
- Meget langkjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt
- Karnitin-transporterdefekt
- Karnitin-palmitoyltransferase I -defekt
- Karnitin-palmi toyltransferase II -defekt
- Karnitin acylkarnitin-translokasedefekt
- Glutarsyreuri type 2
- Maple Syrup Urine Disease

- Homocystinuri/Hypermetioninemi
- Tyrosinemi type 1
- Medfødt binyrebarkhyperplasi
- Cystisk fibrose

Sykdommene er kort beskrevet i arbeidsgruppens rapport.

Bortsett fra medfødt hypotyreose hvor arvegangen ofte er ukjent eller er autosomt recessivt, arves de øvrige sykdommene autosomt recessivt, dvs. at begge foreldre er friske bærere, og risikoen for å få et sykt barn er 25 prosent ved hvert svangerskap. Hyppigheten varierer. De hyppigste er medfødt hypotyreose (15-20 pr år), cystisk fibrose (10-12 pr år) og PKU (Føllings sykdom 4-5 pr år) De øvrige har en hyppighet fra ca. et nytt tilfelle pr år til et nytt tilfelle ca hvert tredje år.

De fleste er stoffskiftesykdommer som kan behandles med ulike former for diettbehandling. Noen av de mest hyppige er:

Fenylketonuri/Føllings sykdom (PKU)

Ved nåværende nyfødtscreening oppdages 4-5 barn med Føllings sykdom (PKU) årlig. Barn som har fått diagnosen etter nyfødtscreening, forblir friske ved effektiv, men plagsom diettbehandling. Det finnes nå ca. 170 barn/voksne med Føllings sykdom (PKU) som er diagnostisert ved screening etter 1978 og som er friske fordi de fikk påvist tilstanden like etter fødselen, og behandlingen ble igangsatt tidlig. I tillegg lever vel 100 eldre voksne med varig alvorlig hjerneskade i institusjon eller institusjonsliknende forhold.

Medfødt hypotyreose

Ved nåværende nyfødtscreening oppdages ca. 17 barn årlig med medfødt hypotyreose (medfødt lavt stoffeskifte). I de fleste tilfeller er årsaken en medfødt feil i utvikling av skjoldbruskkjertelen. Arvegangen er ofte ukjent, men kan være autosomt recessivt. Ubehandlet medfører tilstanden blant annet kortvokstheter og alvorlig hjerneskade. Ved tidlig oppstart av behandling vil utvikling og vekst være normal eller tilnærmet normal.

Glutarsyreuri type 1

Det fødes 1-2 barn med glutarsyreuri årlig i Norge. Barna har store motoriske avvik med spasmer og ufrivillige bevegelser. Kognitive funksjoner rammes i mindre grad. Den motoriske skaden kunne vært unngått ved tidlig behandling.

MCAD

Det fødes ca. 2-5 barn med MCAD (mellomkjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt) tilstanden i Norge årlig som har problemer med "energiforsyningen". Noen barn dør raskt og uten forvarsel, andre utvikler alvorlig hjerneskade. Forebyggende behandling vil forhindre hjerneskade og død når den iverksettes før sykdommen oppstår.

Medfødt binyrebarkhyperplasi

Årlig fødes 4-5 barn med alvorlig medfødt binyrebarkhyperplasi. Ved fødselen av jenter vil det av og til være tvil om barnets kjønn på grunn forstyrrelse i kjønnsutviklingen. Ved de mindre alvorlige formene kan symptomer på tilstanden debutere senere i barnealder. Noen barn med alvorlig tilstand kan også ha forstyrrelser i salt- og vannbalansen. Der hvor tilstanden blir oppdaget ved fødselen, blir det undersøkt om

barnet har den salttapende formen. Der tilstanden ikke blir oppdaget med det samme og barnet har den salttapende formen, vil det hurtig få stor ubalanse i kroppen. Barnet kan bli livstruende syk. Med adekvat behandling er prognosen god.

Cystisk fibrose

Det fødes 10-12 barn med cystisk fibrose i Norge årlig. Det er en livslang og fremadskridende lunge/tarmsykdom som ikke kan behandles. Forventet levealder er 30-40 år. Fordelen med å stille diagnose ved fødselen er å begrense sykdomsutvikling og dødelighet. Det finnes ca. 250 personer med CF i Norge. Norsk forening for cystisk fibrose har sluttet seg til forslag om nyfødtscreening for denne sykdommen.

6.1 Vurdering fra Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering i helsetjenesten

Arbeidsgruppens rapport har vært forelagt Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering i helsetjenesten som støttet arbeidsgruppens anbefaling om å innføre et utvidet screeningprogram for nyfødte i Norge, med de 21 tilstander/sykdommer som arbeidsgruppen har gått inn for.

Rådet anbefalte at det iverksettes tiltak for å sørge for tilstrekkelig informasjon til alle relevante aktører, først og fremst foreldre, slik at man kan oppnå tilnærmet 100 % deltagelse i screeningprogrammet.

Et mindretall støttet mindretallet i arbeidsgruppen om at screeningen skal være obligatorisk for alle de anbefalte diagnosene. Et annet mindretall anbefalte reservasjonsrett for diagnosen cystisk fibrose, men obligatorisk screening for øvrige diagnoser.

Øvrige medlemmer støttet arbeidsgruppens flertall om at det bør være reservasjonsrett for foreldrene for screening for alle diagnosene.

6.2 Vurdering fra Helsedirektoratet

Helsedirektoratet tilrår at screeningprogrammet utvides med 21 nye alvorlig arvelige tilstander/sykdommer. Direktoratet peker på at det i dag ikke er rettslig grunnlag for å innføre obligatorisk (tvungen) screening. Innføring av obligatorisk screening vil være noe helt nytt i Norge, og lovverket må i så fall endres deretter. Direktoratet går ikke inn for en slik endring.

7 Biobank med prøver fra nyfødtscreening

Prøver fra alle nyfødte som testes for PKU og hypothyrose har vært lagret fra 2002. Oppslutningen om nyfødtscreeningen er nær 100 %. Hvert år analyseres prøver fra ca 60 000 nyfødte. Det vil si at det nå finnes prøver fra ca. 500 000 barn lagret på Oslo Universitetssykehus HF, avdeling Rikshospitalet.

I arbeidsgrupperapporten *Anbefalinger vedrørende utvidet nyfødtscreening* fremkommer det at formålet med prøvelagring primært er dokumentasjon, retesting, kvalitetskontroll og etablering av nye metode samt at bruk av prøvematerialet til forskning også er en svært aktuell problemstilling.

I arbeidsgrupperapporten reises det videre spørsmål ved om det er naturlig at lagrede prøver fra barn hvor de fleste er friske og det ikke foreligger mistanke om sykdom, faller inn under definisjonen av diagnostisk biobank og behandlingsbiobank i

behandlingsbiobankloven § 2. For å sikre fortsatt tillit til og oppslutning om nyfødtscreening, mener arbeidsgruppen at det vil være behov for at Helsedirektoratet/Helse- og omsorgsdepartementet vurderer egne regler for oppbevaring og bruk av prøver i screenings biobank.

Departementet forstår arbeidsgruppen dit hen at det stilles spørsmål ved om lagring av prøver i forbindelse med nyfødtscreeningen, omfattes av behandlingsbiobankloven, jf. definisjon av diagnostisk biobank og behandlingsbiobank i lovens § 2.

Med diagnostisk biobank og behandlingsbiobank forstås i behandlingsbiobankloven "[...]en samling humant biologisk materiale som er avgitt for medisinsk undersøkelse, diagnostikk og behandling", jf. § 2. Etter departementets oppfatning vil blodprøven som tas i forbindelse med nyfødtscreeningen være humant biologisk materiale som er avgitt for medisinsk undersøkelse, og således være omfattet av behandlingsbiobankloven så sant materialet ikke skal destrueres etter kort tid, jf. lovens § 3.

8 Departementets vurdering og forslag

Departementet slutter seg til vurderingen fra Helsedirektoratet om at det skal gis adgang til nyfødtscreening for i alt 23 alvorlig arvelige sykdommer. Det vises til omtalen i Prop. S 1 (2010-2011) hvor det fremkommer at departementet vil innføre landsdekkende tilbud om utvidet nyfødtscreening for til sammen 23 sykdommer i løpet av 2011, jf. også kapittel 3 *Bakgrunn* i dette høringsnotatet. Medfødt hypotyreose omfattes ikke av nåværende forskrift om genetisk masseundersøkelse. Det fremgår av utredningen fra Helsedirektoratets arbeidsgruppe, jf. kapittel 6 i høringsnotatet, at denne tilstanden har ukjent eller autosomal recessiv arvegang. Departementet finner det derfor naturlig å inkludere den i de alvorlig arvelige sykdommene som foreslås omfattet av endringsforskriften.

Departementet vil ikke fremme lovforslag om obligatorisk (tvungen) genetisk screening av nyfødte slik både et mindretall i arbeidsgruppen og et mindretall i Nasjonalt råd for kvalitet og prioritering i helsetjenesten har gått inn for. Dette er i tråd både med Helsedirektoratets tilrådning, med Europarådets konvensjon om menneskerettigheter og biomedisin samt samtykkebestemmelsene i lov om pasientrettigheter.

Det foreslås at den utvidede nyfødtscreeningen gjennomføres på samme vilkår som i gjeldende forskrift om genetisk masseundersøkelse, det vil si uten krav om skriftlig samtykke, jf. bioteknologiloven § 5-4, genetisk veiledning, jf. bioteknologiloven § 5-5 og godkjenning av virksomhet, jf. bioteknologiloven § 7-1.

Departementets forslag omfatter bare alvorlig arvelige sykdommer hvor masseundersøkelse kan finne sted som forebyggende tiltak for å oppdage sykdommer tidlig med sikte på å forhindre eller redusere helseskade hos barnet. Det medfører at nyfødte ikke kan screenes for sykdommer som man med sikkerhet i dag vet at ikke kan behandles eller forebygges. Det vil heller ikke kunne utføres bærerscreening i grupper av befolkningen på grunn av høyere sykdomshyppighet for eksempel på grunn av etnisk tilhørighet.

Sykdommene som omfattes av forskriftsforslaget oppfyller således kravene for å gjøre presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser av barn under 16 år, jf. bioteknologiloven § 5-7.

8.1 Unntak fra kravet i bioteknologiloven om krav om skriftlig samtykke

Ved genetisk masseundersøkelse/screening av nyfødte vil det i praksis være vanskelig å gjennomføre kravet om skriftlig samtykke.

Selv om det gjøres unntak fra kravet om skriftlig samtykke for de aktuelle undersøkelsene, vil pasientrettighetslovens regler om informert samtykke komme til anvendelse. I henhold til pasientrettighetsloven kan et samtykke gis uttrykkelig eller stilltiende. Etter departementets oppfatning er pasientrettighetslovens krav til samtykkets form mer hensiktsmessig i denne sammenhengen enn bioteknologilovens krav om skriftlig samtykke.

Departementet vil fremheve viktigheten av at foreldrene gis tilfredsstillende informasjon før de eventuelt samtykker. Et samtykke er etter pasientrettighetsloven bare gyldig dersom det er gitt tilstrekkelig informasjon om tiltaket. Dette innebærer at foreldrene må ha fått fyllestgjørende underretning om formål, metoder og ventede fordeler i forbindelse med undersøkelsen.

Departementet foreslår på denne bakgrunn at det gjøres unntak fra bioteknologilovens krav om skriftlig samtykke for alle sykdommene som innføres i tilbudet om nyfødtscreening.

Departementet foreslår også at det av pedagogiske hensyn presiseres i forskriften at pasientrettighetslovens regler kommer til anvendelse. Dette vil være en påminnelse om at pasientrettighetslovens regler om blant annet informasjon og samtykke må overholdes ved nyfødtscreening.

Ettersom departementet foreslår at ordningen med nyfødtscreening fortsatt skal være frivillig og samtykkebasert etter pasientrettighetsloven, er det ikke behov for innføring av reservasjonsrett slik flertallet i Helsedirektoratets arbeidsgruppe har anbefalt i sin utredning, jf. punkt 6.

Samtykkebestemmelsene i pasientrettighetsloven gjelder også for innhenting, oppbevaring og behandling av humant biologisk materiale i diagnostiske biobanker og behandlingsbiobanker, jf. behandlingsbiobankloven § 11. Dersom blodprøvene som tas av de nyfødte skal overføres til en diagnostisk biobank eller behandlingsbiobank må foreldrene således informeres om dette og eventuelt gi sitt samtykke.

Foreldrene må også på forhånd ha blitt informert om at humant biologisk materiale i visse tilfeller kan benyttes til forskning og de må ha fått adgang til reservasjon mot forskning på materialet, jf. helseforskningsloven § 28, jf. punkt 4.3 i dette høringsnotatet.

8.2 Unntak fra kravet i bioteknologiloven om genetisk veiledning

Også når det gjelder krav om genetisk veiledning før, under og etter undersøkelsen, vil dette være praktisk vanskelig å gjennomføre ved genetisk masseundersøkelse/screening av nyfødte. Videre er nyfødte i utgangspunktet friske barn hvor bare en svært liten del vil ha de tilstander/sykdommer som nyfødtscreeningen omfatter.

Som nevnt ovenfor i punkt 8.1 innebærer pasientrettighetslovens krav om informert samtykke at foreldrene må ha fått fyllestgjørende underretning om formål, metoder, ventede fordeler og mulige farer i forbindelse med undersøkelsen. Kravene til informasjon fremkommer i pasientrettighetsloven kapittel 3.

I dag gis det genetisk veiledning ved funn av sykdom. Departementet legger til grunn at dette vil bli gjort også etter utvidelsen av nyfødtscreeningen.

Departementet mener at foreldrenes rett til informasjon er tilstrekkelig ivaretatt gjennom de alminnelige reglene i pasientrettighetsloven og ved at det gis genetisk veiledning ved funn av sykdom. Departementet foreslår derfor at det gjøres unntak fra bioteknologilovens krav om genetisk veiledning for alle sykdommene som innføres i tilbudet om nyfødtscreening.

God informasjon er en betingelse for at utvidet nyfødtscreening skal bli et godt og akseptert forebyggende tiltak. Departementet viser til at Helsedirektoratet har fått i oppdrag å utarbeide informasjon til foreldre, jf. punkt 3. Informasjonen skal være tilgjengelig både ved svangerskapskontroller, på fødestuer og via den nettbaserte helseportalen www.helsedirektoratet.no/gravid som Helsedirektoratet har opprettet som en oppfølging av St. meld. nr. 12 (2008-2009) *En gledelig begivenhet*.

Det vil bli gitt informasjon om arvelighet og om de enkelte sykdommene i skriftlig/nettbasert informasjonsmateriell til foreldre i svangerskapet og på fødeavdeling i forbindelse med blodprøvetaking. Informasjon skal omfatte opplysninger om hvor lang tid det tar å bekrefte eller avkrefte funn av sykdom. Som en oppfølging av St. meld. nr. 12 skal Helsedirektoratet utarbeide faglige retningslinjer for svangerskaps-, fødsels- og barselomsorg. Informasjon til helsepersonell om utvidet nyfødtscreening vil inngå i retningslinjene.

8.3 Unntak fra kravet i bioteknologiloven om godkjenning av virksomhet

Godkjenning av virksomhet er et virkemiddel for styring og kontroll. Disse hensynene synes imidlertid ikke like relevante når det gjelder en undersøkelse som omfatter alle landets fødeinstitusjoner.

I dag er det gjort unntak fra godkjenningskravet i forbindelse med undersøkelse for Fenyktonuri (PKU). Norske fødeinstitusjoner har i 35 år tatt blodprøve av nyfødte ved fødselen, og det er samme blodprøve som skal benyttes til et utvidet tilbud om nyfødtscreening. Departementet kan ikke se at det er behov for å kreve godkjenning nå. Departementet foreslår på denne bakgrunn at det gjøres unntak fra bioteknologilovens krav om godkjenning av virksomhet også i forbindelse med undersøkelse av de nye sykdommene som innføres i tilbudet om nyfødtscreening.

8.4 Unntak fra kravet i bioteknologiloven om rapporteringsplikt

Bioteknologilovens krav om rapportering knytter seg til enhver virksomhet som er godkjent etter lovens § 7-1. Under forutsetning av at det besluttes å gjøre unntak fra godkjenningskravet i § 7-1, vil kravet om rapportering etter § 7-2 også bortfall.

I gjeldende forskrift er det ikke eksplisitt gjort unntak fra rapporteringsplikten. Etter departementets oppfatning er det ikke behov for å innta dette unntaket i forskriften, ettersom kravet om rapportering er knyttet til den virksomhet som er godkjent etter lovens § 7-1. Når det er gjort unntak fra godkjenningskravet, vil unntak fra rapporteringsplikten være en naturlig følge.

For øvrig vil det av ny forskrift om godkjenning av nasjonale tjenester fremgå krav om referansegruppe og årlig rapportering, jf. punkt 4.4

9 Økonomiske og administrative konsekvenser

Økonomiske og administrative konsekvenser ble avklart i Prop. 1 S for 2011. Det vises til omtale under punkt 3 i høringsnotatet.

10 Merknader til forskrift om genetisk masseundersøkelse

Til § 1 Formål

Det foreslås ikke innholdsmessige endringer i formålet i denne bestemmelsen. Formålsbestemmelsen er tilpasset utvidelse av tilbudet om nyfødtscreening med flere alvorlig arvelige sykdommer.

Til § 2 Masseundersøkelse av nyfødte

Det foreslås ikke endringer i det innholdsmessige i forskriftens § 2 første ledd.

I forskriftens annet ledd er det av pedagogiske hensyn presisert at pasientrettighetslovens regler kommer til anvendelse. Dette vil være en påminnelse om at pasientrettighetslovens regler om blant annet informasjon og samtykke må overholdes ved masseundersøkelse av nyfødte. I gjeldende forskrift er det ikke eksplisitt gjort unntak fra rapporteringsplikten i bioteknologiloven § 7-2. Etter departementets oppfatning er det ikke behov for å innta dette unntaket i forskriften, ettersom kravet om rapportering er knyttet til den virksomhet som er godkjent etter lovens § 7-1. Når det er gjort unntak fra godkjenningskravet, vil unntak fra rapporteringsplikten være en naturlig følge

Forskriftens tredje ledd angir hvilke 23 alvorlige arvelige sykdommer som det er tillatt å masseundersøke nyfødte for.

Bortsett fra medfødt hypotyreose hvor arvegangen ofte er ukjent eller er autosomalt recessivt, arves de øvrige de øvrige sykdommene autosomalt recessivt, dvs. at begge foreldre er friske bærere, og risikoen for å få et sykt barn er 25 prosent ved hvert svangerskap. Hyppigheten varierer. De hyppigste er medfødt hypotyreose (15-20 pr år), cystisk fibrose (10-12 pr år) og PKU (Føllings sykdom 4-5 pr år). De øvrige har en hyppighet fra ca. et nytt tilfelle pr år til et nytt tilfelle ca hvert tredje år. De fleste sykdommene er stoffskiftesykdommer.

Eventuelle fremtidige utvidelser av screeningprogrammet på bakgrunn av ny medisinsk utvikling, krever endring i forskriften.

11 Forslag til forskrift om endringer i forskrift om genetisk masseundersøkelse

Forskrift om endringer i forskrift 29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse

Fastsatt ved kgl.res. xx 2011 med hjemmel i lov 5. desember 2003 nr. 100 om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven) § 5-6. Fremmet av Helse- og omsorgsdepartementet.

I

I forskrift 29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse gjøres følgende endringer:

§ 1 skal lyde:

§ 1 Formål

Formålet med forskriften er å legge til rette for en faglig forsvarlig gjennomføring av *genetisk masseundersøkelse av nyfødte for alvorlig arvelige sykdommer*.

§ 2 skal lyde

§ 2 Masseundersøkelse av nyfødte

Undersøkelse for *sykdommer som følger av tredje ledd kan* gjøres på nyfødte uten hensyn til bioteknologilovens krav om skriftlig samtykke, jf. § 5-4, genetisk veiledning før, under og etter undersøkelsen, jf. § 5-5 og godkjenning av virksomhet, jf. § 7-1.

Pasientrettighetsloven, herunder kapittel 3 om Rett til medvirkning og informasjon og kapittel 4 om Samtykke til helsehjelp, gjelder ved genetisk masseundersøkelse av nyfødte.

I samsvar med første ledd kan det undersøkes for følgende sykdommer:

- a) *Fenylketonuri (PKU)*
- b) *Medfødt hypotyreose (CH)*
- c) *Propionsyreemi (PA)*
- d) *Metylmalonsyreemi (MMA)*
- e) *Isolvaleriansyreemi (IVA)*
- f) *Holokarboksylase syntasedefekt (HCS/MCD)*
- g) *Biotinidasedefekt (BIOT)*
- h) *Beta-ketothiolasedefekt (BKT)*
- i) *Glutarsyreuri type 1 (GA1)*
- j) *Mellomkjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt (MCAD)*
- k) *Langkjedet 3-hydroksyacil-CoA-dehydrogenasedefekt (LCHAD)*
- l) *Trifunksjonelt proteinddefekt (TFP)*
- m) *Meget langkjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt (VLCAD)*
- n) *Karnitin-transporterdefekt (CTD)*

- o) Karnitin-palmitoyltransferase I-defekt (CTP IA)*
- p) Karnitin-palmitoyltransferase II-defekt (CTP II)*
- q) Karnitin acylkarnitin-translokasedefekt (CACT)*
- r) Glutarsyreuri type 2 (GA2)*
- s) Maple Syrup Urine Defekt (MSUD)*
- t) Homocystinuri/Hypermethioninemi (HCU/MET)*
- u) Tyrosinemi type 1 (TYR I)*
- v) Medfødt binyrebarkhyperplasi (CAH)*
- w) Cystisk fibrose (CF)*

II

Ikraftsetting

Endringene trer i kraft fra 1. juli 2011.