

Adresseinformasjon fylles inn ved ekspedering. Se mottakerliste nedenfor.

Deres ref.:
Vår ref.: 22/46391-2
Saksbehandler: Ragnhild Angell Holst
Dato: 30.09.2022

Veiledning om register for tolkede genetiske varianter

Bakgrunn

I forbindelse med Helsedirektoratets utredninger av etiske og juridiske sider for registerløsninger i et Genomsenter gjennomførte vi et innspillsmøte i siste halvdel av mai 2022, hvor vi inviterte sentrale fagpersoner innen medisinsk genetik.

I møtet kom det også frem behov for avklaringer av flere juridiske spørsmål som anses nødvendig for etablering av register for tolkede genetiske varianter. Vi har etter dette også mottatt flere juridiske spørsmål fra både de medisinsk-genetiske avdelingene og Helse Sør-Øst som ønskes avklart.

I det følgende gir Helsedirektoratet sin vurdering de aktuelle problemstillingene som er reist.

Nærmere om register for tolkede genetiske varianter

Pasientjournalloven § 9 a¹ er hjemmelen for opprettelse av register for tolkede genetiske varianter. Bestemmelsen trådte i kraft 1. juli 2021. Begrunnelsen for at det er vedtatt en lovbestemmelse for behandlingsrettede register med tolkede genetiske varianter er at det er viktig for god pasientbehandling, kvalitetssikring av helsetjenester, pasientsikkerhet og likeverdige helsetjenester nasjonalt at slik informasjon kan deles på tvers av helsetjenesten. Bakgrunnen for lovforslaget var en utredning fra Helsedirektoratet gjennomført på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet². Registeret reguleres også av en egen forskrift som gir nærmere bestemmelser om hvilke opplysninger som kan inngå i registeret, forskrift 21. september 2021 nr. 2807 om hvilke helseopplysninger som kan behandles i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter³.

² Tilgjengelig på denne siden: <https://www.helsedirektoratet.no/rapporter/strategi-for-persontilpasset-medisin-i-helsetjenesten>

³ <https://lovdata.no/forskrift/2021-09-21-2807>

Det ble samtidig vedtatt en ny bestemmelse i helsepersonelloven § 25 b som gir rettslig grunnlag for å dele helseopplysninger om én pasient for å yte helsehjelp til en annen pasient. Bestemmelsen gir en begrenset adgang for leger og tannleger til å gjøre oppslag i en pasients journal for ytelse av helsehjelp til en annen pasient i en konkret behandlingssituasjon. Et typisk eksempel på 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 enkeltvariantregisteret, kan det være nødvendig å etterspørre flere opplysninger om pasientene som har denne varianten for å kunne yte forsvarlig helsehjelp til egen pasient.

Hvem kan opprette register for tolkede genetiske varianter?

Pasientjournalloven § 9 a slår fast at 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. Dette er virksomheter som gjør følgende genetiske undersøkelser etter bioteknologiloven

- § 4-1: fosterdiagnostiske undersøkelser
- § 5-1 annet ledd bokstav a: diagnostiske undersøkelser
- § 5-1 annet ledd bokstav b: prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske undersøkelser

Et register for tolkede genetiske varianter er et behandlingsrettet helseregister. Registeret kommer i tillegg til alminnelig pasientjournal som virksomhetene plikter å sørge for etter pasientjournalloven § 8.

I pasientjournalloven § 2 første ledd bokstav d er begrepet definert 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."

Begrepet omfatter blant annet hovedjournal, kjernejournal, pasientkort, individuell plan, ulike fagsystemer, pasientadministrative systemer mv. Opplysningene kan ligge i ett eller flere systemer. Dersom kravene som stilles til en pasientjournal, blant annet pasientens rettigheter og krav til informasjonssikkerhet mv. er oppfylt jf. pasientjournalloven kapittel 4 og 5, vil en datafil kunne oppfylle kravene til å være en pasientjournal.

Hvilke opplysninger kan inngå i register for tolkede genetiske varianter?

Etter lovbestemmelsen i pasientjournalloven § 9 a er det hjemmel til å registrere tolkede varianter i registeret. Dette er også utdypet i forskriften § 2 punkt 4 hvor det fremgår at det er adgang til å registrere "entydig beskrivelse av den genetiske varianten (genotype)" og "tolkning og klassifisering av den genetiske varianten".

Det vil kunne registreres flere tolkede enkeltvarianter per person og Helsedirektoratet vurderer at dersom det er faglig behov for å se flere tolkede varianter i sammenheng vil det være adgang til å be om at disse opplysningene tilgjengeliggjøres sammen. Det er forbud mot å lagre genomer eller eksomer i registeret og det er ikke tillatt å bruke de tolkede enkeltvariantene i registeret for å rekonstruere hele eller deler av genomer eller eksomer.

De tolkede variantene skal i registeret lagres med pseudonymisert entydig personidentifikator (løpenummer) og ikke med direkte identifiserbare opplysninger (navn/fødselsnummer).

Virksomhetene kan samarbeide om pseudonymiseringsprosessen. Det vil si at enkeltpersoner kan ha samme entydige personidentifikator i registeret for samtlige tolkede varianter.

Reservasjonsretten i register for tolkede genetiske varianter

Vi har fått spørsmål om det nærmere innholdet i reservasjonsretten, hva som skal til for at informasjonen som gis om dette kan regnes som tilstrekkelig og på hvilken måte informasjonen bør gis.

Reservasjonsrett innebærer at registrering av opplysninger i registeret kan skje uten samtykke fra den registrerte, men den registrerte har rett til å motsette seg behandlingen av helseopplysningene, jf. § 9 a og pasientjournalloven § 17 første ledd bokstav d. Det vil si at pasienten kan motsette seg at opplysninger samles inn og lagres og kan kreve at allerede innsamlede opplysninger slettes. Til forskjell fra samtykke kreves det ikke kreves det ikke handling fra den registrerte før opplysningene samles inn ved reservasjonsrett.

Av § 9 a tredje ledd fremgår det at "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". Det slås dermed fast i loven at informasjonen skal gis så snart som mulig etter at opplysningene er samlet inn. Etter ordlyden kan det også legges til grunn en noe skjerpet forståelse av hva kravet til informasjon gjelder sammenlignet med reservasjonsrett som er gitt i andre sammenhenger, se pasientjournalloven § 17. En skjerpet informasjonsplikt etter § 9 a kan begrunnes med at det er tale om helsehjelp til andre og ikke kun til pasienten selv. Helsedirektoratet vurderer at det ikke er nødvendig med individuell informasjon til den enkelte gitt at det her er tale om reservasjonsrett og ikke samtykke. Helsedirektoratet mener at egnede måter å gi informasjon på vil kunne være oppslag av informasjonsplakater på behandlingsstedet, via pasientorganisasjoner og nettsider som Helsenorge. Til nye pasienter som inkluderes i registeret fremover i tid vil det være enklere å gi individuell informasjon dersom det vurderes som hensiktsmessig. Det avgjørende er imidlertid at informasjon er tilgjengelig slik at reservasjonsretten er reell.

Det følger av forarbeidene (Prop. 112 L (2020-2021))⁴ til bestemmelsen at virksomhetene allerede under planleggingen av registeret må lage en plan for å informere pasientene som har gjennomført en gentest før registeret ble opprettet, slik at disse også får en mulighet til å reservere seg. Helseopplysninger kan dermed inngå i registeret frem til en pasient motsetter seg fortsatt behandling av opplysningene.

Helsedirektoratet understreker at tillit fra befolkningen er svært viktig og behandling av personopplysninger skal skje i tråd med de grunnleggende prinsippene i personvernforordningen artikkel 5, som blant annet stiller krav om åpenhet.

Hvilke type informasjon som skal gis og hva det skal informeres om, er nærmere regulert av personvernforordningen artikkel 13 og artikkel 14. Artikkel 13 gjelder hvilken informasjon som skal gis når opplysningene samles inn fra pasienten, mens artikkel 14 gjelder informasjon som gis i ettertid. Helsedirektoratet henviser til disse bestemmelsene for ytterligere informasjon.

⁴ https://lovdata.no/pro/forarbeid/prop-112-l-202021/KAPITTEL_8-4-8

Reservasjonsrett er også omtalt i forarbeidene til pasientjournalloven og helseregisterloven (Prop.72 L (2013-2014) i kapittel 18⁵). Det fremgår her at det må være enkelt for den registrerte å reservere seg. Den databehandlingsansvarlige må derfor etablere enkle og brukervennlige løsninger for reservasjon. Disse uttalelsene er gitt i tilknytning til helseregisterloven, men vil etter vårt syn ha en viss overføringsverdi og kunne gi veiledning også til dette registeret, selv om registeret har hjemmel i pasientjournalloven.

Dersom den dataansvarlige mottar et krav om reservasjon fra en av de registrerte, må helseopplysningene som er registrert om personen slettes uten ugrunnet opphold. Når det gjelder opplysninger som må slettes legger Helsedirektoratet til grunn at opplysninger som er relevante og nødvendige for pasientens helsehjelp er registrert i pasientjournalen slik at det kun er opplysninger fra registeret som slettes.

Vennlig hilsen

Anne Forus e.f.
seniorrådgiver

Ragnhild Angell Holst
seniorrådgiver

Dokumentet er godkjent elektronisk

Kopi:
HELSE- OG OMSORGSDEPARTEMENTET

⁵ https://lovdata.no/pro/forarbeid/prop-72-l-201314/KAPITTEL_5-3