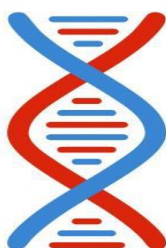
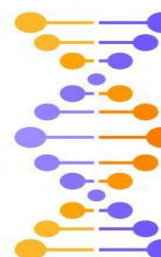
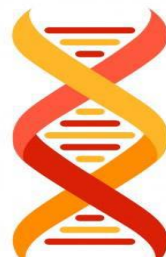
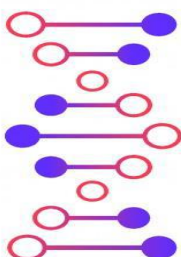
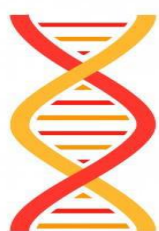
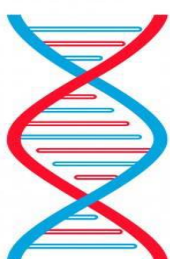
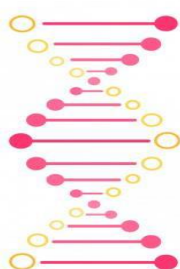


Vedlegg til rapport: Juridiske og etiske sider ved etablering av nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning



Innholdsfortegnelse

Vedlegg 1 - Bruk av genomdata i helsetjenesten - status og framtidig behov.....	4
.....	4
1.1 Om behov for bruk av genomdata på ulike fagområder	4
1.2 Bruk av genomdata på fagområdet medisinsk genetikk	4
1.3 Bruk av genomdata innenfor kreftområdet	7
1.4 Bruk av genomdata fra mikrobiologiske analyser.....	10
1.5 Tilpasning og utvikling av legemidler	13
1.6 Polygen risikoscore.....	14
1.7 Behov knyttet til analyse og lagring av data.....	15
1.8. Innspill til Helsedirektoratet om behov for registerløsninger og annen funksjonalitet for lagring og bruk av genetiske opplysninger til helsehjelp, kvalitetssikring og forskning	20
1.9 Behovskartlegging knyttet til RHF'enes oppdrag.....	22
Vedlegg 2 - Behovskartlegging i workshop.....	23
2.1 Innledning.....	23
2.2 Hovedpunkter fra workshop, medisinsk genetikk/sjeldne tilstander	23
2.3 Hovedpunkter fra workshop, kreftområdet	24
2.4 Om forberedelse til og gjennomføring av workshop.....	26
Vedlegg 3 - Hvordan har andre land beskrevet og løst behov for bruk av genomdata til helsehjelp og forskning.....	28
3.1 Storbritannia – Genomics England.....	28
3.2 Danmark – Nationalt Genom Center	34
3.3 Finland	44
3.4 Sverige	47
3.5 EU-initiativer: 1+Million Genomes og Genome Data Infrastructure (GDI)	48
Vedlegg 4 - Utfyllende om gjeldende rett	50
4.1 Internasjonale rammer og menneskerettigheter	50
4.2 Personopplysningsloven og personvernforordningen (GDPR).....	55
4.3 Bioteknologiloven.....	63
4.4 Pasientjournalloven	66
4.5 Helsepersonelloven	75
4.6 Pasient- og brukerrettighetsloven.....	83
4.7 Helseforskningsloven	83

4.8 Behandlingsbiobankloven.....	94
4.9 Helseregisterloven	97
4.10 Sikkerhetsloven	102
1 og 2 Vedlegg 5 - Etske vurderinger – rapport til Helsedirektoratet	104
5.1 Innledning.....	105
5.2 Forholdet mellom etiske og juridiske vurderinger	105
5.3 Allmenne etiske utfordringer	106
5.4 Fellesverdier og medisinsk-etiske prinsipper.....	107
5.5 Selvbestemmelse.....	109
5.6 Ikke skade	120
5.7 Gjøre godt.....	122
5.8 Rettferdighet	124
5.9 Tillit.....	125
5.10 Fellesskap og solidaritet.....	127
Vedlegg 6 - Om organisering av arbeidet	130
6.1 Helsedirektoratets oppdrag.....	130
6.2 Organisering av arbeidet	130
6.3 Møter med relevante aktører og forankringsprosess	130
Vedlegg 7 - Fullstendige oppsummeringer fra workshops med oversikt over deltakere	131
7.1 Oppsummering av arbeidsmøte om behov innen fagområdet medisinsk genetik/sjeldenfeltet – mai 2022	131
7.2 Oppsummering fra arbeidsmøte om kreftområdet 29 august 2022	141
7.3 Invitasjon til workshop	152

Vedleggene til rapporten inneholder nærmere beskrivelser av behov for genomdata innen flere medisinske fagområder, samt kartleggingene av behov som ble gjennomført i arbeidsmøter. Disse danner grunnlag for vår oppsummering av behov i kapittel 3 i rapporten. Det er også tatt inn et vedlegg med en beskrivelse av status for bruk av genomdata i helsehjelp og forskning i enkelte andre relevante land. En mer helhetlig og detaljert gjennomgang av regelverket som er aktuelt for denne utredningen er også tatt inn i et vedlegg. Vedlegget inneholder også den fullstendige utredningen om etiske problemstillinger, som er brukt som grunnlag for vurderingene i kapittel 5 og 6. Vedlegget inneholder også en mer detaljert beskrivelse av utredningsprosessen og hvilke aktører som har vært involvert i arbeidet.

Vedlegg 1 - Bruk av genomdata i helsetjenesten - status og framtidig behov

1.1 Om behov for bruk av genomdata på ulike fagområder

Utredningen og beskrivelse av behov tar utgangspunkt i genomdata som genereres i forbindelse med at det ytes helsehjelp til pasienten, og inkluderer helsehjelp i form av kliniske studier. Begrepene genom og genomdata er forklart i rapporten.

Mesteparten av eksemplene og kartleggingene som er utført gjelder bruk av genomdata i forbindelse med utredning for genetisk sykdom (arvelig eller nyoppstått) og kreftbehandling, derfor må beskrivelsene på disse fagområdene ses i sammenheng med vedlegg 2, om behovskartlegging.

Bruk av genomdata er også aktuelt innenfor en rekke andre fagområder, og vi gir noen eksempler på dette.

1.2 Bruk av genomdata på fagområdet medisinsk genetikk¹

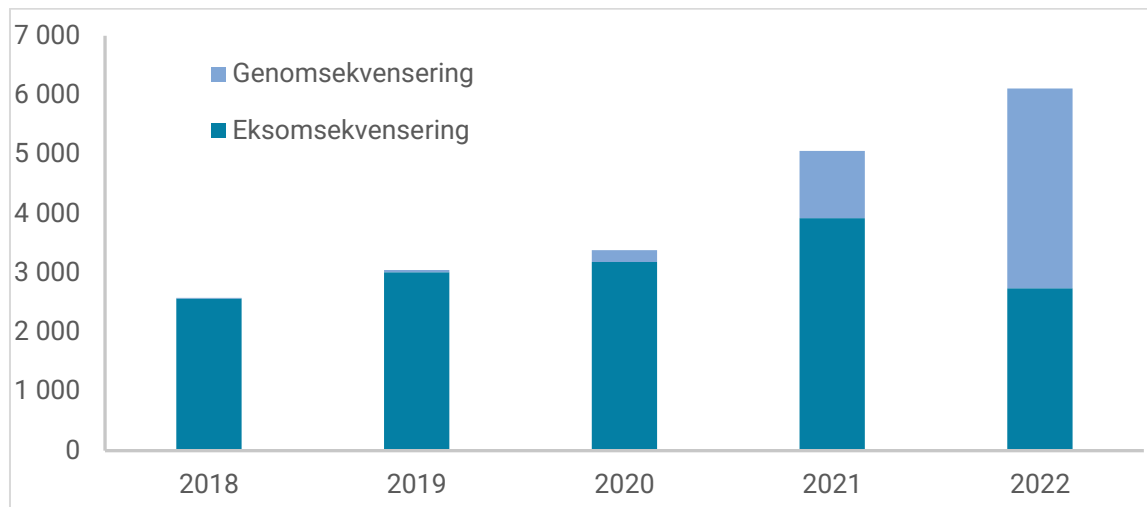
Sekvensering er en metode for å undersøke større eller mindre deler av genomet/genene, for eksempel kan sekvenseringsteknologi finne forandringer eller varianter som gir risiko for sykdom. Ved sekvensering leses rekkefølgen på bokstavene (baseparene) i DNA/genomet. Rekkefølgen på basene er avgjørende for hvordan gener er oppbygd og uttrykt. Endringer i rekkefølgen på basene kan ha helsemessig betydning. Det finnes flere ulike sekvenseringsteknikker og hvilken metode som benyttes avhenger av problemstillingen/hva som skal utredes. I diagnostikk er ofte målet med sekvensering å finne en mulig genetisk forklaring på en sykdom eller tilstand.

DNA-sekvensering blir i økende grad tilbudt pasienter i spesialisthelsetjenesten for å diagnostisere sjeldne, arvelige sykdommer og tilstander. Tall innrapportert til Helsedirektoratet viser at antallet diagnostiske genetiske undersøkelser med bruk av storskala sekvenseringsteknologi² er mer enn doblet i løpet av de siste fem årene (Figur 2 Utvikling i bruk av storskala sekvenseringsteknologi i diagnostiske genetiske undersøkelser utført i spesialisthelsetjenesten i perioden 2018-2022). I 2022 ble det gjennomført over 6 000 slike analyser nasjonalt, og dette vil bare øke med årene.

¹ Dette avsnittet inneholder en del informasjon om status på området, som ble innhentet i forbindelse med behovskartleggingen.

² High-throughput-sekvensering; HTS/Next Generation Sequencing; NGS. Denne teknologien brukes ved eksom- og genomundersøkelser.

Figur 2 Utvikling i bruk av storskala sekvenseringsteknologi i diagnostiske genetiske undersøkelser utført i spesialisthelsetjenesten i perioden 2018-2022



De siste 10 årene har eksomsekvensering vært den dominerende DNA-sekvenseringsmetoden for diagnostikk av arvelige tilstander. Den innebærer at alle de proteinkodende områdene av genomet, dvs. alle genene, sekvenseres. De fleste kjente sykdomsfremkallende (patogene) genvariantene ligger i de kodende områdene. Genomsekvensering innebærer at hele genomet blir sekvensert. Da vil man også kunne detektere de patogene variantene som ligger i ikke-kodende områder og dermed øke muligheten for å kunne stille en genetisk diagnose. Bruk av genomsekvensering har økt betraktelig fra 2021 til 2022, og ble i 2022 brukt i mer enn halvparten av undersøkelsene som gjorde bruk av storskala sekvenseringsteknologi.

Genomsekvensering har brede anvendelsesområder, og tilrettelegger for at nye og eksisterende pasientgrupper får et bedre analysetilbud. Begrepet genomsekvensering sier ikke noe om hvilke gener som blir analysert.

Med sekvensdata for hele genomet, er det i tillegg enklere å påvise større duplikasjoner og delesjoner – dvs. hvor mange kopier det finnes av hvert gen, eller deler av hvert gen. Slike kopitallsanalyser i diagnostisk virksomhet gjøres nå ofte med metoder som arrayCGH og MLPA, men fagmiljøene forventer at genomsekvensering etter hvert vil kunne erstatte disse metodene. Genomsekvensering er også en raskere metode for utredning og diagnostikk enn andre sekvenseringsbaserte teknologier (for eksempel fysisk anrikede genpaneler, eksomsekvensering eller en trinnvis prosess med en og en analyse), og bruk av genomsekvensering kan derfor redusere tiden det tar før pasienten får svar. På grunn av dette, og fordi genomsekvensering stadig blir billigere, er flere medisinsk-genetiske avdelinger i Norge i ferd med å ta i bruk genomsekvensering. De medisinsk-genetiske avdelingene har spilt inn at utviklingen går i retning av genomsekvensering som førstevalg for DNA-sekvensering, og det forventes at alle avdelingene innen få år bruker genomsekvensering som standard. Videre, at en slik endring på sikt vil redusere kostnader, fordi det i de fleste tilfeller ikke er nødvendig å gjøre andre typer analyser i tillegg (for eksempel arrayCGH). Genomsekvensering, slik teknologien er i dag, har likevel noen

begrensninger som gjør at noen typer genforandringer, som strukturelle endringer og variasjon i repeterte områder, fremdeles ikke kan påvises.

Genomdata blir ofte analysert bare for et utvalg gener, der utvalget er tilpasset til sykdommen eller tilstanden som det undersøkes for. Disse utvalgte genene kalles for et genpanel. Genpanelanalysen av genomdata utføres slik at den filtrerer ut informasjon om gener som ikke er relevante for undersøkelsen (se faktaboks).

De medisinsk-genetiske avdelingene har tidligere stått for rekvireringen av de fleste genombaserte analysene, mens nå blir slike analyser i økende grad rekvirert innenfor alle medisinske spesialiteter. Det er derfor viktig å øke kunnskap om genombaserte analyser innenfor alle medisinske spesialiteter, blant annet basert på bidrag fra de medisinsk-genetiske avdelingene.

Bruk av genpaneler innen medisinsk genetikk

Ved genetisk diagnostikk blir ofte alle gener sekvensert, mens bare et utvalg av genene blir analysert. Dette utvalget kalles ofte for et genpanel og inneholder gener som antas å være årsak til den aktuelle tilstanden eller beslektede tilstander. Det finnes små genpaneler for spesifikke tilstander, eksempelvis arvelig høyt kolesterol eller kortvoksthet, som inneholder 3-10 gener. Det finnes også større genpaneler for eksempel for muskelsykdommer og skjelettdysplasier, som kan inneholde flere tusen gener.

En genpanelanalyse består av flere steg: Sekvensering (genom, eksom eller noen få utvalgte gener), bioinformatisk dataanalyse hvor man identifiserer og henter ut all genetisk variasjon i genpanelet som skal undersøkes, og til slutt en manuell tolkning av resultatene. Alle stegene i slike analyser forbedres kontinuerlig.

Norsk portal for medisinsk-genetiske analyser viser at det finnes mer enn 200 genpaneler i Norge. Ved utredning av en pasient velger helsepersonell et genpanel som er relevant for den aktuelle sykdommen. Enkelte ganger kan det være vanskelig å bestemme hvilket genpanel som er mest relevant, og da kan det benyttes flere genpaneler samtidig.

Et stort/bredt genpanel vil kunne gi flere pasienter riktig diagnose, men ulempene er at sannsynligheten for å gjøre et funn av usikker betydning eller et utilsiktet funn også øker. Det er også mer ressurskrevende å tolke resultatene fra et stort genpanel sammenlignet med et lite.

Både genomsekvensering (sekvensering av hele arvematerialet) og eksomsekvensering (sekvensering av alle genene) benyttes i dag for genpanelanalyser ved norske medisinsk-genetiske laboratorier.

Et genetisk funn kan gi pasienten en spesifikk diagnose og informasjon om den molekylære årsaken. Noen ganger kan dette åpne muligheten for behandling og målrettet oppfølging, men for mange tilstander finnes det ikke behandling. Kunnskap om den genetiske årsaken kan likevel si noe om hvordan sykdommen forventes å utvikle seg over tid, og etablering av

en sikker diagnose kan gjøre at annen utredning, invasive undersøkelser og oppfølging kan avsluttes.

I dag skjer som regel den genetiske undersøkelsen tidlig i et utredningsforløp sammenlignet med det som var vanlig for få år siden. Det kan derfor være færre kliniske data tilgjengelig om pasienten enn i tilfeller hvor det er gjort annen utredning (eksempelvis kognitiv utredning) før den genetiske analysen. Genetisk undersøkelse på et tidlig tidspunkt kan allikevel spare pasienten for andre omfattende undersøkelser, og kan gi en raskere diagnose.

Presymptomatisk testing av familiemedlemmer kan fange opp personer som har høy risiko for sykdom uten å vite om det selv. I noen familier er det kjent opphopning av arvelig sykdom uten at man kjenner årsaken. I slike tilfeller blir ofte nære slektninger fulgt opp med jevnlig kontroller for å kunne oppdage sykdom tidlig, eller forebygge alvorlig sykdom. Dersom det blir påvist en sykdomsgivende genetisk variant i slekten, kan de familiemedlemmene som ikke har varianten, fritas fra kontrollregime, siden de ikke har høyere risiko for familiens sykdom enn befolkningen ellers.

Foreldre til et barn med en alvorlig tilstand hvor den genetiske årsaken er kjent, kan få tilbud om fosterdiagnostikk eller preimplantasjonsgenetisk diagnostikk (PGD/PGT) dersom de planlegger å få flere barn.

1.3 Bruk av genomdata innenfor kreftområdet

1.3.1 Bruk av genomdata og genpaneler

Genetiske analyser har to hovedbruksområder innenfor kreft. For det første å kartlegge arvelig forhøyet kreftrisiko ved å analysere varianter i kimbane DNA, og for det andre, å tilpasse behandlingsvalg basert på kreftsvulstens genetiske profil (tumorgenomet eller -eksomet). Foreløpig brukes tumorgenomdata hovedsakelig som grunnlag for å identifisere mulige "angrepspunkter" (actionable targets) som kan styre behandlingsvalg. Genomsekvens fra tumoren analyseres ved hjelp av genpaneler. Ved enkelte indikasjoner gjøres sekvensering på et tidlig tidspunkt, i andre tilfeller først når pasienten har metastaser.

Analyser av tumorgenomet er allerede en integrert del pasientforløpet, for eksempel for å prøve ut behandling som er godkjent for en annen krefttype enn den pasienten har, gjennom utprøvende behandling eller off-label behandling. For enkelt pasienter kan slike undersøkelser få stor betydning. Diagnostisk data lagres på lokale servere eller på servere på universitetet. Det finnes i dag ingen infrastruktur for utveksling av slike data mellom sykehusene³.

Persontilpasset kreftbehandling krever i økende grad at man gjør mer detaljerte analyser og undersøkelser av pasientene, og dette krever et tett samarbeid mellom ulike fagdisipliner på tvers av sykehusene. De regionale helseforetakene vedtok i 2020 en helhetlig plan for å

³ https://spesialisthelsetjenesten.no/seksjon/personertilpasset-medisin/Documents/Prosjektrapport-NGS%20diagnostikk%20innen%20kreft_v1.0_offentlig.pdf s. 11. Det har ikke skjedd vesentlig utvikling siden rapporten ble utgitt.

videreutvikle en nasjonal infrastruktur for presisjonsdiagnostikk for kreft (InPred) på tvers av alle regioner^{4,5}.

Bruk av genpanel på kreftområdet

InPreD har i første omgang konsentrert seg om å etablere analyser for detaljert kartlegging av genforandringer i svulstvev. Analysene gjøres i dag ved sekvensering av mer enn 500 gener (DNA) og 70 transkripter (RNA) i et genpanel. En slik utvidet molekylær analyse gir mulighet for å finne genforandringer som kan gi informasjon om nytteverdien av utprøvende behandling. Til forskjell fra genanalyser som i dag utføres i henhold til de nasjonale handlingsprogrammene for kreft, vil en så stor analyse blant annet kunne identifisere tumormutasjonsbyrde (TMB) og en rekke lavfrekvente biomarkører.

Alle klinikere kan be om at en pasient med kreft vurderes for utvidet molekylær analyse, uavhengig av pasientens bosted. Det er per i dag begrenset nasjonal kapasitet på analysen og derfor foretas det en ukentlig prioritering. Fortrinnsvis er det pasienter med avansert sykdom og få gjenværende behandlingsmuligheter som prioriteres. Pasientene henvises gjerne i god tid før de står uten behandling, da analysen tar flere uker å gjennomføre. I tillegg vektlegges noen krefttyper eller undergrupper av krefttyper, som har vist seg å ha større potensiell nytteverdi av utvidet molekylær diagnostikk. Kapasiteten til å tilby denne typen analyser vil øke fortløpende ettersom flere sykehus får på plass analysen.

⁴ [Nasjonal infrastruktur for presisjonsdiagnostikk - kreft - Oslo universitetssykehus \(oslo-universitetssykehus.no\)](https://www.oslo-universitetssykehus.no)

⁵ [TSO500 - Oslo universitetssykehus \(oslo-universitetssykehus.no\)](https://www.oslo-universitetssykehus.no)

1.3.2 CONNECT⁶ og Inspire Bio⁷ – eksempler på offentlig-privat samarbeid innen persontilpasset kreftdiagnostikk og behandling

CONNECT

CONNECT er et offentlig-privat konsortium som jobber for å iverksette presisjonsmedisin innen kreftbehandling raskere. Partene i CONNECT prøver i fellesskap ut nye løsninger innen presisjonsmedisin for å gjøre praksis på området bedre. CONNECT etablerer dialog, informasjonsdeling og planlegging for nasjonal iverksetting av presisjonsmedisin og diagnostikk i tråd med politiske retningslinjer og målsetninger.

CONNECT er en pådriver for initiativer, seminarer og utdanningsformater på tvers av funksjoner og organisasjoner. Konsortiet gir også adgang til (internasjonal) ekspertise, eksperter og referansemålinger for å iverksette presisjonsmedisin for kreft raskere.

CONNECT har fire arbeidsgrupper med eksperter fra offentlig og privat sektor som samarbeider om å:

- Sikre en strukturert dialog, informasjonsdeling og planlegging av implementeringen av presisjonsdiagnostikk i samarbeid med viktige interessenter.
- Overvåke fremdrift og læring, ta tak i behov og påviste mangler i studier innen presisjonsonkologi og klinisk implementering, med utgangspunkt i det nylig lanserte studiet IMPRESS.
- Identifisere og prøve ut forløp for finansiering og refusjon med utgangspunkt i nye forskningsfunn og datasett fra IMPRESS og andre studier innen presisjonsonkologi.
- Drive fremover infrastrukturen for dataregistrering, lagring og tilgang for sekundærbruk, analyse, datadeling og harmonisering på nordisk nivå.

CONNECT er en av fire sammenknyttede initiativer innen presisjonsmedisin for kreft (PCM) som vil sikre infrastruktur og samarbeid om diagnostikk, kliniske forsøk, avansert presisjonsmedisin og helsedata.

⁶ [Home | CONNECT \(connectnorway.org\)](https://connectnorway.org)

⁷ Se for eksempel [INSPIRE \(krefregisteret.no\)](https://krefregisteret.no)

INSPIRE-BIO

Hva: Et prosjekt på tvers av arbeidsgruppene i CONNECT for å adressere spesifikke krav til infrastruktur, analyse, datatilgang og datadeling av genomdata. Målet er at eksisterende og fremtidige resultater av testing for biomarkører/genprofiler/NGS er integrert i Nasjonalt Genomsenter/Kreftregisteret og at de blir tilgjengelige for utlevering.

Bakgrunn:

- Biomarkører og genforandringer i tumor vil i økende grad styre den medikamentelle kreftbehandlingen. Noe data er allerede registrert i Kreftregisteret, men langt fra alt, og nye vil komme.
- For å kunne utnytte helsedata på en effektiv måte må data foreligge i strukturert form. Dette inkluderer både data inn til – og ut fra sentrale helseregister.
- Ønske om å sikre at NGS-data/ytterligere biomarkørdata uten behandlingmessig konsekvens i dag, kan lagres, linkes til andre datakilder og tilgjengeliggjøres for datautlevering og forskning.

Hvorfor: Helsedata er et sentralt verktøy i innovativ legemiddelutvikling, kvalitetssikring av helsetjenester og for å kunne undersøke effekt av behandling. Raskere og enklere tilgang til helsedata vil kunne åpne for mer offentlig-private samarbeid hvor bruk av helsedata er en forutsetning. INSPIRE-BIO belyser behovet for mer effektiv dataflyt av standardiserte, strukturerte genomdata til Kreftregisteret og/eller Nasjonalt genomsenter.

Hvem: Task force består av Kreftregisteret, legemiddelindustripartnere, e-helsedirektoratet og patologi.

1.4 Bruk av genomdata fra mikrobiologiske analyser

Mikrobiologiske analyser basert på sekvensering av blant annet bakterie- og virusgenom gir store muligheter til rask og presis diagnostikk med et potensial for å komme med behandlingsforslag i løpet av kort tid. Slike analyser kan for eksempel avdekke resistens.

1.4.1 Behov for genomdata ved kartlegging og oppfølging av infeksjonssykdom⁸

Sekvensering av mikrobielle genomer fra menneskets normalflora og fra infeksjoner er viktig for mange formål. Agens vil kunne være bakterier, virus og sopp. I mange tilfeller er det behov for tilgang til genomdata både fra pasient og mikrober.

Ved infeksjonssykdommer vil sekvensering av mikroorganismer bidra til identifikasjon av mikroorganismene, kartlegging av virulens, resistensfaktorer og slektskapsanalyser (for agens). Dette er data som vil bidra til både behandling og forebygging av infeksjoner, videre er slektskapsanalyser i dag et sentralt verktøy innen infeksjonsovervåking og smittevern.

Ved infeksjonssykdommer vil det være nødvendig å undersøke både humane og mikrobielle faktorer. Informasjon om humane genetiske faktorer (inklusive immungenetiske faktorer)

⁸ Innspill fra NorPreM, undernettverk for mikrobiologi v/ Fredrik Muller

hos pasienter kan få betydning for forebygging, behandling og oppfølging ved flere infeksjonssykdommer. Genomsekvensering for kartlegging av farmakogenetiske varianter hos pasienten kan gi viktig informasjon ved behandling med en rekke antimikrobielle legemidler.

Metagenomisk sekvensering kan identifisere og karakterisere "alle" mikrober i en pasientprøve, og forventes å kunne forbedre mikrobiologisk diagnostikk i en rekke tilfeller der dagens metoder kommer til kort. Eksempler på dette er polymikrobielle luftveisinfeksjoner hos intensivpasienter, infeksjoner i sentralnervesystemet, importinfeksjoner og nye epidemiske infeksjoner.

Genomsekvensering av virus som HIV og Cytomegalovirus kan gi en bedre oversikt over eventuell viral resistens enn metoder som stort sett anvendes i dag. For epidemiologiske forhold vil helgenomsekvensering av mikroorganismer gi viktig informasjon om infeksjonsutbrudd og større epidemier, se 1.4.2. Ett eksempel er mistenkt utbrudd av infeksjon med resistente bakterier i sykehus der helgenomsekvensering av bakteriene for avklaring av klonalitet er viktig for å kartlegge og bekjempe utbruddet. Et annet eksempel er sekvensering i stor skala for å følge variasjon innen SARS-CoV-2 genomet og forekomst av nye virusvarianter, slik det har vært i bruk i Norge og globalt under pandemien.

1.4.2 Overvåking av smittsomme sykdommer og sykdomsutbrudd⁹

Ved mistanke om infeksjonsutbrudd i samfunnet eller i helsetjenesten er det viktig å kartlegge om infeksjon med en gitt mikroorganisme skyldes spredning av den samme klonen eller om det er en tilfeldig opphopning av infeksjoner med samme agens, men ulik klonalitet. Ved regionale og nasjonale utbrudd utføres helgenomsekvensering av mistenkt mikroorganisme (vanligvis en bakterie) ved ulike laboratorier. Helgenomsekvensering benyttes også i utstrakt grad i forbindelse med løpende nasjonal overvåking av spesifikke mikrober.

Å oppdage og bidra til å oppklare smitteutbrudd er en av de mikrobiologiske sykehuslaboratoriens viktige oppgaver, og er en forutsetning for å kunne følge opp med smitteverntiltak lokalt. Dette gjøres ved å karakterisere bakteriene ved helgenomsekvensering, som utføres ved en rekke mikrobiologiske avdelinger i Norge. I dag eksisterer det ikke en nasjonal løsning for samlet lagring, sammenlikning og deling av slike sekvenser med tilhørende metadata. Dette gjør det vanskelig å håndtere infeksjonsutbrudd på tvers av helseforetak og ved andre helseinstitusjoner (for eksempel sykehjem). Et relevant eksempel er utbruddet av pseudomonas som rammet flere helseforetak i perioden 2021-2022 og hvor det til sist viste seg å være vaskekluter som var smitekilden¹⁰.

For å kunne ha oversikt over et smitteutbruddets omfang og for å kunne håndtere det effektivt er det derfor behov for en nasjonal infrastruktur for innsamling, lagring, analysing, sammenlikning og deling av mikrobielle genomdata. Genomdata må kunne knyttes til relevante epidemiologiske og kliniske data (metadata) for å sikre god overvåking og rask

⁹ Teksten er basert på innspill fra NorPreM undernettverk mikrobiologi v/Fredrik Muller

¹⁰ <https://www.fhi.no/sv/utbrudd/oversikt-over-storre-utbrudd/utbrudd-av-pseudomonas-infeksjon-i/>

oppklaring av utbrudd. I tillegg til oppfølging av mistenkte utbrudd vil en slik infrastruktur også gi mulighet for løpende overvåking av en rekke resistente bakterier. I regi av NorPreM pågår det et arbeid med å få etablert en slik nasjonal løsning.

Folkehelseinstituttet gikk over til helgenomsekvensering av bakterier og virus i 2018.¹¹ Også flere referanselaboratorier i medisinsk mikrobiologi utenfor FHI benytter i utstrakt grad helgenomsekvensering i forbindelse med karakterisering og overvåking av spesifikke mikrober. Resultatene brukes til identifikasjon og karakterisering, blant annet som grunnlag for infeksjonsovervåking. Helgenomsekvensering inngår som en av flere metoder ved utbruddsetterforskning og smittesporing.

MSIS-forskriften gir rettslig grunnlag, og det er relevant å se nærmere på hvilken måte Meldingssystemet for smittsomme sykdommer (MSIS) kan ivareta det ytterligere behovet som beskrives her. MSIS-labdatabase oppdateres daglig med resultater fra prøvesvar og den eventuelt kan eventuelt utvikles videre.

I Sveits¹² og Storbritannia¹³ er det allerede etablert lignende strukturer for mikrobielle genomdata.

Genomdata fra mikrobegenomer (bakterier og virus) benyttes i smitteovervåking og kartlegging av infeksjonsutbrudd og vil i økende grad bli viktige i infeksjonsdiagnostikk hos den enkelte pasient.

1.4.3 Sammenhengen mellom bakterieflora i tarmen og sykdom¹⁴

Kunnskapen om normalfloraen av mikrober i tarmen (mikrobiota) og mikrobenes samlede DNA (mikrobiomet) øker stadig og er satt i sammenheng med en rekke ulike sykdomstilstander. Tarmens normalflora påvirkes både ved akutte infeksjonstilstander som sepsis og kroniske infeksjoner som hiv, samt ved en rekke andre tilstander.

Konsekvenser av antibiotikabehandling på tarmfloraen har vært mye studert, bla. synes det som om forutgående antibiotikabehandling svekker effekten av immunterapi med sjekkpunkthemmere ved ulike kreftformer.

Betydningen av antibiotika og en rekke intervensjoner rettet mot mikrobiomet testes også i kliniske studier, inkludert fekal mikrobiotatransplantasjon (FMT). Sekvensering av mikrobiomet har en sentral plass i diagnostikken av forstyrret tarmflora, og god tilgjengelighet på NGS vil være en forutsetning for persontilpasset behandling rettet mot mikrobiomet.

1.4.4 Bakterieflora og tannhelse

Bakterieflora i munnhulen (det orale mikrobiom) består av et stort antall ulike bakteriearter. Det nøyaktige antall er ikke helt klart, men 700-1000 arter er nevnt i litteraturen. Karies og

¹¹ FHI går over til helgenomsekvensering av bakterier - FHI

¹² <https://www.spsp.ch/>

¹³ <https://www.pathogensurveillance.net/>

¹⁴ Innspill fra NorPreM undernettverk mikrobiologi v/ Fredrik Muller

periodontitt er blant de vanligste biofilmassosierte infeksjonssykdommer hos mennesket. Periodontitt er kompleks med inflammatoriske/immunologiske vertresponser som også kan være assosiert med systemisk lidelser som diabetes og hjerte- karsykdom. Typebestemmelse av bakterier kan anvendes for å angi risiko for periodontal sykdom og behandling kan være rettet mot bakterier som er utløsende faktor og/eller direkte mot inflammatorisk respons som kan gi vevsskade.

1.5 Tilpasning og utvikling av legemidler

1.5.1 Tilpasning av legemidler basert på molekylære analyser

CYP-tester er farmakogenetiske tester som påviser genvariasjon i cytokrom P450 enzymene i leveren. Cytokrom P450 (CYP) er en fellesbetegnelse på en gruppe enzymer som kan bryte ned fettløselige stoffer til mer vannløselige aktive eller inaktive metabolitter, som så lettere skilles ut via nyrene. Variasjoner i CYP påvirker hvordan medisiner metaboliseres og dermed hvordan de virker på den enkelte. Rask nedbrytning kan gi terapivikt, mens langsom nedbrytning kan gi økt risiko for bivirkninger.

CYP-testing har i ulik grad blitt tatt i bruk i helsetjenesten. I enkelte tilfeller kan slike tester brukes retrospektivt for å forklare manglende behandlingseffekt, men CYP-analyser og andre farmakogenetiske tester kan også brukes prospektivt som beslutningsstøtte for å velge en behandling som er personlig tilpasset pasientene. Farmakogenetiske tester er obligatorisk før behandling med visse typer cellegift og immunhemmende behandling fordi visse genvarianter kan gi livstruende bivirkninger. For andre terapiområder kan CYP-tester og andre farmakogenetiske tester brukes prospektivt for å kunne velge et velegnet virkestoff, tilpasse dosen og forebygge terapivikt og bivirkninger¹⁵. Dette er særlig nyttig før oppstart av langvarig behandling av f.eks. psykiske lidelser og smertebehandling.

Farmakogenetiske prøver omfatter også andre analyser enn CYP-genotyping. Når legemidler er mer målrettet mot spesielle biologiske markører som kjennetegner sykdom, er det aktuelt å gjøre analyser i forkant for å undersøke om pasienten vil ha nytte av legemiddelet. Dette kjenner vi i dag fra spesialisthelsetjenesten, blant annet kreftområdet og psykiatri, der målproteinene for enkelte antidepressiva (serotonin-transportøren), kan genotypes og brukes til å beskrive risiko for terapivikt. Bruk av spesifikke tester for å avklare eller tilpasse legemiddelbruk omtales ofte som "companion diagnostics".

Lagring og tilgjengeliggjøring av genomdata kan være nyttig for alle de nevnte problemstillingene. Hvis pasientens genom er tilgjengelig, vil legen kunne hente ut informasjon om nærmere bestemte genetiske varianter som kan ha betydning for behandlingsvalg.

I tildelingsbrevet for 2023 har Helsedirektoratet har fått i oppdrag å vurdere behovet for anbefalinger knyttet til farmakogenetiske analyser for å møte behov i kommunal helse- og omsorgstjeneste.

¹⁵ Se for eksempel [Repurposing of Diagnostic Whole Exome Sequencing Data of 1,583 Individuals for Clinical Pharmacogenetics - PubMed \(nih.gov\)](#)

1.5.2 Behov for bruk av genomdata i bruk og utvikling av legemidler

Bruk av genomdata fra pasienter og genomdata fra kreftsvulster er sentralt i medisinsk og helsefaglig forskning og utvikling. Slike data er for eksempel en viktig ressurs for utvikling av legemidler.

Legemiddelindustrien har beskrevet en rekke andre områder hvor det også er behov for tilgang til genomdata, blant annet:

- det er generelt behov for tilgang til datasett for å studere frekvensen av ulike genetiske varianter, og å kunne identifisere pasienter som har aktuelle varianter
- oversikt over genetiske varianter og genomer i en populasjon er viktig for å kunne designe studier, forstå spredning av sykdomsrelaterte gener og analysere medisinske behov

Befolkningsrelaterte genomdata kan brukes for å undersøke genetiske faktorer knyttet til variasjon i bivirkninger og respons hos pasienter som får en innovativ, målrettet behandling. Kunnskapen om genomene kan brukes for å forbedre "neste" generasjon av legemiddelet.

1.6 Polygen risikoscore

Polygen arvegang kjennetegnes av at mange genvarianter som forekommer hyppig i den generelle befolkningen, bidrar sammen til utvikling av sykdom. Hver av variantene står for et lite bidrag til økt risiko, men til sammen blir effekten stor. Mens monogene varianter har stor effekt på risikoen for sykdom for den enkelte person, påvirker polygene varianter risikoen for en større andel av befolkningen. Hvordan mange genvarianter sammen øker eller reduserer risikoen for sykdom sammenlignet med gjennomsnittet, kan beregnes i en polygen risikoscore.

Polygen risikoscore er basert på storskala-analyser av genvarianter og kunnskap om normalvariasjon i store utvalg av gener (tusenvise) der variantene til sammen bidrar til risikoanalysen. I dag er det begrenset nytteverdi av polygene risikoscorer innenfor helsetjenesten, og metoden brukes foreløpig ikke¹⁶.

Polygen risiko er et aktuelt forskningstema. Forskning kan gi mer kunnskap om hvorvidt kunnskap om profiler av vanlig genetisk variasjon kan brukes i forebyggende persontilpasset medisin, og samtidig unngå at svært mange i befolkningen anses å ha økt risiko for sykdom (noe som kan gi ekstra kostnader og negative helsekonsekvenser).

For en rekke vanlige sykdommer forskes det nå på om det kan være aktuelt å benytte polygen risikoscore for å skille grupper som har høy risiko for en gitt sykdom fra dem som har lav risiko. Det er vist at polygen risikoscore potensielt kan brukes til å forutsi

¹⁶ En rapport fra juni 2023 beskriver blant annet utfordringer for å ta i bruk polygen risikoscore: <https://www.phgfoundation.org/media/880/download/Evaluation%20of%20polygenic%20score%20applications.pdf?v=1&inline=1>

behandlingseffekt og prognose. Dette kan komme i tillegg til inndeling basert på faktorer som alder, kjønn og familiehistorie.

Metoder for polygen risikoscore kan fremover bli utviklet for ulike sykdommer. Det kan bli aktuelt å ta i bruk polygen risikoscore for noen utvalgte tilstander i primærhelsetjenesten, men det er en del utfordringer knyttet til kunnskapsgrunnlag, ressursbruk, kostnad og nytte.

1.7 Behov knyttet til analyse og lagring av data

Vi tar utgangspunkt i behov beskrevet fra fagområdet medisinsk genetikk for å illustrere hva slags dataomfang, datatilgang, analyseverktøy etc. som er nødvendig for ha nytte av mer omfattende tilgjengeliggjøring og tilgang til genomdata i helsetjenesten. Vi antar at beskrivelsene kan være relevante for andre medisinske områder hvor det er aktuelt å bruke genomdata.

1.7.1 Behov for oppdaterte, kurerte genpaneler og systemer for analyse av data

Alle de medisinsk-genetiske avdelingene i Norge etablerer og oppdaterer egne genpaneler¹⁷. Det fører til forskjeller, og det er to hovedgrunner til at genpanelene ikke er like. For det første er det ikke alltid åpenbart hvilke gener som har godt nok dokumentert årsakssammenheng med en sykdom/tilstand. For det andre kan det være vanskelig å avgjøre hvilke tilstander eller symptomer og tegn («fenotype») som skal inkluderes i et gitt genpanel. Noen avdelinger i Norge har eksempelvis nevromuskulært panel, mens andre har ulike paneler for muskelsykdommer og nevropatier.

Norsk portal for medisinsk-genetiske analyser (genetikportalen.no) viser at det finnes mer enn 200 genpaneler i Norge, og det krever mye ressurser for å holde disse oppdatert. Derfor brukes PanelApp¹⁸ fra Genomics England i økende grad av norske genetiske avdelinger når de skal etablere og oppdatere genpanelene sine. PanelApp er et verktøy som baserer seg på nettdugnad for å etablere konsensusbaserte diagnostiske genpaneler. Mer enn 500 eksperter fra hele verden bidrar med å evaluere genpanelene og deres innhold¹⁹. Det er ønskelig at alle laboratorier i Norge benytter oppdaterte genpaneler og at pasientene får et likeverdig analysetilbud.

¹⁷ genpaneler er forklart i faktaboks i kapittel 1.2

¹⁸ <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/>

¹⁹ Martin AR et al, Nature Genet nov. 2019: PanelApp crowdsources expert knowledge to establish consensus diagnostic gene panels - PubMed (nih.gov)

Systemer for analyse av data

Maskinvare

Analyse av rådata fra genomsekvensering krever større datakraft enn det som vanligvis er tilgjengelig ved norske sykehus. Derfor har de medisinsk-genetiske avdelingene enten anskaffet egne servere eller benytter seg av servere ved universitetene som for eksempel Tjenesten for sensitive data (TSD). Det finnes også nyere sekvenseringsinstrumenter med integrert maskinvare som er spesialtilpasset for å prosessere store mengder genomdata.

Programvare

Ved analyse av DNA sekvenseringsdata, benyttes ofte en rekke ulike programmer. Mange av disse ligger åpent tilgjengelig for alle som ønsker å bruke dem. Siden den teknologiske utviklingen går raskt, kommer det stadig forbedrede versjoner og det blir også lansert nye programmer. Hvert program løser som regel bare en liten del av den totale genomanalysen, og output fra et program brukes som input for neste program. En sammenstilling av flere slike programmer kalles ofte en analysepipeline eller bioinformatisk pipeline.

De siste årene har kommersielle aktører lansert stadig flere programmer til analyse og tolkning av genetiske data. Noen av programmene kan ikke lastes ned og kjøres lokalt, de kan kun kjøres i skyen. Ofte har disse programmene gode løsninger for deling av data. Den dominerende leverandøren av utstyr og reagenser til storskalasekvensering, lanserer sekvenseringskit i 2023 som krever analyse i skyen. Det er altså (foreløpig) ingen løsning for å kunne sekvensere denne type data lokalt.

1.7.2 Lagringstid for data

Den teknologiske utviklingen innenfor DNA-sekvensering har gått raskt de siste 15 årene. Lagrede data har derfor hatt ganske begrenset nytteverdi. Det gjøres re-analyse av eksisterende sekvensdata, men noen prøver fra pasienter uten kjent genetisk diagnose sekvenseres og analyseres også på nytt med ny og bedre teknologi. Når den teknologiske utviklingen flater ut og sekvenseringsmetodene er optimalisert er det grunn til å tro at lagrede sekvensdata vil få større betydning og "holdbarhet". Ved utredning og diagnostisering av pasienter vil det for eksempel være nyttig å kunne ha tilgang til data fra slektninger, noe som tilsier behov for lang lagringstid.

1.7.3 Deling av data

Når en variant skal tolkes, er det nyttig å kjenne til om varianten allerede har blitt påvist hos andre personer, og i så fall hos hvor mange (allelfrekvens). Bakgrunnen for dette er at genvarianter som forekommer relativt hyppig, for eksempel hos mer enn 5 prosent av befolkningen, ikke alene kan være årsak til en sjelden arvelig sykdom/tilstand.

Genome Aggregation Database – gnomAD²⁰ er en av de mest brukte databasene over genetisk variasjon og inkluderer genvarianter fra ca. 150.000 genomer og eksomer. Siden genetisk normalvariasjon varierer mellom ulike befolkningsgrupper, har det også blitt

²⁰<https://gnomad.broadinstitute.org/>

opprettet en pilot på en tilsvarende norsk database: Norwegian Variant Frequency Database, Norwegian Variants (norgene.no).

Alle laboratorier i Norge bruker de samme retningslinjene for å tolke genetiske varianter og finne ut om variantene er årsak til sykdom eller ikke. Avhengig av hvilke kriterier variantene oppfyller, blir de delt inn i fem klasser, fra klasse 1 sikker ikke sykdomsgivende variant (normalvariant) til klasse 5 sikker sykdomsgivende variant.

Det brukes ofte skjønn for å vurdere om et kriterium skal anvendes eller ikke. Derfor kan laboratoriene tolke varianter ulikt. For å redusere omfanget av ulik praksis og legge til rette for kvalitetssikring, er det viktig at varianttolkninger kan deles mellom labene i Norge.

Bruken av medisinsk genetikk i helsetjenesten har fokus på monogene tilstander. Det vil si at én eller to varianter i ett bestemt gen enten forårsaker eller gir svært høy risiko for en bestemt tilstand/sykdom. Variantdatabaser, tolkningsverktøy og retningslinjer for genomsekvensering og analyse kan stort sett bare brukes for monogene tilstander, og ikke for tilfeller hvor mange risikovarianter virker sammen²¹.

Det publiseres stadig eksempler på at arvegangen for ulike tilstander kan være mer kompleks enn opprinnelig antatt. For mange monogene tilstander, er det stor variasjon i hvordan tilstanden/sykdommen kommer til uttrykk/rammer personen (fenotypisk variasjon) og redusert penetrans²², som delvis kan forklares av genetiske varianter i andre modifierende gener. Dette kalles oligogen arvegang. Det finnes databaser med oversikt over hvilke gener som kan virke sammen.

1.7.4 Kvalitetssikring

Varianttolkninger og allelfrekvenser må deles, slik at variasjon i klassifisering av varianter kan avdekkes. Det er gitt lov hjemmel for et register over tolkede genetiske varianter, og dette er under etablering. Fagmiljøene har pekt på at registeret bør ha funksjonalitet som varsler virksomheter om ulik klassifisering. Det bør også være systemer for å varsle dersom ny informasjon blir tilgjengelig for allerede registrerte varianter. Dette vil innebære en kvalitetssikring av diagnostikken, ved at samme variant blir tolket likt ved alle sykehus. Det vil også gjøre tolkningsarbeidet mer effektivt.

Standardisert oppsett av analyser og konsistent språkbruk kan redusere risikoen for misforståelser i analysesvarene.

1.7.4.1 Referansedatasett

Utvikling av kunnskapsgrunnlaget for genetisk diagnostikk og persontilpasset medisin forutsetter et bredt kunnskapsgrunnlag om normal genetisk variasjon og varianter som er forbundet med sykdom. Den forrige nasjonale strategien for persontilpasset medisin i helsetjenesten 2017–2021 og den forutgående rapporten fra RHF-ene beskriver hvordan klinikere i dag bruker både internasjonale og lokale databaser for sammenlikning, men at det

²¹ Nachtegaele, C, et al, Database (Oxford), april 2022: [Scaling up oligogenic diseases research with OLIDA: the Oligogenic Diseases Database - PubMed \(nih.gov\)](#)

²² Det vil si at en sykdomsgivende genvariant ikke kommer til uttrykk hos alle som har den.

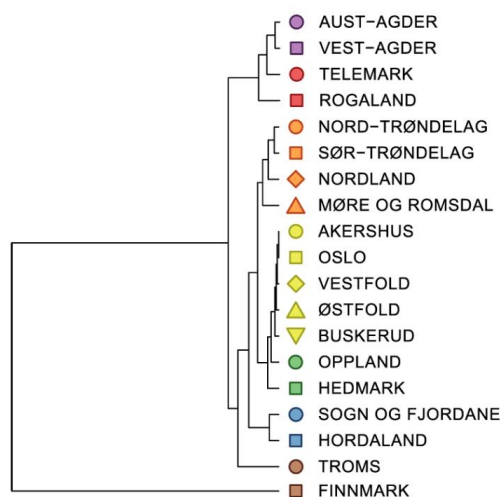
er behov for et bedre nasjonalt kunnskapsgrunnlag både for normalvariasjon og varianter forbundet med kjent sykdom.

I den forrige strategien er det blant annet anbefalt å opprette et nasjonalt anonymt register med frekvenser av arvelige genetiske varianter knyttet til biologisk/klinisk fortolkning som er gjort i helsetjenesten (registeret er nå etablert, se over), og å utrede nasjonal løsning for lagring og behandling av rådata/helseopplysninger fra kliniske genomundersøkelser for helsehjelp og forskning (fulgt opp i ny strategi og i denne utredningen).

Vi har i denne utredningen ikke fastsatt hvor mange norske genomer det er nødvendig å ha tilgang til for å få et godt nok grunnlag for vurdering av frekvenser og representasjon av enkeltvarianter. I Sverige er DNA fra 1000 individer undersøkt i et forskningsprosjekt. Dette har vist at det er større genetisk variasjon i Sverige enn forventet²³, noe som viser nytten av å etablere nasjonale referansedatasett. Også i Norge, så vel som i Skandinavia som helhet, er det en del underliggende genetiske forskjeller mellom de ulike fylkene og landsdelene^{24,25}.

Figuren²⁶ nedenfor illustrerer genetiske forskjeller mellom (tidligere) norske fylker.

I denne studien er det gjort genomvide analyser som omfatter over 700 000 varianter (SNP) i mer enn 50 000 individer fra rundt omkring i Norge. Gruppering er basert på i hvor stor grad befolkningen i de ulike fylkene deler haplotyper (kombinasjon av genvarianter som ligger nær hverandre på kromosomet og nedarves sammen). Den viser at befolkningen i flere fylker kan ha mange felles varianter (for eksempel Aust- og Vest-Agder) mens for eksempel Finnmark skiller seg merkbart ut fra de andre fylkene. Figuren er tatt med for å vise variasjon i den genetiske sammensetningen i Norge, og hvorfor det er viktig å ha representative data fra ulike deler av befolkningen.



²³ Ameur A, Dahlberg J, Olson P et al. (2017) SweGen: a whole-genome data resource of genetic variability in a cross-section of the Swedish population. *Eur. J. Hum Genet* 25:1253–1260.

²⁴ Mattingsdal M, Ebenesersdóttir SS, Moore KHS et al. (2020) The genetic structure of Norway. *Eur.J.Hum.Genet.* 29:1710–1718

²⁵ Rodríguez-Varela R, Moore KHS, Ebenesersdóttir SS et al. (2023) The genetic history of Scandinavia from the Roman iron age to the present. *Cell* 186:32–46

²⁶ Figuren er hentet fra Mattingsdal M, Ebenesersdóttir SS, Moore KHS et al. (2020) The genetic structure of Norway. *Eur.J.Hum.Genet.* 29:1710–1718

1.7.5 Forskning

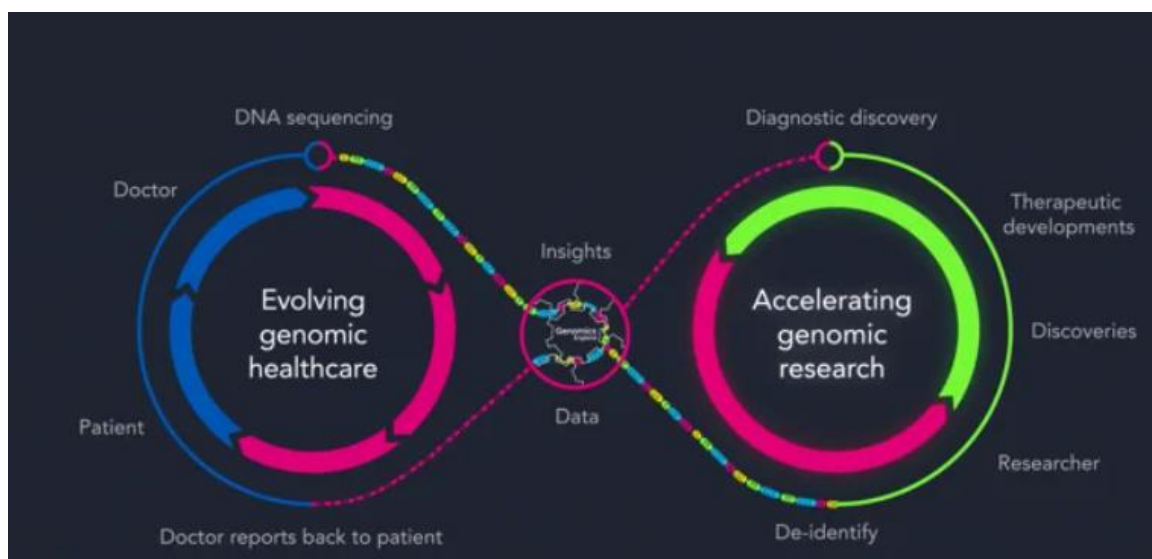
Forskning og diagnostikk henger tett sammen når pasienter utredes ved hjelp av genomundersøkelser. Innenfor medisinsk genetikk/sjeldenfeltet, har implementering av genomsekvenserings-teknologien (HTS/NGS-teknologi) ført til at en rekke nye arvelige tilstander har blitt oppdaget, og de bakenforliggende genetiske/molekylære årsaksmekanismene har blitt kartlagt. Slike forskningsprosjekter har ofte utspring fra diagnostisk rutinevirksomhet, hvor det gjøres et interessant funn som man ønsker å undersøke videre for å avklare om funnet virkelig kan være årsak til pasientens sykdom eller tilstand.

HTS/NGS-teknologien er fremdeles relativt ung, og utviklingen av bedre metoder går raskt både innen "våtlab" (sekvenseringsprosedyrer m.m.) og bioinformatikk. Det er derfor grunn til å tro at forskningen vil gi oss mye ny kunnskap om genes påvirkning av helse og sykdom også i tiden som kommer.

Det er mulig å avdekke monogene (enkeltgen-) årsaker til sykdom ved å analysere kun én pasient, men man trenger mange pasienter og friske kontrollere for å kunne kartlegge fenotyper (egenskaper/tilstander/sykdom) som arves polygent. I slike tilfeller kan mange ulike genetiske varianter hver for seg bidra til fenotypen. Jo flere genvarianter som påvirker fenotypen, desto flere pasienter må man undersøke for å avklare arvegang.

Noen kliniske behandlingsstudier inkluderer bare pasienter med spesifikke genforandringer. Dette gjelder ofte tilstander som er svært sjeldne, og det vil derfor være lettere å rekruttere egnede pasienter dersom det finnes en samlet oversikt over pasientene, for eksempel en søkbar database eller register.

Fra Genomics England fikk vi presentert følgende figur som illustrerer behov for deling av data mellom klinikk og forskning, og mellom forskning og klinikk. Vi mener den er illustrerende for behovet, men at det må gjøres en tilpasning til norske forhold.



1.8. Innspill til Helsedirektoratet om behov for registerløsninger og annen funksjonalitet for lagring og bruk av genetiske opplysninger til helsehjelp, kvalitetssikring og forskning

1.8.1 Innspill om funksjonalitet

I dialog med relevante fagmiljøer, blant annet gjennom workshopene, har Helsedirektoratet fått en del innspill om utfordringer knyttet til dagens praksis og bruk av genomanalyser i helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Fagmiljøene har spilt inn behov for felles systemer og registerløsninger for deling av data. Vi gjengir hovedinnspillene her. Etablering av genomsenter med tilhørende registerløsninger vil kunne ivareta mange av behovene som har vært spilt inn.

- **Det er behov for en database over alle varianttolkninger**

Varianttolkninger og allelfrekvenser må kunne deles. Deling er viktig for å kvalitetssikre diagnostikken, og sikre at samme variant blir tolket likt ved alle sykehus. En felles database vil bidra til å sikre forsvarlig helsehjelp. Hvis helsepersonell som gjør varianttolkning kan få informasjon om at en variant er tolket av en annen virksomhet, vil det både redusere risikoen for feiltolkning/pasientskader og samtidig gjøre tolkningsarbeidet mer effektivt.

Dette behovet skal ivaretas av registeret som etableres med hjemmel i pasientjournalloven § 9 a. De medisinsk-genetiske avdelingene planlegger å innføre en løsning i løpet av 2023.

Fagmiljøene har videre pekt på at det bør legges til rette for å løse uoverensstemmelser i variantklassifisering. Innsendere av varianter hvor klassifiseringene spriker, må varsles. De bør også varsles når ny informasjon blir tilgjengelig for allerede registrerte varianter.

- **Fagmiljøene har behov for registerløsninger/infrastruktur som kan tilgjengeliggjøre genomdata, nærmere definerte kliniske opplysninger om pasienten, og nødvendige metadata**

I dag gjøres det unødvendige dobbeltanalyser, for eksempel ved at to ulike leger rekvirerer samme analyse for samme pasient ved to ulike sykehus. Dette kan unngås dersom alle sykehus har mulighet til å se om det allerede er gjort genomsekvensering på pasientens materiale, og kan få tilgang og mulighet til å analysere allerede lagrede genomdata.

Sammenstilling av genomsekvens fra flere pasienter kan være viktig for å kvalitetssikre analyser, og kan bidra til å sikre forsvarlig helsehjelp til personer som får utført en genomanalyse. Løsninger for tilgjengeliggjøring av genomdata bør kunne gi sikker, rask og brukervennlig overføring av store datamengder.

En mulighet er at genomsenteret kan fungere som en databank som

sykehusene/brukerne kan overføre sekvensdata til etter at den primære analysen er ferdig.

- **Det bør lages en elektronisk samtykkeløsning som regulerer sekundærbruk av genomdata.**

Dette kan være aktuelt både for samtykker og reservasjon mot bruk av genomdata. Det kan også bidra til å sikre at pasientene får bedre informasjon om den genetiske undersøkelsen, inkludert informasjon om mulighet for utilsiktede funn.

- **Det kan være behov for en nasjonal koordinerings- og styringsfunksjon for tilgang til data for sekundærbruk.**

Dette kan bidra til enklere og raskere tilgang til data, samt mindre ressursbruk på tvers av sektorer og nivåer. En slik funksjon kan også integrere og forvalte roller og tilgangsproblematikk.

- **Det bør være systemer som sikrer at alle laboratoriene benytter oppdaterte genpaneler og at pasientene får et likeverdig analysetilbud.**

Innhold i genpaneler som benyttes av ulike laboratorier varierer en del, selv det i prinsippet skal brukes til samme formål (for eksempel utredning av nevrologisk sykdom eller arvelig kreft). Det er ønskelig at pasienter som utredes får mest mulig likeverdig utrednings- og analysetilbud uavhengig av hvor de bor, og at genpaneler som brukes er av samme kvalitet.

- **Forum for diskusjon av utilsiktede funn bør videreføres²⁷.**

De medisinsk-genetiske avdelingene har etablert et nasjonalt forum for diskusjon om håndtering av utilsiktede funn, hvor fagmiljøene kan dele erfaringer.

1.8.2 Sikkerhet for opplysningene og vern mot misbruk og diskriminering²⁸

Genomdata eller koblede genetiske varianter (en eller flere enkeltvarianter som kan kobles til samme person) kan misbrukes. Den Europeiske foreningen for medisinsk genetik (ESHG) har advart mot diskriminerende bruk av data i flere land, bl.a. Kuwait og Kina²⁹. I Kuwait ville man bruke slike data til å frata noen av innbyggerne (som ikke var «ekte Kuwaitere») sitt statsborgerskap. Dette fikk ESHG stoppet etter intens lobbyvirksomhet gjennom lokale kontakter. ESHG kritiserte også Kina for diskriminering av uigurene i Xinjiang provinsen, der innsamling av DNA (i tillegg til fingeravtrykk og ansiktsbilder) inngår i den systematiske masseovervåking som finner sted.

Selv om dette er lite sannsynlige scenarier i Norge, kan genomdata være av stor interesse for fremmede myndigheter. Det er svært viktig at løsninger for tilgjengeliggjøring av genomdata har solide sikkerhetsmekanismer, slik at risiko for hacking er minimal.

²⁷ Fagmiljøene informerte om dette på fagseminar om utilsiktede funn 20. mars 2023

²⁸ Innspill fra Gunnar Douzgos Houge

²⁹ [ESHG warns against misuses of genetic tests and biobanks for discrimination purposes - PMC \(nih.gov\)](https://www.nih.gov)

1.9 Behovskartlegging knyttet til RHF'enes oppdrag

Helse Sør-Øst RHF har utført en kartlegging av behov knyttet til sitt oppdrag om å etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger³⁰. Oppsummering av denne kartleggingen er gjengitt nedenfor. Mange av punktene overlapper med innspillene som Helsedirektoratet har fått i dialogen med ulike fagmiljøer.

Oppsummering av RHF'enes behovskartlegging

- Rask og sikker dataoverføring
- Felles kommunikasjonsløsninger
- Dynamisk samtykkeløsning
- Skalerbar lagring
 - Felles lagringsløsning for forskning og helsehjelp/diagnostikk på genomdata og tilhørende metadata
 - Infrastruktur for å fasilitere registerløsninger for genominformasjon
 - Infrastruktur for å fasilitere forskningsdata
- Fleksibel analyseinfrastruktur
 - Strukturer for å implementere nye verktøy og endringer i verktøy fortløpende
 - Standardisering og harmonisering av arbeidsprosesser
 - Mulighet for å dele verktøy på tvers av prosjekter og diagnostikk
 - Databasetilganger, deling og innhenting av data
- Datadeling
 - Nasjonal datadeling for tilrettelegging for forbedret diagnostikk
 - Tilgangsstyring av forsknings- og diagnostiske data
 - For koblinger mot registre og eksterne aktører
 - For tilrettelegging av forskningsprosjekter
 - For internasjonal deling (1+MG etc)
 - Tilgjengeliggjøring av forskningsdatasett

³⁰ Rapporten: Utredning av nasjonalt genomsenter. Resultater fra kartlegging av behov og dialog med fagmiljøene. 27. mai 2022. https://spesialisthelsetjenesten.no/seksjon/persontilpasset-medisin/Documents/Oppsummering_behovsutredning%20-%20Nasjonalt%20Genomsenter.pdf

Vedlegg 2 - Behovskartlegging i workshop

2.1 Innledning

Helsedirektoratet har gjennomført to workshoper for å kartlegge helsepersonells behov for å bruke genomdata og ev. tilhørende helseopplysninger til helsehjelp, kvalitetssikring og forskning innenfor fagområdene medisinsk genetikk (sjeldne tilstander) og kreft. Workshopen involverte bredt sammensatte grupper av fagpersoner med relevant kompetanse og erfaring.

Fagområdene ble valgt fordi de kan belyse hvordan ulike typer genomanalyser brukes til helsehjelp og forskning, og hvilke andre helseopplysninger om pasientene som bør være tilgjengelig for de aktuelle helsepersonellgruppene. Kunnskap om opplysninger som bør være tilgjengelig og deles, påvirker vurderingene av hvordan et regelverk som ivaretar etiske og personvernmessige hensyn bør utformes.

Genetiske undersøkelser av pasientens DNA er aktuelt innenfor de fleste sykdomskategorier, og sjeldne tilstander finnes innenfor nesten alle medisinske diagnosegrupper. Bruk av ulike typer genomdata er allerede en etablert del av helsehjelp og forskning innenfor medisinsk genetikk/sjelden-feltet, og derfor er dette fagområdet svært relevant for å beskrive behov knyttet til bruk av genomdata og tilhørende helseopplysninger.

På kreftområdet er analyser av kreftsvulstenes genom (tumorgenomet) tatt i bruk i klinikken, blant annet for å vurdere behandlingsmuligheter. Bruk av tumorgenomdata forutsetter tilgang til andre helseopplysninger. Analyse av tumorgenomer gjøres i stort omfang i forbindelse med forskning.

Helsedirektoratet mener at disse to fagområdene egner seg godt til å illustrere behovet for lagring og tilgjengeliggjøring av genomdata og tilhørende helseopplysninger.

Oversikt over deltakere og fullstendige oppsummering fra workshopene finnes i vedlegg 7. Hovedpunktene fra workshopene er gjengitt nedenfor.

2.2 Hovedpunkter fra workshop, medisinsk genetikk/sjeldne tilstander

Bruk av genomanalyser

- Genomanalyser vil bli aktuelt i de fleste tilfeller hvor det er aktuelt å analysere kvalitetssikrede genpaneler tilpasset de enkelte sykdommene, ikke bare sjeldne sykdommer.
- Genomanalyser er enklere og gir bedre data enn tidligere analysemetoder. Det gir også muligheter for å identifisere andre typer genetiske forandringer enn det som er mulig ved for eksempel sekvensering av genene.
- Før en pasient henvises til genetisk analyse med genomsekvensering, har rekvirerende lege behov for å vite om pasienten har blitt undersøkt med genomsekvensering tidligere.

Dette for å kunne vurdere behovet for full sekvensering, eller om det er tilstrekkelig å gjøre en ny analyse av tidligere sekvenseringsdata (reanalyse).

Tilgang til opplysninger

- Behandlende lege trenger å ha tilgang til mest mulig data om egne pasienter. I tillegg kan det være nyttig med tilgang til data fra familiemedlemmer eller pasienter med samme kliniske trekk som kan være undersøkt andre steder i landet. Det kan i enkelte tilfeller også være ønskelig med informasjon fra billedanalyser, for eksempel røntgenbilder, til eksempelvis tolkning av skjelettmisdannelser.
- Både laboratoriet og de som skal tolke dataene, trenger informasjon om pasienten. Kliniske data/informasjon fra ulike undersøkelser er spesielt viktig for å tolke resultatene av den genetiske analysen. Dette kan være utredningsresultater, i form av EKG, blodprøveresultater, røntgen/MR/CT etc. Dersom det er aktuelt å gjøre målrettede analyser av kjent(e) genvarianter i familien, vil familieinformasjon også være viktig for laboratoriet.

Lagring av opplysninger

- Data som lagres bør kunne benyttes som referanse, til ulik sekundærbruk, kvalitetssikring etc. Data om forekomst av sykdom i slekten er av nytte for dagens pasienter, og historiske data vil bli nyttig for fremtidige pasienter.
- Det er ønskelig å ta vare på nok tekniske data/metadata til at resultatene kan reproduseres, dvs. alt som er nødvendig for å gjøre samme undersøkelse/analyse på nytt og få samme resultat.

Gjenbruk av opplysninger til kvalitetssikring

- Genomdata bør følges av et sett med helseopplysninger om pasienten. Det kan gjerne tas utgangspunkt i opplysningene som er angitt i forskrift om hvilke helseopplysninger som kan behandles i helseregister med tolkede genetiske varianter³¹. Dette vil være tilstrekkelig når genomdata skal brukes for å kvalitetssikre helsehjelpen, eller for å sammenligne data fra egen pasient med andre pasienter.
- Hvis lege som bruker genomdata fra andre for å kvalitetssikre helsehjelp til egen pasient eller trenger tilgang til mer data om enkelte pasienter, bør det være mulig å få tak i, for eksempel gjennom tilgangsstyring/at det gis spesiell tilgang.

2.3 Hovedpunkter fra workshop, kreftområdet

Bruk av genomanalyser i pasientbehandling

- Analyser av tumorgenomet er allerede en integrert del pasientforløpet, for å styre behandlingsvalg eller for eksempel å prøve ut behandling som er godkjent for en annen krefttype enn den pasienten har.
- Diagnostikken vil utvikle seg over tid, og det kan bli aktuelt undersøke tumorgenomdata fra ulike stadier av sykdommen underveis i behandlingsforløpet. Kreftsvulstene endrer

³¹ Forskrift om hvilke helseopplysninger som kan behandles i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter - Lovdata

seg i løpet av behandlingsforløpet/sykdomsforløpet, og kan for eksempel utvikle resistens mot behandling. Tumorgenomdata kan også brukes for å undersøke kjent resistens.

- Pasienten trenger informasjon om hva som skal skje, inkludert hva som undersøkes og mulige konsekvenser av undersøkelsen. Pasienten må få informasjon dersom genomet (kimbane-DNA) også sekvenseres eller analyseres, hva som er formålet med dette, og konsekvenser, inkludert om muligheten for ev. utilsiktede funn av helsemessig betydning for pasienten selv og ev. nære slektninger.

Tilgang til opplysninger

- Behandlende lege må ha tilgang til relevante data om pasienten og relevante deler av pasientjournalen.
- Laboratoriepersonellet må ha tilgang til relevante kliniske opplysninger, og i tillegg, informasjon om kvaliteten på materialet og hvordan det er behandlet. Dette siste er viktig for valg av analysemetode og for å vurdere kvalitet på resultatene.
- Det er viktig å vite hvilken behandling en pasient har fått tidligere, på grunn av mulighet for resistensutvikling. Dette har betydning for analysene som gjøres, bl.a. vurdering og valg av mulige angrepspunkter for å prøve ut behandling.
- Resultatene av en tumorgenomanalyse diskuteres i tverrfaglig sammensatte team (molekylært tumorboard og klinisk tumorboard), og deltakere i disse teamene må også ha tilgang til opplysninger.

Lagring av opplysninger

- Dersom lagringskapasitet er begrenset, bør data lagres minimum så lenge det er nyttig for helsehjelpen, og i alle fall frem til pasientens død. Opplysninger fra genomet (kimbane) kan ha verdi for slektninger, så dette bør tas vare på etter at pasienten er død.

Gjenbruk av opplysninger for pasienten selv

- Gjenbruk av opplysninger stiller krav til god infrastruktur og standardisert lagring, slik at man kan hente ut de dataene man har bruk for (og på sikt anvende kunstig intelligens).
- Mulighetene for gjenbruk av data fra tumorgenomanalyser, for eksempel ved tilbakefall, avhenger av hvor lenge det er siden tumorgenomet ble sekvensert, og hva slags behandlingsforløp pasienten har hatt i mellomtiden.
- Det kan være relevant å bruke tumorgenomdata ifm. revurdering av pasientens behandlingmuligheter (second opinions).

Gjenbruk av data til forskning

- Gjenbruk av data til forskning er aktuelt i veldig mange sammenhenger.
- Ved gjenbruk av data til forskning etc. er det viktig å ha muligheter til å koble genomdata til andre dataregistre/datakilder. Det er behov for tydelig hjemmelsgrunnlag som gir

føringer for sekundærbruk av pasientdata, inkludert mest mulig lik praktisering av regelverket på tvers av nivåer og sektorer.

- Deling av data over landegrensener er en forutsetning for å berike datagrunnlag på sikt, og det er behov for presisering av hvordan slik datautveksling bør skje. Ivaretagelse av personvern og informasjonssikkerhet er sentrale tema.
- Hvis data skal brukes til forskning, bør det være mulig å få ut data for enkeltindivider.

2.4 Om forberedelse til og gjennomføring av workshop

Deltakerne fikk tilsendt et bakgrunnsnotat med informasjon om oppdraget, og punkter til diskusjon tilpasset problemstillinger. Hver workshop var delt i to økter. Deltakerne ble delt i mindre grupper, som arbeidet parallelt med spørsmål. Fagpersoner fra Helsedirektoratet og Direktoratet for e-helse ledet og fasiliterte diskusjonene i gruppene. Resultat av gruppearbeidene ble oppsummert i plenum mot slutten av dagen.

Helsedirektoratet oppsummerte innspillene, og sendte oppsummeringen til alle deltakere. Deltakerne ble invitert til et to-timers digitalt møte for å kvalitetssikre oppsummeringene. Ev. nye forslag eller endringer ble innarbeidet før endelig versjon av oppsummeringen ble sendt ut.

Helsedirektoratet dekket reiseutgifter knyttet til workshopene.

2.4.1 Workshop medisinsk genetikk/sjeldne tilstander

Deltakerne ble delt i tre grupper som arbeidet sammen fordelt på to økter. Hver gruppe skulle beskrive arbeidsprosess for en selvvalgt klinisk problemstilling. Videre skulle gruppen beskrive behovene for tilgang til data ved de ulike trinnene i prosessen.

Invitasjon til workshopen ble sendt til:

- lederne ved de medisinsk-genetiske avdelingene
- Funksjonshemmedes fellesorganisasjon – FFO
- medlemmer av Bioreferansegruppa
- deltakere fra utredningsprosjektet i RHFene v/Torunn Berge

Oversikt over deltakere er tatt inn i vedlegg 7.

2.4.2 Workshop om kreft

Deltakerne ble delt i grupper. I økt 1 kartla gruppene arbeidsprosessen når man skal bruke genomdata fra kreftsvulster for helsehjelp til kreftpasienter og i forskning. I økt 2 identifiserte gruppene helsefaglige behov relatert til arbeidsprosessen, inkludert systemer for å understøtte arbeidsprosessene.

Invitasjon til workshopen ble sendt til:

- medlemmer av Helsedirektoratets nettverk for molekylærpatologi
- deltakere fra utredningsprosjektet i RHFene v/Torunn Berge

- ledere i Helsedirektoratets faggrupper knyttet til handlingsprogrammene på kreftområdet, som bl.a. bistår Helsedirektoratet i utformingen av nasjonale faglige retningslinjer
Lederne ble bedt om å komme med forslag på relevante onkologer, for eksempel onkologer innenfor de mest relevante arbeidsområdene, gjerne med erfaring fra molekylært eller klinisk tumorboard og/eller kliniske utprøvinger
- fagpersoner fra Kreftregisteret
- Kreftforeningen – som ble bedt om å stille med inntil tre fagpersoner
- Medlemmer av kompetansenettverket NorPreM. Helsedirektoratet ba NorPreM foreslå deltakere som har erfaring fra arbeid i molekylært tumorboard
 - molekylærbiologi
 - molekylærpatologi
 - onkolog
 - bioinformatiker
- fagpersoner fra Legemiddelverket: gjerne personer som arbeider med kliniske studier og vurdering/godkjenning av legemidler
- fagpersoner fra Legemiddelindustrien
- medlemmer i noen av de relevante arbeidsgruppene i 1+ Million Genomes

Oversikt over deltakere i vedlegg 7.

Vedlegg 3 - Hvordan har andre land beskrevet og løst behov for bruk av genomdata til helsehjelp og forskning

3.1 Storbritannia – Genomics England

3.1.1 Om Genomics England og NHS Genome Medicine Service

Genomics England³² startet som et prosjekt for å gjennomføre regjeringens plan om å sekvensere 100 000 genomer, og for å implementere genomsekvensering i den nasjonale helsetjenesten i England (NHS). Per i dag er Genomics England et heleid statlig aksjeselskap, og er organisert med et styre, daglig leder og et lederteam. Selskapet har også flere ulike uavhengige organ som rapporterer direkte til styret, som et "Ethics Advisory Committee", "Science Advisory Committee", "Data Advisory Committee", og "Access Review Committee". Strategien og visjonen for Genomics England er å raffinere, skalere og utvikle evnen til å tilrettelegge for å gi helsehjelp basert på genetikk, samt drive genetisk forskning³³. I 2018 ble det inngått et samarbeid mellom Genomics England og NHS England Genomic Medicine Service (GMS).

Genomics England arbeider nå sammen med NHS Genomic Medicine Service for å utvikle persontilpassede og prediktive helsetjenester basert på kunnskap om genomet.

NHS Genomic Medicine Service³⁴ har som mål å

- tilby likeverdige tjenester til alle innbyggerne
- etablere en nasjonal katalog over genomtester som dekker alt fra enkeltgenundersøkelser til genomsekvensering
- være en nasjonal kunnskapsbase som produserer "real world data" til bruk i forskning og utvikling både i akademia og i industrien

NHS Genomic Medicine Service er en tjeneste som er tilgjengelig for alle klinikere i England, og gir dem en fasilitet for å bestille gentester for deres pasienter. Gentesting tilbys gjennom et nasjonalt testnettverk, som består av syv laboratorieknutepunkter (Genomic Lab Hubs), som hver er ansvarlig for å koordinere tjenester for en bestemt del av landet. Disse tilbyr testing, tolkning og rapporteringstjenester. Laboratoriene bruker et datasystem, kalt National Genomic Information System (NGIS), som NHS England har fått levert av Genomics England.

Pasienter med sjeldne tilstander eller kreft kan få tilbud om genomsekvensering hos NHS Genomic Medicine Service som en del av sitt helsetilbud. Forløp for analysene og hvilke parter som er involvert, er beskrevet i figuren nedenfor.

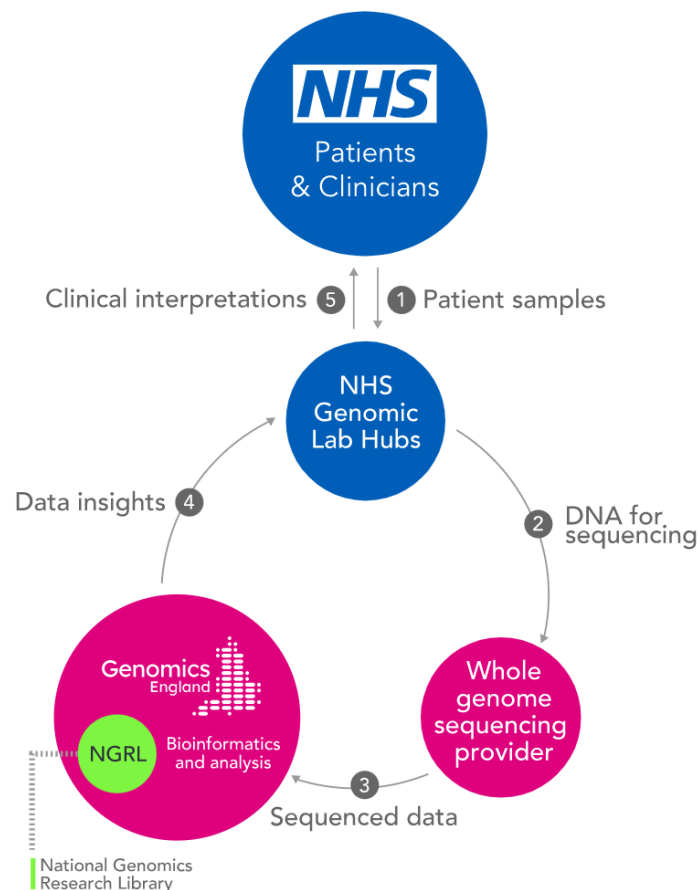
³² [Homepage | Genomics England](#)

³³ Egen oversettelse fra nettsiden: [About Us | Genomics England](#)

³⁴ [NHS England » NHS Genomic Medicine Service - How personal data is used for your genomic test](#)

En kliniker som bestiller en helgenomsekvensering må sende en blod- eller vevsprøve med et bestillingsskjema til et patologilaboratorium som er utpekt til å utføre den type test som etterspørres. Dette laboratoriet vil trekke ut DNA fra prøven og sende det til firmaet Illumina, som utfører hele genomsekvenseringsprosessen. Illumina har kontrakt med Genomics England for å levere denne tjenesten. Det lages en digital fil med DNA-sekvensen, og denne sendes til Genomics Englands Bioinformatic Pipeline. Dette systemet analyserer DNA-sekvensen, styrt av typen test som er bestilt, og lager en automatisk tolkning av deler av genomet som er relevante for pasientens tilstand. Fakta som presenteres i denne automatiske tolkningen blir videre tolket av kliniske forskere i Genomic Lab Hubs.

NGIS er tilgjengelig for laboratoriepersonale som har tilgangstillatelser aktivert knyttet til deres rolle. Siden dette er en nasjonal tjeneste, kan laboratoriepersonell med tilgang se de genetiske opplysningene i journalene til enhver pasient som har fått en test utført hos dem. Dette gjør det mulig for kliniske forskere som spesialisere seg på en bestemt tilstand å tilby tjenester for pasienter utenfor sitt geografiske område³⁵.



Figur 3.1 fra Genomics England³⁶

³⁵ NHS England » NHS Genomic Medicine Service

³⁶ <https://files.genomicsengland.co.uk/images/Clinicians/GEL-NHS-diagram-v5.svg>

For kreftpasienter er det aktuelt å sekvansere DNA fra kreftsvulster og DNA fra normale celler for å få innsikt i endringene i pasientens kreftceller. Informasjonen brukes til å forbedre diagnose, velge den mest effektive behandlingen og vurdere hvilke pasienter som kan ha nytte av å delta i kliniske utprøvinger.

Pasientene som får utført en genomanalyse, får informasjon om undersøkelsen. Det er utarbeidet et skjema³⁷ med punkter som skal gjennomgås, og pasienten må signere på at dette er diskutert med legen. Samtidig samtykker pasienten til at undersøkelsen utføres.

Det foreligger planer om å ta i bruk genomanalyser i nyfødtscreeningen³⁸.

3.1.2 Nasjonalt genomforskningsbibliotek, NGRL

National Genomic Research Library er en plattform som er utviklet av Genomics England i samarbeid med den nasjonale helsetjenesten (NHS).

Pasienten som har samtykke til å få utført en gentest får også spørsmål om de er villige til å avgi genomsekvensen og ev. biologisk materiale til forskning. Det er krav til informasjonspunkter som skal gjennomgås. Pasienten tilbys også skriftlig materiell de kan lese så de forstår hva de eventuelt samtykker til. Pasienten kan velge å utsette beslutning om å delta i genombiblioteket (Nasjonal Genomic research Library, NGRL), og ev. samtykke til forskning på et senere tidspunkt. Hvis pasienten samtykker til å dele data i NGRL vil NHS England sørge for at dataene som ligger i NGIS blir gjort tilgjengelig for Genomics England ved at de lagres i det nasjonale genombiblioteket. Genomics England vil da lagre pasientens genomdata og tilhørende sammen med data fra andre pasienter i det nasjonale genombiblioteket. Før forskere gis tilgang vil Genomics England «avidentifisere» opplysningene til pasienten. Det innebærer å fjerne alt som kan identifisere pasienten personlig (som navn, fødselsdato, NHS-nummer mv).

Pasienter kan få utført en genomanalyse uten at de samtykker til lagring av data i NGRL. Resultatene av genomtesten vil da bli lagret i en nasjonal sikker database hos NHS Genomic Medicine Service, hvor det kun er helsepersonell som skal behandle pasienten som vil ha tilgang til opplysningene. Helsepersonell i NHS kan også få tilgang til opplysninger om pasienter i NGRL.

Forskere som søker tilgang til opplysningene i biblioteket, må bli godkjent av en uavhengig "access review committee" og av Genomics England. Forskere kan være tilknyttet offentlige universiteter, sykehus og forskningsstiftelser, men også fra kommersielle selskaper, eksempelvis legemiddelindustrien, innen bioteknologi og diagnostikk mv. Når forskerne er godkjent, inngås det en avtale med forskningsinstitusjonen de tilhører. Forskere og andre kan deretter få tilgang til avidentifiserte data gjennom en sikker tilkobling. Det er ikke mulig å kopiere eller laste ned data. Forskningsaktiviteten monitoreres jevnlig av Genomics England.

³⁷ [nhs-genomic-medicine-service-record-of-discussion-form.pdf \(england.nhs.uk\)](https://www.england.nhs.uk/clinical-records/record-of-discussion-form/)

³⁸ <https://files.genomicsengland.co.uk/images/Clinicians/GEL-NHS-diagram-v5.svg>

Det er utarbeidet en protokoll for det nasjonale genombiblioteket, som bl.a. viser prinsipper og standarder for inkludering av pasientdata, kliniske fordeler, implementasjonsstrategi, samt etiske og styrende rammeverk som kreves for forskning³⁹.

Genombiblioteket (NGRL) inneholder følgende data:

- informasjon om medisinske testresultater fra den aktuelle personen
- elektroniske kopier av journalen fra NHS, fastlege (GP) og andre instanser
- informasjon om den registrertes sykdom eller sykehusinnleggelser, inkludert primærdiagnose og ev. tidligere diagnoser
- kopi av sykehusjournal- eller kliniske journaler, journalnotater, informasjon fra sosialomsorg og lokale og nasjonale sykdomsregistre
- relevante data om den registrerte fra billeddiagnostiske undersøkelser som er registrert hos NHS, for eksempel MRI-scan, røntgenbilder og bilder fra patologiske undersøkelser

Data som samles inn, kan bli brukt for ulike formål, blant annet:

- finne nye behandlinger for sykdom
- forbedre dataanalysene, for eksempel ved å finne raskere måter for analyser store datasett
- dele kunnskap
- utvikle legemidler og diagnostiske tester
- finne relevante kliniske studier som den registrerte kan delta i

En pasient som samtykker til at opplysninger lagres i NGRL, kan i fremtiden bli kontaktet av behandlende lege (i noen få tilfeller av Genomics England) dersom det er kommet mer informasjon om eventuelle funn som er relevante for pasientens helse/sykdom og/eller familien til pasienten. Pasienten kan eventuelt også bli kontaktet om relevante kliniske studier.

Lagring av data og dataansvar

NGRL benytter skylagring (Amazon Web Service lokalisert i UK) som infrastruktur. Alle data i NGRL ligger i infrastrukturen. Forskere som skal gjøre analyser, kan få tilgang til strukturen (Research Environment). Data lagres aidentifisert, uten navn, fødselsdato og liknende. Opplysningene er i utgangspunktet underlagt taushetsplikt.

Genomics England er dataansvarlig for opplysningene i NGRL for behandling av opplysningene innenfor formålene i NGRL, i samsvar med personvernforordningen. Det juridiske grunnlaget for å behandle opplysningene i biblioteket er personvernforordningen artikkel 6 nr. 1 bokstav f om berettigede interesser, og artikkel 9 nr. 2 bokstav j for unntaket for forskning for særlige kategorier av opplysninger for helseopplysninger, herunder genetiske opplysninger. Det inngås avtaler om datadeling ("data sharing agreements") mellom alle partene som gis tilgang til og bruker opplysninger som er en del av Genomics Englands pipeline. Genomics England har et system for elektronisk avtale som inngås av alle brukere som ønsker å få tilgang til opplysningene. Avtalen inneholder en beskrivelse av

³⁹ [The-National-Genomic-Research-Library-V5.1.pdf \(genomicsengland.co.uk\)](#)

prosedyrene for datatilgang, deling og godkjenning, som sikrer samsvar med myndighetskrav, og som ivaretar pasientenes konfidensialitet og personvern.

Ordninger for å trekke samtykke

Personer som har samtykket til at data lagres i NGRL kan når som helst trekke samtykket⁴⁰.

Delvis tilbaketrekking av samtykket:

Dette innebærer at deltakeren ikke har mer kontakt med Genomics England. Deltakeren blir for eksempel ikke kontaktet om kliniske studier eller nye forskningsprosjekter etc. Data og biologisk materiale som allerede er samlet inn til NGRL, kan fortsatt brukes i forskning. NGRL kan fortsatt innhente informasjon fra deltakerens journal (er).

Full tilbaketrekking av samtykket:

Deltakeren har ikke mer kontakt med Genomics England, se ovenfor. Data som allerede er samlet blir fortsatt lagret i NGRL, men kan ikke brukes i nye forskningsprosjekter. Hvis data allerede er brukt i en studie, kan de fortsatt brukes til det aktuelle formålet.

NGRL samler ikke inn mer data om deltakeren. Alt biologisk materiale, inkludert DNA, blir destruert. Hvis data brukes i et forskningsprosjekt som kan gi resultater som er relevant for helsehjelpen til den aktuelle personen, vil det bli formidlet til aktuelt helsepersonell som vurderer informasjonen. NGRL fortsetter å lagre noen personopplysninger og kontaktinformasjon til deltakere som trekker tilbake samtykket.

3.1.3 Prosjektet "100 000 genomer" i Genomics England

Dette prosjektet⁴¹ var det første initiativet som ble igangsatt av Genomics England i 2013. Prosjektet rekrutterte pasienter med udiagnostiserte sjeldne sykdommer og deres familier, og pasienter med vanlige kreftformer. Prosjektet rekrutterte pasienter til og med 2018.

Prosjektet hadde følgende målsetninger:

- å gjøre genom-medisin og genomsekvensering til en integrert del av helsetjenesten, gjennom tett samarbeid med NHS
- å bedre forskning på genom-medisin gjennom etablering av verdens største genom-helsedataressurs
- gi deltakerne informasjon om egen helse

Prosjektet sekvenserte genomer fra 85 000 deltakere, til sammen mer enn 100 000 genomer. Selv om rekrutteringen er ferdig, vil data samlet inn i prosjektet bli brukt av forskere for å utvikle ny behandling, diagnostikk, utstyr og legemidler. Forskere har bare tilgang til data fra pasienter som har samtykket til deling. Data er lagret i det nasjonale genomforskningsbiblioteket (NGRL).

⁴⁰ [Withdrawal-from-the-National-Genomic-Research-Library-04-NGIS-WIT-3.01.pdf \(genomicsengland.co.uk\)](#)

⁴¹ [100,000 Genomes Project | Genomics England](#)

Den første publikasjonen⁴² viste resultater fra en pilotstudie av sjeldne, udiagnostiserte sykdommer, med sekvenseringsdata fra mer enn 4000 personer og til sammen over 2000 familier, utført i perioden 2014 til 2016. Genomsekvensering førte til en ny diagnose hos 25 prosent av deltakerne. I 14 prosent av de nye diagnosene, fant man årsaken i deler av genomet som ville blitt oversett ved bruk av andre typer analyser.

Voksne deltakere med sjeldne tilstander og deres familiemedlemmer fikk informasjon om og ble bedt om å signere samtykke på fire ulike punkter:

- samtykke til at fastlegen (GP) kan få informasjon om at personen deltar i prosjektet, og til at prosjektet kan ta kontakt for å be om mer data, materiale eller invitere til å delta i annen forskning, og til å få informasjon om prosjektet.
- samtykke til å avgi blod- eller spyttprøve, og prøver som allerede var samlet inn i forbindelse med helsehjelpen, og samtykke til helgenomsekvensering av materialet.
- samtykke til innsamling av data og bruk av data
 - data og bilder (røntgen, MRI etc.) fra journal hos fastlege og hos NHS, også informasjon om behandlinger som ikke var relatert til den sjeldne tilstanden
 - fra andre kilder, som for eksempel nasjonale sykdomsregistre, sosialhjelp
 - samtykke til at data kan samles inn gjennom hele livsløpet og etter død, med mindre samtykket trekkes tilbake
 - samtykke til at forskere og andre kan få tilgang til data, og informasjon om at dette også kan være kommersielle aktører
- samtykke til at resultater fra undersøkelsene deles med lege/medisinsk team med ansvar for pasienten

I tillegg fikk deltakerne velge om de ønsket at prøven skulle undersøkes for andre alvorlig sykdommer som kan behandles eller forebygges, og voksne personer ble spurt om de ønsket bærertesting for alvorlig sykdom som ikke kan kureres eller forebygges.

Kreftpasienter og personer med mistenkt kreftsykdom⁴³ fikk informasjon tilpasset formålet med undersøkelsen, og ble bedt om å samtykke på tilsvarende punkter som de med sjeldne tilstander. De fikk også tilvarende valg om å undersøkes for andre, alvorlige sykdommer som kan behandles eller forebygges, og bærertesting for alvorlig sykdom uten behandlingsmuligheter.

Prosjektet hadde prosedyre for å inkludere personer uten samtykkekompetanse fra begge pasientgrupper^{44, 45}.

⁴² [Whole genome sequencing improves diagnosis of rare diseases and...](http://genomicsengland.co.uk) (genomicsengland.co.uk)

⁴³ [Participant-consent-form-for-patients-with-cancer-or-suspected-cancer-C1.pdf](http://genomicsengland.co.uk) (genomicsengland.co.uk)

⁴⁴ [Personal-consultee-declaration-form-for-personal-consultees-of-patients-with-a-rare-genetic-disease-and-their-adult-relatives-R7.pdf](http://genomicsengland.co.uk) (genomicsengland.co.uk)

⁴⁵ [Personal-consultee-declaration-form-for-personal-consultees-of-patients-with-cancer-or-suspected-cancer-C2.pdf](http://genomicsengland.co.uk) (genomicsengland.co.uk)

Alle deltakere fikk informasjon om rett til å trekke tilbake samtykke, og mulighet for å ombestemme seg med tanke på å motta informasjon om andre, alvorlige sykdommer med mulighet for behandling eller forebygging, og bærertesting.

3.1.4 Nye prosjekter på kreftområdet

Det er etablert et prosjekt i NHS som sekvenserer fritt DNA fra kreftceller i pasientens blod for å finne genetiske endringer i kreftsvulsten som kan være "angrepspunkt" for behandling. På bakgrunn av dette kan pasientene vurderes for kliniske utprøvinger.

Cancer2

Initiativet Cancer 2, er på forskningsstadiet⁴⁶. Hittil har forskere og klinikere samarbeidet om å samle og analysere genomdata og kliniske data fra journal som følger pasienten over tid, for å få innsikt i genetiske forandringer som har betydning for kreftutvikling.

I neste runde vil prosjektet samle inn såkalte "multimodale data":

- data om molekylære endringer i genomet
- bilder fra histologiske analyser
- radiologiske data som MTI og CT-bilder
- klinisk oppfølging av pasientene (fra journal)

Prosjektet bruker maskinlæring for å kombinere og analysere datasettene. Foreløpig er dette på forskningsstadiet, men målet er å finne mer sensitive diagnostiske metoder.

Kreftprosjektet i Genomics England undersøker også en ny metode for sekvensering, såkalt "long-read" og metylerings-sekvensering. Dette kan gi ny informasjon om strukturelle endringer som ikke tidligere var tilgjengelig med sekvenseringsteknologi. Teknologien kan gi innsikt i faktorer av betydning for kreftutvikling som annen teknologi ikke gir informasjon om.

3.2 Danmark – Nationalt Genom Center

Nationalt Genom Center er organisert som et selvstendig organ direkte under Sundheds- og Ældreministeriet, og ligger i København. Nationalt Genom Center (NGC) ble etablert i tråd med den danske strategien for persontilpasset medisin for 2017–2020: "Personlig Medisin til gavn for pasienterne. Klar diagnose, målrettet behandling, styrket forskning. National Strategi for Personlig Medisin 2017-2020"^{47,48}. Strategien ble forlenget for perioden 2021 – 2022^{49,50}. NGC har statlig finansiering på 100 millioner danske kroner. I tillegg har Novo Nordisk fond donert én milliard danske kroner til opprettelsen av senteret frem til 2024, inkludert øremerkede midler for å oppnå en fastsatt målsetning om 60.000 helgenomsekvenseringer.

⁴⁶ [Cancer 2.0 | Genomics England](#)

⁴⁷ [National strategi for Personlig Medisin 2017 - 2020 \(ngc.dk\)](#)

⁴⁸ [national-strategi-for-personlig-medicin.pdf \(ngc.dk\)](#)

⁴⁹ [National Strategi for Personlig Medisin 2021 - 2022 \(ngc.dk\)](#)

⁵⁰ [Personlig medisin til gavn for pasienterne – Klar diagnose målrettet behandling styrket forskning \(ngc.dk\)](#)

3.2.1 Senterets oppgaver og formål

Formålet med senteret er å understøtte utviklingen av persontilpasset medisin i helsetjenesten og i forskning, samt å understøtte helsepersonell og forskere i utvikling av mer presise diagnoser og målrettet behandling. Nationalt Genom Center bidrar til dette målet ved å tilby sikker innsamling og oppbevaring av genetiske opplysninger, sikker lesetilgang til genetiske opplysninger for godkjente formål, og verktøy for tolkning av genetiske opplysninger.

Nationalt Genom Centers oppgaver og formål er regulert i en egen bestemmelse i sundhedsloven § 223. Formålet med Nationalt Genom Center er å støtte utviklingen av persontilpasset medisin til fordel for pasientene i samarbeid med regionene og det samlede danske helsevesen, forskningsinstitusjonene, pasientforeninger mv. Senteret skal utvikle og drive en felles landsdekkende infrastruktur for å utføre genomsekvensering og lagring av informasjon i en nasjonal genomdatabase. Senteret skal gjøre informasjon tilgjengelig for personer innenfor helsetjenesten og pasienter, herunder informasjon fra felles, nasjonal genomdatabase til bruk i pasientbehandling mv.⁵¹.

Genetiske opplysninger og andre helseopplysninger som overføres til Nationalt Genom Center kan kun behandles og deles til de formål som følger av § 223 b. Opplysningene kan for det første bare behandles for forebygging av sykdom, diagnostikk, pasientbehandling, forvaltning av helse- og omsorgstjenesten, kvalitetsutvikling mv. der behandlingen av opplysningene utføres av personer innenfor helsesektoren som etter lovverket er underlagt taushetsplikt⁵². For det andre, til forskning og statistikk av vesentlig samfunnsmessig betydning⁵³. Dette må ses i lys av de andre bestemmelsene i sundhedsloven kapittel 68, som regulerer NGC og senterets ansvar og oppgaver, samt virksomhetens plikt til å overføre genomopplysninger til senteret. Det fremgår særskilt av bestemmelsens andre ledd at det ikke er adgang til å behandle opplysningene i etterforskningsøyemed, med unntak av etterforskning av terrorisme o.l.

Begrunnelsen for den lovbestemte formålsbegrensningen er å sikre full åpenhet om hva de genetiske opplysningene kan brukes til⁵⁴. I lovprosessen med etablering av det danske genomsenteret ble det fremhevet at det var nødvendig med klare rammer når det skal oppbevares så mye sensitive personopplysninger på ett sted. Det var helt sentralt at bestemmelsen som regulerte genomsenteret og behandlingen av opplysningene hadde en tydelig formålsbegrensning. Det presiseres i forarbeidene at den lovbestemte formålsbegrensningen innebærer at det ikke er adgang til å behandle og videreformidle opplysningene til forsikringsselskaper, i forbindelse med pensjon eller til arbeidsgivere, for eksempel med det formål å fastslå arbeidstakers arbeidsevne, herunder om en ansatt lider

⁵¹ Personlig medisin til gagn for patienterne – Klar diagnose målrettet behandling styrket forskning (sum.dk), se strategien 2021-2022 side 24.

⁵² I samsvar med formål i databeskyttelsesloven § 7 stk. 3.

⁵³ I samsvar med formål i databeskyttelsesloven § 10 stk. 1, samt komitélovens bestemmelser for sundhedsvidenskabelige forskningsprojekter.

⁵⁴ Jf. lovforarbeidene punkt 2.2.3, 20171_1146_som_fremset.pdf (ft.dk)

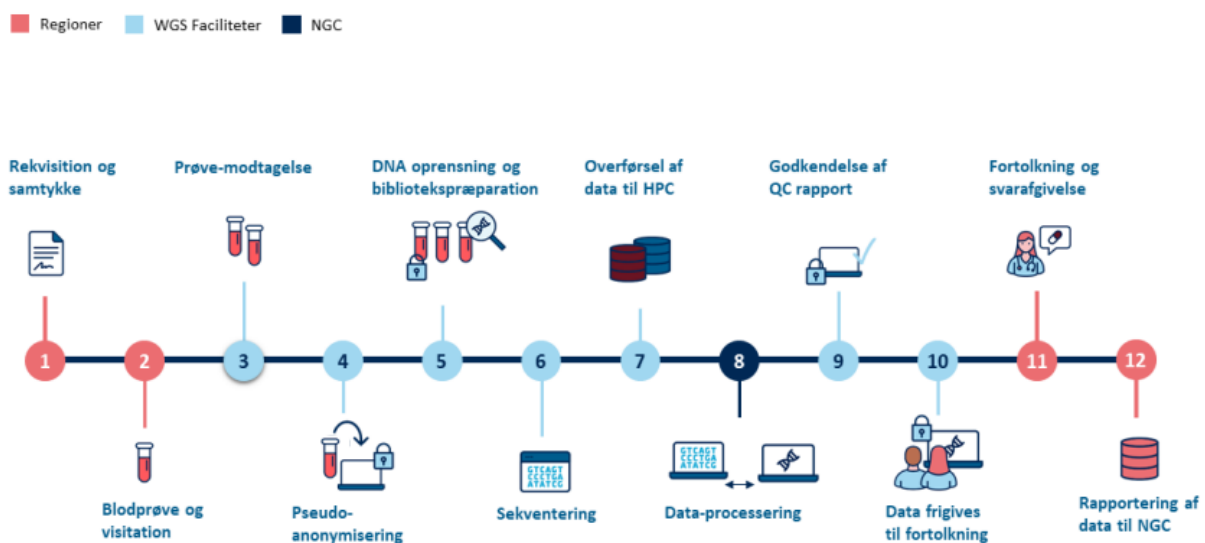
av, har hatt eller står i fare for å utvikle en sykdom som evt. kan ha innvirkning på arbeidstakerens arbeidsevne.

3.2.2 Nasjonal løsning for lagring av genetiske opplysninger

Nasjonalt Genom Center er etablert som en egen juridisk enhet, hvor NGC er dataansvarlig for opplysningene som lagres i Nasjonalt Genom Center, herunder genetiske opplysninger og helseopplysninger som meldes inn til den nasjonale genomdatabasen i samsvar med sundhedsloven kapittel 68.

Ansvar for helgenomsekvenseringen som gjøres på laboratoriene er lagt til spesialisthelsetjenesten i helseregionene. De er ansvarlig for opplysningene som genereres fra analysene. Nasjonalt Genom Center er et nasjonalt og standardisert tilbud, og NGC behandler disse dataene på vegne av regionene etter instruks og i avtaler (steg 3-8 i figuren). NGC overtar ansvaret i steg 12 i figuren nedenfor⁵⁵.

Figuren under illustrerer hvem som har ansvaret for de ulike delene av prosessen i Danmark. Som dataansvarlig er senteret forpliktet til å overholde kravene til informasjonssikkerhet mv. som følger av personvernforordningen.



Den landsdekkende infrastrukturen som er etablert, er inndelt i to separate tekniske løsninger, hvor det er en teknisk deling mellom opplysninger som er innhentet og oppbevares til helsehjelpsformål/kliniske formål, og opplysninger som er innhentet og oppbevares til statistikk og forskningsformål. Begrunnelsen for dette er blant annet som følge av at det gjelder forskjellige regler for behandling av opplysningene avhengig av om opplysningene er innsamlet i forbindelse med helsehjelp eller til bruk for statistikk eller forskning. Kjernen i NGC er en superdatamaskin som kan lagre og analysere alle opplysninger som blir innsamlet fra pasienter i hele Danmark. Superdatamaskinens systemer er lagt opp slik at store

⁵⁵ Dataflyten ble justert i 2022 og endret sammenlignet med den opprinnelige flyten, se mer [Notat_DK.dotm \(ngc.dk\)](#)

mengder av forskjellig typer data kan kombineres. Det kan for eksempel være tekst fra pasientjournaler, røntgenbilder og genetiske data. Pasientens genetiske opplysninger og deres CPR-nummer oppbevares atskilt i det nasjonale superdatamaskinsystemet. Datamaskinen har så stor analysekraft at den er i stand til å avdekke mønstre og sammenhenger som gir et svært presist bilde av pasienten som skal behandles⁵⁶. Superdatamaskinen identifiserer variasjoner i arvematerialet. Disse endringene blir så tolket av bioinformatikere. Variasjonene som blir identifisert i genomet hos en pasient tolkes etter internasjonale retningslinjer. Endringene som er identifisert i arvestoffet til en pasient er delt inn på grunnlag av forventet betydning, som kan være godartet, antatt godartet, av ukjent betydning, antatt sykdomsfremkallende og sykdomsfremkallende. Bioinformatikerne gir svaret videre til behandlingsansvarlig lege. Behandlende lege bruker dataene sammen med pasientens øvrige data, og i dialog med pasienten tar legen en beslutning om best mulig behandling.

3.2.3 Helsehjelp/kliniske tjenester

NGC tilbyr tre typer kliniske tjenester for å støtte sykehusenes diagnostisering og behandling av pasienter; regnekraft (prosesseringskapasitet for å avvikle bioinformatiske pipelines raskere), fortolkningsverktøy (på sikt vil det være adgang til en nasjonal variantdatabase hvor man raskere kan finne svar på om funn hos pasienten matcher med lignende tilfeller) og oppbevaring av data (sikker serverkapasitet).

NGC leverer elektroniske analysesvar i form av sekvenseringsdata i henhold til sundhedslovens kapittel 9. Utarbeidelse av pasientsvar håndteres av rekvirenten og i det regionale miljøet. Rekvirenten eller den avdelingen som rekvirenten har oppført som ansvarlig for fortolkningen, har tilgang via en Citrix-forbindelse for å se og vurdere kvalitetssikrede og frigitte sekvenseringsdata, som befinner seg i et spesifikt lukket miljø i National Genome Center.

For de 60.000 analysene som er finansiert av Novo Nordisk Fond, er det gjort en grundig utvelgelse av hvilke pasientgrupper som skal kunne tilbys helgenomsekvenseringer (WGS) via NGC på rekvisisjon fra legen deres.⁵⁷ Utvelgelsen er bygd på et overordnet prinsipp om 'lik adgang for pasienter nasjonalt', og basert på fire styrende prinsipper: faglighet og verdi for pasienten, adgang til rask og bedre behandling nasjonalt, samfunnsøkonomiske hensyn og bred effekt. For hver pasientgruppe er det utarbeidet faglige anbefalinger⁵⁸. Basert på nasjonale spesialistnettverks faglige anbefalinger for klinisk anvendelse av helgenomsekvenseringer⁵⁹ er følgende pasientgrupper valgt⁶⁰:

Sjeldne sykdommer

⁵⁶ [Supercomputersystem \(ngc.dk\)](http://ngc.dk)

⁵⁷ [Nasjonalt Genom Center har udvalgt 12 patientgrupper til at blive genomsekventeret - Dagens Medicin](#)

⁵⁸ [Faglige anbefalinger for patientgrupper i drift \(ngc.dk\)](http://ngc.dk)

⁵⁹ [Udarbejdelse af faglige anbefalinger for patientgrupperne i nationale specialitnetværk \(ngc.dk\)](http://ngc.dk)

⁶⁰ Pasientgrupper som tilbys helgenomsekvenseringer på NGCs infrastruktur har vært gjennom en omfattende utvelgelsesprosess. Les mer her: [Udvælgelse af patientgrupper \(ngc.dk\)](http://ngc.dk)

- Sjeldne sykdommer hos barn og voksne
- Endokrinologiske pasienter (f.eks. pasienter med visse stoffskiftesykdommer)
- Primær immundefekt (f.eks. pasienter som lider av gjentakende infeksjoner)
- Arvelige hjertesykdommer
- Nyresvikt
- Arvelige hematologisk sykdom
- Neurogenetiske pasienter (f.eks. visse former for (arvelig) muskelsykdommer)
- Oftalmologi
- Arvelige kolestatiske og fibrotiske leversykdommer
- Audiogenetikk
- Alvorlig arvelige hudsykdommer
- Fosterdiagnostikk
- Psykiatri barn og unge

Kreft

- Kreft hos barn og unge
- Kreft hos unge voksne (18-30 år), samt arvelig kreft hos voksne
- Utbredt og uheldelig kreft
- Hematologisk kreft (f.eks. visse typer av leukemi)

Innsamling og oppbevaring av genetiske opplysninger fra helgenomanalyser i NGC startet 1. juli 2019. Det er lovpålagt å rapportere genetiske opplysninger fra helgenomsekvensering i forbindelse med helsehjelp eller forskning i helsevesenet etter 1. juli 2019⁶¹. Opplysningene kan komme fra f.eks. pasientjournaler, registre, databaser eller biobanker. Rapportering av opplysninger fra helgenomsekvensering til NGC fra forskningsdeltakere forutsetter at forskningsdeltakeren er tilstrekkelig informert. Det er adgang til frivillig rapportering av opplysninger som er samlet inn før 1. mai 2019 hvis pasienten/personen ber om å få overført sine genomopplysninger til NGC⁶².

Det er gitt forskrift om hvilke opplysninger som skal meldes inn⁶³. Det er likelydende krav for genetiske undersøkelser gjort som ledd i pasientbehandling, og for genetiske undersøkelser som er foretatt i et forskningsprosjekt. Følgende opplysninger meldes til NGC:

- Helgenomsekvenseringer – Whole Genome Sequencing (WGS)
- Eksomsekvenseringer – Whole Exome Sequencing (WES)
- Total RNA-sekvenseringer
- Genome Wide Associations Studies (GWAS) med omfattende kartlegging av sjeldne varianter
- Epigenetiske undersøkelser basert på NGS-metoder med DNA-sekvensering av et stort antall områder i arvemassen

⁶¹ NGCs innsamling og behandling av genetiske opplysninger til pasientbehandling skjer med grunnlag i personvernforordningen artikkel 9, nr. 2 bokstav h, jf. databeskyttelsesloven § 7, stk 3. For forskning skjer dette med grunnlag i databeskyttelsesloven § 10, stk. 1.

⁶² Jf. Sundhedsloven § 223 a stk. 2

⁶³ Bekendtgørelse om Nationalt Genom Centers innsamling af genetiske oplysninger, se bilag 1 A. Se også bilag 2 for retningslinjer for rapportering av genetiske opplysninger til Nationalt Genom Center.

- Comparativ Genomisk Hybridisering (array-CGH/DNA microarray)
- Genpaneler for sammensatte analysepakker hvor det er risiko for utilsiktede funn

I tillegg meldes pasientens helseopplysninger⁶⁴, metadata⁶⁵ og CPR-nummer⁶⁶. De genetiske opplysningene fra pasienten lagres i en variantdatabase. Helseopplysningene om pasienten vil typisk bestå av informasjon om antatt diagnose. Opplysningene brukes for å sikre kjennskap til karakteristikker knyttet til de genetiske opplysningene, for å sikre at data brukes korrekt og for å sikre at data kan gjenfinnes. I tillegg lagres metadata knyttet til opplysningene. Metadata er en mengde praktiske/tekniske opplysninger, for eksempel om hvilken avdeling dataene kommer fra, dato for prøvetaking, fabrikant og modell på maskinen som er brukt til analysen. CPR-nummer brukes for å identifisere pasienten hvis det er nødvendig. Nummeret brukes i pseudonymisert form, ved at det brukes kryptering for å oversette det identifiserbare CPR-nummeret til en unik, kunstig identifikator⁶⁷. Opplysningene i NGC lagres som et utgangspunkt i 30 år før de slettes.

Innsamling og oppbevaring av genetiske opplysninger fra helsetjenesten (og andre aktører) til Nationalt Genom Center gjøres uten samtykke fra pasienten, så lenge pasienten har samtykket til gjennomføringen av den genetiske undersøkelsen. Dette er i samsvar med det som gjelder i helsetjenesten for øvrig. Det som skiller genetiske opplysninger fra andre helseopplysninger er at de genetiske opplysningene som hovedregel ikke skal oppbevares i pasientjournalen til den enkelte pasient i den lokale virksomheten, men skal lagres i NGC.

Krav om samtykke

I Danmark skilles det ikke mellom diagnostisk og prediktiv genetisk undersøkelse, og de har ikke en særregulering av genetiske undersøkelser i en egen bioteknologilov som i Norge. Det er innført et lovkrav om at pasienten må gi skriftlig samtykke til at helsepersonellet foretar en genetisk undersøkelse som et ledd i diagnostiseringen eller behandlingen av pasienten.^{68,69,70} I samtykket skal også pasientens ønsker om håndtering av sekundære funn i forbindelse med helgenomsekvenseringen inngå. Krav om skriftlighet sikrer dokumentasjon for at pasienten uttrykkelig har gitt samtykke til behandlingen som innebærer en genetisk analyse,

⁶⁴ NGCs innsamling og behandling av helseopplysninger til bruk for pasientbehandling skjer spesifikt med grunnlag i personvernforordningen artikkel 9 nr. 2 bokstav h, jf. databeskyttelsesloven § 7, stk. 3. For forskning gjøres det med hjemmel i databeskyttelsesloven § 10. stk. 1.

⁶⁵ NGCs innsamling og behandling av personopplysninger, herunder metadata, til bruk for pasientbehandling og forskning gjøres med grunnlag i personvernforordningen artikkel 6 nr. 1 bokstav e, jf. databeskyttelsesloven § 6.

⁶⁶ NGCs behandling av personnummer (CPR-nummer) skjer med hjemmel i databeskyttelsesloven § 11, stk. 1.

⁶⁷ Hentet fra patientinformationen

⁶⁸ Behandling omfatter f.eks. diagnose, sykdomsbehandling, helsehjelp mv., jf. sundhedsloven § 5. Behandling omfatter dermed også genetisk analyse, som utføres i forbindelse med pasientbehandling mv. i helsevesenet.

⁶⁹ Pasienters medbestemmelsesrett, herunder reglene om informert samtykke og rett til informasjon følger av Sundhedsloven §§ 15, 16 og 17 mv: "Etter § 15, Stk. 1, er det ikke tillatt å behandle en pasient uten pasientens informerte samtykke, med mindre annet følger av lov eller forskrift fastsatt etter loven eller etter lovens §§ 17-19. Bestemmelsen fastsetter den grunnleggende hovedregelen om at all behandling i helsevesenet skal baseres på pasientens informerte samtykke.

⁷⁰ Krav om at samtykke er skriftlig fremgår av bekendtgørelse nr. 359 af 4. april 2019 om information og samtykke i forbindelse med behandling og ved videregivelse og indhenting af helbredsoplysninger § 2, stk. 5.

samt håndteringen av sekundære funn. Dersom pasienten ikke ønsker å samtykke til at undersøkelsen gjøres ved bruk av helgenomsekvensering, vil pasienten likevel kunne få tilbud om en mindre omfattende genetisk undersøkelse ved bruk av genpanel eller enkeltgenundersøkelse, dersom det er mulig. Data fra denne typen undersøkelse er ikke omfattet av plikten til å innberette data til genomsenteret og lagres lokalt i pasientjournal på samme måte som andre helseopplysninger.

I Danmark er hovedregelen at pasienter som har fylt 15 år selv kan samtykke til behandling, mens de som har foreldreansvaret kan treffe beslutning om bruk av biologisk materiale på vegne av barn under 18 år. Det er gitt en særregulering om at pasienter som er fylt 15 år selv kan treffe beslutninger om hvordan helsetjenesten kan bruke deres biologiske materiale, samt genetiske opplysninger som oppbevares i Nationalt Genom Center.

Krav om informasjon

Før samtykket gis, skal pasienten være informert om retten pasienter har over sine egne genetiske opplysninger når de er utledet av biologisk materiale. Pasienten kan bestemme at deres genetiske opplysninger i NGC kun skal brukes i forbindelse med helsehjelp til pasienten selv, og andre formål som har en umiddelbar tilknytning til dette⁷¹. Det innebærer at opplysningene brukes til behandling og kvalitetssikring, metodeutvikling, undervisning av helsepersonell og lignende rutinemessige funksjoner som har direkte tilknytning til og sammenheng med behandlingssituasjonen. Plikten til å oppfylle informasjonskravet ligger hos behandlende lege⁷². Informasjonskravet er lovbestemt. Begrunnelsen for lovkravet er å sikre at informasjonen som gis er tilsvarende i hele helsetjenesten på tvers av landet, samt at det sikrer at pasienten gis informasjon om anledningen til å reservere seg mot at opplysningene brukes til andre formål. I det skriftlige pasientinformasjonsmaterialet⁷³ gis det blant annet informasjon om hva som skal skje og det opplyses om noen valg som må treffes i forbindelse med at pasienten må gi et informert samtykke til behandling som innebærer en genetisk undersøkelse⁷⁴. Forut for at pasienten gir sitt skriftlige samtykke, skal legen informere om pasientens rett til ikke å få tilbakemelding om eventuelle utilsiktede funn. Pasienten har også rett til å presisere hvilke eventuelle utilsiktede funn man vil ha tilbakemelding om, for eksempel kun å få informasjon om tilstander som kan forebygges eller behandles.

Tilgjengeliggjøring av genetiske opplysninger for helsepersonell

Sundhedsloven kapittel 9 regulerer helsepersonells taushetsplikt og setter rammer for adgangen til å dele helseopplysninger. Helsepersonells tilgang til genetiske opplysninger som er lagret i Nationalt Genom Center for helsehjelpsformål reguleres av disse bestemmelsene. Med pasientens samtykke kan helsepersonell bruke opplysningene om en pasient i forbindelse med helsehjelp til andre pasienter⁷⁵. Deling av helseopplysninger uten

⁷¹ Jf. Sundhedsloven § 29

⁷² Jf. Sundhedsloven § 29a Stk. 1

⁷³ [NGC Patientinformation til omfattende genetisk analyse.pdf](#)

⁷⁴ Dersom helgenomanalysen gjøres i forbindelse med fosterdiagnostikk, skal det gis mer informasjon: [NGC Patientinformation omfattende genetisk analyse i fosterdiagnostik.pdf](#)

⁷⁵ Ordlyden i bestemmelsen er som følger: "Stk. 3. Uden for de i stk. 1 og 2 nævnte tilfælde kan sundhedspersoner og andre personer, der efter lovgivningen er undergivet tavshedspligt, med

samtykke fra pasienten er særskilt regulert i en rekke situasjoner forbundet med helsehjelp, for eksempel kan det skje når det er nødvendig av hensyn til det aktuelle behandlingsforløpet for pasienten. Videre er det i dansk rett bestemmelser som gjelder innhenting av elektroniske helseopplysninger i forbindelse med helsehjelp, jf. sundhedsloven § 42a. Bestemmelsen gir adgang for helsepersonell til å gjøre oppslag i elektroniske systemer⁷⁶ for å innhente helseopplysninger om en pasient når det er nødvendig for å yte helsehjelp til den enkelte pasient, og pasientens interesser og behov er ivaretatt.

3.2.4 Forskning

Forskere som samarbeider med en dansk forskningsinstitusjon, kan søke om adgang til å bruke infrastrukturen i NGC i forbindelse med vitenskapelige studier innen persontilpasset medisin. I henhold til formålsbegrensningen i sundhedsloven § 223, stk. 2 og § 223 b er det kun adgang til å stille NGCs infrastruktur til rådighet for forskningsprosjekter som bidrar til å fremme utvikling av persontilpasset medisin, og som har en vesentlig samfunnsmessig relevans. Det forutsettes at nødvendige godkjenninger er på plass før prosjektet gis adgang til å behandle opplysninger. Infrastrukturen i NGC består blant annet av et nytt superdatasystem som lagrer, behandler og analyserer store mengder helsedata med høyeste grad av sikkerhet. Forskere kan bruke datakraften til superdatamaskinen gjennom en tilpasset NGC Cloud⁷⁷.

Forskere kan også søke om adgang til opplysningene i genomdatabasen i forbindelse med forskning innenfor persontilpasset medisin. Det er ikke adgang til å ta opplysninger ut av den sikre løsningen i NGC, for eksempel kan ikke opplysningene lastes ned til lokale servere. Gjennom NGC forskerservice tilbys det bistand til å gi danske forskere adgang til NGC Cloud og leseadgang til data i den nasjonale genomdatabasen⁷⁸.

Det inngås avtale mellom NGC og institusjonen forskningsprosjektet er forankret ved, som regulerer brukervilkår og betalingsforpliktelser. Det inngås også en databehandleravtale som regulerer NGC som databehandler og prosjektansvarlig som dataansvarlig for opplysningene. Dette innebærer blant annet at prosjektleder har ansvar for at forskningsprosjektet overholder kravene i personvernforordningen, herunder dataminimeringsprinsippet, og at alle nødvendige godkjenninger er innhentet. Dersom prosjektet ønsker å overføre opplysninger fra andre myndigheter til deres område i NCG Cloud, må det fremlegges nødvendige godkjenninger for dette, samt avtale om tilgang til disse opplysningene. Dersom opplysningene skal overføres direkte fra den aktuelle myndigheten til NGC, stilles det krav om at avtalen tydelig gir tillatelse til slik overføring til NGC Cloud.

patientens samtykke ved opslag i elektroniske systemer indhente opplysninger som nævnt i stk. 1 i forbindelse med behandling af patienter."

⁷⁶ Forutsetningen for at et elektronisk system er omfattet av bestemmelsen er at opplysningene i systemet opprinnelig er samlet inn med formål om å understøtte helsehjelpen av pasienten.

⁷⁷ [Sådan søger du om adgang til en NGC Cloud](#)

⁷⁸ [Forskningsadgang til genomdatabasen \(ngc.dk\)](#)

NGC åpner for at de kan inngå som en samarbeidspartner i forskningsprosjekter som har som formål å utvikle ny infrastruktur for å fremme utvikling av persontilpasset medisin i Danmark⁷⁹.

Tilgjengeliggjøring av genetiske opplysninger til forskning

Det følger av sunhedsloven § 32, stk. 2 at for genetiske opplysninger som er utledet av biologisk materiale i forbindelse med pasientbehandling, og som oppbevares i Nationalt Genom Center, kan disse gis videre til forskning til bruk i et konkret forskningsprosjekt, når vilkår i § 46, stk. 1 eller 2, er oppfylt. Dette er betinget av at pasienten ikke har reservert seg mot at deres genetiske opplysninger brukes til forskning i Vævsanvendelsesregisteret. Dette er tilsvarende til den danske reguleringen av humant biologisk materiale til forskning.

Innsamling og deling av helseopplysninger til særlige formål som forskning, statistikk eller planlegging er nærmere regulert i sundhedsloven §§ 46-48. I § 46 fremgår det at helseopplysninger fra pasientjournaler og andre systemer som supplerer pasientjournalen kan deles til forskere til bruk i et konkret helsefaglig ("sundhedsvitenskabeligt") forskningsprosjekt. Det er krav om at det er gitt tiltalelse til forskningsprosjektet etter lov om videnskabsetisk behandling af sundhedsvidenskabelige forskningsprojekter og sundhedsdatavidenskabelige forskningsprojekter ("komitéloven")⁸⁰. Slike opplysninger kan ikke senere behandles til andre formål enn til statistikk eller i vitenskapelig øyemed, jf. § 48.

Bestemmelsene i sundhedsloven er i samsvar med databeskyttelsesloven § 10 for personopplysninger. I denne bestemmelsen fremgår det at særskilte kategorier av personopplysninger i artikkel 9 nr. 1 i personvernforordningen skal kunne behandles dersom formålet er å utføre statistiske eller vitenskapelige undersøkelser av vesentlig samfunnsmessig betydning, og behandlingen er nødvendig av hensyn til utførelsen av undersøkelsene. Bestemmelsen i § 10 må forstås som en hjemmel i nasjonal lovgivning for behandling av personopplysninger til forskningsformål uten samtykke fra den enkelte, som er tilsvarende den bestemmelsen vi har i personopplysningsloven § 9. Videre følger det av stk. 2 at opplysningene omfattet av stk. 1 ikke senere må behandles i annet enn vitenskapelig eller statistisk øyemed⁸¹.

⁷⁹ [Forskningssamarbejde \(ngc.dk\)](https://ngc.dk)

⁸⁰ [Bekendtgørelse af lov om videnskabsetisk behandling af sundhedsvidenskabelige forskningsprojekter og sundhedsdatavidenskabelige forskningsprojekter \(retsinformation.dk\)](https://retsinformation.dk)
Se § 2 nr.4) Sundhedsdatavidenskabeligt forskningsprojekt: Et projekt, der angår brug af sensitive bioinformatiske data, hvor der kan være risiko for væsentlige helbredsmæssige sekundære fund, herunder projekter med genomdata. Om registerforskningsprojekter: "§ 10. Komiteen kan fravige kravet om samtykke eller stedfortrædende samtykke efter §§ 3-5, hvis et anmeldelsespligtigt sundhedsvidenskabeligt registerforskningsprojekt ikke indebærer sundhedsmæssige risici og forskningsprojektet ikke på anden måde efter omstændighederne i øvrigt kan være til belastning for forsøgspersonen. Det samme gælder, hvis det vil være umuligt eller uforholdsmæssigt vanskeligt at indhente informeret samtykke henholdsvis stedfortrædende samtykke.
Stk. 2. Sundheds- og ældreministeren kan fastsætte nærmere regler om de forhold, som er nævnt i stk. 1."

⁸¹ Det er gitt hjemmel i sundhedsloven § 48, stk. 4 og databeskyttelsesloven § 10, stk. 5 til å fastsette særskilte regler om at opplysninger som er behandlet for helsefaglige forskningsformål senere kan behandles for et annet formål hvis behandlingen er nødvendig av hensyn til den registrertes vitale

Komitéloven fastsetter krav til vitenskapsetisk behandling av helsefaglige forskningsprosjekter i Danmark. Formålet er, som med de regionale etiske komiteene i Norge, å sikre at prosjektene er forsvarlige, og at hensynet til forskningsdeltakers rettigheter og sikkerhet går foran de samfunnsmessige og vitenskapelige interessene i forbindelse med gjennomføringen av forskningsprosjektet. Prosjekter som innebærer "forsøg på levendefødte menneskelige individer, menneskelige kønsceller, der agtes anvendt til befrugtning, menneskelige befrugtede æg, fosteranlæg og fostre, væv, celler og arvebestanddele fra mennesker, foster og lign. eller afdøde", anse å være helsefaglige forskningsprosjekter i komitélovens forstand. Som i Norge kreves det at slike prosjekter godkjennes av en vitenskapelig komité, tilsvarende REK i Norge. Det samme kravet gjelder for prosjekter som involverer bruk av biologisk materiale, dvs. som dermed også inneholder personopplysninger (såkalte "våte data").

Reservasjonsrett til bruk i forskning

Hovedregelen i dansk rett er at ethvert helsefaglig forskningsprosjekt skal innhente informert samtykke fra forskningsdeltakeren forut for at prosjektet gjennomføres. I motsetning til i Norge, er det ikke krav om at det søkes om godkjenning hos vitenskapelig komité for helsefaglige registerforskningsprosjekter som utelukkende bruker opplysninger (såkalte "tørre data")⁸². Regelverket for helseforskning ellers er forholdsvis likt det norske, og vi går derfor ikke videre inn på dette her.

I forbindelse med lovendringene for å etablere NGC i 2018, utvidet man mekanismen for å bruke pasientens humane biologiske materiale som opprinnelig var innsamlet for diagnostisk formål til forskningsformål, til også å gjelde pasientens genetiske data (ikke kun den biologiske prøven som tidligere). I dansk rett kan dermed en pasient reservere seg mot at de genetiske opplysningene som er samlet inn i forbindelse med den genetiske undersøkelsen for helsehjelp, brukes til forskningsformål. Nationalt Genom Center er forpliktet til å søke i Vævsanvendelsesregisteret for å undersøke om det er pasienter som har reservert seg mot at deres opplysninger brukes til forskningsformål før eventuell tilgang gis. Fra helseministeren ble det vist til at denne mekanismen likestiller prosessen for å gi informert samtykke til helsehjelp til også å gi et informert samtykke til forskning⁸³. Det ble sagt at samtykket som innhentes ved gjennomføring av genomundersøkelsen i helsetjenesten også gjelder for forskningsformål, men samtykket kan trekkes ved at en reserverer seg mot forskning i ettertid. Dette ble kritisert i forbindelse med lovendringen i 2018. I en vitenskapelig artikkel fra 2019 ble det blant annet pekt på at dette er en form for presumert samtykke ("formodet samtykke"), som ikke oppfyller de internasjonale anerkjente

interesser: [Bekendtgørelse om tilbagemelding om væsentlige helbredsmæssige fund fra anmeldelsespligtige sundhedsvidenskabelige og sundhedsdatavidenskabelige forskningsprojekter, kliniske afprøvninger af medicinsk udstyr, undersøgelse af ydeevne af medicinsk udstyr til in vitro-diagnostik samt visse registerforskningsprojekter \(retsinformation.dk\)](#)

⁸² "I dansk rett kreves det derimot ikke godkjenning fra en av de forskningsetiske komiteene dersom forskningen kun skal baseres på allerede innsamlede helseopplysninger fra registrene", jf. Prop. 63 L om endringene i helseregisterloven § 19 flg, punkt 11.4.8.3 om videreføring av REKs forskningsetiske vurdering.

⁸³ Se bl.a. Sundheds- og Ældreudvalget 2017-18 L 146 endeligt svar på spørgsmål, [1880410.pdf \(ft.dk\)](#)

elementene for et informert samtykke, særlig når det gjaldt rett til informasjon og frivillighet⁸⁴.

Hvis pasientens genetiske opplysninger blir brukt i forskningssammenheng, vil pasienten som utgangspunkt ikke bli informert eller må gi skriftlig samtykke til bruken utover det samtykke som allerede er gitt i forbindelse med den genetiske undersøkelsen. Det betyr at såfremt pasienten ikke har reservert seg, kreves det ikke at det må innhentes et særskilt skriftlig samtykke fra den enkelte pasient om bruk til forskning for å kunne benytte deres genetiske opplysninger som oppbevares i NGC til dette formålet.

3.3 Finland

Finland har i likhet med Norge et regelverk for tilgjengeliggjøring av helseopplysninger for sekundærbruk, for å sikre effektiv bruk av helseopplysninger innsamlet i helsetjenesten til nye formål. Finland startet et arbeid med å etablere et genomsenter før Norge, og utarbeidet tilhørende forslag til lov for genomsenteret. Lovprosessen er per nå utsatt.

3.3.1 Oversikt over infrastrukturer for helsehjelp og forskning i Finland

Ansvaret for organiseringen av helse- og omsorgstjenester i Finland ble overført fra kommune til 21 såkalte velferdsområder fra 1. januar 2023⁸⁵. Formålet er å sikre likeverdig tilgang til helsetjenester i Finland. Fra 1. januar 2023 vil de 21 velferdsområdene og Helsingfors by ha ansvar for primæromsorg, sosial omsorg, spesialisert helsehjelp, munn- og tannpleie, psykisk helse og rustjenester, funksjonshemmingstjenester og boligjenester for eldre. For å sikre spesialisert helsehjelp som er særskilt foreskrevet, er det etablert fem samarbeidsområder (HUS-foreningen) i henhold til inndelingen av de regionale universitetssykehusene.

Finland har per i dag 11 biobanker, herunder seks biobanker i de regionale sykehusene. I 2017 etablerte sykehusregionene og universitetene en felles serviceenhet kalt "the Finnish Biobank Cooperative", FINBB, hvor alle biobankene ved sykehusene og THL biobank er medlemmer. FINBBs rolle er å støtte biobankenes virksomhet ved å harmonisere praksis, utvikle verktøy og forenkle prosesser. FINBB fungerer også som et sentralt kontaktpunkt for tilgang til biobankdata. Biobankene har fortsatt ansvar for sin kjernevirksomhet, det vil si behandling av prøver og relaterte data for å støtte forskning.

⁸⁴ Se Ó Cathaoir, K. E. (2019). In Search of Solidarity: Personalised Medicine in Denmark. *Nordisk socialrettslig tidskrift*, 2019(21-22), 65-95 for en redegjørelse for dette. Artikkelen har også en analyse av hvorvidt presumert samtykke kan utgjøre en form for solidaritetshandling, som rettferdiggjør en mer begrenset selvbestemmelsesrett som en slik modell gir. Basert på analysen argumenteres det for at gjeldende lovgivning i Danmark ikke kan betraktes som en form for solidaritet, fordi pasientene ikke blir tilstrekkelig informert om at presumert samtykke brukes i dansk helsevesen. Det påpekes at det også er en svakhet at barn og personer som mangler samtykkekompetanse likevel inkluderes i presumert samtykke-modellen, og kun utelukkes dersom en på deres vegne beslutter en opt-out. Det anbefales i artikkelen at alle pasienter blir bedre informert om at biologisk materiale i visse tilfeller kan oppbevares og brukes til forskning.

⁸⁵ [Organisation och ansvar inom social- och hälsovårdssystemet - Social- och hälsovårdsministeriet \(stm.fi\)](https://stm.fi)

3.3.2 Finsk regulering av genetiske opplysninger og bruk av biologisk materiale

Opplysninger fra helsetjenesten

Finland har flere lover som regulerer håndtering og behandling av pasientopplysninger innen helsetjenesten, i tillegg til personvernforordningen. *Lag om patientens ställning och rättigheter*⁸⁶ regulerer blant annet behandling av journalopplysninger og taushetsbelagte opplysninger, samt pasientens rettigheter. I tillegg har Finland *lagen om elektronisk behandling av klientuppgifter inom social- och hälsovården*⁸⁷, som regulerer elektronisk behandling av pasientens opplysninger i både offentlig og privat helsetjeneste, samt at den regulerer landsomfattende informasjonssystemtjenester. Loven har bestemmelser om taushetsbelagte opplysninger, utlevering og arkivering av opplysningene, samt pasientens rett til å få tilgang til egne helseopplysninger. Denne loven vil fra 2024 bli erstattet av en ny lov, *lag om behandling av kunduppgifter inom social- och hälsovården*⁸⁸. Denne har som formål å samle alle bestemmelser som gjelder personvern og konfidensialitet, utlevering av pasientopplysninger, pasientens rett til informasjon og informasjonssikkerhet.

Tilsvarende som i norsk rett, fikk Finland i 2019 en lov om sekundærbruk av helsedata⁸⁹ (*lagen om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården*). Formålet var å sikre trygg og effektiv bruk av helseopplysninger til sekundærbruk, og bidra til at helsedata i helsetjenesten ble utnyttet bedre, samtidig som den enkeltes personvern ble ivarettatt. Loven om sekundærbruk gir adgang til at helseopplysninger kan brukes til forskning, statistikk, utviklings- og innovasjonsprosjekter, undervisning, overvåking og styring og planlegging av helsetjenesten⁹⁰. Det ble også etablert en godkjenningsmyndighet ("tillståndsmyndighet") som sikrer at data brukes på en etisk bærekraftig måte. Denne myndigheten er sentralisert, og gir tillatelser til bruk av helseopplysninger som er samlet inn fra flere andre dataansvarlige. Det ble etablert et sentralisert system for tillatelser og sentrale informasjonssikre driftsmiljøer hvor data behandles. Myndigheten er lagt til Institutet för hälsa och välfärd (THL), men driften er atskilt fra instituttets øvrige virksomhet.

Biologisk materiale

Tilsvarende som i Norge⁹¹, har Finland en biobanklov. Denne trådte i kraft i 2013. Loven sikrer blant annet donors rett til selvbestemmelse og personvern, eksempelvis ved at det som hovedregel stilles krav om skriftlig samtykke fra den enkelte for behandling og oppbevaring av biobankmaterialet og personopplysninger til forskning (humant biologisk materiale). Loven regulerer også organiseringen og forvaltningen av biobankene, herunder har den bestemmelser om overføring av prøver til biobankene. Det har vært økt fokus på biobanklovgivningen i det siste, og de siste endringene som kommer i loven vil være som følge av omorganiseringen av helsesektoren i Finland⁹², samt at det har vært behov for

⁸⁶ [Lag om patientens ställning och rättigheter 785/1992 - Ursprungliga författningar - FINLEX ®](#)

⁸⁷ [Lag om elektronisk behandling av kunduppgifter ino... 784/2021 | EDILEX](#)

⁸⁸ [Lag om behandling av kunduppgifter inom social- oc... 703/2023 | EDILEX](#)

⁸⁹ [Lag om sekundär användning av personuppgifter... 552/2019 - Ursprungliga författningar - FINLEX ®](#)

⁹⁰ [New act enables effective and secure use of health and social data - Ministry of Social Affairs and Health \(stm.fi\)](#)

⁹¹ Biobanker er i Norge regulert i lov om behandlingsbiobanker og helseforskningsloven

⁹² Opplyst i møtet med Tervo Sini fra helsedepartementet i Finland 10. mars 2023.

justeringer for å ivareta kravene for behandling av personopplysninger som følger av personvernforordningen.

3.3.3 The Genome Act – herunder om befolkningens syn og tillit knyttet til dette

Arbeidet ble igangsatt i 2016 ved at Social- og helse- og omsorgsministeriet nedsatte en arbeidsgruppe for å planlegge etablering av et genomsenter. Arbeidsgruppen la frem et overordnet forslag til en lov om genom og innretningen av et genomsenter i 2018. Arbeidsgruppen foreslo at genomsenteret i Finland skulle bygges på eksisterende kunnskap, kompetanse og strukturer. Oppgaven til genomsenteret som myndighet skulle blant annet være å opprette, vedlikeholde og administrere en nasjonal referansedatabase over genomer. Det ble foreslått at genomdata skulle lagres i genomdatabasen i samsvar med prinsippene i EUs personvernforordningen, og brukes til formål som lå innenfor de lovlige behandlingsgrunnlagene i forordningen. Genomdatabasen skulle bestå av flere databaser, der dataprodusentene lagrer nye genomopplysninger som produseres. Det ble foreslått at genomsenteret skulle være en ny "registeransvarlig", mens dataprodusentene skulle fortsatt være "administrator" av de genetiske opplysningene de produserer, og herunder være ansvarlig for overføring av opplysninger til genomsenteret. Genomsenteret skal kunne behandle opplysningene i genomdatabasen for å fremme helse og for å forebygge og behandle sykdommer. Det var lagt opp til at loven skulle omfatte etablering av genomsenteret, den nasjonale referansegenomdatabasen og behandling av genomdata.

Arbeidsgruppen foreslo også at genomsenteret skulle ha ansvaret for å gi retningslinjer basert på senterets ekspertkompetanse. Senteret skulle for eksempel kunne lage prosedyrer for bruk av genomdata i helsetjenesten, retningslinjer for hvordan forskere og biobanker overfører data fra forskning som er relevant for helsetjenesten ol. Det var også foreslått at genomsenteret skulle ha en rolle i å fremme utnyttelse av genetisk informasjon i helsevesen, forskning og innovasjonsvirksomhet på helseområdet. Senteret skulle også ha som oppgave å forbedre folks forutsetninger for å bruke genetisk informasjon, sørge for innbyggerdialog og følge opinionen om genominformasjon. Lovforslaget ble sendt på høring i 2018, men ble ikke oversendt til riksdagen på grunn av behov for ytterligere utredning.

I forbindelse med arbeidet ble det gjennomført en spørreundersøkelse i den finske befolkningen om deres holdninger til bruk av genetiske opplysninger⁹³. Resultatene viste at de fleste som svarte på undersøkelsen mente at bruk av genetiske opplysninger til forskning og i helsetjenesten er positivt dersom det kan bidra til bedre helse. Deltakerne i undersøkelsen så det som viktig at genomsenteret og prosjekter knyttet til genomsenteret har som formål å understøtte helse og velferd. Deltakerne var mer nølende til at genetiske opplysninger brukes til kommersielle formål. Videre var deltakerne bekymret for økt ulikhet og for at helsetjenesten ikke har tilstrekkelig ressurser til å bruke genetiske opplysninger. Deltakerne ga uttrykk for at det burde etableres vilkår og begrensninger for bruk av genetiske opplysninger. De unge som ble spurt var særlig opptatt av at det burde være en forutsetning at pasienter får tilgang til og anledning til å bruke sine egne genetiske opplysninger. På spørsmål om man ville gi samtykke til lagring og bruk av genetiske opplysninger, sa

⁹³ Study: Attitudes to the use of genomic data are positive - conditions set for the use of data - Ministry of Social Affairs and Health (stm.fi)

flertallet av de spurte ja til dette. De yngre ønsket at man ble bedt om samtykke, mens de eldre deltakerne i større grad mente at tillatelse for denne typen bruk ikke var nødvendig.

Den delen av lovforslaget som gjaldt genomsenter ble revidert⁹⁴ og sendt på høring høsten 2021 og lagt frem for riksdagen i 2022. Dette lovforslaget inneholdt ikke forslag til rettslige reguleringer for et genomregister, men gjaldt genomsenterets funksjon og ansvar. Status per i dag er at lovprosessen er utsatt.

Finland har oppdatert sin nasjonale genomstrategi⁹⁵. Det følger av strategien at det foreslåtte genomsenteret vil kunne være en naturlig aktør for å følge opp målene som er satt i genomstrategien. Eksempelvis vil genomsenteret, i samarbeid med nasjonale eksperter, kunne skissere nasjonale prinsipper og retningslinjer for bruk av genetisk informasjon.

3.4 Sverige

I Sveriges nasjonale livsvitenskapsstrategi fra 2019 er et av punktene å øke utnyttelsen av helseopplysninger, herunder genomdata⁹⁶. I dag håndteres denne typen data av flere ulike fragmenterte systemer, hovedsakelig ved universitetssykehus. I Sverige er det etablert et avtalebasert samarbeid mellom universitetssykehusene og universitetene med hensikt om å utnytte genomdata bedre innen persontilpasset medisin, Genomic Medicine Sweden (GMS)⁹⁷. GMS er en sentral aktør i å innføre og videreutvikle persontilpasset medisin i Sverige. GMS er et samarbeidsorgan for de nevnte regionene, og er en nasjonal satsning med visjon om å muliggjøre forbedret diagnostikk, individualiserte behandlingsvalg og forskning innen persontilpasset medisin i et bredt samarbeid mellom helsetjenesten, universitetene og næringslivet. GMS har på den bakgrunn bygd en nasjonal IT-infrastruktur, Nationella Genomikplattformen (NGP), for å understøtte deling av genomdata fra helsetjenesten mellom partnere i GMS⁹⁸. NGP har tre hovedfunksjoner; lagring av genomdata og tilhørende helseopplysninger, deling av data på nasjonalt nivå og analyse av data for å identifisere kliniske relevante genetiske endringer.

GMS har etablert regionale sentre for genomikk-medisin, såkalte Genomic Medicine Centers (GMC) ved alle syv regioner med universitetssykehus. I NGP har hver region sitt eget lagringsområde, hvor genomdata (rådata og eventuelt også andre typer relevante helsedata som tolkede data opprettet under den diagnostiske prosessen) og metadata hentes fra lokale laboratorie- og lagringsinformasjonssystemer og overføres sikkert til den respektive regionens lagringsplass i NGP.

Det er inngått avtale mellom Västra Götalandsregionen, som driver NGP, og partene i GMS - de syv regionene med universitetssykehus og universiteter med medisinske fakulteter - for å bruke NGP. Det er per i dag kun adgang til å dele pasientdata for forskningsstudier, og det foreligger etikkgodkjente søknader for forskningsprosjekter innen sjeldne diagnoser,

⁹⁴ <https://www.lausuntopalvelu.fi/SV/Proposal/Participation?proposalId=1b9aa353-ec0c-422c-9731-e5ad5bfdb207>

⁹⁵ [Genomistategia | Genom strategi | Genome Strategy \(stm.fi\)](#)

⁹⁶ [En nationell strategi för life science - Regeringen.se](#)

⁹⁷ [Genomic Medicine Sweden | Improved diagnostics, care and treatment](#)

⁹⁸ [Nationella Genomikplattformen \(genomicmedicine.se\)](#)

hematologi og barnekreft, i tillegg til avtaler om felles behandlingsansvar for personopplysninger, som gir adgang til deling av data for pasienter som er inkludert i disse prosjektene. Nationella Genomikplattformen har som formål å muliggjøre deling av genomdata med nasjonale kvalitetsregistre, pasientjournaler, industrien og internasjonale aktører på sikt, og løsningen blir sentral i det videre arbeidet med 1+ Million Genome Initiative, Genome of Europe og Genomic Data Infrastructure.

Sverige har ikke generell lovgivning for sekundærbruk av helseopplysninger som tilsvarer helseregisterloven i Norge. Sveriges gjeldende lovgivning forhindrer dermed deling av helseopplysninger fra mange individer for å kunne behandle andre pasienter, som det er behov for innen persontilpasset medisin. Det er gjennomført en utredning⁹⁹ hvor disse begrensningene i gjeldende regelverk vurderes, og hvor det foreslås regelverk for sekundærbruk av helsedata fra helsetjenesten til visse relaterte formål som forskning, utvikling og innovasjon. Utredningen ble framlagt 22. november 2023¹⁰⁰..

3.5 EU-initiativer: 1+Million Genomes¹⁰¹ og Genome Data Infrastructure (GDI)¹⁰²

Utvikling av persontilpasset medisin forutsetter et bredt kunnskapsgrunnlag om genetisk normalvariasjon og sykdomsrelaterte genvarianter, og dette krever deling av data på tvers av landegrensene. «Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022» (1+MG)¹⁰³ har som formål å utvikle et etisk, juridisk og teknisk rammeverk for å legge til rette for deling av data, og å utvikle en digital infrastruktur som kan gjøre minst én million sekvenserte genomer tilgjengelig for bruk i helsehjelp og forskning i Europa. Dette omfatter retningslinjer for rapportering av utilsiktede funn, juridisk enhet for analyser av data m.fl. I stor grad legges det opp til nasjonal tilpasning. Landene som deltar forventes å bidra med genomdata både fra helsetjenesten og fra frivillige deltakere. For at Norge skal delta og ha tilgang til denne ressursen, må vi bidra med en representativ andel av genomer fra frivillige deltakere og fra pasienter i ulike sykdomsgrupper. Det vil være behov for omtrent 5000–8000 fra hver gruppe. Genomene fra de frivillige deltakere fra de europeiske landene vil til sammen inngå i "Genome of Europe", og det arbeides her med representativitet for ulike folkegrupper. Arbeidet med 1+ Million Genomes foregår parallelt med, og sees i sammenheng med, utredningene for genomsenteret.

Norge signerte i 2019 deklarasjonen for 1+MG genomes. Deklarasjonen er en intensjonsavtale som ikke forplikter Norge til å delta i infrastrukturen, men innebærer at Norge deltar i utviklingsarbeidet. Helsedirektoratet har på vegne av Helse- og omsorgsdepartementet oppgaven med å følge opp og koordinere Norges deltakelse.

⁹⁹ [Hälsodata som nationell resurs för framtidens hälso- och sjukvård - Regeringen.se](#)

¹⁰⁰ [Vidareanvändning av hälsodata för vård och klinisk forskning - Regeringen.se](#)

¹⁰¹ [European '1+ Million Genomes' Initiative | Shaping Europe's digital future \(europa.eu\)](#)

¹⁰² [European Genomic Data Infrastructure \(GDI\) project \(onemilliongenomes.eu\)](#)

¹⁰³ [European '1+ Million Genomes' Initiative | Shaping Europe's digital future \(europa.eu\)](#)

Initiativet er tildelt 40 millioner euro i perioden 2022-2027 gjennom Digital Europe-programmet for å etablere Genomic Data Infrastructure (GDI),¹⁰⁴. "Infrastrukturen for bioinformatikk" (ELIXIR Norge) deltar sammen med Helsedirektoratet og Helse Sør-Øst. I løpet av perioden vil Norge ta stilling til en eventuell norsk deltagelse i infrastrukturen. GDI vil sikre bedre tilgjengelighet til humane genomdata og kliniske data på tvers av europeiske landegrensener på en sikker måte. GDI skal tilby desentralisert infrastruktur for å gi tilgang til større mengder genomdata som er nødvendig for å utvikle persontilpasset medisin, og skal på denne måten bidra til å oppfylle nasjonale forpliktelser etter 1+ Million Genomes.

¹⁰⁴ <https://gdi.onemilliongenomes.eu/>

Vedlegg 4 - Utfyllende om gjeldende rett

4.1 Internasjonale rammer og menneskerettigheter

Menneskerettighetene er fundert på prinsippet om menneskets ukrenkelighet og kravet om at den enkeltes iboende menneskeverd og personlige integritet respekteres. Det fremgår av Grunnloven § 92 at statens myndigheter skal respektere og sikre menneskerettighetene slik de er nedfelt i Grunnloven og i bindende traktater om menneskerettigheter. Grunnloven § 102 om at enhver har rett til respekt for sitt privatliv, er særlig relevant ved genetisk informasjon og andre helseopplysninger. Bestemmelsen slår blant annet fast at statens myndigheter skal sikre et vern om den personlige integritet. Videre innebærer legalitetsprinsippet at staten ikke kan gjøre inngrep i borgernes rettsstilling uten hjemmel i lov. Prinsippet er grunnlovfestet i Grunnloven § 113.

Retten til liv er inntatt i Grunnloven § 93. Retten innebærer en plikt for myndighetene til å respektere den enkeltes rett til liv, det vil si at myndighetene i utgangspunktet ikke kan ta liv, og til å beskytte den enkelte mot at andre tar deres liv. Retten til best mulig helse, trygge arbeidsforhold og sosial sikkerhet kan også leses i sammenheng med retten til liv.

Barns rettigheter er ivaretatt i Grunnloven § 104. I henhold til Grunnloven § 104 andre ledd skal barnets beste være et grunnleggende hensyn ved handlinger og avgjørelser som berører barn. Regelen har sin parallell i barnekonvensjonen art. 3 nr. 1.

Etablering av ett eller flere registre med genomdata vil innebære inngrep blant annet i retten til privatliv og vil samtidig legge til rette for utvikling av helsehjelp. Dersom et inngrep i menneskerettighetene skal være lovlig stilles det krav til at inngrepet er nødvendig, forholdsmessig og har tilstrekkelig hjemmel.

4.1.1 FNs konvensjoner om retten til helsetjenester og retten til personvern

Staten er forpliktet etter FNs konvensjon om økonomiske, sosiale og kulturelle rettigheter (ØSK) artikkel 12 til å treffe tiltak for å virkeliggjøre retten for enhver til den høyest oppnåelige helsestandard både fysisk og psykisk. Myndighetene skal skape vilkår som trygger all legebehandling og pleie under sykdom. Dette forutsetter at tjenestetilbudet må holde en forsvarlig og adekvat standard i lys av statens tilgjengelige ressurser og utviklingsnivå. I alle stater må det finnes tilgjengelige helsetjenester som ikke diskriminerer på grunnlag av etnisitet, kjønn og så videre, og tjenestene må ikke være så kostbare at noen stenges ute. Tilbudet skal ta hensyn til kvinner og barns særlige behov, til kulturelle forhold og til behovene til marginaliserte grupper i samfunnet¹⁰⁵.

FN-konvensjonen om sivile og politiske rettigheter artikkel 17 gir et vern for privatlivet ved at individene skal ha rett til å råde over seg og sitt uten innblanding utenfra (integritetsvern). Registrering og behandling av helseopplysninger knyttet til enkeltpersoner regnes ut fra dette

¹⁰⁵ Se nærmere omtale i <https://www.stortinget.no/globalassets/pdf/dokumentserien/2011-2012/dok16-201112.pdf> kapittel 39.4.2.2

som et inngrep i retten til privatliv. FN-konvensjonen om økonomiske, sosiale og kulturelle rettigheter og FN-konvensjonen om sivile og politiske rettigheter gjelder som norsk lov og skal gå foran norsk lov ved motstrid, jf. menneskerettsloven § 3.

Å virkeliggjøre retten til helsehjelp forutsetter behandling av personopplysninger (helseopplysninger) og tilgjengeliggjøring av slike opplysninger for helsepersonell, forskere og andre som er involvert i helsehjelpen, kvalitetsutvikling mv. Ulempene for personvernet ved bruk av helseopplysninger må vurderes opp mot statens plikt til å sikre en god helsestandard. Siden staten har plikt til å sikre begge disse rettighetene, må de avveies mot hverandre.

4.1.2 Den europeiske menneskerettskonvensjonen

Den europeiske menneskerettskonvensjon av 1950 (forkortet "EMK") ble vedtatt den 4. november 1950 og trådte i kraft den 3. september 1953. EMK gjelder som norsk lov og skal gå foran norsk lov ved motstrid, jf. menneskerettsloven § 3

EMK artikkel 2 pålegger staten visse positive plikter til å beskytte liv. Innenfor helse- og omsorgssektoren kan det reises spørsmål om hvor langt statens plikt til å beskytte liv rekker. Myndighetene plikter for eksempel å sørge for at befolkningen blir tilbudt forsvarlig helsehjelp.

EMK artikkel 8 pålegger staten å ha lover som verner privatlivets fred og den enkelte mot å få sin integritet og ære krenket, både av offentlige myndigheter og private aktører. Plikten omfatter også at det må finnes lover som regulerer innsamling, forvaltning og spredning av personopplysninger.

Den europeiske menneskerettighetsdomstolen (EMD) håndhever konvensjonens bestemmelser i siste instans, herunder artikkel 8. EMD har i flere dommer lagt til grunn at artikkel 8 inkluderer vern av personopplysninger, både for offentlig sektor og privat sektor. Helseopplysninger knyttet til enkeltpersoner er en del av privatlivet, slik at behandling av opplysningene i utgangspunktet etter EMK artikkel 8 er et inngrep i dette. Et inngrep i privatlivet etter artikkel 8, må fylle kravene i artikkel 8 nr. 2 om tilstrekkelig hjemmel, være nødvendig i et demokratisk samfunn og fremme et av de formålene som er angitt i artikkelen.

En tilstrekkelig hjemmel kan være i lov, forskrift eller uskreven rett. Det stilles imidlertid krav om at rettsgrunnlaget skal være tilgjengelig og forutberegnelig. Både EMK og legalitetsprinsippet innebærer at jo større inngrepet er, desto strengere krav stilles det til klarhet og forutberegnelighet.¹⁰⁶

4.1.3 Biomedisinkonvensjonen (Oviedo-konvensjonen)

Europarådets konvensjon om beskyttelse av menneskerettighetene og menneskets verdighet i forbindelse med anvendelse av biologi og medisin (biomedisinkonvensjonen) ble vedtatt 19. november 1996. Norge undertegnet konvensjonen da den ble åpnet for undertegning i

¹⁰⁶ Se Personvernkommissjonen NOU 2022:11 pkt. 6.3.1

Oviedo 4. april 1997 og ratifiserte konvensjonen 13. oktober 2006. Norge ratifiserte tre tilleggsprotokoller til Biomedisinkonvensjonen i 2015, blant annet tilleggsprotokoll av 25. januar 2005 om biomedisinsk forskning og tilleggsprotokoll av 27. november 2008 om genetiske undersøkelser for helseformål¹⁰⁷.

Formålet med konvensjonen er blant annet å beskytte alle menneskers verdighet og identitet, og uten diskriminering garantere respekten for alles integritet og andre rettigheter samt grunnleggende friheter i forbindelse med anvendelsen av biologi og medisin. Viktige prinsipper i konvensjonen er at hensynet til det enkelte menneskets interesser alltid må komme foran samfunnets og forskningens interesser, og prinsippet om lik tilgang til helsetjenester.

Kapittel 2 omhandler samtykke, både det ordinære informerte samtykket og samtykke når personen har redusert kompetanse. Kapittel 3 regulerer private forhold og retten til informasjon. Blant annet skal personers ønsker om å ikke bli gjort kjent med opplysninger om egen helse bli respektert. Tematikken om det humane genom fremgår av kapittel 4. Blant annet er det et forbud mot diskriminering av personer på bakgrunn av genetisk arv i artikkel 11. I artikkel 12 fremgår det at prediktive genetiske tester bare kan utføres til helseformål eller til vitenskapelig forskning knyttet til helseformål, og under forutsetning av tilstrekkelig (genetisk) veiledning. Forskning er spesielt omtalt i kapittel 5. Her stilles det krav om at forskningsprosjektet er godkjent av uavhengig kompetent organ som blant annet har vurdert prosjektets etiske forsvarlighet. Det kreves også at det nødvendige samtykket fra deltakeren er gitt uttrykkelig, særskilt og er dokumentert. Kapittel 7 omhandler forbudet mot økonomisk vinning av menneskekroppen eller deler av den. Biomedisinkonvensjonens artikler om forskning er innarbeidet i helseforskningsloven.

4.1.3.1 Tilleggsprotokollen om biomedisinsk forskning

Tilleggsprotokollen omfatter all forskningsaktivitet på helseområdet som medfører inngrep på mennesker, både fysisk og psykisk. Protokollen inneholder bestemmelser om prinsippet om menneskets forrang fremfor samfunnets eller vitenskapens interesser, krav om godkjenning av alle forskningsprosjekter fra en uavhengig, etisk komité og bestemmelse om at forskning bare kan utføres på mennesker dersom det ikke finnes noe alternativ som er tilnærmet like effektivt. Videre inneholder protokollen bestemmelser om informasjon og samtykke, og regler for å ivareta den enkeltes personvern. Bestemmelsene i protokollen er bl.a. ivaretatt i helseforskningsloven.

4.1.3.2 Tilleggsprotokollen om genetiske undersøkelser for helseformål

Tilleggsprotokollen omfatter genetiske undersøkelser for helseformål, dvs. analyse av biologiske prøver fra mennesker som har til hensikt å gi informasjon om en persons genetiske egenskaper (diagnostiske, presymptomatiske/prediktive og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser, som i bioteknologiloven). Genetiske undersøkelser til forskningsformål er ikke omfattet av denne protokollen. Det er lagt til grunn at protokollens

¹⁰⁷ Prop. 13 S (2014–2015) (lovdata.no) og Innst.167 S (2014-2015) - Lovdata Pro

innhold og rettslige krav er ivaretatt i bioteknologilovens bestemmelser om genetiske undersøkelser av fødte.

I protokollen stilles det krav til kvaliteten på de genetiske tjenestene, og det fremheves at klinisk nytte skal være et grunnleggende kriterium i vurderingen av om en genetisk undersøkelse skal tilbys en person eller en gruppe. Det slås fast at diskriminering på grunn av genetisk arv er forbudt, og det skal treffes hensiktsmessige tiltak for å hindre at personer eller grupper stigmatiseres på grunn av genetiske egenskaper. Videre stilles det krav om genetisk veiledning ved prediktive genetiske undersøkelser, og krav om samtykke fra den som skal undersøkes. Ved prediktive genetiske undersøkelser kreves det at samtykket skal dokumenteres.

Det oppstilles vern av personer uten samtykkekompetanse. I artikkel 16 stadfestes retten til privatliv og det særlige vernet om personlige opplysninger som utledes fra en genetisk undersøkelse. Det fremgår at en person som får utført en genetisk undersøkelse har rett til å få kjennskap til all informasjon om sin egen helse som kan leses ut av testresultatet, men et ønske om å ikke bli informert skal også respekteres. I fortalen til tilleggsprotokollen om genetiske undersøkelser fremgår det at det er viktig å sikre rettferdig tilgang til genetiske tjenester av tilfredsstillende kvalitet, men også bekymring knyttet til mulig misbruk av genetiske undersøkelser.

4.1.4 Europarådets personvernkonvensjon

Norge har ratifisert Europarådets konvensjon nr. 108 av 28. januar 1981 om personvern i forbindelse med elektronisk databehandling av personopplysninger. Konvensjonen fastsetter minstestandarder for all elektronisk behandling av personopplysninger. Formålet med konvensjonen er å sikre respekten for individets rettigheter og grunnleggende friheter, særlig retten til privatliv, med hensyn til elektronisk databehandling av personopplysninger.

Ved endringsprotokoll 10. oktober 2018 er det oppstilt mer detaljerte krav enn i gjeldende konvensjon. Det er innført regler som klassifiserer blant annet genetiske data som en særlig kategori data jf. artikkel 6, og det oppstilles krav om at slike data bare kan behandles dersom særlige sikringstiltak er nedfelt i lov. Tiltakene må ha som formål å beskytte den registrerte mot risikoene som behandlingen av sensitive opplysninger kan innebære for vedkommendes interesser, rettigheter og grunnleggende friheter, særlig en risiko for diskriminering. Slike tiltak kan for eksempel være krav om samtykke eller lovgrunnlag for behandling av data, og taushetsplikt, eller andre tekniske, sikkerhetsmessige eller organisatoriske tiltak (eksempelvis kryptering). Endringsprotokollen har ikke trådt i kraft. Norge har signert endringsprotokollen og avgitt en erklæring om midlertidig anvendelse av protokollen.

4.1.5 Helsinkideklarasjonen

Helsinkideklarasjonen er den mest sentrale etiske retningslinjen for medisinsk forskning i dag – både i Norge og internasjonalt. Helsinkideklarasjonen ble utarbeidet av Verdens legeforening (WMA) i 1964, og er senere blitt endret flere ganger, sist i 2013. Deklarasjonen etterfulgte Nürnbergkodeksen av 1947 og foreningens Genève-erklæring av 1948. Den viktigste forskjellen fra Nürnbergkodeksen er at Helsinkideklarasjonen også omfatter klinisk

forskning, altså både terapeutisk og ikke-terapeutisk forskning. Forskning er dermed ikke begrenset til forsøk på friske forsøkspersoner, men kan også omfatte pasienter.

Deklarasjonen er ikke juridisk bindende, men er etter hvert blitt innarbeidet og bredt akseptert ikke bare i profesjonen selv, men også av nasjonale myndigheter. Regional etisk komité (REK) anvender deklarasjonen når de foretar sine etikkvurderinger. Enkelte av deklarasjonens prinsipper kan derfor trolig anses som alminnelige rettslige prinsipper, som for eksempel prinsippet om fritt og informert samtykke. Helseforskningsloven baserer seg blant annet på prinsippene som Helsinkideklarasjonen legger til grunn.

For å forhindre misbruk av individer i forskningens tjeneste og at forskningens nytteverdi bare blir vurdert ut fra hva som er til nytte for fellesskapet, fastholder Helsinkideklarasjonen at hensynet til den enkelte forsøksperson alltid må gå foran vitenskapens og samfunnets interesser. Deklarasjonen understreker at ansvaret for forsøkspersonen alltid påhviler legen og aldri vedkommende selv, selv om hun eller han har gitt sitt samtykke. Det fremgår videre at medisinsk forskning som omfatter mennesker, bare må utføres dersom formålet er viktigere enn de risikoer og belastninger som forskningen innebærer for forsøkspersonen. Det presiseres også at medisinsk forskning bare er berettiget dersom det kan sannsynliggjøres at de befolkningsgrupper man forsker på, kan dra fordel av resultatene fra forskningen.

4.1.6 Retningslinjer fra European Society of Human Genetics

I 2016 publiserte EuroGentest retningslinjer, som ble støttet av European Society of Human Genetics (ESHG), for diagnostisk nestegenerasjonssekvensering (NGS) for sjeldne genetiske sykdommer. Disse fokuserte på eksomsekvensering og målrettede genpaneler. De inneholdt 38 anbefalinger for diagnostiske genomvide analyser. Retningslinjene ble i 2022 utvidet med anbefalinger for helgenomsekvensering og samtidig utvidet til 44 anbefalinger.¹⁰⁸

Retningslinjene inneholder generelle anbefalinger og spesielle anbefalinger for områdene diagnostisk forløp, bioinformatikk, kvalitetssikring, etiske vurderinger, rapportering av svar og perspektiver fremover. I denne sammenheng er det de etiske vurderingene som er knyttet til samtykke, som er spesielt relevante. Disse er (vår oversettelse):

- Anbefaling 32: Klinikere bør tilby genetisk veiledning og innhente informert samtykke før klinisk helgenomsekvensering (WGS)
- Anbefaling 34: Laboratoriet er ikke forventet å reanalysere data systematisk og rapportere nye funn, med mindre det er eksplisitt bedt om å gjøre det eller for kvalitetssikringsformål
- Anbefaling 36: Helgenomsekvensdata kan bare bli brukt for forskningsformål med adekvat informert samtykke

¹⁰⁸ Souche E, Beltran S, Brosens E et al. (2022) Recommendations for whole genome sequencing in diagnostics for rare diseases. Eur J Hum Genet 30:1017-21

4.1.7 International Ethical guidelines for Health-related research involving Humans – CIOMS

Council of International Organizations of Medical Sciences (CIOMS) har i samarbeid med WHO gitt ut retningslinjer for helseforskning, siste gang i 2016¹⁰⁹. Retningslinjene gjaldt tidligere biomedisin, men i 2016 ble de utvidet til å gjelde "health-related research". Retningslinjene anses å være i tråd med Helsinkideklarasjonen. Råd nr. 11 gjelder innsamling, lagring og bruk av biologisk materiale og tilhørende data. I kommentaren står det at det er en økende konsensus om at noe av funnene som gjøres i genetisk forskning meddeles forskningsdeltakeren dersom vedkommende ønsker det.

Forskningsdeltakere kan gis flere valgmuligheter om hva de ønsker, slik at de har større kontroll over bruken av materialet. Generelt sett er det tre veiledende prinsipper for tilbakemelding av resultater. For det første må resultatet ha analytisk validitet (det vil si at testen som brukes kan påvise eller utelukke den aktuelle genetiske varianten), for det andre må resultatet være av klinisk betydning og for det tredje må funnet være såkalt "actionable". Dette innebærer at forskningsdeltakerne bør tilbys tilbakemelding om informasjon som kan ha avgjørende livreddende betydning og data som har umiddelbar klinisk nytte for et betydelig helseproblem, mens informasjon av usikker vitenskapelig eller klinisk betydning ikke kvalifiserer for tilbakemelding til deltakeren. Den forskningsetiske komiteen bør også vurdere om individuell rådgivning er nødvendig ved tilbakeføring av spesielle genetiske funn. Noen tilfeller kan kreve at det lages en plan for hvordan tilsiktede og utilsiktede funn skal meldes tilbake på en etisk forsvarlig måte.

4.2 Personopplysningsloven og personvernforordningen (GDPR)

Personvernforordningen regulerer behandling av personopplysninger i EU/EØS. Forordningen gjelder som norsk lov, jf. personopplysningsloven § 1. Forordningen gjelder i utgangspunktet ved all behandling av helseopplysninger. Forordningens generelle regler om behandling av personopplysninger er nå gjeldende ved all behandling av helseopplysninger, blant annet i helseregistre.

Anonyme opplysninger regnes ikke som personopplysninger og dermed heller ikke som helseopplysninger. Det som kjennetegner anonyme opplysninger er at enkeltpersoner ikke kan identifiseres, jf. punkt 26 i fortalen til personvernforordningen.

Genetiske opplysninger er særlig definert i personvernforordningen artikkel 4 nr. 13 som "personopplysninger om en fysisk persons nedarvede eller ervervede genetiske egenskaper som gir unik informasjon om den aktuelle fysiske personens fysiologi eller helse, og som særlig er framkommet etter analysering av en biologisk prøve fra den aktuelle fysiske personen".

¹⁰⁹ [WEB-CIOMS-EthicalGuidelines.pdf](#)

4.2.1 Prinsippene for behandling av personopplysninger

Prinsippene for behandling av personopplysninger fremgår av artikkel 5 i personvernforordningen. Disse er: lovlighet, rettferdighet og åpenhet, formålsbegrensning, dataminimering, riktighet, lagringsbegrensning, integritet og konfidensialitet.

Prinsippet om lovlighet innebærer at man må ha et rettslig grunnlag for å behandle opplysningene, se nærmere under om krav til behandlingsgrunnlag. Prinsippet om formålsbegrensning går ut på at personopplysninger skal samles inn for spesifikke, uttrykkelige angitte og berettigede formål og ikke viderebehandles på en måte som er uforenlig med disse formålene. Prinsippet omtales som prinsippet om formålsbegrensning. Prinsippet om dataminimering begrenser hvilke og hvor mange opplysninger som kan tilgjengeliggjøres. Opplysningene som tilgjengeliggjøres skal være adekvate, relevante og begrenset til det som er nødvendig for formålene de behandles for. Dette innebærer både at det ikke skal tilgjengeliggjøres flere opplysninger om den registrerte enn det som er nødvendig, og at det heller ikke skal behandles opplysninger om flere personer enn det som er nødvendig. Prinsippene om opplysningenes integritet og konfidensialitet innebærer at behandlingsansvarlig skal sørge for tilstrekkelig sikring av opplysningene, herunder sikring mot uautorisert eller ulovlig innsyn i og behandling av opplysningene. Prinsippet om lagringsbegrensning betyr at opplysningene skal lagres slik at det ikke er mulig å identifisere de registrerte i lengre perioder enn det som er nødvendig for formålet. Begrenset lagringstid kan være et særlig og egnet tiltak for å verne de registrertes rettigheter og interesser.

Tilgjengeliggjøring og sammenstilling av helseopplysninger er en form for behandling av personopplysninger etter personvernforordningen artikkel 4 nr. 2. Forordningen har ikke regulert spesifikt adgangen til å tilgjengeliggjøre og sammenstille. Dette følger av forordningens generelle krav som gjelder ved all behandling.

4.2.2 Personvernforordningens krav om behandlingsgrunnlag

Det er et grunnprinsipp for behandling av personopplysninger at behandlingen skal være lovlig, rettferdig og åpen, jf. personvernforordningen artikkel 5 nr. 1 bokstav a. Det kreves blant annet at behandlingen har et rettslig grunnlag. De alternative rettslige grunnlagene for behandling av personopplysninger finnes i personvernforordningen artikkel 6 nr. 1. Disse er blant annet behandlingen basert på samtykke (bokstav a) eller dersom behandlingen er nødvendig for å utføre en oppgave i allmennhetens interesse (bokstav e). Forordningen gir direkte hjemmel til å behandle opplysninger for en del tilfeller, blant annet dersom de registrerte har samtykket. I noen tilfeller kreves det i tillegg nasjonal lovgivning (supplerende rettsgrunnlag), blant annet dersom behandlingsgrunnlaget er bokstav e, jf. artikkel 6 nr. 3. Vedtak etter helsepersonelloven om dispensasjon fra taushetsplikten eller forskrifter med hjemmel i helseregisterloven kan gi et slikt grunnlag.

Forordningen har i utgangspunktet et forbud mot å behandle helseopplysninger, jf. artikkel 9 om særlige kategorier opplysninger (sensitive opplysninger). Behandling av helseopplysninger krever derfor at minst ett av unntakene i artikkel 9 nr. 2 er oppfylt. Behandling av helseopplysninger er likevel lovlig dersom den registrerte har samtykket. Det samme gjelder også blant annet dersom behandlingen er nødvendig med henblikk på forebyggende medisin eller arbeidsmedisin, i forbindelse med medisinsk diagnostikk, yting

av helse- og sosialtjenester, behandling eller forvaltning av helse- og sosialtjenester eller allmenne folkehelsehensyn, jf. bokstav h. For dette behandlingsgrunnlaget stilles det vilkår om at opplysningene behandles av en fagperson som har taushetsplikt i henhold til unionsretten eller medlemsstatenes nasjonale rett, jf. artikkel 9 nr. 3.

4.2.3 Nærmere om samtykke som lovlig behandlingsgrunnlag

Samtykke er ett av flere lovlige behandlingsgrunnlag for behandling av personopplysninger etter personvernforordningen. Dette forutsetter at samtykke er lovlig avgitt. Det er en rekke krav til at samtykke skal være lovlig etter forordningen.

Et samtykke er etter definisjonen i personvernforordningen artikkel 4 nr. 11:

"enhver frivillig, spesifikk, informert og utvetydig viljesytring fra den registrerte der vedkommende ved en erklæring eller en tydelig bekreftelse gir sitt samtykke til behandling av personopplysninger som gjelder vedkommende".

Personvernforordningen artikkel 7 stiller noen vilkår for samtykke. For at et samtykke skal være gyldig, må det være frivillig, spesifikt, informert, utvetydig, gitt gjennom en aktiv handling, dokumenterbart og mulig å trekke tilbake like lett som det ble gitt.

Krav om frivillighet innebærer at samtykket må gis fritt. Samtykket skal ikke anses som frivillig dersom den registrerte ikke har en reell valgfrihet, eller ikke er i stand til å nekte å gi eller trekke tilbake et samtykke uten at det er til skade for vedkommende, jf. også fortalen punkt 42. Videre følger det av fortalens punkt 43 at for å sikre at et samtykke gis frivillig, bør samtykket ikke utgjøre et gyldig rettslig grunnlag for behandling av personopplysninger i et bestemt tilfelle dersom det er en klar skjevhet mellom den registrerte og den behandlingsansvarlige. Dette gjelder særlig dersom den behandlingsansvarlige er en offentlig myndighet og det derfor er usannsynlig at samtykket er gitt frivillig med hensyn til alle omstendigheter som kjennetegner den bestemte situasjonen. Det er videre et krav etter personvernforordningen at samtykket kan trekkes tilbake på hvilket som helst tidspunkt, og dette skal kunne gjøres like enkelt som å gi samtykke. Trekkes samtykke, må behandlingen av personopplysningene opphøre, og opplysningene må slettes.

Samtykket må være spesifikt. Det betyr at samtykket må være konkret for det formål det er samlet inn for. Det følger av fortalen punkt 32 at samtykket bør omfatte alle behandlingsaktiviteter som utføres med henblikk på samme formål. Dersom det er flere formål med behandlingen, bør det gis samtykke til alle.

Det kreves også at samtykket er informert. Dette betyr at det må fremgå klart hva den registrerte samtykker til at behandlingen av personopplysninger kan omfatte (formålet), og hvem samtykket er gitt til, dvs. hvem som er behandlingsansvarlig, hvilke (typer) personopplysninger som vil bli samlet inn og behandlet, i tillegg til at samtykket fritt kan trekkes tilbake, om det vil skje automatisert behandling/profilering og om personopplysningene vil overføres, herunder om de vil overføres til land utenfor EU/EØS. For å sikre at samtykket er informert bør den registrerte minst kjenne den behandlingsansvarliges identitet og formålene med behandlingen som personopplysningene skal brukes til, jf. fortalen punkt 42.

Samtykket må være utvetydig. Dette innebærer at den registrerte må ved erklæring eller en tydelig bekreftelse gi sitt samtykke til behandling. Det kreves en aktiv handling fra den registrerte sin side. Dersom samtykket gis muntlig, kreves det også at samtykket senere kan dokumenteres. Etter fortalens punkt 42 fremgår det at behandlingsansvarlig må kunne påvise at den registrerte har gitt sitt samtykke til behandlingen. Behandlingsansvarlig bør ha utformet en samtykkeerklæring på forhånd. Denne bør være forståelig og i lett tilgjengelig form og formulert på et klart og enkelt språk, og som ikke bør inneholde urimelige vilkår, jf. artikkel 7.

Det er ingen krav til hvordan et samtykke gis, og det kan derfor gis både elektronisk, på papir og muntlig. Behandlingsansvarlig har ansvaret for at de ovennevnte kravene oppfylles når samtykket innhentes.

4.2.3.1 Krav om eksplisitt samtykke i enkelte tilfeller

For behandling av sensitive opplysninger, dvs. særlige kategorier av personopplysninger etter personvernforordningen artikkel 9, kreves det "uttrykkelig samtykke". Dette betyr et samtykke som er gitt på en ekstra tydelig måte, for eksempel ved en skriftlig erklæring på hva den registrerte samtykker til. Behandling av helseopplysninger, og særskilt genetiske opplysninger, faller innunder denne kategorien.

4.2.3.2 Samtykke til forskning

Personvernforordningen gir adgang til bruk av bredt samtykke, noe som ikke er uvanlig i helseforskning, sml. helseforskningsloven § 14. I fortalen punkt 33 vises det til at for formål knyttet til vitenskapelig forskning er det ofte ikke mulig fullt ut å identifisere formålet med behandlingen av personopplysninger på tidspunktet for innsamlingen av opplysningene. De registrerte bør derfor kunne gi sitt samtykke til visse områder innen vitenskapelig forskning når dette er i samsvar med anerkjente etiske standarder for vitenskapelig forskning. De registrerte bør ha mulighet til å gi sitt samtykke bare til visse forskningsområder eller deler av forskningsprosjekter i det omfang det tilsiktede formålet tillater det. Det kreves likevel at det er en generell formålsangivelse.

4.2.3.3 Bytte til andre behandlingsgrunnlag

Dersom samtykke er behandlingsgrunnlaget, må virksomheten/institusjonen holde seg til dette. Dersom den registrerte trekker tilbake samtykke, eller det viser seg at samtykke ikke var gyldig innhentet, må man slutte å behandle personopplysningene. Det er ikke adgang til å fortsette behandlingen med grunnlag i et annet behandlingsgrunnlag etter personvernforordningen, for eksempel etter grunnlaget "nødvendig for legitime interesser". Et slikt bytte bryter med åpenhetsprinsippet og rettferdighetsprinsippet.

4.2.4 Nærmere om helsehjelp som formål

Når det ytes helsehjelp, har behandlingen av personopplysninger i pasientjournalen rettslig grunnlag i personvernforordningen artikkel 6 nr. 1 bokstav c, og oppfyller unntaket i artikkel 9 nr. 2 bokstav h.

Begge disse bestemmelsene krever at det også finnes rettslig grunnlag i nasjonal rett, såkalt supplerende rettsgrunnlag. Kravene til det nasjonale rettslige grunnlaget er nærmere regulert i artikkel 6 nr. 3. Det kan fastsettes særlige regler om for eksempel vilkårene for lovligheten av behandlingen, hvilken type opplysninger som skal behandles, enhetene opplysningene kan utleveres til, hvilke formål de kan utleveres til, formålsbegrensning, samt tiltak for å sikre lovlig og rettferdig behandling. Det rettslige grunnlaget skal oppfylle et mål i allmennhetens interesse og stå i et rimelig forhold til det berettigede målet som søkes oppnådd. Det supplerende rettslige grunnlaget for behandling av personopplysninger i pasientjournal finnes i pasientjournalloven § 6 andre ledd og helsepersonelloven § 39.

For et helseregister for genom og eksom er det særlig to av de rettslige grunnlagene i personvernforordningen artikkel 6 nr. 1 som er relevante. Det ene er samtykke fra de registrerte (artikkel 6 nr. 1 bokstav a), og det andre er at behandlingen er nødvendig i "allmennhetens interesse" (artikkel 6 nr. 1 bokstav e). Det siste alternativet krever at det også finnes supplerende rettslig grunnlag i nasjonal rett. Av unntakene i artikkel 9 nr. 2 er det særlig alternativene om "uttrykkelig samtykke" fra de registrerte (artikkel 9 nr. 2 bokstav a) eller at behandlingen er nødvendig i forbindelse med "medisinsk diagnostikk, yting av helse- eller sosialtjenester, behandling eller forvaltning av helse- eller sosialtjenester og – systemer" (artikkel 9 nr. 2 bokstav h) som er aktuelle. Det siste alternativet krever også at opplysningene behandles av fagpersoner som er underlagt taushetsplikt etter nasjonal rett, jf. artikkel 9 nr. 3. Artikkel 9 nr. 4 gir adgang til å innføre ytterligere vilkår og begrensninger for særlige kategorier data, herunder behandling av genetiske opplysninger og helseopplysninger.

4.2.5 Nærmere om forskningsformål

I utgangspunktet kan også personopplysninger som behandles i forbindelse med forskning gjøres med grunnlag i samtykke fra den enkelte.

Dersom samtykke ikke er aktuelt i det enkelte tilfelle, vil behandling av personopplysninger i forbindelse med vitenskapelig forskning også kunne være en oppgave i allmennhetens interesse. Det rettslige grunnlaget vil også her være artikkel 6 nr. 1 bokstav e. For behandling av personopplysninger i allmennhetens interesse kreves det som nevnt supplerende rettslig grunnlag i nasjonal rett. Det supplerende rettslige grunnlaget for forskning vil kunne være personopplysningsloven § 8, som fastsetter at alminnelige personopplysninger kan behandles på grunnlag av personvernforordningen artikkel 6 nr. 1 bokstav e dersom det er nødvendig for formål knyttet til vitenskapelig forskning, og så lenge behandlingen er omfattet av nødvendige garantier i samsvar med personvernforordningen artikkel 89 nr. 1.

For behandling av særlige kategorier personopplysninger, som genetiske helseopplysninger, må i tillegg et av vilkårene i artikkel 9 nr. 2 være oppfylt. For vitenskapelige forskningsformål vil det rettslige grunnlaget som hovedregel være artikkel 9 nr. 2 bokstav j, hvor det fremgår at "behandlingen er nødvendig for formål knyttet til vitenskapelig eller historisk forskning eller for statistiske formål". Behandlingen må være i samsvar med artikkel 89 nr. 1 og i samsvar med nasjonale lovbestemmelser. Etter personopplysningsloven § 9 kan særlige kategorier av personopplysninger behandles uten samtykke fra den registrerte, dersom behandlingen er nødvendig for vitenskapelig forskningsformål og samfunnets interesse at behandlingen

finner sted klart overstiger ulempene for den registrerte. Behandlingen skal være omfattet av nødvendige garantier i samsvar med artikkel 89 nr. 1. Før behandlingen finner sted har den behandlingsansvarlige plikt til å rådføre seg med personvernombudet. Ved rådføringen skal det vurderes om behandlingen oppfyller kravene i personvernforordningen og øvrige bestemmelser fastsatt i personopplysningsloven eller med hjemmel i personopplysningsloven. Den særskilte rådføringsplikten i pol. § 9 gjelder ikke dersom det allerede er utført en personvernkonsekvensvurdering (DPIA). Etter personopplysningsloven § 10 gjelder tilsvarende rådføringsplikt med personvernombud når særlige kategorier av personopplysninger behandles for forskningsformål på grunnlag av den registrertes samtykke. Det er unntak fra rådføringsplikten for medisinsk og helsefaglig forskning, jf. helseforskningsloven § 33 andre ledd. Det er likevel plikt til å involvere og rådføre seg med personvernombudet hvis forskningen er omfattet av kravet om personvernkonsekvensvurdering (DPIA).

Vi viser også til departementets vurdering i forarbeidene til personopplysningsloven (Prop. 56 LS (2017-2018)). Her fremgår det at helselovene, kombinert med forordningen artikkel 6 nr. 1 bokstav e og artikkel 9 nr. 2 bokstav j, gir supplerende rettsgrunnlag og unntak fra forbudet mot behandling av særlige kategorier av personopplysninger. Dersom behandlingen skjer i tråd med helselovene, er det dermed ikke nødvendig å oppfylle vilkårene i personopplysningsloven § 8 eller § 9. Helselovgivningen gir det nødvendige supplerende rettslig grunnlag for ikke-samtykkebasert behandling av helseopplysninger i forskning. Vedtak fra REK eller Helsedataservice om dispensasjon fra helsepersonells taushetsplikt vil utgjøre det supplerende rettslige grunnlaget.

4.2.6 Informasjon til de registrerte

Reglene om innsyn og informasjon til pasienten, regulert i pasientjournalloven, gjennomfører EUs personvernforordning artikkel 13 til 15. Reglene om informasjon og innsyn skal tilrettelegge for pasientens autonomi, i den forstand at disse reglene skal gjøre pasienten i stand til å sikre sine interesser knyttet til samtykke og reservasjon ved behandling av helseopplysninger. Innsynsretten skal også bidra til å sikre at de registrerte opplysningene er korrekte og oppdaterte og tilrettelegge for kommunikasjon mellom pasienten og helsepersonell. Artikkel 13 til 15 stiller for øvrig detaljerte krav om hvilken informasjon som skal gis ved behandling av personopplysninger. Blant annet skal de registrerte få vite hvem opplysninger om dem er utlevert til og for hvilket formål personopplysningene behandles.

Personopplysningsloven §§ 16 og 17 regulerer unntak fra den registrertes rettigheter. Av § 16 første ledd bokstav c fremgår det at retten til informasjon og innsyn etter artikkel 13 til 15 ikke gjelder opplysninger det må anses utilrådelig at den registrerte får kjennskap til av hensyn til vedkommendes helse. Av § 17 fremgår det blant annet at retten til innsyn ikke gjelder for behandling av personopplysninger for forskningsformål så langt det vil kreve en uforholdsmessig stor innsats å gi innsyn eller innsynsrett sannsynligvis vil gjøre det umulig eller i alvorlig grad hindre at målene med behandlingen oppnås.

4.2.7 Krav til behandlingsansvarlig og databehandler i personvernforordningen

I personvernforordningen er begrepet behandlingsansvarlig definert som en fysisk eller juridisk person, en offentlig myndighet, en institusjon eller ethvert annet organ som alene eller sammen med andre bestemmer formålet med behandlingen av personopplysninger og hvilke midler som skal benyttes, se artikkel 4 nr. 7. Behandlingsansvarliges ansvar fremgår av artikkel 24. Det er de faktiske forholdene som avgjør hvem som er behandlingsansvarlig. Ansvar er plassert der den faktiske kontrollen med behandlingen av opplysningene ligger. Det er alltid virksomheten som er behandlingsansvarlig etter forordningen. Hvem som er behandlingsansvarlig, kan også fastsettes i lov eller forskrift

Personvernforordningen pålegger plikter for behandlingsansvarlig og gir registrerte personer rettigheter overfor den behandlingsansvarlige. Behandlingsansvarlig har blant annet plikt til å vurdere personvernkonsekvenser og identifisere risikoreduserende tiltak. Der risikoen ikke kan håndteres på en tilfredsstillende måte av virksomheten, skal virksomheten gjennomføre forhåndsdrøftinger med Datatilsynet. Behandlingsansvarlig må føre en protokoll over behandlingsaktiviteter som utføres under deres ansvar. Andre sentrale plikter for den behandlingsansvarlig er blant annet å sørge for egnet informasjonssikkerhet, etablere internkontroll og gi de registrerte innsyn.

Behandlingsansvarlig kan inngå avtale med en databehandler om behandling av helseopplysninger på vegne av den behandlingsansvarlige, jf. personvernforordningen artikkel 4 nr. 2 og artikkel 28. Databehandleren kan bare behandle opplysningene «på dokumenterte instruks» fra den behandlingsansvarlig, jf. artikkel 28 nr. 3 bokstav a og artikkel 29. Behandlingen skal være underlagt en kontrakt eller et annet juridisk dokument som er bindende for databehandleren overfor den behandlingsansvarlig. Avtalen skal fastsette «gjenstanden for og varigheten av behandlingen, behandlingens art og formål, typen personopplysninger og kategorier av registrerte samt behandlingsansvarliges rettigheter og plikter».

Databehandleren har ansvar for sin egen behandling av opplysningene og skal blant annet sørge for informasjonssikkerheten ved sin behandling av opplysningene, jf. artikkel 32. Det står i forordningen til personvernforordningen punkt 81 at behandlingsansvarlige bare [bør] benytte databehandlere som gir tilstrekkelige garantier, særlig med tanke på dybdekunnskap, pålitelighet og ressurser, for at de vil gjennomføre tekniske og organisatoriske tiltak som vil oppfylle kravene i denne forordning, herunder kravene til sikker behandling.

Behandlingsansvarlige kan altså sette bort oppgaver til en databehandler, for eksempel om utlevering eller lagring. Forordningen setter ikke begrensninger med hensyn til hvor mange, hvor store eller hva slags oppgaver som kan overføres til databehandleren. Selve ansvaret kan imidlertid ikke delegeres. Ansvar ligger fremdeles hos behandlingsansvarlige, som må kontrollere at databehandleren utfører oppgavene i samsvar med databehandleravtalen, og vil også ha et ansvar dersom noe galt skjer.

4.2.6 Overføring av personopplysninger til utlandet

Prinsippet er at personopplysninger bare kan overføres til stater som sikrer en forsvarlig behandling av opplysningene. Reglene er ulike avhengig av om opplysningene overføres til EU/EØS eller til land utenfor EU/EØS, såkalt tredjeland. Det gjelder ingen særlige begrensninger med hensyn til å tilgjengeliggjøre opplysninger mellom EU/EØS-stater, utover de alminnelige vilkårene som også gjelder ved tilgjengeliggjøring til virksomheter i Norge.

Overføring¹¹⁰ til tredjeland er regulert i artikkel 44 til 50, og det kreves et særskilt grunnlag for å være lovlig, dvs. et overføringsgrunnlag¹¹¹. Etter Schrems-II-dommen¹¹² fra EU-domstolen ble det presisert at det må stilles tilleggskrav til overføringsgrunnlaget. Det ble understreket at man alltid må undersøke om beskyttelsesnivået i tredjelandet i praksis vil bli undergravd av forhold i tredjelandet, for eksempel overvåkingslover som går lengre enn det som er nødvendig og proporsjonalt. I slike tilfeller må det iverksettes ytterligere tiltak for å sikre at beskyttelsesnivået for personopplysninger blir tilsvarende som i EØS. Med andre ord må krenkelser av personvernet motvirkes. Tiltakene kan være tekniske, juridiske eller organisatoriske, og ofte bør ulike typer tiltak kombineres, f.eks. ved at man bygger opp desentralisert, føderert teknologisk infrastruktur der genomdata lagres sikkert lokalt, men hvor analyser på disse data kan utføres sentralisert.¹¹³

4.2.7 Innebygget personvern

Virksomhetene skal bruke prinsippene for innebygget personvern. Den mest personvernvennlige innstillingen skal være standard i alle systemer, jf. artikkel 25. Behandlingsansvarlige og databehandlere skal gjennomføre egnede tekniske og organisatoriske tiltak for å oppnå et sikkerhetsnivå som er egnet med hensyn til risikoen ved behandlingen av opplysningene, jf. artikkel 32. Det skal iverksettes tiltak for å sikre opplysningenes konfidensialitet, integritet, tilgjengelighet og robusthet.

4.2.8 Vurdering av personvernkonsekvenser

Behandlingsansvarlige skal vurdere konsekvensene for personvernet før behandlingen tar til, jf. artikkel 35 (DPIA). Dette gjelder blant annet dersom det er tale om behandling av helseopplysninger i et stort omfang. Vurderingen skal blant annet omfatte en systematisk beskrivelse av den planlagte behandlingen, formålene med behandlingen, en vurdering av om behandlingen er nødvendig og står i et rimelig forhold til formålene, risikoen for de

¹¹⁰ "Overføring" er ikke definert i personvernforordningen. Det europeiske personvernrådet (EDPB) har laget retningslinjer som utdypet hva som anses som en overføring. Ifølge retningslinjene må samtlige tre vilkår være oppfylt: 1) En behandlingsansvarlig eller databehandler er underlagt personvernforordningen for en bestemt behandling av personopplysninger, 2) Denne virksomheten (dataeksportøren) tilgjengeliggjør eller sender de aktuelle personopplysningene til en annen behandlingsansvarlig, felles behandlingsansvarlig eller databehandler (dataimportøren), 3) Dataimportøren er i et land utenfor EØS. Fjerntilgang regnes også som overføring i slike tilfeller. Kilde: [Overføring av personopplysninger ut av EØS | Datatilsynet](#)

¹¹¹ For noen land har EU-kommisjonen fattet beslutning om at de har tilstrekkelig beskyttelsesnivå for personopplysninger (en såkalt adekvansbeslutning), jf. artikkel 45. Overføring til slike land kan skje uten et særskilt overføringsgrunnlag eller ytterligere vurderinger om beskyttelsesnivå. Tilsvarende gjelder hvis et av unntakene i personvernforordningen artikkel 49 får anvendelse.

¹¹² [CURIA - Documents \(europa.eu\)](#)

¹¹³ Les mer på Datatilsynets nettsider: [Overføring av personopplysninger ut av EØS | Datatilsynet](#)

registrertes rettigheter og planlagte tiltak som skal sikre personvernet. Dersom det er relevant, skal de registrerte eller representanter for de registrerte bli hørt.

Personvernombudet skal gi råd om personvernvurderingen, jf. artikkel 39 nr. 1. Artikkel 35 nr. 10 fastsetter unntak fra kravet om å vurdere personvernkonsekvensene. Dette gjelder når behandlingen av personopplysningene er regulert av lov eller forskrift og personvernkonsekvensene er vurdert i forbindelse med vedtakelsen av de aktuelle rettsreglene.

4.3 Bioteknologiloven

Formålet med loven er å sikre at medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle. Dette skal skje i samsvar med prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg, basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv.

Bioteknologilovens virkeområde jf. § 1-2 er humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. og omfatter assistert befruktning, forskning på befruktete egg og kloning, fosterdiagnostikk, genetiske undersøkelser av fødte og genterapi m.m. I hvilke tilfeller bioteknologiloven kommer til anvendelse på forskning reguleres av bestemmelsens andre ledd. Loven gjelder bare for forskning dersom forskningsdeltakerne skal få helsehjelp eller individuell tilbakemelding om resultater fra genetiske undersøkelser etter § 5-1 annet ledd bokstav b. Bestemmelsene i kapittel 3 gjelder all forskning.

4.3.1 Genetiske undersøkelser

Bioteknologiloven kapittel 5 regulerer genetiske undersøkelser av fødte. Bioteknologiloven setter et tydelig skille mellom diagnostisk og prediktiv genetisk undersøkelse. I 2020 ble reglene om genetiske undersøkelser endret slik at formålet med undersøkelsen er avgjørende. Det vil si at dersom undersøkelsen utføres med det formål å stille en diagnose, er det en diagnostisk undersøkelse. Dersom formålet er å undersøke om det foreligger endringer i genene som medfører risiko for fremtidig sykdom eller bærertilstand, er undersøkelsen en prediktiv undersøkelse. Dette gjelder uavhengig av om det gjøres en genomundersøkelse eller en mer begrenset undersøkelse av genpaneler.

Når en prediktiv undersøkelse skal utføres krever bioteknologiloven at den som skal undersøkes må gi et skriftlig samtykke til undersøkelsen, jf. § 5-3, at vedkommende gis tilpasset genetisk veiledning, jf. § 5-5, og at virksomheten som skal foreta undersøkelsen er godkjent, jf. § 7-1. For genetiske undersøkelser som er ledd i diagnostikk er det ikke et krav om skriftlig samtykke, da gjelder de alminnelige samtykkereglene i pasient- og brukerrettighetsloven.

Genetiske undersøkelser skal bare anvendes til medisinske formål med diagnostiske eller behandlingsmessige siktemål, jf. bioteknologiloven § 5-2. Bestemmelsen innebærer at det må foreligge en medisinsk indikasjon for å utføre en gentest. Dermed kan ikke genetiske

undersøkelser foretas for eksempel for å få klarlagt om en person er helsemessig egnet til et bestemt arbeid eller for å vurdere risiko for fremtidig sykdom i forsikringsammenheng.

4.3.2 Genetiske undersøkelser av barn

For barn skilles det mellom undersøkelser med diagnostisk og prediktive formål.

Bioteknologiloven gir begrensede muligheter for å foreta prediktive undersøkelser av barn under 16 år, jf. bioteknologiloven § 5-7, mens det ikke er noe særregulering av undersøkelser med diagnostisk formål. Ved undersøkelse med diagnostisk formål er det de vanlige samtykkereglene for helsehjelp på vegne av barn som gjelder, jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4. Før det foretas en prediktiv genetisk undersøkelse av barn under 16 år, skal det gis skriftlig samtykke fra barnets foreldre eller andre med foreldreansvar.

Det følger av § 5-7 at det ikke er tillatt med prediktive genetiske undersøkelser av barn under 16 år med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade. Det kan for eksempel være tilfeller der den genetiske undersøkelsen påviser høy risiko for en sykdom som kan forebygges og ev. tiltak må iverksettes så tidlig som mulig, jf. nyfødtscreeningen, eller avdekker en sykdom som kan behandles med god effekt. I dette ligger også en forutsetning om at behandling eller forebyggende tiltak må iverksettes før symptomene opptrer, og før barnet selv kan bestemme om det ønsker den genetiske undersøkelsen. Det er gitt et snevert unntak fra denne regelen. Unntaksbestemmelsen er tenkt særlig brukt i tilfeller der en familie allerede har opplevd å få et barn som ble sykt og døde av en arvelig sykdom, og ønsker å slippe belastningen med å leve med usikkerheten om et annet av familiens barn også vil bli rammet av den samme sykdommen. Etter det vi kjenner til har unntaksbestemmelsen så langt ikke vært brukt.

Nyfødtscreening er et eksempel på en prediktiv genetisk undersøkelse som utføres på nyfødte, og som er særskilt regulert i forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte. Det følger av forskriften at alle nyfødte skal tilbys undersøkelse for en rekke alvorlig arvelige sykdommer. I forskriften er det regulert et unntak fra bioteknologilovens § 5-4 om krav om skriftlig samtykke, samt kravet om genetisk veiledning og godkjenning av virksomheten. De vanlige reglene om rett til medvirkning og informasjon og samtykke til helsehjelp gjelder for denne undersøkelsen. Blodprøvene fra undersøkelsen lagres i behandlingsbiobank, og kan brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll og metodeutvikling.

Innenfor forskning er det tillatt å gjøre genetiske undersøkelser av barn som har som mål å gi opplysninger av behandlingmessig verdi (barnet får helsehjelp). Slike studier vil være omfattet av bioteknologiloven. Forskning som omfatter genetiske undersøkelser av barn som ikke vil kunne gi opplysninger av behandlingmessig verdi, og der det ikke planlegges tilbakemelding, vil også være tillatt etter bioteknologiloven (gitt at vilkår for forskning på barn etter helseforskningsloven er oppfylt). Forskning med genetiske undersøkelser der det ikke er et diagnostisk eller behandlingmessig formål, er imidlertid forbudt.

Bioteknologiloven kapittel 4 regulerer fosterdiagnostikk. Fosterdiagnostikk innebærer undersøkelse av føtale celler, foster eller en gravid kvinne for å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper eller for å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos

fosteret. Det kreves skriftlig samtykke fra den som skal undersøkes før det foretas fosterdiagnostikk, jf. § 4-3. Før undersøkelsen gis skal det gis informasjon om undersøkelsen, og ved mistanke om genetisk sykdom, skal det også gis genetisk veiledning, jf. § 4-4.

4.3.3 Forbudet i bioteknologiloven § 5-8

Etter bioteknologiloven § 5-8 er det forbudt utenfor helse- og omsorgstjenesten å be om, motta, besitte eller bruke opplysninger om en annen person som er fremkommet ved en prediktiv genetisk undersøkelse eller ved kartlegging av arvelig sykdom i en familie. Det er også forbudt å spørre om en person har testet seg eller fått utført en kartlegging av arvelig sykdom i familien (familieanamnese).

Forbudet innebærer at forsikringselskaper, arbeidsgivere, utdanningsinstitusjoner, kredittinstitusjoner, offentlige myndigheter eller andre instanser ikke har lov til å få utlevert opplysninger om en person som er fremkommet ved prediktive genetiske undersøkelser, kartlegging av familiehistorikk eller prediktive opplysninger fremkommet ved diagnostiske genetiske undersøkelser. Formålet med forbudet er å sikre personvernet og hindre diskriminering på grunn av arvelig anlegg for eksempel i arbeidslivet eller ved tegning av forsikring. Forbudet gjelder ikke bruk av opplysninger i helse- og omsorgstjenesten og i forskning, men det kreves samtykke for bruk i forskning, jf. tredje ledd siste punktum. Forbudet omfatter ikke privatpersoner som opptrer på vegne av eller etter samtykke fra den opplysningene gjelder.

4.3.4 Forskning

Bioteknologiloven § 1-2 andre ledd ble endret fra 1. juli 2020 og i spesialmerknadene til bestemmelsen¹¹⁴ fremgår det at loven gjelder dersom forskningsprosjektet innebærer at det gis helsehjelp til deltakerne. Loven gjelder også for prosjekter dersom det skal gis systematisk og individuell tilbakemelding til alle deltakerne om resultater av prediktive genetiske undersøkelser (prediktive og presymptomatiske genetiske undersøkelser, og undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstander, jf. § 5-1 andre ledd bokstav b). Det vil gjelde når forskningsprosjektet selv planlegger å gi individuell tilbakemelding om resultatet av slike undersøkelser eller dersom regional komité for medisinsk og helsefaglig forskning (REK) stiller krav om at det skal gis slik systematisk tilbakemelding. Det vil ikke være tilstrekkelig til å omfattes av bioteknologiloven at det i forkant av et forskningsprosjekt opplyses at det ikke kan utelukkes at det kan bli aktuelt å gi individuell tilbakemelding om utilsiktede funn. Selv om det i prosjektet er en beredskap for hvordan en skal håndtere eventuelle slike funn, vil dette ikke innebære at «deltakerne skal få individuell tilbakemelding». Beredskap for tilbakemelding av utilsiktede funn i enkelte tilfeller, enten dette er bestemt av forskningsprosjektet selv eller pålagt av REK, vil ikke innebære at prosjektet faller innenfor lovens virkeområde. For forskningsprosjekter som ikke omfattes av § 1-2 andre ledd, vil bestemmelsene i bioteknologiloven ikke få anvendelse. Bestemmelsene i lovens kapittel 3 om forskning på overtallige befruktete egg, kloning mm. gjelder imidlertid all forskning. Dersom et forskningsprosjekt faller innenfor bioteknologilovens virkeområde, og det omfatter prediktive genetiske undersøkelser, vil blant annet reglene om skriftlig

¹¹⁴ https://lovdata.no/pro/forarbeid/prop-34-l-201920/KAPITTEL_16-1-1

samtykke, tilpasset genetisk veiledning, begrensninger for undersøkelse av barn og krav om godkjenning av virksomhet, i tillegg til aktuelle regler i helseforskningsloven, se kapittel 0.¹¹⁵

4.3.5 Adgang til å gi informasjon til slektninger

Bioteknologiloven § 5-9 regulerer helsepersonells adgang til å informere pasientens berørte slektninger om arvelig sykdom i familien. Dette heter "oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet" i loven. Hovedregelen er at pasienten selv bestemmer om hen vil informere sine slektninger om arvelig sykdom.

Dersom pasienten ikke selv kan eller vil informere berørte slektninger, kan helsepersonell be om pasientens samtykke til å informere disse hvis fem vilkår er oppfylt. De samme vilkårene gjelder i særlige tilfeller om pasienten ikke kan samtykke. For det første må det gjelde en sykdom med vesentlige konsekvenser for den enkeltes liv eller helse, for det andre må det være en rimelig grad av sannsynlighet for at også slektningene har et arvelig sykdomsanlegg som kan føre til sykdom senere i livet, for det tredje må det foreligge en dokumentert sammenheng mellom det arvelige sykdomsanlegget og utvikling av sykdom, for det fjerde må de genetiske undersøkelser som benyttes for å fastslå det arvelige sykdomsanlegget være sikre, og for det femte må sykdommen kunne forebygges eller behandles med god effekt. I tillegg til dette må sykdommen være godkjent av departementet i forskrift eller av Helsedirektoratet¹¹⁶ i det enkelte tilfelle.

4.4 Pasientjournalloven

Pasientjournalloven gjelder for behandling av helseopplysninger som er nødvendig for å yte, administrere eller kvalitetssikre helsehjelp til enkeltpersoner.

Formålet med loven er sikre at behandlingen av helseopplysningene gir pasientene helsehjelp av god kvalitet ved at relevante og nødvendige opplysninger på en rask og effektiv måte blir tilgjengelig for helsepersonell, samtidig som vernet mot at opplysninger gis til uvedkommende ivaretas. Videre skal loven sikre pasienters personvern, pasientsikkerhet og rett til informasjon og medvirkning.

Loven regulerer blant annet nærmere pasientjournaler og andre behandlingsrettede helseregistre, og virksomhetens plikter ved behandling av helseopplysninger.

4.4.1 Hjemmel til å behandle helseopplysninger ved helsehjelp

Pasientjournalloven kapittel 2 regulerer pasientjournaler og andre behandlingsrettede helseregistre. Behandlingsrettet helseregister er definert i § 2 bokstav d som pasientjournal- og informasjonssystem eller annet register, fortegnelse eller lignende, der helseopplysninger er lagret systematisk, slik at opplysninger om den enkelte kan finnes igjen, og som skal gi grunnlag for helsehjelp eller administrasjon av helsehjelp til enkeltpersoner.

¹¹⁵ NEM har utarbeidet retningslinjer (2016), disse er for tiden under revisjon [Microsoft Word - Retningslinjer for bruk av genetiske undersøkelser i forskning EV.docx \(forskningsetikk.no\)](#)

¹¹⁶ Myndigheten er delegert fra departementet til Helsedirektoratet [Deleg. av myndighet fra HOD til Helsedir. - Lovdata Pro](#)

Pasientjournalloven § 6 regulerer retten til å behandle helseopplysninger når det ytes helsehjelp til en pasient. Det fremgår av første ledd at behandlingsrettede helseregistre må ha hjemmel i lov. Det mest aktuelle lovgrunnlaget for behandling av helseopplysninger vil være pasientjournaler, hvor dokumentasjonsplikten følger av helsepersonelloven §§ 39 og 40. Helseopplysninger i behandlingsrettede helseregistre, som pasientjournalen, kan bare behandles når det er nødvendig for å kunne gi helsehjelp, eller for administrasjon, internkontroll eller kvalitetssikring av helsehjelpen, jf. andre ledd.

Behandling av helseopplysninger i et behandlingsrettet helseregister er omfattet av taushetsplikt etter helsepersonelloven, jf. pasientjournalloven § 15.

4.4.2 Krav til behandlingsrettede helseregistre

Pasientjournalloven § 7 fastslår kravene til behandlingsrettede helseregistre. Formålet med pasientjournaler og behandlingsrettede registre er å understøtte pasientforløp i klinisk praksis. De skal være et hjelpemiddel ved yting av helsetjenester. Dermed skiller de seg fra helseregistre etter helseregisterloven, hvor bruken av opplysninger er sekundært i forhold til helsehjelpen. I forarbeidene er det fremhevet at det avgjørende ved journalføringen må være pasientsikkerheten og journalen som verktøy for helsepersonell. De skal være utformet og organisert slik at krav i lov og forskrift kan oppfylles. Det gjelder blant annet regler om taushetsplikt, forbud mot urettmessig tilegnelse av helseopplysninger, pasientens rett til å motsette seg behandling av helseopplysninger, retten til informasjon og innsyn, helsepersonells dokumentasjonsplikt, tilgjengeliggjøring av helseopplysninger og informasjonssikkerhet og internkontroll.

Ansvar for at registrene tilfredsstillt kravene ligger på virksomheten. Pasientjournalloven § 8 pålegger virksomheten å sørge for å ha behandlingsrettede helseregistre for gjennomføring av helsepersonells dokumentasjonsplikt. Bestemmelsen må dermed ses i sammenheng med dokumentasjonsplikten til helsepersonell etter helsepersonelloven § 39. Mens dokumentasjonskravet hviler på det enkelte helsepersonellet, er helseregistrene et virksomhetsansvar. Virksomheten kan selv bestemme hvordan systemene bygges opp, og om de skal deles opp i enkeltområder eller inngå som del av én journal. Dobbeltregistrering bør imidlertid unngås. Systemet må sikre at opplysningene er korrekte og oppdaterte.

4.4.2.1 Samarbeid om behandlingsrettet helseregister

Bestemmelsen i § 9 første ledd gir adgang til at to eller flere virksomheter kan samarbeide om behandlingsrettede helseregistre. Bestemmelsen omfatter alle typer behandlingsrettede helseregistre: ulike fagsystemer, kurveløsninger, pasientjournaler, osv. Det kan være to eller flere virksomheter, for eksempel alle helseforetakene innen en helseregion, som ønsker å samarbeide om et regionalt laboratoriesystem eller radiologisk informasjonssystem og billedarkiv. Det kan være samarbeid mellom et helseforetak og kommunene i helseforetakets nedslagsfelt om elektronisk pasientjournal. Det kan samarbeides om helhetlige systemer som utgjør hele pasientjournalen i virksomheten, eller om registre på bestemte områder, for eksempel samarbeide om sårjournaler eller bilderegistre. Dette er kun eksempler og angir ikke uttømmende hva slags former for samarbeid bestemmelsen åpner for.

Registre som inngår i samarbeidet, skal etter spesialmerkningen i forarbeidene¹¹⁷ komme i stedet for de behandlingsrettede registrene jf. § 8 som virksomhetene bruker internt. Slike felles registre skal dermed erstatte den virksomhetsinterne journalen. Samme opplysninger skal ikke registreres i begge systemer. Virksomhetene kan likevel ha interne faglige systemer som ligger under eller leverer til journalen. Dette kan være for eksempel røntgensystemer, anestesijournaler eller laboratoriesystemer. Fellesløsninger kan ikke komme i tillegg til virksomhetens interne journal.

Det kreves at partene inngår en skriftlig avtale som regulerer hva samarbeidet omfatter, hvordan pasientenes rettigheter skal ivaretas, hvordan helseopplysningene skal behandles og sikres, og hvem som er dataansvarlig for registeret. Avtalen skal sikre klare ansvarsforhold.

I bestemmelsens andre ledd gis det adgang til at departementet i forskrift eller enkeltvedtak kan fastsette vilkår for et slikt samarbeid om felles behandlingsrettet helseregister. I forarbeidene utdypes det at forskrifter kan gis for å utfylle eller konkretisere punktene i første ledd¹¹⁸. Eksempler på dette kan være plassering av dataansvaret eller krav om hvordan helseopplysningene skal behandles.

4.4.2 Nasjonale behandlingsrettede helseregistre

Pasientjournalloven § 10 gir hjemmel for etablering av nasjonale behandlingsrettede registre og nasjonal datainfrastruktur i forskrift. Reseptformidleren er et eksempel på en løsning som har hjemmel i denne bestemmelsen. Formålet med bestemmelsen da den kom var å gi rettsgrunnlag for forslaget i Meld. St. 9 (2012-2013) Én innbygger – én journal, hvor formålet var utvikling av digitale og sentraliserte løsninger hvor opplysninger følger pasienten. I motsetning til frivillige samarbeidsløsninger som er basert på avtale mellom virksomheten etter § 9, er denne typen løsninger noe som kan pålegges alle virksomheter.

Av første ledd fremgår det at slike nasjonale helseregistre i § 10 bare kan gis på bestemte områder. I forarbeidene, Prop. 72 L (2013-2014), er det gitt eksempler som legemiddelregistre, nasjonalt laboratorie- og radiologisystem og nasjonalt helsekort for gravide.

Registre som etableres med hjemmel i § 10, skal etter ordlyden komme i stedet for virksomhetsinterne eller virksomhetsoverskridende registre etter §§ 8 og 9. Det betyr at samme opplysninger ikke skal registreres i begge systemer. Selve lagringen av opplysningene kan skje både sentralt og lokalt, hvor andre virksomheter får tilgang gjennom en sentral løsning.

¹¹⁷ Prop. 72 L (2013-2014) s. 177-178

¹¹⁸ Prop. 72 L (2013-2014) s. 177-178

Registrering av opplysninger i nasjonale behandlingsrettede helseregistre etter denne bestemmelsen er ikke betinget av at pasienten samtykker uttrykkelig, fordi registreringen skjer ved at helsepersonell gjennomfører sin dokumentasjonsplikt.

4.4.2.3 Nasjonal kjernejournal

Pasientjournalloven § 13 gir hjemmel til å gi forskrift om behandling av helseopplysninger i nasjonal kjernejournal, se forskrift om nasjonal kjernejournal¹¹⁹. Det følger av andre ledd at nasjonal kjernejournal er et sentralt virksomhetsovergrepene behandlingsrettet helseregister.

Kjernejournalen skal inneholde et begrenset sett relevante helseopplysninger som er nødvendig for å yte forsvarlig helsehjelp. Foruten nøkkelopplysninger (navn, personnummer fastlege mv.), kan kjernejournalen blant annet inneholde opplysninger om legemidler, kjente alvorlige allergiske reaksjoner, implantater og andre kritiske opplysninger, jf. kjernejournalforskriften § 4. Opplysninger kan registreres og på annen måte behandles uten samtykke fra pasienten. Den registrerte har rett til å motsette seg at helseopplysninger behandles i registeret.

Kjernejournal er en elektronisk løsning som samler viktige helseopplysninger og gjør dem tilgjengelige for helsepersonell på tvers av virksomhetsgrenser. Formålet med den nasjonale kjernejournalen er å øke pasientsikkerheten ved å bidra til rask og sikker tilgang til strukturert informasjon om pasienten. Norsk Helsenett SF er dataansvarlig, jf. kjernejournalforskriften § 2.

Av § 13 femte ledd følger det at Kongen i statsråd i forskrift kan gi nærmere bestemmelser om blant annet innholdet i kjernejournalen, behandling av helseopplysningene, herunder hvem som er dataansvarlig. Bestemmelsen ble sist endret fra 1. juli 2023, for å klargjøre at flere opplysningstyper kan inkluderes i nasjonal kjernejournal, blant annet prøvesvar. Dette vil gjøre laboratorie- og radiologisvar lettere tilgjengelig for helsepersonell og innbyggerne¹²⁰. I høringen ble det bedt om synspunkter fra høringsinstansene på om og i hvilken grad svarrapporter fra genetiske undersøkelser bør inkluderes i løsningen og eventuelt om svarrapporter fra noen spesifikke undersøkelser bør utelates. Helsedirektoratet viste i sitt høringssvar til at det kan være viktig for helsepersonell å kjenne til om pasienten har fått utført en genetisk undersøkelse, samt informasjon om diagnose som er stilt i denne sammenheng, og at dette bør inngå i kjernejournalen. Vi stilte imidlertid spørsmål ved om hele svarrapporter fra diagnostiske genetiske undersøkelser bør inngå i kjernejournal, og viste til at den kan inneholde informasjon om utilsiktede funn mv, som er svært sensitiv informasjon. Vi mente svarrapport fra en prediktiv undersøkelse ikke automatisk bør inngå i kjernejournal av samme grunn, men eventuelt bør baseres på den enkelte pasients samtykke. Enkelte typer opplysninger som svar på farmakogenetiske opplysninger vil kunne gi nyttig informasjon om dosering av legemidler. Bestemmelsen gir hjemmel til å fastsette forskrift med utfyllende opplysninger. Departementet skriver i forarbeidene til bestemmelsen at hvilke

¹¹⁹ <https://lovdata.no/forskrift/2013-05-31-563>

¹²⁰ [Prop. 91 L \(2022–2023\) - regjeringen.no](#)

opplysninger som skal omfattes og hvordan opplysningene skal gjøres tilgjengelig vil vurderes nærmere i forbindelse med forskriftsarbeidet¹²¹.

4.4.2.4 Behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter

I 2021 ble pasientjournalloven endret ved at det ble innført en ny bestemmelse i § 9 a om behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter:

*"§ 9 a. Behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter
Virksomheter som gjør undersøkelser etter bioteknologiloven § 4-1, § 5-1 annet ledd bokstav a eller § 5-1 annet ledd bokstav b, kan samarbeide om etablering av et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter. Direkte personidentifiserbare opplysninger, som navn eller fødselsnummer, kan ikke behandles i registeret. Opplysningene kan tilgjengeliggjøres for registeret uten hinder av taushetsplikt.*

Formålet med behandlingen av helseopplysningene skal være å yte og kvalitetssikre helsehjelp til pasienter som kan knyttes til en tolket genvariant. Første ledd gir ikke grunnlag for opprettelse av et helseregister med genomer eller eksomer. Det er ikke tillatt å bruke opplysningene i registeret for å rekonstruere hele eller deler av genomer eller eksomer.

Helseopplysningene kan behandles uten samtykke fra den registrerte, men den registrerte har rett til å motsette seg behandlingen. Den dataansvarlige skal sørge for at den registrerte så snart som mulig etter at opplysningene er samlet inn, får nødvendig informasjon for at vedkommende skal få innsikt i hva retten til å motsette seg behandling av opplysningene innebærer.

Helseopplysningene kan, i samsvar med formålet i annet ledd og uten hinder av taushetsplikt, tilgjengeliggjøres fra registeret dersom den som får tilgang til opplysningene

- a) er underlagt lovbestemt taushetsplikt,*
- b) godtgjør at behandlingen vil ha rettslig grunnlag etter personvernforordningen artikkel 6 og 9 og*
- c) har gjort rede for hvilke egnede tekniske og organisatoriske tiltak som skal gjøres for å ivareta informasjonssikkerheten.*

Den dataansvarlige skal vurdere om vilkårene for tilgjengeliggjøring er oppfylt.

Departementet gir forskrift om hvilke helseopplysninger som kan behandles i et register med hjemmel etter første ledd og på hvilken måte og i hvilken form opplysningene skal tilgjengeliggjøres for registeret."

Bestemmelsen gir rettsgrunnlag for etablering av et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter på tvers av virksomheter. Opplysninger om tolkede genetiske

¹²¹ Se https://lovdata.no/pro/forarbeid/prop-91-l-202223/KAPITTEL_4-4-5-1

varianter som er funnet hos en pasient kan deles når formålet er å yte eller kvalitetssikre helsehjelp til andre pasienter som har de samme genetiske variantene. Registeret etter § 9 a kommer i tillegg til pasientjournal etter pasientjournalloven § 8.

Hjemmel for etablering av register for tolkede genetiske varianter

Første ledd gir hjemmel for etablering av et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter. Dette gjelder virksomheter som gjør undersøkelser etter bioteknologiloven §§ 4-1, 5-1 andre ledd bokstav a eller 5-1 andre ledd bokstav b. Det omfatter dermed:

- undersøkelser av føtale celler, foster eller en gravid kvinne med det formål å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper,
- genetiske undersøkelser der formålet med undersøkelsen er 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.

Registeret vil inneholde informasjon om hvordan medisinsk-genetiske avdelinger og laboratorier har tolket en variant. Bestemmelsen åpner for at disse virksomhetene kan samarbeide om et slikt register. Registeret vil kunne legge til rette for at helsepersonell kan undersøke om en genetisk variant er tolket tidligere, også utenfor egen virksomhet, og hvordan den er tolket. Nye tolkninger kan legges inn. På denne måten får man et større sammenligningsgrunnlag som gir bedre kvalitetssikring av tolkningen av den enkelte genvariant og bedre diagnostikk. Ny klassifisering av allerede tolkede genetiske varianter med behandlingsmessige konsekvenser for den enkelte pasient, vil kunne knyttes til tidligere pasienter og man får ny kunnskap som medfører at tidligere udiagnostiserte pasienter kan få en diagnose. Dette vil bidra til bedre helsehjelp og økt pasientsikkerhet.

Direkte personidentifiserbare opplysninger, som navn eller fødselsnummer, kan ikke behandles i registeret. Det betyr at rettsgrunnlaget i § 9 a gjelder etablering av et register for indirekte personidentifiserbare opplysninger. Det innebærer at navnet og fødselsnummeret, som er fjernet, blir erstattet av en koblingsnøkkel, slik at opplysningene i registeret ikke kan knyttes til en bestemt person uten bruk av tilleggsopplysninger. Koblingsnøkkelen må lagres adskilt fra de øvrige opplysningene i registeret og være tilstrekkelig sikker. I forarbeidene forutsettes det at koblingsnøkkelen er personentydig innenfor den enkelte virksomhet, det vil si at virksomheten kan tilbakeføre opplysningene til en bestemt person eller pasient. Det er følgelig ikke snakk om et register for anonyme opplysninger. Opplysningene kan tilgjengeliggjøres for registeret uten hinder av taushetsplikt.

Formålet og avgrensninger mot genom/eksom

Formålet med registeret er å yte og kvalitetssikre¹²² helsehjelp til pasienter som kan knyttes til en tolket genvariant, jf. andre ledd. Det vil si klassifiserte genvarianter. Alle varianter som

¹²² "Kvalitetssikring" er ikke entydig definert i helse- og omsorgslovgivningen. I forarbeidene skriver departementet at en "forståelse av begrepet kan være at det omfatter tiltak som er nødvendige for å få

er tolket, kan tas inn i registeret. Informasjon om genetiske varianter som ikke er tolket (klassifisert), skal ikke inn i registeret.

Registeret kan ikke inneholde genomer eller eksomer. Et genom er det dermed uttrykkelig forbudt å ta inn i registeret, og det er også på den bakgrunn etter lovteksten forbudt å bruke opplysningene i registeret for rekonstruksjon av hele eller deler av genomer eller eksomer. Opplysninger som kan være av betydning for genforskning generelt, men som går ut over formålet til dette registeret; «å yte og kvalitetssikre helsehjelp til pasienter som kan knyttes til en tolket genvariant», kan ikke inngå i registeret. Det er videre en begrensning at det kun er relevante og nødvendige opplysninger etter helsepersonelloven §§ 39 og 40, som kan inngå i registeret. Det er også gitt en forskrift som regulerer hvilke helseopplysninger som kan behandles i registeret¹²³.

Ikke samtykkebasert

Av tredje ledd følger det at helseopplysningene i registeret kan behandles uten samtykke fra den registrerte. Dette er i tråd med det som ellers gjelder for bruk av personopplysninger ved helsehjelp. Den registrerte har imidlertid rett til å motsette seg behandlingen, slik som ellers i helselovgivningen. Se for eksempel helsepersonelloven § 25.

Den dataansvarlige skal sørge for at den registrerte så snart som mulig etter at opplysningene er samlet inn, får nødvendig informasjon for at vedkommende skal få innsikt i hva retten til å motsette seg behandling av opplysningene innebærer. I forarbeidene er det presisert at informasjon om retten til å motsette seg behandling av personopplysninger i registeret ikke nødvendigvis må gis i forbindelse med den genetiske veiledningen, så lenge den gis så snart som mulig etter at registeret har samlet inn opplysningene. Det er opp til virksomhetene å etablere faste rutiner for hvordan de vil oppfylle denne informasjonsplikten, inkludert tid for når informasjonen skal gis. Helsedirektoratet har i et brev til Helse Sør-Øst RHF presisert at det ikke er nødvendig med individuell informasjon til den enkelte gitt at det er tale om reservasjonsrett og ikke samtykke. Helsedirektoratet uttalte at egnede måter å gi informasjon på vil kunne være oppslag av informasjonsplakater på behandlingsstedet, via pasientorganisasjoner og nettsider som Helsenorge¹²⁴. Selv om pasientene får en rett til å motsette seg behandling av helseopplysninger i registeret, kan helseopplysninger registreres i registeret frem til en pasient motsetter seg fortsatt behandling av opplysningene. Dersom dataansvarlig mottar et slikt krav, må helseopplysningene som er registrert om personen slettes uten grunnnet opphold.

Tilgjengeliggjøring av opplysninger fra registeret

Helseopplysninger fra registeret kan tilgjengeliggjøres uten hinder av taushetsplikten, når formålet med behandlingen er i overensstemmelse med registerets formål. Dette kan skje

tilstrekkelig tiltro til eller sikkerhet for at helsehjelpen tilfredsstillende de kravene som ut fra kravene til faglig forsvarlighet bør kunne stilles til den", jf. Prop. 112 L (2020-2021) punkt 11.2 side 65.

¹²³ Forskrift om hvilke helseopplysninger som kan behandles i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter - Lovdata

¹²⁴ Tilgjengelig som "Veiledning om register for tolkede genetiske varianter" under punktet "Uttalelser og brev" her: Strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten - Helsedirektoratet

dersom den som får tilgang til opplysningene er underlagt lovbestemt taushetsplikt, godtgjør at behandlingen vil ha rettslig grunnlag etter personvernforordningen artikkel 6 og 9 og har gjort rede for hvilke egnede tekniske og organisatoriske tiltak som skal gjøres for å ivareta informasjonssikkerheten. Den dataansvarlige skal vurdere om vilkårene for tilgjengeliggjøring er oppfylt. Dersom opplysningene skal tilgjengeliggjøres fra registeret uten at disse vilkårene er oppfylt, må mottaker være omfattet av et annet unntak fra taushetsplikten. I tillegg må det vurderes om kravet om samtykke etter bioteknologiloven § 5-8 vil gjelde.

Tilgjengeliggjøring til andre land

For di Norges befolkningen er liten, blir også sammenligningsgrunnlaget med tolkede genetiske varianter lite. Helsepersonell bruker derfor utenlandske databaser aktivt for å yte helsehjelp til norske pasienter. Det er derfor rimelig at også norske helseforetak deler tolkede genetiske varianter med helsepersonell i andre land. Deling av norske genetiske varianter kan for eksempel være nødvendig dersom varianten kun er påvist i Norge, dersom den kun er påvist få ganger, eller dersom tolkningen er usikker slik at flest mulige varianter bør undersøkes.

Genetiske varianter kan i utgangspunktet deles fritt innenfor EØS-området så lenge personvernforordningens regler er oppfylt. For genetiske opplysninger og helseopplysninger gjelder imidlertid artikkel 9 nr. 4, hvor medlemsstatene har adgang til å innføre ytterligere vilkår og begrensninger. I Norge er det ikke innført begrensninger for deling av genetiske varianter som skjer som ledd i helsehjelp¹²⁵. Det innebærer at helseopplysninger fra et behandlingsrettet helseregister med genetiske varianter kan deles med andre dataansvarlige i EØS-området dersom tilgjengeliggjøringen er i samsvar med registerets formål, den som opplysningene gjøres tilgjengelig for oppfyller reglene i personvernforordningen og eventuell nasjonal særlovgivning (eksempelvis bioteknologiloven), og tilgjengeliggjøringen er i samsvar med reglene om taushetsplikt.

For deling av genetiske varianter utenfor EØS-området gjelder de alminnelige reglene om overføring av personopplysninger til tredjeland i personvernforordningens kapittel V. Formålet med reglene om overføring til tredjestater er å sikre at nivået av vern av fysiske personer som garanteres i forordningen ikke undergraves, jf. personvernforordningen artikkel 44. Se nærmere omtale i punkt 4.2.

4.4.3 Virksomhetens plikter ved behandling av helseopplysninger

4.4.3.1 Tilgang til helseopplysninger ved helsehjelp

Når formålet med behandlingen av helseopplysningene er å yte helsehjelp til den enkelte pasient, regulerer § 19 hvilket ansvar dataansvarlig har for å gjøre opplysningene tilgjengelig for dette formålet.

¹²⁵ Det finnes imidlertid egne regler for utlevering av biologisk materiale til utlandet, jf. behandlingsbiobankloven § 10 og forskrift om overføring av biobankmateriale til utlandet. Deling av opplysninger fra register over tolkede genetiske varianter vil ikke innebære utlevering av biologisk materiale.

Det følger av § 19 at dataansvarlige skal sørge for at relevante og nødvendige helseopplysninger er tilgjengelig for helsepersonell og annet samarbeidende personell når dette er nødvendig for å yte, administrere eller kvalitetssikre helsehjelp til den enkelte. Dette må skje innenfor rammen av taushetsplikten¹²⁶. Det vil være snakk om informasjonsdeling innad i helsesektoren ved helsehjelp, men kan også være på tvers av virksomheter. Kravet om nødvendighet må vurderes konkret. Den som får tilgang, må ha et tjenstlig behov. Dataansvarlig bestemmer på hvilken måte opplysningene skal gjøres tilgjengelig, men det må skje på en måte som ivaretar informasjonssikkerheten¹²⁷.

4.4.3.2 Tilgang til helseopplysninger for andre formål enn helsehjelp

Dersom formålet med behandlingen av opplysningene ikke er helsehjelp, reguleres tilgangen til disse opplysningene fra pasientjournaler og andre behandlingsrettede registre av § 20. Andre formål kan for eksempel være helseforskning.

Dataansvarlig kan gjøre helseopplysninger tilgjengelig for andre formål enn helsehjelp, men dette krever et samtykke fra den enkelte i samsvar med personvernforordningen artikkel 4 nr. 11, eller at en slik adgang er fastsatt i lov eller forskrift. Et eksempel på unntak fra samtykke til andre formål enn helsehjelp er hjemmelen til å gi dispensasjon etter helsepersonelloven § 29.

4.4.3.3 Oppbevaring

Det følger av pasientjournalloven § 25 at virksomheten har plikt til å oppbevare helseopplysninger i journal og behandlingsrettede registre til det av hensyn til helsehjelpens karakter ikke lenger antas å bli bruk for dem.

4.4.4 Om pasientens rett til å motsette seg behandling av helseopplysninger, informasjon og innsyn

Utgangspunktet i § 6 er at pasientopplysninger i behandlingsrettede helseregistre kan behandles uten samtykke (når registeret er hjemlet i lov, f.eks. i § 9 a). Reglene i § 17 setter opp unntak hvor pasientene kan motsette seg behandling av helseopplysninger i visse situasjoner, dvs. reservasjonsrett. Blant annet kan pasienter motsette seg at helseopplysninger registreres eller behandles på andre måter i helseregisteret med tolkede genetiske varianter, jf. bestemmelsens bokstav d. Reglene bygger på en avveining mellom helsepersonells behov for å ha tilgang til et bredest mulig omfang av opplysninger for å kunne gi forsvarlig helsehjelp og pasientens behov for personvern. Reglene om samtykkekompetanse i pasient- og brukerrettighetsloven §§ 4-3 til 4-7 gjelder tilsvarende for retten til å motsette seg behandling av opplysningene.

Et sentralt element er pasientens muligheter til å kunne kontrollere hvem som faktisk har gjort bruk av tilgangen til helseopplysninger, jf. § 18 om rett til informasjon og innsyn, som blant annet viser til pasient- og brukerrettighetsloven §§ 3-6 tredje ledd og 5-1. Reglene om

¹²⁶ Dvs. reglene som følger av helsepersonelloven §§ 21 til 38a.

¹²⁷ I Prop. 72 L (2013–2014) punkt 11.3.6 angis viktige prinsipper om adgangen til å tilgjengeliggjøre opplysninger, blant annet at tilgjengeliggjøring kan skje ved en teknisk løsning for tilgangsstyring som tillater at helsepersonellet selv kan tilegne seg opplysninger innen rammen av den tilgangen de er gitt.

innsyn og informasjon gjennomfører EUs personvernforordning art. 13 til 15. Reglene om informasjon og innsyn skal tilrettelegge for pasientens autonomi, i den forstand at disse reglene skal gjøre pasienten i stand til å sikre sine interesser knyttet til samtykke og reservasjon ved behandling av helseopplysninger. Innsynsretten skal også bidra til å sikre at de registrerte opplysningene er korrekte og oppdaterte og tilrettelegge for kommunikasjon mellom pasienten og helsepersonell.

4.5 Helsepersonelloven

Lovens formål er å bidra til sikkerhet for pasienter og kvalitet i helse- og omsorgstjenesten, samt tillit til helsepersonell og helse- og omsorgstjenesten. Den gjelder for helsepersonell og virksomheter som yter helsehjelp i Norge.

4.5.1 Forsvarlighet

Helsepersonell skal utføre sitt arbeid i samsvar med de krav til faglig forsvarlighet og omsorgsfull hjelp som kan forventes ut fra helsepersonellens kvalifikasjoner, arbeidets karakter og situasjonen for øvrig, jf. helsepersonelloven § 4 første ledd.

Forsvarlighetsstandarden skal gjøres på bakgrunn av hvordan situasjonen fortonte seg, og hvilke handlingsalternativer helsepersonellet har. Forsvarlighetsstandarden tar utgangspunkt i hva som kan forventes ut fra kvalifikasjoner, men må også vurderes i lys av arbeidets karakter og situasjonen for øvrig. Helsepersonells handlefrihet må ses i lys av pasientens selvbestemmelsesrett, herunder hva pasienten samtykker til, jf. pasient- og brukerrettighetsloven §§ 4-1 flg. Handlinger i strid med samtykkekravet, vil være ulovlige og kan også være i strid med forsvarlighetskravet. Unnlattelse av å innhente samtykke eller å gi pasienten opplysninger på en måte som pasienten ikke kan forstå og nyttiggjøre seg, kan være uforsvarlig.

Virksomheter som yter helsehjelp skal organiseres slik at helsepersonellet blir i stand til å overholde sine lovpålagte plikter, jf. helsepersonelloven § 16 første ledd. Plikten etter denne bestemmelsen korresponderer med tilsvarende plikt i spesialisthelsetjenesteloven 2- 2, helse- og omsorgstjenesteloven § 4-1 og tannhelsetjenesteloven § 1-3a. Det følger av disse bestemmelsene at helse- og omsorgstjenester som tilbys eller ytes skal være forsvarlige. Formålet med bestemmelsen i helsepersonelloven § 16 er å sikre helsepersonell arbeidsforhold som gjør at de kan gi faglig forsvarlig helsehjelp. Bestemmelsen retter seg til alle deler av helsetjenesten, offentlige, så vel som private virksomheter. Bestemmelsen medfører i praksis at virksomheten skal sørge for tilstrekkelige personalressurser med nødvendige kvalifikasjoner, tilstrekkelig og adekvat utstyr, tydelig fordeling av ansvar, oppgaver og myndighet, nødvendige instruksjoner, rutiner og prosedyrer for de ulike oppgavene mv. Dette er organisatoriske elementer som tilrettelegger for at helsepersonell kan utføre sine oppgaver i tråd med lovpålagte plikter og faglig forsvarlighet.

For å kunne yte forsvarlige helsetjenester til befolkningen, er tjenesten helt avhengig av helseopplysninger om pasienter. For det første trenger helsepersonell opplysninger om den aktuelle pasienten for å kunne vurdere helsetilstanden og ta beslutninger om videre behandlingsforløp. Opplysninger kan også deles mellom samarbeidende personell for dette formålet. For det andre brukes helseopplysningene for å kvalitetssikre og utvikle

helsetjenesten. Helseopplysninger brukes også blant annet til forskning, for å finne ny kunnskap som kommer pasienter til gode, og til større kvalitetssikringsprosjekter, samtidig som det enkelte helsepersonell kan bruke helseopplysninger for å kvalitetssikre helsehjelp og til egen læring. Som ved all forskning og kvalitetssikring, vil framtidig pasienter dra nytte av ny kunnskap i eller utenfor helsetjenesten som er muliggjort ved bruk av helseopplysninger fra tidligere behandlede pasienter. De tidligere pasientene har ofte ikke direkte nytte av at helseopplysninger om dem deles innenfor og utenfor helsetjenesten, men informasjonsdelingen kan komme andre pasienter til gode. Helsepersonelloven har blant annet bestemmelser om helsepersonells deling av helseopplysninger for disse formålene, se særlig kapittel 5 i loven.

4.5.2 Journalføringsplikten

Helsehjelp, inkludert behandling, til pasienter som deltar i en klinisk studie, skal journalføres etter reglene om helsepersonellens dokumentasjonsplikt i helsepersonelloven §§ 39 og 40. Behandlingen av opplysningene reguleres av pasientjournalloven, se lovens § 3. Dokumentasjonen vil være en del av pasientens journal.

I kliniske studier vil det i tillegg registreres opplysninger i en egen forskningsprotokoll. Hvilke regler som gjelder for registrering og behandling av opplysninger i studien vil fremgå av en forskningsprotokoll for den aktuelle studien, ansvarsforhold etc. Som hovedregel kreves at studiedeltagerne samtykker til behandlingen (herunder tilgjengeliggjøringen) av opplysningene.

4.5.3 Taushetsplikt

Helsepersonell har taushetsplikt. Dette er regulert i helsepersonelloven §§ 21 flg. Dette innebærer at de skal hindre at andre får adgang til eller kjennskap til opplysninger om folks legems- eller sykdomsforhold eller andre personlige forhold som de får vite om i egenskap av å være helsepersonell. Taushetsplikten samsvarer med pasienters vern mot spredning av opplysninger, jf. pasient- og brukerrettighetsloven § 3-6. Bestemmelsen må også ses i sammenheng med bestemmelsene om taushetsplikt i pasientjournalloven § 15 og helseregisterloven § 17.

Formålet med helsepersonells taushetsplikt er å sikre befolkningens tillit til helsepersonell og helse- og omsorgstjenesten, slik at personer ikke unnlater å oppsøke hjelp av frykt for at uvedkommende skal få tilgang til opplysninger. Tillitsforholdet er viktig for at pasienten skal føle det trygt å gi fra seg nødvendige opplysninger om seg selv og sin helsetilstand for at helse- og omsorgstjenesten/helsepersonellet skal kunne yte best mulig helsehjelp. Pasienten skal føle seg trygg på at opplysninger som gis i forbindelse med helsehjelp ikke benyttes i andre sammenhenger og utleveres til eller tilkommer uvedkommende.

I tillegg til helserelaterte opplysninger omfattes også opplysninger om andre personlige forhold. Med det menes det opplysninger om forhold som er knyttet til den enkelte person. Det vil typisk være opplysninger om sosiale forhold, sivilstand, økonomiske forhold mv. Som eksempler kan nevnes opplysninger om pasientens fødested, fødselsnummer,

statsborgerforhold, sivilstand, bopel og arbeidssted, yrke og økonomisk situasjon, slektskaps-, familie- eller hjemforhold og lignende type opplysninger.

Ordlyden i bestemmelsen er at helsepersonell skal "hindre" at andre får kjennskap eller tilgang til taushetsbelagte opplysninger. Dette innebærer ikke bare en passiv plikt for helsepersonellet til å tie, men også en aktiv plikt til å hindre uvedkommende i å få tilgang til taushetsbelagt informasjon. Forsvarlig håndtering og oppbevaring av pasientopplysninger er en forutsetning for å etterleve den lovbestemte taushetsplikten. Taushetsplikten er i utgangspunktet til hinder for at det enkelte helsepersonell gir opplysninger videre til pasientens familie, andre profesjonsutøvere, etater eller andre personer. Taushetsplikten gjelder alt helsepersonell som yter helsehjelp.

4.5.4 Unntak fra taushetsplikten

Taushetsplikten gjelder også mellom helsepersonell. Utveksling av taushetsbelagt informasjon mellom helsepersonell kan kun skje når det er nødvendig for behandling og oppfølging av pasienten, jf. helsepersonelloven §§ 25 og 45, dersom pasienten samtykker, eller hvor det foreligger annet rettslig grunnlag for å gi slik informasjon.

Noen situasjoner hvor det er aktuelt å dele helseopplysninger om egen pasient med annet helsepersonell er for å yte helsehjelp til den samme pasienten, eller for å yte helsehjelp til andre pasienter, eksempelvis med helsepersonell i andre norske virksomheter.

4.5.4.1 Samtykke fra den opplysningene gjelder

Etter § 22 følger det at taushetsplikten ikke gjelder overfor den personen som opplysningene gjelder. Helsepersonell kan gi opplysningene videre til tredjemann dersom personen som opplysningene gjelder samtykker til dette. Samtykket skal være avgitt av en person med samtykkekompetanse, og det skal være frivillig og informert. Pasienten må få informasjon om hvem opplysningene skal deles med, formålet med delingen og eventuelt konsekvensene av denne delingen. Ved et slikt samtykke kan helseopplysningene deles både internt i egen virksomhet og med andre virksomheter, med det formål å yte helsehjelp til andre pasienter. Et gyldig samtykke gir helsepersonell rett til å gi opplysninger videre så langt samtykket gjelder. Det stilles ingen formkrav til samtykket etter § 22 og det behøver ikke å være skriftlig.

4.5.4.2 Deling med annet helsepersonell ved samarbeid om helsehjelp til pasienten

Av helsepersonelloven § 25 fremgår det at det kan gjøres unntak fra taushetsplikten for deling av opplysninger med annet helsepersonell for å samarbeide om helsehjelp til samme pasient, uavhengig av om dette skjer innenfor eller på tvers av virksomheter. Formålet med delingen kan være både å yte helsehjelp og å kvalitetssikre den samme helsehjelpen. Kvalitetssikring av helsehjelpen til den enkelte pasient vil være en del av plikten til å yte forsvarlig helsehjelp, jf. helsepersonelloven § 4. Dette innebærer for eksempel at man kan be om en "second opinion" av helsehjelpen man yter til en pasient, ved for eksempel å be en kollega vurdere om helsehjelpen man yter er adekvat. Det er et vilkår at deling av opplysningene er nødvendig for å yte helsehjelp til pasienten. Bestemmelsen må ses i sammenheng med § 45 om tilgang til journal og journalopplysninger, som regulerer plikten til

å gi helseopplysninger til andre som yter eller skal yte helsehjelp til samme pasient. Disse bestemmelsene vil gjelde på samme måte ved deling av opplysninger til samarbeidende helsehjelp til andre land¹²⁸.

4.5.4.3 Deling for helsepersonell som tidligere har gitt helsehjelp til pasienten for kvalitetssikringsformål

Helsepersonelloven § 29 c åpner for innsyn i, eller tilgjengeliggjøring av, taushetsbelagte opplysninger om en pasient for helsepersonell som tidligere har ytt helsehjelp til pasienten i et konkret behandlingsløp. Formålet med å gjøre seg kjent med opplysningene må være egen læring eller kvalitetssikring av helsehjelpen. Bestemmelsen gir ikke rett til å få taushetsbelagte opplysninger om behandlingsforløp som helsepersonellet ikke selv har vært involvert i, og det kan uansett bare utleveres opplysninger som er nødvendige og relevante for læringsarbeid eller kvalitetssikring av helsehjelpen. Bestemmelsen gjelder, på samme måte som helsepersonelloven §§ 25 og 45, på tvers av virksomheter.

En forutsetning for selv å kunne gjøre oppslag i en journal, er at helsepersonellet har de nødvendige tilganger til selve journalsystemet. Hvis ikke helsepersonellet har slik tilgang, må de anmode annet helsepersonell om å få utlevert eller på annen måte få tilgjengeliggjort opplysningene. Felles for alle disse bestemmelsene er at de kun omfatter deling av de opplysninger som er nødvendige og relevante for det aktuelle formålet. Oppslag som omfatter opplysninger som må anses å være utenfor begrensningen til nødvendige og relevante opplysninger vil fortsatt være ulovlig, jf. helsepersonelloven § 21 a. Felles for bestemmelsene er også at den registrerte kan motsette seg deling av opplysningene.

Bestemmelsen må ses i sammenheng med §§ 26 og 29, som åpner for at en på systemnivå kan samle inn opplysninger til bruk i læringsarbeid og kvalitetssikring.

¹²⁸ Se nærmere om dette i PVN-2021-21: [PVN-2021-21 Oslo Universitetssykehus' utlevering av pasienters helseopplysninger til samarbeidende helsepersonell ved utenlandske laboratorier | Personvernemnda](#) Se nærmere om dette i PVN-2021-21: [PVN-2021-21 Oslo Universitetssykehus' utlevering av pasienters helseopplysninger til samarbeidende helsepersonell ved utenlandske laboratorier | Personvernemnda](#)

Saken gjaldt klage fra OUS på Datatilsynets vedtak der tilsynet blant annet påla sykehuset å regulere sin utlevering av helseopplysninger til utenlandske laboratorier for helsehjelpsformål i databehandleravtaler eller i avtaler om felles behandlingsansvar, samt at det til grunn for slike avtaler skulle foreligge en ROS-analyse og DPIA. Det ble under prosessen vurdert at pasientjournalloven § 19 og helsepersonelloven §§ 25, 45 og 16 kunne være supplerende rettsgrunnlag, jf. personvernforordningen artikkel 6 nr. 1 bokstav c og artikkel 9 nr. 2 bokstav h, jf. nr. 3, for den del av behandlingen av opplysninger som gjaldt OUS' tilgjengeliggjøring av pasientopplysninger til utenlandske laboratorier. I sitt vedtak kom nemnda blant annet til at den dataansvarliges adgang, og i mange tilfeller plikt, til å utlevere helseopplysninger til samarbeidende helsepersonell i utenlandske laboratorier er uttømmende regulert i helselovgivningen og at det ikke i tillegg kunne oppstilles et krav om at utlevering forutsetter at det inngås en databehandleravtale eller avtale om felles behandlingsansvar jf. personvernforordningen artikkel 28 og/eller 26. Utlevering av helseopplysninger til samarbeidende helsepersonell forutsetter at det skjer innenfor reglene om taushetsplikt, og helsepersonelloven §§ 25 og 45 gir de nødvendige unntakene fra taushetsplikten slik at opplysninger kan utleveres. Nemnda kom til at OUS var ikke dataansvarlig for helseopplysningene etter at de er utlevert til samarbeidende helsepersonell i utenlandske laboratorier.

4.5.4.4 Deling med helsepersonell i helsefaglig arbeidsfellesskap

Bestemmelsen i § 25 a gir adgang til at helsepersonell, i et helsefaglig arbeidsfellesskap, kan dele helseopplysninger uten hinder av taushetsplikten. Bestemmelsen omfatter helsepersonell som yter helsehjelp til andre pasienter. Formålene er begrenset til å støtte helsepersonell i å treffe beslutninger om helsehjelp til en pasient, å sikre forsvarlig opplæring av helsepersonell eller å gjennomføre helsehjelp i virksomheten. I forarbeidene vises det til at et viktig formål med bestemmelsen er å kunne gi forsvarlig helsehjelp til pasienter, og det er allerede en plikt til å innhente bistand fra kolleger der dette er nødvendig, jf. forsvarlighetskravet i § 4. Dette kan for eksempel gjelde tilfeller hvor en lege ved ett sykehus ønsker å høre med en kollega ved et annet sykehus om de tidligere har hatt lignende pasienttilfeller, og hvilke erfaringer de gjorde seg i den forbindelse. Departementet mener at det å legge til rette for smidig informasjonsutveksling, vil bidra til dette formålet. Departementet ønsker derfor å gjøre det klart at helsepersonell skal kunne dele tidligere erfaringer om lignende pasienter, blant annet i diskusjon med kollegaer om hvordan en aktuell pasient bør behandles.

Det er ikke adgang til å gjøre oppslag i journal på grunnlag av denne bestemmelsen. Det betyr at helsepersonell bare kan dele de opplysninger som helsepersonell allerede kjenner til, uten å måtte slå opp i pasientens journal. Tilgjengeliggjøringen etter denne bestemmelsen vil derfor først og fremst være muntlig. Opplysningene skal så langt det er mulig, gis uten individualiserende kjennetegn. For å gjøre oppslag i en pasients journal, inkludert deler av pasientens journal, må man ha et annet rettsgrunnlag. Eksempler på rettslig grunnlag kan være at man skal yte helsehjelp til en konkret pasient, at man skal lære av tidligere ytt helsehjelp, eller eventuelt har behov for å gjøre oppslag for å oppfylle et anmodningskrav etter helsepersonelloven § 25 b.

Delingen av helseopplysninger er etter denne bestemmelsen avgrenset til personell innenfor samme helsefaglig arbeidsfellesskap. Innenfor gruppen helsepersonell er begrepet «helsefaglige arbeidsfellesskap» dynamisk i den betydning at det kan omfatte ulike typer arbeidsfellesskap, og ulike typer organisasjonsstrukturer. Ofte vil slikt arbeidsfellesskap være innen en og samme virksomhet, men det kan også på enkelte fagområder være på tvers av virksomheter. Morgenmøter og møter i andre vaktskiftesituasjoner vil være et typisk eksempel på et internt arbeidsfellesskap. Et arbeidsfellesskap etter bestemmelsen vil kunne dannes på tvers av nivåene i helse- og omsorgstjenesten, eller på tvers av offentlige og private virksomheter. Personell som arbeider i for eksempel tverrfaglige team, vil også kunne anses som et helsefaglig arbeidsfellesskap. Det er ikke krav om at man må samarbeide om en konkret pasient for å være del av samme arbeidsfellesskap. Det er tilstrekkelig at man arbeider med samme grupper eller typer pasienter eller helsefaglige oppgaver.

4.5.4.5 Deling med lege eller tannlege for å yte helsehjelp til en annen pasient

Helsepersonelloven § 25 b gjør unntak fra taushetsplikten for å dele opplysninger for å yte helsehjelp til en annen pasient. Bestemmelsen gir en begrenset adgang til å gjøre oppslag i en pasients journal for å yte helsehjelp til en annen pasient i en konkret behandlingssituasjon. Bestemmelsen er snever ved at det må anmodes om opplysninger fra lege eller tannlege. Det er også kun lege eller tannlege som kan anmode om opplysninger. I

forarbeidene er det vist til at begrunnelsen for at bestemmelsen er begrenset til leger og tannleger, er deres særstilling i helsepersonellovens bestemmelse om forsvarlig helsehjelp. Det følger av helsepersonelloven § 4 tredje ledd at ved samarbeid med annet helsepersonell, skal legen og tannlegen ta beslutninger i henholdsvis medisinske og odontologiske spørsmål som gjelder undersøkelse og behandling av den enkelte pasienten. Ettersom disse gruppene av helsepersonell er gitt et særlig ansvar for å ta beslutninger om helsehjelp, kom departementet til at det synes naturlig at disse gruppene har en noe større tilgang til opplysninger som kan understøtte beslutningene om pasientbehandling enn annet helsepersonell. Et krav om anmodning vil fungere som en sikkerhetsventil mot en for vid forståelse av unntaket fra taushetsplikt og mot urettmessig tilegnelse av opplysninger, i motsetning til at leger og tannleger selv vurderer hvorvidt de kan gjøre oppslag i journalen. Det kan bare deles opplysninger som er relevante og nødvendige for ytelse av helsehjelpen til den andre pasienten. Bestemmelsen er relevant i de tilfellene hvor lege eller tannlege har behov for pasientopplysninger fra en annen lege eller tannleges behandling av andre pasienter. Det vil si i de tilfellene leger og tannleger ikke tidligere har ytt helsehjelp til en pasient, men har behov for opplysninger om pasienten.

Et typisk eksempel hvor adgangen kan benyttes, er ved tolkning av genetiske varianter. Etter å ha sett hvordan en genetisk variant har blitt tolket ved et annet helseforetak i for eksempel registeret for genetiske varianter jf. pasientjournalloven § 9 a, kan det være nødvendig å kjenne til flere opplysninger om pasienten(e) som har denne varianten for å kunne yte forsvarlig helsehjelp til egen pasient. Bestemmelsen gjelder henvendelser både utenfor og innenfor virksomheten.

Det følger av andre ledd i bestemmelsen at virksomheten skal ha en liste over personell som virksomheten har utpekt til å besvare anmodningskrav. Det er ikke et krav om at navn fremgår av listen, det kan oppgis personell som innehar en bestemt funksjon, innenfor et bestemt helsefaglig område, hvor virksomheten mener det er behov for slik tilgang. Det kan for eksempel være journalansvarlig etter helsepersonelloven § 39, eller vakthavende lege ved avdelingen.

4.5.4.6 Deling med virksomhetens ledelse for internkontroll og kvalitetssikring av tjenesten

Bestemmelsen i helsepersonelloven § 26 er et unntak fra taushetsplikten som gir adgang til å gi helseopplysninger til virksomhetens ledelse for å kunne gi helsehjelp, for internkontroll og kvalitetssikring av tjenesten. Bestemmelsen pålegger også helsepersonell en plikt til å gi opplysninger til virksomhetens pasientadministrative systemer. Utleveringsadgangen er begrenset ut fra disse formålene. Formålet med bestemmelsen er å tilrettelegge for nødvendige pasientsystemer slik at tjenesten kan planlegges og gjennomføres på en rasjonell og kvalitativt forsvarlig måte.

Første ledd andre punktum begrenser bruken av taushetsbelagt informasjon. Det kreves at opplysningene så langt det er mulig skal gis uten individualiserende kjennetegn. Dersom det likevel er nødvendig å videreformidle personidentifiserende opplysninger, kan pasienten motsette seg utleveringen. Virksomheten kan både innhente og behandle helseopplysninger med hjemmel i helsepersonellovens § 26. Bestemmelsen gir dermed også et behandlingsgrunnlag for opplysningene.

Bestemmelsen retter seg mot den som yter helsehjelp, og i prinsippet behandlende helsepersonell. Bestemmelsen må imidlertid ses i lys av pasientjournalloven § 20, der det fremgår at den dataansvarlige kan gjøre helseopplysninger tilgjengelig for andre formål enn helsehjelp dersom den enkelte samtykker eller dette er fastsatt i lov eller i medhold av lov. Den dataansvarlige i virksomheten som yter helsehjelp, kan dermed utgi opplysningene i tråd med pasientjournalloven § 20, så lenge vilkårene i § 26 er vurdert oppfylt. Dataansvarlige kan delegere utførelsen av oppgaven til konkrete personer eller til et fagmiljø i linjen i virksomheten. Ledelsens behandling av opplysningene vil være omfattet av reglene i pasientjournalloven. Det innebærer blant annet at ledelsen vil ha samme taushetsplikt som helsepersonell som avgir opplysningene, og at pasientjournalloven §§ 22 og 23 om informasjonssikkerhet og internkontroll også gjelder for ledelsens behandling av opplysningene.

Å dele helseopplysninger i slike tilfeller vil for eksempel være aktuelt for å opprette et kvalitetsregister med genetiske opplysninger internt i virksomheten. Slik deling eller utlevering av helseopplysninger må være ledelsesforankret og virksomhetsinternt. Ved samarbeid om behandlingsrettede helseregistre etter pasientjournalloven § 9 kan slike opplysninger også gis til ledelsen i samarbeidende virksomhet.

4.5.4.7 Tungtveiende private eller offentlige interesser gjør det rettmessig å gi opplysninger videre

Det fremkommer av helsepersonelloven § 23 første ledd nr. 4 at opplysninger kan gis videre "når tungtveiende private eller offentlige interesser gjør det rettmessig å gi opplysningene videre". Bestemmelsen oppstiller strenge vilkår for å dele opplysninger, og det skal foretas en interesseavveining hvor begrunnelsen for å dele helseopplysninger må veie vesentlig tyngre enn pasienters rett til vern om egne helseopplysninger. Bestemmelsen er primært ment for situasjoner der taushetsplikten settes til side for å motvirke risiko for skade på andre, og da typisk at pasienten selv vil kunne være skadevolder.

4.5.5 Dispensasjon fra taushetsplikten

Helsepersonelloven § 29 regulerer vedtak om dispensasjon fra taushetsplikten. Bestemmelsen gir departementet etter søknad myndighet til å bestemme at helseopplysninger fra pasientjournaler og andre behandlingsrettede helseregistre kan tilgjengeliggjøres når opplysningene skal brukes til et uttrykkelig angitt formål knyttet til statistikk, helseanalyser, forskning, utvikling og bruk av klinisk beslutningsstøtteverktøy, kvalitetsforbedring, styring eller beredskap for å fremme helse, forebygge sykdom og skade eller gi bedre helse- og omsorgstjenester. Departementet kan bestemme at opplysningene kan tilgjengeliggjøres uten hinder av taushetsplikt etter helsepersonelloven §§ 21 flg.

Det følger av bokstav b og c i § 29 første ledd at mottakeren skal ha gjort rede for hvilke egnede tekniske og organisatoriske tiltak som skal settes i verk for å ivareta informasjonssikkerheten, og behandlingen av opplysningene må være av vesentlig interesse for samfunnet. Det skal gjøres en konkret vurdering der samfunnsnyttens skal veies opp mot personvernulempene for den enkelte. Hensynene bak taushetsplikten og pasientens rett til vern mot spredning av opplysninger skal veie tungt.

Det skal ikke tilgjengeliggjøres flere opplysninger enn det som er nødvendig for formålet med mottakerens behandling. Opplysningene skal tilgjengeliggjøres uten navn, fødselsnummer eller andre direkte personentydige kjennetegn, med mindre særlige grunner gjør det nødvendig for mottakeren å få opplysningene med slike kjennetegn. Dersom det ikke er nødvendig å behandle direkte personentydige kjennetegn, skal disse fjernes fra datasettet. I praksis er det svært sjelden at det er nødvendig for mottakeren å få personentydige kjennetegn. Et eksempel hvor det ofte kan være nødvendig med personentydige kjennetegn er dersom opplysninger fra et lovbestemt helseregister skal kobles til pasientjournaler. I slike tilfeller kan det ofte være hensiktsmessig at fødselsnummeret brukes som koblingsnøkkel. Det kan fastsettes vilkår for å verne den registrertes grunnleggende rettigheter og interesser. For eksempel kan det stilles vilkår om lagringstid, frister for sletting eller særlige vilkår for deling av opplysninger med prosjektdeltakere fra land utenfor EU/EØS. Tilgjengeliggjøringen må videre være ubetenkelig ut fra etiske, medisinske og helsefaglige hensyn.

Ved medisinsk og helsefaglig forskning må mottakeren på forhånd ha fått godkjenning fra den regionale komitéen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK), jf. helseforskningsloven § 33. Dette betyr at REKs forhåndsgodkjenning må innhentes før det fattes vedtak om tilgjengeliggjøring og opplysningene tilgjengeliggjøres. I noen tilfeller kan det være vanskelig å vurdere om et prosjekt skal regnes som medisinsk og helsefaglig forskning etter helseforskningsloven slik at det krever REKs forhåndsgodkjenning. Det er REK som i konkrete saker skal ta stilling til dette spørsmålet. Dersom en som søker om tilgjengeliggjøring har søkt REK om forhåndsgodkjenning, men fått avvist søknaden fordi REK mener at prosjektet faller utenfor helseforskningsloven, må det legges til grunn at vilkåret om REK-godkjenning ikke er nødvendig å oppfylle. Det kan eventuelt kreves at søkeren fremviser REKs avvisning av søknaden.

Et vedtak med hjemmel i denne bestemmelsen vil gi virksomheter og helsepersonell et unntak fra taushetsplikten, og utgjøre supplerende rettsgrunnlag for behandling av opplysningene etter personvernforordningen artikkel 6 nr. 3, og gjøre unntak fra forbudet mot behandling av særlige kategorier av opplysninger i tråd med artikkel 9 nr. 2 bokstav i, h eller j. Når noen mottar taushetsbelagte opplysninger etter denne bestemmelsen, gjelder taushetsplikten etter § 21 tilsvarende for mottakeren.

Etter § 29 kan det gis dispensasjon fra taushetsplikt også for behandling av opplysninger i andre land. Det er presisert i forarbeidene at det ikke noen særlige begrensninger med hensyn til å tilgjengeliggjøre opplysninger mellom EU/EØS-stater, utover de alminnelige vilkårene som også gjelder ved tilgjengeliggjøring til virksomheter i Norge. Ved overføring til andre land, vil imidlertid ikke de norske taushetspliktreglene gjelde. I slike tilfeller bør det stilles krav om at mottakeren har taushetsplikt som gjelder i det landet opplysningene skal behandles.

Dispensasjonsmyndigheten er i loven lagt til Helse- og omsorgsdepartementet. Myndigheten kan delegeres til et underordnet forvaltningsorgan, og kan også legges til REK. Hvis formålet med bruken av helseopplysninger er forskning, er myndigheten til departementet delegert til

REK¹²⁹. For de øvrige formålene som er listet opp i bestemmelsen, er Helsedirektoratet gitt myndighet til å fatte vedtak om dispensasjon¹³⁰.

4.6 Pasient- og brukerrettighetsloven

Lovens formål er å bidra til å sikre befolkningen lik tilgang på tjenester av god kvalitet ved å gi pasienter og brukere rettigheter overfor helse- og omsorgstjenesten. Loven skal videre bidra til å fremme tillitsforholdet mellom pasient og bruker og helse- og omsorgstjenesten, fremme sosial trygghet og ivareta respekten for den enkelte pasients og brukers liv, integritet og menneskeverd.

Retten til helsehjelp fremgår av pasient- og brukerrettighetsloven kapittel 2. Videre fremgår pasientens rett til medvirkning og informasjon av kapittel 3. Pasienters rett til informasjon er detaljert utformet i pasient- og brukerrettighetsloven §§ 3-2 flg. Kapittel 4 har bestemmelser om samtykke til helsehjelp. Samtykke kan gis uttrykkelig eller stilltiende, og det er ikke krav til at samtykket gis skriftlig. Kapittel 5 har regler om retten til innsyn i pasientjournalen.

4.7 Helseforskningsloven

Helseforskningsloven baserer seg blant annet på prinsippene som Helsinkideklarasjonen legger til grunn, og Europarådets tilleggsprotokoll om biomedisinsk forskning.

Loven gjelder for medisinsk og helsefaglig forskning på mennesker, humant biologisk materiale eller helseopplysninger, jf. helseforskningsloven § 2. Slik forskning omfatter også pilotstudier og utprøvende behandling. Forskning på mennesker, humant biologisk materiale eller helseopplysninger er imidlertid ikke i seg selv nok til å falle inn under lovens krav. Det må i tillegg dreie seg om medisinsk og helsefaglig forskning slik dette er definert i loven. Definisjonen på medisinsk og helsefaglig forskning følger av § 4 bokstav a: "Medisinsk og helsefaglig forskning: virksomhet som utføres med vitenskapelig metodikk for å skaffe til veie ny kunnskap om helse og sykdom". I praksis har det i mange tilfeller vært uklart om prosjektet dreier seg om ny kunnskap om helse og sykdom, og den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag (NEM) har utarbeidet en veileder som presiserer helseforskningslovens formål og saklige virkeområde¹³¹.

Loven har blant annet regler om hva slags informasjon som skal gis til deltakere, regler om samtykke, og regler om taushetsplikt og etisk forhåndsgodkjenning for helseforskningsprosjekter. Loven gjelder imidlertid ikke for etablering av helseregister. Loven gjelder forskning i Norge eller når forskningen skjer i regi av en forskningsansvarlig som er etablert i Norge. I forarbeidene fremgår det at en forskningsansvarlig som er etablert i

¹²⁹ Forskrift om overføring av myndighet til den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk etter helsepersonelloven § 29 sjettede ledd, helseregisterloven § 19e femte ledd og forvaltningsloven § 13d første ledd - Lovdata Pro Forskrift om overføring av myndighet til den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk etter helsepersonelloven § 29 sjettede ledd, helseregisterloven § 19e femte ledd og forvaltningsloven § 13d første ledd - Lovdata Pro

¹³⁰ Deleg. av myndighet fra HOD til Helsedir. - Lovdata Pro Deleg. av myndighet fra HOD til Helsedir. - Lovdata Pro

¹³¹ <https://www.forskningsetikk.no/retningslinjer/med-helse/helseforskningslovens-saklige-virkeomrade/>

utlandet, bør ha en ansvarlig representant etablert i Norge for å sikre at den forskningsansvarliges forpliktelser etter loven blir oppfylt.

Klinisk utprøving av legemidler er regulert i legemiddeloven § 3, samt nærmere regulert i forskrift om klinisk utprøving av legemidler til mennesker¹³². Av forskriftens § 2-2 følger det et krav om informert samtykke. I bestemmelsen stilles det krav om informasjon til deltakeren om formålet med utprøvingen, nytte og risiko knyttet til deltakelse, vilkår for gjennomføring av forsøket og om at deltakeren kan trekke seg fra forsøket når som helst. Videre stilles det krav om at samtykke til deltakelse i utprøvingen skal være gitt før forsøket starter, og samtykket skal som hovedregel være skriftlig.

Utprøvende behandling skal som hovedregel bli gitt i forbindelse med kliniske studier, men det kan også gis til enkeltpasienter utenfor kliniske studier. For å få utprøvende behandling gjennom en klinisk studie, må pasienten passe inn i de kriteriene som er satt for studien. Når utprøvende behandling blir gitt gjennom kliniske studier, blir effekt og sikkerhet dokumentert på en systematisk måte. Det bør tilstrebes mest mulig likeverdig tilgang til utprøvende behandling. Den enkelte pasient har ikke krav på utprøvende behandling. Helsetjenesten og helsepersonellet gjør en individuell vurdering og beslutter hva slags helsehjelp de skal tilby pasienten. Kravet er at helsehjelpen som tilbys må være forsvarlig¹³³.

4.7.1 Krav til forsvarlighet

Loven skal fremme god og etisk forsvarlig medisinsk og helsefaglig forskning. Det stilles krav i loven om at helseforskning skal organiseres og utøves forsvarlig, og forskningen skal være basert på respekt for forskningsdeltakernes menneskerettigheter og menneskeverd. Hensynet til deltakernes velferd og integritet skal gå foran vitenskapens og samfunnets interesser, jf. § 5. Dette innebærer at det må gjøres en grundig vurdering av risiko og belastning for deltakerne. Disse må stå i forhold til påregnelige fordeler for forskningsdeltakeren selv eller for andre mennesker. I § 6 stilles det krav om at forskningen skal organiseres med en forskningsansvarlig og en prosjektleder, og beskrives i en forskningsprotokoll. Forskningsansvarlig er institusjonen som har det overordnede ansvaret for forskningsprosjektet. Lovfesting av kravet om forskningsansvarlig er ment å understreke og konkretisere institusjonenes ansvar, at det legges til rette for forsvarlig organisering og gjennomføring av medisinsk og helsefaglig forskning, og sikrer at det føres tilfredsstillende kontroll og kvalitetssikring av forskningen, herunder deltakernes velferd, integritet og personvern.

4.7.2 Etisk forhåndsgodkjenning

Det følger av §§ 9 og 33 at medisinske og helsefaglige forskningsprosjekter skal ha forhåndsgodkjenning fra den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig

¹³² "Klinisk utprøving" er definert som "enhver systematisk studie av legemidler til mennesker i den hensikt å skaffe til veie eller etterprøve kunnskap om legemidlenes effekter eller påvirkning av fysiologisk funksjon, interaksjoner, bivirkninger, opptak, fordeling, metabolisme og utskillelse, eller for å studere deres terapeutiske verdi", jf. forskrift om klinisk utprøving av legemidler til mennesker § 1-5 bokstav I. (Forskrift om klinisk utprøving av legemidler til mennesker - Lovdata Pro)

¹³³ [rundskriv-i_4_2019-_rett-til-nodvendig-helsehjelp-fra-spesialisthelsetjenesten-og-forholdet-til-forsvarlighetskravet-mm..pdf \(regjeringen.no\)](#)

forskningsetikk (REK). Kvalitetsforbedring, styring, helseanalyser mv. uten vitenskapelig metodikk og en klar hypotese som faller utenfor definisjonen av medisinsk og helsefaglig forskning trenger ikke forskningsetisk forhåndsgodkjenning.

REK skal foreta en forskningsetisk vurdering av søknaden, jf. § 10. Dette skal bidra til å ivareta befolkningens tillit til både datakildene (helseregistrene, helseundersøkelsene, pasientjournaler mv.) og forskningen på helseopplysninger. REK gjør en helhetlig forskningsetisk vurdering av alle prosjektets sider og påser at det totalt sett er forsvarlig, se også § 5. Forskningsprosjektet må videre ivareta etiske, medisinske, helsefaglige, vitenskapelige og personvernmessige forhold. Forskningen skal være basert på respekt for forskningsdeltakernes menneskerettigheter og menneskeverd, og hensynet til deltakernes velferd og integritet skal gå foran vitenskapens og samfunnets interesser.

Helseforskningsloven § 11 stiller krav om at det må søkes REK om å foreta vesentlige endringer av forskningsprosjektet.

4.7.3 Samtykke

Hovedregelen for deltakelse i forskning er samtykke fra deltakeren, med mindre annet følger av lov, jf. § 13. Deltakelse i forskning skal være frivillig og samtykke skal bidra til dette. Samtykke er den klare hovedregelen, uansett om det skal forskes på mennesker, humant biologisk materiale eller helseopplysninger.

I forarbeidene er samtykkekravet begrunnet i hensynet til den enkeltes selvbestemmelsesrett og personlig integritet, samt menneskeverd. Samtykket innhentes først etter at forskningsprosjektet som sådan er funnet juridisk, medisinsk- og helsefaglig, samt forskningsetisk forsvarlig, jf. blant annet kravet om etisk forhåndsgodkjenning fra REK. REK står med andre ord som «garantist» for at samtykke er et rimelig og forsvarlig alternativ for personer som ønsker å delta. Et uforsvarlig forskningsprosjekt blir følgelig ikke forsvarlig selv om deltakeren samtykker.

I andre ledd er det presisert at "med samtykke menes enhver frivillig, spesifikk, informert og utvetydig viljesytring fra deltakeren der vedkommende ved en erklæring eller tydelig bekreftelse gir sitt samtykke til behandling av helseopplysninger eller humant biologisk materiale. Samtykket skal bygge på spesifikk informasjon om et konkret forskningsprosjekt med mindre det er adgang til å avgi et bredt samtykke, jf. § 14."

Hensynet bak spesifikasjonen av kravet om frivillighet, er å understreke at ingen må presses, forledes o.l. til noe en selv ikke vil, og da spesielt risikofylte aktiviteter deltakeren ikke selv nødvendigvis vil ha gennyttet av.

At samtykket skal være informert innebærer at forskningsdeltakeren har krav på god og forståelig informasjon om alle forhold av betydning for deltakelsen. Informasjonen skal sette deltakeren i stand til å forstå konsekvensene av egen deltakelse. I følge forarbeidene vil kravene til informasjon avhenge av forskningens omfang og inngripende karakter, risiko, ulempe, materialets sensitivitet, deltakernes sårbarhet o.l. Mange pasienter forveksler behandling med forskning o.l. ("den terapeutiske misforståelsen" – dvs. overvurdering av

egennytte). Pasienter kan tro at de vil oppnå personlige fordeler ved å delta, selv når forskningen bare er til fordel for andre etc. Derfor er det viktig å presisere om, og i tilfelle hvilke, reelle og direkte terapeutiske fordeler man ev. kan regne med ved deltakelse, og hvordan forskningsdeltakelse forholder seg til det ordinære behandlingstilbud. Hvor stor risikoen i forskningsprosjektet må være for at deltakeren bør forvente informasjon om dette må avgjøres konkret. Terskelen for å gi informasjon om risiko i forskning er betydelig lavere enn den er i ordinær klinisk praksis. Informasjonen bør være skriftlig slik at deltakeren får en kopi. Den skriftlige informasjonen kan, og bør i en del tilfeller (typisk inngripende/risikofylte prosjekter), suppleres med muntlig informasjon og mulighet til å stille oppklarende spørsmål.

Videre må samtykke være uttrykkelig, dvs. en aktiv viljeserklæring. Hovedregelen i praksis er som nevnt skriftlighet. Annen tilfredsstillende dokumentasjon vil også kunne godtas. I forarbeidene nevnes for eksempel nedtegnelse av muntlig samtykke i pasientjournalen.

I forarbeidene understrekes det at et passivt samtykke ikke er godt nok, dvs. at personen informeres og spørres, men ikke sier noe eller på annen måte uttrykker noe som må oppfattes som samtykke eller avslag. I praksis brukes imidlertid passivt samtykke i situasjoner hvor vilkårene for å gjøre unntak fra samtykkekravet er oppfylt, men hvor man (forskeren/REK) likevel ønsker å gi deltakeren anledning til å nekte deltakelse, f.eks. ved forskning basert på bredt samtykke, jf. § 14 annet og tredje ledd, og gjenbruk av materiale/opplysninger, jf. § 15 annet ledd, § 28 og helsepersonelloven § 29.

Det følger av § 13 tredje ledd at dersom forskningsdeltakeren kan anses å være i et avhengighetsforhold til den som ber om samtykke, der forskningsdeltakeren vil kunne føle seg presset til å gi samtykke, skal det informerte samtykket innhentes av en annen som forskningsdeltakeren ikke har slikt forhold til. Avhengighetsforhold vil kunne utfordre vilkåret om frivillighet.

Hvem som har samtykkekompetanse, er regulert i § 17. Hovedregelen er at dette er personer over 18 år, og personer mellom 16 og 18 år, såfremt ikke annet fremgår av særlige lovbestemmelser eller av tiltakets art. Et eksempel på dette er forskning som innebærer legemsinngrep eller legemiddelutprøving, hvor det kreves at foreldre eller andre med foreldreansvar må samtykke når forskningen involverer mindreårige mellom 16 og 18 år.

Helseforskningsloven stiller generelle krav til forskning på barn i § 18. Det følger av bestemmelsen at forskning som inkluderer mindreårige bare kan finne sted dersom eventuell risiko eller ulempe er ubetydelig, personen selv ikke motsetter seg det, og det er grunn til å anta at resultatene av forskningen kan være til nytte for den aktuelle personen eller for andre personer med samme aldersspesifikke lidelse, sykdom, skade eller tilstand." For mindreårige kreves det at tilsvarende forskning ikke kan gjennomføres på personer som ikke er mindreårige.

4.7.3.1 Bredt samtykke

Helseforskningsloven åpner for at deltakeren kan gi bredt samtykke, jf. § 14. Bredt samtykke er i forarbeidene (Ot.prp.nr74 (2006-2007) punkt 12.3.5.1) definert som "samtykke til deltakelse i forskning som omfatter ett eller flere overordnede forskningsformål og

forskningsfelt. Det uttales at det ikke innebærer en lemping på samtykkekravet, "men at det samtykkes til overordnet forskningsformål hvor det ikke er spesifikt informert om alle detaljer og alle delprosjekter." Bestemmelsen må ses i sammenheng med § 1, og et ønske om å legge forholdene til rette for og forenkle samfunnsnyttig forskning hvor faren for integritetskrenkelser er minimal. Det presiseres at det ikke er anledning til å avgi et bredt samtykke til 'all medisinsk forskning' eller til 'genetisk forskning'.» For at et bredt samtykke skal være gyldig, må det bl.a. være gitt adekvat og fyllestgjørende informasjon om hva det innebærer. I Ot.prp. nr. 74 (2006-2007) pkt. 12.3.5.2 heter det at det må være en «skjerpet informasjonsplikt ved bredt samtykke ... i forkant av samtykkeavgivelsen». Videre presiseres det at rammene for samtykket må trekkes opp, og ev. kommersiell utnyttelse av forskningen må spesifiseres, se § 8. Bredt samtykke bør brukes med varsomhet og kun unntaksvis ved forskning på barn og voksne uten samtykkekompetanse, se Ot.prp. nr. 74 (2006-2007) pkt. 12.6.5.1, s. 94.

I forarbeidene begrunnes innretningen med bredt samtykke blant annet med at nye problemstillinger og analysemetoder kan bli aktuelle, uten at gode og vektige grunner tilsier at deltakeren, som tidligere har stilt seg positiv til forskning, må spørres igjen. Det trekkes også frem at mange vil la være å samtykke på nytt fordi det vil kunne være for mye bry for den enkelte å avgi et aktivt samtykke. Stort frafall vil kunne ha uheldige konsekvenser for forskningens gyldighet. Det må med andre ord kunne legges til grunn at deltakeren ville ha samtykket om vedkommende hadde blitt spurt, dvs. presumert samtykke. Bredt samtykke er særlig aktuelt i store befolkningsundersøkelser, og både HUNT og Mor-Barn-undersøkelsen er basert på brede samtykker. Det er kun ved forskning på allerede innsamlet humant biologisk materiale og helseopplysninger at det vil være aktuelt å basere forskningen på grunnlag av et bredt samtykke. Intervensjonsstudier på mennesker må følgelig alltid baseres på et spesifikt samtykke.

REK kan sette vilkår for bruk av bredt samtykke, og kan pålegge prosjektleder å innhente nytt samtykke dersom de finner det nødvendig jf. § 14 andre ledd. Vilkår som kan være aktuelle er at helseopplysninger ikke skal være direkte personidentifiserbare, krav om informasjonssikkerhet ol. Det kan også være aktuelt å kreve at deltakerne informeres og gis reservasjonsadgang. Det følger av tredje ledd at deltakerne som har avgitt bredt samtykke har krav på jevnlig informasjon om prosjektet. Hvilke krav som skal stilles må avgjøres konkret av prosjektleder og REK, og vil avhenge av forskningens art og omfang.

Nytt samtykke kan innhentes ved vesentlige endringer i forskningsprosjektet, og endringene antas å ha betydning for deltakerens samtykke, jf. § 15 første ledd. Det er hensynet til forskningsdeltakeren som begrunner hovedregelen om at nytt samtykke skal innhentes, og det er av den grunn endringer som må antas å ha betydning for deltakerens samtykke som utløser plikten til å innhente nytt samtykke.

4.7.4 Unntak fra samtykke

Unntak fra samtykkekravet krever en klar og særskilt lovhjemmel. Unntak finnes blant annet i helseforskningsloven § 15 andre ledd for gjenbruk av biologisk materiale og helseopplysninger. Se også § 28 og helsepersonelloven § 29 i den sammenheng.

Helseforskningsloven åpner for forskning på biologisk materiale og helseopplysninger uten samtykke dersom det er vanskelig å innhente samtykke, jf. § 15 andre ledd. I forarbeidene ble det uttalt at det er tale om mange deltakere som det vil kunne være vanskelig å få tak i og/eller svar fra (f.eks. pga. død, sykdom, flytting o.l.), og det at stort frafall vil svekke forskningens validitet, vil kunne være tilstrekkelig til at vilkåret kan anses oppfylt. Dette kan videre bare skje dersom en forskningsetisk komité vurderer det slik at forskningen er av vesentlig interesse for samfunnet og hensynet til deltakerens velferd og integritet er ivarett. Pasienten skal på forhånd ha blitt informert om at humant biologisk materiale innsamlet i helse- og omsorgstjenesten i visse tilfeller kan benyttes til forskning og skal ha fått adgang til å reservere seg mot forskning på humant biologisk materiale.

For forskningsprosjekter som er omfattet av bioteknologiloven, skal imidlertid opplysninger om genetisk risiko for fremtidig sykdom hos enkeltpersoner ikke brukes til forskning uten samtykke fra den opplysningene gjelder, se punkt 4.3. REK har ikke hjemmel til å gjøre unntak fra dette samtykkekravet.

4.7.5 Tilbaketrekking av samtykke

Forskningsdeltakeren har rett til å trekke tilbake samtykket til å delta i forskningsprosjektet når som helst, jf. § 16. Ved tilbaketrekking av samtykke må forskningen på deltakerens helseopplysninger opphøre, og deltakeren kan kreve at helseopplysningene slettes eller utleveres innen 30 dager. Adgangen til sletting eller utlevering gjelder imidlertid ikke dersom opplysningene er anonymisert eller de allerede er inngått i utførte analyser.

4.7.6 Behandling av helseopplysninger i forskning

I medisinsk og helsefaglig forskning kan foregå utelukkende på helseopplysninger. Opplysningene kan innhentes fra pasienten selv gjennom undersøkelser, intervju, observasjon o.l., fra pasientjournal, helseregistre o.l. eller fra analyser av humant biologisk materiale.

Kapittel 7 i helseforskningsloven regulerer forskning på helseopplysninger, dvs. primært behandling og oppbevaring. Hensikten med bestemmelsene i kapitlet er å sikre deltakernes personvern og forsvarlig behandling av helseopplysninger, jf. §§ 1 og 5. Slik forskning skal derfor være godkjent av REK (jf. § 9), og som den klare hovedregel være basert på deltakerens samtykke (jf. § 13).

Hovedregelen er at behandling av helseopplysninger i medisinsk og helsefaglig forskning skal være i samsvar med prinsippene i personvernforordningen artikkel 5 og ha uttrykkelig angitte formål, jf. § 32. Formålet skal – som for alle andre prosjekter – være angitt i forskningsprotokollen, i søknaden til REK og i samtykkeinformasjonen. Hvor spesifikk og konkret formålsangivelsen skal være, må avgjøres av REK på bakgrunn av prosjektets art. Forskningen må til enhver tid være i overensstemmelse med formålet, dvs. det forskeren har fått tillatelse fra REK og samtykke fra deltakerne til å gjøre. Helseopplysningene skal være relevante og nødvendige for å nå forskningsprosjektets formål. Graden av personidentifikasjon for helseopplysninger skal ikke være større enn nødvendig for å nå

formålene¹³⁴. Selv om det i lovens ordlyd ikke har oppstilt en hovedregel om at helseopplysninger brukt i forskning skal være indirekte personidentifiserbare, fremgår det av forarbeidene at REK bør, der det er aktuelt, sette som vilkår at helseopplysningene er pseudonymiserte. Helseopplysninger kan ikke anvendes til formål som er uforenlig med det opprinnelige formålet uten at forskningsdeltakeren samtykker, med mindre annet følger av lov.

Av bestemmelsens tredje ledd fremgår det at helseopplysninger ikke kan utleveres i forsikringsøyemed, til arbeidsgiver, til påtalemyndighet eller til domstol, selv om den opplysningene stammer fra samtykker til det. Denne begrensningen er tilsvarende hva som gjelder for humant biologisk materiale, sml. § 27 andre ledd.

Det følger av § 34 at helseopplysninger kan sammenstilles, tilgjengeliggjøres og behandles i tråd med forskningsprosjektets formål, eventuelle samtykker, forhåndsgodkjenningen etter § 33 og i samsvar med forskningsprotokollen. REK kan imidlertid nekte slik sammenstilling, tilgjengeliggjøring mv. dersom den anses som medisinsk eller etisk uforvarlig, jf. § 34 annet ledd. Hensikten med bestemmelsen er å understreke at helseopplysninger ikke kan utleveres til andre (inkl. andre forskere, laboratorier for videre analyse o.l.), med mindre det er klart forutsatt og beskrevet i forskningsprotokollen som REK skal ha godkjent, jf. også § 7. Helseopplysningene kan heller ikke sammenstilles (kobles) med andre helseopplysninger med mindre det er klart forutsatt og beskrevet i forskningsprotokollen som REK skal ha godkjent. Bakgrunnen for dette er at man ved en slik sammenstilling vil innhente og/eller skaffe nye helseopplysninger, noe det må være adgang til. Ønsker prosjektleder å utlevere opplysningene til andre (f.eks. til andre forskere, laboratorier for videre analyse o.l.) eller sammenstille opplysningene med andre helseopplysninger (f.eks. fra andre forskere, helseregistre o.l.), som ikke er beskrevet i forskningsprotokollen og godkjent av REK, kreves ny godkjenning og ev. nytt samtykke, da dette normalt vil være en vesentlig endring av forskningsprosjektet, jf. §§ 11 og 15.

Det følger videre av § 38 at opplysningene skal ikke oppbevares lenger enn det som er nødvendig for å gjennomføre prosjektet. REK kan bestemme at dokumenter som er nødvendig for etterkontroll av prosjektet, skal oppbevares i fem år etter at sluttmelding er sendt komiteen. Hvis opplysninger ikke deretter skal oppbevares i henhold til arkivloven eller annen lovgivning, skal de som hovedregel anonymiseres eller slettes. Den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk kan bestemme at opplysningene skal oppbevares i lenger tid enn det som følger av første ledd. Til slikt vedtak kan det knyttes vilkår.

4.7.7 Bruk av humant biologisk materiale i forskning

Helseforskningslovens kapittel 6 regulerer forskningsbiobanker og forskning som involverer humant biologisk materiale, herunder oppbevaring og behandling av slikt materiale i

¹³⁴ Fra rettsdata.no: Det er verdt å merke seg at man i NOU 2005: 1 gikk inn for at helseopplysninger brukt i forskningsøyemed som hovedregel skulle være pseudonymiserte (dvs. kun indirekte identifiserbare). Unntak burde kreve særskilt og kvalifisert begrunnelse, mente utvalget. Dette først og fremst av hensyn til deltakerne, men også fordi forskere rapporterte at de sjelden hadde bruk for å vite navn og fødselsnummer på deltakerne.

forskningsøyemed. Hensikten med bestemmelsene er å sikre at dette er forsvarlig og at det skjer med respekt for giveren av materialet. Reglene skal sikre befolkningens tillit til forskning på humant biologisk materiale, samt at hensynet til fellesskapets beste, herunder forskningen, også er et underliggende hensyn bak reglene. Det er også til en viss grad ønskelig å legge til rette for næringsutvikling.

Humant biologisk materiale må forstås som organer, deler av organer, celler og vev og bestanddeler av slikt materiale fra levende og døde mennesker, jf. helseforskningsloven § 4 første ledd bokstav b.

En biobank skiller seg på flere måter fra en datasamling av helseopplysninger. De vesentligste forskjellene er at biobanken består av fysisk materiale, at materialet i biobanken kan gi nye helseopplysninger i fremtiden også ved hjelp av metoder som ennå ikke er utviklet, og at den kan brukes opp. Biobanker deles inn i diagnostiske biobanker og behandlingsbiobanker på den ene siden, og forskningsbiobanker på den andre siden. Formålet med innsamlingen av det biologiske materialet er avgjørende for om biobanken er å anse som en behandlingsbiobank eller en forskningsbiobank.

Forskningsbiobanker kan være opprettet i forbindelse med forskning på en spesifikk sykdom, et stort antall sykdommer eller i forbindelse med forskning på biologiske prosesser generelt. Forskningsbiobanker som brukes til klinisk forskning og grunnforskning finnes ved forskningsinstitutter, ved universitetene og ved norske sykehus og forskningssentre i tilknytning til kliniske legemiddelutprøvinger. Sistnevnte er gjerne internasjonale biobanker og vil ofte være lokalisert i andre land enn Norge.

En forskningsbiobank skal kun opprettes etter å ha blitt godkjent av REK, jf. § 25. Dette gjelder både for forskningsbiobanker som er opprettet som en del av et forskningsprosjekt, og for biobanker som er opprettet i forbindelse med innsamling og oppbevaring av humant biologisk materiale uten tilknytning til et konkret forskningsprosjekt. Det samme gjelder for forskningsbiobanker som skal brukes utenfor det opprinnelige formålet. Det er klart at ethvert forskningsprosjekt som benytter materiale fra en forskningsbiobank, må ha egen forskningsprotokoll, jf. § 6, være godkjent av REK, jf. §§ 9 flg. og som hovedregel være basert på deltakersamtykke, jf. §§ 13 flg. Hver forskningsbiobank skal ha en ansvarshavende person, som utpekes av forskningsansvarlige, jf. § 26. Ansvarshavende forestår den daglige driften av forskningsbiobanken. Vedkommende skal være en fysisk person, underordnet den forskningsansvarlige (normal institusjonens ledelse), se § 4 bokstav e.

Krav til oppbevaring og behandling følger av § 27. Materialet i forskningsbiobanker skal oppbevares og behandles forsvarlig, og det må skje med respekt for giveren av materialet. Av andre ledd følger det at humant biologisk materiale ikke kan utleveres i forsikringsøyemed, til arbeidsgiver, til påtalemyndighet eller til domstol, selv om den materialet stammer fra samtykker til det¹³⁵. At giveren ikke kan samtykke til slik utlevering,

¹³⁵ Se HR-2020-1776-A, som gjaldt om det var adgang til å pålegge en forskningsbiobank å utlevere vevsprøver fra en avdød tatt i forbindelse med et forskningsprosjekt til påtalemyndigheten i forbindelse med en gjenåpnet straffesak. Høyesterett kom til at helseforskningsloven § 27 andre ledd var til hinder

begrunnes i ønsket om å forhindre at «forskningsdeltakere utsettes for press fra disse til å utlevere materialet», se Ot.prp. nr. 74 (2006-2007) kap. 21, s. 165. Forbudet skal dessuten sikre befolkningens tillit til forskning og forskningsbiobanker.

4.7.7.1 Nærmere om samtykke og unntak fra samtykke

Som nevnt ovenfor er hovedregelen samtykke fra giver for behandling av humant biologisk materiale i forskning, jf. § 13.

Helseforskningsloven § 28 regulerer adgangen til bruk av biologisk materiale som er innsamlet i helse- og omsorgstjenesten til forskning. Dette er en praktisk viktig unntaksbestemmelse om gjenbruk av humant biologisk materiale, og som harmonerer med § 15 annet ledd.

Det følger av bestemmelsen at REK kan bestemme at materiale som er innsamlet i helsetjenesten som ledd i diagnostisering og behandling av en pasient, kan eller skal brukes til forskningsformål uten innhenting av pasientens samtykke. Dette er det imidlertid bare adgang til dersom slik forskning er av vesentlig interesse for samfunnet, og hensynet til deltakerens velferd og integritet er ivaretatt. Det stilles krav om at pasienten på forhånd skal ha blitt informert om at humant biologisk materiale i visse tilfeller kan benyttes til forskning, og vedkommende må ha fått adgang til å reservere seg mot slik bruk. Det følger også av bestemmelsen at det skal opprettes et elektronisk register med oversikt over de pasientene som har reservert seg mot at deres biologiske materiale benyttes til forskning. Folkehelseinstituttet (FHI) har opprettet registeret for Biologisk forskningsreservasjon¹³⁶. Dette er foreløpig ikke elektronisk. Hver enkeltperson kan reservere seg ved å fylle ut et eget reservasjonsskjema som sendes til og registreres av FHI.

Om bakgrunnen for bestemmelsen heter det i Ot.prp. nr. 74 (2006-2007) pkt. 15.5.4: «Det har vist seg å være vanskelig å innhente samtykke til at opplysninger og materiale som er innhentet rutinemessig i helsetjenesten, brukes til forskningsformål. Det er flere grunner til dette. Det vil ofte ha gått lang tid og det kan påføre pasientene vesentlige belastninger å bli minnet om tidligere sykdom. Pasientene kan være døde eller for syke til å svare på henvendelser og avgi samtykke. Det vil alltid bli en skjevhet i utvalget av pasienter hvis samtykke skal innhentes, fordi mange faller fra. Studier viser at de fleste som ikke samtykker, gjør det fordi de synes det er for krevende å sette seg inn i forespørselen, skrive under og returnere svarbrev, og ikke fordi de har noe imot forskningen. Ved at man ikke får med et tilstrekkelig antall forskningsdeltakere, vil verdien av forskningsresultatene kunne bli vesentlig forringet. Dette vil kunne være til skade for pasientene, blant annet fordi man ikke får undersøkt kvaliteten på behandlingen gjennom forskning. Det er de sykeste, de med lavest utdanning og inntekt, de eldste, de demente og de som er døde som da ikke kommer med i forskningen. Resultatene kan derfor bli skjeve, og kan for eksempel vise bedre effekt

for utlevering. Det ble trukket frem at det var tungtveiende hensyn som taler for en innskrenkende tolkning av loven: "For det første har lovens ordlyd betydelig vekt, og særlig når loven er utformet som en absolutt regel med tydelig angivelse av hvordan unntak eventuelt kan besluttes. For det andre kan utlevering i enkelttilfeller uten klar forankring i helseforskningsloven § 27 åpne for formålsutglidning og en generell svekkelse av tilliten til medisinsk- og helsefaglig forskning og forskningsbiobanker."

¹³⁶ [Register for biologisk forskningsreservasjon - FHI](#) [Register for biologisk forskningsreservasjon - FHI](#)

og kvalitet på behandlingen enn det som er realiteten. ... I tillegg er det dyrt, tidkrevende og vanskelig å administrere slik samtykkeinnhenting, slik at det vil kunne bli mindre forskning totalt.» Det ble også lagt vekt på at likebehandling av helseopplysninger og humant biologisk materiale var et viktig hensyn bak forslaget til lovbestemmelsen. I daværende lovverk var det allerede adgang til å forske på helseopplysninger som var innsamlet i helsetjenesten uten å innhente samtykke, og man var opptatt av å ikke innskrenke de mulighetene som allerede finnes.

4.7.7.2 Overføring til og fra utlandet

Helseforskningsloven § 29 regulerer adgangen til å overføre humant biologisk materiale til og fra utlandet. Det kan kun gjøres etter godkjenning fra REK, og når det kan godtgjøres at kravene til samtykke i helseforskningsloven kapittel 4 og kravene til behandling av helseopplysninger i samme lovs kapittel 7 er oppfylt, som følge av at det kan utledes helseopplysninger av humant biologisk materiale. Kravene innebærer blant annet at deltakeren som hovedregel må ha samtykket spesifikt til at materialet sendes ut av landet. Dette betyr at humant biologisk materiale som er samlet inn i helsetjenesten, som hovedregel ikke kan sendes ut av landet uten at samtykke innhentes fra den enkelte først, jf. forarbeidene. Med hensyn til innførsel uttales det videre at: «REK må under behandlingen av søknad om forhåndsgodkjenning påse at det kan godtgjøres at materialet er forsvarlig innsamlet. Dersom det kan godtgjøres at landet materialet er samlet inn i har tilfredsstillende regler som ivaretar tilsvarende hensyn som den norske lovgivningen, må dette være tilstrekkelig. Et moment i en slik vurdering kan for eksempel være om landet har regler som oppfyller kravene i Helsinkideklarasjonen eller biomedisinkonvensjonen.»

4.7.8 Kommersiell utnyttelse

Av § 8 fremgår det at kommersiell utnyttelse av forskningsdeltakere, humant biologisk materiale og helseopplysninger som sådan er forbudt. Bestemmelsen bygger på Oviedo-konvensjonen artikkel 21, og er en videreføring av den nå opphevede transplantasjonsloven av 1973 § 10 a (nå § 20 i gjeldende transplantasjonslov), og skal tolkes på samme måte.

I forarbeidene uttales det at hensikten «primært er å tydeliggjøre at forskningsdeltakere, humant biologisk materiale og helseopplysninger som sådan ikke er en kommersiell handelsvare, men fellesgoder som skal komme samfunnet til gode gjennom medisinsk og helsefaglig forskning. Bestemmelsen er også en markering av respekten for det enkelte menneskets verdighet og identitet, og vil etter departementets syn kunne bidra til å sikre allmennhetens tillit til medisinsk og helsefaglig forskning». Forbudet mot kommersiell utnyttelse rammer forskningsdeltakeren ved at han eller hun ikke kan selge kroppen sin eller deler av den til forskningsformål. Bestemmelsen er imidlertid ikke til hinder for at deltakeren får rimelig kompensasjon for sine utgifter i forbindelse med undersøkelser eller avgivelse av humant biologisk materiale og lignende. Det blir en del av REKs vurdering i forbindelse med godkjenning av prosjektet å avgjøre hvor grensen går for hva som er etisk akseptabel praksis

når det blant annet gjelder honorering av forskningsdeltakere, verving av deltakere og betaling for overføring av helseopplysninger og humant biologisk materiale¹³⁷.

Bestemmelsen er ikke til hinder for at en virksomhet kan ta seg betalt for de utgifter den har hatt i forbindelse med innsamling og systematisering av helseopplysninger og humant biologisk materiale ved overføring til andre institusjoner. Bestemmelsen er heller ikke ment å forhindre forskning i næringsformål, for eksempel legemiddelutprøving. Omsetning og kommersialisering av forskningsresultater og bearbeidet materiale faller også utenfor bestemmelsen.

4.7.9 Eiendoms- og disposisjonsrett

I forarbeidene til helseforskningsloven, Ot.prp. nr. 74 drøfter departementet kort hvem som har eiendoms- og disposisjonsrett til humant biologisk materiale eller helseopplysninger som er innsamlet i forbindelse med forskning.

Departementet mener at det ikke er naturlig å snakke om at forsker har eiendomsrett til humant biologisk materiale og helseopplysninger innsamlet i et forskningsprosjekt. Dette synet er også lagt til grunn i NOU 2001:19 fra Biobankutvalget og i NOU 2005:1 (Nylenna-utvalget). Departementet viser til utgangspunktet om at enkeltindividet har eiendomsrett over egen kropp, dens bestanddeler og sensitive opplysninger om seg selv. Det at en forskningsdeltaker samtykker til avgivelse av humant biologisk materiale og helseopplysninger til forskning, må anses som en overføring av en disposisjonsrett til materialet og opplysningene, og ikke en overføring av eiendomsretten. Departementet mener at det er forskningsansvarlig, det vil i praksis si en forskningsinstitusjon, som skal ha disposisjonsrett til materialet og opplysninger som er innsamlet i forbindelse med et forskningsprosjekt, det vil si ikke den enkelte forsker eller prosjektleder.

Det er etter departementets syn ikke naturlig å snakke om rettigheter etter åndsverksloven i denne sammenheng. Den forskningsansvarliges disposisjonsrett vil gjelde det innsamlede materialet og de innsamlede opplysningene. Dersom en forsker for eksempel har skrevet en artikkel basert på de funnene vedkommende har gjort i et forskningsprosjekt, vil ikke artikkelen falle inn under det som den forskningsansvarlige har disposisjonsrett over. Forholdet mellom forskningsinstitusjon og forsker med tanke på kommersiell utnyttelse og publisering av forskningsresultatene er regulert i universitets- og høyskoleloven¹³⁸, arbeidstakeroppfinnelsesloven¹³⁹ og eventuelt også åndsverkloven. Dersom materiale innsamlet i forbindelse med forskning er bearbeidet og tilvirket som ledd i næringsvirksomhet, blir dette annerledes og tilvirker eiendomsrett til produktet.

¹³⁷ Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag (NEM) har laget en veiledning for betaling til deltakere i medisinsk eller helsefaglig forskning: [Betaling til deltakere i medisinsk eller helsefaglig forskning | Forskningsetikk](#) [Betaling til deltakere i medisinsk eller helsefaglig forskning | Forskningsetikk](#)

¹³⁸ Se § 1-5 sjettede ledd om forskers individuelle akademiske frihet og rett til å publisere egne resultater.

¹³⁹ Se § 6 tredje ledd som gir vitenskapelig personale ved universiteter og høyskoler en rett til fritt å publisere sine forskningsresultater, selv om dette kan hindre institusjonene i å utnytte oppfinnelsen næringsmessig.

4.8 Behandlingsbiobankloven

Diagnostisk biobank og behandlingsbiobank er definert som en samling humant biologisk materiale som er avgitt for medisinsk undersøkelse, diagnostikk og behandling.

Behandlingsbiobankloven regulerer innsamling, oppbevaring, behandling og destruksjon av humant biologisk materiale som inngår i en biobank. Lovens formål er å sikre at dette gjøres på etisk forsvarlig måte, og at biobanker utnyttes til individets og samfunnets beste.

Det presiseres i § 3 andre ledd at helse- og personopplysninger som utledes fra humant biologisk materiale skal behandles etter personvernforordningen, personopplysningsloven, pasientjournalloven, helsepersonelloven og eventuelt annen lovgivning som særlig regulerer vern av personopplysninger.

I forarbeidene understrekes det at loven ikke skal være til hinder for «utnyttelse av biobanker til ... næringsutvikling», så fremt slik utnytting kan skje på en etisk forsvarlig måte innenfor lovens rammer. Loven er da heller ikke til hinder for «privatiserte» behandlingsbiobanker, for eksempel i regi av et privat sykehus. Biobanker og humant biologisk materiale er imidlertid et sensitivt og personlig materiale, og skal derfor ikke i seg selv (som sådan) være en kommersiell handelsvare. Det følger av § 1, jf. Oviedo-konvensjonen artikkel 21 (forbud mot kommersiell utnyttelse av menneskekroppen og kroppsdeler), sml. helseforskningsloven § 8.

Helsepersonellovens bestemmelser om taushetsplikt gjelder tilsvarende for alle som oppretter, oppbevarer, bruker eller på andre måter forvalter eller arbeider ved en biobank, jf. behandlingsbiobankloven § 16.

4.8.1 Samtykke

Innsamling av humant biologisk materiale skal som hovedregel være basert på frivillighet og samtykke. Når en pasient samtykker til helsehjelp etter pasient- og brukerrettighetsloven §§ 4-1 og 4-2, følger det av behandlingsbiobankloven § 11 at dette også omfatter innhenting, oppbevaring og behandling av humant biologisk materiale. Det gjelder også bruk av materialet til forebygging, kvalitetskontroll og metodeutvikling¹⁴⁰. Det fremgår av pasient- og brukerrettighetsloven § 4-1 at for at samtykket skal være gyldig, må pasienten ha fått nødvendig informasjon om sin helsetilstand og innholdet i helsehjelpen. § 4-2 gir regler om samtykkets form. Et samtykke kan gis uttrykkelig eller stilltiende. Stilltiende samtykke anses å foreligge dersom det ut fra pasientens handlemåte og omstendighetene for øvrig er sannsynlig at hun eller han godtar helsehjelpen. Dette innebærer at pasientens stilltiende samtykke til helsehjelp være tilstrekkelig for å samle inn og lagre humant biologisk materiale. Innsamling til og lagring av biologisk materiale ses dermed som en integrert del av helsehjelpen, og det kreves ikke eget eller særskilt rettsgrunnlag, eksempelvis spesifikt

¹⁴⁰ I forarbeidene ble det påpekt at "[g]rensen mellom metodeutvikling/kvalitetssikring og forskning kan være noe uklar, men departementet mener likevel det er viktig å opprettholde et skille mellom det som er knyttet til diagnostikk av enkeltpersoner på bakgrunn av undersøkelse og behandling, og det som må regnes som forskning. Dette innebærer at det ikke kan forskes fritt på materiale innhentet for diagnostikk og behandling, selv om forskningen dreier seg om den sykdommen pasienten er diagnostisert og behandlet for", jf. Ot.prp.nr.56 (2001-2002) punkt 8.4.3.

informert og skriftlig samtykke. Dette skiller seg fra kravet som gjelder for forskningsbiobanker, sml. helseforskningsloven § 13.

For personer uten samtykkekompetanse etter pasient- og brukerrettighetsloven § 4-3 (for eksempel mindreårige under 16 år, demente og alvorlig utviklingshemmede), gjelder pasient- og brukerrettighetsloven §§ 4-4 til 4-7 om samtykke på vegne av andre tilsvarende (såkalt stedfortredende samtykke fra for eksempel foreldre eller ansvarlig helsepersonell).

Ved endret, utvidet eller ny bruk av tidligere innsamlet materiale i en biobank opprettet for diagnostikk og behandling, skal nytt frivillig, uttrykkelig og informert samtykke innhentes, jf. § 13, med mindre annet følger av helseforskningsloven. Bestemmelsen regulerer endret, utvidet eller ny bruk av materiale som går ut over den bruk som giveren opprinnelig samtykket til. Samtykke er imidlertid ofte meget bredt, slik at så lenge materialet brukes til helsehjelp, forebygging, kvalitetskontroll eller metodeutvikling så vil man kunne være innenfor opprinnelig samtykke, jf. § 11. Dersom materialet derimot skal brukes til forskning, må nytt samtykke som hovedregel innhentes i samsvar med helseforskningsloven § 13. Et vedtak fra REK etter helseforskningsloven § 28 vil kunne være et unntak, se nærmere omtale i punkt 4.7.7.

Av § 14 følger det at personer som har gitt samtykke etter § 11 eller § 13, har rett til å tilbakekalle samtykket sitt til enhver tid. Dette kan skje enten skriftlig eller muntlig. Fortsatt oppbevaring vil i utgangspunktet være tillatt, med mindre personen også krever at det biologiske materialet destrueres og opplysninger utledet av dette slettes. Dette gjelder imidlertid ikke dersom materiale eller opplysningene er anonymisert, eller materialet etter bearbeidelse inngår i et annet biologisk produkt. Tilsvarende, dersom det ved lov er fastsatt at materialet eller opplysningene skal oppbevares.

4.8.2 Unntak fra samtykke

Dersom humant biologisk materiale utleveres fra en behandlingsbiobank til forskning blir materialet videre regulert av helseforskningsloven, se punkt 4.7 ovenfor. Materialet kan ifølge helseforskningsloven være tilgjengelig for forskning for REK-godkjente prosjekter uten samtykke, jf. helseforskningsloven § 28, med mindre man reserverer seg mot dette i reservasjonsregisteret.

Selv om REK kan gi tillatelse til bruk av materiale som er lagret i en diagnostisk biobank uten at samtykke innhentes, kan ikke REK gi unntak fra bioteknologilovens krav om samtykke for bruk av genetiske opplysninger til forskning, jf. bioteknologiloven § 5-8. REK kan gi godkjenning til ny bruk av lagret genomsekvens uten innhenting av nytt samtykke, for de tilfeller at prosjektet ikke omfattes av bioteknologiloven, dvs. faller utenfor virkeområde slik det er regulert i § 1-2, se særlig andre ledd knyttet til forskning.

4.8.3 Andres tilgang til materiale i en biobank

Behandlingsbiobankloven § 15 regulerer adgang til at det kan gis tilgang til det biologiske materialet til andre som har legitime behov for dette¹⁴¹. Det er et krav at tilgangen må være i overenstemmelse med givers samtykke, og giver må ikke ha reservert seg mot at andre får tilgang. I tillegg må tilgangen være forenlig med lovens øvrige bestemmelser, særlig formålsbestemmelsen i § 1, meldingen i henhold til § 5, forsvarlighetskravet i § 9 og taushetsplikten i § 16. Tilgang til personidentifiserbart materiale kan bare gis dersom mottakeren har adgang til å behandle det i henhold til pasientjournalloven, personopplysningsloven eller personvernforordningen. Dersom tilgang vil være uforenlig med biobankens formål, kan heller ikke giveren samtykke til slik utlevering, sml. også helseforskningsloven § 27 andre ledd og forbudet mot at materiale fra forskningsbiobanker kan utleveres i forsikringsøyemed, til arbeidsgiver, påtalemyndigheter eller domstoler. Dette til typisk være uforenlig formål etter behandlingsbiobankloven også, selv om det ikke fremgår direkte av lovens ordlyd.

Det er ansvarshavende som skal føre kontroll med biobanken, også andres tilgang. Når annet helsepersonell trenger tilgang fordi materialet skal brukes til helsehjelp, diagnostikk, utredning, kvalitetskontroll eller metodeutvikling, vil tilgang normalt være forenlig med biobankens formål og derfor kunne gis. Hvis formålet er forskning, reguleres det av helseforskningsloven, se særlig § 28.

4.8.3.1 Nærmere om oppbevaring og bruk av biologisk materiale i nyfødtscreeningen

Behandlingsbiobankloven §§ 5 til 9 regulerer opprettelse, oppbevaring og opphør av en behandlingsbiobank.

Biologisk materiale som er innhentet i den genetiske masseundersøkelsen av nyfødte for alvorlige arvelige sykdommer er nærmere regulert i § 9 a. Det følger av bestemmelsen at oppbevaring av slikt materiale kan gjøres i en nasjonal diagnostisk biobank i samsvar med reglene i behandlingsbiobankloven. Oppbevaring og bruk av blodprøvene i undersøkelsen er dessuten regulert i en forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte¹⁴².

Formålet med biobanken er å legge til rette for en faglig forsvarlig gjennomføring av masseundersøkelsen og for overvåking og kvalitetssikring av helsehjelpen som gis for sykdommene i undersøkelsen. Dersom prøvene skal brukes til medisinsk eller helsefaglig forskning, gjelder reglene i helseforskningsloven.

¹⁴¹ Eksempler fra domstolene er Rt.2006 s. 90 om utlevering til politiet i forbindelse med etterforskning av NOKAS-ranet fra en avdød person. Her kom Høyesterett til at biobankloven § 15 ikke hjemlet utlevering av humant biologisk materiale i forbindelse med straffesak med mindre samtykke foreligger. Et annet eksempel er Rt. 2013 s. 565. Her kom Høyesterett til at biologisk materiale fra en avdød person kunne utleveres etter barneloven § 24 annet ledd til bruk som DNA-bevis i farskaps sak. Høyesterett mente at i «mangel av uttrykk for klar lovgivervilje i motsatt retning, må behandlingsbiobankloven § 15, som etter ordlyden stenger for slik utlevering som følge av kravet til samtykke fra materialets giver, tolkes innskrenkende, slik at den ikke forhindrer innhenting av biologisk materiale i biobank for DNA-analyse i farskapsaker».

¹⁴² Forskrift om genetisk masseundersøkelse - Lovdata Pro Forskrift om genetisk masseundersøkelse - Lovdata Pro

Samtykket som foreldrene gir til at barnet skal delta i nyfødtscreeningen, er samtidig et samtykke til å oppbevare blodprøvene og bruke dem til forebygging, kvalitetskontroll og metodeutvikling, jf. behandlingsbiobankloven § 11. For samtykke til undersøkelsen i nyfødtscreeningen er også pasient- og brukerrettighetsloven § 4-4 om samtykke på vegne av barn relevant. Etter denne har foreldre og andre med foreldreansvar rett til å samtykke til helsehjelp for pasienter under 16 år. I § 9 a fjerde ledd fremgår det at foreldre kan, på vegne av sitt barn, trekke samtykket tilbake og kreve at det biologiske materialet destrueres etter § 14. Fra barnet fyller 16 år, er det barnet selv som kan trekke samtykket tilbake og kreve destruksjon.

Mellom ett og to år etter fødselen skal foreldrene få informasjon om at de har rett til å trekke samtykket tilbake og kreve destruksjon etter § 14. Barnet og foreldrene skal informeres om retten til å trekke samtykket tilbake og kreve destruksjon etter § 14 det kalenderåret barnet fyller 16 år.

4.8.4 Om overføring til utlandet

Behandlingsbiobankloven § 10 regulerer adgangen til å sende en biobank eller deler av en biobank ut av landet. Det kan bare gjøres etter godkjenning fra departementet, og i samsvar med samtykke fra giveren av materialet. Departementet kan stille vilkår om at materialet ødelegges eller sendes tilbake etter bruk. Av andre ledd fremgår det at krav om godkjenning fra departementet ikke gjelder dersom overføringen til utlandet skjer i forbindelse med ytelse av helsehjelp til enkeltpersoner. Det kan også gjøres unntak for overføring av prøver og opplysninger som er ledd i alminnelig internasjonalt samarbeid. Det er gitt forskrift om overføring av biobankmateriale til utlandet¹⁴³.

Det følger av forskriftens kapittel 2 når overføring til utlandet kan skje uten særskilt godkjenning. Dette gjelder for eksempel for anonymt eller aidentifisert biobankmateriale på gitte vilkår. Det gjelder også for data som er fremkommet ved analyser av biologiske prøver i forbindelse med pågående forskningsprosjekter med norsk deltakelse. Dette kan sendes til samarbeidspartnere i utlandet. Her er det også et krav om at opplysninger er anonymisert eller aidentifisert før de sendes ut av landet. Kapittel 3 i forskriften regulerer overføring av biobankmateriale etter generell godkjenning, dvs. på bakgrunn av søknad. En forutsetning for å få generell godkjenning er at de gjentatte overføringene har en slik grad av likhet at de kan undergis en samlet vurdering. Overføringene bør ha et overordnet felles formål og være av et visst omfang for at generell godkjenning skal kunne gis.

4.9 Helseregisterloven

Helseregisterloven gjelder for behandling av helseopplysninger til sekundærbruk, dvs. til statistikk, helseanalyser, forskning, kvalitetsforbedring, planlegging, styring og beredskap for å fremme helse, forebygge sykdom og skade og gi bedre helse- og omsorgstjenester, jf. helseregisterloven §§ 1 og 3.

¹⁴³ Forskrift om biobankmateriale til utlandet - Lovdata Pro Forskrift om biobankmateriale til utlandet - Lovdata Pro

Eksempler på helseregistre som er opprettet til bruk for forskning, administrasjon, kvalitetssikring og helseovervåking, er Kreftregisteret, Norsk pasientregister, Hjerte- og karregisteret, Reseptregisteret, befolkningsbaserte helseundersøkelser og medisinske kvalitetsregistre som for eksempel Norsk hjerneslagregister, Nasjonalt hoftebruddregister og Nasjonalt medisinsk kvalitetsregister for barne- og ungdomsdiabetes.

Pasientjournaler og andre behandlingsrettede helseregistre regnes også som en type helseregistre. Slike registre reguleres av pasientjournalloven. Loven gjelder dermed ikke for tilgjengeliggjøring av helseopplysninger til bruk i helsehjelp til enkeltpasienter, dvs. primærbruk. Slike opplysninger registreres i pasientjournaler og andre behandlingsrettede helseregistre og reguleres av pasientjournalloven.

Helseregisterloven supplerer personvernforordningen og personopplysningsloven. Personvernforordningen og personopplysningslovens generelle regler gjelder så langt ikke annet følger av helseregisterloven, jf. helseregisterloven § 5. Videre skal helseopplysninger i helseregistrene behandles i samsvar med prinsippene for behandling i personvernforordningen artikkel 5, jf. helseregisterloven § 6. Prinsippet om dataminimering konkretiseres i andre ledd, hvor det fastslås at graden av personidentifikasjon ikke skal være større enn nødvendig ut fra formålet med behandlingen av opplysningene. Dersom fødselsnummer eller andre direkte personidentifiserende kjennetegn skal brukes, må personidentifisering være nødvendig ut fra formålet med behandlingen.

4.9.1 Ulike typer helseregistre

4.9.1.1 Lovbestemte helseregistre

Lovbestemte helseregistre er etablert for å ivareta landsomfattende funksjoner og oppgaver. Registrene er i hovedsak landsdekkende. Registrene kan inneholde opplysninger om svangerskap, fødsler, sykdomsgrupper, dødsårsaker mv. Kreftregisteret, Medisinsk fødselsregister, Norsk pasientregister og Kommunalt pasient- og brukerregister er eksempler på lovbestemte helseregistre. Opplysningene i disse registrene kan behandles uten de registrertes samtykke eller reservasjonsrett, jf. helseregisterloven § 11. Vi har følgende lovbestemte registre:

- Dødsårsaksregisteret
- Kreftregisteret
- Medisinsk fødselsregister
- Meldingssystem for smittsomme sykdommer (MSIS)
- System for vaksinasjonskontroll (SYSVAK)
- Forsvarets helseregister
- Norsk pasientregister (NPR)
- Nasjonalt register over hjerte- og karlidelser
- System for bivirkningsrapportering
- Kommunalt pasient- og brukerregister (KPR)

4.9.1.2 Medisinske kvalitetsregistre

Medisinske kvalitetsregistre er registre hvor det løpende dokumenteres resultater for en avgrenset pasientgruppe med utgangspunkt i individuelle behandlingsforløp. At registrene er «medisinske» refererer til at helseregistrene inneholder medisinske opplysninger om behandlingsforløp og behandlingsresultater til en bestemt pasientgruppe eller behandlingsmetode. Hovedformålet med å behandle helseopplysninger i kvalitetsregistre er kvalitetsforbedring i helsetjenestene. Informasjon om utredning, behandling og oppfølging og pasientrapporterte data danner utgangspunkt for analyser, forskning, mv. for kvalitetsforbedring og evaluering i helse- og omsorgstjenesten. Opplysningene kan også brukes til planlegging og styring av helse og omsorgstjenesten.

Kvalitetsregistrene kan være nasjonale eller lokale. Vi har ca. 200 medisinske kvalitetsregistre i spesialisthelsetjenesten. I overkant av 50 av disse har per 2020 status som nasjonale. Ansvaret for å beslutte nasjonal status er lagt til Helsedirektoratet. Det er utviklet kriterier for å kunne få og beholde status som nasjonalt register. Nasjonal status innebærer at det regionale helseforetaket påtar seg ansvar for oppfølging, videreutvikling og drift av registeret. Videre har de regionale helseforetakene ansvar for at det etableres felles tekniske og organisatoriske løsninger for nasjonale medisinske kvalitetsregistre, og at god utnyttelse av data fra og sikker drift av nasjonale medisinske kvalitetsregistre skjer via samordnet og felles infrastruktur. Kvalitetsregistrene er basert på de registrertes samtykke eller eventuelt reservasjonsrett. Medisinske kvalitetsregistre er regulert i forskrift fra 2019.

4.9.1.3 Befolkningsbaserte helseundersøkelser

Befolkningsbaserte helseundersøkelser er undersøkelser av helseforhold i en hel befolkning, befolkningsgruppe eller et representativt utvalg av befolkningen, for eksempel geografisk område, kjønn, alder, gravide eller andre kjennetegn. Undersøkelsene er administrert med sikte på langsiktig drift der deltakerne skal følges over flere år. Et annet kjennetegn ved en del av undersøkelsene er at de har gjentatte innsamlinger av data, fysiske målinger (blodtrykk, høyde, vekt mm.) og/eller biologisk materiale. Alle helseundersøkelsene er basert på samtykke fra de registrerte.

Vi har flere befolkningsbaserte helseundersøkelser, for eksempel Helseundersøkelsen i Nord-Trøndelag (HUNT), Tromsøundersøkelsen, SAMINOR og Den norske mor og barnundersøkelsen (MoBa). Innsamling og behandling av helseopplysninger og humant biologisk materiale i befolkningsbaserte helseundersøkelser er regulert i en forskrift fra 2018; forskrift om befolkningsbaserte helseundersøkelser.

Forskriften hjemler blant annet adgangen til å behandle genetiske opplysninger utledet av humant biologisk materiale, jf. forskriftens § 2-2, samt at slike opplysninger skal kunne tilbakeføres til undersøkelsen. Slike helseregisteret er samtykkebasert, jf. § 2-4. Utover at samtykket må være i samsvar med personvernforordningen artikkel 4 nr. 11, så kreves det også at for at samtykket skal være gyldig, må deltakeren ha fått informasjon som er nødvendig for å få innsikt i hva samtykket innebærer. Blant annet krever det spesifikt samtykke for tilbakeføring av opplysninger, samt tillatelse til sekvensering og videre behandling av genetiske opplysninger. Informasjonskravet og hvilken informasjon deltakeren må få, er regulert i forskriften § 2-5. Av bestemmelsens andre ledd bokstav k fremgår det at

deltakeren skal få informasjon om helseopplysninger skal utledes av humant biologisk materiale og i tilfelle om slike opplysninger kan inneholde genetiske opplysninger. Av bokstav l fremgår det at det også skal gis informasjon om analyseresultater av opplysninger og humant biologisk materiale vil bli tilbakeført og lagret i undersøkelsen.

4.9.2 Bestemmelsene om etablering av et helseregister

Helseregisterloven §§ 8 til 11 regulerer adgangen til å etablere et helseregister i forskrift. Reglene i § 8 gir felles bestemmelser for alle typer helseregistre som opprettes gjennom forskrift etter §§ 9 til 11. Utover felleskravene i § 8 og de spesifikke kravene i §§ 9 til 11, må forskriftsbaserte registre være innenfor lovens formål etter § 1 og innenfor lovens saklige formål etter § 3. Det følger av § 8 fjerde ledd at forskriften blant annet skal angi formålet med behandlingen av helseopplysningene, hvilke typer opplysninger som kan behandles, krav til identitetsforvaltning, krav til sikring av opplysningene og hvem som er dataansvarlig.

Helseregistre som blir etablert i forskrift med hjemmel i § 9 skal være basert på samtykke fra den registrerte, med mindre opplysningene i registeret er uten direkte personidentifiserende kjennetegn. Helseregistre som blir etablert i forskrift med hjemmel i § 10 er ikke samtykkebasert, men den registrerte har reservasjonsrett, dvs. rett til å motsette seg behandling av helseopplysninger. Opplysningene i et slikt register kan være direkte personidentifiserbare. Innmelding kan skje uten hinder av taushetsplikten.

Helseregisterloven § 11 regulerer lovbestemte helseregistre. Denne bestemmelsen gir hjemmel til å gi forskrift om behandling av opplysninger i helseregistre der navn, fødselsnummer og andre direkte personidentifiserende kjennetegn er registrert. Opplysningene kan behandles uten samtykke eller reservasjonsrett fra den registrerte i den utstrekning det er nødvendig for å nå formålet med registeret. Forskriftene har bestemmelser for innsamling, lagring, tilgjengeliggjøring og annen behandling av opplysninger fra registeret.

4.9.3 Bestemmelsene om behandling av helseopplysninger, herunder adgangen til å tilgjengeliggjøre helseopplysninger fra helseregistre

Det følger av § 17 at enhver som behandler helseopplysninger etter helseregisterloven har taushetsplikt. Taushetsplikten betyr at opplysninger bare kan tilgjengeliggjøres dersom den registrerte samtykker eller dersom det er gjort særlig unntak i lov eller gitt dispensasjon.

Helseregisterloven §§ 19 til 19 h regulerer adgangen til å tilgjengeliggjøre og sammenstille helseopplysninger fra helseregistre. For tilgjengeliggjøring av direkte og indirekte personidentifiserbare helseopplysninger, inkludert sammenstilte datasett, følger det av § 19 a at følgende vilkår må være oppfylt:

- Opplysningene skal brukes til et uttrykkelig angitt formål som er innenfor registerets formål.
- Tilgjengeliggjøringen skal være i samsvar med taushetsplikten ved at den registrerte har samtykket eller ved at tilgjengeliggjøringen omfattes av unntak eller dispensasjon fra taushetsplikten.
- Mottakeren må kunne godtgjøre at egen behandling vil ha rettslig grunnlag etter personvernforordningen artikkel 6 og 9.

- Bruken må være innenfor den registrertes samtykke, i de tilfeller der samtykke er innhentet.
- Den registrerte må ikke ha motsatt seg tilgjengeliggjøringen, i de tilfeller der den registrerte har en rett til å motsette seg dette.
- Det skal ikke tilgjengeliggjøres flere opplysninger enn det som er nødvendig for formålet med mottakerens behandling.
- Opplysningene skal tilgjengeliggjøres uten navn, fødselsnummer eller andre direkte personentydige kjennetegn, med mindre særlige grunner gjør det nødvendig for mottakeren å få opplysningene med slike kjennetegn.
- Mottakeren må gjøre rede for hvilke egnede tekniske og organisatoriske tiltak som skal settes i verk for å ivareta informasjonssikkerheten (opplysningenes konfidensialitet, integritet mv.).
- Tilgjengeliggjøringen må være ubetenkelig ut fra etiske, medisinske og helsefaglige hensyn.
- Ved medisinsk og helsefaglig forskning må mottakeren ha fått forhåndsgodkjenning fra det regionale komitéen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK).

Reglene vil rette seg mot den dataansvarlige som tar stilling til søknader om tilgjengeliggjøring og sammenstilling av helseopplysninger fra registeret. Dette vil i utgangspunktet være registerforvalterne^{144,145}. Tilgjengeliggjøringen kan bare skje dersom den registrerte har samtykket, tilgjengeliggjøringen omfattes av andre unntak fra taushetsplikten eller det er gitt dispensasjon. Reglene regulerer ikke hvordan opplysningene skal tilgjengeliggjøres. Måten tilgjengeliggjøringen skjer på avhenger blant annet av de tekniske løsningene hos den dataansvarlige og hos mottakeren. Det følger av personvernforordningen og helseregisterloven at informasjonssikkerheten uansett må ivaretas (opplysningenes konfidensialitet osv.).

§ 19 b regulerer unntak fra taushetsplikten for tilgjengeliggjøring av indirekte personidentifiserbare helseopplysninger i registre som er etablert med hjemmel i § 11. § 19 c regulerer sammenstilling av helseopplysninger fra helseregistrene, og med demografiske og sosioøkonomiske personopplysninger i Folkeregistre og andre offentlige registre.

§ 19 e fastsetter hvilke vilkår som må være oppfylt for å kunne gi dispensasjon fra taushetsplikten ved tilgjengeliggjøring fra helseregistre. Bestemmelsens vilkår er samordnet med helsepersonelloven § 29, som gjelder dispensasjon fra taushetsplikten for helseopplysninger fra pasientjournal og andre behandlingsrettede registre. Dispensasjonsvedtaket gir dem som mottar opplysningene supplerende rettsgrunnlag. Fra og med 15. mars 2023 er det med grunnlag i forskrift om nasjonal løsning for

¹⁴⁴ Det er foreslått fra departementet at ansvaret for tilgjengeliggjøring fra visse helseregistre skal overføres til en nasjonal tilgangsforvalter, Helsedataservice. Forskrift om nasjonal løsning til tilgjengeliggjøring av helsedata er på høring med høringsfrist 2. desember 2022: [Høring - forskrift om nasjonal løsning for tilgjengeliggjøring av helsedata - regjeringen.no](#)

¹⁴⁵ Begrepet "registerforvalter" brukes om den som er dataansvarlig for et helseregister. Det er ikke et juridisk begrep som er definert i lov eller forskrift, men departementet bruker dette begrepet i sine lovforarbeider og høringsnotat om ny forskrift, se forrige fotnote, for å skille mellom de dataansvarlige for innsamling, lagring, forvaltning osv. av opplysningene i helseregistrene (registerforvalterne), og dataansvarlig for lagring, tilgjengeliggjøring osv. av opplysninger hos Helsedataservice.

tilgjengeliggjøring av helsedata¹⁴⁶ gitt myndighet til Helsedataservice til blant annet å fatte vedtak om dispensasjon fra lovbestemte helseregistre. De har også myndighet til å fatte vedtak om dispensasjon fra taushetsplikten for opplysninger fra pasientjournaler og behandlingsrettede registre med grunnlag i helsepersonelloven § 29 når disse skal sammenstilles med opplysninger fra de lovbestemte helseregistrene som er omfattet av myndigheten til Helsedataservice. Helsedataservice er planlagt overflyttet til FHI fra 1. januar 2024.

4.9.4 Overføring av opplysninger til utlandet

Det er adgang til at helseregistrene overfører helseopplysninger til andre land dersom mottakerens bruk er innenfor formålet til registeret, og den dataansvarlige har rettslig grunnlag for å utlevere opplysningene. Helseregisterloven har ikke bestemmelser som regulerer eller hindrer behandling av helseopplysninger på tvers av landegrensene. Spørsmål om dispensasjon eller unntak fra taushetsplikten når opplysninger skal utleveres til forskere eller andre i utlandet, avgjøres etter reglene i helsepersonelloven, helseregisterloven og helseforskningsloven. Adgangen til å overføre helseopplysninger til utlandet reguleres ellers av personvernforordningen, se punkt 4.2.

4.10 Sikkerhetsloven

Sikkerhetsloven har som formål å forebygge, avdekke og motvirke tilsiktede handlinger som direkte eller indirekte kan skade nasjonale sikkerhetsinteresser. Nasjonale sikkerhetsinteresser omfatter overordnede sikkerhetspolitiske interesser knyttet til blant annet de øverste statsorganers virksomhet, forsvar, sikkerhet og beredskap, forholdet til andre stater, økonomisk stabilitet, samfunnets grunnleggende funksjonalitet og befolkningens grunnleggende sikkerhet. Loven gjelder for statlige, fylkeskommunale og kommunale organer, og for leverandører av varer og tjenester i forbindelse med sikkerhetsgraderte anskaffelser. Hvert departement skal innen sitt ansvarsområde identifisere tjenester, produksjon og andre former for virksomhet som er av en slik betydning at et helt eller delvis bortfall av funksjonen vil få konsekvenser for statens evne til å ivareta nasjonale sikkerhetsinteresser grunnleggende nasjonale funksjoner (GNF). Helse- og omsorgsdepartementet har blant annet identifisert funksjonen evne til å yte nødvendig, akutt og elektiv, livsbevarende helsehjelp som GNF.

Et departement skal innenfor sitt ansvarsområde fatte vedtak om at loven helt eller delvis skal gjelde blant annet for virksomheter som råder over informasjon, informasjonssystemer, objekter eller infrastruktur, eller driver aktivitet, som har avgjørende som har avgjørende betydning for statens evne til å ivareta nasjonale sikkerhetsinteresser og grunnleggende nasjonale funksjoner (GNF). Et departement skal videre, innenfor sitt ansvarsområde utpeke, klassifisere og holde oversikt over skjermingsverdige objekter og infrastruktur. Objekter og infrastrukturer er skjermingsverdige dersom det kan skade GNF om de får redusert funksjonalitet eller blir utsatt for skadeverk, ødeleggelse eller rettstridig overtakelse. Helse- og omsorgsdepartementet har blant annet identifisert funksjonen evne til å yte nødvendig, akutt og elektiv, livsbevarende helsehjelp som GNF.

¹⁴⁶ Forskrift om nasjonal løsning for tilgjengeliggjøring av helsedata - Lovdata Pro

En virksomhet skal vurdere hvilke skadefølger det kan få for GNF om et objekt eller en infrastruktur som den råder over, blir utsatt for skadeverk, ødeleggelse eller en rettsstridig overtakelse. Sentrale momenter i en slik skadevurdering vil være hvilke konsekvenser det vil få for grunnleggende nasjonale funksjoner dersom objektets eller infrastrukturens funksjonalitet faller bort eller reduseres og i hvilken grad en rettsstridig overtakelse av objektet eller infrastrukturen kan påvirke befolkningens grunnleggende sikkerhet.

Virksomheter i helsesektoren har utarbeidet skadevurderinger, som grunnlag for å identifisere virksomheter av vesentlig og avgjørende betydning for GNF, samt for å peke ut og klassifisere skjermingsverdige verdier. Hva som er å anse som skjermingsverdige objekter og infrastrukturer er imidlertid ikke statisk, men vil kunne endres over tid. Blant annet vil den kontinuerlige utviklingen i sikkerhetspolitikken og samfunnet for øvrig, påvirker hva som til enhver tid inngår i, og hva som er av betydning for de nasjonale sikkerhetsinteressene. Videre vil betydningen av objekter og infrastrukturer i seg selv kunne endres. Eksempelvis vil sårbarheter kunne utnyttes av trusselaktører som følge av ny teknologi.

Etske vurderinger ved etablering av nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning*

Rapport til Helsedirektoratet 31. mars 2023

Bjørn Myskja og Lars Ursin

Institutt for filosofi og religionsvitenskap, NTNU

* Rapporten fra Bjørn Myskja og Lars Ursin er gjengitt i sin helhet, men kapittelinnndeling og sidetall følger nummerering i delrapporten, og derfor er den opprinnelige innholdsfortegnelsen tatt ut.

5.1 Innledning

Opprettelse av et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning, reiser viktige prinsipielle spørsmål. Disse spørsmålene berører så vel etiske som juridiske forhold. I denne rapporten identifiseres og utredes etiske problemstillinger ved opprettelse av et nasjonalt genomsenter, på oppdrag fra Helsedirektoratet. Som en del av arbeidet med å innføre persontilpasset medisin, skal Helsedirektoratet utrede juridiske og etiske sider ved å etablere et slikt nasjonalt genomsenter.

Grunnlaget for utredningen er Nasjonal strategi for persontilpasset medisin¹⁴⁷:

«Opprettelse av et helseregister over genomundersøkelser reiser en rekke etiske, juridiske og tekniske problemstillinger som må identifiseres og utredes før fordeler og ulemper ved en eventuell opprettelse av et slikt helseregister veies. Elementer som bør inkluderes i en slik utredning er informasjon og genetisk veiledning, forholdet til bioteknologiloven, informert samtykke, helseopplysninger fra barn og personer uten samtykkekompetanse, sikkerhet og tilgangskontroll herunder vurdere behov for særskilte sikkerhetstiltak for genetiske helseopplysninger, kobling med andre helseregistre (nasjonalt og internasjonalt), etiske vurderinger for å nevne noen. (...) Løsningene som etableres må ivareta helsetjenestens formelle og risikobaserte krav til driftssikkerhet, personvern og informasjonssikkerhet, være tilpasset en rask faglig utvikling, samt kunne samvirke med fremtidige nasjonale e-helse løsninger, eksempelvis «Én innbygger – én journal».»¹⁴⁸

Formålet med genomsenteret ifølge denne beskrivelsen, kan være femdelt: 1. Helsehjelp til pasienten selv, og da først og fremst i form av trygg lagring og tilgang til sensitive data og mulighet for oppfølging. 2. Helsehjelp til andre pasienter, som er i slekt, familie, eller har tilsvarende sykdom. 3. Helsehjelp til andre pasienter som del av et norsk ikke-anonymt "referansedatasett". 4. Kvalitetssikring av helsehjelpen. 5. Forskning og helseanalyser med videre. Videre skal senteret inngå i et samarbeid med det europeiske «1+ Million Genomes»-initiativet, som har som formål å muliggjøre og forbedre persontilpasset behandling, og legge til rette for forskning på presisjonsmedisin.

Datakildene til genomsenteret kan være: 1. Kliniske genomundersøkelser av DNA fra pasienter til utredning for sjeldne tilstander, og andre pasientgrupper som gjennomgår slike undersøkelser. 2. Kliniske genomundersøkelser fra kreftceller, eventuelt i kombinasjon med genomundersøkelser av kimbanegenom fra samme pasient. 3. Data fra mikrobielle genomer fra pasienter, i den grad de mikrobielle genomdatasettene ikke er/ønskes å være anonyme. 4. genomer fra klinikk og genomer fra friske frivillige i et norsk "referansedatasett", enten data fra befolkningsundersøkelser, eller fra nye som rekrutteres til formålet.

5.2 Forholdet mellom etiske og juridiske vurderinger

Etikk og jus omhandler normative spørsmål, spørsmål om hvordan vi bør leve og, konkret, hvordan vi bør handle. Det er gjerne med utgangspunkt i moralske normer at vi mener at noe

¹⁴⁷ Helsedirektoratet. 2016. *Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten 2017-2021*. Helsedirektoratet.

¹⁴⁸ Helsedirektoratet. 2016. *Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten 2017-2021*. Helsedirektoratet, s. 34.

bør lovreguleres, og at noen handlinger bør være forbudte, mens andre handlinger bør være tillatte. Men, selv om det er en tett sammenheng mellom lovverk og moral, er de ikke sammenfallende. Lovverket bygger på og endres av de allmenne moralske oppfatningene i et samfunn, men vi vedtar og lovregulerer ikke alle moralske normer i samfunnet. Det er mye vi vil si er moralsk galt, uten at det er forbudt ved lov.

Å besvare et moralsk spørsmål med å si at «det er lovlig», eller «det finnes ikke noen lovbestemmelse mot det», kan være en avsporing og bero på en misforståelse av forholdet mellom juss og moral, nemlig å tenke at moralske spørsmål uten videre kan besvares med juridiske er-svar. Dette illustrerer et generelt poeng om å unngå å slutte fra er til bør – altså å besvare spørsmål om hvordan noe bør være med å si hvordan noe er. Vi kan alltid stille spørsmål om lovverket burde være slik det er, eller om det burde endres. Her kan vi igjen skille mellom juridiske og moralske spørsmål om lovverket. Mens moralske spørsmål eksempelvis dreier seg om visse handlinger er akseptable eller ei, vil juridiske spørsmål også dreie seg om hvordan en best lovregulerer disse handlingene – og om det er mulig og hensiktsmessig å lovregulere disse i det hele tatt.

Jussen har en annen funksjon enn moralen, ved å operere med et vedtatt sett av lover for hva som er tillatt eller ikke. Juridiske lover og regler er gitt av myndighetene, og er nedskrevet og i prinsippet tilgjengelig for alle, med avgrenset jurisdiksjon. Et samfunn tar inn i lovverket de plikter og rettigheter en ønsker skal gjelde allment og absolutt, også slik at brudd på lovbestemmelsene gir grunnlag for straff. Mens jus slik er knyttet til legitim bruk av tvangsmidler, sanksjoneres etiske overtredelser uformelt.

Til tross for disse ulikhetene er det et nært forhold mellom etikk og jus, siden lovverket som nevnt i stor grad er basert i allment anerkjente etiske prinsipper, og slik sett reflekterer sentrale aspekter ved allmenmoralen, som vi kommer tilbake til nedenfor. Samtidig vil de skrevne lovene også påvirke våre moralske oppfatninger, gjennom det som kalles lovens ekspressive funksjon¹⁴⁹. Det moralske grunnlaget for lovverket gjenspeiles i fortolkningen av lovene. Disse tar blant annet utgangspunkt i lovenes forarbeider, som består av utredninger og høringer der allmenne oppfatninger står sentralt. I visse tilfeller vil lovverket gi et betydelig rom for etisk skjønn, eksempelvis i forvaltningen av lovverket i de forskningsetiske komiteer for medisinsk og helsefaglig forskning.

Det finnes også et nivå mellom lover og etikk. Det er nedskrevne regelverk som har en veiledende funksjon og offisiell status, uten å være forbundet med tvangsmidler og straff. Dette har form av institusjonelle retningslinjer, forsknings- og profesjonsetiske regelverk og lignende. De gir sterke føringer for hvordan man bør opptre i konkrete tilfeller, og kan også inngå i fortolkning av de forpliktende lovene.

5.3 Allmenne etiske utfordringer

Etiske problemstillinger ved statlige tiltak som etablering av et genomsenter inkluderer spørsmål om juridiske rettigheter og forpliktelser, men er ikke begrenset til en forståelse og

¹⁴⁹ Sunstein, C. R. (1996). On the expressive function of law. *University of Pennsylvania law review*, 144(5), 2021-2053.

utlegning av disse. De prinsipielle spørsmålene vil også omfatte grunnleggende moralske problemstillinger som hva slags medisinsk kunnskap som bidrar til et godt liv og hvem som bør ha tilgang til denne kunnskapen, spørsmål om hvordan dette tiltaket vil påvirke prinsipper og idealer som selvbestemmelse og likeverd, og hvordan det vil berøre viktige samfunnsverdier som solidaritet og tillit. En etisk analyse av opprettelsen av et genomsenter tar utgangspunkt i at hensikten er å skape noe som er godt, nemlig bedre helse for den enkelte så vel som kunnskap som kan gi bedre helsetjenester for de fleste. Derfor er det etisk og politisk riktig å opprette dette senteret, isolert sett. Men at formålet er godt, er ikke tilstrekkelig. Det er viktig å avklare hvordan dette senteret skal organiseres for å sikre at det gode formålet også virkeliggjøres i praksis.

Etableringen av et norsk genomsenter krever følgelig en grunnleggende etisk analyse, som er uavhengig av de juridiske forutsetningene i gjeldende lovverk og internasjonale avtaler. Det er heller ikke tilstrekkelig kun å diskutere hvordan man ivaretar de menneskerettslige forpliktelsene som framgår av internasjonale avtaler, eller de forpliktelser som følger av bioteknologiloven, pasient- og brukerrettighetsloven, helseforskningsloven, med videre. En må i tillegg analysere de etiske forutsetningene for og følgene av disse reguleringene. Forut for en slik juridisk-etisk analyse, fordres imidlertid som nevnt en klargjøring av hva som står på spill moralsk sett ved etableringen av et slikt senter.

Ideene som ønskes virkeliggjort i senteret vil ha store samfunnsmessige implikasjoner, både gjennom samling av store mengder sensitive data i ett eller flere register med koblingsmuligheter, og også i planene for informasjonsdeling med utenlandske behandlings- og forskningsmiljø gjennom for eksempel 1+ Million Genomes-initiativet. Dersom man skal sikre at et genomsenter har den rette forankringen i samfunnet, er det ikke tilstrekkelig å involvere kompetansemiljøer innenfor medisin, genetik, patologi, bioinformatikk, IKT-sikkerhet, samt fagmiljø i etikk og jus. Dette er spørsmål som må diskuteres med spesielt berørte parter, som relevante pasientorganisasjoner, og som også angår folk flest. Genomsenteret innebærer planer som mange vil kunne oppfatte som radikale, både gjennom lagring og deling av store datamengder genetisk informasjon, så vel som håndtering av slik informasjon overfor de den angår. Det fordrer en gjennomtenkt plan for brukerinvolvering og invitasjon til åpen politisk debatt.

En grunnleggende etisk utfordring ved senteret er at det har et sammensatt formål. Det skal ha nasjonale registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Kvalitetssikring av behandling og tilknyttede tjenester er vanligvis å betrakte som en integrert del av den helsehjelp en pasient får, og det samme kan, innenfor visse grenser, sies om forskning på den aktuelle tilstanden. Formålet med genomsenteret er imidlertid å legge til rette for kvalitetssikring og forskning med et bredere siktemål enn den enkelte deltakers helseproblem. Dette er ikke i seg selv etisk problematisk, men det får betydning for en rekke etiske spørsmål som vi vil behandle nærmere nedenfor.

5.4 Fellesverdier og medisinsk-etiske prinsipper

Utredninger av prinsipielle hensyn ved statlige tiltak skal ifølge punkt 2.1.2 i veilederen til utredningsinstruksen «baseres på fellesverdier i samfunnet, fortrinnsvis nedfelt i dokumenter med tilslutning fra Stortinget. Alle prinsippsspørsmål krever en systematisk, balansert og helhetlig fremstilling og vurdering. I noen tilfeller vil ulike prinsipper kunne stå mot hverandre,

og det er viktig at utredningen klarlegger dette.»¹⁵⁰ De etiske prinsipper og verdier denne utredningen legger til grunn, kommer blant annet til uttrykk i det norske lovverket, i Grunnloven og ved at menneskerettsloven bestemmer at fem menneskerettighetskonvensjoner skal gå foran bestemmelser i annen norsk lovgivning ved motstrid. De kommer også til uttrykk i mer spesifikt relevante lover og er nærmere omtalt i forarbeidene.

Fellesverdiene i samfunnet betegnes av Knut Erik Tranøy som del av *allmenmoralen*, som defineres som «det sett av moralske verdier, normer og dyder – med tilhørende praksiser – som det er åpen konsensus om i en gitt kultur til en viss tid.»¹⁵¹

Allmenmoralens åpne konsensus betegner her en omforent enighet om visse grunnleggende moralske prinsipper, samtidig som verdioppfatninger – og de praksiser de gir opphav til, og påvirkes av – vil være åpen for endringer i takt med samfunnsutviklingen. I tråd med dette, er det på den ene siden avgjørende å gjøre etiske vurderinger av om et statlig tiltak støtter opp om eller strider mot grunnleggende moralske verdier i samfunnet. På den andre siden bør en også vurdere hvordan tiltaket kan fremme eller undergrave verdioppfatninger og moralske idealer som kan være i endring.

Ulike etiske problemstillinger som er relevante for opprettelsen av et genomsenter er diskutert inngående i ulike nasjonale fora, særlig i Bioteknologirådet og De forskningsetiske komiteer. Det er også en rik etisk faglitteratur, nasjonalt og internasjonalt, på de problemstillingene vi tar opp i denne rapporten. Problemstillingene har blitt diskutert i forbindelse med fremveksten av biobanker, genetisk testing i klinikk og forskning, screening, og lignende. Problemstillingene dreier seg om utforming av samtykke, tilbakemelding av funn, deling av data, kommersiell utnyttelse av opplysninger, og så videre. Diskusjonen her vil trekke på sentrale momenter fra relevante uttalelser, retningslinjer, og faglitteratur.

Et anerkjent sett av grunnleggende prinsipper i medisinsk-etisk faglitteratur er *de fire prinsipper*. Disse er: 1. Selvbestemmelse (respekt for autonomi), 2. Ikke skade, 3. Gjøre godt, og 4. Rettferdighet. En omfattende og toneangivende fremstilling av de fire prinsipper gis av Tom Beauchamp og James Childress i ulike utgaver av boken *Principles of Biomedical Ethics*.¹⁵² Ifølge Beauchamp og Childress bygger de fire prinsippene på allmenmoralens verdier, og skal romme kjernen av disse verdiene, slik de ligger til grunn for medisin- og helsefeltet.

I nasjonale og internasjonale lover og regelverk står begrep som menneskeverd, integritet og menneskerettigheter sentralt. Det finnes en rekke ulike fortolkninger av disse begrepene i den internasjonale filosofiske og juridiske faglitteraturen. I denne sammenhengen vil imidlertid verdiene som uttrykkes i disse begrepene være ivaretatt av de nedenstående prinsippene, og dette dokumentet vil derfor ikke gå inn i en separat analyse av dem.

Prinsippet om *selvbestemmelse* ligger til grunn for å kunne ta ansvar for sitt eget liv og sin egen helse. Individets selvbestemmelse er ikke bare en rettighet som samfunnet og andre er forpliktet til å respektere, men også et moralsk ideal som påhviler individet selv. En sentral

¹⁵⁰ Veileder til utredningsinstruksen. <https://dfo.no/fagomrader/utredning/veileder-til-utredningsinstruksen/innledning>. Hentet 11.11.2021

¹⁵¹ Tranøy, K. E. 1998. *Det åpne sinn*. Universitetsforlaget, side 158

¹⁵² Beauchamp, T. and Childress, J. *Principles of Biomedical Ethics*. Oxford University Press, 8th edition, 2019

verdi i samfunnet er at en ikke bare respekterer, men også legger til rette for og fremmer individets evne og mulighet til å ta egne valg.

Prinsippet om å *ikke skade* har prioritet i den betydning at det vanligvis er viktigere å ikke skade enn å hjelpe. Dette prinsippet har derfor en tilnærmet absolutt karakter. Skaden kan være fysisk eller psykisk, for eksempel dersom man gir uønsket informasjon til den det gjelder, eller konfidensiell informasjon spres. Man kan skade pasienter med overlegg, men vanligvis er det en ikke-intendert konsekvens av gode intensjoner. Selv om pasienten samtykker til en handling på bakgrunn av god forståelse av risikoen, har likevel helsepersonell ansvar for å unngå den potensielle skaden.

Prinsippet om å *gjøre godt* er et grunnleggende formål med virksomheter som helsetjenesten, som skal gjøre godt ved blant annet å behandle sykdom og fremme god helse. Medisinsk og helsefaglig forskning skal tilsvarende gjøre godt ved å gi ny kunnskap, som blant annet kan bidra til et bedre behandlingstilbud for pasienter i fremtiden. Prinsippet om å gjøre godt gir en positiv forpliktelse til handling, som må balanseres mot mulige skadevirkninger av handlingen. Å gjøre godt er ikke en absolutt forpliktelse, men må sees opp mot hvilket omfang av hjelp det er rimelig å forvente at en gir. Slik sett foreskriver prinsippet om å gjøre godt ikke bare handlinger en *må* oppfylle, men også handlingsidealer som *kan* oppfylles i større – men også mindre – grad, uten at det er moralsk uakseptabelt. Prinsippet om å gjøre godt kan rettferdiggjøre brudd på prinsippet om å ikke skade, hvis handlingen i sum har positiv nytteverdi. Å gjøre godt for en bestemt pasient eller forskningsdeltaker må også balanseres mot rettferdighetshensyn overfor øvrige pasienter og forskningsdeltakere.

Prinsippet om *rettferdighet* går ut på at ethvert individ i utgangspunktet skal få likeverdig behandling, og at enhver forskjellsbehandling må være velbegrunnet. Beslutninger om prioritering må gis en rimelig begrunnelse for å kunne regnes som rettferdige og oppfylle rettferdighetsprinsippet.

Ettersom dette settet med prinsipper er utviklet for behandling som primært er rettet mot enkeltmennesker, vil de fire prinsippene ikke fange alle de moralske utfordringene som reises av de mulighetene som ligger i genombasert diagnostikk og behandling. Genomisk informasjon kjennetegnes av at den angår andre enn enkeltpasienten, og gir derfor grunnlag for å trekke inn andre moralske verdier, som *solidaritet*. Slik informasjon er også kompleks, og gjør de som bruker den avhengig av ulike former for ekspertise og avanserte teknologier, som gjør spørsmålet om *tillit* sentralt. Disse verdiene vil derfor diskuteres særskilt i forlengelsen av den grunnleggende diskusjonen som er strukturert etter de fire prinsippene.

5.5 Selvbestemmelse

Selv om selvbestemmelsesprinsippet har en vid og omdiskutert betydning så vel i dagligspråket som i filosofisk analyse, vil det i medisinsk sammenheng omhandle personlig selvbestemmelse. Prinsippet innebærer at den enkelte kan bestemme over eget liv, uten innblanding fra andre, og uten indre begrensninger, for eksempel manglende forståelse av hva som inngår i valget. Man kan altså handle fritt, i samsvar med planer man selv har lagt. Men det betyr også at man har kontroll over eget liv, slik at man ikke blir manipulert eller misbrukt av andre uten ens viten. Selvbestemmelse dreier seg altså om den reelle kontrollen

man har over seg og sitt, ikke bare den opplevde kontrollen. Prinsippet innebærer at personer som er under andres myndighet, for eksempel fengslede personer, og personer med redusert mental kapasitet, som barn, utviklingshemmede eller folk med bevissthetstap, ikke har full selvbestemmelse. Selvbestemmelse forutsetter altså både frihet og kapasitet for intensjonal handling.¹⁵³

En forutsetning for å kunne bestemme over sin skjebne i medisinsk sammenheng, er altså at personen har frihet til å ta beslutninger, og har den nødvendige evne og kunnskap som er nødvendig for en kompetent beslutning. Derfor framholdes gjerne at alle medisinske beslutninger krever at personen samtykker til dem, og at samtykket er basert på tilstrekkelig informasjon. Denne uomgjengelige forutsetningen er imidlertid modellert etter den klassiske medisinske behandlingssituasjonen, der en pasient skal gjennomgå en konkret behandling. Informert samtykke til å tilgjengeliggjøre eller dele egne genomdata vil avhenge av en rekke kontekstuelle faktorer, blant annet hva som er grunnlaget for deltakelsen i senteret.

5.5.1 Deltakerkontrakten

Genomregisteret kan både inkludere data fra (1) *pasienter* som rekrutteres gjennom et behandlingsopplegg som inkluderer genomdata, og (2) fra «friske frivillige» *forskningsdeltakere* som rekrutteres direkte til forskningsprosjekt som inkluderer genomdata. Et genomregister kan dermed bestå av data fra to ulike grupper med ulike forhold av etisk relasjon til senteret. Vi kan betegne disse som pasientrelasjonen versus forskningsdeltakerrelasjonen. De ulike relasjonene gir ulike forpliktelser for deltakerne, men også for klinikerne og forskerne som skal benytte materialet. Denne ulikheten må reflekteres i samtykket, så vel som i tilgangsbegrensninger til opplysninger.

For *pasienten* vil inkludering i et register ventes å bidra til egen helsehjelp eller til hjelp til andre med tilsvarende sykdom. Dermed kan en pasient sies å ha sterk egeninteresse av å dele egne genomdata. Det er også bestemte former for sekundærbruk som enten må regnes som en forlengelse av et normalt behandlingsforløp, eller som et rimelig og forventet aspekt ved behandlingen, og som en derfor vil kunne regne med at en pasient aksepterer. Bruk av data til kvalitetssikring er en slik sekundærbruk. Det bidrar til å gi en best mulig behandling for ens egen tilstand. Dette gir grunner til at deltakelse i et genomregister som pasient, med bruk av data til helsehjelp og kvalitetssikring av helsehjelp til en selv og nærstående pasienter, kan gjøres obligatorisk, eller settes som en standard. I det siste tilfellet vil man likefullt kunne åpne for at pasienten informeres og har reservasjonsrett til deler av virksomheten, dersom man anser at den går utover det som kan regnes som del av behandlingen.

Det følger ikke av dette at en kan gå videre og utvide dette prinsippet til å gjelde en forpliktelse til å delta i forskning dersom man søker helsehjelp som krever genomsekvensering eller lignende. Det vil imidlertid være rimelig å forvente at en pasient vil ønske å bidra til forskning på den aktuelle sykdommen, ut fra logikken om at en forutsetning for egen behandling er allerede gjennomført forskning på denne tilstanden. Det gir en viss forpliktelse til å bidra til forbedringer for egen gruppe. Mange vil hevde at det gir en sterk forpliktelse. Man kan bruke samme logikk også for annen helserelevant forskning, som ikke

¹⁵³ Beauchamp og Childress *ibid.* 2019

angår egen sykdom, ut fra en generalisert variant av samme argument, eller argumentet om at biomedisinsk forskning er et meget viktig fellesgode¹⁵⁴. Selv om det skulle gi en sterk moralsk forpliktelse til å delta, vil de færreste hevde at det gir grunnlag for å fravike prinsipper om samtykke og reservasjon.

Alt dette forutsetter selvsagt at håndteringen av sensitive data er betryggende, enten det gjelder norsk forskning eller ved deling av data gjennom det europeiske samarbeidet. Det er i denne sammenhengen også viktig å unngå den terapeutiske misforståelsen (se under), og være klar over at forskning som regel kommer fremtidige, og ikke nåtidige, pasienter til gode. Den nedfelte hovedregelen for rekruttering til denne type forskning er et frivillig, informert samtykke fra deltakeren.¹⁵⁵

For *forskningsdeltakeren* er situasjonen og den etiske relasjonen en annen, ettersom det ikke er noen direkte egeninteresse i deltakelsen – den har karakter av å være en solidarisk eller altruistisk handling. Deltakelsen er frivillig, uten samme følgetvang angående oppfølging og noen former for sekundærbruk som hos en som er inkludert som ledd i et behandlingsopplegg. Det tilsier at forskningsdeltakeren bør samtykke til deltakelse basert på svært god tilgang til informasjon om forskningen. Slik kan en sikre at forskning på pasientens genom (som er innhentet i forbindelse med helsehjelp) ikke misbruker deres altruisme ved å tillate slikt som enten utsetter dem for risiko de selv vil anse som uforsvarlig, eller at de blir deltakere i noe som er i strid med deres verdier. Som vi kommer tilbake til nedenfor, kan imidlertid denne informasjonstilgangen organiseres ved hjelp av ulike former for samtykke.

Begge deltakergruppene kan utsettes for det som kalles den «terapeutiske misforståelsen»¹⁵⁶, selv om den i særlig grad vil omfatte de som både er pasienter og forskningsdeltakere. Misforståelsen består i at forskningsdeltakere tror at forskningen vil ha behandlingsmessig betydning for dem selv. Den terapeutiske misforståelsen vil ofte kunne oppstå ved klinikknær forskning, og har betydning for verdien av samtykket til deltakelsen. Dersom en forskningsdeltaker tror at prosjektet vil gi behandlingsmessig effekt for sin egen del, vil de ha sterkere motivasjon for å godta risiko og andre kostnader ved forskningsdeltakelsen. En klar og god informasjon både om forventningen man kan ha ved å bli del av genomsenteret, og om betydningen av konkrete forskningsprosjekt for egen behandling, er nødvendig for å unngå ulike varianter av den terapeutiske misforståelsen.

Imidlertid er det ikke slik at man skal forvente eller spille opp til at folk først og fremst vil delta i et genomsenter motivert av egen helsemessig gevinst. Det er store deler av befolkningen som ønsker å bidra til folkehelsen uten egne behandlingsmessige siktemål. Det er derfor også viktig at et framtidig genomsenter har rom for å ivareta deltakernes forventninger om og interesse av å bidra til medisinsk forskning og utvikling. Man må sikre at deltakerne har en god og forståelig tilgang til informasjon om den forskningen som gjøres på genomene. Dette er ikke først og fremst for å ivareta tilliten mellom den allmenne befolkningen og helsemyndighetene i Norge av pragmatiske grunner, som å sikre fortsatt god oppslutning om helseforskning. Grunnen må først og fremst være at man skylder

¹⁵⁴ Harris, J., 2005. Scientific research is a moral duty. *Journal of medical ethics*, 31(4), pp.242-248.

¹⁵⁵ Lov om medisinsk og helsefaglig forskning (helseforskningsloven), kap. 4

¹⁵⁶ Appelbaum, P. S., Roth, L. H. og Lidz, C. 1982. 'The therapeutic misconception: Informed consent in psychiatric research'. *International Journal of Law and Psychiatry*. 5 (3–4): 319–329

forskningsdeltakerne kunnskap om hva som kommer ut av den tillit de viser forskningsmiljøene ved å tillate bruk av egne helsedata.

Dette er et aspekt ved den kollektive dimensjonen ved persontilpasset medisin, forstått som noe mer enn det som dekkes av en deltakerkontrakt med individet, men som også fordrer og fremhever en sosial kontrakt som gir grunnlag for solidaritet og altruisme.¹⁵⁷ Det krever at man balanserer og integrerer individuelle og kollektive interesser på en god måte, i tråd med analysen i kapitlet om solidaritet nedenfor.

5.5.2 Retten til å vite og retten til ikke å vite

Genetisk informasjon er et viktig redskap i diagnostikk og behandling av en allerede inntruffet sykdom. Imidlertid har denne typen informasjon også prediktiv karakter, i den betydning at den kan fortelle om risikoen for å få sykdom en gang i framtiden. Slik informasjon er også nyttig, når sykdommen kan forebygges, eller det er viktig å komme tidlig i gang med behandling. Derfor er det gode grunner for å hevde at selvbestemmelsesprinsippet gir deltakerne en rett til å motta den informasjonen som framskaffes her.

Dersom man har en slik rett, må den også innbefatte en rett til en forklaring av hvilken betydning informasjonen har for ens egen helsetilstand, altså en form for genetisk veiledning. Dersom det framkommer helsemessig relevant kunnskap gjennom analyser som foretas på ens genomdata har den det gjelder rett til å få vite at denne informasjonen finnes, og til å bli orientert om den. Denne retten vil være uavhengig av om informasjonen er framskaffet som del av behandling, kvalitetssikring eller forskning.

Imidlertid er retten til *ikke* å vite også et aspekt ved det medisinsk-etiske prinsippet om selvbestemmelse. Det finnes langt mer kunnskap om genetikk og sykdom enn behandlingsmuligheter. Dette gjør at en kan ha kunnskap om mulig framtidig sykdom som man inntil videre ikke kan gjøre noe med. I slike tilfeller vil den mulige nyttefunksjonen av prediktiv kunnskap ha en annen karakter. Den vil være avhengig av subjektive faktorer, som hva den enkelte oppfatter som et godt liv.

For noen vil det å ha kjennskap til mulige framtidige sykdommer være et gode, selv om de ikke kan forebygges eller behandles, fordi man kan forberede seg på andre måter. Hvis det for eksempel dreier seg om en alvorlig nevrologisk tilstand som vil redusere bevegelseevnen, kan man sørge for tilrettelagt bolig og andre hjelpetiltak. For andre vil imidlertid ikke en slik planlegging kunne rettfærdiggjøre den negative betydningen en opplever av å leve med en dom om framtidig funksjonshemming, som vil begrense de mulighetene og den gleden i det livet man har nå. En slik psykologisk lukking av det framtidige mulighetsrommet vil for disse begrense mulighetene til å utfolde seg på best mulig måte, til glede for seg selv og andre.

I verdsettinga av selvbestemmelse opp mot en rett til å vite, og en rett til ikke å vite, kan en altså anvende to ulike idealer om autonomi og autentisitet¹⁵⁸. Som det påpekes nedenfor,

¹⁵⁷ Gaille, M. and Horn, R., 2021. The ethics of genomic medicine: redefining values and norms in the UK and France. *European Journal of Human Genetics*, 29(5), pp.780-788

¹⁵⁸ Solberg, B. 2001. DNA-mikromatriser og retten til ikke å vite. *Tidsskrift for Den norske legeforening*, 121, 1274-1278.

skal man være forsiktig med å overdrive særstatusen til genetisk informasjon, siden det også vil finnes annen medisinsk informasjon der det å ikke vite kan være et gode for noen, men ikke for andre. Retten til å frasi seg kunnskap som ikke er nødvendig av behandlingsmessige grunner kan slik sies å hvile på en generell rett til selvbestemmelse når det gjelder tilbakemelding om denne type helseopplysninger. Det får betydning for spørsmål om tilbakemelding om såkalt utilsiktede funn, altså funn som ikke er direkte knyttet til årsaken til at den genetiske analysen foretas.

Nå kan man si at det blir i økende grad vanskelig å skille mellom funn som er direkte knyttet til årsaken til undersøkelsen og slike som ikke er det. Derfor er det desto viktigere å skille mellom funn som kan ha behandlingsmessig verdi i vid forstand, og de som ikke har det. Det taler også for at man sørger for god veiledning i hva slags informasjon man kan forvente gjennom å dele genomdata til helsehjelp, kvalitetssikring og forskning, og at de samtykkeordninger man har, sikrer at deltakerne får informasjon som er i samsvar med deres ønsker om tilbakemelding. Her er samtykket sentralt.

5.5.3 Samtykke til helsehjelp

Alle medisinske inngrep skal bygge på pasientens selvbestemmelse og være samtykkebasert, på basis av en forståelig og tilstrekkelig detaljert informasjon.¹⁵⁹ Det forutsetter samtykkekompetanse, altså kognitive evner som gjør at man kan forstå informasjonen om tiltaket. Ved medisinske inngrep har en i praksis samtykke så lenge pasienten ikke motsetter seg behandlingen. Dersom pasienten er voksen og mangler samtykkekompetanse, kan man foreta behandling som er lite inngripende, eller rådføre seg med pårørende om hva pasienten ville ha ment dersom vedkommende fortsatt var kompetent. Barn regnes som å ha tiltakende samtykkekompetanse med alderen, og foreldre kan samtykke helt eller delvis på deres vegne før de har nådd den lovbestemte alder for samtykkekompetanse. Se nedenfor for videre drøfting av inkludering av genomdata fra ikke samtykkekompetente personer.

Lagring av relevant informasjon for å kunne yte slik helsehjelp vil være del av den behandlingen pasienten samtykker til. Imidlertid følger det ikke av et samtykke til en genetisk undersøkelse at denne skal lagres i et nasjonalt genomsenter, når den normale praksis er at slik informasjon lagres lokalt i journal, og eventuelt i et register ved den behandelende institusjonen. Inklusjon av pasientens genetiske opplysninger i et slikt genomsenter vil derfor i seg selv kreve separat samtykke eller informasjon med reservasjonsrett utover det som gis for den genetiske undersøkelsen.

Man bør diskutere om et slikt separat samtykke kreves hvis informasjonen kun benyttes til relevant kvalitetssikringsarbeid, som kan ses som en nødvendig del av helsetjenestens behandlingstilbud. Det er rimelig at det avhenger i hvilken grad dette kvalitetssikringsarbeidet benytter identifiserbar informasjon. Ved inkludering av genomdata og annen relevant helseinformasjon i forskningsprosjekter, vil kravene til informasjon og samtykke involvere andre, og mer komplekse, etiske vurderinger.

¹⁵⁹ Lov om pasient- og brukerrettigheter, § 4

I utgangspunktet er et muntlig samtykke like godt som et skriftlig, og det kan tenkes en rekke situasjoner i klinisk praksis der det er en god løsning. For deltakelse i genomsenteret utover kvalitetssikringsarbeid er det imidlertid ikke tilstrekkelig. Man skal være sikker på at noen ikke er inkludert på sviktende grunnlag, og da er bare en skriftlig bekreftelse forsvarlig. Dette er også viktig for deltakeren selv, som kan være usikker på hvorvidt de har samtykket, og vil kunne ha behov for å sjekke både at de har samtykket og under hvilke betingelser. Kravet om skriftlighet er uavhengig av hvilken samtykkemodell som velges.

5.5.4 Samtykke til forskning

I medisinsk forskning får selvbestemmelsesprinsippet sitt mest eksplisitte uttrykk i forskningsdeltakerens samtykke. Samtykkeskrivet og tilgjengelig informasjonsmateriell gir også en sentral skriftlig beskrivelse og avklaring av deltakerkontrakten. I stadig sterkere grad legger en også til rette for å la forskningsdeltakere ta del i utforming av deltakerkontrakten, og sikrer at informasjonsflyten mellom forskningsinstitusjon og deltakere ikke bare går en vei, men begge veier.

Hovedregelen for deltakelse i forskning som skal fremskaffe ny kunnskap om medisin og helse, er som nevnt et frivillig, informert samtykke fra deltakerne.¹⁶⁰ Med andre ord er den etiske og juridiske gullstandarden at deltakerne selv tar et aktivt valg om å delta i medisinske og helsefaglige forskningsprosjekter. Alternativt kan de regionale komiteene for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk etter bestemte kriterier innvilge fritak fra samtykkekravet til rekruttering av deltakere i et forskningsprosjekt, eller gi anledning til å rekruttere deltakere ved å gi disse informasjon om prosjektet og mulighet til å reservere seg mot deltakelse. I det siste tilfellet vil en altså ikke selv ta et aktivt valg om å delta i prosjektet, men vil innlemmes som deltaker med mindre en aktivt velger å reservere seg.

Gullstandarden om informert samtykke til medisinsk forskning springer ut av en bestemt type forskning, nemlig den som innebærer en kroppslig eller psykisk intervensjon med et visst skadepotensiale for forskningsdeltakeren. I dette sinnbildet på medisinsk forskning er det avgjørende å sikre at deltakelsen er basert på en «frivillig, spesifikk, informert og utvetydig viljesytring fra deltakeren», som tydelig gir et samtykke bygd på «spesifikk informasjon om et konkret forskningsprosjekt», slik helseforskningsloven foreskriver i §13. Dette samtykkekravet skal forhindre at forskningsdeltakere tvinges eller forledes til å delta i prosjekter som de selv kan oppfatte som potensielt skadelig.

Det er imidlertid en bred og omfattende internasjonal debatt om dette samtykkekravet bør gjelde for deltakelse i alle typer medisinsk forskning. Forskning med formål om ny kunnskap om medisin og helse tar for eksempel ofte utgangspunkt i biologisk materiale og helseopplysninger som allerede er innsamlet som del av behandling. Slik *sekundær* forskning skjer uten at det krever noen ytterligere innsats fra, eller risiko for kroppslig skade for, forskningsdeltakeren. En kan derfor argumentere for at denne typen «passiv» forskningsdeltakelse kun krever et «passivt» samtykke, forstått som informasjon med reservasjonsrett.¹⁶¹

¹⁶⁰ Lov om medisinsk og helsefaglig forskning (helseforskningsloven), kap. 4

¹⁶¹ Solberg, B., & Eikemo, H. 2021. Passivt samtykke til passiv deltakelse? *Tidsskrift for Den norske legeforening*. doi: 10.4045/tidsskr.20.0654

En samler også inn biologisk materiale og helseopplysninger fra «friske frivillige» til bruk i ulike fremtidige forskningsprosjekter av ukjent natur, hvor det ved innsamlingstidspunktet ikke er mulig å gi «spesifikk informasjon om et konkret forskningsprosjekt» fordi man ennå ikke vet hvilke forskningsprosjekter som vil benytte dette datamaterialet.

I denne typen medisinsk forskning er det fremdeles et skadepotensial for deltakeren, men det dreier seg nå om uønskede tilbakemeldinger om funn, risiko for brudd på konfidensialitet, at ens biologiske materiale brukes til forskning som er i strid med ens verdier, med videre. Begrunnelsen for samtykkekravet er med andre ord her forflyttet fra risiko for kroppslig eller psykisk skade ved å delta i en intervensjon, til risiko for å unnlate å anerkjenne forskningsdeltakerens ønsker og verdier, og risiko for brudd på personvernet.

Selvbestemmelsesprinsippet kommer her til uttrykk i en begrunnelse for samtykke som går ut på å kunne bestemme hvilke typer prosjekter en ønsker å delta i, hvilke helseopplysninger en ønsker å få tilbakemelding om og forholde seg til, etc. På denne måten begrunnes samtykkekravet av deltakerens mulighet til å kunne bestemme over sitt eget liv, i samsvar med planer man selv har lagt. Det blir også viktig at genomsenteret gir god informasjon som gjør det mulig for deltakerne å holde seg orientert om forskningen, engasjeres i spørsmål som angår dem selv, og gi innspill til samfunnsrelevante spørsmål som angår genomsenterets virksomhet.

5.5.5 Ulike samtykkemodeller

Bruk av genomdata fra pasienter til forskning vil innebære forskningsprosjekter på tidligere innsamlet materiale. I rekruttering til denne typen forskning kan en gjøre bruk av en annen type samtykke enn det spesifikke, nemlig det såkalte *brede* samtykke: "Forskningsdeltakere kan samtykke etter § 13 til at human biologisk materiale og helseopplysninger brukes til nærmere bestemte, bredt definerte forskningsformål."¹⁶² Et bredt samtykke vil altså være informert i den forstand at deltakeren er informert om de generelle formålene for mulige forskningsprosjekt, for eksempel innen kreftforskning. Likevel vil ikke dette oppfylle kravene til et informert samtykke slik det i stor grad forstås i den bioetiske faglitteraturen. Et informert samtykke forstås her som samtykke til en spesifisert medisinsk behandling eller deltakelse i et konkret forskningsprosjekt. Et bredt samtykke gis nettopp ikke på grunnlag av spesifikk informasjon om de konkrete fremtidige prosjekter en eventuelt kommer til å delta i.

Dette trekket ved bredt samtykke har ført til at kritikere har problematisert om det gir forskningsdeltakeren mulighet til å utøve sin rett til selvbestemmelse, og om det kan regnes som gyldig.¹⁶³ I sekundær bruk av materiale og opplysninger innsamlet som del av behandling, har en den ytterligere etiske komplikasjon at samtykket gis i en pasientrelasjon, mens bruken av materialet skjer i en forskningsdeltakerrelasjon. Det gjør at en kan spørre seg om samtykket skjer utvungent, eller om en pasient i en viss grad føler seg forpliktet til å samtykke til forskning, på grunn av sitt avhengighetsforhold til sine behandlere.

For forskning på genomdata basert på slike brede samtykker, kan en altså stille spørsmålstegn både ved om samtykket er tilstrekkelig informert, og om det er tilstrekkelig

¹⁶² Helseforskningsloven, § 14

¹⁶³ Eksempelvis: Hofmann, B., 2009. Broadening consent—and diluting ethics? *Journal of Medical Ethics*, 35(2), pp.125-129.

frivillig. Her kan en argumentere for at et bredt samtykke er gyldig hvis en gjør tiltak for å skille pasient- og behandlerrelasjonen ved rekruttering¹⁶⁴, og det videre er rimelig å forvente at alle deltakerne ville ha samtykket til de konkrete prosjektene som dekkes av det brede samtykket. Hvis ikke, svikter man prinsippet om selvbestemmelse forstått som kontroll over seg og sitt, og har gått utover det brede samtykket. Det vil også være et tillitsbrudd, og undergraver dermed den moralske forutsetningen for bruk av genomdata fra helsetjenesten i forskning.

For å ivareta selvbestemmelsesprinsippet for deltakerne i genomsenteret, kan en som et minimum supplere et opprinnelig bredt samtykke med fortløpende tilgang til informasjon om den spesifikke bruken en ønsker å gjøre av deltakernes data, i tråd med helseforskningslovens § 14, siste ledd: «Deltakere som har avgitt bredt samtykke har krav på jevnlig informasjon om prosjektet.» Slik informasjon vil gjøre det mulig for deltakerne å ta et informert valg om å trekke sitt samtykke til bruk av ens data i genomsenteret.

En annen mulighet er å *forsterke* et bredt samtykke ved å gi deltakerne fortløpende informasjon med spesifikk reservasjonsrett for bruk av dataene i konkrete forskningsprosjekter, bestemte tilfeller av deling av data internasjonalt, etc. Her kan man se for seg en løsning med en personlig nettside for hver deltaker, hvor det legges ut informasjon om hvert prosjekt med mulighet for å reservere seg mot dette.

Det vil være ressurskrevende, ikke minst for deltakerne. Deltakerne vil utsettes for mye informasjon, og måtte stadig ta stilling til komplekse prosjekter og hva som eventuelt står på spill for ens egen del ved å ikke reservere seg. Det vil kunne svekke evnen og viljen til å sette seg inn i hva som foregår, og dermed svekke verdien av det avgitte brede samtykket. En slik modell vil gjøre det mulig at deltakerne ikke fanger opp de prosjekter hvor de har gode grunner til å reservere seg.

Moralsk sett er en slik modell problematisk også i den grad den innebærer en overføring av ansvar for å vurdere risiko og unngå skade fra forskerne til deltakerne. Det følger av en allmenmoralsk prinsippbasert tilnærming at ivaretagelse av selvbestemmelse gjennom informasjon og samtykke alene ikke oppfyller de moralske forpliktelsene. Den eller de om forvalter genomdataene vil fortsatt ha like stort ansvar for å unngå skade og å gjøre godt, i tråd med Helsinkideklarasjonens § 9: «Ansvaret for vern av forskningsobjekter skal alltid ligge hos legen eller annet helsepersonell og aldri hos forskningsobjektene, selv om de har gitt samtykke.»¹⁶⁵

En annen modell for å ivareta selvbestemmelsesprinsippet, er å følge opp deltakerne i spesifikke forskningsprosjekt med å kombinere det brede samtykket med krav om

¹⁶⁴ Jf. helseforskningsloven, § 13: "Dersom forskningsdeltakeren kan anses å være i et slikt avhengighetsforhold til den som ber om samtykke, at forskningsdeltakeren vil kunne føle seg presset til å gi samtykke, skal det informerte samtykket innhentes av en annen som forskningsdeltakeren ikke har slikt forhold til."

¹⁶⁵ Originaltekst: "The responsibility for the protection of research subjects must always rest with the physician or other health care professionals and never with the research subjects, even though they have given consent." WMA Declaration of Helsinki - Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects. <https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-helsinki-ethical-principles-for-medical-research-involving-human-subjects/> Hentet 16. 11. 2021

fortløpende spesifikke samtykker til alle enkeltprosjekter. En slik type *dynamisk* samtykke¹⁶⁶ vil imidlertid også være svært ressurskrevende, både for deltakere, forskerne, og genomsenteret¹⁶⁷. Det vil antakelig – i enda større grad – føre til «samtykkeutmattelse» blant deltakerne, og til unødvendig lav oppslutning i spesifikke prosjekter, ikke fordi deltakerne ikke ønsker å delta, men fordi de ikke har kapasitet til å sette seg inn i prosjektene, og slik skaffe seg det nødvendige grunnlaget for å gi sitt informerte samtykke.

En mer grunnleggende innvending mot strengere krav til samtykke enn det som ligger i et bredt samtykke, er at deltakernes samtykke i seg selv uansett ikke er tilstrekkelig for legitimiteten til forskningen og den bruk en gjør av data fra deltakerne. Forskningen må uansett være forsvarlig, og så videre. Dermed kan en argumentere for at det moralsk sett ikke er avgjørende at deltakerne til enhver tid er informert om hvilken forskning som foregår, og kan gå god for sitt bidrag til denne. Det avgjørende er snarere at deltakerne har grunn til å ha tillit til at forskningen og bruken av dataene er akseptable, ut fra det brede samtykke de har gitt.

I denne typen samtykkeforståelse er ikke poenget med samtykket at deltakeren aktivt og detaljert gir sin tilslutning til forskningen og det ens deltakelse i forskningen innebærer. Poenget med samtykket er snarere det motsatte: At deltakeren *frasier seg* den retten en i utgangspunktet har til å ikke inkluderes i forskning, og til å aktivt og detaljert verne om og bestemme over bruken av data om en selv.¹⁶⁸

Denne forståelsen av samtykkets funksjon beror på en viss skepsis til en stor grad av ansvarliggjøring av forskningsdeltakere, særlig ved inklusjon i store og mangefasetterte forskningsinfrastrukturer, som et genomsenter vil være. Samtykke som rettighetsfraskrivelse understreker i stedet forskernes og forskningsinstitusjonens ansvar for forskningsaktiviteten og konsekvensene av denne, for så vel deltakerne som samfunnet. Denne typen samtykkeforståelse vil kunne begrunne bruk av bredt samtykke, der det er hensiktsmessig.

5.5.6 Metasamtykke

En integrerende samtykkemodell er såkalt *metasamtykke*.¹⁶⁹ Metasamtykkemodellen går ut på at en deltaker, ved innlemmelse i den type forskningsinfrastruktur som et genomsenter med tilhørende registerløsninger vil utgjøre, må foreta et knippe valg om hvilken type samtykke en ønsker å gi ved bruk av ulike typer opplysninger, og i ulike typer sammenhenger. En mulighet er at deltakerne kan velge mellom spesifikt, bredt, og blankt (åpent, ubetinget) samtykke, og i tillegg reservasjon. Disse samtykkevalgene, samt reservasjonsmuligheten, kan en så anvende på bruk av ulike typer data om en selv, som journalopplysninger, helseregisterdata, genominformasjon, etc. Videre angir en om en reserverer seg, eller hvilken

¹⁶⁶ Kaye, J., Whitley, E.A., Lund, D., Morrison, M., Teare, H. & Melham, K. 2015. Dynamic consent: a patient interface for twenty-first century research networks. *European Journal of Human Genetics*, 23 (2), 141–146.

¹⁶⁷ Steinsbekk, K.S., Myskja, B.K. & Solberg, B. 2013. Broad consent versus dynamic consent in biobank research: is passive participation an ethical problem? *European Journal of Human Genetics*, 21, 897–902.

¹⁶⁸ Manson, N. C., & O'Neill, O. 2007. *Rethinking informed consent in bioethics*. Cambridge University Press.

¹⁶⁹ Ploug, T., & Holm, S. 2016. Meta consent—a flexible solution to the problem of secondary use of health data. *Bioethics*, 30 (9), 721-732.

Samtykketype en vil anvende, i sammenhenger som internasjonal deling av data, bruk av data i samarbeid med kommersielle firma, etc.

Metasamtykkemodellen er altså en samling av de ulike samtykkemodellene over. Poenget med denne modellen er at deltakerne ikke bare skal få mulighet til selv å bestemme *hva* de samtykker til, men også *hvordan* de samtykker til bruk av deres data. På denne måten kan en deltaker gradere sitt samtykke i tråd med sin situasjon og sine verdier. Eksempelvis kan en deltaker ønske å gi et blankt, ubegrenset, samtykke til all forskning som kun gjør bruk av helseregisterdata i en nasjonal sammenheng, mens forskning som går utover dette skal være innenfor et bredt samtykke, samt at deltakeren ved samarbeid med kommersielle firma ønsker å samtykke spesifikt til hvert enkelt prosjekt.

Når det gjelder ressursbruk for implementering av metasamtykkemodellen, bør denne modellen optimalt sett være del av en nasjonal løsning for sekundærbruk av helseopplysninger fra ulike registre og biobanker, samt forskningsdata fra helseundersøkelser med videre. I så fall vil en borgers metasamtykke gjelde på tvers av alle disse plattformene, og kan gis tilbakevirkende kraft på tidligere innsamlet materiale i ulike sammenhenger i fortiden.

Metasamtykkemodellen vil være åpen for de innvendinger og bæremidler som diskutert i forbindelse med de ulike andre modellene over. Ikke minst kan man spørre seg i hvilken grad det er mulig å sette seg inn i hva de ulike modellene vil innebære i praksis, når man skal foreta en slik forhåndsbestemmelse. Dersom man i liten grad kjenner til hva ulike forskningsprosjekter vil bruke av genomdata som er lagret fra pasienter, og heller ikke hvordan det kan påvirke en selv i praksis, kan det være vanskelig å gi et velfundert metasamtykke. Da vil andre, enklere samtykkemodeller trolig være mer håndterbare. En kan tenke seg at metasamtykke vil være godt egnet for kunnskapsrike deltakere med god kontroll over egen livssituasjon, eller kan bli den beste tilnærmingen til å sikre et reelt samtykke i en framtidig situasjon, der kunnskapen om genombasert behandling og forskning er bedre kjent blant folk flest.

5.5.7 Samtykkevalg og tilbakemelding om funn i forskningsprosjekter

Uansett samtykkemodell og samtykkeforståelse er det viktig å ikke glemme at genetisk informasjon har noen særtrekk som skiller den fra mye annen medisinsk informasjon man vanligvis samtykker til. For det første er ikke genominformasjon privat. Man deler den med sin familie, og ved å tillate bruk av egen genetisk informasjon, godtar man også bruk av informasjon som angår andre i nær familie. Dersom bruken av denne informasjonen gir kunnskap som har helsemessig betydning for en selv, vil den også kunne angå andre som ikke er med i genomsenteret, og som derfor ikke har fått anledning til medbestemmelse i at og eventuelt hvordan denne informasjonen skal kunne brukes. Den enkeltes mulighet til selvbestemmelse vil altså i denne sammenhengen til en viss grad også kunne brukes til å bestemme over andre – som følgelig får sin selvbestemmelse svekket dersom de ikke er tatt med på råd.

Deltakere kan gis ulike samtykkevalg om hvilke genetiske funn en ønsker tilbakemelding om, altså genvarianter eller mutasjoner som kan gi en deltaker økt risiko for sykdom. Som nevnt over skiller en gjerne mellom såkalte tilsiktede og utilsiktede genetiske funn. Mens tilsiktede

funn er direkte knyttet til årsaken til at den genetiske analysen foretas, har utilsiktede funn ikke en slik direkte tilknytning. Det er allikevel mulig å designe forskningsprosjekter slik at en i stor grad på forhånd kan si hvilke typer funn som en kan forvente. Det er videre viktig å legge vekt på at det uansett er i hvilken grad det genetiske funnet er av mulig klinisk betydning for deltakeren som er det medisinsk og etisk avgjørende. Grunnlaget for å gi deltakere tilbakemelding om genetiske funn blir sterkere jo sikrere forbindelsen er mellom genvariant og utvikling av sykdom, og jo bedre muligheter som finnes for å forebygge eller behandle denne sykdommen.

Når det er aktuelt å melde tilbake om genetiske funn til en deltaker, må en spørre seg hvor sterk sammenhengen er mellom genvarianten eller mutasjonen og den økte sykdomsrisikoen, hvor alvorlig sykdommen er, og om den forebygging eller behandling som kan tilbys gjør mer nytte enn skade for deltakeren. Tilbakemelding om funn kan også ha betydning for deltakerens familie. Det er viktig at forskningsprosjektene som benytter genomdata i diagnostikk, kvalitetssikring og forskning har en gjennomtenkt plan for tilbakemelding av funn, og for tilpasset veiledning i den forbindelse. I hvilken grad en legger opp til å gi tilbakemelding om genetiske funn til deltakerne vil også ha betydning for senterets forhold til de krav bioteknologiloven setter.

5.5.8 Samtykke på vegne av barn og personer uten samtykkekompetanse

Det er sannsynlig at barn og andre med redusert samtykkekompetanse inkluderes i genomsenteret, og det reiser særegne utfordringer. Først og fremst må man slå fast at det er etisk sett riktig og viktig å inkludere barn og personer med redusert samtykkekompetanse i forskning og annen kunnskapsutvikling, slik at en har et adekvat kunnskapsgrunnlag for å utvikle og tilpasse behandling til disse gruppene. Kravene til samtykke på vegne av barn og personer med redusert samtykkekompetanse vil være tilsvarende som ved andre medisinske intervensjoner. Når det gjelder barn vil imidlertid det at deling av genomdata går over tid bety at barnet har en tiltakende rett til bli hørt i økende grad, inntil det har oppnådd samtykkekompetanse. Man kan argumentere for at man bør sjekke at barnet er innforstått med fortsatt deltakelse etter som det får tiltakende grunnlag for å forstå betydningen av deltakelse, men det kan være vanskelig å få gjennomført hvis man ikke benytter et oppsett med dynamisk samtykke. Uansett bør barnet få anledning til å avgi eget samtykke lagring av genomdata til potensiell bruk i forskning når det har oppnådd full samtykkekompetanse¹⁷⁰.

I samtykket vil det, som diskutert over, gjerne inngå mulighet for å bestemme hva slags tilbakemeldinger man ønsker å motta om funn som angår framtidig sykdomsrisiko. De som samtykker på vegne av barn, vil ha et stort ansvar for å velge en modell som barnet vil oppleve som riktig når det selv har og får tilstrekkelig forståelse. Barn bør derfor informeres og tas med på råd fra tidlig alder. Helsepersonell må gi veiledning til hva foreldre bør ta hensyn til når de skal samtykke på vegne av barn, fordi disse barna senere skal ha en rimelig mulighet til selv å bestemme hva de vil vite. Det må vektlegges den verdi tidlig informasjon kan ha for barnets voksne liv, men også at informasjon som er gitt ikke kan trekkes tilbake. Man kan tenke seg at barna ønsker andre rammer for tilbakemelding ettersom de forstår mer

¹⁷⁰ En mer omfattende diskusjon basert på internasjonal forskning finnes hos Hens, K., Lévesque, E. & Dierickx, K. 2011. Children and biobanks: a review of the ethical and legal discussion. *Human Genetics* 130, 403–413. <https://doi.org/10.1007/s00439-011-1031-8>

av hva som er i spill for dem, uansett hvor godt gjennomarbeidet det stedfortredende samtykket er. Det betyr at det må være mulighet for dem å endre på tilbakemeldingsønsker når de selv er gamle nok til å bestemme.

5.5.9 Samtykkevalg og videre bruk av opplysninger etter at deltaker dør

Siden deltakelsen i genomsenteret vil strekke seg over mange år, må en ha tydelige retningslinjer for hvordan data håndteres når en deltaker dør. Disse retningslinjene må inngå i samtykkeskrivet til deltakerne, og eventuelt inneholde valgmuligheter for deltakerne når det gjelder hvordan ens data skal håndteres etter ens død. En gjennomgang av denne tematikken, med konkrete forslag til retningslinjer og samtykkevalg, finnes i artikkelen *Ethics of dead participants: policy recommendations for biobank research*¹⁷¹.

5.6 Ikke skade

Helsinkideklarasjonen har fastsatt etiske regler for biomedisinsk forskning på mennesker. Deklarasjonens §8 og 9 fastslår: «Selv om hovedformålet med medisinsk forskning er å generere ny kunnskap, skal rettighetene og interessene til den individuelle forskningsdeltakeren alltid ha forrang. Leger som er involvert i medisinsk forskning er forpliktet til å beskytte livet, helsen, verdigheten, integriteten, retten til selvbestemmelse, personvernet, og konfidensialiteten til personlig informasjon om forskningsobjekter.»¹⁷²

Prinsippet om å unngå skade har vært et grunnleggende medisinsk prinsipp helt fra antikkens Hellas, der vi finner det som et ledd i den hippokratiske ed. Den underliggende ideen er at hvis det å utføre en bestemt handling vil lede til skade, er en forpliktet til å la være å utføre handlingen. I forlengelsen av dette, vil prinsippet også gjelde handlinger som kan skade. Det er slik sett i slike tilfeller bedre å ikke gjøre noe, enn å risikere skade. Prinsippet er følgelig også uttrykk for en føre-var-tenkning.

Den grunnleggende formen for skade er den fysiske, som kan oppstå ved feilaktige eller dårlig utførte inngrep, feilmedisinering, uforsiktig behandling osv. I forbindelse med lagring og bruk av informasjonen i et genomsenter, er det andre former for skade som er aktuelle.

5.6.1 Medikalisering og sykeliggjøring

I den internasjonale debatten om medisinsens etiske og sosiale aspekter, har medikalisering lenge vært et sentralt begrep. Det betegner en tendens til å utvide rammene for medisinsens virkeområde, slik at fenomener og tilstander som tidligere ble betraktet som normale, blir gjenstand for medisinsk diagnostisering og – om mulig – behandling. Utarbeidelse av nye

¹⁷¹ Ursin, L., & Stuijbergen, M. (2018). Ethics of dead participants: policy recommendations for biobank research. *Journal of Medical Ethics*, 44(10), 695-699.

¹⁷² Originaltekst: "While the primary purpose of medical research is to generate new knowledge, this goal can never take precedence over the rights and interests of individual research subjects. It is the duty of physicians who are involved in medical research to protect the life, health, dignity, integrity, right to self-determination, privacy, and confidentiality of personal information of research subjects." WMA Declaration of Helsinki - Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects. <https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-helsinki-ethical-principles-for-medical-research-involving-human-subjects/> Hentet 16. 11. 2021

diagnosemanualer innen psykiatrien kan gjøre at det som tidligere ble betraktet som naturlig variasjon i egenskaper og personlighetstrekk nå blir klassifisert som diagnoser.

Medikalisering er et nøytralt begrep, med både positive og negative aspekter. Det kan være frigjørende å få en diagnose og et behandlingstilbud, samtidig som medikalisering kan være en måte å sykelliggjøre mennesker uten grunn. Det kan være stigmatiserende, handlingslammende og umyndiggjørende å bli betegnet som syk med behov for behandling.

Bruken av et genomsenter kan bidra til utvikling av diagnoser og behandlingstilbud for tilstander som i dag ikke anses som medisinsens område. Et genomsenter kan slik bidra til medikalisering i så vel positiv som negativ forstand. I positiv forstand, i den grad et genomsenter muliggjør persontilpasset medisin som kan gi et behandlingstilbud for tilstander som forverrer livskvaliteten til mennesker som nå står uten et tilbud. I negativ forstand, i den grad et genomsenter bidrar til unødig helsebekymring og overbehandling, for eksempel ved tilbakemelding av usikre funn, og slik at det å ha genvarianter med risiko for sykdom i seg selv blir en tilstand som må overvåkes og behandles.¹⁷³

Sykelliggjøring kan innebære unødvendig engstelse og opptatthet av mulig framtidig sykdom som muligens aldri vil inntreffe. De fleste, om ikke alle, bærer på en større eller mindre risiko for en eller flere alvorlige arvelige sykdommer, og det å få mer kunnskap om slike potensielle lidelser vil være en form for medikalisering. For noen vil denne type informasjon og kontroll gjennom økt overvåkning av helsetilstanden være et gode. For andre kan det utgjøre en betydelig reduksjon i livskvalitet, og dermed være en form for skade. Det faktum at vi reagerer ulikt på slik risikoinformasjon, tilsier at man trenger god grunnleggende informasjon og mulighet til å velge hva slags informasjon man ønsker å få.

5.6.2 Informasjonssikkerhet

En av de mest omtalte risikoene ved genetiske undersøkelser er faren for at sensitiv informasjon kommer på avveie. I utgangspunktet er all medisinsk informasjon regnet som sensitiv, og det er straffbart å innhente og bruke slik informasjon i behandling, kvalitetssikring eller forskning uten samtykke eller annet legitimt grunnlag. Det har vært argumentert for at geninformasjon har egenskaper som gjør den spesielt sensitiv. For det første er det informasjon som kan ha prediktiv betydning, idet den sier noe om sykdom som kan eller vil oppstå i framtiden. For det andre er det informasjon som også vil gjelde mulige tilstander hos andre enn den det gjelder, altså nære slektninger. Disse egenskapene reiser moralske spørsmål om hvordan geninformasjon bør håndteres. Genetisk informasjon er for det tredje i prinsippet ikke fullt ut anonymiserbar.¹⁷⁴

Man kan her innvende at også en del annen medisinsk informasjon kan ha prediktiv betydning, slik at denne egenskapen ikke er unik for geninformasjon, men mer et uttrykk for en uheldig og mystifiserende «genetisk eksepsjonalisme».¹⁷⁵ Men selv om vi godtar denne kritikken, endrer ikke det informasjonens karakter av å være spesielt sensitiv. Det gjør det

¹⁷³ Vogt, H., Hofmann, B. & Getz, L. 2016. The new holism: P4 systems medicine and the medicalization of health and life itself. *Medicine, Health Care and Philosophy* 19, 307–323.

¹⁷⁴ Gymrek, M., McGuire, A.L., Golan, D., Halperin, E. and Erlich, Y., 2013. Identifying personal genomes by surname inference. *Science*, 339(6117), pp.321-324.

¹⁷⁵ Murray, T.H. 2019. Is Genetic Exceptionalism past its Sell-By-Date? On Genomic Diaries, Context, and Content. *The American Journal of Bioethics*, 19 (1), 13-15.

særlig viktig at geninformasjon – i likhet med annen prediktiv helseinformasjon – ikke kommer på avveie.

Å opprette et genomsenter, hvor store mengder gen- og annen helseinformasjon skal sammenstilles, deles, og kunne benyttes til så vel behandlings- som forskningsformål, gir en betydelig risiko for lekkasje av sensitiv informasjon. Informasjon kan komme på avveie på grunn av svakheter ved systemet, menneskelig svikt, innbrudd, og så videre. Det er også risiko for uberettigede oppslag i registrene. Utformingen av og sikkerheten til de tekniske løsningene for, og rutinene for håndtering av, de data som inkluderes i og forvaltes av genomsenteret, er derfor av stor etisk betydning. Videre må en kunne gi deltakerne relevant og fyllestgjørende informasjon om hvilken informasjonssikkerhetsrisiko de løper ved å inkluderes i senteret.

Spørsmål om hvem som har tilgang på hvilken informasjon og på hvilket grunnlag, er avgjørende for den etiske vurderingen. For forskningsformål er det ofte ønskelig med tilgang til mest mulig informasjon uten begrensninger, for å sikre at en har det en trenger for å gjennomføre et prosjekt. Dersom man ikke har tilstrekkelig gode sikringsystemer, vil sensitiv informasjon kunne spres uten at det er nødvendig for formålet, selv om informasjonen er aidentifisert ved at navn og fødselsnummer er erstattet av et løpenummer etter sammenstilling av data fra ulike kilder.

Selv om det ikke er avklart at man får ett nasjonalt senter, men heller et nettverk av regionale eller en annen organisering, er det rimelig at formålet uansett krever relativt enkel flyt av informasjon mellom senterets ulike seksjoner. En slik stor samling av sensitiv informasjon er i seg selv en sikkerhetsmessig utfordring, og forsterker problemene skissert i avsnittet over. Dette er ikke bare et spørsmål om etisk forsvarlig håndtering av den informasjonen som den enkelte overlater til senteret, men om tilliten til senteret spesielt, og til norsk helsevesen generelt. Som vi kommer tilbake til senere, er tillit en grunnforutsetning for at en kompleks institusjon som genomsenteret skal kunne fungere etter intensjonene.

5.7 Gjøre godt

I utgangspunktet er prinsippet om å gjøre godt selvinnytsende. Å gjøre godt er hovedoppgaven til så vel helsetjenesten som forskningen, i alle fall i det lange løp. Hva det gode er kan man, imidlertid, ha svært ulike oppfatninger av. Et velkjent eksempel er døve foreldre som ønsker barn som er døve, fordi de anser seg som del av en språklig minoritet heller enn som funksjonshemmede. For dem vil ikke behandling mot døvhet være et gode, ei heller genetisk forskning som har til hensikt å kurere arvelig døvhet¹⁷⁶. Imidlertid er utfordringen ved å bestemme hva slags gode et genomsenter etablerer mer kompleks enn uenigheter om hva som er et godt liv, gitt ulike oppfatninger om helse og livsmening.

Genomsenteret skal fylle ulike formål, og det kan også gi opphav til spenninger. For å sikre framtidig god behandling, er forskning basert på best mulig tilgang på rik informasjon svært viktig. Det innebærer tilgang til kombinasjon av genetisk og annen medisinsk informasjon og omfattende kunnskap om helse og livsstil, gjerne delt over landegrensene for å sikre bredest

¹⁷⁶ Savulescu, J. 2002. Deaf lesbians, “designer disability,” and the future of medicine. *British Medical Journal*, 325, 771-773.

mulig datagrunnlag. Dette er imidlertid ikke et gode sett for den enkelte som inngår i genomsenteret, dersom de er redd for at konfidensiell helse- og livsstilsinformasjon kommer på avveie. Det vil da være et gode å inngå i et behandlingsrettet genomsenter, men ikke et forskningsrettet senter, eller inngå i det europeiske '1+ Millions Genome'-initiativet. Dermed er en forutsetning for å virkeliggjøre prinsippet om å gjøre godt at man har gode informasjons- og reservasjonsmuligheter.

Å gjøre godt mot noen, kan samtidig innebære å ikke gjøre godt mot andre. Forskningens gullstandard, randomiserte studier, forutsetter eksempelvis at noen forskningsdeltakere i et folkehelseprosjekt vil unntas et potensielt virkningsfullt tiltak, for å kontrollere hvorvidt dette tiltaket har effekt. Her vil det å gjøre godt for oss alle innebære at man ikke gjør godt for den enkelte, isolert sett. Motstridende interesser mellom forskningsdeltakere og samfunnet, og mellom ulike pasientgrupper når det gjelder prioritering av helsehjelp, eksemplifiserer også dette poenget mer generelt.

Etableringen av et genomsenter anses som en forutsetning for å få persontilpasset behandling opp og gå, og dermed som noe som er et gode, isolert sett. Men dersom det skal bli et gode reelt sett, er det viktig at dette formålet virkeliggjøres på en måte som realiserer dette som et gode. Teknologiske nyvinninger har ofte en tvetydig natur, der det som setter oss i stand til å ta kontroll over livet, samtidig setter (nye) rammer for hvordan vi handler, og har dermed en begrensende effekt¹⁷⁷. Idet persontilpasset medisin myndiggjør den enkelte, gir det også mer ansvar for å forstå og ta ansvar for egen helse. Forutsetningen for at aktiviteten i genomsenteret oppfyller idealet om å gjøre godt, er at det fanger mangfoldet av hva det gode er for de som inngår i senteret, så vel som for samfunnet som helhet, og makter å balansere disse ulike oppfatningene av det gode.

Man kan si at i hvilken grad et tiltak som genomsenteret vil virkeliggjøre prinsippet om å gjøre godt, i stor grad avhenger av samfunnets og deltakernes forventninger om og interesse av medisinsk forskning og utvikling. Det vil komme i spill dersom genomsenteret skal bidra til virkeliggjøringen av visjonen om persontilpasset medisin, med sitt ideal om myndiggjøring av borgere til å ta større ansvar for egen helse. I en slik visjon vil økt kunnskap om genetisk risiko på gruppe- og individuelt nivå gi muligheter til å gjøre godt ved å gi borgerne muligheter til mer virkningsfull og målrettet forebygging gjennom legemidler, livsstilsendringer, og så videre.

For mange vil dette virke frigjørende og styrkende, og gi større kontroll – og følelse av kontroll – over eget liv og skjebne. For andre vil en slik ansvarliggjøring representere en belastning, snarere enn å være et gode. Ansvarliggjøringen vil føles utilbørlig, og å måtte styre sitt liv ut fra individuell genetisk risikoinformasjon virker fremmedgjørende, snarere enn frigjørende. I denne forstand vil ikke prinsippet om å gjøre godt kunne virkeliggjøres uten at man også gir borgerne kontroll over spørsmålet om hvor mye bearbeiding av helseinformasjon de skal pålegges, og ansvar de skal tillegges. På den andre siden kan man her argumentere for at det objektivt – om ikke subjektivt – sett er bra med ansvarliggjøring av borgerne gjennom økt kunnskap om og kontroll over egen helse, uansett om de ikke selv i alle tilfeller ønsker det. I likhet med i diskusjonen om ulike samtykkemodeller, vil man her

¹⁷⁷ Kiran, A. 2015. Four Dimensions of Technological Mediation. I Rosenberger, R. & Verbeek, P.-P. (red.) *Postphenomenological Investigations*, Lexington Books, 123-140.

finne kryssende hensyn og oppfatninger, der en mulig løsning kan være en variant av metasamtykke.

Historisk sett har genetisk informasjon vært omgitt av fascinasjon og optimisme, men også av en del forbehold eller skepsis. Det har vært lagt relativt stor vekt på retten til ikke å vite, noe som skulle bety at det å avdekke denne type prediktiv informasjon i seg selv ikke kan regnes som å gjøre godt, til tross for at vi vanligvis regner kunnskap som et gode. Det er imidlertid klart at å framskaffe genetisk kunnskap om tilstander som kan behandles, vil være et gode. For mange vil også det å ha kunnskap om en framtidig tilstand man ikke kan behandle, også være et gode, fordi man da kan forberede seg på det som kommer. Andre igjen vil betakke seg for å måtte motta og forholde seg til denne typen informasjon. En forutsetning for at et genomsenter skal kunne oppfylle prinsippet om å gjøre godt, vil her innebære å være lydhør for den enkeltes ønsker når gjelder hva slags kunnskap en ønsker, og ikke minst ikke ønsker.

For å sikre at genomsenteret settes opp på en måte som virkeliggjør ønsket om å gjøre godt, bør planleggingen ikke behandles som noe som trygt kan overlates til ekspertene, men som et samfunnsspørsmål som krever borgerinvolvering. Etableringen av senteret bør derfor være godt annonsert, og man bør invitere til en åpen debatt om styrker og svakheter, og muligheter og utfordringer, ved en slik informasjonssamling. Dette bør følges av ulike grep for å sikre brukerinvolvering, både ved å involvere pasientorganisasjoner og andre interessegrupper, så vel som folk flest. Her kan grep som fokusgruppeintervju, åpne møter, spørreundersøkelser og lignende sikre en god forankring og allmenn tillit.

5.8 Rettferdighet

Rettferdighet betyr i utgangspunktet at enhver får det de fortjener. Det betyr at rettferdighet handler om hvordan *enkeltmennesker* behandles, og at det dreier seg om noe den enkelte har krav på, og at det finnes en instans man kan holde ansvarlig for fordelingen. Rettferdighet går ut på *likebehandling*, og følger det formale likhetsprinsippet: "Like tilfeller skal behandles likt." Hva det vil si at to tilfeller er like, er ikke alltid innlysende, og vil avhenge av konteksten.

I helsevesenet er rettferdighet ofte et spørsmål om tilgang til helsehjelp. Dersom noen skal ha et tilbud, bør alle med samme tilstand ha tilbudet. Men her kan ressurssspørsmål være avgjørende. Vi kan for eksempel etablere et dyrt behandlingstilbud for en sjelden genetisk sykdom, som det senere viser seg å medføre at vi med våre – tross alt – begrensede ressurser ikke kan etablere et tilsvarende tilbud for en annen sjelden sykdom som er i alle relevante henseende lik den første. Vi kan si at det er rettferdig i den forstand at den ressursmessige konteksten er ulik for disse to tilstandene, og forskjellsbehandlingen er ikke urettferdig. Men talspersonene for den andre gruppen vil neppe være enige i den fortolkningen av likhetsprinsippet. Allikevel vil rettferdighet bety at man begrunner forskjellsbehandling ved å peke på moralsk relevante forskjeller mellom personer eller grupper. Så kan man diskutere hvorvidt begrunnelsen holder mål.

Det finnes en rekke prioriteringsprinsipper som grunngir forskjellsbehandling mellom ulike grupper. Det første Lønningutvalget fastsatte at de viktigste prioriteringskriteriene er tilstandens alvorlighet, tiltakets nytte og avveining mellom kostnad og effekt, som siden er

fulgt opp og nyansert i senere prioriteringsutvalg¹⁷⁸. Andre mulige prioriteringskriterier som alder eller livskvalitet tillegges ikke vekt i Norge. Med den økende kunnskapen om genetik er det sannsynlig at flere alvorlige tilstander vil kunne behandles, men med høye kostnader. Det er rimelig å anta at det vil bidra til økende press på de tilgjengelige ressursene. Diskusjonene om hvilke tilbud man bør ha ut fra rettferdighetshensyn, vil dermed bli viktige dersom visjonene om presisjonsmedisin eller persontilpasset medisin virkelig gjøres.

Rettferdighet angår ikke bare likebehandling av relevant like pasientgrupper, men kan også dreie seg om geografisk likebehandling, i betydningen at man har samme tilbud uansett hvor i landet man er bosatt. Det er veldokumentert at slik likebehandling er umulig å oppnå. Man kan ikke ha samme tilbud om umiddelbar medisinsk eksperthjelp for en som bor på Sørøya i Finnmark som for en som bor på Bislett i Oslo, men prinsippet setter en standard som vil være viktig for diskusjoner om ressursfordeling. Jo mer avansert kunnskap som kreves, desto mer sentralisert vil tilbudet måtte være. Det er en faktor som vil ha stor betydning for den stadig mer avanserte kunnskapen om genetik og idealet om et persontilpasset medisinsk behandlingstilbud.

Det er også andre rettferdighetsdimensjoner som er relevant for diskusjonen om hvordan å organisere et genomsenter. Mange sykdommer er knyttet til kjønn, eller har overhyppighet hos det ene kjønn av ulike årsaker. Det er velkjent at 'mannlige' sykdommer har hatt høyere status, i behandling så vel som i forskning. Den samme skjevhet er knyttet til sykdommer med etnisk tilknytning, for eksempel i USA. Slike tendenser kan forsterkes ved behandling og forskning som i større grad baseres på genomdata. På den andre siden er det en fare for at publisering av genombasert forskningsinformasjon kan ha stigmatiserende effekt for minoriteter i samfunnet, noe man også må være bevisst på.

Et spørsmål i den forbindelse er om det bør være særegne hensyn som angår samiske deltakere i genomsenteret. Urfolk har spesielle rettigheter, og Sametinget har bestemt at det skal innhentes kollektivt samtykke for samisk helseforskning. De har nedsatt en egen fagkomité for å vurdere slike forskningsprosjekter¹⁷⁹. Denne forhåndsgodkjenningen må betraktes som en slags frivillig ordning så lenge den er underlagt et organ som ikke har mulighet til å stoppe eller straffe handlinger som ikke etterkommer godkjenningen. Ideen om kollektivt samtykke på vegne av den samiske befolkningen er imidlertid også problematisk dersom den fører til begrensninger på den legitime forskningsfriheten. Samtidig er det betimelig at man reflekterer spesielt over forskning på en minoritet som har blitt utsatt for mange former for diskriminering, inkludert slik som har vært utøvet gjennom helseforskning. Derfor bør forskning på materialet i genomsenteret benytte seg av forhåndsgodkjenning i de tilfeller der det er relevant.

5.9 Tillit

Et nøkkelbegrep i det moderne samfunn, så vel som i all medisinsk etikk, er tillit. Man kan si at tillit ikke er en del av etikken, men en forutsetning ved all etisk og politisk refleksjon. Som

¹⁷⁸ Helse- og omsorgsdepartementet. 2016. *Verdier i pasientens helsetjeneste. Melding om prioritering: Meld. St. 34 (2015–2016) (regjeringen.no)* Hentet 29.11.2021.

¹⁷⁹ Etiske retningslinjer for samisk helseforskning - Sametinget

den danske teologen Knud Løgstrup¹⁸⁰ påpeker, er tillit en grunnforutsetning ved det menneskelige liv – vi starter våre liv i tillit og det er bestemmende for alle andre handlinger som de sårbare mennesker vi er.

Sårbarhet kommer ikke minst til uttrykk i rollen som syke i møtet med helsehjelp. Selv om tillit også er et vesentlig aspekt i symmetriske forhold, er den særlig synbar i møter som er preget av asymmetri, der det er en svak eller sårbar part som er hengitt til en som har makt og mulighet til å hjelpe. Her framstår sårbarheten ifølge Løgstrup som en etisk fordring. I helsesammenheng kan man si at den som besitter den medisinske kunnskapen, blir stilt overfor en etisk fordring om å være tilliten verdig i møtet med den syke.

En helt annen inngang til tillit, som har betydning for etableringen av et genomsenter, er dens samfunnsmessige betydning. Sosiologen Nicklas Luhmann¹⁸¹ påpekte allerede i 1968 betydningen av tillit for et velfungerende moderne samfunn. Vår avanserte, teknologidrevne samfunnsorganisering umuliggjør kontroll over våre handlingsvalg. Vi er hengitt til andres handlinger, kompetanse, og ikke minst til en rekke teknologier vi ikke har mulighet til å forstå eller kontrollere.

Luhmann skiller mellom det å basere seg på noe (*reliance*) og tillit. Når man har basert seg på noe, er det ikke rimelig å føle mer enn skuffelse om det man forventer ikke finner sted. I motsetning til dette har tillit en klar moralsk komponent, i betydningen at man føler seg sviktet hvis tillitshaveren ikke lever opp til forventningene. Så vel det å kunne basere seg på noe og å ha tillit er til stede som forutsetninger for et velfungerende samfunn, men i helsevesenet er det åpenbart at det dreier seg om et moralsk tillitsforhold. Det samme gjelder generelt for offentlige institusjoner. Uten generell tillit, vil ikke et komplekst samfunn fungere. Dette stiller høye krav om tillitsverdighet til statlige institusjoner og tiltak.

Det er også veletablert innen samfunnsvitenskapen at velfungerende samfunn er samfunn med høy grad av generell tillit til institusjoner og medborgere. Et genomsenter vil være en komplisert konstruksjon som er avhengig av tillit for å kunne fungere etter intensjonen. Men det fordrer at genomsenteret som institusjon både er tillitsverdig og framstår som tillitsverdig. Det følger av dette at tillitsverdighet både er en pragmatisk forutsetning for et velfungerende genomsenter, og en etisk fordring i Løgstrups forstand.

Hva skal til for at et genomsenter er tillitsverdig? I utgangspunktet kunne man tro at jo større mulighet en gir for innsikt og kontroll, altså åpenhet, desto mer tillitsskapende vil man være. Det er imidlertid ikke riktig, isolert sett. Problemet med å hovedsakelig basere tillit på åpenhet og mulighet til innsyn, som vi så i diskusjonen om dynamisk samtykke, er at det kan innebære en iboende ansvarsoverføring fra genomsenteret til brukeren. Slik kan ensidig fokus på åpenhet og deltakerkontroll rive grunnen under, snarere enn bygge opp, tilliten til et genomsenter. Samtidig er åpenhet tillitsskapende. Mangel på åpenhet vil kunne vekke mistanke om at man skjuler noe som ikke tåler dagens lys. Åpenhet er også viktig for å vise respekt for deltakerne, og muliggjør offentlig debatt om genomsenterets utforming og virksomhet.

Luhmanns videre analyse av tillit gir en pekepinn på hvordan en kan forholde seg til åpenhet og kontroll på en tillitsskapende måte. Han påpeker at tillit styrkes av det han betegner som

¹⁸⁰ Løgstrup, K.E. 1991. *Den etiske fordring*. Gyldendal.

¹⁸¹ Luhmann, N. 2014. *Vertrauen*. UVK Verlagsgesellschaft.

institusjonalisert mistillit, et perspektiv som særlige er videreutviklet av Harald Grimen¹⁸². Institusjonalisert mistillit innebærer, enklere sagt, at institusjonen har kontrollsystemer for å ettergå egen virksomhet på en systematisk måte, eller er underlagt eksterne tilsynsmyndigheter som gjennomgår institusjonens virksomhet. Akkurat som luftfarten har rutiner for bakkemannskap og flygere for å kontrollere alle punkter som kan svikte, må institusjonen ha tilsvarende kontrollrutiner. Disse igjen kan ettergås av et eksternt tilsyn.

Brukeren trenger ikke å kjenne innholdet i disse kontrollsystemene, men må vite at de eksisterer. Det betyr at det må eksistere lett tilgjengelig informasjon om hvordan genomsenteret er satt opp, hvordan sensitiv informasjon håndteres i senteret, og hvordan den enkelte ta kontroll over denne informasjonen gjennom begrensninger og å trekke seg. Like viktig er informasjonen om hvem som har tilgang til hvilke data, og under hvilke betingelser, og hvordan denne bruken kontrolleres. Slik informasjon må formuleres enkelt og oversiktlig for at den skal kunne bygge og opprettholde tillit.

Det må imidlertid igjen understrekes at det er feil at økt tillit blant deltakerne forutsetter økt informasjon og kunnskap. Tillit kan ikke være avhengig av kunnskap, for det leder til den paradoksale konklusjonen at en har grunnlag for tillit dersom en har kunnskap, men i så fall trenger en ikke tillit, for da velger en selv ut fra hvilken risiko en er villig til å ta.

Den motsatte konklusjonen er allikevel heller ikke riktig – at vi tillit bare når vi mangler kunnskap. Da ville vi ha høyest tillit til de personer eller institusjoner vi kjenner dårligst. Som opplyste mennesker kan vi ikke tillate oss å hengi oss til blind tillit. Samtidig kan vi, som sagt, ikke unnlate å stole på andre dersom vi skal kunne leve godt i et velfungerende samfunn. Derfor vil en refleksiv tillit være den rette tilnærming, dvs. en tillit basert på erkjennelse av at vi har ansvar for å ha tillit ut fra de rette forutsetningene. Dermed er det ikke bare tillitshaveren som har et moralsk ansvar. De som inviteres til å bidra i genomsenteret har også ansvar for å plassere tillit rett. I dette tilfellet betyr det å delta dersom man mener genomsenteret er organisert og kontrollert på en måte som er tillitsverdig. Dette samsvarer godt med funnene i en dansk studie av bruk av helseopplysninger i forskning, der det framgår at mulighet for kontroll av hvordan informasjonen brukes, gir mest tillit¹⁸³.

For å sikre allmenn tillit til genomsenteret vil genomsenterets egenkontroll og den enkeltes pasients informerte samtykke og mulighet til egenkontroll være viktig. Men like viktig er at en sikrer at allmennheten har kunnskap om senterets hensikt, oppbygning og kontrollsystemer, og mulighet til å påvirke disse, gjennom ulike former for brukermedvirkning. Dette bør skje forut for og i forbindelse med etableringen av senteret.

5.10 Fellesskap og solidaritet

De fire prinsippene reflekterer helsehjelpens vektlegging av hensynet til den enkelte pasient. Slik vil det eksisterende juridiske regelverket også i stor grad være rettet mot å beskytte den enkelte, og beskyttelse av genetisk informasjon har et tilsvarende individorientert brennpunkt. Men det har lenge vært kjent at mange sykdommer har arvelige elementer, og diagnostikk vil ofte berøre andre enn den som faktisk er syk. Det har kommet enda sterkere

¹⁸² Grimen, H. (2009). *Hva er tillit*. Universitetsforlaget

¹⁸³ Holm S, Kristiansen TB, Ploug T. (2021). Control, trust and the sharing of health information: the limits of trust. *Journal of Medical Ethics*, **47**:35. <https://jme.bmj.com/content/47/12/e35>

fram gjennom genomforskning, der berørte grupper blir en viktig kategori mellom den individuelle og samfunnet som helhet. Det får betydning for rekruttering, intervensjoner, og hvordan man forstår risiko ved deltakelse i genomsenteret. Gruppedimensjonen ved genominformasjon sier også noe av begrensningene i denne informasjonen som et middel for myndiggjøring av enkeltindivider. Den relevante helseinformasjonen vil oftest befinne seg på gruppenivå, og derfor er betegnelsen «persontilpasset medisin» gjerne erstattet av «presisjonsmedisin»¹⁸⁴.

Mange har påpekt farene ved vår tids sterke individfokus, og fremmer solidaritet som et viktig moralsk korrektiv, som vektlegger at sosiale tilknytninger er grunnleggende også for moderne mennesker. I den internasjonale debatten har spenningen mellom individ og gruppe som målet for den medisinske forskningen blitt fanget i motsetningen mellom «me» og «we» medisin¹⁸⁵. Den enkeltes velvære avhenger alltid av andres velvære, og det bør også være sentralt i hvordan vi setter opp et genomsenter. Det er ikke først og fremst et redskap for enkeltmenneskers behandling, selv om det også er det. Det må tenkes som et felles tiltak som har gevinst for fellesskapet, men som ivaretar den enkeltes frihet og rett til selvbestemmelse.

Norges offentlig finansierte og universelt tilgjengelige helsetjeneste er basert på erkjennelsen av vår felles sårbarhet for sykdom og lidelse, og verdien av solidaritet. Gjennom en allmenn rett til helsetjenester realiserer en slik et felles gode, og en felles forpliktelse til å bidra til fellesskapet. I dette perspektivet gir solidaritetsperspektivet et nyttig supplement til de mer individfokuserte medisinske prinsippene¹⁸⁶. Det innebærer en erkjennelse av at vi kan, under bestemte betingelser, ha en viss moralsk forpliktelse til å bidra i helsearbeid¹⁸⁷. Enda viktigere er det at man må se den enkeltes valg som noe som involverer andre, slik at et autonomt informert samtykke er en nødvendig, men ikke tilstrekkelig, betingelse for bruk av genomdata.

Systematisk lagring, sammenstilling og deling av informasjon om genomer og andre tilhørende helseopplysninger har samfunnsmessige implikasjoner, ikke minst knyttet til spenningen mellom solidaritet og egeninteresse. Norge har hatt en sterk folkehelsestradisjon, der innsamling og bruk av helseinformasjon til det felles beste har hatt en sterk rolle. Opplevelsen av at dette har faktisk vært til det beste for alle, og av at sentrale aktører har både hatt gode hensikter og hatt nødvendig kompetanse, har medført stor grad av tillit til helsevesenet, og stor vilje til å bidra til dette felles beste. Denne tradisjonen har imidlertid kommet under press av flere grunner. En generell dreining av en politisk grunnforståelse mot sterkere vektlegging av den enkeltes rettigheter, kombinert med en større aksept og større andel private aktører i helsetilbudet, kan ha bidratt til å svekke denne solidaritetsorienterte folkehelseinnsatsen.

¹⁸⁴ Juengst, E.T. & McGowan, M.L. 2018. Why does the Shift from «Personalized Medicine» to «Precision Health» and «Wellness Genomics» Matter? *ATA Journal of Ethics* 20 (9), E881-90.

¹⁸⁵ Dickenson, D. (2013). *Me Medicine vs. We Medicine*. Columbia University Press.

¹⁸⁶ Prainsack, B. 2018. The «We» in the «Me»: Solidarity and Health Care in the Era of Personalized Medicine. *Science, Technology, & Human Values*, 43 (1), 21-44.

¹⁸⁷ Ursin, L. Ø. & Solberg, B. 2009. The Health Dugnad: Biobank Participation as the Solitary Pursuit of the Common Good. In Solbakk, J.H., Holm, S. & Hoffman, B. (eds.) *The Ethics of Research Biobanking*, Springer, 219-236.

Ettersom kostnadene med å utvikle diagnostikk, medisiner og annen behandling er krevende og kostbart, vil optimal utnyttelse av potensialet i genomsenteret medføre deling av helseinformasjon utenfor det offentlige helsevesenet. Dette kan utfordre grunnlaget for den sterke tilliten til innsamling og bruk av helseinformasjon. Det er to muligheter til deling utenfor rammene av det offentlige helsevesenet i Norge: Med privat finansierte virksomheter, og med andre land. I mange tilfeller vil de to utvidelsene av grupper som har tilgang, kombineres.

Gjennom en eventuell deltakelse i den europeiske 1+ Million Genomes-satsingen, vil ikke bare gen- og helseinformasjon kunne deles med andre europeiske land for behandling og kvalitetssikring, men også kunne være av mulig stor forskningsmessig betydning. Men for at den forskningen skal kunne få betydning i praktisk helsehjelp, kreves at man har samarbeid med de som har ressurser til å bringe resultatene fra laboratoriet og ut i klinisk praksis: "This will support clinicians to pursue personalised medicine, benefit patients, activate efficiencies in healthcare systems, help scientists to form a better understanding of diseases, and innovators to contribute to and boost the European economy."¹⁸⁸ Selv om dette er visjoner som skal tas med nøkternhet, må man være forberedt på at slik bruk kan bli aktuelt. Derfor må man sørge for god informasjon og klare muligheter til å reservere seg. Men for å unngå ansvarsoverføring til den enkelte bør det være sterke krav til kontrollmekanismene for hva slags informasjon som deles, reglene for tilgang, og hva informasjonen benyttes til.

¹⁸⁸ [European '1+ Million Genomes' Initiative | Shaping Europe's digital future \(europa.eu\)](#)

Vedlegg 6 - Om organisering av arbeidet

6.1 Helsedirektoratets oppdrag

Utredningsoppdraget er gitt i Helsedirektoratets tildelingsbrev:

Som en del av arbeidet med å innføre persontilpasset medisin, skal Helsedirektoratet utrede juridiske og etiske sider ved å etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Det vises til oppdrag til de regionale helseforetakene og Direktoratet for e-helse.

6.2 Organisering av arbeidet

Oppdraget ble gitt til Helsedirektoratet første gang i 2019. Arbeidet har vært organisert som et prosjekt i Helsedirektoratet siden januar 2019, og vært forankret i avdeling helserett og bioteknologi. Arbeidet har blitt forsinket på grunn av pandemiarbeidet i Helsedirektoratet. Det ble etablert en tverretattlig prosjektgruppe med deltakere fra Direktoratet for e-helse, og prosjektet har hatt tett samarbeid med Helse Sør-Øst RHF. Prosjektgruppa har hatt jevnlige (i perioder ukentlige) møter.

6.3 Møter med relevante aktører og forankringsprosess

I tillegg til workshopene som er nærmere beskrevet vedlegg 2 og vedlegg 7, har vi hatt flere diskusjoner med relevante aktører nasjonalt og i andre land. Dette er blant annet:

Nasjonalt

- Bioreferansegruppa¹⁸⁹ (flere møter)
- Datatilsynet
- Fagråd for persontilpasset medisin¹⁹⁰ (flere møter)
- HUNT v/Kristian Hveem
- Interregionalt fagdirektørmøte (presentasjon 20. mars 2023)
- Legemiddelindustrien (LMI)
- NorPreM – nettverksgruppe for mikrobiologi
- REK og NEM (forskningsetiske komiteer)

Aktører i andre land

- Genomics England
- Helsedepartementet i Finland
- Nationalt Genom Center, Danmark (studietur)
- Genomics Medicin Sweden

¹⁸⁹ Bioreferansegruppa - Helsedirektoratet

¹⁹⁰ Fagråd for persontilpasset medisin - Helsedirektoratet

Vedlegg 7 - Fullstendige oppsummeringer fra workshops med oversikt over deltakere

7.1 Oppsummering av arbeidsmøte om behov innen fagområdet medisinsk genetikk/sjeldenfeltet – mai 2022

Helsedirektoratet har fått i oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet å utrede juridiske og etiske sider ved å etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. I denne forbindelse gjennomføres en behovskartlegging, hvor tema er helsepersonellens behov knyttet til formålene over.

Som del av behovskartleggingen ble det gjennomført et arbeidsmøte for fagfeltet sjeldne diagnoser, der fagpersoner fra Helsedirektoratets bioreferansegruppe og representanter fra medisinsk-genetiske avdelinger i spesialisthelsetjenesten ble invitert til å komme med innspill. Fra Helsedirektoratet og Direktoratet for e-helse deltok personer som arbeider med utredningen.

Arbeidsmøtet ble avholdt 19. mai 2022 fra kl. 10-15 i Helsedirektoratets lokaler på Storo. Noen få deltok digitalt. Det ble holdt en kort innledning om oppdraget etterfulgt av et gruppearbeid.

I gruppearbeidet ble deltakerne delt i tre grupper. Hver gruppe skulle beskrive arbeidsprosess for en selvvalgt klinisk problemstilling. Videre skulle gruppen beskrive behovene for tilgang til data ved de ulike trinnene i prosessen. Resultatet av gruppearbeidet ble presentert i plenum på slutten av møtet.

I dette notatet gis en oppsummering av innspillene som fremkom i gruppearbeidene. Oppsummeringen er basert på notater fra diskusjonene i gruppene og i plenum, og noe av informasjonen kan derfor bli gjentatt flere ganger. Kartleggingen skal inngå som en del av et grunnlag for de videre utredningene som oppdraget består av.

7.1.1 Innledning

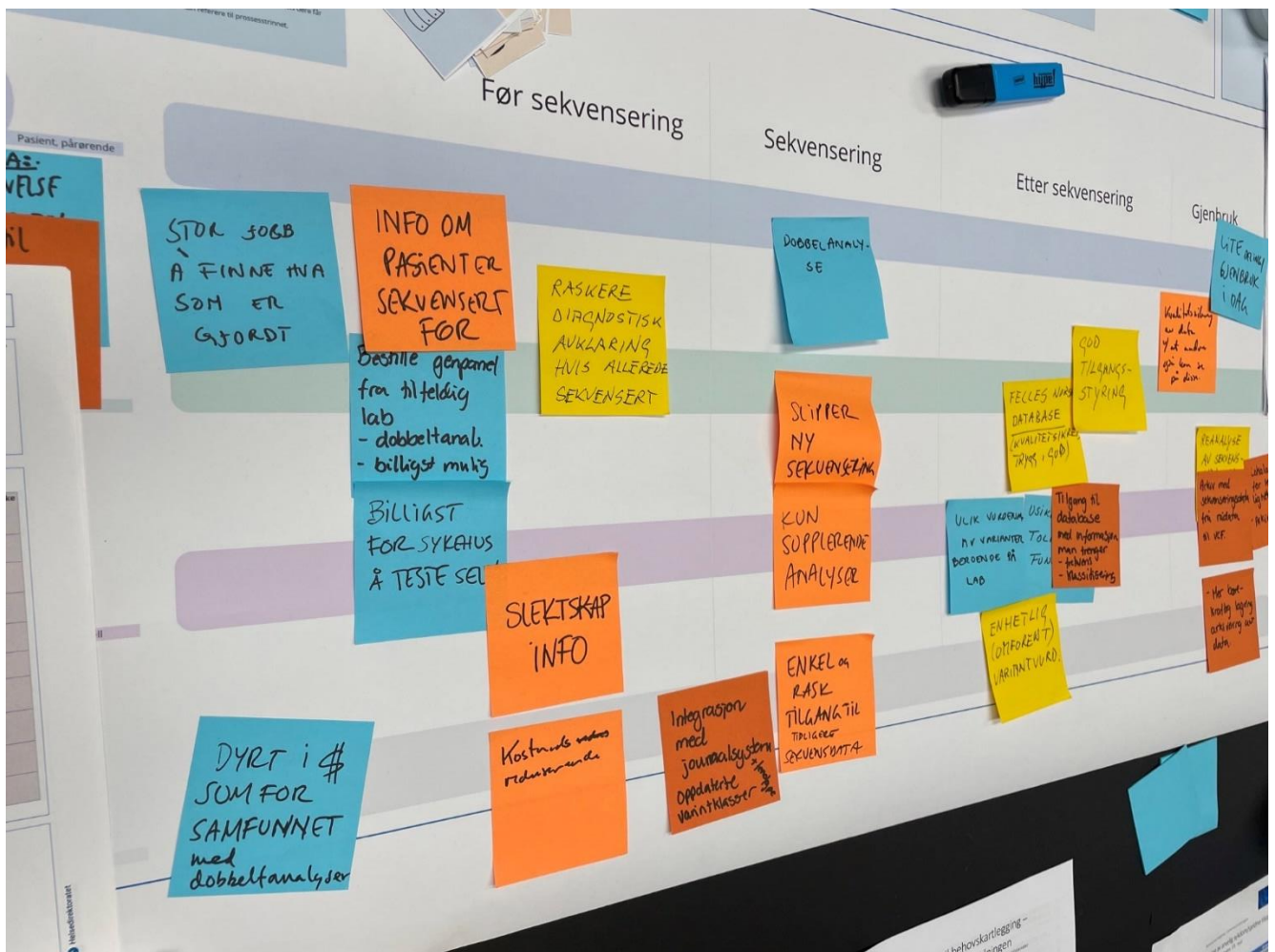
Situasjonen for 3-4 år siden var at man gjennomførte omtrent 3 000 NGS (next generation sequencing)-analyser per år. I år forventer man å kjøre 2 500-3 000 NGS bare ved Haukeland Universitetssykehus og i størrelsesorden 10 000 nasjonalt, og denne utviklingen vil bare øke. I dag kjører man fortsatt en del SNP matriser for å finne delesjoner, duplikasjoner o.l., men man forventer at alt vil gå over til helgenomsekvensering som også inkluderer kopitallsanalyser.

Helgenomanalyser vil gjelde for stort sett alle spesialiteter der man drar ut kuraterte genpanel tilpasset de enkelte sykdommene, ikke bare sjeldne sykdommer. For eksempel vil

de fleste hjertetilstander også analyseres med NGS i nær fremtid. Ett unntak er arvelig kreft, der man muligens vil bevare analyser på små genpaneler fremfor å kjøre helgenom også fremover. Konklusjonen er at helgenomsekvensering vil bli aktuelt i de langt fleste tilfeller innenfor de fleste spesialiteter, fordi dette er enklere og gir bedre data enn tidligere analysemetoder.

Levetiden på helgenomdata har hittil vært relativt kort, men med ny og bedre teknologi er levetiden på disse dataene forventet å øke.

Det er viktig å skille mellom behov for tilleggsinformasjon/helsesdata for å vurdere analysemetode (for eksempel genpanel, for å tolke genomdata fra egne pasienter) og hvilke helsedata legen og laboratoriet trenger for å sammenlikne egne data med genomer fra andre pasienter. Det er ønskelig å ha tilgang til mest mulig data om egne pasienter. I tillegg kan det være nyttig med tilgang til data fra familiemedlemmer eller pasienter med samme kliniske trekk som kan være undersøkt andre steder i landet. Det kan i enkelte tilfeller også være ønskelig med informasjon fra billedanalyser, for eksempel røntgenbilder, til eksempelvis tolkning av skjelettmisdannelser.



7.1.2 Beskrivelse av arbeidsprosesser ved sekvensering

Før sekvensering

Før en pasient sendes videre for helgenomsekvensering har rekvirerende lege behov for å vite om pasienten har blitt undersøkt med helgenomsekvensering tidligere. Dette for å kunne vurdere behovet for full sekvensering, eller om det er tilstrekkelig med en reanalyse av tidligere sekvenseringsdata. Det er per i dag ikke mulig å vite om en pasient er blitt testet tidligere av et annet laboratorium. Derfor er det enklere å gjøre en ny sekvensering enn å innhente informasjon fra andre. Dette fører i mange tilfeller til unødvendige analyser og dobbeltarbeid.

Tidligere foregikk det meste av rekvirering av genetiske undersøkelser/genomundersøkelser internt, innad i egne avdelinger. Dette har endret seg de siste årene, og i dag skjer mer og mer av rekvireringen ute i andre avdelinger, hos fastleger, onkologer etc. Ettersom andre instanser ikke besitter samme kunnskap om hvilken type og grad av informasjon laboratoriene trenger, er det viktig at det lages systemer som tvinger rekvirent til å oppgi nødvendig informasjon gjennom strukturerte rekvisisjoner.

Dagens rekvisisjoner er ustrukturerte og ofte håndskrevne. I tillegg til å være mangelfulle med tanke på opplysninger, er et stort antall også uforståelige på grunn av utydelig håndskrift. Det er derfor et stort behov å få utviklet elektroniske, standardiserte rekvisisjoner. Noe som bl.a. vil sikre:

- 1) strukturert informasjon
- 2) forståelig informasjon

Både laboratoriet og de som skal tolke dataene, trenger tilgang til mest mulig informasjon om pasienten. Det er viktig med informasjon om pasienten der fenotypen er spesielt viktig for å tolke den kliniske betydningen av genotypen. Fenotypeinformasjon beskrives gjennom HPO-termer. I tillegg til fenotypeinformasjon er det i mange tilfeller nyttig med innsikt i utredningsresultater, i form av EKG, blodprøveresultater, røntgen/MR/CT etc.

Det er viktig at så mye informasjon om pasienten som mulig samles på et så tidlig stadium som mulig, fordi det vil lette valg av videre analyser. Dersom det er aktuelt å gjøre målrettede analyser av kjent(e) varianter i familien, vil familieinformasjon være viktig. Dersom det er flere i samme familie med samme variant/sykdom, så understøtter det behov for å gjennomføre en genetisk analyse. Informasjon om slekt kan være nyttig og ønskelig, men er ikke nødvendigvis høyest prioritert.

Det har skjedd et veldig stort skifte de siste årene i form av at den genetiske analysen i dag skjer på et mye tidligere tidspunkt i utredningen enn den gjorde for noen få år siden. Da er det ikke alltid man får samlet inn like gode fenotypedata på et tidlig tidspunkt, som hvis man for eksempel hadde gjort annen utredning (eksempelvis kognitiv utredning) før den genetiske analysen. Fagmiljøet diskuterer derfor hvorvidt man skal tillate rekvisisjon av genetiske tester uten annen utredning først. Genetisk undersøkelse på et tidlig tidspunkt sparer likevel ofte pasienten for andre unødvendige undersøkelser, som for eksempel smertefulle

muskelbiopsier på barn. Dersom man er i tvil om den genetiske profilen passer med fenotypen, gjør man tilleggsundersøkelser.

Sekvensering

Datafiler:

De viktige filene som lagres fra sekvenseringen er FASTQ, BAM og VCF-fil. Ettersom BAM- og VCF-filene genereres fra FASTQ-filen, er det viktigst at FASTQ-filen lagres i et evt. genomsenter. Det ideelle ville også være å lagre BAM-filen, men den krever imidlertid mye lagringskapasitet, og det blir derfor et spørsmål om lagringskapasitet. VCF-fil tar liten plass og kan fint lagres i tillegg til FASTQ. Begge disse filene er viktige for å kunne yte helsehjelp og som ledd i kvalitetssikring. Dersom data skal analyseres på nytt, må man ha nok data til kunne reprodusere den opprinnelige variantfilen.

Det er viktig å tenke på at algoritmene for å generere BAM- og VCF-filene utvikler seg fort, og at variantdeteksjonen i dag er annerledes enn den var for fem år siden. Det kan likevel fortsatt være mye læring i å kunne gå tilbake og se på data fra pasienter som diagnostiseres annerledes på en annen lab. Det skjer med jevne mellomrom at man oppdager en variant på én lab som ikke oppdages på en annen lab, fordi man har brukt andre algoritmer/filtre. Da må man kunne gå gjennom BAM-filene på nytt, for å se på årsakene til at den ikke ble oppdaget. Man benytter altså samme rådata for reanalyse, men ulik pipeline. Metadata er derfor veldig viktig å lagre, ettersom mangelen på dette vil gjøre det umulig å forklare ulike resultater mellom laboratoriene.

Det er per i dag ulike filtreringspipeliner nasjonalt, og det er ingen tradisjon for å sammenlikne pipeline og resultat nasjonalt. I noen tilfeller kan derfor ett laboratorium ha strengere filter enn andre laboratorier, og dermed risikere å filtrere bort relevante varianter. Det hadde derfor vært en stor fordel om laboratoriene i Norge hadde hatt samme pipeline, og samme cut-off for kvalitet. Dette gjelder også ved bruk av nye anriknings-kit, som kan føre til nye tekniske varianter. Det tar tid å finne ut hva som er tekniske varianter, og som dermed skal filtreres vekk fra analysen.

Konklusjonen er at det er ønskelig å ta vare på nok data til at resultatene kan reproduseres, dvs. alt som er nødvendig for å gjøre samme oppgave igjen og få samme resultat. Dette innebærer å ta vare på pipeline for analysen, FASTQ, BAM og referansefilene. Dette har blant annet blitt erfart på Haukeland, der laboratoriet måtte reanalysere prøver tilbake til 2016 fordi relevante varianter ble oversett eller ikke oppdaget. For å finne årsaken til denne feilen trengte man alle de nevnte filtypene.

Etter sekvensering

Det er ønskelig å skille trinnene i tolkningen, bl.a. for å skille teknisk støy fra varianter. Tolkningstrinnene består av:

- 1) Kvalitetssikring av selve data/rådata
- 2) Calling av varianter
- 3) Annotering av data
- 4) Manuell review/tolkning

Trinn 3, annotering av data, skjer automatisk ved at man henter inn nødvendige data fra andre kilder, for å legge på tilleggsinformasjon. Det kan være hvilket gen man har funn i, hva slags variant(er)/endring det er snakk om, om endringen er knyttet til en arvelig tilstand, om endringen er sett tidligere nasjonalt og i de internasjonale variantdatabasene, om endringen er rapportert hos pasienter med sykdom, funksjonelle data på proteinet etc. Det er på dette trinnet det antagelig er størst forskjell i fremgangsmåte mellom laboratoriene.

På trinn 4, manuell review/tolkning, kan det være behov for ytterligere informasjon om pasienten. Dersom man vet hvordan den genetiske endringen påvirker proteinfunksjon, kan man se om det samsvarer med fenotypen til pasienten.

Det endelige svaret som skal gis ut fra tolkningen, avgjøres som regel mellom molekylærbiolog og lege. Enten har man ingen funn, eller så svarer man ut funn av sikker/sannsynlig patogen betydning. VUSer svares generelt ikke ut, men i noen tilfeller, dersom det er snakk om en veldig suspekt variant, kan man rapportere tilbake selv om den ikke er sikker¹⁹¹. Fagmiljøet etterlyser større grad av standardisering på svaret som sendes ut.

Det er et stort forbedringspotensial i å lage forståelig labrapporter, der også resultatet presenteres på en forståelig måte for kliniker (noe som ofte ikke er tilfelle i dag). Det har også vært tilfeller der pasient har lest rapport før de har mottatt genetisk veiledning gjennom tilgang til labrapporten i hels norge-portalen. Kliniker har mulighet til å sette latenstid på innsyn i egen rapport på inntil tre uker, som for eksempel for Huntington, for å sikre genetisk veiledning i forkant.

Gjenbruk av data

Noen særlige situasjoner hvor man har et tydelig behov for gjenbruk av data er:

- 1) For annen genetisk analyse enn det som er gjort første gang (for eksempel dersom man først mistenker nevrologisk sykdom på et barn, men som tyder mer på muskulær sykdom etter hvert som barnet vokser)
- 2) Dersom man ønsker å utvide analysen til større paneler hvis første analyse ikke ga svar. Starter alltid snevert.
- 3) Dersom det publiseres flere nye sykdomsgener man vil undersøke for i ettertid. Dette gjelder som regel dersom analysen ikke finner noe svar på sykdom. Da ber man ofte pasienten om å komme tilbake om to-tre år for å se om det er kommet nye varianter. Det er alltid pasienten som må ta kontakt, laben/legen gjør aldri reanalyse på eget initiativ. På sikt kan det være aktuelt å legge til rette for automatisert reanalyse, for eksempel hver 6. måned.

For å kunne gjenbruke data trenger man VCF-filen som et minimum. Variantene sammen med fenotypebeskrivelse er viktig å ha tilgang til for å kunne yte rask helsehjelp. BAM-filene

¹⁹¹ Dette er omtalt i Helsedirektoratets veileder om bruk av genetiske undersøkelser i helsetjenesten: Genetiske undersøkelser i helsetjenesten – kapittel 5 i bioteknologiloven - Helsedirektoratet

egner seg mer for kvalitetssikring. Ettersom teknologien fra rådata til variantdata utvikler seg kontinuerlig, er det viktig å ta vare på mest mulig av datafiler og pipeline for å kunne kvalitetssikre resultatet.

I større analyser, der data slås sammen og man har brukt ulike analyseverktøy, bør alle data kjøres gjennom hele pipeline på nytt, slik at alle data er analysert på samme måte og med mest mulig oppdaterte analyseverktøy. Dette kan være relevant der man benytter KI på flere datasett.

Siden teknologien fra rådata til variant utvikler seg hele tiden, vil det også være hensiktsmessig at rådata kjøres gjennom hele pipeline på nytt når man slår sammen data analysert på ulike tidspunkt eller med ulike versjoner. Slik sikrer man at alle data er analysert på samme måte med mest mulig oppdatert analyseverktøy. Dette gjøres i stor grad i dag.

7.1.3 Behov genomsenter

Det er mange situasjoner der det kan være aktuelt å gjennomføre en genomanalyse og hvor en genomanalyse vil kunne gi en bedring av helsetjenestene. Eksempler på situasjoner som ble nevnt i gruppearbeidene:

- Ved vurdering av medisinbruk i pasientbehandling (farmakogenetikk). Eksempel kan være å vurdere effekt av et medikament ved narkose eller hypotermi.
- Diagnostikk av arvelige sykdom, inkl. arvelig kreft.
- For diagnosenegative-pasienter. Anslagsvis 60-70 % av alle pasienter ender ikke opp med diagnose etter første utredning. Å få økt diagnosesannsynligheten for disse uløste casene vil tydelig illustrere nytten av genomsenteret.
- Stille diagnose ved polygen arv (mange av de diagnose-negative tilfellene).
- Tilrettelegge for et lærende helsevesen.
- Få nasjonal oversikt over sjeldne genvarianter.
- Genomsenteret kan bistå i å tilrettelegge for at tjenesten opprettholder kravet om pasientens rett til å vite hvem som har gjort oppslag i egne data. Dette er krav helsetjenesten ikke klarer å etterleve til det fulle per i dag.
- Oppdatering av informasjon basert på ny informasjon om varianter.
- Bærertesting og prediktiv gentesting.
- Den dagen befolkningen gjennomgår to eller flere gentester ilt livet vil nytten av lagring synliggjøres, og lagring vil antakeligvis være kostnadseffektivt.
- Tilrettelegge for bruk av kunstig intelligens (KI) i helsetjenesten. Dette krever store datamengder, og er et argument for å slå sammen data fra alle regioner i en database.
- Bidra til å styrke samarbeidet mellom klinikk og forskning på genetikkområdet
- Reanalyse ved nye kliniske trekk.
- Gjenbruk av data fra annen lab.
- Tidligere sett variant.
- Variantklassifisering
- Nye symptomer knyttet til genfunn (gen er kjent)
- Funnet av ukjent variant eller funn av ny mutasjon i kjent gen

- Oppdatering i pipeline, for eksempel ved programvareoppdateringer eller når nye verktøy tas i bruk. Kan gjøre det aktuelt med reanalyse rådata.
- Second opinion fra fagfeller, kan kreve tilgang til rådata.
- Utvide til bredere analyse, tilgang til varianter.
- Oppdaget feil i pipeline, kan gi behov for reanalyse.
- Prediktiv genetisk utredning ved ekstern tilgang til genomdata
- Fasing av varianter, haplotyping, tilgang til mor/fars genom, fosterdiagnostikk
- Beregne polygenetisk risk score
- Screening
- Familieutredning, pasient tilhørende slekt som allerede er analysert.
- Deling av VUS (variant av usikker betydning).
- Deling av tekniske vanskeligheter. Noen sekvenser kan være problematiske.
- Fenotypekorrelasjon knyttet til enkeltvariant.
- Jevnlig oppdatering. Tid er ofte årsaken til at ukjente diagnoser løses, dette viser at databasen må oppdateres jevnlig.

Organisering av genomsenter

Målet med et nasjonalt genomsenter bør – for medisinsk genetikk – være å utvikle en felles nasjonal infrastruktur for medisinsk genetikk hvor alle avdelingene kan både analysere og lagre sine diagnostiske genomdata.

Det er noe ulike oppfatninger om hvordan et genomsenter best bør organiseres. Enkelte mener at genomsenteret må etableres som en ekstern infrastruktur der lagring og analyse av data foregår, ikke bare en integrasjonsløsning mot de ulike virksomhetenes infrastruktur. Andre ser for seg at data bør lagres lokalt ved de ulike sentrene (siloe), men at andre får tilgang til slike data når det er nødvendig. Dvs. at data lagres med ulike tilgangsnivåer. Uavhengig av organisering er det viktig at fenotypeinformasjon og tolkning er lik nasjonalt.

Uansett hvordan genomsenteret organiseres vil god tilgangsstyring være viktig. Behov for tilgang avgjør hvilke nivåer av informasjon som kan vises. Gruppene skisserer minst to-fire nivåer av tilgjengelighet: offentlig - skjermet (helsevesen med tjenstlig behov) - lukket (samtykkebasert). Løsningen bør også sørge for loggføring av bruk og sikre at pasienten kan gis innsyn i dette.

Tankegangen bør være at det ikke er sektorer som eier data og klinikere som har gitte behov, men at dette er pasientens data og at bruken av disse vurderes ut fra pasientens behov ved ulike problemstillinger.

Rekvirering av analyser

Det er stort behov for elektronisk strukturert rekvisisjon. Dette er et behov som må adresseres uavhengig av etableringen av et genomsenter. Muligheten til å se om analyse av pasienten er gjennomført tidligere vil gi en stor gevinst i form av redusert dobbeltarbeid.

Samtykkeløsning

Genomsenteret bør ha en elektronisk samtykkeløsning som regulerer sekundærbruk av data. Dette kan være aktuelt både for samtykker og reservasjon mot bruk. Det er ikke sikkert dette må ligge i løsningen, men at det kan ivaretas gjennom kobling mot et samtykke-/reservasjonsregister på Helsenorge.no. Gjennom en sentralisert samtykkeløsning kan informasjonen til pasienten standardiseres. Samtykkeløsningen kan kommunisere tydelig hvordan pasienten ønsker at data skal håndteres og eventuelt brukes videre, for eksempel fortsatt reanalysering, om pasienten ønsker å bli kontaktet, samtykke til deltakelse i forskning, etc.

Data

Det er nærliggende at en database for tolkede varianter hører hjemme i et nasjonalt genomsenter, og muligheten for å dele tolkede varianter er et av de viktigste behovene for det medisinsk-genetiske fagmiljøet.

Genomsenteret bør også legge til rette for deling av frekvensdata.

Et sett med helseopplysninger om pasienten bør følge genomdata. Det kan gjerne ta utgangspunkt i opplysningene som er angitt i forskrift om hvilke helseopplysninger som kan behandles i helseregister med tolkede genetiske varianter. Dette vil være tilstrekkelig når genomdata skal brukes for å kvalitetssikre helsehjelpen, eller for å sammenligne data fra egen pasient med andre pasienter. Som nevnt over, trenger behandlende lege og laboratoriet mer data for å utrede/gi helsehjelp til egen pasient. Hvis lege som bruker genomdata fra andre for å kvalitetssikre helsehjelp til egen pasient eller trenger tilgang til mer data om enkelte pasienter, bør det være mulig å få tak i, for eksempel gjennom tilgangsstyring/at det gis spesiell tilgang.

Det er behov for å lagre metadata som er tilstrekkelig til at data kan reproduseres. Dette er lite sensitivt og ikke spesielt ressurskrevende, og derfor bør all informasjon om analysen (metode, dybde, etc.) lagres siden det er viktig for kvalitetssikring av arbeidet.

Reanalysering

Det må ligge til rette for gjenbruk av data. Reanalyse på en pasient kan også ha betydning for andre. Det kan også bli aktuelt med regelmessige/automatiserte reanalyser, og et viktig spørsmål er da hvor lenge dette skal foregå.

Referansegenom

Gruppen ser liten verdi i å ha et eget, norsk referansegenom/-register. Det er bedre å bruke de store, felles, internasjonale databasene. Et norsk referansegenom ville hatt større verdi for 10 år siden, men verdien av dette i dag er liten.

Bør ha tilgang til internett for å gjøre oppslag i andre databaser. Må begrenses på samme måte som for helseforetakene i dag. Når man benytter databasene, er det viktig å kunne se hvor prøvene er hentet fra, dvs. hvilken gruppe. F.eks. kan man hente opp «no cancer populasjon» gjennom databasen «gnomAD».

Det påpekes at man ikke bør bruke uttrykket «norsk referansegenom». Referansegenomet er per definisjon internasjonalt, og bør derfor omtales som «norsk variantdatabase».

Inkludering av genomdata fra friske frivillige eller befolkningsundersøkelser er ikke spesielt relevant for det daglige pasientarbeidet for dette fagmiljøet. Slike data kan inngå i et frekvensregister, men dette bør ikke ha høy prioritet.

Deling av data

Norge deltar i prosjektet 1+MG med målsetning om å dele et visst antall genomer fra syke og friske deltakere på tvers av land i Europa for helsehjelp og forskning. Et bidrag fra Norge vil være nødvendig for å få tilgang til den planlagte europeiske 1+MG-databasen. Gjennomføringen av dette prosjektet bør ses i sammenheng med etableringen av genomsenter.

Lagringstid

Det er ulike syn på hvor lenge data bør eller må lagres. Enkelte mener at data i genomdatabase bør lagres tilnærmet evig. Dataene her bør kunne benyttes som referansedatabase, til ulik sekundærbruk, kvalitetssikring, sertifisering, eller ved krav fra pasienter som har blitt behandlet feil. Data om forekomst av sykdom i slekten er av nytte for dagens pasienter, og historiske data vil bli nyttig for fremtidige generasjoner.

Noen mener lagringstiden bør ses i forhold til bruksområdet. Lagringstid for fosteranalyser avhenger av om fosteret har et helt liv foran seg eller ikke.

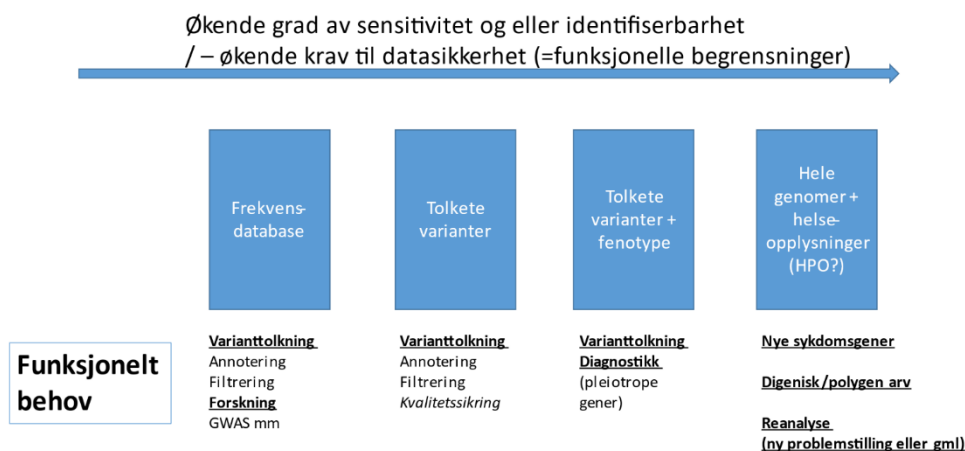
På Karolinska kan man ettergå data i en livstid, noe de anser viktig for kvalitetssikring, helsehjelp og for å gjøre nye funn.

Ettersom algoritmene for å generere de ulike filtypene endrer seg med tiden, kan man se for seg ulik lagringstid for de ulike filene.

Gjennomføring

Det er viktigere å få på plass en enkel løsning i overskuelig fremtid fremfor en optimal løsning som skal løse alt, men som vil kreve langvarig utredning teknisk og juridisk.

Databaser - behov



7.1.5 Andre innspill

Det ble nevnt en del problemstillinger som ble nevnt, men som ikke ble forsøkt løst / drøftet på dette møtet:

- Skal politiet ha tilgang?
- Kan reseptformidler få tilgang?
- Genomene til ufødte? Skal de inn i database?
- Hva gjøres med genomene til avdøde, hvilke behandlinger kan utføres?
- *Actionable findings* - Screening for arvelig forekomst over tilstander som skal meldes. Jf. system i USA. Spørsmål rundt dette bør være drøftet på forhånd.
- Deling av data for å gi likeverdig helsetilbud/ hindre utilsiktede skjevheter.
- Kriterier for situasjoner der man oppdager funn som gir en høy risiko for alvorlig sykdom og som man trenger å behandle. Dette blir per i dag liggende (prøver å ikke lete). Uetisk? Dette er ikke løst.
- Farskap? Non-paternitet som et "utilsiktet funn". De fleste utilsiktede funn er det vurdert vanskelig å ikke melde tilbake om.
- Hvem skal få tilgang til data når en maskinlæring gir et funn, hvordan går data ut og til hvem? Fastlege, genetisk veiledning? Pasienten?
- Reproaktivmedisinske tilbud ved utilsiktede funn. Eks. ved trioanalyse hvor foreldre er bærere av samme genfeil som barn ikke har arvet.
- I dag har man allerede mange etiske problemstillinger ved genetiske analyser. Mange av de etiske problemstillingene er ikke unike for analyser hvor man benytter større datasett. Hvilke problemstillinger er unike for store datasett?
- Kan være behov for oppdatering av refusjonsordning
- Mulighet for private aktører til å få tilgang til data og bidra med data

7.1.6 Deltakere i workshop om behov innen medisinsk genetikk/sjeldenfeltet

Følgende personer deltok på møtet:

- Knut Erik Berge, Oslo universitetssykehus HF
- Ove Bruland, Helse Bergen HF
- Øyvind Løvold Busk, Sykehuset Telemark HF
- Ragnhild Glad, Universitetssykehuset Nord-Norge HF
- Gunnar Douzgos Houge, Helse Bergen HF
- Inger-Lise Mero, Oslo universitetssykehus HF
- Tony Håndstad, Oslo universitetssykehus HF
- Øystein Lunde Holla, Sykehuset Telemark HF
- Maren Fridtjofsen Olsen, St. Olavs hospital HF
- Asbjørg Stray-Pedersen, Oslo universitetssykehus HF
- Yngve Sejersted, Oslo universitetssykehus HF
- Camilla Furu Skjelbred, Sykehuset Telemark HF
- Vidar Steen, Helse Bergen HF
- Dag Undlien, Oslo universitetssykehus HF
- Peder Andre Utnes, Universitetssykehuset i Nord-Norge HF
- Jone Marius Vignes, Helse Bergen HF

Fra Direktoratet for e-helse:

- Just Haffeld
- Evita Maria Lindholm

Fra Helsedirektoratet:

- Ingrid Stavenes Andersen
- Jonas Bergan
- Anne Forus
- Grethe Synnøve Foss
- Ragnhild Angell Holst
- Astrid Twenebowa Larsen

7.2 Oppsummering fra arbeidsmøte om kreftområdet 29 august 2022¹⁹²

Helsedirektoratet har fått i oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet å utrede juridiske og etiske sider ved å etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. I denne forbindelse gjennomføres en behovskartlegging, hvor tema er helsepersonellens behov knyttet til formålene over.

Som del av behovskartleggingen ble det gjennomført et arbeidsmøte for kreftområdet, der relevante fagpersoner og organisasjoner ble invitert til å delta gjennom invitasjoner sendt til ledere for handlingsprogrammene på kreftområdet, Helsedirektoratets fagråd for persontilpasset medisin, nettverket NorPreM og Helse Sør-Øst. Fra Helsedirektoratet og Direktoratet for e-helse deltok personer som arbeider med utredningen.

Arbeidsmøtet ble avholdt 29. august 2022 fra kl. 10-15 i Helsedirektoratets lokaler på Storo.

¹⁹² Dette er teksten som ble sendt ut som endelig oppsummering etter workshopen. Nummerering av avsnitt følger nummereringen i rapporten.

Noen få deltok digitalt. Helsedirektoratet holdt en kort innledning om oppdraget etterfulgt av et gruppearbeid.

I gruppearbeidet ble deltakerne delt i fire grupper. Hver gruppe skulle beskrive arbeidsprosess for en relevant klinisk problemstilling. Videre skulle gruppen beskrive behovene for tilgang til data ved de ulike trinnene i prosessen. Resultatet av gruppearbeidet ble presentert i plenum på slutten av møtet.

I dette notatet oppsummeres innspillene fra gruppearbeidene. Oppsummeringen er basert på notater fra diskusjonene i gruppene og i plenum, og noe av informasjonen kan derfor bli gjentatt flere ganger. Kartleggingen skal inngå som en del av et grunnlag for de videre utredningene i oppdraget. Vi kommer også til å benytte detaljer fra workshopen som ikke er tatt med i denne oppsummeringen.

7.2.1 Bruk av genomdatabase med tumorgenomer og tilhørende helseopplysninger

Hva slags data snakker vi om

Det er viktig å skille mellom de ulike datatypene. Data har ulik sensitivitet.

Somatiske data: data fra analyse av kreftsvulstene. Data inneholder som regel variantene som finnes i kimbane, og i tillegg varianter som er spesifikke for kreftsvulsten. De tumorspesifikke variantene kan endres over tid. Mulig å undersøke hvilke varianter som kan anses som sykdomsdriverne. I det følgende bruker vi "tumorgenom" om genom eller eksom som stammer fra kreftsvulster.

Kimbanedata: Varianter i kimbane DNA er medfødt, og konstante gjennom livet. Medfødte varianter vil stort sett også være konstante i kreftsvulsten (med mindre en del av genomet som inneholder de aktuelle variantene har gått tapt i kreftsvulsten). Kimbanedata kan gjenbrukes.

Ved sekvensering av tumoreksom og tumorgenom sekvenseres i noen tilfeller også kimbane-DNA. Kimbanedataene ender ikke nødvendigvis opp i en database, men kan bli lagret. Disse kan benyttes til å filtrere bort medfødte varianter i analysen ("subtraherte"/"vaskede" data), slik at kategoriseringen av tumorgenomet blir mer nøyaktig og for å finne driverne av kreften.

Kimbane-analyser kan også være nyttig for pasienter som skal ha cellegift, for å undersøke gener som er relevante for farmakogenetikk. (*Spørsmål: Hvor ofte gjøres det kimbane-analyser i forbindelse med tumor? Gjøres det heleksom eller paneler?*)

Aktuelle formål for bruk av genomdatabase med tumorgenomer og tilhørende helseopplysninger

Foreløpig brukes tumorgenomdata (eksom) hovedsakelig som grunnlag for å identifisere mulige "angrepspunkter" (actionable targets). Dette gjøres blant annet hvis det er aktuelt å prøve ut behandling som er godkjent for en annen krefttype, gjennom utprøvende behandling/kliniske studier/off-label behandling. Genomsekvens fra tumoren analyseres ved hjelp av genpaneler.

Det er mange legemidler i pipeline som er testet på mennesker og som anses som trygge, men som mangler endelig godkjenning. Det forventes at disse kan brukes senere, dersom man har pasienter der medisinen matcher deres angrepspunkter, og at muligheter for å prøve ut legemidler på tvers av "kreftdiagnosegrupper" derfor vil øke.

Som primærdiagnostikk av enkeltpasienter kan analyse av tumorgenomdata få stor betydning dersom man finner nye, aktuelle angrepspunkter. For helsetjenesten i stort har det foreløpig begrenset verdi, fordi flertallet av pasientene responderer på etablert behandling som baserer seg på markører detektert vha. patologi/histologi/PCR.

- Diagnostikk, prognose-informasjon, behandlingsvalg i større grad enn i dag.
- Deteksjon av tumor-DNA i blodbane for å vurdere risiko for tilbakefall/progresjon. Ett eksempel på bruk innen forskning er tykktarmskreft, hvor analyse av tumor-DNA i blodbane kan oppdage tilbakefall mye før man ser det på CT-bilder.
- Retrospektivt: Kan se på ulike pasientgrupper hvor behandling hadde effekt/ikke hadde effekt og hva som var forskjellene (både genom, men også andre endringer). Må finne aktuelle markører for behandlingseffekt før man kan ta det i klinisk bruk. Mest aktuelt for forskning pr. nå.
- Som støtte i behandling av andre pasienter. Eksempel: Det kan være vanskelig å klassifisere sarkomer i ulike subtyper. Molekylærdiagnostikk kan bidra til å sette riktig klassifisering og diagnose. Foreløpig har dette begrenset verdi for behandlingsvalg siden sarkomer stort sett behandles likt, uavhengig av subtype. Proteinmarkørene kan gi indikasjoner på kreft, men er ikke alltid nok.
- Kan få stor betydning for legemiddelutvikling og for monitorering av legemiddelbruk. Enkelte legemidler er godkjent til klinisk bruk uten tilstrekkelig langtidsdata for denne bruken. Har derfor behov for å monitorere ved å samle data underveis.
- Kan få betydning for langtidsoppfølging av pasienter.
- Forskningsformål: Her er det viktig å ikke definere forskningsbegrepet for snevert. Det kan være ulike behov knyttet til klinisk forskning og til grunnforskning.
- Vurdering av arvelig predisposisjon i større grad enn i dag.
- Bruk av genomdata i "byråkratiske prosesser". Ett eksempel kan være når myndighetene ber om prognosedata for et legemiddel eller det skal utføres helseøkonomiske analyser.
- Aktuelle formål utover det som er nevnt ovenfor:
 - screening av tumorgenomprofiler for å finne kandidater til kliniske studier
 - bruke data for å forstå "biologien" for/i en pasientpopulasjon
 - vurdere sikkerhetsprofil for legemidler

7.2.2 "Svømmebanene": informasjonsflyt i forløpene (beskrivelse av arbeidsprosesser i forløpene)

Pasienten: informasjon og samtykke

Pasienten trenger informasjon om hva som skal skje, inkludert hva man undersøker for og mulige konsekvenser av slik undersøkelse. Pasienten må få informasjon dersom kimbane-DNA også sekvenseres eller analyseres hva som er formålet med dette, og konsekvenser, inkludert om muligheten for ev. utilsiktede funn av helsemessig betydning for pasienten selv og ev. nære slektninger (biologiske). Deretter må pasienter avgi et informert samtykke til undersøkelsen. En særlig utfordring ved undersøkelse av kimbane-DNA er å få pasienten til å innse implikasjonene av mulig nedarving, herunder hvilke konsekvenser et funn kan ha. Praksis i dag er at det ikke innhentes skriftlig samtykke når genomsekvensering/analyser gjøres for diagnostiske formål.

En rekke praktiske forholdsregler bør derfor på plass for å sikre at praksis blir forsvarlig og standardisert:

- behandelende lege må ha tilgang til relevante data om pasienten og relevante deler av pasientjournalen
- sette av nok tid til å gi god informasjon
- Ikke for langt og omfattende informasjonsskriv og ikke for omfattende prosesser for innhenting av samtykke. Innhenting av samtykke i forbindelse med klinisk forskning kan likevel være en god modell å se til.
- Viktig å finne rett tidspunkt for å informere om sekundærbruk av genomdata, til for eksempel forskning, og innhente samtykke til dette. Bør samtykke til bruk i klinikken (egen helsehjelp og helsehjelp til andre) og samtykke til bruk i forskning eller næringsutvikling innhentes separat?
- Vurdere "opt-out" løsning? Opt-out krever også god informasjon. Kan også vurdere "opt out" for bruk innen klinikken og annen løsning for forskning.
- lovlig samtykke etter GDPR og et samtykke som ivaretar etiske hensyn?

Laboratoriet som skal utføre analysen må ha god informasjon om prøven

Laboratoriepersonellet må ha tilgang til god klinisk indikasjon, vite hvordan materialet ble isolert, ha data om kvalitet på materiale, mengde av materialet, prosent tumorinnhold, og hvordan biopsien er behandlet. Informasjonen må være lett tilgjengelig, siden dette er nødvendige data for videre prosessering. Informasjonen er viktig for valg av analysemetode og for å vurdere hvor robuste resultatene er.

Genpaneler er "moving targets", de må være fleksible slik at det er lett å implementere nye protokoller. Etablering av nye analyser tar imidlertid tid, spesielt når instrument og personressurser mangler. Laboratoriet må også ha tilgang til relevante kliniske tilleggsdata om pasienten. Dersom pasienten har kjente genetiske sykdomsgivende varianter, bør behandelende lege gi opplysninger om dette i rekvisisjonen til laboratoriet. Dette for å hindre at omfattende utredning av et mulig tilfeldig funn iverksettes.

I dag er situasjonen slik at det ved enkelte indikasjoner gjøres sekvensering (genetiske analyser som en del av den diagnostiske utredningen eller når diagnosen er stilt) på et tidlig tidspunkt, i andre tilfeller først når pasienten har metastaser. Noen pasienter får ikke utført sekvensering selv etter oppståtte metastaser. Tilbud om sekvensering avhenger av om og ev. når sekvensering/genomanalyser vil ha klinisk nytte.

Man må akseptere at de fleste pasienter ikke vil ha nytte av sekvensering som et supplement til eksisterende diagnostikk, men utfordringen er at man ikke på forhånd kan vite vet hvem som vil ha nytte av det.

Det er fremdeles noe usikkerhet om hvor stort behov det er for å sammenligne tumorgenomet gjennom flere stadier. Diagnostikken vil utvikle seg over tid, og man vil derfor kunne ha bruk for sekvensielle sekvensdata underveis i behandlingsforløpet. Tumoren kan ha stor heterogenitet innad i en svulst og mellom svulster, slik at sekvensering av tre ulike biopsier fra samme svulst vil kunne vise ulike avvik. I tillegg vil tumoren endre seg i løpet av behandlingsforløpet/sykdomsforløpet. Det kan være at det ikke er behov for å utføre brede genetiske analyser i forløpet, men undersøke for utvikling av kjent resistensvarianter vil kunne være hensiktsmessig.

I dag opplever helsepersonell at mange pasienter ber om å få utlevert tumormateriale for å få utført sekvenseringer privat. Utlevering av materiale kan bruke opp en viktig ressurs som har betydning for behandling av pasienten, og dette må pasienten ev. få informasjon om. En annen utfordring er at materialet pasienten får med seg ofte ikke er karakterisert mht. kvalitet og tumorinnhold. Analysene som utføres privat er ofte mindre standardiserte, ofte med lavere/annen cut-off for å vurdere "actionable targets", og dermed med mer «lovende resultater» for behandling enn sykehusene kommer frem til. Resultater fra en analyse utført i privat regi gir ikke rett til utprøvende behandling i den offentlige helsetjenesten.

Hvis en pasient tilbys sekvensering som erstatning for patologisk/histopatologisk analyse med PCR eller annen metodikk, så må tolkning og besvarelse av sekvenseringen gå like raskt som teknologien den erstatter for at det skal være et fullgodt alternativ. Hvis behandlingsoppstart forsinkes pga. sekvensering, så mister dette tilbudet sin verdi. Sekvensering kan derfor være supplement, ikke i stedet for andre patologiske undersøkelser. For både PCR og NGS baserte analyser er tiden nesten den samme om en analyserer en enkelt prøve eller mange prøver og utnytter kapasiteten maks. For NGS er det i tillegg et kostnadsspørsmål. Sekvenseringskostnaden er høy, men blir lavere jo flere prøver som sekvenseres samtidig.

Laboratoriet må ha tilgang til kilder for å tolke og kvalitetssikre analysene

I dag brukes i liten grad tumorgenom-data fra andre pasienter til å vurdere hvilke varianter/"actionable targets" som er relevant å vurdere som grunnlag for behandling. Det er viktig å vite hvilken behandling en pasient har fått tidligere, på grunn av mulighet for resistensutvikling, og dette har betydning for valg av "actionable target". Analyse av tumorgenom vil ofte gi mange funn som man er usikre på. Laboratoriene bruker hovedsakelig litteratur/informasjon fra publiserte studier og utenlandske databaser.

Det kan være aktuelt å undersøke om det er andre pasienter som får behandling i kliniske studier/"off label" fordi de har samme variant (er). Man skal imidlertid være varsom med retrospektiv vurdering av respons hos andre pasienter, siden det ofte er uklart hva som menes med respons (med mindre det er en klinisk studie).

Laboratoriet tolker konsekvens av mutasjonen/varianten, og om det har betydning for funksjonen av proteinet. En aktuell database med informasjon om varianter og dokumentasjon om kliniske studier: OncoKB¹⁹³.

Tolking av data – molekylært tumorboard og klinisk tumorboard og rapportering av data

Ved diagnostisk utredning er det viktigst å rapportere de variantene som kan ha direkte relevans for pasienten. Molekylært og klinisk tumorboard diskuterer og vurderer hva som er mest relevante "actionable targets" før det sendes svarrapport. Svarrapportene bør ha en standardisert struktur. Ved vurdering av "actionable targets" er det viktig at det finnes god nok evidens for at ev. behandling/legemiddel kan prøves.

I tillegg til de klart patogene variantene, som kan ha relevans for videre behandling av pasienten, så har man massevis av varianter av usikker klinisk relevans. Noen av disse er mer relevante å rapportere enn andre.

Hvis det er gjort utilsiktede funn av kimbanemutasjoner, bør dette inngå i svarrapporten (ref. Hdirs veileder om bruk av genetiske undersøkelser i helsetjenesten).

I dag informeres det i mange tilfeller ikke om utilsiktede funn, som for eksempel arvelige mutasjoner, blant annet fordi man ikke alltid har ansatt medisinske genetikere som kan gi tilstrekkelig informasjon til pasienten. Ikke alle funn meldes til kliniker, spesielt gjelder dette varianter med usikker klinisk betydning. Onkologen får ofte muntlig beskjed fra patolog eller via MDT-møte, men det skrives ikke i svarrapporten fordi det ikke var formålet med analysen. På den måten slipper legen å ta stilling til hvorvidt svaret skal videreformidles til pasient.

Hvis det gjøres utilsiktede funn av sikre, sykdomsgivende varianter, formidles dette som regel til kliniker, og pasienten bør henvises til medisinsk-genetisk avdeling.

Det er behov for nasjonale retningslinjer for hvordan utilsiktede funn ved analyse av tumorgenomer skal håndteres, inkludert hvordan det kan legges til rette for bedre samarbeid mellom molekylærpatologer og avdelingene for medisinsk genetikk. Behovet for informasjon til pasienten og samtykke fra pasienten bør vurderes samtidig.

Det er også behov for enhetlig og standardisert tolkning av genomdata – BRCA-saken på Ullevål er et godt eksempel på dette. Tolkede, arvelige varianter bør være søkbare. Her pågår det et arbeid med register for tolkede, arvelige varianter. Det er også viktig at dette registeret legger til rette for at ny kunnskap kan inngå i revurdering av varianter som allerede er tolket. For arvelige sykdommer er det er da viktig at det følges opp med aktuelle familier.

¹⁹³ [OncoKB™ - MSK's Precision Oncology Knowledge Base](#)

Det er behov for nasjonale retningslinjer for hvordan utilsiktede funn ved analyse av tumorgenomer skal håndteres, inkludert hvordan det kan legges til rette for bedre samarbeid mellom molekylærpatologer og avdelingene for medisinsk genetikk. Behovet for informasjon til pasienten og samtykke fra pasienten bør vurderes samtidig.

Det er også behov for enhetlig og standardisert tolkning av genomdata – BRCA-saken på Ullevål er et godt eksempel på dette. Tolkede, arvelige varianter bør være søkbare. Her pågår det et arbeid med register for tolkede, arvelige varianter. Det er også viktig at dette registeret legger til rette for at ny kunnskap kan inngå i revurdering av varianter som allerede er tolket. For arvelige sykdommer er det da viktig at det følges opp med aktuelle familier.

Videre oppfølging av pasienten

Pasienten får informasjon om resultater av analysen, og om ev. behandlingsmuligheter. Lege og pasient vurderer videre behandling/oppfølging.

Hvis det er gjort utilsiktede funn i kimbane som pasienten bør få informasjon om, bør medisinsk-genetisk avdeling involveres, som beskrevet over. Slik involvering før prøvesvar går ut vil kunne forlenge svartiden for resultat av tumorgenomanalysen, som i utgangspunktet bør være så kort som mulig.

Pasienten kan ha ønske om å få utlevert hele tumorgenomsekvensen for å ev. be om ny vurdering hos annen lege/annet sykehus/privat. Pasienten bør ha mulighet til å få utlevert dette, og samtidig få informasjon om begrensningene/risikoene ved dette som beskrevet under punkt 2.

IT-systemer og digitale løsninger

Det er ønskelig med elektronisk løsning for å gi relevant og tilstrekkelig informasjon til pasienter, inkludert mulighet for utilsiktede funn med konsekvenser for pasienten selv og nære slektninger. Det er ønskelig at innhenting av informert samtykke som dekker diagnostikk og behandling, også kan foregå digitalt. Det er også behov for standardiserte rekvisisjonsskjema for å lette innsamling av mest mulig strukturert informasjon til laboratoriet.

Laboratoriene trenger datasystemer som sikrer trygg lagring av særlig sensitive data. Det er også behov for programvare og analysekapasitet som sikrer kapasitet til meningsfylt behandling av kliniske data. Dette innebærer behov for tilgang til alle relevante kliniske opplysninger om pasienten, inkludert opplysninger i journal. Datasystemer må derfor på sikt integreres på tvers av kliniske systemer og støttesystemer. Det er viktig at systemene sikres nok kapasitet til at de på sikt kan håndtere både eksom- og genomdata, samt andre "omics"-data, for eksempel proteomikkdata, ekspresjonsdata og metyleringsdata.

Integrering av kliniske systemer med støttesystemer forutsetter samtidig at det kommer på plass finmaskede systemer med rollefordeling og tilgangsstyring som sikrer at informasjon tilflyter ulike profesjoner kun i den grad det er nødvendig for at de skal utføre sine oppgaver. Tilgangsstyring og tilgangskontroll må være enklest mulig for sluttbrukeren, for eksempel unngå at man må gjennom flere innloggingstrinn i samme operasjon.

Gjenbruk av data

Gjenbruk av data stiller krav til god infrastruktur og standardisert lagring, slik at man kan hente ut de dataene man har bruk for (og på sikt anvende kunstig intelligens).

Gjenbruk av data for helsehjelp til pasienten/re-analyse

Mulighetene for gjenbruk av data til re-tolkning for pasient, f.eks. i forbindelse med tilbakefall, avhenger av tidsrom og behandlingsforløp til pasienten siden sekvenseringen ble utført. «Actionable targets» vil i de fleste tilfeller være til stede fra start, og være de samme i en tumor som progredierer. Data fra starttidspunktet vil som regel fremdeles være relevant på et senere tidspunkt, og det ofte ikke nødvendig med nye sekvenseringer av primærtumor. I IMPRESS diskuterer man bl.a. hvilke metastaser det bør gjøres tilleggssekvensering på, som i de fleste tilfeller er den nyest oppståtte metastasen. Genomdata fra et tidlig tidspunkt er derfor relevant som helsehjelp for pasient, og for forskning for å kunne si noe om prognostiske og prediktive markører.

Genomdata er relevant for gjenbruk ifm. revurdering (second opinions). Til dette kan det benyttes vev, men også genomdata. Analysene skjer ofte ved andre institusjoner, oftest i utlandet, og kan utføres i regi av behandlingsteam eller på privat initiativ.

Gjenbruk av data til forskning

Ved gjenbruk av data til forskning etc. er det viktig å ha muligheter til å koble data fra genomsenter/genomdatabase til andre dataregistre/datakilder. Dette innebærer i praksis at det kan gis tilgang til data på tvers av eksisterende nivåer og sektorer i helsevesenet.

Det er behov for tydelig hjemmelsgrunnlag som gir føringer for sekundærbruk av pasientdata, inkludert mest mulig lik praktisering av regelverket på tvers av nivåer og sektorer.

Deling av data over landegrenser er en forutsetning for å berike datagrunnlag på sikt, og det er behov for presisering av hvordan slik datautveksling bør skje.

Hvis data skal brukes til forskning, bør det være mulig å få ut data for enkeltindivider.

Systemer

For å lette lovlig og etisk forsvarlig behandling av pasientdata er det behov for elektronisk samtykkeløsning med dynamisk funksjonalitet der pasienten løpende kan få informasjon om hvilke samtykker som er avgitt. Pasienten må også få informasjon om hvordan ev. samtykke kan oppdateres, hvordan samtykke kan trekkes tilbake, evt. nytt samtykke for å gi tilgang til nye typer databehandlinger, for eksempel til sekundærbruk i forskning.

Det kan være behov for en nasjonal koordinerings- og styringsfunksjon for tilgang til data for sekundærbruk. Dette kan bidra til enklere og raskere tilgang til data, samt mindre ressursbruk på tvers av sektorer og nivåer. En slik funksjon kan også integrere og forvalte roller og tilgangsproblematikk.

Lagring av data

Hvor lenge og hvor mye data som skal lagres avhenger både av typen data og lagringskapasitet. Lagring av mye data vil gjøres Norge viktig i forskningsøyemed. Legemiddelindustrien ser etter land med store genpaneler. IMPRESS-studien gjorde Norge mer attraktiv for legemiddelselskaper fordi det der kjøres gen-paneler med analyserer av 500 gener.

I prinsippet bør alle data lagres «evig». Men dersom lagringskapasitet er begrenset, bør man prioritere å lagre data frem til pasientens død og minimum så lenge det er nyttig for helsehjelpen. Deretter kan muligens de største filene for rådata slettes. Kimbanedata kan ha verdi for slektninger, så det bør tas vare på etter pasientens død.

Behov for lagring av genomdata bør ses opp mot "Nasjonal handlingsplan for kliniske studier" som har klare målsettinger om å øke norske pasienters deltakelse i kliniske studier. Som handlingsplanen beskriver, er presisjonsdiagnostikk ofte en forutsetning for at norske pasienter skal få tilgang til utprøvende persontilpasset behandling gjennom kliniske studier. Manglende mulighet for dette gjør at pasienter ikke kan inkluderes i kliniske studier i utlandet.

7.2.3 Hva slags data bør være tilgjengelig i genomdatabase

Bruk av data i diagnostikk og behandling, tilsvarende problemstilling i IMPRESS-studien. Det går mot mer og mer bruk av helgenomanalyser for å fiske ut "actionable targets" (genpanelanalyser).

For å ha nytte av genomdatabasen bør den inneholde følgende data om den enkelte pasienten:

- relevante data om pasienten, inkludert alder og kjønn, og ev. data om behandling.
- Det er spørsmål om genomsenteret/genomdatabasen bør ha data om effekt. Hvis data om effekt skal inngå, må det defineres hva som regnes som effekt (effekt mål)
 - krefttype, subtype
 - kan være relevant å ha med radiologi-data (f.eks PET/CT) for å vise effekt
 - viktig å sikre kvalitet på det som rapporteres som respons; må være standardisert og kvalitetssikret, legge inn merknad hvis pasienten inngår i en klinisk studie. Responsdata registrert utenfor klinisk studie har begrenset verdi.
- metadata som beskriver materialet, inkl. hvor prøven er tatt, hvilket stadium, og andre relevante histologiske og patologiske data informasjon om klassifiserte og tolkede varianter (per i dag, om varianten er "actionable target" eller har klinisk relevans eller ikke) og begrunnelse for ev. valg av "actionable targets" som er vurdert videre.
 - lenker til litteratur og ev. andre dataregistre/databaser
- Informasjon om pasienter som får behandling på grunnlag av aktuelle mutasjon/actionable target
- Hvis pasienten har fått behandling basert på "actionable target":
 - informasjon om ev. remisjon/partiell remisjon

- informasjon om tilbakefall/progresjon?
- Farmakogenetiske kimbandedata med relevans for cellegift-behandling

Det er viktig at datamengden blir overkommelig å registrere. Det må avklares hvem/hvordan registreringen skal foregå.

Det er ønskelig at genomdatabasen inneholder informasjon om tolkning av varianter og frekvens av varianten. Det ble påpekt at det var uklart hva som menes med "frekvens" i HDir's notat til workshop og at forståelsen av begrepet innenfor sjeldenfeltet og innenfor kreftfeltet kan være ulik. "Frekvens" kan forstås som:

- frekvens av sekvenseringsdataene (eks. 10 % av sekvenseringsdataene har en endring fra 100 % i svulsten - viktig problemstilling). Ikke samme frekvens som sjeldenfeltet.
- eller frekvens i en gitt populasjon

Det må avklares hva som menes med "frekvensdata" knyttet til tumorgenomer. Laboratoriet trenger data om frekvensen av varianter/"actionable targets".

Behandlende lege/laboratorium/tumorboards må ha tilgang til individuelle data om pasienten. Kan vurdere om det er tilstrekkelig at for eksempel industrien får tilgang til aggregerte data. Metadata er viktig for sporbarheten av data, og for å vurdere datakvaliteten.

7.2.4 Andre innspill

- frekvens av sekvenseringsdataene (eks. 10 % av sekvenseringsdataene har en endring fra 100 % i svulsten - viktig problemstilling). Ikke samme frekvens som sjeldenfeltet.
- Viktig at systemet som lages ikke prioriterer personvern mer enn behovene til helsepersonellet. Uheldig om man må logge inn hyppig, få passord på mobil mm.
- Skalerbarhet og fleksibilitet i systemene er viktig.
- Nødvendig å se på systemene for godkjenning av behandling, som Nye Metoder.
- Bedre oversikt over pågående kliniske studier. Vurdere lenker inne i genomdatabasen.
- Mulighet for sentral vurdering fra personvernombud (PVO) for kliniske studier, dvs. at det ikke er nødvendig at PVO ved hver utprøvende enhet vurderer studien og informasjonen som gis.
- Tydeliggjøre at dette koster ressurser i form av kompetanse. Vanskelig å få nok bioinformatikere til sykehus.
- Viktig arbeidsverktøy for sykehusene i mange år framover, viktig å tenke nasjonalt når disse systemene etableres. Må være nært på klinikerne som trenger dette i hverdagen.

7.2.5 Deltakere i workshop om behov på kreftområdet

Følgende personer deltok på workshopen:

- Kjetil Boye, Oslo universitetssykehus HF
- Petter Brandal, Norsk nevroonkologisk interessegruppe
- Sigrid Bratlie, Kreftforeningen

- Hege Edvardsen, Legemiddelindustrien
- Espen Enerly, Kreftregisteret
- Åsmund Flobak, St. Olavs hospital HF
- Trond Flægstad, Universitetssykehuset Nord-Norge HF, Universitetet i Tromsø og Norsk barneleukemigruppe
- Hanne Hamre, Akershus universitetssykehus HF
- Geir Olav Hjortland, Oslo Universitetssykehus HF
- Randi Hovland, Helse Bergen HF, Haukeland Universitetssykehus
- Monica Larsen, Legemiddelindustrien
- Siri Larønningen, Kreftregisteret
- Helene Laurvik, Oslo universitetssykehus HF
- Ingvild Lobmaier, Oslo universitetssykehus HF
- Susanne Lorenz. Oslo universitetssykehus HF og Universitetet i Oslo
- Marius Lund-Iversen, Oslo universitetssykehus HF
- Per Eystein Lønning, Helse Bergen HF, Haukeland Universitetssykehus
- Simen Myhre, Novartis
- Elin Hallan Naderi, Oslo universitetssykehus HF
- Pitt Niehusmann, Oslo universitetssykehus HF
- Jens Henrik Norum, Roche
- Thomas Dahl Pedersen, Oslo universitetssykehus HF
- Ulla Randen, NorPreM Helse Sør-Øst
- Eva Sigstad, Oslo Universitetssykehus HF
- Ravinder Singh, Eli Lilly
- Jørgen Smeby, Oslo universitetssykehus HF
- Ragnhild Margrete Wold, Universitetssykehuset Nord-Norge HF
- Trude Ågensen, AstraZeneca

Fra Direktoratet for e-helse:

- Just Haffeld
- Evita Maria Lindholm
- Olav Astad Kristiansen

Fra Helsedirektoratet:

- Ingrid Stavenes Andersen
- Jonas Bergan
- Siv Anette Fjellkårstad
- Anne Forus
- Grethe Synnøve Foss
- Ragnhild Angell Holst
- Astrid Twenebowa Larsen
- Ingunn Myklebust
- Kathrine Olsgard

7.3 Invitasjon til workshop

Oppdraget "Genomutredningen"

Genomutredningen er prosjektnavnet på arbeidet som gjøres i forbindelse med oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet i 2021 og 2022. Helsedirektoratet fikk i oppdrag å utrede *"juridiske og etiske sider ved å etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning."*

Oppdraget er knyttet til nasjonal strategi for persontilpasset medisin der det er anbefalt å "utrede nasjonal løsning for lagring og behandling av rådata/helseopplysninger fra kliniske genomundersøkelser for helsehjelp og forskning".

Stortinget har bevilget midler til Helse Sør-Øst/RHFene til utredning og etablering av et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger. I revidert nasjonalbudsjett for 2022 har Helsedirektoratet fått bevilget midler til den juridiske utredningen.

Formål med dokumentet

Hensikten med dokumentet er å ha et utgangspunkt for diskusjon i workshopen du er invitert til.

Oppdraget "Nasjonalt genomsenter med registerløsninger"

I oppdragsteksten er setningen "nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger" brukt. Vi gjør oppmerksom på at Helse Sør-Øst i oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet har fått ansvar for å utrede og implementere dette i samarbeid med Helsedirektoratet og Direktoratet for e-helse.

Følgende utdrag fra tildelings- og oppdragsbrev er relatert til dette oppdraget:

"Som en del av arbeidet med å innføre persontilpasset medisin, skal Helsedirektoratet utrede juridiske og etiske sider ved å etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Det vises til oppdrag til de regionale helseforetakene og Direktoratet for e-helse." (Helsedirektoratets tildelingsbrev 2021, gjentatt i tildelingsbrevet 2022).

Direktoratet for e-helse skal *"bistå de regionale helseforetakene i arbeidet med etablering av et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for å sikre at utvikling av tekniske løsninger skjer innenfor rammene av eksisterende informasjonsmodeller, arkitekturprinsipper, IKT-standarder mv."* (Direktoratet for e-helses tildelingsbrev 2021).

"De regionale helseforetakene skal under ledelse av Helse Sør-Øst RHF utrede og etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Arbeidet skal gjøres i samarbeid med Helsedirektoratet og Direktoratet for e-helse" (Helse Sør-Øst RHF oppdragsbrev 2021).

I denne fasen av arbeidet har vi kun fokus på helsetjenestens behov. I neste fase av utredningen, som vi vil gjennomføre utover høsten 2022, vil vi se nærmere på disse behovenes implikasjoner for juss og etikk (Helsedirektoratets oppdrag) og vurdering av

løsninger innenfor rammene av "eksisterende informasjonsmodeller, arkitekturprinsipper, og IKT-standarder" (Direktoratet for e-helses oppdrag).

For å kunne gjennomføre den juridiske utredningen og gi anbefalinger om regulering, har Helsedirektoratet behov for relativt detaljert innsikt i hva slags opplysninger som bør innhentes, lagres og tilgjengeliggjøres for å oppnå formålet med etablering av et nasjonalt genomsenter. Helsedirektoratet arrangerer derfor workshops hvor vi bl.a. inviterer relevante fagpersoner med "hands on" erfaring fra bruk av storskala genetiske analyser (genomanalyser) i klinisk behandling og kliniske studier. Vi har foreløpig valgt ut to fagområder, medisinsk genetikk og kreft. Innspill fra fagpersoner innen medisinsk genetikk gir innsikt i bruk av eksom og genom og tilhørende helseopplysninger for å stille sykdomsdiagnose/vurdere sykdomsrisiko, basert på analyse av kimbaneforandringer. Innspill fra fagpersoner på kreftområdet gir innsikt i hvordan analyse av somatiske genforandringer og tilhørende helseopplysninger kan ha betydning for diagnostikk og behandling av kreft.

Ny strategi for persontilpasset medisin skal være diagnosenøytral, og dekke flere sykdomsgrupper. Vi tror imidlertid at de fleste problemstillinger knyttet til innhenting, lagring og tilgjengeliggjøring av opplysninger kan belyses gjennom dypdykk innen disse to fagområdene, og har foreløpig ikke planlagt flere workshops.

Helsedirektoratet skal ikke utrede organisering, infrastruktur mv. knyttet til etablering av et nasjonalt genomsenter. Vi har for eksempel fått innspill om behov for elektroniske samtykkeløsninger og felles rekvisisjonsskjema etc. Dette og andre relaterte problemstillinger blir notert og formidlet videre i oppsummeringene.

Når vi har fått verifisert oppsummering fra workshopene, sendes oppsummeringen til alle deltakere, og den sendes til HSØ.

Begrepet "Nasjonalt genomsenter med registerløsninger"

Det er ikke besluttet hvordan genomsenter og registerløsninger skal organiseres, og om det skal være sentraliserte løsninger eller distribuerte løsninger. Helse Sør-Øst RHF's tilnærming til oppdraget er å etablere en felles infrastruktur for genomdata for deling og lagring, og med analysekapasitet og løsninger for samtykke-/tilgangsstyring.

For å ikke legge utilsiktede føringer for organisering og arkitektur (som utredes av Helse Sør-Øst RHF) vil Helsedirektoratet derfor bruke begrepet "genomdatabase" samlet om:

- genom- og eksomsekvenser (inkl. data fra genpanelanalyser)
- helseopplysninger knyttet til genomsekvenser
- de strukturene som må etableres for å tilgjengeliggjøre sekvensdata og tilhørende helseopplysninger m.v.
- til bruk for formålene nevnt i 1.5. I dette dokumentet bruker vi for eksempel tumorgenomdatabase, for å tydeliggjøre at vi diskuterer genomsekvenser etc. fra kreftsvulster/pasienter som får behandling for kreft.