

**Helse- og omsorgsdepartementet**  
Helserettsavdelingen

Vår ref.:2011/216      Deres ref.      Dato: 19.12.2012

**Revisjon av bioteknologiloven: Innspill til Helse- og omsorgsdepartementet fra REK/  
NEM.**

De regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) og Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag (NEM) har tidligere overfor Helse- og omsorgsdepartementet redegjort for praksis og lovanvendelse ved godkjenning av forskningsprosjekter som skal vurderes opp mot dagens bioteknologilov (brev datert 24.06.12 vedrørende REK og NEMs forvaltningspraksis for medisinsk genetisk forskning).

Komiteene ønsker nå med vedlagte notatet å gi innspill til den planlagte revisjonen av bioteknologiloven basert på våre erfaringer i arbeidet med vurderinger av forskningsprosjekter der genetiske analyser inngår. Hensikten med innspillet er å bidra til endringer og presiseringer i lovverket på bakgrunn av den utvikling som har funnet sted og de nye utfordringene dette innebærer. Innspillet gjelder forskning som omfattes både av helseforskningsloven og bioteknologilovens kapittel 5 (genetiske undersøkelser av fødte m.m.).

Hilsen



Dag Bruusgaard  
Professor dr.med.  
leder av NEM



Jacob C Hølen  
sekretariatsleder i NEM, PhD

Kopi: REK

Kunnskapsdepartementet v forskningsavdelingen  
Helsedirektoratet v bioteknologi og helserett

## **Revisjon av bioteknologiloven: Innspill til Helse- og omsorgsdepartementet fra REK/ NEM**

### **Innledning**

De regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) og Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag (NEM) har tidligere overfor Helse- og omsorgsdepartementet redegjort for praksis og lovanvendelse ved godkjenning av forskningsprosjekter som skal vurderes opp mot dagens bioteknologilov (brev datert 24.06.12 vedrørende REK og NEMs forvaltningspraksis for medisinsk genetisk forskning).

Komiteene ønsker nå med dette notatet å gi innspill til den planlagte revisjonen av bioteknologiloven basert på våre erfaringer i arbeidet med vurderinger av forskningsprosjekter der genetiske analyser inngår. Hensikten med innspillet er å bidra til endringer og presiseringer i lovverket på bakgrunn av den utvikling som har funnet sted og de nye utfordringene dette innebærer. Innspillet gjelder forskning som omfattes både av helseforskningsloven og bioteknologilovens kapittel 5 (genetiske undersøkelser av fødte m.m.).

### **Flere forskningsprosjekter vil bli omfattet av bioteknologiloven i fremtiden**

Hovedvekten av genetisk forskning som vurderes av de forskningsetiske komiteene i dag omfattes ikke av bioteknologiloven. I btl. § 1-2 heter det at ”Loven gjelder ikke for forskning som ikke har diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for deltakeren eller hvor opplysninger om den enkelte ikke føres tilbake til vedkommende”. Genetiske undersøkelser som benytter anonymt materiale faller for eksempel utenfor bioteknologiloven.

Selv om bioteknologiloven ikke kommer til anvendelse for mange genetiske forskningsprosjekter, ser vi likevel at et økende antall prosjekter blir omfattet av loven. Man kan tenke seg at stadig ny kunnskap om genenes betydning vil føre til at flere prosjekter i fremtiden blir omfattet av bioteknologiloven, fordi undersøkelsene kan ha diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for deltakerne.

### **Bioteknologilovens virkeområde, genomsekvensering og utilsiktede funn**

I diskusjonene om bioteknologilovens virkeområde har mye oppmerksomhet knyttet seg til teknikken genomsekvensering (helgenomsekvensering, dypsekvensering, eksomsekvensering mv.) som kan gi genetisk informasjon meget raskt og i langt større omfang enn andre teknikker. Om kort tid vil genomsekvensering kunne overta for andre teknikker, også i diagnostikk av kjente genfeil. **Genomsekvensering representerer en ny type genetisk undersøkelse, og forskning som tar i bruk slik teknikk vil i utgangspunktet betraktes som prediktiv ettersom analysen kan avdekke informasjon om deltakernes fremtidige sykdomsrisiko (jf. brev fra Helsedirektoratet av 17.10.12 til Bioteknologinemnda). Dette gjelder selv om formålet med analysen ikke er å skaffe slik informasjon. Slike prosjekter er omfattet av dagens bioteknologilov.** Det er likevel ikke slik at alle forskningsprosjekter som gjør bruk av genomsekvensering, omfattes av bioteknologiloven. Filtring av analysedata og sletting av overskuddsinformasjon, er tiltak som *kan* føre til at undersøkelsen ikke blir omfattet av bioteknologiloven. Dersom kun et konkret og filtrert uttrekk av genomsekvensen skal analyseres, kan slik filtring fjerne mulige utilsiktede funn om fremtidig sykdom.

Bioteknologiloven vil dermed ikke komme til anvendelse - forutsatt at prosjektet også ellers faller utenfor lovens virkeområde, jf. btl. § 1-2. I mange prosjekter som benytter genomsekvensering er det imidlertid ikke mulig å filtrere overskuddsinformasjon i forkant av analysen. Forskning der det foretas åpne, brede søk, vil ikke kunne filtrere overskuddsinformasjon i forkant. Filtrering kan i andre tilfeller ikke være ønskelig fordi det begrenser muligheten for gjenbruk av analysedata. Dermed vil en stor andel av forskningsprosjektene som benytter genomsekvensering likevel bli omfattet av dagens bioteknologilov. **I de fleste av disse prosjektene er ikke formålet å skaffe til veie kunnskap som vil få diagnostisk eller behandlingsmessig konsekvenser for deltaker og det legges ikke opp til tilbakeføring av resultater til den enkelte deltaker. Prosjektene omfattes altså av bioteknologiloven fordi teknikken kan gi mulige utilsiktede funn om fremtidig sykdom eller bærertilstand i overskuddsinformasjonen.**

Overskuddsinformasjon og tilfeldige funn er imidlertid ikke noe nytt fenomen i medisinsk virksomhet. Til alle tider har slik informasjon oppstått i forbindelse med ordinære undersøkelser som blodprøver, bildeundersøkelser og annet som har rettet seg mot påvisning av antatt sykdom. I forkant av et forskningsprosjekt vil REK kunne sette krav om at det etableres beredskap for å håndtere innsyn og eventuelle utilsiktede funn som kan ha betydning for den enkelte. At et prosjekt *i utgangspunktet* omfattes av bioteknologiloven fordi en bestemt teknisk metode benyttes, er etter vår oppfatning uhensiktsmessig og hemmende for god og etisk forsvarlig forskning. Håndtering av overskuddsinformasjon er etter vår mening tilfredsstillende ivaretatt av prinsippene for § 5-9 som regulerer oppsøkende genetisk virksomhet.

Vi vil se nærmere på konsekvensene av dagens bioteknologilov for; 1) forskning på barn og 2) forskning der det er vanskelig å innhente samtykke. Vårt ønske er at loven endres og presiseres på disse områdene.

### **1. Genetisk forskning på barn**

Hovedregelen i bioteknologiloven er at prediktive genetiske undersøkelser av barn er forbudt før barnet fyller 16 år (btl. § 5-7). **Som tidligere nevnt, betraktes genomsekvensering i utgangspunktet som prediktiv, og forskning som benytter teknikken vil omfattes av dagens bioteknologilov.** Dette gjør det vanskelig å benytte genomsekvensering i forskning på barn ettersom btl. 5-7 som hovedregel forbyr prediktive undersøkelser.

Bioteknologiloven ivaretar et viktig prinsipp om at barn selv skal kunne velge om hun eller han ønsker informasjon om egen sykdomsrisiko ved fylte 16 år. Vi har forståelse for at mange ønsker å legge seg på en forsiktig linje ved innføring av ny teknikk som kan gi informasjon om barns fremtidige sykdomsrisiko. Prinsippet om at barnet selv skal kunne velge er spesielt viktig når den genetiske informasjonen har høy prediktiv verdi eller handler om alvorlig sykdom. Overskuddsinformasjon fra sekvenseringsteknikker gir derimot ikke sikker informasjon, men *mulig* utilsiktet informasjon som risiko for sykdom, der informasjon ofte verken har høy prediktiv verdi eller gjelder alvorlig sykdom.

Siden bioteknologiloven trådte i kraft i 2004 har det skjedd et paradigmeskifte i synet på forskning på barn. Tidligere har det vært en uhensiktsmessig høy terskel for å inkludere barn i forskning. Mye av dagens behandling av barn baseres derfor på simpel ekstrapolering av data fra voksne, ofte basert på kroppsvekt. Dette er uheldig ettersom barns fysiologi er i utvikling. Medikamentomsetning kan dermed være ulik hos barn sammenliknet med voksne. Genetiske undersøkelser vil kunne gi viktig tilleggsinformasjon for eksempel i utprøvinger av legemidler

og vaksiner på barn. Barn har naturligvis også krav på evidensbasert diagnostikk, forebygging og behandling. Vårt inntrykk er at en del viktig medisinsk grunnforskning, som primært ikke har et behandlingsmessig siktemål, blir hemmet av dagens forbud i btl.§ 5-7 med den følge at en del befolkningsstudier og grunnforskning på barnehelse ikke blir gjort. Vi kan se flere problemstillinger der forskning på barn er viktig: når i utviklingsløpet blir genene aktivert og hva er det som styrer disse prosessene; når i livsfasene oppstår mutasjoner og andre genfeil; når aktiveres kroppens genetiske reparasjonssystemer; kan påvirkning fra det ytre miljø stille seg ulikt hos barn, voksne og eldre mennesker. Slike spørsmål kan man tenke seg kan føre til ny og viktig kunnskap.

Komiteene finner det vanskelig å opprettholde en så streng lovgivning at det innebærer at barn ikke får ta tilstrekkelig del i kunnskapstilfanget som moderne forskning kan gi. Videre er det ikke opplagt at grunnforskningsprosjekter bør reguleres på samme måte som klinikknære genetiske undersøkelser der formålet både er diagnostikk og forskning.

Vi mener en revidert bioteknologilov derfor bør ha et smalere virkeområde slik at det er *formålet* med den genetiske undersøkelsen, i hvilken sammenheng undersøkelsen gjøres i og om resultatene tilbakeføres som er avgjørende. Hvilken teknisk analysemetode eller type filtrering som benyttes, må ikke være utslagsgivende for lovens virkeområde. Et smalere virkeområde vil muliggjøre mer forskning på barn som innebærer genetiske undersøkelser og vil særlig være aktuelt i store befolkningsundersøkelser der foreldrene kan gi stedfortredende samtykke og barn gis alderstilpasset informasjon om studien. **Vilkår for å tillate slik forskning vil være at prosjektet ellers oppfyller aktsomhetskravene i hfl. § 18, nemlig at tilsvarende forskning ikke kan gjennomføres på voksne,** at risikoen og ulempen for barnet er ubetydelig, at barnet ikke motsetter seg det, og at det er grunn til å anta at forskningen kan være til nytte for barnet selv eller andre barn. Vi forutsetter at individuelle resultater ikke tilbakeføres til deltakerne, med unntak av det som må kalles ”hjelp- eller redningsplikt”. Dersom det eventuelt blir gjort viktige utilsiktede funn underveis i forskningsprosjektet som utløser slik ”hjelp- eller redningsplikt”, må dette regnes som en prosjektendring som må vurderes av REK på vanlig måte.

I tillegg til at lovens virkeområde må strammes inn og at loven definerer hvilke undersøkelser som er å anse som prediktive, ser vi behov for oppmyking av § 5-7, der unntakene fra hovedregelen om forbud må tydeliggjøres. I følge dagens lov kan ikke slikt unntak gis med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet. For prosjekter som omfattes av bioteknologiloven, kan en streng forståelse av unntakene hindre viktige undersøkelser på barn. Vi mener det i utgangspunktet må være tillatt å teste syke barn for å lete etter nye ukjente genfeil for å sette en mer presis diagnose. Et eksempel; i et forskningsprosjekt vurdert av Helsedirektoratet 17.03.11 skal det foretas eksomsekvensering av to barn med Sensenbrenner syndrom for å undersøke den molekylærbiologiske årsaken til sykdommen. Prosjektet omfattes av bioteknologiloven. Fordi teknikken samtidig kan gi mulige utilsiktede funn, er undersøkelsen å anse som prediktiv. Direktoratet konkluderer med at undersøkelsen dermed er forbudt fordi barna er under 16 år. Riktignok finnes det ikke behandlingsmuligheter for disse barna, men vi vil peke på at en genetisk undersøkelse likevel kan gi viktig kunnskap om genvarianter som har betydning for syndromet og vil være nyttig både for barna som får en mer presis diagnose, for familien og for pasientgruppen.

Bioteknologiloven angir en aldersgrense på 16 år for at prediktive genetiske undersøkelser kan utføres. Helseforskningsloven § 17 har en tilsvarende grense, men denne bestemmelsen

inneholder et skjerpet aktsomhetskrav for visse typer forskning ved at foreldre eller andre med foreldreansvar må samtykke til forskning med mindreårige mellom 16 og 18 år når det gjelder legemsinngrep eller legemiddelutprøving. Departementet bør vurdere om et tilsvarende aktsomhetskrav bør gjøres gjeldende også for vårt forslag om en unntaksbestemmelse i bioteknologiloven som under nærmere forutsetninger kan tillate genetiske undersøkelser av barn/ungdommer for forskningsformål.

## 2. Genetisk forskning uten samtykke

Mens helseforskningsloven har unntaksbestemmelser fra samtykkekravet, gir bioteknologiloven ikke slik hjemmel. For forskningsprosjekter som omfattes av bioteknologiloven, kan opplysninger om genetisk risiko for fremtidig sykdom *ikke* benyttes til forskning uten samtykke. Btl. § 5-4 fastslår at før det foretas genetiske prediktive, presymptomatiske eller bærerdiagnostiske undersøkelser, skal det foreligge skriftlig samtykke fra personen som skal undersøkes. I btl. § 5-8 heter det at dersom genetiske opplysninger skal benyttes til forskningsformål, må den opplysningene gjelder ha gitt samtykke til dette. Dette gjelder også genetiske opplysninger som fremkommer gjennom systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en familie.

Bestemmelsene i bioteknologiloven om samtykke vil gå foran unntaksbestemmelsene i helseforskningsloven, jf. Veilederen til helseforskningsloven: ”*Om det skulle oppstå motstrid mellom helseforskningsloven og bioteknologiloven, vil bestemmelsene i bioteknologiloven gå foran ettersom denne loven er særlov på feltet.*”

Vi ser i dag at genetiske analyser, inkludert genomsekvensering, inngår i stadig større grad både i grunnforskning, klinikknær forskning og i ordinær diagnostikk og behandling. Medikamentbehandling er for eksempel i ferd med å ”skreddersys” for den enkelte pasient i den forstand at genetiske egenskaper hos pasienten gjør medikamentet virksomt, mens andre egenskaper gjør det uvirksomt hos en annen pasient - selv om sykdomstilstanden ellers er lik. Vi ser et stort og viktig utviklingspotensial langs disse linjer, og kartlegging av slike genetiske egenskaper er derfor svært relevant for den medisinske forskningen i tiden fremover.

Komiteene mener det er viktig at lovverket åpner for forskning som kan avdekke mulige sammenhenger mellom sykdom, behandling og genetiske faktorer - også der det er vanskelig å innhente samtykke. Krav om nytt samtykke og genetisk veiledning etter btl. 5-5 vil for eksempel gjøre det vanskelig å gjennomføre store befolkningsundersøkelser der det gjøres bruk av genomsekvensering. Det vil være hemmende for grunnforskning dersom det er analysemetoden, og ikke *formålet* med forskningen som er avgjørende for om forskningen omfattes av bioteknologiloven. Unntak fra samtykke er særlig aktuelt i store befolkningsundersøkelser der det er vanskelig å innhente nytt samtykke til ny eller endret bruk av innsamlet materiale og den forskningsansvarlige (jf. hfl. § 6) ikke har behandlingsansvar overfor deltakerne.

Vi mener at biobankforskning og befolkningsstudier der formålet ikke er å opparbeide kunnskap som har diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for deltaker, kun skal vurderes etter helseforskningsloven – uavhengig av analysemetode. Dette forutsetter at individuelle resultater ikke tilbakeføres til deltakerne, med unntak av det som må kalles ”hjelp- eller redningsplikt”, som tidligere nevnt i omtalen av genetiske undersøkelser og barn. Helseforskningsloven stiller strenge krav til unntak: det skal være vanskelig å innhente samtykke, prosjektet må være av vesentlig interesse for samfunnet, og hensynet til deltakernes velferd og integritet skal være ivaretatt (hfl. §§ 15, 28, 35). Den som har avgitt biologisk

materiale skal på forhånd ha blitt informert om at slikt materiale kan benyttes til forskning og skal ha fått adgang til å reservere seg. Et unntak forutsetter presumert samtykke fra deltakerne og trygg håndtering av den genetiske informasjonen. REK kan videre sette vilkår om at deltakerne skal informeres om vesentlige prosjektendringer.

### **Hvilke genetiske undersøkelser omfattes både av helseforskningsloven og bioteknologiloven?**

REK avgjør om et prosjekt omfattes av helseforskningsloven og eventuelt om det i tillegg omfattes av bioteknologiloven. I dagens bioteknologilov er REK kun omtalt i § 3-3 vedr. bruk av overtallige befruktete egg, men ikke i Kap. 5 der det meste av den aktuelle forskningen inngår. Når det gjelder genetiske undersøkelser er det ofte en uklar grensegang mellom diagnostisk utredning og forskning der utredningen gjerne dreier seg om sjeldne tilstander som har ukjent årsak. Det har derfor rådet usikkerhet både i fagmiljøene som driver medisinsk genetisk diagnostikk, veiledning og forskning, og i komiteene om hvilke prosjekter som skal vurderes av REK. Vi ser behovet for at lovverket tydeliggjør hvilke genetiske undersøkelser som skal defineres som forskning som skal vurderes både etter helseforskningsloven og bioteknologiloven.

Genetiske undersøkelser av født, defineres i btl. § 5-1 som:

- a) *genetiske undersøkelser for å stille sykdomsdiagnose*
- b) *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*
- c) *genetiske laboratorieundersøkelser for å bestemme kjønnsstilhørighet, unntatt genetiske laboratorieundersøkelser for identifikasjonsformål*

Det er åpenbart at undersøkelser som kun har diagnostiske formål – dvs. leting/påvisning av kjente genfeil – er ordinær klinisk virksomhet som ikke trenger REK-godkjenning. Annerledes stiller det seg dersom undersøkelsen innebærer leting/påvisning av en ny og hittil ikke beskrevet genfeil. Slike undersøkelser vil ofte både ha som formål å sette en mer presis diagnose for pasienten(e) som undersøkes og samtidig søke etter ny generaliserbar kunnskap om ukjente genfeil. Vi mener slike prosjekter er å betrakte som forskning der virksomheten ”utføres med vitenskapelig metodikk for å skaffe til veie ny kunnskap om helse og sykdom” (hfl. § 4a). Lovverket må derfor gjøre det klart at undersøkelser som innebærer leting etter nye og ukjente genfeil er omfattet både av helseforskningsloven og bioteknologiloven.

Videre er det ikke bare genene *per se* som er interessante i et forskningsperspektiv, men snarere de proteiner som genene koder for og deres biologiske funksjon eller malfunksjon. Dette gjelder både de normale biokjemiske prosessene, sykdomsprosessene og medfødte syndromer. Genetiske undersøkelser av genfeil, kjente og nye, for å klarlegge feilens biologiske betydning vil være opparbeiding av ny kunnskap og slike prosjekter skal vurderes av REK.

### **3. Genetisk forskning uten medisinsk siktemål.**


Genetiske undersøkelser inkludert genomsekvensering er en viktig forskningsmetode også i forskning som ikke har et medisinsk siktemål. For eksempel gjøres det forskning for å finne ulike folkegrupper opphav og kartlegge tidligere tiders folkevandringer hvor man nyttiggjør seg slike metoder. I henhold til bioteknologilovens §5-2 er genetiske undersøkelser kun tillatt når de har medisinske siktemål. Med en lov som sier at genomsekvensering *per se* er å betrakte som genetisk prediktiv undersøkelse omfattet av bioteknologiloven, vil man hindre at ikke-medisinske problemstillinger kan bli belyst ved denne metodikken som er i ferd med å

bli en viktig forskningsmetode innen mange ikke-medisinske felt. Komiteene mener at dette vil kunne hindre mye viktig grunnforskning innen mange ulike fag og at dette vil være uheldig. En bioteknologilov som legger vekt på hva som er formålet med undersøkelsen vil kunne løse dette problemet.

### **Konklusjon**

1. REK/NEM ber om at bioteknologilovens virkeområde blir presisert når det gjelder genetisk forskning. Det må være *formålet* med den genetiske analysen som er avgjørende for om et prosjekt blir omfattet av bioteknologiloven, og ikke muligheten for utilsiktede funn i den tekniske analysemetoden (og evt. hvordan og når i analyseprosessen gensekvensen filtreres).
2. REK/NEM ber om at bioteknologiloven åpner for unntak fra hovedregelen om forbud mot prediktive/presymptomatiske genetiske undersøkelser av barn
3. REK/NEM ber om at lovverket tydeliggjør hvilke genetiske undersøkelser som omfattes både av helseforskningsloven og bioteknologiloven.



**From:** Jacob Hølen jacob.holen@etikkom.no   
**Subject:** Brev fra NEM vedrørende bioteknologiloven 2011/216

**Date:** 27. juni 2013 kl. 12.16

**To:** ola.myklebost@ibv.uio.no

**Cc:** Kristin Cordt-Hansen Kristin.Cordt-Hansen@helsedir.no, Anne Forus Anne.Forus@helsedir.no, Postmottak@hod.dep.no, Engelschøn Sverre Sverre.Engelschion@hod.dep.no, Anne-Sofie-H.-von.Duering@hod.dep.no, post@helseforskning.etikkom.no

JH

Hei,

Vi viser til vedlagte svar på din henvendelse vedrørende brev fra NEM og REK om bioteknologiloven.

Til kopimottakernes informasjon er selve henvendelsen også vedlagt.

Hilsen

Jacob C Hølen  
Sekretariatsleder, PhD  
Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag (NEM)  
Prinsens gate 18, 0105 Oslo  
Tlf.: 23 31 83 03  
<http://www.etikkom.no/>



Myklebost svar.pdf



**To**

NEM v/Dag Bruusgaard

**Address** Institute for Cancer research  
Oslo University Hospital,  
Po Box 4950 Nydalen,  
0424 Oslo  
**Phone** +47 2293 4000  
**VAT number** NO 993 467 049 MVA  
**URL** [www.kreftforskning.no/myklebost](http://www.kreftforskning.no/myklebost)  
[www.kreftgenomikk.no](http://www.kreftgenomikk.no)

Date: 14/3-13

Deres ref.:2011/216

### Revisjon av bioteknologiloven: Innspill til Helse- og omsorgsdepartementet fra REK/ NEM.

Jeg har med interesse lest Deres ovennevnte brev til HOD, som tar opp en rekke viktige poenger. Jeg har selv, i brev av 30/8-2011, tatt opp en del av spørsmålene, bla. at forskning på sykdom hos barn blir vanskelig hvis den omfattes av bioteknologiloven. Bakgrunnen for mitt brev var imidlertid at jeg hadde blitt feilaktig opplyst av vårt personvernombud om at en fortolkning foretatt av HOD instruerte om at dette var tilfelle.

I ettertid har jeg forstått at dette var en misforståelse som riktignok deltes av flere, på bakgrunn av brev mellom HDIR og HOD der det ble formulert at genomsekvensering alltid ville inkludere prediktiv informasjon og derfor gå utover bioteknologilovens § 5-1 a) diagnostiske genetiske undersøkelser. HDIR har i ettertid presisert at dette gjaldt en spesiell sak, som allerede ble omfattet av loven, og ikke betyr at all bruk av genomsekvensering omfattes. Siden genomsekvensering overhodet ikke omtales i loven eller dens forarbeider må man forholde seg til hav som ville gjelde hvis man foretok et stort antall genetiske undersøkelser parallelt. Det er ikke noe grunnlag for å tolke at prediktive undersøkelser i forskningssammenheng skulle omfattes, verken i fåtall eller stort antall

Jeg har hatt flere konsultasjoner med REK Sør Øst, og fikk der en klar oppfatning av at man delte mitt syn. Det forbauser meg derfor at NEM har en annen tolkning, og jeg vil med dette oppfordre til at man revurderer denne, og eventuelt korrigerer den oppfatning som formidles i dette brevet, så ikke misforståelsen utbres ytterligere.

Jeg vedlegger min redegjørelse til vårt personvernombud dersom dette skulle være av interesse. Det er der referert konkret til de aktuelle brev, slik at resonnementene kan følges.

Vennlig hilsen



Ola Myklebost, Professor, dr. philos.

---

Universitetssykehuset i OSLO HF eies av Helse Sør Øst



Prosedyre - Bruk av  
genomsekv...e OMY.pdf

Address Institute for Cancer research  
Oslo University Hospital,  
Po Box 4950 Nydalen,  
0424 Oslo

Phone +47 2293 4000

VAT number NO 993 467 049 MVA

URL [www.kreftforskning.no/myklebost](http://www.kreftforskning.no/myklebost)  
[www.kreftgenomikk.no](http://www.kreftgenomikk.no)

To

NEM v/Dag Bruusgaard

Date: 14/3-13

Deres ref.:2011/216

**Revisjon av bioteknologiloven: Innspill til Helse- og omsorgsdepartementet fra REK/ NEM.**


Jeg har med interesse lest Deres ovennevnte brev til HOD, som tar opp en rekke viktige poenger. Jeg har selv, i brev av 30/8-2011, tatt opp en del av spørsmålene, bla. at forskning på sykdom hos barn blir vanskelig hvis den omfattes av bioteknologiloven. Bakgrunnen for mitt brev var imidlertid at jeg hadde blitt feilaktig opplyst av vårt personvernombud om at en fortolkning foretatt av HOD instruerte om at dette var tilfelle.

I ettertid har jeg forstått at dette var en misforståelse som riktignok deltes av flere, på bakgrunn av brev mellom HDIR og HOD der det ble formulert at genomsekvensering alltid ville inkludere prediktiv informasjon og derfor gå utover bioteknologilovens § 5-1 a) diagnostiske genetiske undersøkelser. HDIR har i ettertid presisert at dette gjaldt en spesiell sak, som allerede ble omfattet av loven, og ikke betyr at all bruk av genomsekvensering omfattes. Siden genomsekvensering overhodet ikke omtales i loven eller dens forarbeider må man forholde seg til hav som ville gjelde hvis man foretok et stort antall genetiske undersøkelser parallelt. Det er ikke noe grunnlag for å tolke at prediktive undersøkelser i forskningssammenheng skulle omfattes, verken i fåtall eller stort antall.

Jeg har hatt flere konsultasjoner med REK Sør Øst, og fikk der en klar oppfatning av at man delte mitt syn. Det forbauser meg derfor at NEM har en annen tolkning, og jeg vil med dette oppfordre til at man revurderer denne, og eventuelt korrigerer den oppfatning som formidles i dette brevet, så ikke misforståelsen utbres ytterligere.

Jeg vedlegger min redegjørelse til vårt personvernombud dersom dette skulle være av interesse. Det er der referert konkret til de aktuelle brev, slik at resonnementene kan følges.

Vennlig hilsen



Ola Myklebost, Professor, dr. philos.

## Overordnet kommentar fra Ola Myklebost. 28/3-2012

Som formidlet flere ganger i tidligere dialog med Thorstensen og på møtet, har jeg problemer med å finne grunnlaget for vurderingene at

**1. Bioteknologiloven omfatter alle forskningsprosjekter som fremskaffer genetiske opplysninger som "kan ha" diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser** i betydningen "kunne hatt" dersom de ble brukt medisinsk, dvs også hvis de ikke brukes/formidles til behandlende lege eller pasient.

Formuleringen "kan ha" kan enten bety at opplysningene kan ha konsekvenser, men ikke får det fordi de bare er en del av et forskningsprosjekt og ikke brukes medisinsk. Eller det kan bety at de kan ha konsekvenser bare hvis de er av en bestemt art, dvs prøven kan vise A eller B, feks genfeil eller ikke, og i tilfelle A har det ingen konsekvens, mens det har det i tilfelle B.

Både brevene fra HOD og HDIR er til tider upresis i språkbruken her, og hvis man ikke ser på bakgrunn og sammenheng kunne det være tvil om meningen. Imidlertid mener jeg a) lovens virkeområde er tydelig, b) HODs brev av nov 2005 er svært tydelig om dette, og c) det er ulogisk i forhold til lovens innretning.

a) Virkningsområdet defineres slik: "Loven gjelder ikke forskning som ikke har diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for deltakeren eller hvor opplysningene om den enkelte ikke føres tilbake til vedkommende." Dvs hvis det ikke har konsekvenser er det unntatt.

b) HOD skriver i brev til HDIR i nov 2005 "Hvorvidt et forskningsprosjekt faller inn under bioteknologilovens virkeområde vil, slik departementet vurderer det, måtte innebære en forhåndsvurdering av om forskningen som planlegges vil kunne få diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for den enkelte, dersom den gjennomføres", og utdyper videre: "Dersom det er grunn til å tro at det i løpet av forskningsperioden kan genereres kunnskap som kan være av diagnostisk eller behandlingsmessig betydning for den enkelte, vil bioteknologiloven gjelde for forskningsprosjektet. Det følger av merknadene til bestemmelsen at med diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser menes at opplysninger fra forskningen får betydning for diagnostiseringen eller fastsettelsen av behandlingen av vedkommende. Opplysningene kan for eksempel medføre at det gis en diagnose eller at en tidligere diagnose endres, eller at det settes i gang behandling eller at behandling endres eller stoppes, jf. Otprp. nr. 93 (1998-1999) side 33 og Otprp. nr. 64 (2002-2003) side 127"

For et forskningsprosjekt blir jo ikke ovennevnte aktuelt, og for meg er det da tydelig at loven bare kommer til virkning dersom man likevel planlegger formidling av (egne) genetiske opplysninger til deltageren. De skriver også at "Dersom opplysningene føres tilbake til vedkommende på grunn av forhold som oppstår under prosjektet, vil bioteknologiloven komme til anvendelse.", noe som feks beskriver hva som skjer hvis en deltager ber om innsyn. (og utdypet nedenfor i brevet). Slik de beskriver det er det tydelig at dette ikke gjelder hele prosjektet på forhånd, men det enkelte innsyn dersom det forlanges.

c) Hvis loven skal gjelde i prosjekter som kan opparbeide genetiske opplysninger som kunne hatt konsekvenser dersom de ble brukt eller formidlet, men det er ikke planlagt å bruke eller formidle dem (og det skjer heller ikke), ville konsekvensen være at man etter loven måtte formidle resultatet til deltageren. Da måtte man hatt mange bestemmelser om hvor dokumentert og pålitelig resultatet var, alvorlighetsgraden av funnene osv, noe man som kjent ikke har.

**2. Fullgenomsekvensering omfattes automatisk av bioteknologiloven** fordi den må antas å kunne avsløre presymptomatiske, prediktive eller bærertilstander. Dette har så vidt jeg kan forstå sin bakgrunn i en feiltolkning av HDIRs brev av 17/3-2011, som imidlertid er blitt presisert som sådan i deres utdypning av 8/7-2011. Det er ingen særskilt regulering av fullgenomsekvensering.

Det er også viktig å være presis i språkbruken, **bioteknologiloven regulerer (i denne sammenheng) identifikasjon og medisinsk bruk av genetiske, dvs arvelige, opplysninger**. Genomskevensering benyttes til mange slags studier, og man bør derfor ikke skrive "resultater" eller "forskningen" når det bare er snakk om de genetiske opplysningene som fremskaffes, fordi resultater kan være mye videre. Feks kan resultater innebære en subtyping av somatiske sykdomsfenotyper, karakterisering av cellemodning osv, noe som ikke har relevans for bioteknologiloven.

Flere kommentarer som "comments" i korrekturmodus.

Jeg oppfattet at OUS-FU gikk inn for den fremlagte versjon av skrivet under, og mener ikke at det skaper uoverstigelige problemer, men når jeg blir bedt om innspill er jeg forpliktet til å formidle mine innvendinger, om ikke annet så "just for the record", siden jeg fremstår som premissleverandør for konklusjonene.

Mvh Ola

# Bruk av genomsekvensering i forskningsprosjekt og informasjon til inkluderte

- [1.Endringer siden forrige versjon](#)
- [2.Hensikt og omfang](#)
- [3.Ansvaret](#)
- [4.Fremgangsmåte](#)
- 5. Personvern
- [6.Definisjoner](#)
- [7.Avvik eller dissens](#)
- [8.Referanser](#)

Plassering:	/OUS Nivå 1/Styringssystem og ledelse/Personvern/Informasjonssikkerhet	Opprettet:	22.01.2012 av Heidi Thorstensen
Organisatorisk tilknytning:	Virksomhetsomfattende	Sist revidert:	01.01.0001 av
Dokument-ID:	20246	Godkjent:	01.01.0001 av
Versjon:	0	Gyldig fra:	22.01.2012
Dokumentstatus:	Under arbeid.	Revideres:	22.01.2015

Dagens dato: 19.03.2012 Antall lest:

---

## 1. Endringer siden forrige versjon

---

## 2. Hensikt og omfang

Hensikten med denne prosedyren er å ivareta de spesielle personvernutfordringene rundt bruk av genomdata og sikre at innsynsrett og genetisk veiledning er ivaretatt der dette kreves. Med genomsekvensering menes i denne sammenheng også andre storskalerte sekvenseringsprosedyrer som eksomsekvensering og transkriptomsekvensering, selv om det er uklart hvor grensen trekkes ved sekvensering av mindre utvalg av gener, eller ved sekvensering av segmenter utenfor selve genene. Det er imidlertid klart at lovens bestemmelser ikke skiller på bestemte teknologier, og det avgjørende er om man identifiserer arvelig variasjon og hvorvidt den brukes medisinsk eller formidles til deltageren. Også for eksempel. prosjekter som undersøker genomskala enkeltbasevariasjon (SNP-analyser) har de samme utfordringene ut fra utilsiktede funn av prediktive presymptomatiske og bæreregenskaper.

Prosedyren gis også veiledning i hva som må vurderes og begrunnes for at bruk av genomsekvensering vurderes til å være utenfor eller innefor bioteknologiloven.

---

## 3. Ansvar

**Ledere** innen ulike enheter og områder har ansvar for å påse at disse prosedyrer implementeres og etterleves innen eget ansvarsområde. Det vil si at dokumentet er kjent, tilgjengelig og blir brukt.

**Alle ansatte** ved sykehuset som skal benytte genomsekvensering i forskningsprosjekter, må følge denne prosedyren for å avklare om studien er innenfor bioteknologiloven, sikre beredskap for veiledning og forsvarlig håndtering av innsynsretten.

---

## 4. Fremgangsmåte

Bruk av genetiske analyser i forskningsprosjekter må hensynta følgende:

- Ved bruk av genetiske analyser i forskningsprosjekt skal det gjøres en forhåndsvurdering av om de genetiske opplysningene (dvs påvisning av arvelige egenskaper hos forsøksdeltageren) planlegges vil kunne få diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for den enkelte, dersom den gjennomføres.
- Dersom det er grunn til å tro at det i løpet av forskningsperioden kan genereres genetiske opplysninger som vil bli brukt diagnostisk eller behandlingsmessig eller formidles forsøksdeltagerne gjelder bioteknologiloven for forskningsprosjektet. Relevante bestemmelser for slike forskningsprosjekter er blant annet bioteknologiloven §§ 5-3, 5-4, 5-5, 7-1 og 7-2.
- Dersom forskeren vurderer det slik at genetiske opplysninger fra forskningsprosjektet ikke vil få konkrete diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for den enkelte, faller prosjektet utenfor loven, med mindre forskeren planlegger å føre opplysningene tilbake til forsøkspersonen.

Dersom opplysningene faktisk føres tilbake til den enkelte, har han eller hun rett til genetisk veiledning etter bioteknologiloven § 5-5. Dette innebærer at forskeren i forkant av genetiske studier må ha planlagt hvordan en situasjon med veiledningsplikt i tråd med bioteknologilovens bestemmelser skal håndteres. Omfanget av den genetiske veiledningen avhenger av hvilken informasjon og hvilke opplysninger som gis tilbake.

Følgende elementer omfattes av denne prosedyren:

1. Vurdering og avklaring om genetiske undersøkelser er omfattet av bioteknologiloven
2. Informasjon til den inkluderte før genomsekvensering
3. Genetisk veiledning
4. Innsynsrett

### 1 - Vurdering og avklaring om genetiske undersøkelser er omfattet av bioteknologiloven

Ved avklaring av om bruk av helsekvensering i forskningsprosjekt er omfattet av bioteknologiloven, er følgende sentralt:

- Utgangspunkt for vurdering av om genomsekvensering er omfattet av bioteknologiloven
- Håndtering av studier som ikke har som hensikt å være prediktive
- Det er vesentlig å være klar over at selv om prosjektet i utgangspunktet faller utenfor bioteknologiloven vil denne gjelde i de tilfeller en deltager ber om innsyn etter helseforskningsloven.

#### Vurdering av om genomsekvensering er omfattet av bioteknologiloven

~~Utgangspunktet vil bruk av genomsekvensering måtte vurderes som å omfattes av bioteknologiloven. Dersom det foretas en diagnostisk genetisk undersøkelse som benytter genomsekvensering, eller det planlegges å bruke de genetiske opplysningene som fremkommer medisinsk, evt å gi dem tilbake til pasienten, må undersøkelsen klassifiseres som prediktiv, siden disse analyser vil kunne fremskaffe informasjon om mulig risiko for arvelig sykdom. Prosjekter som fremskaffer slik informasjon, kan dermed være omfattet av bioteknologiloven, selv om det ikke er planlagt å føre opplysningene tilbake til deltakerne, se brev 17/3 2011 fra hdir til HOD med referanse 10/8186.~~ Dersom prosjektet faller inn under bioteknologiloven vil følgende gjelde:

- Helsedirektoratet har kommet frem til at genomsekvensering som faller inn under bioteknologiloven må betraktes som en prediktiv genetisk undersøkelse (jf bioteknologiloven § 5-1 b) fordi genomsekvensering utilsiktet kan avdekke informasjon om fremtidig risiko for sykdom, ref kapittel 2 side 2. Dette får følgende konsekvenser:
  - *virksomheter som anvender genomsekvensering, må godkjennes*
  - *metoden kan bare anvendes for å undersøke sykdommer som er godkjent for prediktiv gentesting*
  - *bioteknologilovens krav om genetisk veiledning gjelder*
  - ~~*genomsekvensering av materiale fra barn er bare tillatt hvis resultatet kan gi en helsegevinst for barnet, eller materialet som undersøkes er reelt anonymt*~~
  - *Hvorvidt resultatet gir en helsegevinst for barnet vil kunne innebære elementer av skjønn. Helsedirektoratet har for eksempel vurdert at i noen tilfeller vil det å få en diagnose, i seg selv kunne sies å representere en helsegevinst.*
  - *Som en del av denne argumentasjonen, vil det også være mulig å begrunne at sykdomsmekanismer er ulike mellom barn og voksen, og dermed må barn inkluderes for å forklare dette hos barn.*
  - *hvis materialet i eksisterende biobanker skal analyseres ved hjelp av genomsekvensering, kan det bli nødvendig å innhente nye samtykker fra givne.*
- ~~*"Genomsekvensering defineres som en prediktiv genetisk undersøkelse, derfor omfattes forskningsprosjekter med genomsekvensering av bioteknologilovens bestemmelser med mindre materialet er anonymt.", ref side 5 i samme brev.*~~

#### Håndtering av studier som ikke kommer inn under bioteknologiloven

Forskningsprosjekter hvor det utføres genomsekvensering, men de genetiske opplysningene ikke vil få behandlingsmessige eller diagnostiske konsekvenser for deltagerne og der de genetiske opplysningene ikke vil gjøres tilgjengelige for den enkelte deltager, vil falle utenfor bioteknologiloven. Følgende avklaringer vil måtte gjøres i det enkelte prosjekt og begrunnes i protokoll:

1. *Hva er hensikten med prosjektet?* Er det å finne prediktive arvelige faktorer, eller er det å få økt kunnskap om sykdomsmekanismer og potensialet ved kjent diagnose? Følgende vil kunne bidra til å begrunne at prosjektet faller utenfor loven:
  - *At det ikke er aktuelt å studere normalekvensen fra den enkelte*
  - *Eksempelvis, dersom det tas materiale fra en kreftsvulst og samme pasients eget blod fungerer som kontrollmaterialet. Sekvensen fra svulsten sammenlignes med sekvensen av normalt vev fra samme person hvor hensikten er å sammenligne kreftmateriale med blodprøven for å identifisere genforandringer som er*

- typiske for svulsten. Hensikten vil da være å lete etter avvik fra normalt materiale, hvilket ikke vil være prediktivt for arvelig sykdom
- Alt som er likt i normalvev og svulstvev, ignoreres, slik at kun endringen søkes detaljer om.
2. Filtrering av datagrunnlaget fra genomsekvenseringen, slik at kun målrettet datagrunnlag sammenlignes. Ved filtrering av data vil tilfeldige funn, som kan være prediktive, og som ikke er formålet, i størst mulig grad begrenses. Dette må sees i sammenheng med punkt 1, dvs formålet med sekvenseringen er ikke prediktiv.
  3. Om det er aktuelt å lagre kun deler av datamaterialet fra sekvenseringen, eller om hele datamaterialet forutsettes lagret. Dersom kun deler lagres, begrenses også sannsynligheten for tilfeldige funn, som kan være prediktive.
  4. Informasjon til de inkluderte må omfatte at genomsekvenseringen ikke har som hensikt å avdekke nye opplysninger av praktisk betydning for den enkeltes helse, og at det dermed ikke er aktuelt å skulle tilbakeføre opplysninger til den inkluderte. Dette må ikke forveksles med at den inkluderte likevel har innsynsrett, se punkt 4 - innsynsrett.
  5. Dersom pasientens identitet ikke er kjent for forskningsteamet, eller pasienten ikke er under behandling av deltakere i forskningsgruppen, vil eventuell forventning om helsegevinst for den inkluderte være begrenset. Dette kan i noen grad tillegges betydning for å avklare om studien er å betrakte som preditiv.
  - ~~6. Dersom barn ønskes inkludert, vil følgende være sentralt dersom prosjektet faller inn under bioteknologiloven:~~
  7. Det er viktig at selv om forskningsprosjektet som sådant faller utenom loven, vil et evt innsyn i de genetiske opplysningene fra deltagerne måtte reguleres av den, med de krav om veiledning etc som der stilles.

## 2 - Informasjon til den inkluderte før genomsekvensering

Malene for samtykke benyttes. Samtidig må aspektene ifm genomsekvensering uttrykkes til den inkluderte direkte for at vedkommende skal kunne vite hva det samtykkes til. Følgende må derfor vurderes ifm informasjon til inkluderte i forkant for genomsekvensering:

- Det må informeres om prosjektet har til hensikt å tilbakeføre utilsiktede funn og resultater på individnivå i etterkant av undersøkelsen. Planlagt tilbakemelding krever en helt annen informasjon/veiledning enn ikke planlagt tilbakemelding. Eventuell tilbakeføring av funn bør ha en klinisk relevans for pasienten. Pasienten/deltakeren må få god informasjon om hva han/hun kan forvente og ikke forvente av tilbakemelding. Veiledningen forut for genomsekvensering kan omfatte metoden, hvorfor den benyttes, hvilken type informasjon som fremskaffes og hva det kan være aktuelt å gi tilbakemelding om. Man kan naturlig nok ikke veilede for alle mulige genfeil man kan påvise, men i en muntlig veiledning kan spørsmålet om det er spesielle kjente arvelige sykdommer i familien tas opp. Hvordan dette skal håndteres, for eksempel om denne informasjonen ikke skal analyseres eller om det eventuelt skal gis tilbakemelding, kan i så fall avtales.
- Deltakeren skal også få informasjon om at det etter loven er innsynsrett, og hva dette kan innebære, uten at det oppfordres til å be om innsyn, se også punkt 4 for forslag til tekst ifm innsynsretten. Som del av informasjonen omfattes også at deltagerne kan trekke seg fra forskningsprosjekter når de ønsker det og uten begrunnelse og kreve opplysninger og biologisk materiale slettet, hvilket er tilsvarende som ved alle studier.
- Deltakeren må videre forklares hvordan data skal lagres, og for hvor lang tid. Det er her av interesse å informere om hele eller kun deler av genomsekvenseringen lagres.
- Dersom det er aktuelt å sende genetiske data til utlandske samarbeidspartnere der det kan benyttes videre, må dette opplyses om.
- Dersom det er aktuelt at genomsekvensen deles på internasjonale databaser for deling med andre forskere, må pasienten/deltakeren få informasjon om dette og samtykke til slik datadeling. Deltakeren må opplyses om at fullstendig anonymitet ikke kan garanteres siden genomsekvensen er unik for hver person, men det bør forklares hvordan identiteten krypteres eller beskyttes.
- Der genomsekvensering gjøres av voksne personer i klinisk sammenheng, kan det innhentes ulike former for samtykke til å benytte genomsekvensen videre i forskning. Et bredt samtykke for å benytte genomsekvensen i forskning utover pasientens egen sykdom bør innhentes på en måte som sikrer at pasienten tydelig oppfatter at det brede samtykke til forskning ikke er en forutsetning for behandlingen som gis.
- Der veiledning og informasjon gis muntlig, bør det også gis skriftlig informasjon i tillegg. Deltakeren/pasienten bør få kopi av skriftlige samtykker for egen dokumentasjon.

## 3 - Genetisk veiledning

Dersom forskningsprosjektet er innenfor bioteknologiloven, forutsettes det at helseforetaket kan ivareta kravet om genetisk veiledning. Oslo universitetssykehus er godkjent for å gi slik veiledning. Som en del av planleggingen for slike prosjekt, vil det måtte etableres en beredskap for veiledning. Avdeling for medisinsk genetikk må kontaktes slik at man har en omforent forståelse av hva som vil kreves.

Dersom forskningsprosjektet ikke har til hensikt å bringe informasjon tilbake til den enkelte, vil det begrense behovet for veiledning til kun de som ber om innsyn. Avdeling for medisinsk genetikk kontaktes for rådgøring i hvordan informasjon til den enkelte skal gis. Eventuell veiledning kan også gis av andre enn avdeling for medisinsk genetikk etter nærmere rådgøring med avdeling for medisinsk genetikk.

Ansvar for å oppfylle lovkrav og herunder å stille tilgjengelig ressurser for eventuell veiledning ligger i den klinikken som har godkjent studien. Alle studier skal være forankret i en klinikk.

## 4 - Begjæring om innsyn og veiledning ved innsyn

Selv om forskningsprosjektet faller utenfor bioteknologiloven, vil den enkelte inkluderte ha rett til innsyn i helseopplysninger om seg selv. Et slikt innsyn vil falle inn under loven, og det vil måtte forberedes hvordan et krav om innsyn i opplysningene fra genomsekvenseringen skal håndteres. Følgende gir utgangspunkt for slik håndtering, som ved konkret behov må avtales med avdeling for medisinsk genetikk for hvert enkelt prosjekt:

*Tekst som legges inn i informasjonsskrivet til de inkluderte*

Dersom du samtykker til studien, vil du også ha rett til å få innsyn i opplysninger som er registrert om deg.

Dataene vi får i dette prosjektet vil aldri i seg selv være nok til å kunne gi genetiske diagnoser, blant annet fordi rutinene for prøvehåndtering, dataanalyse og fortolkning er ulike i forskning og diagnostikk. Mengden informasjon fra genomsekvensering er enorm, og vi kan ikke analysere denne utover hva som enten er gjort som en del av forskningsprosjektet, eller som ville være naturlig i forhold til den diagnosen du har vært behandlet for ved OUS. Det vil derfor være begrenset hva vi har mulighet til å gi deg bistand til når det gjelder tolkning av dataene. Når det gjelder opplysninger om genetiske variasjon, vet vi ennå ikke nok om disse til at tiden er moden for å utnytte denne informasjonen på et personlig plan. Dette fordi kunnskapen om sammenhengen mellom variasjonen i arvestoffet og sykdom eller sykdomsrisiko er utilstrekkelig. Datamengden i denne typen analyser er svært stor og vanskelig å tolke både for den enkelte forskningsdeltaker og for fagfolk.

Veiledning ifm studier hvor innsynsretten gjøres gjeldende vil kun begrense seg til generell veiledning samt evt i noen svært få tilfeller veiledning om spesifikke sykdommer det måtte være klinisk indikasjon for å se på. Følgende steg i selve informeringen må etableres som en beredskap:

- Skriftlig, noe mer utdypende informasjon om den begrensning som foreløpig ligger i tolkning av genetiske data, utformes.
- Dersom den inkluderte gjør krav på mer spesifikk informasjon, må det gjennomføres med en samtale med den enkelte.
- Dersom den inkluderte krever utlevert hele sekvensen om egne opplysninger, må det vurderes om det er tilrådelig. Dersom det vurderes som utilrådelig, må et avslag gjøres og inneholde følgende:
  - Gjøres skriftlig, og begrunnes med henvisning til unntakshjemmelen i helseforskningsloven §42c, dvs at det anses som utilrådelig av hensyn til den inkludertes helse
  - At innsynet likevel kan kreves gjennomført med oppnevning av en representant for forskningsdeltakeren, med mindre representanten anses uskikket for dette. En lege eller advokat kan ikke nektes innsyn, med mindre særlige grunner taler for dette.
  - At avslaget kan påklages til den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk

---

## 5. Personvern

Det er viktig at innsyn fra foresatte i genetiske opplysninger fra barn ikke er tillatt uten at det er medisinsk begrunnet og kan gi helsegevinst for barnet

Et krav til kryptering av deltagerens ID må defineres.

Sikkerhetskrav til lagring av genomdata fra pasienter må være definerte

Alle som får tilgang til disse dataene må skrive under avtale om at de ikke vil forsøke å identifisere personene bak.

Utveskling og gjenbruk av data vil bare sjeg i den grad det er definert i samtykket, og alltid kryptert på en måte som ikke kan dekrypteres utenfor OUS.

---

## Definisjoner

### 6. Avvik eller dissens

### 7. Referanser

Lov om medisinsk og helsefaglig forskning (helseforskningsloven)

Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven).

Lov om behandling av personopplysninger (personopplysningsloven).

Forskrift om behandling av personopplysninger (personopplysningsforskriften)

---

## Relaterte filer

[HOD til Hdir 170311](#) [Hdir til HOD 08072011 V3a](#) [HOD shdir 17112005](#)

---

## Relaterte dokumenter

[Informert samtykke ved alle former for studier](#)

Dokumentets URL

[http://ehandbok.ous-hf.no/Modules/Module\\_136/handbook\\_view.aspx?documentId=20246](http://ehandbok.ous-hf.no/Modules/Module_136/handbook_view.aspx?documentId=20246)



Professor, dr. philos Ola Myklebost

Vår ref. 2011/216

Deres ref.

Dato: 27.6.2013

**Vedrørende brev om revisjon av bioteknologiloven: Innspill til Helse- og omsorgsdepartementet fra REK/ NEM.**

Vi viser til ditt brev datert 14.3.2013 der det hevdes at NEM har ett annet syn enn REK Sør Øst på når genomsekvensering i forskning er regulert av bioteknologiloven.

NEM og REK henvendte seg til Helserettsavdelingen i HOD med brevet *Revisjon av bioteknologiloven: Innspill til Helse- og omsorgsdepartementet* (ref.2011/216). Dette brevet var utarbeidet av en arbeidsgruppe med medlemmer fra REK og NEM, og ble så godkjent av arbeidsutvalget for REK og NEM og til slutt i NEM. Brevet er altså en felles henvendelse der komiteene påpeker det som oppfattes som uheldige konsekvenser ved dagens lovregulering av genetisk forskning. Det skulle derfor ikke være noen motstrid mellom NEMs og REK Sør Østs lovforståelse.

NEM vil presisere at formålet med brevet til HOD var å spille inn de endringsbehov komiteene ser for bioteknologilovens regulering av forskning, ikke å fortolke bioteknologiloven.

Det er noe uklart for oss hvilke avsnitt i brevet til HOD som oppfattes å være i motstrid med Myklebosts vurderinger, men det fremheves ”*bla. at forskning på sykdom hos barn blir vanskelig hvis den omfattes av bioteknologiloven*”.

NEM er også av den oppfatning at nettopp barn kan rammes uheldig ved at bioteknologiloven stiller betingelser om at: *Genetisk undersøkelse som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, 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 hos barnet (§ 5-7)*. Slike forhold kan etter NEMs vurdering være behandlbar sykdom, men også forhold der genetisk test kan frembringe sikker diagnose og for eksempel skåne barnet og familien fra usikkerhet og en eventuelt mer invasiv utredning.

Helgenomsekvensering medfører ikke automatisk regulering under bioteknologiloven. Som nevnt i komiteenes brev faller anonymt materiale og undersøkelser som benytter seg av ulike filtreringsalternativer utenfor. Forskningsspørsmålene er også relevante. Hvorvidt

bioteknologiloven gjelder vil bl.a. avhenge av hva forsker skal se på. Er de aktuelle områdene av genomet som skal undersøkes egnet til å frembringe informasjon som har helsemessig betydning for forskningsdeltakerne? REK vurderer hvorvidt det er sannsynlig at prosjektet faktisk vil avdekke informasjon som har en klar helsemessig betydning, om disse opplysningene vil kunne være prediktive/presymptomatiske, bærerdiagnostiske eller diagnostiske og hvorvidt de kan tenkes å ha en behandlingmessig konsekvens.

NEM oppfatter at Myklebosts vurdering er at ingen forskning reguleres av bioteknologiloven så fremt det ikke er planlagt å tilbakeføre resultater, som dermed får en diagnostisk eller behandlingmessig konsekvens. NEM vil presisere at det ikke er avgjørende om den genetiske informasjonen faktisk blir tilbakeført og brukt i helsehjelp eller ikke. Det avgjørende er om studien frembringer resultater som ville fått diagnostiske, prognostiske eller behandlingmessige konsekvenser dersom de ble tilbakeført til deltakerne. Vi håper dette oppklarer vårt brev til HOD. En eventuell forespørsel om lovfortolkning av bioteknologiloven må rettes til Helsedirektoratet.

Hilsen




Dag Bruusgaard  
professor emeritus dr.med.  
leder av NEM



Jacob C Hølen  
sekretariatsleder i NEM, PhD

Kopi  
HOD Helserechtsavdelingen  
REK  
Helsedirektoratet avd. for bioteknologi og helserett

**From:** Ola Myklebost [ola.myklebost@ibv.uio.no](mailto:ola.myklebost@ibv.uio.no)   
**Subject:** Re: Brev fra NEM vedrørende bioteknologiloven 2011/216  
**Date:** 27. juni 2013 kl. 18.12  
**To:** Jacob Hølen [jacob.holen@etikkom.no](mailto:jacob.holen@etikkom.no)  
**Cc:** Knut W. Ruyter [k.w.ruyter@medisin.uio.no](mailto:k.w.ruyter@medisin.uio.no)

---



On 27. juni 2013, at 12:16, Jacob Hølen <[jacob.holen@etikkom.no](mailto:jacob.holen@etikkom.no)> wrote:

Hei,

Vi viser til vedlagte svar på din henvendelse vedrørende brev fra NEM og REK om bioteknologiloven.

Til kopimottakernes informasjon er selve henvendelsen også vedlagt.

Kjære Jacob,

takk for svaret. Etter min mening kommer du nettopp til det jeg er uenig i i siste avsnitt:

NEM vil presisere at det ikke er avgjørende om den genetiske informasjonen faktisk blir tilbakeført og brukt i helsehjelp eller ikke. Det avgjørende er om studien frembringer resultater som ville fått diagnostiske, prognostiske eller behandlingmessige konsekvenser dersom de ble tilbakeført til deltakerne.

Jeg hører dette synspunktet også fra andre, men mener bestemt at dette ikke er den naturlige måten å lese teksten på, spesielt siden dette tema nettopp var sentralt ved første revisjon, og en slik tolkning verken er i bruk eller gir noe fornuftig konsekvens i ft prosjektene. Jeg vet at enkeltpersoner rundt omkring har hevdet denne tolkningen, men inntil nå har dette en gruppe som forfekter en ganske annerledes holdning til regulering av forskning enn jeg oppfatter at REK har. Derfor plager det meg at denne feiltolkningen (etter mitt syn) brer om seg. EN slik tolkning ville skape utålelige komplikasjoner, bla. som dere påpeker mhp forskning på barn, som utvilsomt måtte vært diskutert i forarbeidene hvis dette avr intensjonen.

Jeg skulle gjerne sett hvordan dere underbygger denne tolkningen.

Mvh Ola

**From:** Jacob Hølen [jacob.holen@etikkom.no](mailto:jacob.holen@etikkom.no)  
**Subject:** Re: Brev fra NEM vedrørende bioteknologiloven 2011/216  
**Date:** 27. juni 2013 kl. 19.39  
**To:** Ola Myklebost [ola.myklebost@ibv.uio.no](mailto:ola.myklebost@ibv.uio.no)  
**Cc:** Knut W. Ruyter [k.w.ruyter@medisin.uio.no](mailto:k.w.ruyter@medisin.uio.no)

JH

Hei,

Er du sikker på at dette får så store konsekvenser for forsvarlige prosjekter flest? Det vil alltid være en skjønnsmessig vurdering i forhold til den kliniske validiteten til testen som brukes og hvilke data fra genomet som analyseres i prosjektet. Å tilbakeføre funn vil først være aktuelt der resultatene er sikre og på funn med etablert klinisk oppfølging. Skal man derimot f.eks se på BRCA1/2 vil det være innenfor btl, selv om man ikke planlegger å tilbakeføre, ettersom det gir åpenbart prediktive resultater.

Hvis konsekvensen av vår fortolkning er til hinder for god og forsvarlig forskning får vi heller ta saken videre og få en (endelig) avklaring fra Hdir, eventuelt jobbe videre for den lovendring som NEM/REK alt har initiert.

Vh

Jacob

27. juni 2013 kl. 18:12 skrev Ola Myklebost <[ola.myklebost@ibv.uio.no](mailto:ola.myklebost@ibv.uio.no)>:

On 27. juni 2013, at 12:16, Jacob Hølen <[jacob.holen@etikkom.no](mailto:jacob.holen@etikkom.no)> wrote:

Hei,  
Vi viser til vedlagte svar på din henvendelse vedrørende brev fra NEM og REK om bioteknologiloven.  
Til kopimottakernes informasjon er selve henvendelsen også vedlagt.

Kjære Jacob,

takk for svaret. Etter min mening kommer du nettopp til det jeg er uenig i i siste avsnitt:


NEM vil presisere at det ikke er avgjørende om den genetiske informasjonen faktisk blir tilbakeført og brukt i helsehjelp eller ikke. Det avgjørende er om studien frembringer resultater som ville fått diagnostiske, prognostiske eller behandlingmessige konsekvenser dersom de ble tilbakeført til deltakerne.

Jeg hører dette synspunktet også fra andre, men mener bestemt at dette ikke er den naturlige måten å lese teksten på, spesielt siden dette tema nettopp var sentralt ved første revisjon, og en slik tolkning verken er i bruk eller gir noe fornuftig konsekvens i ft prosjektene. Jeg vet at enkeltpersoner rundt omkring har hevdet denne tolkningen, men inntil nå har dette en gruppe som forfekter en ganske annerledes holdning til regulering av forskning enn jeg oppfatter at REK har. Derfor plager det meg at denne feiltolkningen (etter mitt syn) brer om seg. EN slik tolkning ville skape utålelige komplikasjoner, bla. som dere påpeker mhp forskning på barn, som utvilsomt måtte vært diskutert i forarbeidene hvis dette avr intensjonen.

Jeg skulle gjerne sett hvordan dere underbygger denne tolkningen.

Mvh Ola



**From:** Ola Myklebost [ola.myklebost@ibv.uio.no](mailto:ola.myklebost@ibv.uio.no)   
**Subject:** Re: Brev fra NEM vedrørende bioteknologiloven 2011/216  
**Date:** 27. juni 2013 kl. 20.56  
**To:** Jacob Hølen [jacob.holen@etikkom.no](mailto:jacob.holen@etikkom.no)  
**Cc:** Knut W. Ruyter [k.w.ruyter@medisin.uio.no](mailto:k.w.ruyter@medisin.uio.no)



On 27. juni 2013, at 19:39, Jacob Hølen <[jacob.holen@etikkom.no](mailto:jacob.holen@etikkom.no)> wrote:

Hei,

Er du sikker på at dette får så store konsekvenser for forsvarlige prosjekter flest? Det vil alltid være en skjønsmessig vurdering i forhold til den kliniske validiteten til testen som brukes og hvilke data fra genomet som analyseres i prosjektet. Å tilbakeføre funn vil først være aktuelt der resultatene er sikre og på funn med etablert klinisk oppfølging.

ja, men nå sier du også at det avgjørende er om funnene faktisk tilbakeføres. Det er jo det jeg også mener, - først da vil undersøkelsen falle inn under Biotekloven.

jeg mener lovens bokstav er ganske tydelig:Loven gjelder ikke for forskning som ikke har diagnostiske eller behandlingmessige konsekvenser for deltakeren eller hvor opplysninger om den enkelte ikke føres tilbake til vedkommende. Særlig i den senere tid er det jo blitt aktuelt omman SKAL/BØR tilbake helseopplysninger som freemkommer i et prosjekt dersom man mener det er viktig for deltageren (særlig mhp incidental findings). Dette skaper store tfordringer som krever revisjon. Men slik virkeområdet nå er er det ikke noe i biotekloven som hindrer oss i å gjøre fullgenomsekvensering av prøver fra barn, slik det så ut som i deres brev. De som på den ene siden forsker på pasientene de behandler, og på den andre lar RTV betale kostnadene og derfor må kalle forskningen en del av nødvendig diagnostikk, blir det selvsagt mer komplisert.

Skal man derimot f.eks se på BRCA1/2 vil det være innenfor btl, selv om man ikke planlegger å tilbakeføre, ettersom det gir åpenbart prediktive resultater.

nei

Hvis konsekvensen av vår fortolkning er til hinder for god og forsvarlig forskning får vi heller ta saken videre og få en (endelig) avklaring fra Hdir, eventuelt jobbe videre for den lovendring som NEM/REK alt har initiert.

Hvis man skulle følge den må jo omtrent alle prosjekter som studerer genetikk i en eller annen form, nå også mer biologiske undersøkelser der man bruker sekvensering til å måle henaktivitet, siden BRCA1 mm da kan utledes av dataene, følge bestemmelsene i btl. Ingen gjør jo det, og det er kanskje en indikasjon på at dette er feil tolkning?

Mvh Ola