

Adresseinformasjon fylles inn ved ekspedering. Se mottakerliste nedenfor.
Adresseinformasjon fylles inn ved ekspedering. Se mottakerliste nedenfor.

Deres ref.:
Vår ref.: 19/45456-5
Saksbehandler: Kari Steig
Christine Dalebø Gjerdevik
Dato: 05.03.2020

Forslag til regelverksendring for å kunne etablere et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter

1. Bakgrunnen for delutredningen

Vi viser til tildelingsbrevet for 2019, hvor det fremkommer at:

"Helsedirektoratet skal gjennomføre en utredning av juridisk, tekniske og etiske sider ved behandling av genetiske helseopplysninger til helsehjelp, forskning og kvalitetssikring. Dette omfatter; deling av tolkede genetiske varianter på tvers av helseforetakene når de yter helsehjelp, og nasjonal løsning for lagring og behandling av rådata/helseopplysninger fra kliniske genomundersøkelser for helsehjelp og forskning. Arbeidet skal gjøres i samarbeid med Direktoratet for e-helse."

Denne delutredning og brev sendt til landets medisinsk-genetiske avdelinger 23. januar 2020¹ er svar på første del på utredningsoppdraget, det vil si "deling av tolkede genetiske varianter på tvers av helseforetakene når de yter helsehjelp".

Direktoratet for e-helse har bidratt til denne delutredningen, særlig med tekst om informasjonssikkerhet og bidrag til vurderinger av forslaget personvernkonsekvenser.

I tillegg til oppdraget som er gitt til Helsedirektoratet, viser vi til at de regionale helseforetakene i 2017 ble gitt i oppdrag å bygge opp og drifte en nasjonal, anonym database over genetiske varianter hos norske pasienter under ledelse av Helse Sør-Øst RHF (HSØ).

Både HSØ² og de medisinsk-genetiske fagmiljøene mener at en anonym database over genetiske varianter ikke fullt ut vil løse det medisinske behovet.

I brevet datert 23. januar 2020 kom vi til at helseforetak som samarbeider om et behandlingsrettet helseregister også kan samarbeide om et kvalitetsregister med tolkede genetiske varianter når formålet blant annet er å yte helsehjelp. Alle de fem medisinsk-genetiske avdelingene samarbeider ikke om det

¹ Vår sak 19/45456-1. Brevet ble sendt i kopi til de regionale helseforetakene, Direktoratet for e-helse og Helse- og omsorgsdepartementet.

² Beskrevet i brev fra HSØ til Helsedirektoratet datert 23. september 2019 (vår sak 19/35863).

Helsedirektoratet

Avdeling helserett og bioteknologi

Kari Steig, tlf.: +4799168073

Postboks Vitaminveien 4, 0483 OSLO • Besøksadresse: Vitaminveien 4, Oslo • Tlf.: (+47) 47 47 20 20

Org.nr.: 983 544 622 • postmottak@helsedir.no • www.helsedirektoratet.no

samme behandlingsrettede helseregisteret. Dermed kan ikke tolkede genetiske varianter deles mellom alle landets fem medisinsk-genetiske avdelinger.

Helsedirektoratet mener derfor at gjeldende rett ikke løser alle problemstillinger knyttet til deling av tolkede genetiske varianter. For at tolkede genetiske varianter skal kunne deles lovlig også med avdelinger som ikke deltar i et samarbeid om behandlingsrettet helseregister, kreves det et tydelig rettslig grunnlag. Slik vil pasientene sikres likeverdig helsehjelp av god kvalitet.

1.1. Avgrensning av utredningen

I tillegg til oppdraget med å utrede juridiske, tekniske og etiske sider ved deling av tolkede genetiske varianter, fikk Helsedirektoratet i tildelingsbrevet for 2019 et oppdrag om å utrede en nasjonal løsning for lagring og behandling av rådata/helseopplysninger fra kliniske genomundersøkelser for bruk i helsehjelp og forskning.

Flere europeiske land, som for eksempel Storbritannia, Danmark og Finland, har etablert, eller er i ferd med å etablere, nasjonale genomregistre som skal kunne brukes både til helsehjelp og forskning. Helsedirektoratet har startet på arbeidet med å utrede alternative hjemmelsgrunnlag for eventuell opprettelse av et nasjonalt helseregister med genomer og/eller eksomer.

I Norge er behandling av helseopplysninger regulert i lov om behandling av helseopplysninger ved ytelse av helsehjelp (pasientjournalloven) og i lov om helseregistre og behandling av helseopplysninger (helseregisterloven). Todelingen ble i sin tid begrunnet med behovet for å skille mellom primær- og sekundærbruk. En av utfordringene med et nasjonalt helseregister med genomer og/eller eksomer som skal kunne brukes både til helsehjelp og forskning, vil være at formålet med opprettelsen av registeret i utgangspunktet ikke samsvarer med det saklige virkeområdet i de to nevnte lovene.

En eventuell opprettelse av et slikt helseregister som skal ivareta begge formålene samt formål som ligger utenfor disse (for eksempel helsehjelp til andre enn den registrerte selv og/eller tilgang til genomopplysninger for systemer som benytter kunstig intelligens), må derfor utredes særskilt.

Videre innebærer etablering av et genomregister større personvernkonsekvenser enn etablering av et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter. En eventuell etablering krever en grundig utredning, offentlig debatt og bred demokratisk forankring. På nåværende tidspunkt er det derfor ikke aktuelt å foreslå rettslig grunnlag for etablering av et nasjonalt helseregister med genomer og/eller eksomer. Denne delutredningen avgrenses derfor mot lagring av genomer og/eller eksomer.

Videre avgrenses denne delutredningen mot lagring av somatiske varianter fra tumorer sammen med helseopplysninger. Helsedirektoratet er klar over at det er nyttig med informasjon om tumorers arvestoff, men vi er likevel usikre på om vi i denne omgangen skal foreslå regler for lagring av somatiske varianter sammen med opplysninger om pasienten. Lagring av somatiske varianter sammen med helseopplysninger bør ses i sammenheng med eventuelle behov for endringer i kreftregisterforskriften. Vi anbefaler at det i høringsrunden bes om spesifikke innspill på dette.

2. Definisjon av personopplysninger, genetiske opplysninger og helseopplysninger

I delutredningen bruker vi ordene personopplysninger, helseopplysninger og genetiske opplysninger.

Personopplysninger er definert slik i personvernforordningen art. 4 nr. 1:

"enhver opplysning om en identifisert eller identifiserbar fysisk person («den registrerte»); en identifiserbar fysisk person er en person som direkte eller indirekte kan identifiseres, særlig ved hjelp av en identifikator, f.eks. et navn, et identifikasjonsnummer, lokaliseringsopplysninger, en nettidentifikator eller ett eller flere elementer som er spesifikke for nevnte fysiske persons fysiske, fysiologiske, genetiske, psykiske, økonomiske, kulturelle eller sosiale identitet"

Genetiske opplysninger er definert slik i personvernforordningen art. 4 nr. 13:

"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"

Helseopplysninger er definert slik i pasientjournalloven § 2 bokstav c jf. personvernforordningen art. 4 nr. 15:

"personopplysninger om en fysisk persons fysiske eller psykiske helse, herunder om ytelse av helsetjenester, som gir informasjon om vedkommendes helsetilstand"

Denne delutredningen handler hovedsakelig om genetiske opplysninger som sier noe om en persons helsetilstand. Både genetiske opplysninger og helseopplysninger er også personopplysninger. Derfor bruker vi begrepene i noen grad om hverandre for å skape språklig flyt. Noen steder bruker vi bare "opplysninger".

3. Hva er genetiske varianter?

Arvestoffet vårt inneholder "oppskriften" på hvert enkelt menneske og utgjør genomet. Det består av både gener (om lag 21 000) og store områder mellom genene, som kan bidra i reguleringen av genene. Ulikhetene mellom mennesker kan bestå av små og store genetiske forskjeller, og noen nye endringer oppstår hos hvert nytt individ. De fleste endringene er naturlig variasjon som ikke er forbundet med genetiske sykdommer, mens noen endringer kan forårsake sykdom. De fleste mennesker er bærere av genetiske varianter som under noen omstendigheter kan gi sykdom, men ofte har man en "frisk" kopi av genet som veier opp.

En genetisk variant er en endring i en persons DNA-sekvens, sammenlignet med en referansesekvens. En genetisk variant kan være en endring i en posisjon i et gen, tap av ett eller flere basepar, innsetting av ekstra sekvens (ett eller flere basepar), dupli-/multiplisering av sekvens, rearrangering etc. En variant kan være en endring i ett enkelt basepar, men varianten kan også omfatte ett større område av personens DNA-sekvens, f.eks. delesjon eller duplikasjon av et konkret område.³

Fordi det er mange gener og områder man ikke kjenner funksjonen til ennå, kan det være vanskelig å vite om konkrete genetiske varianter er normalvariasjon eller forbundet med sykdom. Likevel kan det være nyttig for diagnostikk og behandling å ta i bruk genetiske undersøkelser, selv om resultatet av den genetiske undersøkelsen kan ha et element av usikkerhet og ikke alltid gir et sikkert svar. For å utvikle

³ Se for eksempel databasen ClinVar, og hvordan ulike klassifiserte varianter beskrives der: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/help/>.

kunnskapen om betydningen av ulike genetiske varianter, må man sammenligne genetiske varianter fra både syke og friske fra et bredt utvalg av befolkningen, og fra ulike befolkninger og etniske grupper.

Genetiske varianter kan beskrives i databaser som lik eller avvikende fra en referansesekvens, og det kan være små (enkeltbaser) eller større deler som er endret, borte, satt inn, forekommer i flere kopier, snudd osv. Det kreves ofte tverrfaglige team for å tolke hva slike endringer kan bety for funksjonen av genene som er involvert og for pasientens tilstand, hvis det ikke er kjent fra før.

4. Tolkning og klassifisering av genetiske varianter

Med enkeltstående genetiske varianter mener vi genetiske varianter som registreres individuelt og som ikke er koblet sammen.

Med koblede genetiske varianter mener vi samtidig lagring av genetiske varianter som sammen bidrar til sykdommen, som to recessive genetiske varianter eller modererende genetiske varianter som kan forklare sykdomsbildet.

Ved en tolkning av den genetiske varianten analyseres både de molekylære konsekvensene den genetiske varianten kan ha for funksjonen av genet/proteinet som produseres, og de mulige kliniske konsekvensene endring i funksjon kan få for pasienten.

Genetiske varianter klassifiseres etter et system med fem klasser, basert på klinisk relevans:

- sykdomsgivende
- sannsynlig sykdomsgivende
- variant med usikker klinisk betydning
- sannsynlig ikke sykdomsgivende
- ikke sykdomsgivende

For å avgjøre hvilken kategori pasientens genetiske variant tilhører, må man blant annet sammenligne resultatet av den genetiske undersøkelsen med allerede klassifiserte varianter. Klassifikasjonssystemene som brukes, bygger på standardiserte og internasjonalt anerkjente retningslinjer.

5. Hvorfor resultatet fra genetiske undersøkelser skiller seg fra andre helseundersøkelser

En genetisk undersøkelse eller -kartlegging vil ikke bare kunne gi informasjon om personen som undersøkes, men også om personens biologiske familie og etterkommere. Dette skiller genetiske undersøkelser fra andre medisinske undersøkelser, som i de fleste tilfeller kun gir informasjon om den personen som er blitt undersøkt.

Noen typer genetiske undersøkelser kan også gi informasjon som man ikke opprinnelig lette etter, såkalte utilsiktede funn. Det kan for eksempel være funn som avdekker risiko for å utvikle sykdom i fremtiden, inkludert sykdom som det ikke finnes behandling for. Risikoen for merinformasjon er ikke særegen for genetiske undersøkelser. Når slik informasjon dreier seg om risiko for arvelig sykdom, oppstår imidlertid andre typer etiske spørsmål fordi genetiske funn ikke bare gjelder den som er

undersøkt, men også hennes biologiske familie. Det kan ofte være usikkert om funnene faktisk vil føre til sykdom hos personen, og også om tidspunktet for når sykdom eventuelt vil oppstå. Det kan lede til spørsmål om personen bør eller skal varsle biologiske familiemedlemmer om slike funn.

6. Genetiske opplysningers særlige rettslige status

Informasjon fra genetiske undersøkelser kan være interessant for flere enn aktører enn helse- og omsorgstjenesten. Opplysningene kan for eksempel ha interesse for forsikringsselskaper, arbeidsgivere, offentlige myndigheter og politi- og påtalemyndigheter. Ulovlig bruk av genetiske opplysninger kan lede til diskriminering av enkeltpersoner, i strid med forbudet mot genetisk diskriminering i Oviedo-konvensjonen art. 1⁴ og forbudet mot diskriminering i Den europeiske menneskerettskonvensjon (EMK) art. 14⁵.

Risikoen for ulovlig diskriminering er ett av hensynene bak bioteknologiloven § 5-8. Bestemmelsen oppstiller forbud mot bruk av genetiske prediktive opplysninger utenfor helsetjenesten.⁶ Denne delen av bestemmelsen er ikke foreslått endret i Prop. 34 L (2019-2020) Endringer i bioteknologiloven mv.

Risikoen for at genetiske opplysninger vil bli brukt på en måte som strider mot menneskerettigheter og friheter var bakgrunnen for at UNESCO allerede i 2003 utarbeidet en deklarasjon om humane genetiske opplysninger.⁷ I deklarasjonen art. 4 er det slått fast at genetiske opplysninger har en spesiell status. Den spesielle statusen er begrunnet med den prediktive verdien for enkeltpersonen, den mulige betydningen for hele slekter og befolkningsgrupper, den kulturelle betydningen og det faktum at man ikke kjenner den fullstendige informasjonsverdien på tidspunktet prøven tas (potensiell prediktiv informasjon). På denne bakgrunnen mener UNESCO at det må tas hensyn til genetiske opplysningers sensitivitet og at det bør etableres tilstrekkelig nivå for beskyttelse for disse opplysningene og biologiske prøver.

Også personvernforordningen anerkjenner genetiske opplysningers særlige status når den anser genetiske opplysninger som en særlig kategori av personopplysninger, jf. art. 9 nr. 1.

7. Behovet for et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter

Genetiske undersøkelser krever at man kan skille mellom normale genetiske variasjoner i befolkningen og sykdomsgivende varianter (mutasjoner) hos pasienten. Deling av genetiske varianter er avgjørende for tolkning av resultatet fra genetiske undersøkelser. Feiltolkning av genetiske varianter kan føre til at pasienter får feil diagnose, feil behandling og feil oppfølging. Dette kan gi uønskede følger som unødvendig kirurgi, unødvendig sykdomsfrykt, fosterdiagnostikk på feil grunnlag osv.

I dag kan helsepersonell dele opplysninger om egen pasient når det er nødvendig for å yte forsvarlig helsehjelp, jf. helsepersonelloven §§ 25 og 45. Det er imidlertid ikke adgang til å dele helseopplysninger om én pasient (som for eksempel allerede har gjennomgått en genetisk undersøkelse) for å yte helsehjelp til en annen pasient. Det foreslåtte registeret vil legge til rette for slik deling.

⁴ Treaty no. 164, Convention for the protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine.

⁵ Konvensjon om beskyttelse av menneskerettighetene og de grunnleggende friheter.

⁶ Merknader til bestemmelsen i Ot.prp. nr. 64 (2002-2003).

⁷ International Declaration on Human Genetic Data.

I brev datert 23. januar 2020 beskrev Helsedirektoratet handlingsrommet innen gjeldende rett for deling av tolkede genetiske varianter samt opprettelse av et felles kvalitetsregister med tolkede genetiske varianter, når formålet blant annet er å yte helsehjelp. Her konkluderte vi med at deling av tolkede genetiske varianter og opprettelse av et helseregister med tolkede genetiske varianter kan gjøres ved å innhente samtykke fra den registrerte. Det kan også gjøres som et ledd i den virksomhetsinterne kvalitetssikringen jf. helsepersonelloven § 26 og pasientjournalloven § 6 annet ledd. Ved et samarbeid om behandlingsrettede helseregistre etter pasientjournalloven § 9, kan det opprettes tilsvarende registre mellom de samarbeidende virksomhetene. Dette forutsetter bruk av samme laboratoriesystem/analyseverktøy.

Helsedirektoratet har også beskrevet de rettslige rammene for å vurdere om en genetisk variant er anonym i brev til HSØ datert 19. desember 2019.⁸ Vi mener at det ikke er mulig å konkludere med at alle genetiske varianter er anonyme. Dette må vurderes konkret. I tillegg er det ofte behov for mer informasjon om varianten for å stille en diagnose. Deling av anonyme varianter vil derfor ikke løse behovet fullt ut.

På tross av handlingsrommet i gjeldende rett til både å dele genetiske varianter mellom virksomheter og å opprette et kvalitetsregister med tolkede genetiske varianter, er det fortsatt begrensninger i dette handlingsrommet. For eksempel kan det ikke deles varianter med aktører som ikke deltar i samarbeidet. Manglende deling av genetiske varianter mellom norske helseforetak har ledet til pasientskader.

På denne bakgrunnen mener Helsedirektoratet at det er behov for en tydelig hjemmel for både deling av tolkede genetiske varianter og opprettelse av et helseregister med tolkede genetiske varianter.

Et slikt register vil legge til rette for at helsepersonell kan undersøke om en genetisk variant er sett tidligere, også utenfor egen virksomhet, og hvordan denne er tolket. Nye variantobservasjoner og tolkninger kan legges inn. På denne måten kan man få 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 tilbakeføres til tidligere pasienter og/eller man får ny kunnskap som medfører at tidligere udiagnostiserte pasienter kan få en diagnose. Dette vil bidra til bedre helsehjelp og økt pasientsikkerhet.

Helsedirektoratet understreker at det på nåværende tidspunkt ikke er aktuelt å foreslå rettslig grunnlag for etablering av et nasjonalt helseregister med genomer og/eller eksomer.

8. Formålet med et behandlingsrettet helseregister over tolkede genetiske varianter

8.1. Beskrivelse av formålet

Et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter skal være et verktøy for helsepersonell ved tolkning av data fra genetiske undersøkelser fra fødte og ufødte. Registerets hovedformål er dermed helsehjelp og kvalitetssikring av helsehjelp til pasienter. Pasientene omfatter både de registrerte pasientene og nye pasienter. Dette betyr at helseopplysninger om en pasient vil bli brukt for å yte helsehjelp til en annen pasient.

⁸ Vår referanse 19/35863-11. Brevet ble sendt i kopi til de andre regionale helseforetakene, til landets medisinsk-genetiske avdelinger og til Helse- og omsorgsdepartementet.

Registeret vil inneholde informasjon om hvordan egen og andre avdelinger har tolket en variant. På denne måten kan ulike tolkninger avdekkes slik at avdelingene kan komme frem til en omforent tolkning. Ved endret tolkning av en variant kan man finne tilbake til pasienter som endringen har behandlingsmessige konsekvenser for.

Ved å samle tolkede genetiske varianter i et register vil man oppnå lik tolkning av variantene i hele landet, mer nøyaktig diagnostisering av pasienter og økt pasientsikkerhet.

8.2. Avgrensning av formålet

Personopplysninger skal samles inn for spesifikke, uttrykkelige angitte og berettigede formål og ikke viderebehandles på en måte som er uforenlig med disse formålene, jf. personvernforordningen art. 5 nr. 1 bokstav b. Prinsippet omtales som prinsippet om formålsbegrensning.

Fordi genetiske opplysninger kan ha nytteverdi også utenfor helsetjenesten, kan etablering av et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter medføre risiko for formålsutglidning. Formålsutglidning innebærer gradvis utvidelse av formålene personopplysningene behandles for.

Et eksempel på formålsutglidning fra norsk rettspraksis, finner vi i HR-2018-2241-U. I denne saken kom ankeutvalget til at opplysninger fra politiets DNA-register kunne brukes for å fastsette farskap, selv om politiregisterloven § 12 sjette ledd slår fast at opplysningene i registeret "kun kan brukes i strafferettspleien." Ankeutvalget la avgjørende vekt på at forarbeidene til politiregisterloven ikke omtalte forholdet til annen lovgivning. Dermed måtte regelen i barnelova § 24 andre ledd gå foran regelen i politiregisterloven § 12 sjette ledd. Barnelova § 24 andre ledd sier at dersom den som kan være faren til barnet er død eller utilgjengelig av andre grunner, kan retten innhente og bruke biologisk materiale eller prøver som tidligere er tatt av ham som bevis i farskapsak.

Dommen viser at det er viktig at formålet med behandlingen av helseopplysninger avgrenses, og at avgrensningen drøftes i forarbeidene. Dette er også understreket i flere saker fra Den europeiske menneskerettsdomstol (EMD), som for eksempel i *S. and Marper v. Storbritannia*.

Spørsmålet er om det er behov for å avgrense registerets formål, slik at helseopplysningene i registeret ikke kan gjøres tilgjengelige for forsikringsselskaper, arbeidsgiver, påtalemyndighet eller domstol.

Både i Nasjonal kjernejournal og i Reseptformidleren er det eksplisitte hjemler som begrenser bruken av helseopplysningene i registrene på samme måte som beskrevet ovenfor, jf. kjernejournalforskriften § 11 og reseptformidlerforskriften § 1-4 annet ledd. Begge disse registrene er behandlingsrettede helseregistre som er opprettet med hjemmel i pasientjournalloven, slik som det foreslåtte registeret.

Ved opprettelsen av Nasjonal kjernejournal var begrunnelsen for begrensningen at det er viktig å sikre at taushetsbelagte opplysninger ikke kommer på avveie og at befolkningen har tillit til at opplysninger om dem blir behandlet på en betryggende måte.⁹ Dette er viktige hensyn også for det foreslåtte registeret. Ettersom de registrerte kan motsette seg behandling av helseopplysninger i det foreslåtte registeret, kan manglende tillit føre til at flere motsetter seg behandlingen av helseopplysninger i registeret. Konsekvensene av dette er omtalt i kapittel 20.2.

Vi mener derfor at det bør reguleres at helseopplysningene i registeret ikke kan gjøres tilgjengelige for forsikringsselskaper, arbeidsgiver, påtalemyndighet eller domstol, selv om den registrerte samtykker til det. For prediktive genetiske opplysninger finnes det en tilsvarende avgrensning i bioteknologiloven § 5-

⁹ Prop. 89 L (2011-2012) Endringer i helseregisterloven mv. (opprettelse av nasjonal kjernejournal m.m.) punkt 7.4.

8. For å ivareta tilliten fra de registrerte, mener vi at avgrensningen også bør omfatte diagnostiske genetiske opplysninger og opplysninger fra fosterdiagnostiske undersøkelser..

Vi kan ikke utelukke at helseopplysningene i registeret kan være nyttig til bruk i forskning. Vi foreslår derfor ikke å avgrense formålsbestemmelsen mot forskning. De ordinære reglene for medisinsk og helsefaglig forskning vil komme til anvendelse.

Opplysningene i registeret kan ikke brukes for å rekonstruere hele eller deler av de registrertes genomer og/eller eksomer. Det er klart av den foreslåtte bestemmelsens ordlyd at det kun er tolkede genetiske varianter som kan inngå i registeret. I utgangspunktet er det derfor ikke nødvendig å avgrense bestemmelsen mot opprettelse av et register over genomer og/eller eksomer. Helsedirektoratet mener likevel at en slik avgrensning bør lovreguleres for å ivareta befolkningens tillit til at helseopplysningene i registeret kun brukes til de angitte formålene i bestemmelsen.

9. Behovet for et personidentifiserbart register

Mulighet til å identifisere de registrerte er avgjørende for å finne tilbake til pasienter dersom en tolket variant for eksempel endrer klassifisering, og denne endringen kan ha behandlingsmessig betydning for pasienten, eller dersom kunnskap gjør at tidligere udiagnostiserte pasienter kan få en diagnose. Registerets formål kan derfor ikke oppnås uten at det er mulig å identifisere pasientene som de genetiske variantene stammer fra.

Når det er mulig å identifisere enkeltpersoner, direkte eller indirekte, vil registeret inneholde personopplysninger. Videre vil registeret inneholde genetiske opplysninger og helseopplysninger.

Selv om det er nødvendig å identifisere pasientene, er det likevel ikke nødvendig å registrere direkte identifiserende opplysninger som navn eller fødselsnummer.

Registerets formål vil oppnås ved registrering av en annen entydig personidentifikator, som for eksempel laboratorienummeret som brukes på den enkelte prøve. Ved hjelp av en slik identifikator vil helseforetaket kunne gjenfinne pasienten i laboratoriesystemet og pasientjournalen ved behov. Vi foreslår derfor at pasientene registreres med en pseudonymisert entydig personidentifikator, som for eksempel laboratorienummer eller tilsvarende.

Pseudonymisering innebærer at personopplysninger "ikke lenger kan knyttes til en bestemt registrert uten bruk av tilleggsopplysninger, forutsatt at nevnte tilleggsopplysninger lagres atskilt og omfattes av tekniske og organisatoriske tiltak som sikrer at personopplysningene ikke kan knyttes til en identifisert eller identifiserbar fysisk person", jf. personvernforordningen art. 4 nr. 5.

Når opplysningene registreres uten direkte identifiserbare opplysninger, vanskeliggjøres mulighetene for sikker identifisering av pasientene. Det vil igjen redusere personvernkonsekvensene for den enkelte. Tiltak for å avhjelpe forslaget personvernkonsekvenser omtales nærmere i kapittel 20.2.

10. Dataansvaret for et behandlingsrettet helseregister med genetiske varianter

Helsedirektoratet foreslår at alle virksomheter som gjør undersøkelser etter bioteknologiloven §§ 4-1, 5-1 annet ledd bokstav a eller 5-1 annet ledd bokstav b, og er omfattet av pasientjournalloven kan samarbeide om å etablere et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter.

Virksomhetene må selv utpeke hvem som skal være dataansvarlig, jf. pasientjournalloven § 2 bokstav e,

eller om det skal være felles dataansvar. Felles dataansvar må avtales i samsvar med reglene i personvernforordningen art. 26.

For å sikre best mulig dekningsgrad i registeret bør også virksomheter som ikke har deltatt i etableringen, kunne gjøre tilgjengelig tolkede genetiske varianter for registeret. Det vil si at alle virksomheter som gjør undersøkelser etter bioteknologiloven kapittel 4 og 5, bør kunne tilgjengeliggjøre genetiske tolkede varianter for registeret.

Deler av fagmiljøet har imidlertid ytret bekymring over at registeret skal etableres i samarbeid mellom ulike virksomheter, fordi det vil innebære en risiko for ansvarspulverisering. Denne delen av fagmiljøet mener at et register med genetiske varianter er et nasjonalt anliggende som bør utvikles sentralt, og at det gjøres best ved opprettelse i forskrift hvor også dataansvarlig er utpekt.

11. Opplysninger i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter

Prinsippet om dataminimering innebærer at personopplysningene skal være "adekvate, relevante og begrenset til det som er nødvendig for formålene de behandles for", jf. personvernforordningen art. 5 nr. 1 bokstav c.

I dette kapitlet redegjør vi for hvilke opplysninger vi mener er relevante og nødvendige å behandle i registeret.

For det første må den genetiske varianten entydig beskrives, og dette bør gjøres ved hjelp av internasjonalt anerkjent fagterminologi (nomenklatur). Det er også nødvendig å registrere tolkningen og klassifiseringen av varianten, slik at andre helsepersonell kan bruke tolkningen når de skal yte helsehjelp.

Det må også registreres opplysninger om hvilke kilder som ligger til grunn for tolkningsresultatet som referanse til relevant litteratur, hvilket laboratorium som har gjort tolkningen og datoen for tolkningen. Disse opplysningene er viktige for å oppdatere tolkningen med ny kunnskap og for å kunne avklare hvorfor laboratorier har tolket samme variant ulikt.

Opplysningene må kunne knyttes til pasienten som den genetiske varianten stammer fra, slik at denne kan gjenfinnes dersom det kommer ny kunnskap som har betydning for behandlingen av pasienten. Behovet for å identifisere de registrerte er omtalt i kapittel 9.

Videre må det registreres opplysninger om pasientens kjønn, arvegang og overordnede opplysninger om fenotype. Arvegang beskriver hvordan varianten gir sykdom (dominant, recessiv, nyoppstått mm.). Registrering av kjønn er viktig fordi mange arvelige sykdommer er kjønnsbundne. Disse opplysningene er derfor ofte svært viktige i forbindelse med genetisk diagnostikk.

Informasjon om fenotype¹⁰ bør registreres fordi fenotype kan være avgjørende for om varianten anses som sykdomsgivende eller ikke. Informasjon om fenotype bør registreres i et strukturert og internasjonalt format, som for eksempel Human Phenotype Ontology¹¹. Helsedirektoratet mener

¹⁰ Med fenotype menes hvordan genetikken (genotypen) kommer til uttrykk i form av organismens egenskaper eller karakteristiske trekk (utseende, farge, størrelse, intelligens, helsetilstand osv.). I denne sammenheng betyr fenotype en overordnet beskrivelse av sykdom/tilstand.

¹¹ <https://hpo.jax.org/app/>.

imidlertid at fagmiljøene er nærmest å vurdere hvilket system som bør brukes. Vi legger derfor ingen føringer for valget.

Noen genetiske varianter er ikke forenlige med overlevelse i fosterlivet, og dermed ses de aldri hos fødte. Derfor vil merking av at varianten stammer fra en undersøkelse av sykt foster kunne være viktig, og bidra til kunnskap om de samme genene hos fødte.

Vi presiserer at forslaget om å registrere genetiske varianter som er fremkommet etter fosterdiagnostikk *ikke* innebærer endringer i hvilke undersøkelser som gjøres eller hvem som får tilbud om fosterdiagnostikk.

For at bruken av registeret samt behandling av helseopplysningene i mest mulig grad kan automatiseres, mener Helsedirektoratet det er viktig at det ikke åpnes for bruk av fritekstfelt. Videre vil et fritekstfelt også kunne gjøre registeret direkte personidentifiserbart ved at ytterligere personopplysninger registreres i fritekstfelt samt at listen over opplysninger som kan registres i registeret vil kunne utvides utilsiktet.

12. Forholdet til bioteknologiloven

Bioteknologiloven kapittel 5 regulerer genetiske undersøkelser av fødte.

Et behandlingsrettet register med tolkede genetiske varianter kan inneholde opplysninger fra presymptomatiske, prediktive eller bærerdiagnostiske undersøkelser (heretter prediktive genetiske undersøkelser) jf. bioteknologiloven § 5-1 andre ledd bokstav b. Registeret vil også inneholde helseopplysninger fra prediktive undersøkelser av barn.

Bioteknologiloven § 5-8 oppstiller et forbud mot å "*be om, motta, besitte, eller bruke*" prediktive genetiske helseopplysninger. Formålet med § 5-8 er forbud mot bruk av genetisk prediktive helseopplysninger utenfor helsetjenesten.

Forbudet rammer ikke annen bruk av genetiske opplysninger innenfor helsetjenesten, jf. bioteknologiloven § 5-8 tredje ledd. Her fremkommer det at forbudet ikke gjelder for virksomheter som er godkjent etter bioteknologiloven § 7-1 til å utføre genetiske undersøkelser. Alle helseforetak som har medisinsk-genetiske avdelinger er godkjent etter denne bestemmelsen. Videre følger det av § 5-8 fjerde ledd at genetisk prediktive helseopplysninger kan deles med helsepersonell som trenger opplysningene i diagnostisk eller behandlingmessig øyemed.

Tolkede genetiske varianter som er genetisk prediktive helseopplysninger, både om voksne og barn, kan følgelig brukes til kvalitetssikring og kan inkluderes i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter. Helseopplysningene som skal registreres må være lovlig innhentet etter bioteknologiloven.

Fosterdiagnostikk reguleres av bioteknologiloven kapittel 4. Det er ikke en tilsvarende bestemmelse om bruk av helseopplysninger fremkommet etter fosterdiagnostiske undersøkelser som for genetiske undersøkelser av fødte. Det er følgelig de ordinære bestemmelsene om behandling av helseopplysninger i pasientjournalloven og helsepersonelloven som kommer til anvendelse og bioteknologiloven vil ikke være relevant for bruken av helseopplysningene om fosteret. Dersom det fremkommer opplysninger om foreldre om for eksempel bærerstatus, vil disse opplysningene omfattes av kapittel 5 i bioteknologiloven.

13. Rettslig grunnlag for behandling av helseopplysninger i registeret

13.1. Kravet om rettslig grunnlag etter personvernforordningen

All behandling av personopplysninger må ha et rettslig grunnlag for å være lovlig, jf. personvernforordningen art. 5 nr. 1 bokstav a. De alternative rettslige grunnlagene finnes i art. 6 nr. 1.

Genetiske opplysninger og helseopplysninger er særlige kategorier av personopplysninger. Hovedregelen er at det er forbudt å behandle slike opplysninger, jf. personvernforordningen art. 9 nr. 1. Derfor må også ett av unntakene i art. 9 nr. 2 være oppfylt for at genetiske opplysninger skal kunne behandles.

Noen av behandlingsgrunnlagene i art. 6 nr. 1 og unntakene i art. 9 nr. 2 krever at det også finnes rettslig grunnlag i nasjonal rett, såkalt supplerende rettsgrunnlag. Kravene til det nasjonale rettslige grunnlaget er nærmere regulert i art. 6 nr. 3. Det kan fastsettes særlige regler om f.eks. 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.

13.2. Hvorfor samtykke ikke er et egnet rettslig grunnlag for behandling av helseopplysninger i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter

Den som skal gjennomgå en genetisk undersøkelse, eller dennes foresatte, skal gi samtykke før undersøkelsen gjennomføres. Dersom det utføres en prediktiv undersøkelse, skal dette samtykket være skriftlig jf. bioteknologiloven § 5-4. Vilåret er ikke foreslått endret i Prop. 34 L (2019-2020) Endringer i bioteknologiloven mv.

Når det uansett innhentes samtykke for å gjennomføre en genetisk undersøkelse, tilsier det at det også er mulig å benytte samtykke som rettslig grunnlag for behandling av genetiske opplysninger i et behandlingsrettet helseregister med genetiske varianter.

Samtidig er det viktig å skille mellom den formen for samtykke som innhentes for å yte helsehjelp i form av genetiske undersøkelser, og den formen for samtykke som gir rettslig grunnlag for å behandle helseopplysninger. Ulike vilkår må være oppfylt i hvert av tilfellene, og noen av vilkårene for samtykke som rettslig grunnlag kan være utfordrende å oppfylle når det innhentes samtidig som det ytes helsehjelp. Vi begrunner dette i det videre.

Samtykke til behandling av helseopplysninger omfatter "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", jf. personvernforordningen artikkel 4 nr. 11. Fordi det foreslåtte registeret inneholder særlige kategorier av personopplysninger, kreves det uttrykkelig samtykke for at unntaket i personvernforordningen art. 9 nr. 2 bokstav a skal være oppfylt. Det betyr at den registrerte aktivt må gi uttrykk for at hun samtykker til behandlingen, for eksempel gjennom en skriftlig erklæring.

Det er særlig to forhold som gjør at samtykke ikke er et egnet rettslig grunnlag for behandling av helseopplysninger i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter: vilåret om

frivillighet og vilkåret om at "anmodningen om samtykke framlegges på en måte som gjør at den tydelig kan skilles fra nevnte andre forhold", jf. personvernforordningen art. 7 nr. 2.

Vilkåret om frivillighet innebærer at det ikke kan foreligge noen form for press forut for innhenting av samtykket, og at det ikke kan være klar skjevhet mellom den registrerte og den dataansvarlige, jf. personvernforordningens foralepunkt 43. At anmodningen om samtykke skal skilles fra andre forhold er også et viktig tiltak for å sikre at samtykket er avgitt frivillig.

Dersom spørsmål om samtykke til registrering i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter skal innhentes samtidig som det innhentes samtykke til å gjennomføre den genetiske undersøkelsen, foreligger det risiko for at pasienten ikke klarer å skille mellom samtykke til helsehjelpen og samtykke til behandling av opplysninger i registeret. Videre er det risiko for at pasienten kan oppfatte at behandling av helseopplysninger i registeret er en forutsetning for å gjennomføre den genetiske undersøkelsen. Dette gjør seg særlig gjeldende fordi personer som skal gjennomgå genetiske undersøkelser kan være i en vanskelig og sårbar situasjon. Slike forhold vil medføre at samtykket ikke er frivillig, og dermed er ugyldig. Helseopplysninger som er ulovlig innhentet, vil måtte slettes.

Det er også flere andre forhold som tilsier at samtykke ikke er et egnet rettslig grunnlag for behandling av personopplysninger i det foreslåtte registeret.

For det første er Norges befolkning liten, og for at registeret skal ha størst mulig nytte i klinikken bør det omfatte flest mulig av de tolkede genetiske variantene som er observert ved norske helseforetak. Et krav om samtykke fra pasientene vil etter all sannsynlighet medføre at registerets dekningsgrad blir for lav til at formålet kan oppnås.

For det andre vil samtykke gjøre det utfordrende å inkludere varianter fra pasienter som har gjennomgått en genetisk undersøkelse før registeret blir opprettet, noe som også vil påvirke dekningsgraden og nytteverdien i negativ retning.

For det tredje kan det være utfordrende å gi tilstrekkelig informasjon om hvilke risikoer som kan oppstå for den registrertes, og den registrertes slektningers, rettigheter og friheter ved bruk av genetiske opplysninger. Dette gjelder særlig fordi den teknologiske utviklingen går raskt og gjør at det er vanskelig å overskue risikoene som kan oppstå i fremtiden. Et samtykke som ikke bygger på tilstrekkelig informasjon er ikke gyldig, og det foreligger dermed en risiko for at opplysningene må slettes.

For å ivareta de registrertes autonomi, foreslår vi heller at de skal gis rett til å motsette seg behandling av helseopplysninger i registeret. Retten til å motsette seg behandling av helseopplysninger i registeret omtales i kapittel 14.

13.3. Behandlingsgrunnlag etter personvernforordningen art. 6 nr. 1 og unntak etter art. 9 nr. 2

Det følger av personvernforordningen art. 6 nr. 1 bokstav e at personopplysninger kan behandles dersom "*behandlingen er nødvendig for å utøve en oppgave i allmennhetens interesse*".

Et behandlingsrettet helseregister med genetiske varianter vil ha nytte for alle pasienter som skal gjennomgå, eller har gjennomgått en genetisk undersøkelse. Vår vurdering er derfor at det foreslåtte registeret vil ha behandlingsgrunnlag etter personvernforordningen art. 6 nr. 1 bokstav e.

Behandlingsgrunnlaget krever også at det finnes supplerende rettslig grunnlag i nasjonal rett. Supplerende rettslig grunnlag behandles i kapittel 13.4.

Personvernforordningen art. 9 nr. 2 bokstav h slår fast at særlige kategorier av personopplysninger, som helseopplysninger og genetiske opplysninger, kan behandles dersom det er nødvendig i forbindelse med *"forebyggende medisin eller arbeidsmedisin for å vurdere en arbeidstakers arbeidskapasitet, i forbindelse med medisinsk diagnostikk, yting av helse- eller sosialtjenester, behandling eller forvaltning av helse- eller sosialtjenester og -systemer"*.

Det foreslåtte registeret skal brukes i forbindelse med medisinsk diagnostikk, for å yte helsetjenester til pasienter og til kvalitetssikring av helsehjelpen. Registeret vil dermed bidra til bedre helsehjelp, økt pasientsikkerhet og bedre utnyttelse av helsetjenestens ressurser. Helsedirektoratet konkluderer derfor med at unntaket i art. 9 nr. 2 bokstav h får anvendelse. Alternativet krever at det også finnes supplerende rettslig grunnlag i nasjonal rett. Supplerende rettslig grunnlag behandles i kapittel 13.4.

13.4. Supplerende rettslig grunnlag etter nasjonal rett

I personvernforordningens fortalepunkt 41 fremkommer det følgende om rettslig grunnlag i nasjonal rett:

"Når det i denne forordning vises til et rettslig grunnlag eller et lovgivningsmessig tiltak, krever dette ikke nødvendigvis en regelverksakt vedtatt av et parlament, med forbehold for kravene fastsatt i henhold til forfatningsordningen i den berørte medlemsstat. Nevnte rettslige grunnlag eller lovgivningsmessige tiltak bør imidlertid være tydelig og presist, og anvendelsen av det bør være forutsigbar for personer som omfattes av det, i samsvar med rettspraksisen til Den europeiske unions domstol («Domstolen») og Den europeiske menneskerettighetsdomstol."

Om et rettslig grunnlag i nasjonal rett bør gis som lov, forskrift eller enkeltvedtak, beror dermed på hvor inngripende behandlingen av personopplysningene er overfor enkeltpersoner.

Som beskrevet ovenfor i kapittel 6 har genetiske opplysninger krav på et særlig vern fordi de gir særlig sensitive opplysninger om dem de gjelder og deres biologiske familie. Helsedirektoratet mener derfor at et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter bør etableres med hjemmel i lov. Hjemmel i lov vil både sikre nødvendig demokratisk forankring, og gjøre det mulig å dele genetiske varianter med virksomheter som ikke samarbeider om et behandlingsrettet helseregister med tilhørende kvalitetsregister med genetiske varianter.

Det foreslåtte registerets formål er helsehjelp og kvalitetssikring av helsehjelp. Disse formålene er omfattet av pasientjournallovens saklige virkeområde, jf. pasientjournalloven § 3 første ledd. Helsedirektoratet foreslår derfor at registeret kan etableres med hjemmel i pasientjournalloven, og at det vedtas en ny § 9a. Vi presiserer at registrering av genetiske varianter i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter ikke skal erstatte registrering i pasientjournalen.

Behandling av helseopplysninger i registeret vil være omfattet av pasientjournalloven § 6.

Deler av fagmiljøene har ytret bekymring over at et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter fullt ut reguleres i lov. De har blant annet vist til at fagfeltet utvikler seg raskt, blant annet som følge av den teknologiske utviklingen. Dette gjør det deler av fagmiljøet vanskelig å forutse hvilke opplysninger det er nødvendig å registrere i fremtiden for at registeret skal oppnå formålet. Det vil ta lang tid å gjøre endringer i registeret dersom det fullt ut er regulert i lov.

Helsedirektoratet ser at det kan være fornuftig med regulering i lov og forskrift fordi det gir fleksibilitet til å tilpasse seg feltets utvikling. Vi foreslår derfor at etableringen av et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter gjøres med hjemmel i lov, men at registerets innhold fastsettes i forskrift vedtatt av departementet.

Helsedirektoratet bemerker samtidig at eventuelle framtidige endringer i forskriften må være innenfor beskrivelsen av registeret, og at dersom forskriftsendringer skal gå utover dette, må de fremlegges for Stortinget for godkjenning.

14. Rett til å motsette seg behandling av personopplysninger i registeret

Helsedirektoratet foreslår at pasientene skal ha rett til å motsette seg behandling av helseopplysninger i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter. Retten til å motsette seg behandling av helseopplysninger vil ivareta pasientenes selvbestemmelsesrett og derfor være et personvernforemmede tiltak.

Vi foreslår at rettigheten inntas både i den foreslåtte pasientjournalloven § 9a og som en ny bestemmelse i pasientjournalloven § 17 første ledd bokstav d.

For at retten til å motsette seg behandling av helseopplysninger skal være reell, skal pasientene gis informasjon om rettigheten. Informasjonen skal gis i samsvar med reglene i personvernforordningen art. 12 og art. 14, men så snart som mulig etter at helseopplysningene er samlet inn. Vi foreslår at informasjonsplikten reguleres eksplisitt i den foreslåtte § 9a i pasientjournalloven.

Direktoratet understreker at helseopplysninger kan registreres i registeret frem til en registrert motsetter seg fortsatt behandling. Dersom dataansvarlig mottar et slikt krav, må helseopplysningene som er registrert om personen slettes uten grunnnet opphold.

Deler av fagmiljøet har gitt tilbakemelding om at det ikke er ønskelig å gi eksplisitt informasjon om retten til å motsette seg behandling av helseopplysninger fordi det vil ta fokuset bort fra det som er viktig i en genetisk veiledning. I stedet mener fagmiljøet at det er tilstrekkelig at man lar være å registrere helseopplysninger når det er grunn til å tro at pasienten vil motsette seg slik registrering.

Videre har deler fagmiljøet stilt spørsmål ved hvordan rettigheten skal ivaretas i praksis, herunder om retten gjelder til evig tid. Hvis sistnevnte er tilfellet, mener deler av fagmiljøet at det er problematisk fordi man kan miste dokumentasjonsgrunnet for vurderinger og utredninger som er gjort av nye pasienter.

Når det gjelder opplysninger som må slettes dersom en registrert motsetter seg videre behandling av opplysninger i registeret, legger Helsedirektoratet til grunn at opplysninger som er relevante og nødvendige for pasientens helsehjelp registreres i pasientjournalen.

Helsedirektoratet presiserer at informasjonen om retten til å motsette seg behandling av personopplysninger i registeret ikke må gis i forbindelse med den genetiske veiledningen så lenge den gis så snart som mulig etter at registeret har samlet inn opplysningene. Informasjonen kan gis skriftlig på et senere tidspunkt, så lenge den gis så snart som mulig etter at helseopplysningene er samlet inn.

15. Inkludering av allerede tolkede genetiske varianter

Helsedirektoratet foreslår at et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter skal kunne registrere genetiske varianter også fra pasienter som ble undersøkt før den foreslåtte lovendringen trer i kraft.

Begrunnelsen for forslaget er at registeret bør inneholde så mange tolkede genetiske varianter som mulig for å ha nytteverdi. Selv om bruken av genetiske undersøkelser er økende, vil det ta lang tid før det foreslåtte registeret kan oppfylle sitt formål dersom ikke også allerede tolkede genetiske varianter inkluderes.

Inkludering av allerede tolkede genetiske varianter innebærer at den foreslåtte bestemmelsen i pasientjournalloven § 9a gis tilbakevirkende kraft. Det må derfor vurderes om forslaget er i strid med Grunnloven § 97.

Grunnloven § 97 slår fast at ingen lov må gis tilbakevirkende kraft. Problemstillingen ble vurdert i forbindelse med endring i helseregisterloven av 2001 i 2012. Endringen innebar at Kreftregisteret kan registrere normale funn fra screeningprogrammer uten samtykke. Endringen gjaldt også dem som allerede hadde deltatt i et screeningprogram og som ikke hadde samtykket til videre lagring av normale funn. Kreftregisteret hadde ikke slettet disse opplysningene, noe som innebar at det var behandlet helseopplysninger i strid med reglene i kreftrregisterforskriften § 1-9 andre ledd. Det forelå vedtak med pålegg om sletting fra Datatilsynet. Vedtaket var stadfestet av Personvernemnda.

I forbindelse med lovendringen ble det innhentet uttalelse fra Justisdepartementets lovavdeling. Denne er gjengitt i forarbeidene:¹²

"Tilbakevirkningsforbudet omfatter både formelle lover og andre typer generelle rettsregler, herunder forskrifter. Grunnloven § 97 gir vern først og fremst mot regler som legger nye byrder på handlinger eller begivenheter som fant sted før den nye regelen kom til (ofte kalt «egentlig» tilbakevirkning). Nye regler som utlukkende svekker den enkeltes rettslige posisjon fremover i tid (såkalt «uegentlig» tilbakevirkning), vil som hovedregel gå klar av tilbakevirkningsforbudet. I avgjørelsen i Rt-2010-143 (Rederibeskatning) heter det (i avsnitt 153):

«Ut frå rettspraksis kan det etter mitt syn stillast opp nokre hovudpunkt. Spørsmålet om ei lov som knyter verknader til tidlegare hendingar eller grip inn i etablerte rettsposisjonar, er i strid med Grunnlova § 97, er avhengig av kor sterkt tilbakeverknadselementet er. Dersom lova direkte knyter tyngjande rettsverknader til eldre hendingar, er lova som hovudregel grunnlovsstridig. Om lova derimot berre gir reglar om korleis ein etablert rettsposisjon skal utøvast for framtida, er hovudregelen den motsette. Mellom desse ytterpunkta finst det overgangsformar.»

Også etter en endring av kreftrregisterforskriften i samsvar med det som er beskrevet i brevet hit, vil den enkelte ha rett til å få opplysninger om seg selv slettet. Den materielle rettigheten vil med andre ord være i behold, men vil kreve en viss aktivitet fra den undersøktes side. På basis av alminnelig erfaring antar vi at endringen vil medføre at langt flere enn i dag vil bli stående rettmessig registrert lenger enn seks måneder. For den enkelte undersøkte vil det likevel være en endring av primært praktisk karakter. Vi forutsetter at det legges rimelig til rette for at den enkelte også i praksis kan bruke reservasjonsretten.

I brevet fra Helse- og omsorgsdepartementet er det redegjort for behovet for å lagre opplysninger om negative funn utover seks måneder.

Etter vår mening kan det ikke være tvil om at den påtenkte forskriftendringen ikke rammes av Grunnloven § 97"

Forslaget om å registrere allerede tolkede genetiske varianter vil endre den rettslige posisjonen for pasientene ved at resultater fra undersøkelser som i utgangspunktet kun skulle registreres i pasientens

¹² Prop. 160 L (2012-2013) s. 14-15.

journal nå kan registreres i et behandlingsrettet helseregister for å gi helsehjelp til både pasienten selv og til andre pasienter.

Samtidig har helseforetakene allerede i dag adgang til å bruke genetiske opplysninger på denne måten i virksomhetsinterne kvalitetsregistre. Forskjellen i vårt forslag, er at muligheten skal gjelde selv om foretakene ikke samarbeider om et behandlingsrettet helseregister. Forslaget skal dermed ikke reparere en ulovlig behandling av helseopplysninger, slik var tilfellet ved endringen for Kreftregisteret. Dette tilsier at forslaget her er mindre inngripende for de registrerte enn det som var tilfellet for de registrerte i Kreftregisteret.

På den andre siden innebærer registrering av genetiske opplysninger, og særlig prediktive genetiske opplysninger, et større inngrep i den registrertes rett til privatliv etter EMK art. 8 enn registrering av normale funn ved livmorhalsundersøkelse.

Samtidig foreslår vi tiltak som vil begrense ulempene for pasientene. De skal gis informasjon om at helseopplysninger om dem skal behandles i registeret og de skal gis rett til å motsette seg slik behandling. Plikten til å gi informasjon og retten til å motsette seg behandlingen er nærmere omtalt i kapittel 14. Det kreves en viss aktivitet fra pasienten dersom hun ikke ønsker at det skal behandles helseopplysninger om henne i registeret. Vi forutsetter derfor at dataansvarlig legger til rette for at pasientene kan bruke sine rettigheter på en enkel måte i samsvar med forutsetningene i personvernforordningen, herunder særlig kravene om innebygd personvern og personvern som standardinnstilling i art. 25.

Etter dette kommer Helsedirektoratet til at forslaget ikke rammes av tilbakevirkningsforbudet i Grunnloven § 97.

16. Tilgang til helseopplysninger i registeret

Registerets formål er helsehjelp og kvalitetssikring av helsehjelp. Det innebærer at helseopplysninger i registeret kan tilgjengeliggjøres for helsepersonell i samsvar med reglene i pasientjournalloven § 19.

Pasientjournalloven § 19 lyder som følger:

"Innenfor rammen av taushetsplikten skal den dataansvarlige sørge for at relevante og nødvendige helseopplysninger er tilgjengelige for helsepersonell og annet samarbeidende personell når dette er nødvendig for å yte, administrere eller kvalitetssikre helsehjelp³ til den enkelte.

Den dataansvarlige bestemmer på hvilken måte opplysningene skal gjøres tilgjengelige. Opplysningene skal gjøres tilgjengelige på en måte som ivaretar informasjonssikkerheten.

Departementet kan i forskrift gi nærmere bestemmelser om hvordan helseopplysninger i behandlingsrettede helseregistre kan gjøres tilgjengelige."

Den dataansvarlige kan selv velge hvordan helseopplysninger fra registeret skal gjøres tilgjengelig. Det kan for eksempel skje ved direkte tilgang til registeret med tilgangsstyring, eller det kan gjøres ved tradisjonell utlevering av helseopplysningene.

Dataminimeringsprinsippet tilsier at det ikke skal tilgjengeliggjøres flere opplysninger enn det som er nødvendig for formålet. Helsedirektoratet antar at i mange tilfeller vil det ikke være nødvendig å tilgjengeliggjøre personidentifikatoren. Å skjule denne for mottaker, vil være et godt dataminimeringstiltak.

Uavhengig av hvilken løsning som velges for tilgjengeliggjøring, må det skje innenfor rammene av taushetsplikten i pasientjournalloven § 15. Behovet for unntak fra taushetsplikten behandles nedenfor i kapittel 18.

17. Tilgjengeliggjøring av helseopplysninger fra registeret på tvers av landegrensener

17.1. Innledning

Kvalitetssikring av genetisk diagnostikk er ofte avhengig av deling på tvers av landegrensener for å få tilstrekkelig stort kunnskapsgrunnlag. Dette gjelder spesielt ved utredning av sjeldne tilstander eller der enkelte genetiske varianter forekommer hyppigere innenfor noen grupper av etnisk/geografisk opphav enn andre. Ofte er informasjonsutvekslingen på tvers av landegrensener avgjørende for å stille riktig diagnose, dersom det i det hele tatt er mulig å stille en diagnose.

I praksis leter man i databaser med genetiske varianter, og deretter kontaktes helsepersonell ved virksomheten hvor varianten er påvist for å få mer informasjon om for eksempel pasientens fenotype.

Fordi 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 det 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.

I dette kapitlet omtaler vi tilgjengeliggjøring av helseopplysninger i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter henholdsvis innenfor og utenfor EØS-området. Til slutt omtaler vi deling av anonyme genetiske varianter.

17.2. Deling av genetiske varianter innenfor EØS-området

Personvernforordningen skal legge til rette for fri utveksling av personopplysninger i EØS-området gjennom harmonisering av beskyttelsesnivået for personopplysninger i medlemsstatene, se personvernforordningen art. 1. Utgangspunktet er dermed at personopplysninger kan deles fritt innenfor EØS-området, forutsatt at reglene i personvernforordningen er oppfylt.

Når det gjelder genetiske opplysninger og helseopplysninger, kan medlemsstatene opprettholde eller innføre ytterligere vilkår, herunder begrensninger, jf. personvernforordningen art. 9 nr. 4. Medlemsstatene kan likevel ikke begrense eller forby utveksling av personopplysninger av årsaker knyttet til vern av fysiske personer i forbindelse med behandling av personopplysninger, se fortalepunkt 13 i personvernforordningen.

I Norge er det ikke innført begrensninger for deling av genetiske varianter som skjer som ledd i helsehjelp. Vi gjør oppmerksom på at det finnes egne regler for utlevering av biologisk materiale til utlandet, se forskrift om overføring av biobankmateriale til utlandet.

Dette betyr 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, og tilgjengeliggjøringen er i samsvar med reglene om taushetsplikt. Forholdet til reglene om taushetsplikt omtales i kapittel 18.

Vi presiserer at når genetiske opplysninger og helseopplysninger behandles i forbindelse med forebyggende medisin, medisinsk diagnostikk, yting av helsetjenester, etc., må fagpersonene være underlagt "taushetsplikt etter unionsretten eller medlemsstatenes nasjonale rett eller etter vedkommende organer, eller under en slik persons ansvar, eller av en annen person som også har taushetsplikt i henhold til unionsretten eller medlemsstatenes nasjonale rett eller regler fastsatt av nasjonale vedkommende organer", jf. personvernforordningen art. 9 nr. 4.

17.3. Deling av genetiske varianter utenfor EØS-området

Overføring av genetiske opplysninger utenfor EØS-området må følge de alminnelige reglene om overføring av personopplysninger til tredjestater i personvernforordningen 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 art. 44.

Dersom Europakommisjonen har fastslått at "tredjestaten, et territorium eller en eller flere angitte sektorer i nevnte tredjestat (...) sikrer et tilstrekkelig beskyttelsesnivå", jf. art. 45 nr. 1, kan genetiske varianter utleveres på samme vilkår som innenfor EØS-området. Kommisjonen har godkjent land som Canada, Sveits og New Zealand.¹³ Personopplysninger kan overføres til USA dersom mottakeren er sertifisert under Privacy Shield-rammeverket.¹⁴

Dersom Europakommisjonen ikke har fastslått at tredjelandet sikrer tilstrekkelig beskyttelsesnivå, kan personopplysninger overføres til tredjestater bare dersom "den behandlingsansvarlige eller databehandleren har gitt nødvendige garantier, og under forutsetning av at de registrerte har håndhevbare rettigheter og effektive rettsmidler", jf. personvernforordningen art. 46 nr. 1. De alternative måtene å sikre nødvendige garantier på, fremkommer i bestemmelsen. Det kan for eksempel være ved bruk av Europakommisjonens standardavtaler (Standard Contractual Clauses).¹⁵

Dersom det verken foreligger avgjørelse om tilstrekkelig beskyttelsesnivå eller nødvendige garantier, kan personopplysninger overføres til tredjestater dersom ett av unntakene for særlige situasjoner i personvernforordningen art. 49 er oppfylt. Ett av alternativene er at den registrerte "uttrykkelig har samtykket" til overføringen "etter å ha blitt informert om de mulige risikoene nevnte overføringer kan innebære for vedkommende når det ikke foreligger en beslutning om tilstrekkelig beskyttelsesnivå og nødvendige garantier", jf. art. 49 nr. 1 bokstav a. Vi presiserer at dette er en snever unntaksbestemmelse som kun er ment å gjelde i enkeltstående tilfeller.

Helsedirektoratet vil ikke på nåværende tidspunkt foreslå egne nasjonale regler for overføring av genetiske opplysninger til tredjestater.

17.4. Deling av anonyme genetiske varianter

Anonyme genetiske er ikke omfattet av personvernforordningen eller reglene om taushetsplikt. Helsedirektoratet har beskrevet de rettslige rammene for vurdering av om en genetisk variant er

¹³ Fullstendig oversikt finnes på Europakommisjonens [hjemmeside](#).

¹⁴ Oversikt finnes på [hjemmesiden](#) til Privacy Shield Framework.

¹⁵ https://ec.europa.eu/info/law/law-topic/data-protection/international-dimension-data-protection/standard-contractual-clauses-scc_en.

anonym i et notat til HSØ datert 19. desember 2019.¹⁶ Vi viser til notatet for de nærmere vurderingene som må gjøres.

18. Forholdet til reglene om taushetsplikt

18.1. Innledning

Reglene om taushetsplikt, både i helsepersonelloven og pasientjournalloven, gjør seg gjeldende i flere situasjoner for et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter.

For det første må det finnes et unntak fra taushetsplikten for å kunne tilgjengeliggjøre helseopplysninger fra pasientjournalen til registeret. For det andre må det finnes et unntak fra taushetsplikten for at opplysningene i registeret skal kunne tilgjengeliggjøres for helsepersonell i en helsehjelpssituasjon. For det tredje kan det være behov for å gjøre oppslag i en pasients journal etter funn i registeret.

18.2. Unntak fra taushetsplikten for innlevering av helseopplysninger til et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter

Hver virksomhet som utfører genetiske undersøkelser har et eget laboratoriesystem/analyseverktøy hvor resultatene av de genetiske undersøkelsene behandles. Dette er et behandlingsrettet helseregister jf. pasientjournalloven § 2 første ledd bokstav d. All behandling av opplysninger i laboratoriesystemet/analyseverktøyet er derfor omfattet av taushetsplikten i pasientjournalloven § 15.

For å kunne tilgjengeliggjøre helseopplysninger fra laboratoriesystemene/analyseverktøyene til et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter, kreves det et unntak fra taushetsplikten. Per i dag finnes det ikke et egnet unntak i pasientjournalloven.

Vi foreslår at det vedtas et nytt unntak fra taushetsplikten slik at helseopplysninger kan gjøres tilgjengelige for det foreslåtte registeret uten at det må innhentes samtykke fra den enkelte pasienten. Vi viser til drøftelsene i kapittel 13.2 om hvorfor samtykke ikke er et egnet rettslig grunnlag og til kapittel 14 om retten til å motsette seg behandling av helseopplysninger i registeret.

Et nytt unntak fra taushetsplikten kan enten tas inn i forslaget til ny pasientjournallov § 9a, eller som en endring i en allerede eksisterende lovbestemmelse, for eksempel i pasientjournalloven § 14. Pasientjournalloven § 14 regulerer unntaket fra taushetsplikten for tilgjengeliggjøring av helseopplysninger til bl.a. Nasjonal kjernejournal.

Pedagogiske hensyn taler for at unntak fra taushetsplikt tas inn i ny pasientjournallov § 9a.

På den andre siden tilsier lovtekniske hensyn at lovens systematikk følges, og at generelle bestemmelser i mest mulig grad samles. Vi foreslår derfor at et nytt unntak fra taushetsplikten inntas som et nytt ledd i pasientjournalloven § 14. Det nye leddet slår fast at virksomheter som gjør genetiske undersøkelser kan tilgjengeliggjøre informasjon om tolkede genetiske varianter til et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter.

Vi gjør oppmerksom på at pasientjournalloven § 14 første og andre ledd har ordlyden "registrere eller melde opplysninger", mens vi foreslår ordlyden "tilgjengeliggjøre" opplysninger. Årsaken til det, er at vi

¹⁶ Vår referanse 19/35863-11.

ønsker en teknologinøytral ordlyd som sikrer at utveksling av opplysninger kan gjøres på den måten som er best egnet og uten krav om tradisjonell utlevering. For eksempel kan opplysninger tilgjengeliggjøres ved tilgangsstyring.

18.3. Unntak fra taushetsplikten for tilgjengeliggjøring av helseopplysninger fra et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter

Behandling av helseopplysninger i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter er omfattet av taushetsplikt, jf. pasientjournalloven § 15. Helseopplysninger må tilgjengeliggjøres fra registeret for at formålet skal kunne oppnås. Helseopplysninger i registeret må kunne tilgjengeliggjøres både for helsepersonell hos de virksomhetene som samarbeider om registeret, og for helsepersonell ved andre virksomheter både i Norge og i andre EØS-land.

Det finnes imidlertid ikke et unntak fra taushetsplikten i pasientjournalloven som passer for tilgjengeliggjøring fra et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter.

Vi foreslår derfor at det vedtas et nytt unntak fra taushetsplikten i pasientjournalloven, slik at helseopplysninger kan gjøres tilgjengelige fra det foreslåtte registeret uten at det må innhentes samtykke fra den enkelte registrerte. Unntak fra taushetsplikten vil måtte omfatte tilgjengeliggjøring for helsepersonell hos virksomheter i Norge og for helsepersonell i virksomheter i andre EØS-land. Vi viser til drøftelsene i kapittel 13.2 om hvorfor samtykke ikke er et egnet rettslig grunnlag og til kapittel 14 om retten til å motsette seg behandling av helseopplysninger i registeret.

Det er to alternative måter å gjøre dette på: enten at de ordinære reglene om unntak fra taushetsplikten kommer til anvendelse og at det kan fattes vedtak om dispensasjon fra taushetsplikten, eller at det gis et generelt unntak fra taushetsplikten i den foreslåtte pasientjournalloven § 9a.

Helsedirektoratet mener at unntaket fra taushetsplikten bør reguleres i ny pasientjournallov § 9a og uten krav om vedtak om dispensasjon fra taushetsplikten. Årsaken til det er for det første at tilgjengeliggjøring vil være begrenset til registerets formål, som er å yte og kvalitetssikre helsehjelp. Krav om vedtak om dispensasjon fra taushetsplikten vil da være lite hensiktsmessig, blant annet fordi det kan ta lang tid å fatte et enkeltvedtak om dispensasjon. For det andre er det et begrenset antall helseopplysninger som behandles i registeret, og disse er heller ikke direkte personidentifiserbare. For det tredje foreslår vi at den som mottar opplysningene må være underlagt lovbestemt taushetsplikt. Vi er oppmerksomme på problemstillingen knyttet til vanskeligheter med å rettsforfølge eventuelle brudd på taushetsplikten utenfor Norge. Samtidig bør vi ikke innføre unødige hindre for utveksling av personopplysninger på tvers av landegrenser. Det er forutsatt i forarbeidene til personopplysningsloven at det ikke er bestemmelser i helselovene som regulerer eller hindrer behandling av helseopplysninger på tvers av landegrensene.¹⁷ Etter vår vurdering vil de beskrevne forholdene sikre pasienters krav til konfidensialitet og gjøre det ubetenkelig å fravike de ordinære reglene om at det må fattes et enkeltvedtak om fritak for taushetsplikten.

Helse- og omsorgsdepartementet har i forbindelse med opprettelse av ny Helseanalyseplattform sendt på høring forslag om endringer i bestemmelsene om tilgjengeliggjøring i helsepersonelloven og helseregisterloven. Det var ønskelig fra departementets side å samle og å harmonisere reglene om tilgjengeliggjøring. Der tilgjengeliggjøring ikke kan gjøres i overensstemmelse med taushetsplikten, er det foreslått en sentralisert adgang til å fatte vedtak om dispensasjon fra taushetsplikten. Dette er foreslått lagt til Helsedataservice. Det er foreslått at en rekke vilkår må være oppfylt for at helseopplysninger skal

¹⁷ Prop. 56 LS (2017-2018) kap. 32.5.

kunne gjøres tilgjengelige. Blant annet er det foreslått at mottaker av opplysningene må godtgjøre at vedkommende har et rettslig behandlingsgrunnlag etter personvernforordningen artikkel 6 og 9. Forslag til endringer er ennå ikke lagt frem for Stortinget.

Vilkårene vi foreslår for tilgjengeliggjøring fra et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter vil i stor grad tilsvare vilkårene for tilgjengeliggjøring av opplysninger fra Helseanalyseplattformen. Vi mener at det ikke er hensiktsmessig å henvise til disse reglene fra pasientjournalloven § 9a, ettersom bestemmelsene for Helseanalyseplattformen ennå ikke er vedtatt i Stortinget.

Det er den dataansvarlig selv som vil måtte vurdere om helseopplysninger kan tilgjengeliggjøres fra et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter. En slik løsning er i samsvar med løsningen i forskrift om medisinske kvalitetsregistre, hvor det i § 4-2 er åpnet for at dataansvarlig kan, under gitte vilkår, tilgjengeliggjøre opplysninger fra et bestemt register.

18.4. Unntaksvis oppslag i pasientjournal til tidligere behandlet pasient for å behandle en annen pasient

Plikten til å yte forsvarlig helsehjelp kan innebære at man må konferere med kolleger som et ledd i pasientbehandlingen. Dette følger bl.a. av helsepersonelloven § 4 annet ledd. Det samme gjelder innenfor genetisk diagnostikk. Det kan for eksempel være aktuelt der man, etter å ha sett hvordan en genetisk variant har blitt tolket ved et annet helseforetak, trenger flere opplysninger for å kunne yte forsvarlig helsehjelp til egen pasient. Da kan det være nødvendig å kontakte den virksomheten/laboratoriet som har tolket den genetiske varianten for å få bistand. Unntaksvis vil dette kunne innebære at det må gjøres oppslag i en tidligere pasients journal for å få korrekte helseopplysninger. I dag kan slike oppslag gjøres for helsepersonellens egen læring.

Helsedirektoratet mener derfor at det er behov for en snever unntaksregel i helsepersonelloven kapittel 5, slik at en begrenset gruppe helsepersonell kan gjøre oppslag i journalene til tidligere behandlede pasienter når formålet er å yte forsvarlig helsehjelp til andre pasienter i egen eller annen virksomhet.

Det er imidlertid risiko for at en slik unntaksregel kan misbrukes dersom det er det enkelte helsepersonell som skal gi seg selv tilgang til pasientjournalen. Vi mener derfor at det må vurderes begrensninger i en slik bestemmelse, og at en bestemmelse ikke bør omfatte alle grupper av helsepersonell. Tilgang bør kun gis dersom opplysningene er nødvendige for å yte helsehjelp og etter en begrunnet spørring. Spørringen kan gjøres digitalt, for eksempel gjennom løsningen for et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter.

Vi understreker at det er viktig at virksomhetene har gode systemer for logging og kontroll med logg.

19. Informasjonssikkerhet

Informasjonen i et behandlingsrettet helseregister med genetiske varianter må sikres i tråd med personvernforordningens artikkel 32 og pasientjournallovens § 22. Dette omfatter blant annet at den dataansvarlige og databehandleren skal sørge for tilgangsstyring, logging og etterfølgende kontroll.

Det digitale trusselbildet helse- og omsorgssektoren må forholde seg til er generelt økende. Sektoren har vært rammet av digitale angrep, og Politiets sikkerhetstjeneste (PST) peker på i sin trusselvurdering for 2020 på at digital kartlegging og sabotasje av kritisk infrastruktur er en av de alvorligste truslene vi

står overfor.¹⁸ Det er derfor også viktig å sikre det genetiske variantregisteret mot digitale trusler fra eksterne aktører.

Ved tilgjengeliggjøring av data i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter for avdelinger som utfører genetiske undersøkelser, utenfor eget foretak, må det gjennomføres risikovurdering før endringen skjer. Hver enkelt dataansvarlig er ansvarlig for risikovurderingen og gjennomføring av eventuelle tiltak som er nødvendig for å oppnå akseptabel risiko. Det kan være hensiktsmessig at de dataansvarlige koordinerer gjennomføringen av risikovurderingene.

Risikovurderingene er beslutningsgrunnlag for blant annet hvordan:

- autentisering til genetiske variantregister skal foregå på sikker måte
- autorisering for tilgang til opplysninger i genetiske variantregister
- logging og oppfølging av logger skal foregå
- genetisk variantregister er sikret mot digitale trusler fra eksterne aktører

Tiltak for å oppnå akseptabel risiko for genetisk variantregister kan omfatte tekniske løsninger, rutiner og opplæring. Siden tilgang vil bli gitt til ansatte i andre virksomheter og avdelinger utenfor den dataansvarliges virksomhet, er det viktig at tekniske og organisatoriske tiltak er tilpasset dette. Et eksempel kan være at administrasjon av tilganger tar høyde for at brukerne av registret ikke er tilknyttet bare egen virksomhet.

Det vil være hensiktsmessig med harmonisering av rutiner mellom virksomhetene.

20. Forslagets personvernkonsekvenser og avhjelpende tiltak

20.1. Om retten til privatliv og retten til helsehjelp

Den foreslåtte lovhjemmelen vil innebære et inngrep i de registrertes rett til privatliv etter EMK art. 8 nr. 1. Ingen rettigheter eller friheter er absolutte, og på gitte vilkår kan det gjøres inngrep i dem. Det kan gjøres inngrep i retten til privatliv når det er i samsvar med loven og nødvendig i et demokratisk samfunn, blant annet, for å beskytte helse eller andres rettigheter og friheter, jf. EMK art. 8 nr. 2.

For det foreliggende forslaget betyr det at retten til privatliv, herunder retten til personvern, må avveies mot retten til helsehjelp. Før vi går nærmere inn på forslagets personvernkonsekvenser, vil vi derfor redegjøre kort for retten til helsehjelp.

Norge er forpliktet etter FNs konvensjon om økonomiske, sosiale og kulturelle rettigheter (ØSK). Det følger av ØSK art. 12 nr. 1 at enhver har rett "til den høyest oppnåelige helsestandard både fysisk og psykisk." Videre følger det av art. 12 nr. 2 at konvensjonspartene må iverksette tiltak for å oppfylle rettigheten. Tiltakene skal blant annet omfatte tiltak for å behandle sykdommer og trygge legebehandling.

¹⁸ <https://pst.no/globalassets/artikler/utgivelser/2020/nasjonal-trusselvurdering-2020-print.pdf>

Ved å legge til rette for bedre diagnostisering og økt pasientsikkerhet, skal det foreslåtte helseregisteret legge til rette for å behandle sykdommer og trygge legebehandling. Forslaget vil dermed være et viktig bidrag for å sikre pasientene helsehjelp, og bidra til å oppfylle Norges forpliktelser etter ØSK artikkel 12.

20.2. Vurdering av personvernkonsekvenser

Vurdering av personvernkonsekvenser omfatter ikke bare en vurdering av konsekvensene for de registrertes rett til personopplysningsvern. Vurderingen skal også omfatte hvilke konsekvenser behandlingen av personopplysninger kan ha for andre rettigheter og friheter som en fysisk person har etter Den europeiske unions pakt om grunnleggende rettigheter (EU Charteret) og EMK, se personvernforordningen art. 35.

Som beskrevet ovenfor i kapittel 6, kan uriktig bruk av genetiske opplysninger lede til ulovlig diskriminering av enkeltpersoner, i strid med forbudet mot genetisk diskriminering i Oviedo-konvensjonen art. 1 og forbudet mot diskriminering EMK art. 14. Risikoen gjør seg spesielt gjeldende for prediktive genetiske opplysninger fordi det ofte er usikkert om en prediktiv variant leder til sykdom. Dermed kan bruk av genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten få store konsekvenser for personen, for eksempel i form av forhøyet forsikringspremie.

Registrerte kan også oppleve det som særlig inngripende at genetiske opplysninger registreres flere steder enn i pasientjournalen fordi opplysningene kan gi informasjon om opphav, nåværende og fremtidig helse, og familiære forhold. I tillegg vil opplysningene være tilgjengelig for flere personer enn kun for helsepersonell i virksomheten der opplysningene er samlet inn, noe som påvirke pasientens tillit til helsetjenesten.

Fordi genetiske opplysninger har stor nytteverdi også utenfor helsetjenesten, medfører opprettelsen av et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter risiko for formålsutglidning. Dette er også omtalt i kapittel 8.2.

Det finnes flere eksempler på formålsutglidning når genetiske opplysninger er registrert i databaser og registre. Som nevnt ovenfor, brukes ofte slektsdatabaser for å oppklare straffbare handlinger eller for å identifisere enkeltpersoner for andre formål. Ofte brukes såkalte familiesøk, som innebærer man får opp personer i databasen som kan være i slekt med den man ønsker å identifisere. Familiesøkene gir informasjon om flere enn den man skal identifisere, og det kan oppleves som svært stigmatiserende å bli søkt opp på denne måten fordi man for eksempel har et familiemedlem som er mistenkt for å ha begått en straffbar handling.

Formålsutglidning kan medføre tap av tillit fra de registrerte. Når behandlingen av personopplysningene er basert på samtykke, eller det foreligger rett til å motsette seg behandlingen, kan formålsutglidning føre til at flere ønsker å bli slettet fra databasen eller registeret. Det ble resultatet etter at genetiske opplysninger fra den svenske nyfødtscreeningen ble brukt for å identifisere mannen som sto bak drapet på politikeren Anna Lindh. Om lag et par tusen personer trakk ganske umiddelbart sitt samtykke til behandling av helseopplysninger i registeret, om lag 50 personer trakk samtykket hver måned i en tid fremover. Når så mange ikke lenger ønsker å være registrert i registeret, kan det lede til skjevheter i datagrunnlaget og til at registeret mister sin verdi. Det er derfor spesielt viktig å forhindre formålsutglidning når registeret skal brukes for å yte helsehjelp.

Også flere av de andre grunnleggende prinsippene for behandling av personopplysninger i personvernforordningen art. 5 blir utfordret ved behandling av helseopplysninger i registeret. Dette gjelder særlig prinsippene om dataminimering og riktighet. Som nevnt ovenfor, er det genetiske fagfeltet i rask utvikling, og ønsker om nye opplysninger i registeret kan lede til at det registreres

opplysninger som ikke er relevante og nødvendige for å oppnå registerets formål. Dette kommer særlig på spissen når flere virksomheter skal samarbeide om registeret og ha tilgang til opplysningene. Når flere virksomheter samarbeider og skal levere helseopplysninger til registeret, er det også utfordrende å sikre at opplysningene er oppdaterte og korrekte.

Helsedirektoratet foreslår flere tiltak for å avhjelpe forslaget personvernkonsekvenser. Disse omtaler vi nedenfor i kapittel 20.3.

20.3. Tiltak for å avhjelpe forslaget personvernkonsekvenser

For det første skal ikke opplysningene i registeret registreres sammen med direkte identifiserende opplysninger som navn eller fødselsnummer. Ved å registrere opplysningene sammen med en pseudonymisert personidentifikator, vanskeliggjøres muligheten for sikker identifisering av de registrerte.

Videre er antallet opplysninger begrenset til det som er relevant og nødvendig for å kunne yte og kvalitetssikre helsehjelpen. For eksempel skal det kun registreres overordnet informasjon om fenotypen hos de registrerte. Det er viktig at prinsippet om dataminimering også er styrende ved fremtidige endringer av hvilke opplysninger som registreres i registeret.

Pasientene skal gis rett til å motsette seg behandling av genetiske opplysninger i registeret og det skal opplyses eksplisitt om denne rettigheten før opplysninger registreres i registeret. Vi mener at plikten til å gi informasjon av pedagogiske hensyn bør fremkomme av lovbestemmelsen. Når pasientene gis rett til å motsette seg behandling av genetiske opplysninger i registeret, ivaretas deres selvbestemmelsesrett. Dette er et viktig tiltak for å ivareta deres personvernrettigheter.

For å motvirke formålsutglidning, foreslår vi at lovbestemmelsen uttømmende må regulere hvilke formål opplysningene kan behandles. I tillegg mener vi at lovbestemmelsen eksplisitt må avgrense mot formål opplysningene ikke kan behandles for. Forholdet til annen lovgivning om bruk av genetiske opplysninger bør også omtales grundig i forarbeidene til lovbestemmelsen. Vi mener at dette er viktige tiltak også for å ivareta tilliten fra de registrerte, og deler av fagmiljøet uttrykt at de mener avgrensning er svært viktig.

Til slutt presiserer vi at opplysningene i registeret må sikres i samsvar med kravene i personvernforordningen. God identitetsforvaltning og tilgangsstyring er avgjørende for å ivareta lovpålagte forpliktelse knyttet til personvern og informasjonssikkerhet. Virksomhetene må ha egnede tekniske og organisatoriske tiltak for å sikre opplysningenes konfidensialitet, integritet og tilgjengelighet. Disse tiltakene skal være tilpasset risikonivået. De tekniske løsningene må testes og sikres for å hindre re-identifisering eller at opplysningene blir tilgjengelige for personer som ikke har rett til å se opplysningene. I tillegg vil det være nødvendig å innføre automatiske og manuelle kontrolltiltak. Disse tiltakene er svært viktig for at de registrerte kan være sikre på at det kun er helsepersonell med tjenstlig behov som har tilgang til opplysningene.

Vi mener at tiltakene som er beskrevet her medfører at personvernkonsekvensene blir tilstrekkelig avhjulpet og at forslaget inngrep overfor den enkelte er forholdsmessig, jf. EMK art. 8 nr. 2.

Vi understreker samtidig at den eller de dataansvarlige selv må gjennomføre en vurdering av personvernkonsekvenser (DPIA) etter personvernforordningen art. 35 og at registeret må oppfylle prinsippene om innebygd personvern og personvern som standardinnstilling i art. 25.

21. Forslag til ny pasientjournallov § 9a, endringer i pasientjournalloven §§ 14 og 17, og forslag til forskrift om behandling av helseopplysninger i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter

Lov 20. juni 2014 nr. 42 om behandling av helseopplysninger ved ytelse av helsehjelp skal lyde:

§9a 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.

Formålet med behandlingen av helseopplysningene i registeret er å yte og å kvalitetssikre helsehjelp til den registrerte og til andre pasienter.

Helseopplysningene kan behandles uten samtykke fra den registrerte. Den registrerte skal gis informasjon i samsvar med personvernforordningen artikkel 14 og har rett til å motsette seg behandling av helseopplysninger i registeret. Informasjonen skal gis så snart som mulig etter at helseopplysningene er samlet inn.

Helseopplysningene kan, i overensstemmelse med formålet i annet ledd og uten hinder av taushetsplikten, tilgjengeliggjøres fra registeret dersom den som helseopplysningene skal bli gjort tilgjengelige for

- er underlagt lovbestemt taushetsplikt,*
- kan godtgjøre et gyldig behandlingsgrunnlag etter personvernforordningen artikkel 6 og 9 og*
- har gjort rede for hvilke egnede tekniske og organisatoriske tiltak som skal settes i verk for å ivareta informasjonssikkerheten.*

Dataansvarlig vurderer om vilkårene for tilgjengeliggjøring er oppfylt.

Denne bestemmelsen kan ikke gi grunnlag for opprettelse av et helseregister med genomer eller eksomer. Det er heller ikke tillatt å bruke helseopplysningene i registeret for å rekonstruere hele eller deler av genomer eller eksomer.

Helseopplysningene i registeret kan ikke gjøres tilgjengelige for forsikringsselskaper, arbeidsgiver, påtalemyndighet eller domstol, selv om den registrerte samtykker til det.

Departementet fastsetter i forskrift hvilke helseopplysninger som kan behandles i registeret.

Lov 20. juni 2014 nr. 42 om behandling av helseopplysninger ved ytelse av helsehjelp § 14 tredje ledd skal lyde:

Virksomheter som gjør undersøkelser etter bioteknologiloven §§ 4-1, 5-1 annet ledd bokstav a eller 5-1 annet ledd bokstav b, kan uten hinder av taushetsplikt tilgjengeliggjøre opplysninger til registeret opprettet med hjemmel i § 9a.

Dagens tredje ledd, blir nytt fjerde ledd.

Lov 20. juni 2014 nr. 42 om behandling av helseopplysninger ved ytelse av helsehjelp § 17 første ledd bokstav d skal lyde:

helseopplysninger registreres eller behandles på andre måter i registeret etablert med hjemmel i § 9a

Forslag til forskrift om helseopplysninger som kan behandles i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter:

§1 Innholdet i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter

Følgende helseopplysninger kan behandles i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter:

- *Pseudonymisert entydig personidentifikator*
- *Entydig beskrivelse av den genetiske varianten*
- *Tolkning og klassifisering av den genetiske varianten*
- *Hvilke kilder klassifiseringen bygger på*
- *Virksomhet og laboratorium som har gjort tolkningen*
- *Dato for tolkningen*
- *Overordnet og strukturert informasjon om sykdom/tilstand (fenotype)*
- *Arvegang*
- *Kjønn*
- *Om varianten stammer fra undersøkelser etter bioteknologiloven §§ 4-1, 5-1 annet ledd bokstav a eller 5-1 annet ledd bokstav b.*

Vennlig hilsen

Helen Brandstorp e.f.
direktør

Anne Louise Valle
avdelingsdirektør

Dokumentet er godkjent elektronisk

Kopi:
Direktoratet for e-helse