

Juridiske og etiske sider ved etablering av nasjonalt genomsenter med registerløsninger

Først publisert: 31. januar 2024

Siste faglige endring: 31. januar 2024

Innhold

1. Sammendrag	3
2. Innledning	6
3. Bakgrunn for utredningen	15
4. Oppsummering av dagens situasjon og fremtidig behov	22
5. Vurderinger og anbefalinger	26
6. Temaer som ikke utredes i denne rapporten	107
7. Vedlegg – utdypende om faglige behov, etiske problemstillinger og gjeldende rett	111

Sammendrag

Denne utredningen av juridiske og etiske sider ved etablering av genomsenter med tilhørende registerløsninger tar utgangspunkt i nåværende og framtidig behov for bruk av genomdata innen persontilpasset, genombasert medisin. Formålet med etablering av et nasjonalt genomsenter er å legge til rette for en effektiv og sikker bruk, analyse, deling og lagring av storskala helsedata som inngår i persontilpasset medisin for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning (sekundærbruk). Et genomsenter vil kunne bidra til å sikre likeverdig tilgang til persontilpasset medisin. Vi legger til grunn at bruk, analyse og lagring mv. av genomdata vil kunne utgjøre en nødvendig del av helsehjelpen.

I utredningen vurderes og anbefales aktuelle løsninger for regulering. Utredningen har en diagnose- og teknologinøytral tilnærming for å kunne legge best mulig til rette for utviklingen på området. Vi antar det vil bli nødvendig med ytterligere regelverksutvikling i tillegg det til som anbefales her etter hvert som genomundersøkelser tas i bruk i større grad, og vi får mer erfaring på området.

Utredningen er svar på oppdrag gitt til Helsedirektoratet i tildelingsbrev, se mer om dette i kapittel 2.3. De regionale helseforetakene har fått oppdrag om utredning og etablering av genomsenteret. Det er gjensidige avhengigheter mellom disse oppdragene, og det vil derfor være behov for fortsatt utredning av problemstillinger knyttet til genomsenteret og registerløsninger etter hvert som dette utvikles i helseforetakene.

Det er gitt føringer i Nasjonal strategi for persontilpasset medisin 2023–2030 og Handlingsplanen for kliniske studier 2021–2025 for et nasjonalt genomsenter. En hovedmålsetning for genomsenteret er å bidra til en felles nasjonal løsning for helsehjelp, inkludert diagnostikk og forskning på tvers av helseregionene innenfor persontilpasset medisin. Det forutsettes at genomsenteret baseres på kompetansemiljøer innenfor medisin, genetik, patologi, bioinformatikk og IKT-sikkerhet. En kan se for seg at genomsenteret kan ha mange typer oppgaver, organiseres på ulike måter og at utviklingen av genomsenteret kan justeres i lys av behov og ambisjonsnivå.

Vi har utredet registerløsninger for genomdata som kan benyttes for helsehjelp og kvalitetssikring av helsehjelpen, i tillegg til forskning og annen sekundærbruk. Disse formålene representerer til sammen en ny måte å bruke data på sammenlignet med gjeldende rett, hvor helsehjelp og forskning (sekundærbruk) er adskilt i ulike regelverk.

Genetiske opplysninger og genomdata kjennetegnes ved at det kan gi informasjon om en persons slektsforhold, opprinnelse og fremtidige sykdommer. Det er derfor tale om en spesiell type helseopplysninger som reiser særskilte problemstillinger og spesielle etiske hensyn som må ivaretas. Av hensyn til dataenes særtrekk og planlagte bruk vurderer vi at det bør gis tydelig rettslig regulering for genomsenteret med tilhørende registerløsninger, for å sikre en demokratisk forankring og forutsigbarhet. Vi foreslår ulike muligheter for utforming av en slik regulering. For å ha tilstrekkelig fleksibilitet innenfor de rettslige rammene bør en lovhjemmel gi adgang til at den nærmere reguleringen av registerløsninger gis i forskrift, i likhet med reguleringen av andre helseregistre.

Etablering av registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning mv., fordrer en rekke etiske vurderinger. Et anerkjent sett av grunnleggende prinsipper i medisinsk-etisk faglitteratur er de fire prinsippene om selvbestemmelse (respekt for autonomi), ikke skade, gjøre godt, og rettferdighet. Genomisk informasjon kjennetegnes som nevnt blant annet av at den angår andre enn den enkelte, og det gir derfor grunnlag for å trekke inn også andre moralske verdier, som solidaritet. Genomisk informasjon er kompleks, og gjør de som bruker den avhengig av ulike former for ekspertise og avanserte teknologier, som gjør spørsmålet om tillit sentralt.

Temaene som drøftes i utredningen henger sammen og mange av drøftelsene inneholder flere av de samme momentene. Vi har valgt å begynne med å vurdere rettslig regulering av genomsenteret, før vi går videre til drøftelse av hvilke formål genomdata bør kunne brukes til. Etter dette følger drøftelse av et rettslig grunnlag som vil understøtte bruk til disse formålene og deretter plassering av dataansvar. Etter vår vurdering bør dataansvaret for et genomregister fortrinnsvis plasseres hos én dataansvarlig. Behandling av personopplysninger skal være oversiktlig og forutsigbart for den registrerte. Det bidrar til å skape tillit og setter den registrerte i stand til å ivareta sine rettigheter og interesser. Samtidig skaper det rammer og forutberegnelighet for den dataansvarlige.

Videre drøfter vi hvilke regler om samtykke og informasjon som bør gjelde ved gjennomføring av genomundersøkelse og anbefaler at reglene forenkles for at de skal være enklere å håndtere. Samtidig vil det styrke retten til informasjon for den enkelte og blant annet bidra til at retten til ikke å vite dersom det gjøres funn kan ivaretas. Vi vurderer at dette samtykket også bør dekke at opplysningene kan lagres og tilgjengeliggjøres i registerløsninger knyttet til genomsenteret, for helsehjelpsformål og kvalitetssikring. Kvalitetssikring er nært knyttet til helsehjelpen og av avgjørende betydning for at det kan gis forsvarlig helsehjelp, og bør derfor utgjøre en naturlig del av helsehjelpen.

For forskning og sekundærbruk har vi vurdert samtykkereglene, og anbefaler bredt samtykke. Samtykket kan utformes på ulike måter og omfatte ulike elementer, for eksempel om funn den enkelte ønsker tilbakemelding om og deling av genomdata til utlandet.

Underveis i utredningen har vi møtt på flere tema som er relevante for persontilpasset medisin, men som vi vurderer faller utenfor denne utredningen. Temaene er tatt inn i kapittel 5. Vi anbefaler at disse temaene utredes nærmere i egnede spor.

Helsedirektoratet anbefaler at

- genomsenteret forankres i en egen lovbestemmelse.
- en nasjonal registerløsning med genomdata og tilhørende helseopplysninger bør etableres i tilknytning til genomsenteret.
- genomdata i genomregisteret bør kunne brukes til helsehjelp, kvalitetssikring, forskning og annen sekundærbruk for å styrke implementeringen av persontilpasset medisin. Dette bør utgjøre formålet for genomregisteret.
- sekundærbruk av genomdata bør også omfatte utvikling av kunstig intelligens-verktøy, det vil si utvikling og bruk av klinisk beslutningsstøtteverktøy.
- genomdata fra genomregisteret ikke kan brukes av forsikringsselskaper, arbeidsgiver eller påtalemyndighet.
- det bør etableres et rettslig grunnlag for genomregisteret som legger til rette for lagring og tilgjengeliggjøring av genomdata for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning mv.
- det bør fremgå tydelig av lov eller forskrift hvem som er dataansvarlig for et genomregister, og dataansvaret bør fortrinnsvis plasseres ett sted.
- det bør være samme samtykkekrav for genomundersøkelser i helsetjenesten og ikke skilles mellom samtykke til diagnostisk og prediktivt formål for genomundersøkelser som i dag.
- informasjonsplikten ved genomundersøkelser bør lovfestes. Informasjon om utilsiktede funn bør omfattes og det bør dokumenteres om pasienten ønsker å vite eller ikke vite, dersom det gjøres funn.
- det kan vurderes reservasjonsrett for den enkelte for bruk av genomdata til kvalitetssikring av andre pasienters helsehjelp. Det bør vurderes om reservasjonsretten kan fjernes fra enkeltvariantregisteret.
- helsepersonell kan gis tilgang til genomdata for helsehjelp og kvalitetssikring fra genomregisteret etter samme modell som i enkeltvariantregisteret i pasientjournalloven § 9 a fjerde ledd.
- det kan stilles krav om bredt samtykke for bruk av genomdata til forskning og annen sekundærbruk, for ivaretagelse av den enkeltes selvbestemmelse.
- det brede samtykket må oppfylle krav til samtykke i helseforskningsloven og bioteknologiloven. Dette krever at helseforskningslovens krav til bredt samtykke endres for genomdata.

- det brede samtykket bør omfatte deling av genomdata til andre land. Det kan skilles ut som en egen del av samtykket (eksempelvis egen avkrysningsrute) for å styrke den enkeltes selvbestemmelse.
- det gis et supplerende rettslig grunnlag i nasjonal rett for å oppfylle kravene i personvernforordningen artikkel 9 nr. 2 bokstav h og i for annen sekundærbruk, i tillegg til forskning.
- for all sekundærbruk av opplysninger bør det sikres gode, tydelige rammer. Det kan gjøres ved at helseforskningslovens virkeområde utvides, eventuelt at lovens prinsipper og krav kan gis anvendelse for formål som faller utenfor loven i dag.
- bestemmelsene for tilgjengeliggjøring i helseregisterloven § 19 flg. kan gis anvendelse for opplysninger i genomregisteret for sekundærbruk, og Helsedataservice kan være aktuell for å vurdere tilgang til data fra genomregisteret.
- det bør gis hjemmel for å forskriftsregulere detaljerte krav som skal gjelde for genomregisteret, på samme måte som for andre helseregistre.

Innledning

Persontilpasset medisin i helsetjenesten dreier seg blant annet om økt grad av tilpasning av behandlingen til den enkeltes biologi, noe som ideelt sett øker sannsynligheten for at valgte terapeutiske tiltak gir best mulig effekt og lite bivirkninger. Persontilpasset medisin gir flere og mer presise verktøy for utredning og behandling av pasienter, og utviklingen preger allerede helsetjenesten. Videre utvikling av persontilpasset medisin er blant annet avhengig av at helsetjenesten har mulighet til å få tilgang til store mengder data om pasienten, både om arvemateriale (genomet, herunder DNA, RNA etc.) og andre typer helsedata[1]. Bruk av genomdata i diagnostikk, forebygging og behandling omtales ofte som genombasert medisin.

Mange omtaler utviklingen innen persontilpasset og genombasert medisin som en ny æra for helsetjenesten. Vi har allerede en del kunnskap om genetiske faktorer og sykdom og hvordan ulike varianter av gener påvirker sykdomsrisiko, men det humane genomet er komplisert og det er fortsatt mye vi ikke vet. Det er behov for nye verktøy som kan gjøre det mulig å bruke kunnskap om genomet mer effektivt, og det er behov for mer aktiv bruk av genomdata og andre helsedata både i helsehjelp, kvalitetssikring, kunnskapsutvikling, forskning og innovasjon. Som på andre områder, er det også innenfor persontilpasset, genombasert medisin et mål at befolkningen skal ha et likeverdig og forsvarlig tilbud, uavhengig av geografi og sosiale faktorer.

Innen kreftområdet brukes ofte begrepet "integrert diagnostikk" når det er tale om økt bruk av molekulære data om den enkelte pasienten. Her brukes genomdata fra pasienten (både fra svulster og normalvev) blant annet for å vurdere sykdomsutvikling, respons på behandling og prognose. I tillegg til det humane genom, kan mikrobielle genomer gi viktig persontilpasset informasjon både ved oppfølging av infeksjonsutbrudd, ved infeksjonssykdom og i samspillet mellom mikrobiota (kroppens normale flora) og humane celler ved en rekke sykdomstilstander.

[1] [Genomic Medicine | Genomics England](#)

Å bygge et kunnskapsgrunnlag for persontilpasset medisin

All helsehjelp må ha et godt kunnskapsgrunnlag. Det er nødvendig for å kunne finne ut hva pasienten feiler, velge den rette forebyggingen, diagnostikken, behandlingen og oppfølgingen, vurdere respons på behandling og prognose mv. Kunnskapsgrunnlaget kommer blant annet fra erfaringer fra pasienter med liknende symptomer eller risiko, metodeutvikling, kliniske studier og forskning.

I persontilpasset medisin kan kunnskap om den enkeltes genom brukes som et grunnlag for helsehjelp. Persontilpasset, genombasert medisin er avhengig av de samme kunnskapskildene som annen helsehjelp fordi genomet ikke gir tilstrekkelig informasjon alene, for eksempel er det behov for andre typer helseopplysninger om pasienten[2]. Ved å utføre storskala analyser av genomet, såkalt genomsekvensering, og sammenligne dette med andre kunnskapskilder, kan man få kunnskap om genomet til den enkelte pasient, og kvalitetssikre helsehjelpen ved for eksempel å sammenligne med genomdata fra andre pasienter med liknende symptomer. Andre aktuelle kunnskapskilder kan være sammenstilte helsedata fra pasienter med liknende symptomer, risiko eller behandlingsforløp; databaser med informasjon om sykdomsgivende genetiske varianter og genetisk variasjon, publiserte studier etc.

For å kunne ta i bruk persontilpasset, genombasert medisin i større grad i Norge, er det en forutsetning at genomdata og andre helsedata er representative. Innen fagområdet medisinsk genetikk er det viktig å sikre

at relevante data fra norske pasienter inngår i kunnskapsgrunnlaget. Enkelte genetiske varianter kan være typiske for deler av den norske befolkningen, og det er nødvendig å ha oversikt over forekomst av slike varianter for å tolke resultater fra genetiske undersøkelser.

For å utnytte potensialet i persontilpasset medisin, og bygge kunnskap, er det nødvendig å legge til rette for at genomdata og andre helsedata om pasienten kan gjøres tilgjengelig for helsepersonell og andre som trenger disse dataene for å gi god helsehjelp, på tvers av helseforetak. Dette er i dag spesielt viktig for diagnostikk og behandling av sjeldne tilstander og kreft. Ved infeksjonsutbrudd på tvers av helseforetak er det også behov for å tilgjengeliggjøre mikrobielle genomdata med tilhørende metadata for å bidra til effektiv oppklaring av utbruddet. Tilgjengeliggjøring av genomdata med tilhørende metadata og kliniske opplysninger forventes å få en økende betydning også innenfor andre medisinske fagområder.

I tillegg til at opplysningene må kunne brukes til helsehjelp, bør det legges til rette for at opplysningene kan brukes til å videreutvikle kunnskap gjennom ulike typer forskningsprosjekter og innovasjon. Ofte er det behov for nærmere kontakt mellom forskning og helsehjelp enn hva det har vært lagt opp til innenfor den tradisjonelle medisinen. Innen flere fagområder er det nødvendig å kunne gjøre analyser på store datasett for å finne "mønstre", og det forventes at kunstig intelligens blir et viktig verktøy i slike analyser både for helsehjelp og forskning/sekundærbruk. Dette ser vi allerede eksempler på[3].

[2] [Genomic Medicine | Genomics England](#)

[3] [PEDIA: prioritization of exome data by image analysis | Genetics in Medicine \(nature.com\)](#)

Hva er et genom og hva mener vi med begrepet "genomdata"?

Genom

Genom er betegnelsen på det totale arvestoffet i kromosomene til en gitt organisme[4]. Genomet inneholder all informasjonen som skal til for å lage og vedlikeholde en organisme gjennom hele livet. Størrelsen er vanligvis angitt i basepar. I mennesket består genomet av alt DNA i de 46 kromosomene, i tillegg til DNA i mitokondrier[5]. Genomet inneholder alle genene, og sekvenser som regulerer hvordan genene kommer til uttrykk, om de skrur av eller på etc. Det er bare en liten del av genomet som inneholder gener (anslagsvis mellom 1 og 2 prosent). Genomet inneholder en del sekvenser som ikke er oppskrift på proteiner, men som kan være oppskrifter på RNA, eller sekvenser som regulerer andre gener. Genomet inneholder også en del sekvenser som vi i dag ikke vet betydningen av. En kopi av hele genomet finnes i hver celle i kroppen, med unntak av kjønnscellene som bare har halvparten av genomet. Det finnes også andre unntak.

Menneskets genom er bygget opp av om lag tre milliarder basepar, og inneholder omtrent 25 000 gener[6]. Eksomet omfatter de kodende områdene i genomet, de delene som oversettes til proteiner i cellene. Omtrent 85 prosent av alle kjente sykdomsframbringende mutasjoner er lokalisert til eksomet. Ved sekvensering fastsettes rekkefølgen av basene i DNA eller RNA. Sekvensering er grunnlaget for genetiske analyser gjennom genpaneler eller analyser av hele eksomet eller hele genomet.

Informasjon om menneskets gener og genomer skiller seg fra andre helseopplysninger på flere måter. Informasjonen er personlig, siden alle er genetisk unike. Genetisk informasjon er også noe vi har felles med våre nærmeste slektninger, og den kan derfor gi informasjon om arveanleggene spesielt til foreldre,

søsken og barn, i tillegg til biologisk slektenskap. Mye av informasjonen i det humane genomet kjenner vi ennå ikke betydningen av, og vi vet heller ikke hvordan den kan brukes i fremtiden. Informasjon om genomet gir mer informasjon enn det "øyeblikksbilde" som mange andre medisinske undersøkelser gir. Mange medfødte genetiske forandringer som kan gi risiko for sykdom, gir ikke symptomer fra fødselen, men innebærer en risiko for å bli syk senere i livet. Genomet kan også inneholde informasjon om genetiske varianter som kan gi risiko for sykdom hos ev. barn, selv om den som har disse variantene ikke selv blir syk (bæretilstander).

Genomdata

I denne rapporten bruker vi begrepet "genomdata", slik at det kan omfatte data fra hele genomet, både RNA og DNA, se ordlisten. Begrepet inkluderer både rådata som genereres ved ulike typer analyser, og data som er analysert (og tolket). Det kan være genomvid sekvensering av DNA eller RNA, SNP-arrays, eksom- eller kopitallsanalyser. Begrepet "genomdata" kan også omfatte andre data som i større grad gir et "øyeblikksbilde", som for eksempel data fra transkriptomanalyser (analyse av hvilke gener som er uttrykt i en celle på et gitt tidspunkt[7]). Data fra en genomvid sekvensering av kreftsvulster, analyser av metyleringsmønstre i cellene (en type analyse som sier noe om regulering av genuttrykk i de aktuelle cellene), eller genomdata fra mikroorganismer som er sykdomsfremkallende eller inngår i kroppens normalflora (mikrobiota) anses også som genomdata.

Ulike sekvenseringsmetoder for å generere genomdata som er i bruk i dag:

- Eksomsekvensering kartlegger rekkefølgen av baser i genene/de protein-kodende delene av genomet (eksomet).
- Genomsekvensering (helgenomsekvensering) kartlegger rekkefølgen av baser i hele genomet (ikke bare de protein-kodende delene)
- High-Throughput Sequencing/HTS eller "Next Generation Sequencing"/NGS: Dette er den dominerende sekvenseringsmetoden i dag. Det finnes flere ulike teknikker hvor sekvenseringen foregår parallelt og produserer tusener eller millioner av sekvenser samtidig. Brukes for å sekvensere hele genomet eller deler av genomet.

Ved alle sekvenseringsmetoder må sekvensdata bearbejdes ved hjelp av bioinformatiske analyser, før det er mulig å tolke og bruke resultatene.

Genom og regelverk

Genomet er unikt for hvert enkelt menneske, men det er ikke nødvendigvis enkelt å identifisere enkeltpersoner uten at genomdata er knyttet til direkte identifiserbare kjennetegn, slik som navn eller fødselsnummer. Genomet i seg selv kan anses som indirekte identifiserbart, men vil ikke være anonymt[8]

..

Det stilles strenge krav til at data kan anses anonyme etter personvernforordningen. Et register med tolkede enkeltvarianter vil inneholde et utvalg opplysninger og det er derfor vanskelig å identifisere enkeltpersoner med kun tilgang til disse opplysningene uten navn/fødselsnummer. Spørsmålet om genetiske opplysninger er anonyme eller ikke må vurderes konkret i hvert enkelt tilfelle og har betydning for hvilke regler som gjelder, eksempelvis krav om rettslig grunnlag og taushetsplikt gjelder.[9]

Om genetiske opplysninger i personvernforordningen

Genetiske opplysninger er definert i personvernforordningen art. 4 nr. 13 som "personopplysninger om en fysisk persons nedarvede eller ervervede genetiske egenskaper som gir unik informasjon om den aktuelle

fysiske personens fysiologi eller helse, og som særlig er framkommet etter analysing av en biologisk prøve fra den aktuelle fysiske personen".

Det gjelder samme regler for helseopplysninger og genetiske opplysninger i personvernforordningen.

Om registerbegrepet i personvernforordningen

Et register er definert i personvernforordningen artikkel 4 nr. 6 som "enhver strukturert samling av personopplysninger som er tilgjengelig etter særlige kriterier, enten samlingen er plassert sentralt, er desentralisert eller spredt på et funksjonelt eller geografisk grunnlag".

I juridisk forstand er register et vidt begrep og det kan tenkes mange varianter av register innenfor begrepet. Et register er ikke betinget av teknisk innretning for samling av dataene, for eksempel har det ikke betydning hvor data geografisk lagres (distribuert eller sentral lagring) eller hvilken type dataplattform som benyttes (datavarehus og datasjø). Det avgjørende for at det skal være definert som et register er at opplysningene er søkbare på individnivå. Med strukturert samling menes med andre ord at data er søkbare.

Genomdata er personopplysninger, og behandling av disse er regulert av personvernforordningen. Det er dermed krav om at det er tydelig definert hvilke opplysninger denne utredningen gjelder, og hvilke data de foreslåtte juridiske rammene skal gjelde for. Begrepet "register" er derfor riktig å bruke om den samlingen av personopplysninger som genomdata med tilhørende helseopplysninger vil utgjøre, for å kunne vurdere blant annet tilstrekkelig rettslig grunnlag for behandlingen av disse opplysningene og til hvilke formål. Mer spesifikt kan vi også bruke begrepet "helseregister", ettersom genomdata er en kategori helseopplysninger, og helselovgivningen stiller ytterligere krav for behandlingen av opplysningene. Enda mer spesifikt kan vi bruke begrepet "genomregister" i denne sammenhengen, ettersom det er behandling av genomdata denne utredningen gjelder.

Om begrepet genomregister

I denne utredningen bruker vi begrepet "genomregister" om et helseregister for behandling og tilgjengeliggjøring v genomdata og tilhørende helseopplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring, forskning og annen sekundærbruk.

Analyser av pasientens genom (genomanalyser) og tilhørende helsedata, er allerede en sentral del i utredning av sykdom hvor det er mistanke om en genetisk årsak, enten i form av en nyoppstått genetisk variant, eller en nedarvet genetisk variant. I slike analyser er det relevant å sammenligne med genetiske varianter som er funnet hos andre pasienter med liknende sykdomsbilde (tolkede genetiske varianter). Etter hvert som vi får mer kunnskap om hvordan genetiske varianter påvirker hverandre, blir det også større behov for å kunne sammenligne mønstre av varianter på tvers av pasientgrupper.

Persontilpasset, genombasert medisin innen kreft gir nye behandlingsmuligheter. Analyser av (deler av) kreftsvulstenes genom brukes allerede både i diagnostikk og behandling, og i utprøvende behandling for å kunne tilby behandling med legemidler som er rettet mot spesielle forandringer i kreftsvulsten. Et eksempel er IMPRESS Norway[10], hvor personer med avansert kreft uten etablerte behandlingsalternativer kan tilbys utprøvende behandling. Det forventes at analyse av tumorgenomet vil få økt betydning også innen diagnostikk og vurdering av prognose. Deteksjon av tumor-DNA i blodbane er for eksempel brukt innen forskning for å vurdere risiko for tilbakefall/progresjon av tykktarmskraft.

For å dekke dagens behov må et juridisk rammeverk legge til rette for lagring av genomdata og andre typer relevante data og deling av data på tvers av virksomheter. Rammeverket bør også kunne ivareta nye behov som oppstår etter hvert som tjenestene utvikler seg. Det er i dag mange muligheter innenfor

gjeldende rett. Det er adgang til å opprette ulike registerløsninger, men lovgivningen skiller i all hovedsak mellom primær- og sekundærbruk av opplysninger. Regelverket er fragmentert og til dels uoversiktlig. Det er derfor gode grunner for å vurdere noen tilpasninger for at det skal bli enklere å gjennomføre persontilpasset medisin i norsk helsetjeneste og bruke genomdata i større utstrekning.

Det må også legges til rette for at genomdata fra bakterier, virus og andre mikrober kan inngå i kunnskapsgrunnlaget. Mikrobielle data må kobles til helseopplysninger om personen de stammer fra eller tilhører. Mikrobielle genomdata kan gi informasjon om den enkeltes helse, men inneholder mindre informasjon enn det humane genomet. Mikrobegenomer kan ikke fortelle særlig mye om helsetilstanden til slektninger, og kan ikke i samme grad brukes for å undersøke risiko for fremtidig sykdom hos en pasient. Et juridisk rammeverk som ivaretar relevante hensyn, inkludert etiske hensyn, knyttet til bruk, lagring, analyse og deling av humane genomdata og tilhørende helseopplysninger på en god måte, vil etter vår vurdering gi tilstrekkelig gode rammer for behandling av mikrobielle genomer med tilhørende helseopplysninger om verten (personen).

[4] For en god innføring om det humane genomet kan denne anbefales: An Owner's Guide to the Human Genome: an introduction to human population genetics, variation and disease, Jonathan Pritchard, Stanford University 2023, <https://web.stanford.edu/group/pritchardlab/HGbook.html>

[5] [genom – Store norske leksikon \(snl.no\)](#)

[6] [genom – Store norske leksikon \(snl.no\)](#)

[7] [Transkriptom - Institutt for biovitenskap \(uio.no\)](#)

[8] Se også [The GDPR and genomic data](#) s. 35 flg.

[9] Se nærmere om temaet i Helsedirektoratets vurdering av "Genetiske varianter og anonymitet" [Svar på spørsmål i oppdragsbrev fra Helse Sør-Øst RHF.pdf \(helsedirektoratet.no\)](#)

[10] [IMPRESS-Norway - Forsiden - IMPRESSNorway](#)

Forholdet mellom etiske og juridiske vurderinger

[11] Etikk og jus omhandler normative spørsmål, spørsmål om hvordan vi bør leve og, konkret, hvordan vi bør handle. Det er gjerne med utgangspunkt i moralske normer at vi mener at noe bør lovreguleres, og at noen handlinger bør være forbudte, mens andre handlinger bør være tillatte. Selv om det er en tett sammenheng mellom lovverk og moral, er de ikke sammenfallende. Lovverket bygger på og endres av de allmenne moralske oppfatningene i et samfunn, men vi vedtar og lovregulerer ikke alle moralske normer i samfunnet. Det er mye vi vil si er moralsk galt, uten at det er forbudt ved lov.

Å besvare et moralsk spørsmål med å si at «det er lovlig», eller «det finnes ikke noen lovbestemmelse mot det», kan være en avsporing og bero på en misforståelse av forholdet mellom jus og moral, nemlig å tenke at moralske spørsmål uten videre kan besvares med juridiske er-svar. Dette illustrerer et generelt poeng om å unngå å slutte fra er til bør – altså å besvare spørsmål om hvordan noe bør være med å si hvordan noe er. Vi kan alltid stille spørsmål om lovverket burde være slik det er, eller om det burde endres. Her kan vi igjen skille mellom juridiske og moralske spørsmål om lovverket. Mens moralske

bør-spørsmål eksempelvis dreier seg om visse handlinger er akseptable eller ei, vil juridiske bør-spørsmål også dreie seg om hvordan en best lovregulerer disse handlingene – og om det er mulig og hensiktsmessig å lovregulere disse i det hele tatt.

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

Til tross for disse ulikhetene er det et nært forhold mellom etikk og jus, siden lovverket som nevnt i stor grad er basert i allment anerkjente etiske prinsipper, og slik sett reflekterer sentrale aspekter ved allmennmoralen, som vi kommer tilbake til nedenfor. Samtidig vil de skrevne lovene også påvirke våre moralske oppfatninger, gjennom det som kalles lovens ekspressive funksjon[12]. Det moralske grunnlaget for lovverket gjenspeiles i fortolkningen av lovene. Disse tar blant annet utgangspunkt i lovenes forarbeider, som består av utredninger og høringer der allmenne oppfatninger står sentralt. I visse tilfeller vil lovverket gi et betydelig rom for etisk skjønn, eksempelvis i forvaltningen av lovverket i de forskningsetiske komiteer for medisinsk og helsefaglig forskning.

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

[11] Kapittelet er hentet fra utredningen om etiske problemstillinger ved etablering av nasjonalt genomsenter med registerløsninger av Bjørn Myskja og Las Ursin, se vedlegg 5.

[12] Sunstein, C. R. (1996). On the expressive function of law. University of Pennsylvania law review, 144(5), 2021–2053.

Ordliste

I utredningen brukes det en del fagterminologi og juridiske begreper. Her gir vi en oversikt over hvordan disse begrepene er definert i rapporten. Hvis ikke noe annet fremgår av konteksten begrepet er brukt i, er det definisjonen som fremgår her som gjelder.

- **baser og basepar**[13]

Basepar innen genetikk er et par av de sammenkoblede "bokstavene" som utgjør koden i DNA (AGCT). Basepar i dobbeltrådig DNA er A-T (adenin-guanin) og C-T (cytosin-tymidin). Lengden av DNA angis vanligvis i basepar (bp), kilobaser (Kb) og megabaser (Mb). Totalmengden av DNA i en kjønnselle er omkring 3000 Mb.

- **behandlingsrettet helseregister**[14]

Definert i pasientjournalloven § 2 bokstav d: "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".

- **eksom**

Alle DNA regioner som koder for aminosyrer/proteiner.

- **fenotype**

En organismes egenskaper eller karakteristiske trekk (utseende, farge, størrelse, intelligens, helsetilstand osv.). For enkelte egenskaper er fenotypen bestemt utelukkende av organismens gen-sammensetning (genotype), men som oftest er fenotypen resultatet av et komplisert samspill mellom genene og miljøet.

Innen kreft vil data om morfologi (av kreftsvulst), protein- og RNA-analyser også være en del av fenotypen.

- **genetiske opplysninger**

Definert 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".

- **genetisk undersøkelse**^[15]

Definert i bioteknologiloven § 5-1: "Med genetisk undersøkelser menes i denne loven alle typer analyser av menneskets arvestoff, både på nukleinsyre- og kromosomnivå, av genprodukter og deres funksjon, eller organundersøkelser, som har til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper.

Med genetiske undersøkelser av fødte menes i denne lov:

- a. genetisk undersøkelse der formålet er å stille sykdomsdiagnose
- b. genetiske presymptomatiske undersøkelser, genetiske prediktive undersøkelser og genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer som først viser seg i senere generasjoner
- c. genetiske laboratorieundersøkelser for å bestemme kjønnsstilhørighet, unntatt genetiske laboratorieundersøkelser for identifikasjonsformål."

- **genom**^[16]

Det totale arvestoffet i kromosomene til en gitt organisme. Størrelsen er vanligvis angitt i basepar. En kopi av hele genomet finnes i hver celle i kroppen, med unntak av kjønnscellene som har bare halvparten av genomet (det finnes også noen få andre unntak).

- **genomdata**

I denne rapporten brukes begrepet om DNA-data fra genomvide analyser av celler fra mennesker. Innenfor medisinsk genetikk brukes gjerne genomdata om genetiske data fra eksempel SNP-arrays, eksom- eller genomsekvensering. Det inkluderer både tolkede data og rådata. I vår begrepsbruk kan genomdata også omfatte andre typer genomvide analyser, som for eksempel RNA - eller metyleringsanalyser. Genomdata omfatter her også genomvide DNA- eller RNA-analyser av mikroorganismer i eller på mennesker. Genomdata brukes ofte som grunnlag for genpanelanalyser.

- **genpanel**

Ved genetisk diagnostikk blir ofte alle gener sekvensert, mens bare et utvalg av disse blir analysert. Dette utvalget kalles ofte for et genpanel og inneholder gener som antas å være årsak til den aktuelle tilstanden eller beslektede tilstander. Det finnes en rekke ulike genpaneler til bruk innen medisinsk genetikk^[17].

Genpaneler brukes også innen kreftdiagnostikk. Ved hjelp av vev fra en kreftsvulst kan patologer bruke genomvide sekvenseringsmetoder til å avdekke genforandringer i mange gener på én gang, istedenfor å teste for endringer i ett og ett gen.

Dersom det viser seg at kreftsvulsten har bestemte genmutasjoner, kan det være aktuelt å gi behandling som har vist seg å være spesielt effektiv for pasienter med denne mutasjonen eller å delta i en studie som er åpen for pasienter med nettopp denne genfeilen i svulstvevet.

- **genomregister**
helseregister for behandling og tilgjengeliggjøring av genomdata og tilhørende helseopplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring, forskning og annen sekundærbruk.
- **genotype**[18],[19]
Genotype er den informasjonen som ligger i arvematerialet hos et individ eller i en celle. Brukes som oftest om en beskrivelse av hvilke alleler (utgave av genet) et individ har. Forskjellige alleler kan kode for ulike varianter av samme gen. For eksempel vil en blomst med fenotypen lilla farge kunne ha genotypen LL eller Lh (L =allel for lilla blomsterfarge, h =allel for hvit blomsterfarge) dersom L-allelet er dominant og h-allelet recessivt.
- **helseregister**
Er definert i helseregisterloven § 2 bokstav c: "enhver strukturert samling av personopplysninger som er tilgjengelig etter særlige kriterier, og som inneholder helseopplysninger, jf. personvernforordningen artikkel 4 nr. 6." Den rettslige betydningen av begrepet strukturert har ikke betydning for lagringsarkitekturen, men det avgjørende er at dataene knyttes til en enkeltperson og er søkbare. Se også definisjonen av register.
- **kimbane**[20]:
Kimbanen er den veien arvestoff overføres fra generasjon til generasjon. DNA som finnes i kroppens celler (normale celler) har DNA fra kimbanen. Hos mennesker er egg- og sædceller del av kimbanen. Celler som ikke er kimceller kalles somatiske celler. Mutasjon i somatiske celler vil ikke gå videre til neste generasjon, men kan gi opphav til kreft hos det individet der mutasjonen oppsto. Eksempler er mutasjoner som utelukkende finnes i kreftceller.
- **pasientjournal, og hva som regnes som pasientjournal**
Ved behandling hos fastlege eller sykehus (ytelse av helsehjelp) samles alle notater, dokumenter, prøvesvar og røntgenbilder i en journal for den enkelte pasienten.
- **prediktiv genetisk informasjon**
I denne rapporten bruker vi ofte prediktiv genetisk informasjon eller opplysninger som et samlebegrep for opplysninger som kommer fra prediktiv, presymptomatisk eller bærerdiagnostisk genetisk undersøkelse, se definisjon av genetiske undersøkelser over.
- **primærbruk av data**
Bruk av data til helsehjelp (motsetn. til sekundærbruk).
- **referansedatasett**
Datasett som brukes for sammenlikning, oftest for å finne frekvenser og representasjon av enkeltvarianter. Referansedatasett er viktig for tolking av resultater fra en genomundersøkelse. Som regel brukes internasjonale databaser som referanse, men spesielt innen medisinsk genetikk er det også viktig å ha oversikt over nasjonal variasjon.
- **register**
Definert i personvernforordningen artikkel 4 nr. 6: "enhver strukturert samling av personopplysninger som er tilgjengelig etter særlige kriterier, enten samlingen er plassert sentralt, er desentralisert eller spredt på et funksjonelt eller geografisk grunnlag". Et register i juridisk forstand er ikke betinget av teknisk innretning for samlingen av dataene, for eksempel hvor data lagres (eksempelvis føderert eller sentral lagring). Det vil si at register er et vidt begrep og det kan tenkes mange varianter innenfor begrepet. Den rettslige betydningen av begrepet strukturert har ikke betydning for lagringsarkitekturen, men det avgjørende er at dataene knyttes til en enkeltperson og er søkbare. Se også definisjonen av helseregister.
- **rådata**
Data som er samlet inn fra en kilde og som ikke har gjennomgått bearbeiding eller annen manipulasjon, analyse mv. En fullstendig genomsekvens, før den er analysert, er en form for rådata. Begrepet omfatter også data som oppstår mellom såkalt opprinnelige rådata og ferdig tolkede data.
- **sekvensering**
Det vil si en analyse der man kan avdekke rekkefølgen av baser i DNA eller RNA. Det finnes i dag flere ulike typer sekvenseringsmetoder.

- **sekundærbruk av data**

Bruk av data til forskningsformål, statistikk, helseanalyser, kvalitetsforbedring, planlegging, styring og beredskap mv. (mots. ikke til helsehjelp/primærbruk).

[13] [Genetikkportalen](#)

[14] Pasientjournalloven § 2 <https://lovdata.no/lov/2014-06-20-42/S2>

[15] Bioteknologiloven § 5-1 <https://lovdata.no/lov/2003-12-05-100/S5-1>

[16] [Genetikkportalen](#)

[17] [Genetikkportalen](#)

[18] [genotype – Store norske leksikon \(snl.no\)](#)

[19] [Genetikkportalen](#)

[20] [kimbanen – Store medisinske leksikon \(snl.no\)](#)

Bakgrunn for utredningen

Nasjonal strategi for persontilpasset medisin for 2023-2030

I januar 2023 lanserte regjeringen en ny strategi for persontilpasset medisin for perioden 2023–2030^[21]. Regjeringen har i strategien satt opp tre målområder som skal bidra til å oppfylle strategiens visjon om at "*Persontilpasset medisin er en integrert del av forebygging, diagnostikk, behandling og oppfølging i helsetjenesten med mål om bedre helse og mestring gjennom livet.*" Strategien har et eget målområde for bruk, analyse, deling og lagring av data, se tekstboks.

Målområde 3 i Nasjonal strategi for persontilpasset medisin 2023 til 2030^[22]

Effektiv og sikker bruk, analyse, deling og lagring av storskala helsedata som inngår i persontilpasset medisin for helsehjelp, tjenesteutvikling og forskning innenfor rammene av den enkeltes integritet og personvern.

Målområdet skal møte utfordringer knyttet til IKT og datahåndtering innenfor persontilpasset medisin, særlig for infrastruktur og organisering knyttet til lagring, deling og tungregning for storskala helsedata og for praktiske og regulatoriske utfordringer knyttet til primærbruk og sekundærbruk av helsedata i grenseflaten mellom forskning og klinisk rutine med relevant programvare i rask utvikling.

^[21] [Strategi for persontilpasset medisin - regjeringen.no](https://regjeringen.no)

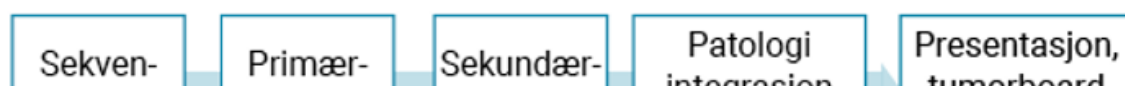
^[22] Jf. strategien s. 48.

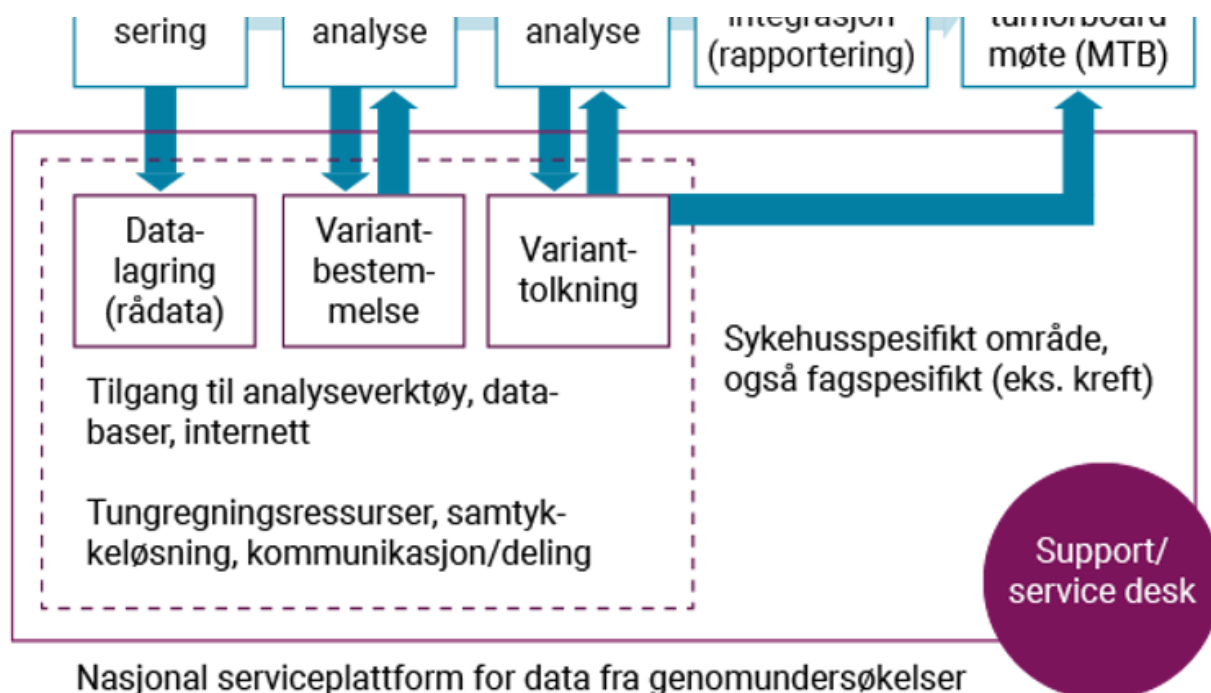
Etablering av et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger

Det framgår i strategien at et av tiltakene i målområdet 3 er å etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for kvalitetssikring, helsehjelp og forskning^[23]:

"En hoved-målsetning er å bidra til felles nasjonal løsning for forskning, diagnostikk og helsehjelp på tvers av helseregionene innenfor persontilpasset medisin. Løsningen skal sikre rask og sikker dataoverføring med felles kommunikasjonsløsninger og dynamisk samtykkeløsning. Løsningen må være skalerbar, og ta opp i seg behovene fra nye fagfelt etter hvert som de blir modne. Løsningen må også ivareta grenseflater mot aktører utenfor spesialist-helsetjenesten, slik som universitetsmiljøene, Folkehelseinstituttet, Veterinærinstituttet, Kreftregisteret, samt ta høyde for internasjonalt samarbeid".

Følgende illustrasjon^[24] i strategien viser forslag til modell for infrastruktur for bruk og deling av genomdata for helsehjelp på kreftområdet:





Nasjonal serviceplattform for data fra genomundersøkelser

Utvikling og implementering av persontilpasset, genombasert medisin innebærer innsamling av store datamengder. Det er derfor behov for å kunne bruke, analysere, dele og lagre helsedata på en effektiv, trygg og sikker måte i større grad enn i dag. I dag er det adgang til å dele nærmere definerte genetiske data for diagnostikk og helsehjelp i et anonymt frekvensregister[25] og et helseregister for tolkede genetiske varianter[26]. Disse registrene er avgrenset mot genom og eksom, som vil kunne omfatte mer data enn hva det er adgang til å behandle i disse registrene.

Et av formålene med etablering av et genomsenter med tilhørende registerløsninger er bruk til helsehjelp. Lagring av genomdata i et nasjonalt genomregister, slik at data kan gjøres tilgjengelig for helsepersonell som trenger det i behandling av pasienten, uavhengig av hvor i landet behandlingen skjer, er en endring sammenlignet med dagens praksis. I dag er det vanlig med lagring lokalt i den enkeltes pasientjournal og/eller internt kvalitetssikringsregister ved den behandlende institusjonen, der data i hovedsak er tilgjengelig for lokalt helsepersonell. Det har dermed blitt en del dobbeltarbeid. Dette fremkom i behovskartleggingen, som er nærmere omtalt i vedlegg 2.

Mer omfattende bruk av genomdata til helsehjelp og kvalitetssikring vil blant annet kreve utvikling av infrastruktur som legger til rette for tilgjengeliggjøring, analyse og bruk av slike opplysninger. Denne type infrastruktur vil også kunne underbygge forskning mv. Det er en forutsetning at en slik infrastruktur har tilstrekkelig lagrings- og regnekapasitet. Videre utredning av behov knyttet til en slik infrastruktur er utenfor Helsedirektoratets utredningsoppdrag, og omtales derfor i liten grad i denne rapporten. Noen innspill om dette som vi har fått i dialogen med ulike fagmiljøer, og fremgår i vedlegg 2.

I nasjonal handlingsplan for kliniske studier 2021–2025[27] står det at genomsenteret "skal være diagnosenøytralt og baseres på kompetansemiljøer innenfor medisin, genetikk, patologi, bioinformatikk og IKT-sikkerhet. Senteret skal ha tilhørende nasjonale registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Dette vil bidra til å ruste den grunnleggende infrastrukturen for klinisk forskning i norske sykehus for fremtiden." I den nasjonale strategien for sjeldne diagnoser[28] fra 2021 beskrives også behovet for bedre muligheter for diagnostikk ved hjelp av genetiske opplysninger.

Ulike etiske problemstillinger som er relevante for opprettelsen av et genomsenter er diskutert inngående i ulike nasjonale fora, særlig i Bioteknologirådet og de forskningsetiske komiteene. Det er også en rik etisk faglitteratur, nasjonalt og internasjonalt, på slike problemstillinger. Problemstillingene har blitt diskutert i forbindelse med fremveksten av biobanker, genetisk testing i klinikk og forskning, screening, og lignende.

Problemstillingene dreier seg om utforming av samtykke, tilbakemelding av funn, tilgang til og deling av data, kommersiell utnyttelse av opplysninger, og så videre.

Genetiske data og genomdata tas som nevnt i bruk i stadig større utstrekning. Situasjonen er sammenfallende i mange land og det er lignende arbeid for å organisere dette flere steder. I artikkelen "Implementation of precision medicine in healthcare — A European perspective"[29] fra i år gis en oversikt med eksempler fra flere europeiske land og viser at det er ulike måter å gjøre dette på. Det har dermed vært nyttig for denne utredning å ha hatt kontakt med representanter fra andre relevante land. En nærmere beskrivelse av status i andre land er tatt inn i vedlegg 3.

[23] Oppdrag gitt til RHF'ene, Helsedirektoratet og Direktoratet for e-helse knyttet til dette er nærmere omtalt i kapittel 2.3.

[24] Jf. strategien s. 51.

[25] Etablering av dette ble gitt i oppdrag til de regionale helseforetakene i 2017, og ble ledet av Helse Sør-Øst RHF, som et ledd i oppfølgingen av strategien for persontilpasset medisin 2017-2021; [oppdragsdokument_helse_sor-ost_rhf_2017.pdf \(regjeringen.no\)](#)

[26] Jf. [Pasientjournalloven §9a - Lovdata Pro](#) og [Forskrift om hvilke helseopplysninger som kan behandles i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter - Lovdata](#)

[27] [i-1206b_kliniske_studier_uu.pdf \(regjeringen.no\)](#)

[28] [Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser - regjeringen.no](#) se målområde 3

[29] Stenzinger A, Moltzen EK, Winkler E, Molnar-Gabor F, Malek N, Costescu A, et al. Implementation of precision medicine in healthcare—A European perspective. J Intern Med. 2023

Oppdrag og omfang

Denne rapporten svarer på oppdrag gitt til Helsedirektoratet fra Helse- og omsorgsdepartementet i 2021, og som ble videreført i 2022 og 2023.

I tidligere Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten 2017–2021[30], som ble utgitt av Helsedirektoratet, var det gitt anbefaling om å utrede nasjonal løsning for lagring og behandling av rådata/helseopplysninger fra kliniske genomundersøkelser for helsehjelp og forskning (anbefaling C4/D1). Oppdraget ble gitt til Helsedirektoratet i 2019, og Direktoratet for e-helse fikk i 2020 i oppdrag å bistå. Arbeidet ble forsinket på grunn av koronapandemien. Det ble bevilget midler til et nasjonalt genomsenter i statsbudsjettet for 2021. Det er gitt ytterligere midler i budsjettene for 2022 og 2023[31]. For 2024 er det foreslått at midlene til persontilpasset medisin blant annet skal dekke etablering og drift av et genomsenter [32]. Nasjonal strategi for persontilpasset medisin 2023–2030 ble, som nevnt ovenfor, lagt fram av Helse- og omsorgsdepartementet i januar 2023. Denne følger opp Helsedirektoratets strategi fra 2017.

Følgende oppdrag ble gitt til de regionale helseforetakene ved Helse Sør-Øst RHF, Helsedirektoratet og Direktoratet for e-helse:

[Helse Sør-Øst RHF's oppdragsbrev \(regjeringen.no\):](#)

De regionale helseforetakene skal under ledelse av Helse Sør-Øst RHF utrede og etablere et nasjonalt

genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Arbeidet skal gjøres i samarbeid med Helsedirektoratet og Direktoratet for e-helse.

Helsedirektoratets tildelingsbrev (regjeringen.no):

Som en del av arbeidet med å innføre persontilpasset medisin, skal Helsedirektoratet utrede juridiske og etiske sider ved å etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Det vises til oppdrag til de regionale helseforetakene og Direktoratet for e-helse.

Direktoratet for e-helses tildelingsbrev (regjeringen.no):

Bistå de regionale helseforetakene i arbeidet med etablering av et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for å sikre at utvikling av tekniske løsninger skjer innenfor rammene av eksisterende informasjonsmodeller, arkitekturprinsipper, IKT-standarder mv.

Tolkning av oppdraget

Helsedirektoratets oppdrag knytter seg til de juridiske og etiske sidene ved etablering av et genomsenter med tilhørende registerløsninger. Helse Sør-Øst RHF har, på vegne av de regionale helseforetakene, fått i oppdrag å utrede og etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger. De to oppdragene er dermed tett knyttet til hverandre og forutsetter samordning, selv om oppdragene også gjelder ulike sider ved etablering av genomsenter. Oppdragene ble gitt samtidig, og utredningsprosessene har pågått parallelt. Direktoratet for e-helse skal bistå i begge oppdragene.

Oppdraget består av to elementer; genomsenteret og tilhørende registerløsninger. Vi legger til grunn for vår utredning at begrepet "registerløsninger" i oppdragsteksten viser til det juridiske begrepet for register, slik det er definert i personvernforordningen. Vi har avgrenset oppdraget vårt mot vurderinger av hvordan helsetjenesten yter helsehjelp og pasientrettighetene i denne sammenheng, da vi vurderer at dette ligger utenfor oppdraget. Vi har imidlertid sett hen til hvordan våre anbefalinger i denne rapporten vil kunne bidra til at helsetjenesten kan ivareta sitt ansvar for helsehjelpen som ytes og ivaretagelse av deres forpliktelser overfor pasientene der det er relevant.

Videre forstår vi oppdraget slik at det i all hovedsak er å utrede gjeldende regelverk som har betydning for etablering av det nasjonale genomsenteret og tilhørende registerløsninger, og vurdere behov for endringer i regelverket for å legge til rette for utviklingen som persontilpasset medisin krever.

Vi legger til grunn at oppdraget som er gitt til Helse Sør-Øst RHF gjelder organisatoriske og tekniske sider ved etablering av genomsenteret, herunder å utrede en teknisk løsning for en infrastruktur for behandling av genomdata. Helsedirektoratet har følgelig avgrenset utredningen vår mot utredningen av teknisk løsning, utover omtale av krav som følger av regelverket. Vår intensjon er derfor å anbefale teknologinøytrale løsninger.

Våre anbefalinger om etablering av genomsenteret tar utgangspunkt i beskrivelsen i strategien for persontilpasset medisin og handlingsplanen for kliniske studier av hva et nasjonalt genomsenter kan være. I strategien er genomsenteret beskrevet som en felles nasjonal løsning som skal ha registerløsninger for lagring av data. Det er dermed rom for flere tolkninger av hvordan et genomsenter kan innrettes. En variant er å se på genomsenteret som kun en infrastruktur med tilhørende funksjoner, blant annet ett eller flere helseregistre, eller det kan ses på som en enhet som skal ivareta flere oppgaver som er skissert i strategien. Tatt i betraktning at strategien skal vare ut 2030 leser Helsedirektoratet det slik at regjeringen

har store ambisjoner for et genomsenter. Ut fra føringene i strategien og handlingsplanen for kliniske studier vil et genomsenter kunne utvikles til å være noe mer enn kun en teknisk infrastruktur for håndtering av data, og/eller kun et nytt register for genomdata.

Helsedirektoratet har utredet behov for endringer i gjeldende regelverk. Det er mye som er mulig innenfor rammene av gjeldende regelverk, men Helsedirektoratet har sett hen til både behovene beskrevet av helsetjenesten i dag og den teknologiske utviklingen som pågår. I våre anbefalinger har vi derfor foreslått en rettslig ramme som ivaretar etiske hensyn for etablering av et genomsenter med tilhørende registerløsninger, som gir nødvendig grad av fleksibilitet for å ivareta behovene en tid fremover. Vi ser imidlertid at det vil kunne være behov for å utrede enkelte særskilte rettslige problemstillinger nærmere, etter hvert som prosessen med å etablere genomsenteret har kommet lengre. For eksempel er spørsmålet om plassering av dataansvar noe som ikke kan ses på isolert i juridisk forstand. Dette må også vurderes i lys av organisatorisk løsning, og om det er hensiktsmessig at et genomsenter ivaretar et slikt ansvar. Videre er det et grunnleggende prinsipp å unngå å lagre de samme dataene flere steder, både begrunnet av hensyn til personvern, sikkerhetshensyn og at genomdata krever så stor lagringskapasitet at det har konsekvenser for klimaet[33]. Dette vil også måtte vurderes videre i arbeidet med den tekniske løsningen.

Nærmere om status for Helse Sør-Øst RHF's oppdrag

Som nevnt ovenfor har Helse Sør-Øst RHF fått i oppdrag på vegne av de regionale helseforetakene å utrede og etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger. Den 17. august 2023 behandlet det interregionale fagdirektørmøtet en sak om oppdraget. HSØ har i saken definert nasjonalt genomsenter som en nasjonal serviceplattform for genomdata, det vil si en nasjonal e-infrastruktur for helsetjeneste, kvalitetssikring og forskning med effektiv, skalerbar lagring, deling og analyse/behandling av store datamengder fra genomanalyser. Det planlegges at en første versjon av genomsenteret kan etableres innenfor gjeldende rett, men at videre utvikling må ta hensyn til eventuelle regelverksendringer.

HSØ presiserer at oppdraget gitt til RHF'et fra Helse- og omsorgsdepartementet forstås på en slik måte at det skal løses innenfor spesialisthelsetjenestens organisasjonsstruktur. Dette gir utgangspunktet for betraktningen av genomsenteret som en understøttende datainfrastruktur/serviceplattform, ikke umiddelbart et frittstående senter. Det skal med andre ord bygges opp en tjeneste som sørger for effektiv håndtering av dataprosesser slik de foregår i tjenesten i dag, blant annet slik dataflyt i InPreD er et eksempel på, og slik avdelingene for medisinsk-genetikk arbeider med sine data[34].

Det beskrives at arbeidet med oppdraget om etablering av et genomsenter har hentet nyttige erfaringer fra satsingen på persontilpasset medisin, inkludert etablering av et nasjonalt kompetansenettverk med bred faglig deltagelse (NorPreM), etablering av en ny nasjonal diagnostisk tjeneste for sekvensering og fortolkning av store genpaneler fra pasienter med avansert kreftsykdom (Nasjonal infrastruktur for presisjonsdiagnostikk; InPreD) og muliggjort etablering av nye kliniske forskningsprosjekter hvor norske pasienter får tilgang til ny behandling (IMPRESS, MATRIX m.fl.) også med støtte fra EU (PRIME-ROSE). Genomsenteret vil imidlertid være diagnosenøytralt, og det største tilfanget av genomdata vil i nærmeste framtid komme fra andre fagområder enn kreftområdet.

Det beskrives videre et forslag om å samarbeide med Universitetet i Oslo spesielt, og universitets- og høyskolesektoren generelt, på grunn av deres betydelige satsing over mer enn ti år på utvikling av fleksible løsninger for lagring, analyse og deling av store datamengder, særskilt for sensitive data.

[30] [Nasjonal strategi for persontilpasset medisin i helsetjenesten.pdf \(helsedirektoratet.no\)](#)

[31] [Nasjonal strategi for persontilpasset medisin 2023–2030 \(regjeringen.no\)](#) s. 51.

[32] Jf. [Prop. 1 S \(2023–2024\) - regjeringen.no](#) Kap. 732 Regionale helseforetak, post 70 Særskilte tilskudd

[33] Samuel G and Lucassen AM (2023). The environmental impact of data-driven precision medicine initiatives. Cambridge Prisms: Precision medicine, 1, e1, 1-8, <https://doi.org/10.1017/pcm.2022.1>

[34] Opplysninger gitt per e-post 16.10.2023.

Om utredningen

Prosess

Arbeidet har vært organisert som et prosjekt i Helsedirektoratet og representanter fra Direktoratet for e-helse og Helse Sør-Øst RHF har deltatt i jevnlige møter i prosjektet.

Helsedirektoratet har fått innspill fra sentrale aktører og fagmiljøer. Vi har arrangert arbeidsmøter for å kartlegge behov innen fagområdene medisinsk genetikk og kreft. Dette er beskrevet nærmere i vedlegg 2 og 7. Vi har også innhentet innspill fra medlemmer av Nasjonalt kompetansenettverk for persontilpasset medisin, NorPreM[35] og fagpersoner innen medisinsk genetikk[36], se vedlegg 1. I tillegg har vi hatt kontakt med en rekke andre relevante aktører for å innhente ulike perspektiver og synspunkter.

I forbindelse med vår utredning har vi hatt kontakt med Genomic Medicine Sweden[37], Nationalt Genom Center i Danmark[38], helsedepartementet i Finland og Genomics England[39]. De har valgt ulike løsninger og varierende juridisk tilnærming. I Sverige er det for tiden en utredning av hvordan sekundærbruk av helsedata til for eksempel forskning, utvikling og innovasjon bør reguleres, det som hos oss tilsvarer helseregister- og helseforskningsloven[40].

Prosjektgruppen besøkte Nationalt Genom Center i Danmark. I et heldagsmøte var både juridiske og tekniske aspekter tema. Nationalt Genom Center ble etablert i 2019 og deres erfaringer så langt har vært nyttige i vår utredning. Den danske modellen er beskrevet i vedlegg 3, kapittel 3.2.

Vi har også hentet erfaringer fra Helsedirektoratets arbeid med europeiske samarbeid som 1+ Million Genomes og Genomic Data Infrastructure.

Ulike problemstillinger er ved flere anledninger drøftet med Fagrådet for persontilpasset medisin, og Helsedirektoratets rådgivende fagnettverk på bioteknologiområdet, Bioreferansegruppa.

Rapportens struktur

Rapporten består i hovedsak av en innledning i kapittel 1 og bakgrunn for utredningen og beskrivelse av oppdraget i kapittel 2. I kapittel 3 har vi oppsummert dagens situasjon og fremtidig behov.

Oppsummeringen er blant annet basert på innspill fra arbeidsmøter Helsedirektoratet har gjennomført som et ledd i utredningen, se vedlegg 1 og 2. Kapittel 4 er hoveddelen av rapporten, og inneholder de vurderingene vi har gjort og utdyper de anbefalingene vi foreslår for at genomsenteret og tilhørende registerløsninger kan realiseres. Kapittel 4 er delt opp i flere delkapitler, hvor vi for hvert enkelt tema har

gitt noen anbefalinger, beskrivelse av gjeldende rett, og en vurdering av både de juridiske og etiske sidene knyttet til de anbefalingene vi foreslår. I kapittel 5 omtaler vi flere relevante og nærliggende tema som vi har avgrenset mot i denne rapporten.

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

[35] [NorPreM - Spesialisthelsetjenesten](#)

[36] Overlege Ragnhild Glad, UNN og laboratoriegenetiker Øystein Holla, Sykehuset Telemark

[37] Se mer her: [Nasjonell IT-infrastruktur i drift för att dela genomikdata mellan sjukvårdsregionerna | Genomic Medicine Sweden](#)

[38] [Nationalt Genom Center \(ngc.dk\)](#)

[39] [Homepage | Genomics England](#)

[40] Se for eksempel [sIs-rapport_halsodata-och-forskning_2023.pdf](#)

Oppsummering av dagens situasjon og fremtidig behov

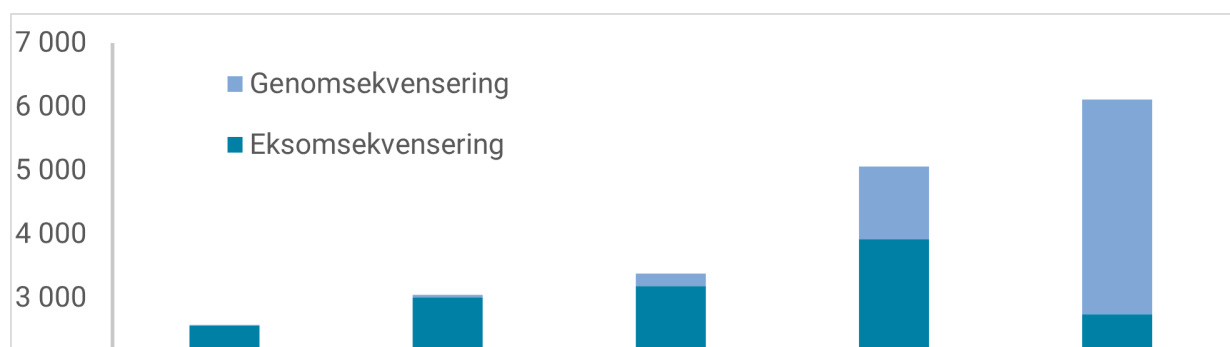
Gjennomføring og dokumentasjon av genetisk undersøkelse

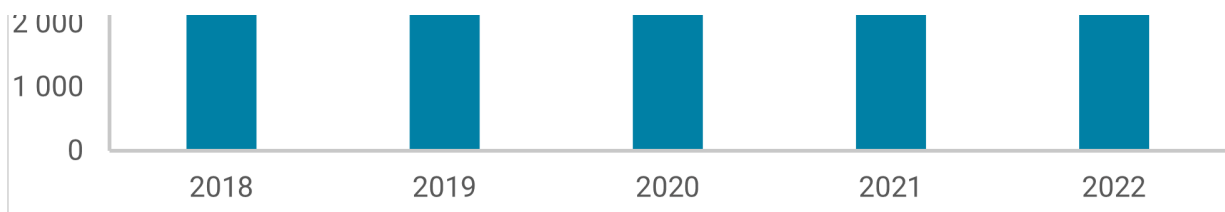
Behandling av genomdata i helsetjenesten ved ytelse av helsehjelp forutsetter i utgangspunktet at pasienten har samtykket til at en genomundersøkelse kan gjennomføres. For genomundersøkelser med prediktivt formål er det etter gjeldende rett en særregulering i bioteknologiloven med krav til skriftlig samtykke og tilpasset genetisk veiledning. For genomundersøkelser med diagnostisk formål er det de generelle reglene om samtykke og informasjon etter pasient- og brukerrettighetsloven som gjelder. Det er behov for å sikre god og tilstrekkelig informasjon til pasientene i forbindelse med genomundersøkelser, og mye taler for at dette er vesentlig uavhengig av om formålet med undersøkelsen er prediktiv eller diagnostisk. Informasjon om genetiske undersøkelser i en behandlingssituasjon kan være krevende for pasienter å motta, ettersom de er i en sårbar situasjon, og det kan derfor være behov for at informasjonen er tilgjengelig skriftlig (og digitalt) for pasienten, for å sikre at informasjonen blir mottatt og forstått.

Genomundersøkelser gjøres i dag i helsetjenesten som en del av helsehjelpen og genomdata skal dokumenteres i pasientjournal på samme måte som annen helsehjelp, dersom opplysningene vurderes som relevante og nødvendige, jf. kravet i helsepersonelloven § 40 første ledd. Det er nødvendig å kunne tilgjengeliggjøre genomdata i forbindelse med pasientens helsehjelp, blant annet til helsepersonell som gir helsehjelp, til laboratoriet, og ev. til helsepersonell i andre virksomheter som skal bistå i helsehjelpen. Dette omfattes av samtykke til helsehjelp.

Teknologisk utvikling gjør det stadig billigere og enklere å gjøre genomanalyser. Som vist i figuren nedenfor, tas genomundersøkelser i bruk i økende grad. Håndtering av data som genereres og analyse av sekvensene reiser en rekke problemstillinger som vi blant annet har pekt på i vår evaluering av bioteknologiloven fra 2011 og 2015[41]. Det er utfordrende å analysere og tolke resultatene fra slike analyser, det kan gis informasjon om prediktiv sykdom og det reiser en rekke etiske problemstillinger. Tolkning av genomdata er komplisert, og innen fagområdet medisinsk genetikk krever dette spesialkompetanse i medisinsk genetikk og laboratoriegenetikk. På kreftområdet vil kompetanse innen molekylærpatologi og molekylærbiologi være svært sentralt.

Tolkning av data må gjøres i lys av klinisk informasjon og kliniske funn, og dialog mellom laboratoriet og andre relevante personellgrupper er særdeles viktig. Muligheten for tverrfaglig dialog om tolkning av funn er en forutsetning for forsvarlig bruk av genomanalyser.





Figur: Utvikling i bruk av storskala sekvenseringsteknologi i diagnostiske genetiske undersøkelser utført i spesialisthelsetjenesten i perioden 2018–2022 (tall innrapportert fra virksomhetene til Helsedirektoratet).

[41] [Evaluering av bioteknologiloven 2015.pdf \(helsedirektoratet.no\)](#)

Bruk av genomdata for å gi helsehjelp til andre pasienter

Helsehjelp ved bruk av genomdata krever ofte at opplysninger fra en person brukes til helsehjelp for en annen person, samt at det vil kunne være behov for genomdata for å yte helsehjelp til samme pasient og andre pasienter på et senere tidspunkt. Behovet for lagring av data fra genomanalyser og tilhørende helseopplysninger er begrunnet i at opplysningene må brukes for å kunne kvalitetssikre analyser som gjøres av andre pasienter som har fått tilsvarende undersøkelse.

Ved genetisk utredning er det for eksempel nødvendig å sammenligne pasientens genvarianter med genetiske opplysninger fra andre personer. Når en genetisk variant skal tolkes, er det nødvendig å kjenne til om varianten har blitt påvist hos andre personer tidligere, og i så fall hos hvor mange (allelfrekvens), og om varianten ev. er tolket som sykdomsgivende eller ikke. Bakgrunnen for dette er at genvarianter som forekommer relativt hyppig, eksempelvis hos mer enn fem prosent av befolkningen, som regel ikke er årsak til en sjelden arvelig sykdom/tilstand, og at flere samsvarende tolkninger av en variant hos pasienter med samme sykdomsbilde/fenotype underbygger at varianten faktisk er/ikke er sykdomsgivende. Denne bruken av opplysninger skiller seg fra hvordan helseopplysninger vanligvis benyttes. Genetiske data og genomdata lagres for kvalitetssikringsformål i interne kvalitetsregistre ved det enkelte helseforetak. Per i dag er det i liten grad lagring i regionale eller nasjonale registre for disse formålene, og mulighetene for å gjøre sammenlikninger på tvers er begrenset. Et unntak fra dette er registeret over tolkede genetiske varianter, som har hjemmel i pasientjournalloven § 9 a.

Bruk av genomdata i forskning

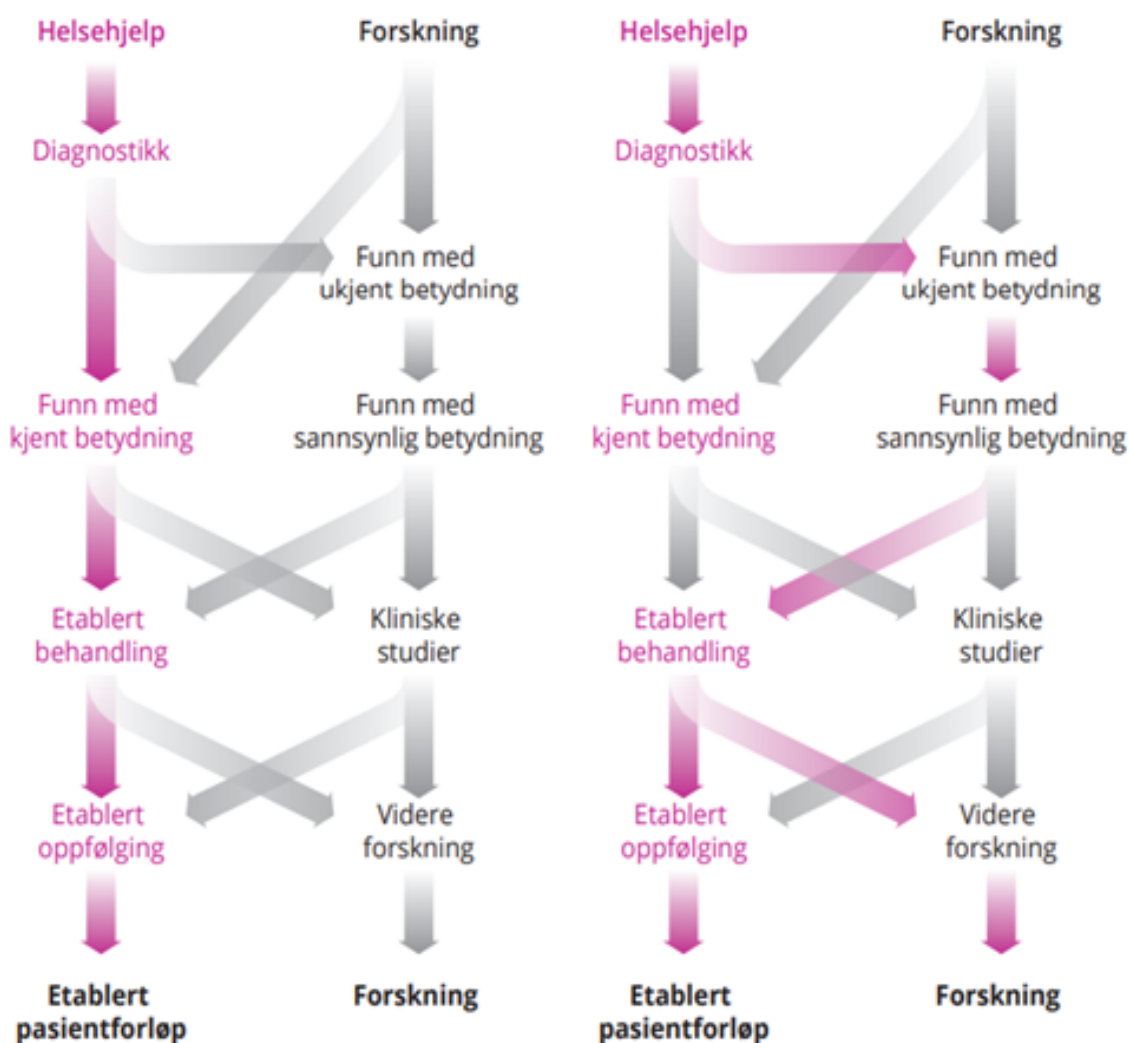
Genomsekvenseringer gjøres også som ledd i forskningsprosjekter, særlig i kliniske forskningsprosjekter som er nært knyttet til helsehjelpen. Ved disse genomundersøkelsene lagres genomdata vanligvis også i det enkelte forskningsprosjekt. Behandling av genomdata kan også være aktuelt i befolkningsbaserte helseundersøkelser og medisinske kvalitetsregistre, i form av at man samler inn humant biologisk materiale fra de som deltar, og gjør materialet/opplysningene tilgjengelig for forskningsformål.

Forskning og annen sekundærbruk av genomdata er en forutsetning for utviklingen av persontilpasset medisin. Genetiske opplysninger er aktuelle for bruk i ulike typer forskning, både i klinisk og epidemiologisk forskning. Kliniske studier kan typisk være forskning på effekten og bivirkninger av nye legemidler og behandlingsmetoder. Det gjøres også forskning basert på maskinlæring i det som kalles "real world data",

som er data tatt fra pasientjournaler og annen informasjon som er lagret i forbindelse med diagnostikk og behandling. Denne forskningen kan være hypotesegenererende og må følges opp med mer målrettede undersøkelser.

Innenfor persontilpasset medisin vil et pasientforløp kunne veksle mellom etablert behandling og forskning, for eksempel ved at pasienter veksler mellom etablerte behandlinger i klinikken, kliniske studier og utprøvende behandling. Det kan være behov for å få tilgang til genomdata fra forskningsprosjekter til pasientbehandling. IMPRESS-studien[42] er et eksempel på en studie som integreres i pasientforløpet. Et annet eksempel er at det gjøres genetiske analyser i de befolkningsbaserte helseundersøkelsene, og også i den sammenhengen vil det kunne være behov for at genomdata kan lagres i genomregisteret. Da kan behandlende lege nyttiggjøre seg dette i forbindelse med helsehjelp til pasienten som da allerede har fått genomet sitt sekvensert. Det er imidlertid en rekke spørsmål som må avklares nærmere før genomdata fra forskning kan tas i bruk i helsehjelp og vi nøyer oss her med å peke på muligheten og behov.

Figuren nedenfor illustrerer at pasientforløp kan veksle mellom forskning og helsehjelp. Det er behov for at data kan både følge med pasienten og nyttiggjøres i disse forløpene, der det er hensiktsmessig. Figuren er hentet fra Nasjonal strategi for persontilpasset medisin[43].



[42] [IMPRESS-Norway - Forsiden - IMPRESSNorway](#)

Behov for bruk av genomdata på tvers til flere formål

Som vist i figuren ovenfor, ser vi en økning i bruk av genomundersøkelser de siste årene. For å styrke utviklingen av persontilpasset medisin er det behov for et klarere rettslig grunnlag for å legge til rette for at genomdata kan lagres og gjenbrukes i økt grad til helsehjelp, kvalitetssikring og forskning mv. Per i dag behandles genomdata flere steder, avhengig av i hvilken sammenheng de samles inn og hvilket formål behandlingen av opplysningene har. For å kunne dele data mellom helseforetak for helsehjelp og kvalitetssikring er det behov for løsninger som kan ivareta disse behovene. Genomdata kan behandles, inkludert lagres og deles, på samme måte som andre helseopplysninger i pasientjournal (behandlingsrettet register), med unntak av begrensningen i bioteknologiloven § 5-8.

Systemet etter gjeldende rett er etter vårt syn ikke tilrettelagt i tilstrekkelig grad for behandling av opplysninger til flere formål med ett rettslig behandlingsgrunnlag. Pasientjournalloven gjelder bruk av helseopplysninger i behandlingsrettede helseregistre i forbindelse med helsehjelp (primærbruk), mens helseregisterloven gjelder bruk til forskning, statistikk osv. (sekundærbruk). Pasientjournalloven og helseregisterloven er i utgangspunktet gjensidig utelukkende. For at et genomregister kan omfatte behandling av opplysningene til helsehjelp, kvalitetssikring og forskning mv., kan både pasientjournalloven og helseregisterloven være aktuelle lover å hjemle registeret i.

Det er et behov for å kunne dele opplysninger for blant annet kvalitetssikring av genetisk diagnostikk og forskning med ekspertise og forskningsgrupper i andre land. For å få et tilstrekkelig kunnskapsgrunnlag er dette nødvendig, særlig ved utredning av sjeldne sykdommer. Norges befolkning er liten, og dermed blir også sammenligningsgrunnlaget lite. Helsepersonell bruker i dag utenlandske databaser aktivt for å yte helsehjelp til norske pasienter. Det er derfor rimelig at også norske helseforetak deler tolkede genetiske varianter med helsepersonell i andre land. Deling av norske genetiske varianter kan for eksempel være nødvendig dersom varianten kun er påvist i Norge, dersom den kun er påvist få ganger eller dersom tolkningen er usikker slik at forekomst og tolkning av varianten bør undersøkes i et større materiale. Det kan legges til grunn at det på sikt vil bli tilsvarende behov for deling av genomdata. Det vil i den sammenheng kunne være nødvendig å dele genetiske opplysninger med andre land, både innenfor og utenfor EU/EØS. Innenfor forskning er det vanlig at det samarbeides med institusjoner og andre aktører internasjonalt, også med samarbeidspartnere i land utenfor Europa.

I tillegg er det sannsynlig at Norge vil forplikte seg til å delta i 1+Million Genomes-initiativet[44], hvor deling av genetiske opplysninger til flere formål står sentralt. Deling av genetiske opplysninger vil sannsynligvis også omfattes av forordningen om et europeisk helsedataområde (EHDS) som er under forberedelse i EU. Nærmere omtale av 1+MG er i vedlegg 3, kapittel 3.5.

[44] Norge har inngått en intensjonsavtale med 1+MG, og deltar i utviklingsarbeidet.

<https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes>

Vurderinger og anbefalinger

Innledning

Vi har allerede et godt regelverk for bruk av helseopplysninger til både helsehjelp og forskning mv. Det er imidlertid en forutsetning for videre utvikling av persontilpasset, genombasert medisin, at rammene for hvordan genomdata kan brukes og deles er robuste, tydelige og fleksible nok til å kunne møte nye behov.

Regelverk som gjelder for bruk av helseopplysninger framgår av mange ulike lover, og er nærmere beskrevet i vedlegg 4. I denne utredningen vurderer vi i hvilken grad gjeldende regelverk gir adgang til lagring og tilgjengeliggjøring av genomdata i samsvar med de behovene som særlig helsetjenesten har beskrevet, både i dag og fremover med tanke på teknologisk utvikling og arbeidsmetodikk. Vi vurderer hvordan et genomsenter med tilhørende registerløsninger kan reguleres. Vi vurderer også om det er behov for et nytt rettslig grunnlag for behandling av genomdata (genomregister), for å tydeliggjøre og samle regler for bruk av denne typen helsedata.

Forslagene er teknologinøytrale, det vil si at vi ikke foreslår regelverk som har føringer for utvikling av de teknologiske løsningene. Vi har vektlagt at et lovarbeid innebærer demokratiske prosesser som bidrar til at bruk mv av genomdata får nødvendig forankring i samfunnet. *Ved utvikling av nye løsninger for tilgjengeliggjøring og analyse av genomdata, må personvern og informasjonssikkerhet sikres, blant annet må kravet om innebygget personvern etter personvernforordningen ivaretas.*

Etablering av genomsenter

Innledning

Helsedirektoratets utredning gjelder de etiske og juridiske sidene av etablering av et genomsenter og tilhørende registerløsninger, mens Helse Sør-Øst RHF arbeider med oppdrag om å utrede og etablere genomsenteret, se omtale av status ovenfor i kapittel 2.3.2. Det er følgelig både sammenhenger og ulike temaer i disse to oppdragene, og vår vurdering må sees i lys av resultatet av utredningen til Helse Sør-Øst RHF. I dette kapittelet tar vi for oss juridiske og etiske sider ved etablering av et genomsenter, mens registerløsninger og behandling av genomdata vurderes i kapittel 4.3 flg.

Det er fastsatt i strategien for persontilpasset medisin[45] og handlingsplan for kliniske studier[46] at regjeringen vil etablere et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger. I både den gjeldende strategien og forrige strategi er etablering av et genomsenter overordnet beskrevet. I handlingsplanen fremgår det at genomsenteret skal være diagnosenøytralt og baseres på kompetansemiljøer innenfor medisin, genetik, patologi, bioinformatikk og IKT-sikkerhet. Senteret skal ha tilhørende nasjonale registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Dette vil bidra til å ruste den grunnleggende infrastrukturen for klinisk forskning i norske sykehus for fremtiden. I strategien fremgår det at hovedmålsetningen med genomsenteret skal være å bidra til en felles nasjonal løsning for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning på tvers av helseregionene innenfor persontilpasset medisin. Løsningen skal sikre rask og sikker dataoverføring med felles kommunikasjonsløsninger og dynamisk samtykkeløsning. Løsningen må være skalerbar, og ta opp i seg

behovene fra nye fagfelt etter hvert som de blir modne. Løsningen må også ivareta grenseflater mot aktører utenfor spesialisthelsetjenesten, slik som universitetsmiljøene, Folkehelseinstituttet, Veterinærinstituttet, Kreftregisteret, samt ta høyde for internasjonalt samarbeid.

Vi forutsetter i denne utredningen at helsetilbudet i spesialisthelsetjenesten fremdeles skal ivaretas i det enkelte helseforetak.

Gjeldende rett

Staten er forpliktet etter FNs konvensjon om økonomiske, sosiale og kulturelle rettigheter (ØSK) artikkel 12 til å treffe tiltak for å virkeliggjøre retten for enhver til den høyest oppnåelige helsestandard både fysisk og psykisk. Myndighetene skal skape vilkår som trygger all legebehandling og pleie under sykdom. Dette forutsetter at tjenestetilbudet må holde en forsvarlig og adekvat standard i lys av statens tilgjengelige ressurser og utviklingsnivå.

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

Spesialisthelsetjenesteloven gjelder for spesialisthelsetjenester som tilbys av staten og private, og har blant annet som formål å bidra til å sikre tjenestetilbudets kvalitet, et likeverdig tjenestetilbud, at tjenestetilbudet er tilgjengelig for pasientene og er tilpasset deres behov, samt at ressursene utnyttes best mulig, jf. §§ 1-1 og 1-2.

Staten har det overordnede ansvaret for at befolkningen gis nødvendig spesialisthelsetjeneste, jf. § 2-1. De regionale helseforetakene har ansvaret for spesialisthelsetjenesten for personer i deres helseregion, herunder blant annet sykehustjenester og medisinske laboratorietjenester, jf. § 2-1 a. De skal også sørge for at helseinstitusjoner de eier innretter sitt tjenestetilbud i samsvar med prioriteringskriteriene som følger av bestemmelsen, og gjennomfører virksomheten slik at tjenestens omfang og innhold er i samsvar med krav i lov og forskrift. De regionale helseforetakene skal også sørge for nødvendig samarbeid mellom ulike helseforetak innad i det regionale helseforetaket, samt med andre regionale helseforetak for å ivareta de lovfestede oppgavene, jf. § 2-1 e annet ledd.

Helsetjenester som tilbys skal være forsvarlige, og spesialisthelsetjenesten skal tilrettelegge sine tjenester slik at personell som utfører tjenestene, blir i stand til å overholde sine lovpålagte plikter, jf. § 2-2. Spesialisthelsetjenesten skal sørge for at virksomheten arbeider systematisk for kvalitetssikring og pasientsikkerhet, jf. § 3-4 a.

Tilsvarende følger det av pasient- og brukerrettighetsloven § 2-1 b andre ledd at pasienten har rett til nødvendig helsehjelp fra spesialisthelsetjenesten. Pasientens rett til nødvendig helsehjelp bestemmes av hva som faller innenfor begrepet helsehjelp, og hvilken hjelp som er nødvendig. Begrepet helsehjelp omfatter handlinger som har forebyggende, diagnostisk, behandlende, helsebevarende, rehabiliterende eller pleie- og omsorgsformål, jf. § 1-3 bokstav c. Om en pasient har rett til nødvendig helsehjelp må avgjøres etter en konkret, individuell vurdering av pasientens tilstand.

Vurdering av etiske prinsipper

Opprettelse av et nasjonalt genomsenter med tilhørende registerløsninger for lagring og tilgjengeliggjøring av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning mv., reiser viktige prinsipielle spørsmål. Disse spørsmålene berører så vel etiske som juridiske forhold.

En hovedmålsetning med å etablere et genomsenter med tilhørende registerløsninger er å bidra til en felles nasjonal løsning for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning på tvers av helseregionene. Dette vil ha stor betydning for videre utvikling innen persontilpasset medisin, og bidra til å sikre likeverdige helsetjenester over hele landet. Hensikten med å etablere et genomsenter er altså å skape noe som er godt, nemlig bedre helse for den enkelte så vel som kunnskap som kan gi bedre helsetjenester for befolkningen. Derfor legges det til grunn at det er etisk riktig å opprette dette senteret, isolert sett. At formålet er godt, er imidlertid ikke tilstrekkelig. Det er viktig å avklare hvordan dette senteret skal organiseres for å sikre at det gode formålet også virkeliggjøres i praksis.

Genomsenteret kan ha nasjonale registerløsninger for lagring og bruk av genetiske opplysninger for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning mv. Kvalitetssikring av behandling og tilknyttede tjenester er vanligvis å betrakte som en integrert del av den helsehjelp en pasient får, og det samme kan, innenfor visse grenser, sies om forskning på den aktuelle tilstanden. Formålet med å etablere genomsenteret med tilhørende registerløsninger er å legge til rette for kvalitetssikring og forskning mv. med et bredere siktemål enn den enkelte deltakers helseproblem. Dette er ikke i seg selv etisk problematisk, men det får betydning for en rekke etiske spørsmål som diskuteres nærmere nedenfor.

Opprettelse av et genomsenter med tilhørende registerløsninger reiser viktige prinsipielle spørsmål som gjennomgås i vedlegg 5. Det pekes blant annet på grunnleggende moralske problemstillinger som hva slags medisinsk kunnskap som bidrar til et godt liv og hvem som bør ha tilgang til denne kunnskapen, spørsmål om hvordan tiltaket vil påvirke prinsipper og idealer som selvbestemmelse og likeverd, og hvordan det vil berøre viktige samfunnsverdier som solidaritet og tillit.

Opprettelse av genomsenteret innebærer planer som mange vil kunne oppfatte som omfattende, blant annet gjennom registerløsninger for lagring og tilgjengeliggjøring av store mengder genetisk informasjon. Spørsmålet om tillit i befolkningen og åpenhet blir sentralt. Det er derfor ikke tilstrekkelig å involvere kompetansemiljøer innenfor medisin, genetikk, patologi, bioinformatikk, IKT-sikkerhet, samt fagmiljø i etikk og jus.

For å sikre allmenn tillit til genomsenteret vil genomsenterets egenkontroll, den enkelte pasients informerte samtykke og mulighet til egenkontroll være viktig. Men like viktig er at en sikrer at allmennheten har kunnskap om senterets hensikt, oppbygning og kontrollsystemer, og mulighet til å påvirke disse gjennom ulike former for brukermedvirkning. Dette bør skje forut for og i forbindelse med etableringen av senteret. Det bør derfor etableres en plan for ytterligere brukerinvolvering, som igjen forutsetter at befolkningen har tilgang på saklig og oppdatert informasjon om tiltaket.

Vurdering og anbefaling

I denne vurderingen legger vi til grunn at det er besluttet at et genomsenter skal etableres for å styrke den nasjonale satsningen på persontilpasset medisin. Vi anbefaler at genomsenteret reguleres i lov for å sikre en demokratisk forankring og en åpen prosess med offentlig høring. Vi forutsetter at det er et behov for å tenke langsiktig på en slik satsning og at det vil være behov for forutsigbare rammer, både juridiske og organisatoriske, for et genomsenter. Ved å forankre et genomsenter i en lovbestemmelse vil disse hensynene kunne sikres. Gjennom en lovprosess vil også demokratiske hensyn ivaretas, samt åpenhet og tillit i befolkningen.

Vurderingen av de etiske sidene av etablering av et genomsenter i kapittelet ovenfor taler også for en åpen, demokratisk prosess med lovregulering. Et lovarbeid skaper oppmerksomhet om saken og omfatter åpne, demokratiske prosesser hvor berørte parter kan spille inn gjennom en åpen høring. Samtidig er det behov for at reguleringen har tilstrekkelig fleksibilitet slik at det gis rom for å følge med i den medisinske utviklingen. Vi anbefaler derfor at lovhjemmelen gir adgang til å fastsette nærmere regulering i forskrift.

Lovbestemmelsen kan fastsette at genomsenteret etableres som en egen organisatorisk enhet med tydelig definerte oppgaver og ansvarsområde, eller plasseres innenfor allerede eksisterende organisasjoner. I Danmark er Nationalt Genom Center med tilhørende oppgaver nedfelt i en egen lovbestemmelse i § 223 i sundhedsloven[47]. Det fremgår av bestemmelsen at enheten er plassert som en egen institusjon under helseministeren, samt at det faglige ansvarsområdet for senteret er å bidra til utviklingen av persontilpasset medisin i samarbeid med helsetjenesten, forsknings-institusjoner og pasientforeninger. Det fremgår av forarbeidene til bestemmelsen at den nye infrastrukturen i Nationalt Genom Center skal virke sammen med de eksisterende sentrale og lokale infrastrukturene i helsetjenesten og forskningsverdenen. Begrunnelsen for en egen lovbestemmelse var å sikre forankring, tillit og åpenhet i den danske befolkningen, blant annet på grunn av genetiske opplysningers særskilte karakter.

Et nasjonalt genomsenter i Norge bør som nevnt reguleres i lov, mens senterets funksjon, oppgaver og tilhørende registre kan reguleres i forskrift. Et relevant eksempel å se til her, er helseregisterloven § 20 hvor funksjonen for nasjonal løsning for tilgjengeliggjøring av data fra helseregistrene er regulert. Lovbestemmelsen gir adgang til å gi forskrift for å regulere løsningen nærmere. Nasjonal kjernejournal er et annet relevant eksempel hvor en nasjonal løsning er regulert med lov og tilhørende forskrift[48].

En lovbestemmelse om et genomsenter bør inkludere regulering av behandling av genomdata i registerløsninger, dette drøftes videre i kapitlene nedenfor. Dataansvaret for et genomregister er en av de aktuelle oppgavene som et genomsenter bør ha, noe vi drøfter i kapittel 4.5.

I nasjonal handlingsplan for kliniske studier 2021–2025 er det beskrevet at genomsenteret skal være diagnosenøytralt og baseres på kompetansemiljøer innenfor medisin, genetik, patologi, bioinformatikk og IKT-sikkerhet. I strategien for persontilpasset medisin fremgår det at hovedmålsetningen med genomsenteret skal være å bidra til en felles nasjonal løsning for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning på tvers av helseregionene innenfor persontilpasset medisin. Løsningen skal sikre rask og sikker dataoverføring med felles kommunikasjonsløsninger og dynamisk samtykkeløsning. Løsningen må være skalerbar, og ta opp i seg behovene fra nye fagfelt etter hvert som de blir modne. Løsningen må også ivareta grenseflater mot aktører utenfor spesialisthelsetjenesten, slik som universitetsmiljøene, Folkehelseinstituttet, Veterinærinstituttet, Kreftregisteret, samt ta høyde for internasjonalt samarbeid.

For å imøtekomme disse føringene bør et genomsenteret samle flere funksjoner knyttet til genomdata ett sted. Dette vil kunne utgjøre et kompetansemiljø med kunnskap om effektiv bruk av genomdata, noe som vil bidra til at genomdata tolkes likt og bidra til en likeverdig helsetjeneste i hele landet. Ved å samle ekspertise fra ulike fagfelt i et genomsenter vil det også kunne bidra til å ivareta forsvarligheten i helse- og omsorgstjenesten. Det kan for eksempel også legges ulike andre funksjoner til et genomsenter, som ulike typer rådgivende organer/komiteer (vitenskapelig, etisk og juridisk). Genomsenterets oppgaver vil kunne omfatte rådgivning, utgi nasjonale standarder og veiledere innenfor ulike områder som for eksempel tilbakemelding av funn. Helsetjenesten vil dermed kunne få støtte til å opprettholde, utvikle nye og yte forsvarlige helsetjenester. NHS i England har laget et program for opplæring, Genomics Education Programme[49] og det kan vurderes noe tilsvarende i Norge. Over tid vil det nok variere hvilke oppgaver det er behov for i genomsenteret, og på sikt vil det bli behov for at også primærhelsetjenesten kan støtte seg på denne typen funksjoner. I tillegg kan ansvaret for kommunikasjon med pasienter, befolkningen og brukerinvolvering bidra til å sikre befolkningens tillit. Brukerinvolvering ved utvikling av helsetjenester basert på genetiske opplysninger er sentralt, noe som er pekt på i vurderingen av de etiske sidene i kapittelet ovenfor.

Disse eksemplene på funksjoner og oppgaver for et genomsenter er imidlertid ikke helt i tråd med hva Helse Sør-Øst RHF har beskrevet i sin behovskartlegging[50]. De legger der til grunn en snevrere forståelse av hva et genomsenter bør være. De legger større vekt på mulighet for et teknisk støttemiljø med ekspertise innenfor IT/bioinformatikk for effektiv drift og forvaltning, men ikke et eget miljø for juridiske/medisinskfaglige spørsmål. De skriver videre i oppsummeringen at et nasjonalt genomsenter kan forstås som en nasjonal serviceplattform for data fra genomundersøkelser, som skal ivareta og understøtte datahåndteringsprosesser for forskning, kvalitetssikring og helsehjelp. Som nevnt er Helse Sør-Øst RHF underveis med utredningen om etablering av genomsenter, se omtale av status i kapittel 2.3.2. Vi ser derfor ikke noe motsetning i en slik forståelse og muligheten for samtidig å legge til rette for en gradvis utvikling av funksjoner.

Et genomsenter vil kunne bygge på arbeidet som allerede utføres innen persontilpasset medisin, og fungere samlende og koordinerende. Vi viser her til at de regionale helseforetakene etablerte i 2019 et Nasjonalt kompetansenettverk for persontilpasset medisin (NorPreM)[51], på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet. Nettverket er en arena for informasjonsutveksling, erfaringsoverføring og kunnskapsdeling innenfor relevante fagområder av persontilpasset medisin. Formålet er å legge til rette for økt harmonisering, felles kompetansenivå og bedre samarbeid nasjonalt for å fremme enhetlig og god implementering av persontilpasset medisin i helsetjenesten. Det framgår av mandatet at nettverket skal legge til rette for og bidra til økt harmonisering og standardisering, felles kompetansenivå og bedre samarbeid nasjonalt for å fremme enhetlig og god implementering av persontilpasset medisin i helsetjenesten. Helsedirektoratet anbefaler at videre vurdering av ansvar og oppgaver til et nasjonalt genomsenter bør ses i sammenheng med NorPreM og annet arbeid som allerede er gjort om området for persontilpasset medisin.

[45] Nasjonal strategi for persontilpasset medisin 2023-2030, tiltak nr. 13.

<https://www.regjeringen.no/no/dokumenter/strategi-for-persontilpasset-medisin/id2959463/>

[46]

https://www.regjeringen.no/contentassets/c3dcd95b7d741319c62642865afadad/i-1206b_kliniske_studier_s.50

[47] <https://www.elov.dk/sundhedsloven/kapitel/68/>

[48] <https://lovdata.no/forskrift/2013-05-31-563>

[49] [Welcome to Genomics Education Programme - Genomics Education Programme \(hee.nhs.uk\)](https://www.genomicseducation.nhs.uk/)

[50] Oppsummering_behovsutredning - Nasjonalt Genomsenter.pdf (spesialisthelsetjenesten.no)

[51] [Om nettverket – NorPreM – Nasjonalt kompetansenettverk for persontilpasset medisin](#)

Formål med behandling av genomdata

Innledning

I dette kapittelet beskriver vi nærmere de ulike formålene vi anbefaler at genomdata i genomregister bør brukes til.

Gjeldende rett

Utgangspunktet for behandling av personopplysninger etter personvernforordningen er at de skal samles inn for spesifikke, uttrykkelig angitte og berettigede formål, jf. artikkel 5 nr. 1 bokstav b. Det innebærer at et helseregister for genomdata må ha et formål som gir anvisning på hva opplysningene i registeret kan brukes til. Formålsbegrensningen har betydning for innsamlingen/lagring av opplysningene til registeret og tilgjengeliggjøring/utleveringen av opplysningene fra registeret. Det innebærer også at personopplysninger ikke skal viderebehandles på en måte som er uforenlig med de spesifikke formålene. Dette omtales som prinsippet om formålsbestemthet, og det setter grenser for hva personopplysninger kan brukes til etter at de er samlet inn. Spørsmålet om formål har derfor nær sammenheng med spørsmålet som er vurdert om rettslig grunnlag for behandling av genomdata i kapittel 4.4.

Forordningens artikkel 6 nr. 4 inneholder nærmere bestemmelser om behandling av personopplysninger for andre formål enn det de var innhentet for. Det følger av denne bestemmelsen at viderebehandling for nye, forenlig formål, kan være tillatt uten et eget rettsgrunnlag for viderebehandlingen. Dersom det nye formålet *ikke* er forenlig med innsamlingsformålet, må imidlertid viderebehandlingen ha grunnlag i lov eller samtykke.

Vurdering av de etiske prinsipper

En grunnleggende utfordring for den etiske utredningen av registerløsninger er at de tre formålene helsehjelp, kvalitetssikring og forskning i seg selv reiser ulike etiske spørsmål, ettersom det både er tale om bruk av opplysninger i helsehjelpssituasjon og for utvikling av ny kunnskap. Registerløsninger knyttet til genomsenteret kan inkludere data fra *pasienter* som deltar i et behandlingsopplegg som inkluderer genomdata, og fra (friske frivillige) *forskningsdeltakere* som rekrutteres til forskningsprosjekt som inkluderer genomdata. Et genomregister kan dermed bestå av data fra to ulike grupper, med ulik relasjon til genomsenteret. De ulike relasjonene gir ulike forpliktelser for deltakerne, men også for klinikerne og forskerne som skal benytte opplysningene. Denne ulikheten må reflekteres i samtykket, så vel som i tilgangsbegrensninger til opplysninger.

De grunnleggende verdiene på dette området oppsummeres i fire prinsipper, selvbestemmelse, ikke skade, gjøre godt og rettferdighet. Prinsippet om *selvbestemmelse* ligger til grunn for å kunne ta ansvar for sitt eget liv og sin egen helse. En sentral verdi i samfunnet er at en ikke bare respekterer, men også legger til rette for og fremmer individets evne og mulighet til å ta egne valg.

Prinsippet om å *ikke skade* har prioritet i den betydning at det vanligvis er viktigere å ikke skade enn å hjelpe. Dette prinsippet har derfor en tilnærmet absolutt karakter. Skaden kan være fysisk eller psykisk, for eksempel dersom man gir uønsket informasjon til den det gjelder, eller konfidensiell informasjon spres. Prinsippet om å *gjøre godt* er et grunnleggende formål med virksomheter som helsetjenesten, som skal gjøre godt ved blant annet å behandle sykdom og fremme god helse. Medisinsk og helsefaglig forskning skal tilsvarende gjøre godt ved å gi ny kunnskap, som blant annet kan bidra til et bedre behandlingstilbud for pasienter i fremtiden. Prinsippet om å gjøre godt gir en positiv forpliktelse til handling, som må balanseres mot mulige skadevirkninger av handlingen. Prinsippet om *rettferdighet* går ut på at ethvert individ i utgangspunktet skal få likeverdig behandling, og at enhver forskjellsbehandling må være velbegrunnet.

Prinsippene er utviklet for behandling av enkeltpasienter og fanger ikke opp utfordringene som henger sammen med mulighetene i genombasert diagnostikk, behandling og forskning.

Skal bruk av genomdata være nyttig for helsetjenesten og for helsehjelpen til den enkelte pasienten, er det, som nevnt tidligere, en forutsetning at genomdata og tilhørende helseopplysninger fra mange personer kan

sammenstilles og tilgjengeliggjøres for analyser. Etablering av et genomsenter har blant annet som formål å tilrettelegge for dette. Dette fordrer at den enkelte pasienten deler egne genomdata og andre helsedata for å bidra til at andre får helsehjelp av samme kvalitet. Det er derfor relevant å trekke inn *solidaritet* som en moralsk verdi, særlig knyttet til bruk av genomdata i kvalitetssikring av helsehjelp. Prinsippene og verdiene vil vurderes ulikt av ulike personer, og derfor er åpenhet om hvilke prioriteringer som gjøres ved valg av løsninger sentralt.

Et tydelig formål for opprettelse av registerløsninger, og tydelig avgrensning av og åpenhet om hva opplysningene kan brukes til og hva som er premissene for tilgjengeliggjøring, vil bidra til å ivareta den enkeltes selvbestemmelsesrett.

Vurdering og anbefaling

Oppsummering

Vi anbefaler at genomdata i genomregisteret bør kunne brukes til helsehjelp, kvalitetssikring, forskning og annen sekundærbruk for å styrke implementeringen av persontilpasset medisin. Sekundærbruk av genomdata bør også omfatte utvikling av kunstig intelligens-verktøy, det vil si utvikling og bruk av klinisk beslutningsstøtteverktøy. Genomdata fra genomregisteret bør ikke kunne brukes av forsikringsselskaper, arbeidsgiver eller påtalemyndighet.

Begrensning av formålet

Formålet med genomregisteret vil rettslig sett danne rammen for hvilke opplysninger som vil kunne registreres og hva opplysningene skal kunne brukes til. For å legge til rette for at genomdata kan benyttes i større utstrekning enn i dag, anbefaler Helsedirektoratet at genomdata med tilhørende helseopplysninger samles i en felles registerløsning som kan brukes til formålene helsehjelp, kvalitetssikring, forskning og annen sekundærbruk for å styrke implementeringen av persontilpasset medisin.

Formålet med behandling av genomdata i et genomregister bør i størst mulig grad samsvare med rammene i gjeldende regelverk for at reglene skal være brukervennlig og gi forutsigbarhet. På den måten vil etablering av nye gråsoner og tvilstilfeller kunne unngås.

I pasientjournalloven § 1 er det nedfelt at formålet med loven er at behandling av helseopplysninger skal skje på en måte som gir pasienter og brukere helsehjelp av god kvalitet. I helsepersonelloven § 29 og helseregisterloven § 1 er de overordnede formålene for behandling av helseopplysninger til sekundærbruk begrenset til å fremme helse, forebygge sykdom og skade og gi bedre helse- og omsorgstjenester. Disse regelverkene er sentrale utgangspunkt for å definere formålet for ulike typer bruk av genomdata. For å ramme inn bruken av genomdata anbefaler vi at bruken begrenses i tråd med de overordnede formålene i helseregisterloven § 1 og helsepersonelloven § 29 hvor det fremgår at bruk av opplysningene må kunne fremme helse, forebygge sykdom og skade og gi bedre helse- og omsorgstjenester.

Formålsbestemmelsen i bioteknologiloven § 1-1 oppstiller rammer for bruk av bioteknologi ved å slå fast at medisinsk bruk skal utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle. Dette skal skje i samsvar med prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg basert på etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv. Slike formuleringer er gjenkjennbare også i biomedisinkonvensjonen, se særlig tilleggsprotokollen om genetiske analyser[52] (CETS 203) artikkel 1. Et særtrekk ved genomdata er at de kan inneholde opplysninger av prediktiv karakter og/eller ha konsekvenser for slektninger. Vi vurderer derfor at det bør utvises større tilbakeholdenhet ved behandling av genomdata sammenlignet med i andre helseregistre. Dette kommer vi tilbake til i vurdering av samtykkereglene ved helsehjelp og for sekundærbruk av opplysningene.

Genomdata kan være nyttig i mange sammenhenger som ikke har med helsehjelp eller å ny kunnskap om helse å gjøre[53]. Av nyere eksempler har vi sett at krimgåter er løst ved hjelp av genetiske data og slektsforskning[54]. For å unngå formålsutglidning bør det derfor fremgå eksplisitt av formålet at opplysningene i genomregisteret ikke kan brukes av forsikringsselskaper, arbeidsgiver og påtalemyndighet. Dette forbudet bør være absolutt selv om pasienten samtykker til slik bruk. Dette er samme forbud som gjelder for helseregistre etter helseregisterloven § 19 d, helseopplysninger til helseforskning etter helseforskningsloven § 32 tredje ledd (tilsvarende for humant biologisk materiale etter § 27 andre ledd), og tilsvarende for opplysninger i kjernejournal. Dette vil kunne bidra til å styrke den nødvendige tilliten fra befolkningen til et register med genomdata.

Helsehjelp og kvalitetssikring

Vi anbefaler at behandling av genomdata for å yte og kvalitetssikre helsehjelp til en selv og andre pasienter er et av formålene til et genomregister. Dette er en forutsetning for å kunne gi forsvarlig helsehjelp til pasienter.

Ved helsehjelp til den enkelte pasient, kan det være nødvendig for helsepersonellet å ha tilgang til andre pasienters genetiske opplysninger for å kunne stille en diagnose eller foreslå behandling for pasienten. Ofte kan det være nødvendig å sammenlikne genomdata fra flere andre pasienter for å kvalitetssikre helsehjelpen til den aktuelle pasienten. "Kvalitetssikring" i denne sammenhengen er å kvalitetssikre helsehjelp til enkeltpersoner. Vår vurdering er at jo nærmere behandlingssituasjonen behandlingen av opplysningene og formålet er, desto mer nærliggende er det å kategorisere bruk av andre pasienters helseopplysninger til kvalitetssikring, som primærbruk. Dette tilsvarer systemet i behandlingsbiobankloven. Det avgjørende blir etter vårt syn at dersom det er tale om kvalitetssikring av helsehjelp til en enkelt pasient, bør tilgang til andre pasienters genomdata inngå i begrepet helsehjelp. Slik kvalitetssikring av helsehjelpen bør også anses som omfattet av virkeområdet i pasientjournalloven. Dette tilsvarer begrepsbruken i registeret for tolkede enkeltvarianter.

Enkeltvariantregisteret gjelder også bruk av genetiske opplysninger til flere formål, både å kvalitetssikre helsehjelpen som ytes som sådan og å yte helsehjelp til pasienten og andre pasienter ved for eksempel å se hvordan en variant tidligere var tolket. Eksempler på bruk av opplysningene om en tolket variant er å kunne kvalitetssikre virksomheten over tid ved å se om det er gjort korrekte fortolkninger av genetiske varianter, i tillegg til at medisinsk-genetiske avdelinger enklere og raskere skal kunne gjøre en tolkning og klassifisering ved å ha tilgang til tidligere fortolkninger gjort på andre pasienter. En slik forståelse av begrepet kvalitetssikring legger dermed grunnlag for å anse kvalitetssikring som nødvendig for å yte forsvarlig helsehjelp, og et formål som bør dekkes av et genomregister.

Det er behov for å etablere et såkalt referansedatasett[55] som et nasjonalt kunnskapsgrunnlag både for normalvariasjon og for å undersøke om varianter er forbundet med kjent sykdom, med tilhørende rettslig grunnlag. Behovet er omtalt i vedlegg 1, kapittel 1.7.4.1. Bruk av referansedatasett bør anses som en nødvendig del av kvalitetssikringen av genomsekvenseringen og dermed dekkes av samtykket som gis i forbindelse med at genomundersøkelsen gjennomføres. Det kan være behov for også å ha genomdata fra personer uten kjent sykdom i et referansedatasett, det vil si presumtvis friske personer. Vi legger vi til grunn at det må gjøres gjennom et eget samtykke.

Forskning

Vi anbefaler at forskning er et av formålene til genomregisteret. Det er viktig at genomdata kan brukes for å få ny kunnskap, og forskning utgjør grunnlaget for utviklingen av persontilpasset medisin. I vår kartlegging har vi sett at det i hovedsak er på dette området behovet er i dag, men at det forventes at behovet for genomdata i helsehjelp vil utvikle seg forholdsvis raskt.

Det er et spørsmål om det bør defineres hvilke typer forskning som genomdata kan brukes til, eksempelvis om det bør begrenses til helseforskning slik dette er definert i helseforskningsloven. Helseforskningslovens virkeområde kan imidlertid oppfattes som relativt snevert ved at for eksempel enkelte typer forskning som er forbundet med helse, som idrettsforskning har blitt vurdert til å falle utenfor. Vi mener derfor at "helseforskning" slik det defineres i helseforskningsloven ikke er en hensiktsmessig avgrensning. Se mer i kapittel 4.8.4.3 om krav til etisk vurdering ved forskning.

Etter gjeldende rett kan opplysninger i helseregistre kun brukes til helserettede formål og kan for eksempel ikke benyttes til rent kommersielle formål. For helseregistre er det lagt til grunn at helserettede formål også omfatter formål initiert fra legemiddelindustrien eller andre. I forarbeidene til helseregisterloven[56] ble det vist til at for eksempel et legemiddelfirmas ønske om å bruke data til forskning ved utvikling av legemidler vil være innenfor helserettede formål, og ikke anses som et rent kommersielt formål. En stor del av pasientbehandlingen som i dag gis med grunnlag i den enkeltes genetiske opplysninger utføres som klinisk forskning og finansieres av legemiddelindustrien eller det gis som utprøvende behandling. Det er derfor av stor betydning at genomdata i et genomregister kan brukes til flere typer forskningsprosjekter. Bruk av genomdata til kommersielle formål reiser mange problemstillinger og vi mener at særlig problemstillingen om hvilke aktører som kan få tilgang til genomdata bør sees nærmere på, se omtale i kapittel 7.5.

Andre sekundærformål

Vi anbefaler at det legges til rette for at genomdata kan behandles også for annen sekundærbruk i tillegg til forskning. I dag er det adgang til å bruke helseopplysninger fra pasientjournal og helseregistre til statistikk, helseanalyser, planlegging, styring, kvalitetsforbedring og beredskap i helse- og omsorgsforvaltningen og helse- og omsorgstjenesten, jf. helsepersonelloven § 29 og helseregisterloven § 19 e. Dette er aktuelle formål for genomdata også.

Forarbeidene tyder på at harmonisering av formålene for sekundærbruk i disse to bestemmelsene var et mål for å unngå at opplysningenes "lagringssted" (pasientjournal eller helseregister) fikk avgjørende betydning for bruken av opplysningene[57]. Det er behov for tilgang til genomdata for disse formålene eksempelvis som ledd i å utvikle helsetjenesten og ivareta kvaliteten på tjenesten, for å kunne opprettholde et forsvarlig nivå på helsehjelpen og for å opprettholde et likeverdig tilbud til pasienter i hele Norge. Departementet uttalte i forarbeidene til pasientjournalloven og helseregisterloven at helseanalyser "grenser og overlapper delvis med epidemiologisk forskning, helsetjenesteforskning, behandlingsforskning og studier av kvalitet i helsetjenesten". Da dette formålet ble tatt inn i helseregisterloven og helsepersonelloven som et eget formål var det for å presisere gjeldende rett, og unngå tvil om at denne typen bruk også var omfattet. Endringen ble vurdert til ikke å innebære noen utvidelse av bestemmelsens virkeområde[58]. Det er derfor grunn til å spørre om det er av stor betydning å vektlegge et skille mellom forskning og andre sekundærformål for genomdata. En strengere begrensning av formål for genomdata sammenlignet med andre helseopplysninger, kan gjøre det vanskelig å bruke data på den måten som kan bli nødvendig for å utvikle persontilpasset medisin. Det er vanskelig å forutse hvilke metoder som kan være aktuelle fremover i tid. En begrensning av formål til kun forskning kan også medføre at prosjekter presses til å "passe inn i forskningsprosjekter", selv om den aktuelle bruken i realiteten er et høyst samfunnsnyttig formål selv uten å oppfylle kravene til forskning. En begrensning i formålene vil med andre ord kunne medføre at det skapes uklarhet rundt hva som er lov å bruke genomdata til sammenlignet med andre helseopplysninger. Vi kan derfor ikke se at en begrensning av formålet mot annen sekundærbruk er hensiktsmessig. Det er imidlertid av stor betydning at tilgang til genomdata vurderes grundig og gis tilgang til innenfor trygge rammer.

Behov for bruk av data til å få nødvendig kunnskap ble grundig demonstrert under covid 19-pandemien. Behov og problemstillinger for tilgang til data i kritesituasjoner er beskrevet av "Kjernegruppen for et bedre kunnskapssystem for håndtering av krise", og særskilt av en tilhørende ekspertgruppe som spesielt så på juridiske og etiske problemstillinger[59]. De peker blant annet på et sentralt beredskapsprinsipp er at en forutsetning for fungerende løsninger i krisetid er gode løsninger og praksis i normaltid. Et annet forhold

ved kriser og beredskapsarbeid er at det er vanskelig å forutsi hva som vil bli den neste krisen. Dette vil si at det bør legges til rette for at også genomdata kan brukes til å få kunnskap innenfor gode rammer i normaltid, for at vi kan bli best mulig rustet til å møte en krise.

Kunstig intelligens og klinisk beslutningsstøtteverktøy

Basert på den teknologiske utviklingen vil det være aktuelt å bruke genomdata med formål om å utvikle og ta i bruk klinisk beslutningsstøtteverktøy, som blant annet baserer seg på kunstig intelligens-algoritmer. Det er relevant å bruke kunstig intelligens som bistand til å behandle store og komplekse genomdata i klinisk genomikk.

Eksempler internasjonalt peker på at følgende oppgaver kan være egnet for bruk av kunstig intelligens som beslutningsstøtte til helsehjelp; finne sekvensvarianter som er forskjeller fra en referanse, genom-annotasjon og variantklassifisering, fenotype til genotype-mapping (bilde til genetisk-diagnose, pasientjournal (EPJ) til genetisk diagnose) og genotype til fenotype-prediksjon. Per i dag er det adgang til slik bruk til dette formålet med hjemmel i nevnte § 29 i helsepersonelloven. Vi ser ikke noen vektige grunner til at genomdata i et genomregister ikke bør kunne brukes til dette formålet, forutsatt at det gjøres en vurdering av det enkelte prosjekt.

Forholdet til forbudet i bioteknologiloven § 5-8

Formålet med § 5-8 er forbud mot bruk av genetisk prediktive helseopplysninger utenfor helsetjenesten. Det er forbud mot å be om, motta, besitte, eller bruke genetiske opplysninger om en annen person som er fremkommet ved genetiske undersøkelser med prediktivt formål, eller ved systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en familie og genetiske opplysninger om risiko for fremtidig sykdom.

Forbudet gjelder ikke for virksomheter som er godkjent etter § 7-1 til å utføre genetiske undersøkelser som er definert i § 5-1 annet ledd, eller til forskningsformål. Videre følger det av § 5-8 femte ledd at helsepersonell som trenger opplysningene i diagnostisk og behandlingsmessig øyemed er unntatt fra forbudet. Vi legger til grunn at dette gjelder for alt helsepersonell i helse- og omsorgstjenesten, inkludert i private foretak, som har tjenstlig behov for genetiske opplysninger. Vi legger videre til grunn at aktuelle former for sekundærbruk, slik som forskning, helseanalyser og utvikling og bruk av beslutningsstøtteverktøy som det er adgang til etter helsepersonelloven § 29 og slik det følger av formålsbestemmelsen i helseregisterloven, er knyttet til helse- og omsorgstjenesten og dermed heller ikke omfattes av forbudet. For forskning stilles det krav om samtykke, men dette gjelder kun for de formene for forskning som faller innenfor virkeområdebestemmelsen for bioteknologiloven § 1-2 andre ledd. Det vil si forskning som gis som del av helsehjelp eller hvor det gis individuell tilbakemelding. Det er derfor mulighet til å forske på genetiske opplysninger uten at kravet til samtykke gjelder.

Vi vurderer at denne bestemmelsen ikke oppstiller et forbud mot å bruke genetiske opplysninger for formålene som er aktuelle for et genomregister. Rekkevidden av bestemmelsen er imidlertid noe uklar og vi anbefaler at innholdet bør tydeliggjøres i lys av formålet med bestemmelsen, se mer om dette temaet i kapittel 5.4.

[52] <https://lovdata.no/traktat/2008-11-27-81>

[53] O'Doherty, K.C., Christofides, E., Yen, J. et al. If you build it, they will come: unintended future uses of organised health data collections. BMC Med Ethics 17, 54 (2016).
<https://doi.org/10.1186/s12910-016-0137-x>

[54] [Arkivverket hjelper politiet - Arkivverket](#)

[55] Se også erfaringer fra Finland i vedlegg 3, kapittel 3.3.

[56] Prop.63 L 2019–2020 punkt 11.4.5.1.

[57] Prop.63 L (2019–2020) punkt 11.4.6. og punkt 16.1.

[58] Prop. 72 L (2013–2014) punkt 21.3.3 og punkt 24.3 med merknaden til dagjeldende helsepersonellov § 29 b.

[59]

<https://www.regjeringen.no/contentassets/436542ebbc77473b96e4c45c5668b07a/juridiske-og-etiske-proble>

Rettslig grunnlag for å behandle genomdata i genomregister

Innledning

I dette kapittelet vurderer vi i hvilken grad det er hjemmel i gjeldende rett for behandling av genomdata til helsehjelp, kvalitetssikring, forskning og annen sekundærbruk i et genomregister. Videre drøfter vi om det bør etableres en ny hjemmel for behandling av genomdata.

Gjeldende rett

Staten er forpliktet etter FNs konvensjon om økonomiske, sosiale og kulturelle rettigheter (ØSK) artikkel 12 til å treffe tiltak for å virkeliggjøre retten for enhver til den høyest oppnåelige helsestandard både fysisk og psykisk. I tillegg innebærer retten til liv etter Grunnloven § 93 en plikt for myndighetene til å respektere den enkeltes rett til liv. Retten til best mulig helse, trygge arbeidsforhold og sosial sikkerhet kan også leses i sammenheng med retten til liv.

Den europeiske menneskerettighetskonvensjon (EMK) og Grunnloven § 113 oppstiller krav til at inngrep i den enkeltes integritet må ha hjemmel i lov. Videre er retten til privatliv anerkjent som en sentral menneskerettighet, og det stilles krav i Grunnloven § 102 at staten skal sikre et vern om den enkeltes personlige integritet. Det samme kravet fremgår av EMK artikkel 8, og i nr. 2 er det presisert at inngrep i borgernes privatliv må være i samsvar med loven og være nødvendig i et demokratisk samfunn av hensyn til viktige samfunnsmessige interesser. Den europeiske menneskerettighetsdomstolen (EMD) har i sin praksis lagt til grunn at statens lagring av personopplysninger som knytter seg til privatlivet i bestemmelsens forstand, utgjør et inngrep i retten etter EMK artikkel 8 nr. 1. I samsvar med blant annet legalitetsprinsippet i Grunnloven § 113 må offentlige myndigheters behandling av den enkeltes helseopplysninger være nødvendig, forholdsmessig og ha tilstrekkelig hjemmel for å være lovlig. Kravet til hjemmelens klarhet skjerpes i takt med inngrepets størrelse.

Et register er en strukturert samling av opplysninger (et logisk begrep), og opplysningene kan gjøres tilgjengelig etter særlige kriterier. Samlingen av opplysninger kan være plassert sentralt, være desentralisert lagret eller spredt på et funksjonelt eller geografisk grunnlag. Den tekniske infrastrukturen som tas i bruk for å "huse" et register er følgelig ikke av betydning i juridisk sammenheng. En strukturert samling av personopplysninger vil innebære både innsamling, lagring, sammenstilling og tilgjengeliggjøring av opplysningene (dette inngår i betegnelsen "behandling" av opplysningene).

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 er helseopplysninger og anses å falle innenfor særlige kategorier av personopplysninger etter personvernforordningen. Derfor må også et av vilkårene i personvernforordningen artikkel 9 nr. 2 være oppfylt for at genetiske opplysninger skal kunne behandles. Artikkel 9 nr. 4 gir adgang til å innføre ytterligere vilkår og begrensninger for særlige kategorier data, herunder behandling av genetiske opplysninger og helseopplysninger.

I helselovgivningen er det flere lover som regulerer behandling av helseopplysninger. Hvilken lov som gjelder for behandlingen, er avhengig av hvilket formål man har med behandlingen av opplysningene. Det skilles mellom behandling av helseopplysninger til helsehjelp, dvs. primærbruk, og til sekundære formål som forskning og kvalitetssikring.

Helseopplysninger er også underlagt taushetsplikt. I tillegg til at det kreves rettslig grunnlag for behandlingen, må opplysningene behandles i tråd med taushetsplikten, eventuelt i samsvar med unntak fra taushetsplikten. Dette er nærmere redegjort for i kapittel 4.7.2.

Hjemmel til å behandle opplysninger til helsehjelp

Når genomdata behandles for å yte helsehjelp, vil denne behandlingen omfattes av det saklige virksomhetsområdet til pasientjournalloven. Det følger av § 3 at loven gjelder all behandling av helseopplysninger som er nødvendig for å yte, administrere eller kvalitetssikre helsehjelp til enkeltpersoner.

Pasientjournalloven § 6 regulerer retten til å behandle helseopplysninger når det ytes helsehjelp til en pasient. Det fremgår av første ledd at behandlingsrettede helseregistre må ha hjemmel i lov. Helseopplysninger i behandlingsrettede helseregistre, som pasientjournalen, kan bare behandles når det er nødvendig for å kunne gi helsehjelp, eller for administrasjon, internkontroll eller kvalitetssikring av helsehjelpen, jf. andre ledd. Utgangspunktet i § 6 er at pasientopplysninger i behandlingsrettede helseregistre som er relevante og nødvendige for helsehjelpen som ytes, kan behandles uten eksplisitt samtykke fra pasienten som mottar helsehjelpen. Pasientenes selvbestemmelsesrett er ivarettatt gjennom pasient- og brukerrettighetslovens samtykkeregler, samt at det er noen unntak hvor pasientene kan motsette seg behandling av helseopplysninger i visse situasjoner, dvs. reservasjonsrett. Behandling av helseopplysninger i et behandlingsrettet helseregister er omfattet av taushetsplikt etter helsepersonelloven, jf. pasientjournalloven § 15.

Pasientjournalloven kapittel 2 regulerer pasientjournaler og andre behandlingsrettede helseregistre. For at et helseregister skal anses som et behandlingsrettet helseregister forutsettes det at helseopplysninger lagres systematisk, slik at opplysninger om den enkelte kan finnes igjen, og at registeret skal gi grunnlag for helsehjelp eller administrasjon av helsehjelp til enkeltpersoner, jf. § 2 bokstav d. Behandlingsrettet helseregister er et vidt begrep og omfatter hovedjournal, pasientkort, individuell plan, ulike fagsystemer, pasientadministrative systemer osv. Loven omfatter med dette alle behandlingsrettede helseregistre uavhengig av i hvilket system opplysningene registreres, det være seg hovedjournal eller spesifikke fagsystem som røntgensystem og laboratoriesystem[60]. Det utdypes videre i forarbeidene at hovedjournal vil typisk føres av helsepersonell som yter helsehjelp i fysiske møter med pasienten. Med fagsystemer menes systemer som ivaretar særskilte funksjoner innen en eller flere spesialiteter, og som er spesialutviklet for registrering og behandling av data knyttet til spesialiteten. Helseopplysninger kan være registrert i alle disse systemene. Opplysningene i et behandlingsrettet helseregister kan være nedtegnet og lagret adskilt i ett eller flere systemer. Det enkelte system kan være virksomhetsinternt eller det kan være systemer som to eller flere virksomheter samarbeider om (virksomhetsovergripende systemer). Dette gjelder uavhengig av i hvilket system opplysningene registreres. Hvorvidt opplysningene registreres i hovedjournalen eller særskilte fagsystemer, som røntgensystemer, laboratoriesystemer, anestesijournal,

medikasjons- og kurvesystemer, pleieplaner eller lignende har ikke betydning i denne sammenheng. Videre gjelder det uavhengig av om helsepersonell selv registrerer opplysningene eller om de kobler pasienten til medisinsk teknisk utstyr, og opplysningene registreres fortløpende ved bruk av det tekniske utstyret. Pasientjournalloven skiller ikke mellom ulike typer behandlingsrettede helseregistre som pasientjournal, hovedjournal, medisinkurve og andre fagsystemer.

Bestemmelsen i § 7 fastslår kravene til behandlingsrettede helseregistre. Formålet med pasientjournaler og behandlingsrettede registre er å understøtte pasientforløp i klinisk praksis. De skal være et hjelpemiddel ved yting av helsetjenester. Dermed skiller de seg fra helseregistre etter helseregisterloven, hvor formålet er sekundærbruk av helseopplysninger. Ansvar for at registrene tilfredsstiller kravene ligger hos virksomheten. Pasientjournalloven § 8 pålegger virksomheten å sørge for å ha behandlingsrettede helseregistre for gjennomføring av helsepersonells dokumentasjonsplikt. Bestemmelsen må dermed ses i sammenheng med dokumentasjonsplikten til helsepersonell etter helsepersonelloven § 39. Mens dokumentasjonskravet hviler på det enkelte helsepersonellet, er helseregistrene et virksomhetsansvar. Virksomheten kan selv bestemme hvordan systemene bygges opp innenfor visse rammer som blant annet følger av pasientjournalloven § 7. Virksomhetene kan også bestemme om helseregistrene skal deles opp i enkeltområder eller inngå som del av én journal. Dobbeltregistrering bør imidlertid unngås.

Pasientjournalloven regulerer også noen særskilte former for behandlingsrettede helseregistre, blant annet avtalebasert samarbeid om behandlingsrettede helseregistre mellom flere virksomheter i § 9, nasjonale behandlingsrettede helseregistre innen bestemte områder i § 10 og nasjonal kjernejournal i § 13. Nærmere omtale av disse helseregistrene finnes i vedlegg 4, kapittel 4.9. Helseregisteret med tolkede genetiske varianter jf. § 9 a er omtalt nedenfor.

Behandling av helseopplysninger i pasientjournal - dokumentasjonsplikt

Når det ytes helsehjelp har behandlingen av personopplysninger rettslig grunnlag i personvernforordningen artikkel 6 nr. 1 bokstav c, og oppfyller unntaket i artikkel 9 nr. 2 bokstav h. Dokumentasjonsplikten, som følger av helsepersonelloven §§ 39 og 40, gir nasjonalt supplerende rettslig behandlingsgrunnlag.

I helsepersonelloven § 40 fremgår det krav til journalens innhold. Hovedregelen er at journalen føres i samsvar med god yrkesskikk og inneholder relevante og nødvendige opplysninger om pasienten og helsehjelpen. "Relevante og nødvendige opplysninger" er for det første de opplysningene som helsepersonellet må ha tilgjengelige i den aktuelle situasjonen for å kunne gi helsehjelp til pasienten. Det er videre opplysninger det kan bli aktuelt å hente fram i forbindelse med helsehjelp som ytes til pasienten på et senere tidspunkt. Journalopplysningene skal også bidra til å dokumentere at man som helsepersonell har handlet i samsvar med forsvarlighetskravet og andre lovpålagte krav. Formålet med journalføringsplikten er å sikre at opplysninger som er nødvendige og relevante for en forsvarlig behandling av pasienten, blir nedtegnet og kan gjenfinnes. Definisjonen av pasientjournal omfatter all informasjon om pasienten som lagres som grunnlag for undersøkelser, diagnostisering, behandling eller annen oppfølging av pasienten. Kravet i § 40 utfylles av pasientjournalforskriften § 4. Journalen skal gi en oversiktlig og samlet fremstilling av pasientens helsetilstand slik at det er lett for helsepersonell å sette seg inn i pasientens helsetilstand og eventuelt videre planlagt helsehjelp. Forskriftens §§ 5 til 8 angir en ikke uttømmende oversikt over hvilke opplysninger som kan være relevante og nødvendige for å ivareta kravet i § 4, samt det som følger av helsepersonelloven § 40.

Behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter

I 2021 ble pasientjournalloven endret ved at det ble innført en ny bestemmelse i § 9 a om et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter. Bestemmelsen gir rettsgrunnlag for etablering av et slikt helseregister på tvers av virksomheter. Dette registeret kommer i tillegg til pasientjournal som opprettes etter § 8, og gir hjemmel til å lagre enkeltvarianter til bruk i helsehjelp

(inkludert helsehjelp til andre pasienter enn den som ev. variant ble funnet hos) i dette registeret. Det er gitt forskrift som regulerer hvilke helseopplysninger som kan behandles i registeret[61].

Første ledd gir hjemmel for etablering av et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter for virksomheter som gjør undersøkelser etter bioteknologiloven §§ 4-1, 5-1 andre ledd bokstav a eller 5-1 andre ledd bokstav b. Hjemmelen åpner for at disse virksomhetene kan samarbeide om et slikt register. Formålet med registeret er å yte og kvalitetssikre[62] helsehjelp til pasienter som kan knyttes til en tolket genvariant, jf. andre ledd. Registeret kan ikke inneholde genomer eller eksomer. Opplysninger som kan være av betydning for forskning generelt, men som går ut over formålet til dette registeret, kan ikke inngå i registeret. Det presiseres i forarbeidene at det kun er relevante og nødvendige opplysninger etter helsepersonelloven §§ 39 og 40, som kan inngå i registeret. Registeret kan inneholde informasjon om hvordan medisinsk-genetiske avdelinger og laboratorier har tolket en variant, og vil kunne legge til rette for at helsepersonell kan undersøke om en genetisk variant er tolket tidligere, også utenfor egen virksomhet. Dette bidrar til et større sammenligningsgrunnlag som gir bedre kvalitetssikring av tolkningen av den enkelte genvariant og bedre diagnostikk. Ny klassifisering av allerede tolkede genetiske varianter med behandlingsmessige konsekvenser for den enkelte pasient, vil kunne knyttes til tidligere pasienter og man får ny kunnskap som medfører at tidligere udiagnostiserte pasienter kan få en diagnose. Direkte personidentifiserbare opplysninger, som navn eller fødselsnummer, kan ikke behandles i registeret.

Av tredje ledd følger det at helseopplysningene i registeret kan behandles uten samtykke fra den registrerte. Dette er i tråd med det som ellers gjelder for bruk av helseopplysninger ved helsehjelp. Den registrerte har imidlertid rett til å motsette seg at helseopplysningene deres registreres eller behandles i enkeltvariantregisteret, jf. pasientjournalloven § 17 første ledd bokstav d. Den dataansvarlige skal sørge for at den registrerte så snart som mulig etter at opplysningene er samlet inn, får nødvendig informasjon om hva retten til å motsette seg behandling av opplysningene innebærer. I forarbeidene er det presisert at informasjon ikke nødvendigvis må gis i forbindelse med undersøkelsen, så lenge informasjonen gis så snart som mulig etter at registeret har samlet inn opplysningene. Det er opp til virksomhetene å etablere faste rutiner for hvordan de vil oppfylle denne informasjonsplikten, inkludert tid for når denne skal gis.

Hjemmel til å behandle opplysninger for kvalitetssikring av helsetjenesten mv.

Helseregisterlovens saklige virkeområde er "behandling av helseopplysningertil statistikk, helseanalyser, forskning, kvalitetsforbedring, planlegging, styring og beredskap i helse- og omsorgsforvaltningen og helse- og omsorgstjenesten", jf. helseregisterloven § 3 første ledd.

For behandling av helseopplysninger for kvalitetssikring helsetjeneste på systemnivå, omfattes dette av helseregisterloven. Det følger av forarbeidene til loven at kvalitetssikring av helsetjenester som sådan faller innenfor helseregisterloven, mens behandling av helseopplysninger for kvalitetssikring av helsehjelp til en enkelt pasient og virksomhetens interne kvalitetssikring, omfattes av pasientjournalloven. Helseregisterloven gjelder ikke behandling av helseopplysninger til bruk i helsehjelp til enkeltpasienter, dvs. primærbruk. Slike opplysninger registreres i pasientjournaler og andre behandlingsrettede helseregistre og reguleres av pasientjournalloven.

Bestemmelsene om etablering av et helseregister for sekundærformål

Helseregisterloven §§ 8 til 11 regulerer adgangen til å etablere helseregister i forskrift. Reglene i § 8 gir felles bestemmelser for alle typer helseregistre som opprettes gjennom forskrift etter §§ 9 til 11. Det følger av § 8 fjerde ledd at forskriften blant annet skal angi formålet med behandlingen av helseopplysningene,

hvilke typer opplysninger som kan behandles, krav til identitetsforvaltning, krav til sikring av opplysningene og hvem som er dataansvarlig. Forskriftsbaserte registre må i tillegg være innenfor lovens formål etter § 1 og saklige virkeområde etter § 3.

Helseregistre som etableres i forskrift med hjemmel i § 9, må enten være basert på samtykke fra den registrerte eller inneholde opplysninger uten personidentifiserende kjennetegn. Forskriften om befolkningsbaserte undersøkelser er et eksempel på samtykkebaserte registre som har hjemmel i denne bestemmelsen. Helseregistre som blir etablert i forskrift med hjemmel i § 10, er ikke samtykkebasert, men den registrerte skal ha reservasjonsrett, dvs. rett til å motsette seg behandling av helseopplysninger. Opplysningene i et slikt register kan være direkte personidentifiserbare. Forskrift om medisinske kvalitetsregistre har hjemmel i denne bestemmelsen. Helseregisterloven § 11 regulerer lovbestemte helseregistre. Denne bestemmelsen gir hjemmel til å gi forskrift om behandling av opplysninger i helseregistre der navn, fødselsnummer og andre direkte personidentifiserende kjennetegn er registrert. Opplysningene kan behandles uten samtykke eller reservasjonsrett fra den registrerte i den utstrekning det er nødvendig for å nå formålet med registeret.

Medisinske kvalitetsregistre og befolkningsbaserte helseundersøkelser er også eksempler på forskriftsregulerte helseregistre som er etablert med hjemmel i helseregisterloven. Medisinske kvalitetsregistre har som formål å forbedre helsetjenestene, og er basert på enten den enkeltes samtykke eller reservasjonsrett. Befolkningsbaserte helseundersøkelsene kan inneholde både helseopplysninger og humant biologisk materiale, og har som formål å bidra til kunnskap om befolkningens helse. Alle helseundersøkelsene er basert på samtykke fra de registrerte. For tilgjengeliggjøring fra begge typene registre gjelder helseregisterloven §§ 19 flg.

Hjemmel til å behandle opplysninger i helseforskning

Prosjekter som omfattes av definisjonen i helseforskningsloven § 4 a "virksomhet som utføres med vitenskapelig metodikk for å skaffe til veie ny kunnskap og sykdom", er behandling av helseopplysninger regulert i helseforskningsloven kapittel 7, i tillegg til at personvernforordningens krav om behandlingsgrunnlag også gjelder, se nærmere om dette i kapittel 4.8.2. Opplysningene kan være innhentet fra forskningsdeltakeren selv gjennom undersøkelser, intervju, observasjon o.l., fra pasientjournal, helseregistre o.l. eller fra analyser av humant biologisk materiale. Hensikten med bestemmelsene i kapittelet er å sikre deltakernes personvern og forsvarlig behandling av helseopplysninger, jf. §§ 1 og 5. Slik forskning skal være forhåndsgodkjent av en regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK), jf. §§ 9 og 33, og som den klare hovedregel være basert på deltakerens samtykke, jf. § 13.

Hjemmel til å behandle opplysninger for andre sekundærformål

Helseopplysninger kan brukes i forskning som ikke defineres som helseforskning og til andre sekundærformål. Helseopplysningene kan behandles med deltakerens samtykke, jf. personvernforordningens bestemmelser og helsepersonelloven § 22.

Dersom det ikke er mulig å innhente samtykke fra den enkelte, kan prosjektet søke om dispensasjon fra taushetsplikten etter reglene i helsepersonelloven § 29 eller helseregisterloven § 19 e for behandling av spesifiserte opplysninger til et spesifikt formål. For opplysninger fra behandlingsrettede helseregistre gir helsepersonelloven § 29 tilgang når formålet med behandlingen av opplysningene er statistikk, helseanalyser, forskning, utvikling og bruk av klinisk beslutningsstøtteverktøy, kvalitetsforbedring, planlegging, styring eller beredskap for å fremme helse, forebygge sykdom og skade eller gi bedre helse-

og omsorgstjenester. Helseregisterloven § 19 gir tilsvarende tilgang til opplysninger fra lovbestemte helseregistre for formål som ligger innenfor de lovbestemte registrenes formål, utenom utvikling og bruk av klinisk beslutningsstøtteverktøy. Se nærmere omtale av disse bestemmelsene i kapittel 4.8.

Bioteknologiloven

Bioteknologiloven gjelder humanmedisinsk bruk av bioteknologi mm. Kapittel 5 gjelder genetiske undersøkelser av født, og loven passer tematisk for genomdata. I § 5-1 gis definisjon på diagnostisk og prediktiv mv. undersøkelse, og det fremgår at det er formålet med undersøkelsene som skiller de fra hverandre. Loven gjelder bare for forskning dersom forskningsdeltakerne skal få helsehjelp eller individuell tilbakemelding om resultater fra prediktive genetiske undersøkelser, og det kreves samtykke for slik forskning.

Vurdering av etiske prinsipper

Etablering av genomsenteret berører både prinsippet om å gjøre godt (tilby bedre helsetjenester til befolkningen), rettferdighet (sikre likeverdig tilgang til tjenestene), tillit og solidaritet. Disse verdiene er også relevante for å oppnå formålet med genomregisteret. I diskusjonen om rettslig grunnlag for å etablere genomregisteret må hensynet til den enkelte som avgir data og hensynet til andre pasienter som har nytte av disse opplysningene ivaretas.

Genetisk informasjon og informasjon om en persons "medfødte" genom kjennetegnes av at den angår flere enn den enkelte pasienten som data stammer fra. Genetiske data/genomdata kan, som nevnt, også gi opplysninger om nære slektninger, for eksempel om risiko for sykdom. Den enkeltes rett til selvbestemmelse (autonomi), som blant annet knyttes til informasjon og krav om samtykke fra den som undersøkes, må derfor ses i sammenheng med andre moralske verdier. Genomdata er komplekse og gjør at de som skal håndtere slike data er avhengig av ulike former for ekspertise og avanserte teknologier. Dette, og sammenstilling av store mengder sensitive data, gjør at spørsmål om tillit blir sentralt.

Et helseregister med genomdata vil ha et større omfang av opplysninger enn registeret med tolkede genetiske varianter. Momentene som er diskutert i kapittel 4.2.3 om etablering av genomsenter, og argumentene for hjemmel i lov (tillit, åpenhet, samfunnsmessig forankring etc.) er også relevante for etableringen av et genomregister, og taler for at etablering av genomregisteret bør ha hjemmel i lov.

Et lovarbeid vil innebære demokratiske prosesser som kan bidra til at tiltaket får den nødvendige forankringen i samfunnet, med hensyn til tillit og åpenhet. En tydelig lovbestemmelse kan bidra til at det blir enklere for befolkningen å forstå rammene og premissene for omfattende lagring, sammenstilling og tilgjengeliggjøring av genomdata i et nasjonalt register. Dette vil også bidra til å bygge tillit og til å ivareta den enkeltes selvbestemmelsesrett, noe vi utdyper nærmere i det følgende.

Vurdering og anbefaling

Oppsummering

Vi legger til grunn at et genomregister bør underbygge strategiens visjoner og strategiske mål, inkludert likeverdig tilgang til persontilpasset medisin hvor pasientbehandling, kunnskapsbygging og forskning er integrert. For å kunne lagre og dele genomdata mellom virksomheter, blant annet for å kvalitetssikre helsehjelp vil det måtte etableres en hjemmel for dette.

Det er noe tvil om dokumentasjonsplikten for helsepersonell gir tilstrekkelig hjemmel til å lagre genomdata i pasientens journal. Helsepersonell kan ha ulike vurderinger av om alle dataene fra genomsekvenseringen

og frem til de ferdig tolkede resultatene i et konkret tilfelle (eksempelvis i form av en tolket genetisk enkeltvariant) er relevante og nødvendige som dokumentasjon av helsehjelpen. Det er imidlertid et visst handlingsrom i gjeldende rett for å opprette ulike former for behandlingsrettede helseregistre i pasientjournalloven. Både §§ 9 og 10 legger opp til at etablering av et helseregister kan gjøres i forskrift, enkeltvedtak eller avtale, men disse kan av ulike grunner komme til kort.

Et genomregister bør kunne ivareta både helsetjenestens behov i forbindelse med helsehjelp og kvalitetssikring, samt behov for bruk til forskning og annen sekundærbruk. Regelverksområdet er mangefasettert med omfattende regulering og mange hensyn som må ivaretas. Det er ikke bestemmelser i pasientjournalloven eller helseregisterloven som gir grunnlag for å etablere et genomregister som både dekker behandling av opplysninger til helsehjelp, kvalitetssikring og forskning. Helsedirektoratet anbefaler at det etableres et nytt rettslig grunnlag for genomregister som legger til rette for lagring og tilgjengeliggjøring av genomdata (både for rådata og relevante tilhørende opplysninger) i en ny lovbestemmelse, eksempelvis i pasientjournalloven.

Tydelig regulering gjennom en egen lovbestemmelse vil bidra til godt personvern, se mer i kapittel 4.14 om personvernkonsekvenser. Forankring av behandlingen av genomdata i en tydelig lovbestemmelse skaper større forutsigbarhet for befolkningen, helsepersonell og pasienter. Nye lovbestemmelser vedtas gjennom en grundig demokratisk prosess der avveininger mellom den enkeltes person- og integritetsvern og statens behov for behandling av dataene skal være gjort. Det er også enklere for allmennheten som registrerte, enten som pasient eller forskningsdeltaker (eller begge), å forholde seg til én tydelig lovbestemmelse om et nasjonalt register som angir rammer og premisser for lagring, sammenstilling og tilgjengeliggjøring av genomdata på tvers av flere formål. Det kan også bidra til å ivareta den enkeltes selvbestemmelsesrett. I en slik løsning vil opplysningene kunne behandles på en måte som ivaretar personvern og informasjonssikkerhet samtidig som opplysningene kan gjøres tilgjengelig for helsehjelp, kvalitetssikring og forskning mv. Samlet vil dette kunne bidra til tillit i befolkningen.

Vurdering av rettslig grunnlag i gjeldende helselovgivning

Helsehjelp, inkludert behandling, til pasienter som deltar i en klinisk studie, skal journalføres etter reglene om helsepersonellens dokumentasjonsplikt i helsepersonelloven §§ 39 og 40. Dokumentasjonen vil være en del av pasientens journal. Det skal gjøres en konkret vurdering av hvilke opplysninger som skal dokumenteres. Det er klart at tolkningsresultat av enkeltvarianter skal dokumenteres i pasientjournal, men for genomdata (rådata) er det noe tvil knyttet til om det er adgang til at disse kan inngå i pasientjournalen slik bestemmelsen forstås i dag. Det kan argumenteres med at slike opplysninger som et utgangspunkt bør dokumenteres i pasientjournalen og at dersom det gjøres en genomundersøkelse har det formodningen mot seg at dokumentasjon av disse dataene ikke oppfyller kravet om at de skal være relevante og nødvendige, jf. helsepersonelloven § 40. Et konkret eksempel på dette er at selv om ikke alle genomdataene kommer til nytte i en konkret behandlingssituasjon kan genomdata fra en allerede gjennomført genomsekvensering ha nytte for den samme pasienten senere og det kan derfor være tids- og ressursbesparende å ha mulighet til å gjenfinne eksisterende data. Imidlertid medfører gjeldende tolkning av kravet til opplysningene skal være relevant og nødvendig noe tvil om hvorvidt alle opplysningene kan lagres.

Vi vurderer at et rettslig grunnlag tydelig bør slå fast at genomdata (rådata) fra genomsekvensering kan lagres og brukes for flere typer formål.

Pasientjournalloven har flere hjemler for etablering av genomregisteret som et behandlingsrettet helseregister. Det er særlig §§ 9 og 10 som er aktuelle å vurdere nærmere, ettersom et sentralt behov for bruk av genomdata er tilgang og deling på tvers av helsetjenesten i landet.

Etter pasientjournalloven § 9 kan det opprettes behandlingsrettede helseregistre i samarbeid mellom to eller flere virksomheter. Deltakelse i samarbeidet er frivillig, men om virksomhetene ønsker å samarbeide,

skal det som hovedregel inngås en skriftlig avtale mellom partene. Avtalen skal regulere hva samarbeidet omfatter, hvordan rettighetene til pasientene ivaretas og hvordan helseopplysningene behandles, samt dataansvaret. Det følger av bestemmelsens andre ledd at departementet kan fastsette disse vilkårene for samarbeidet i en forskrift eller enkeltvedtak^[63]. Det første alternativ vil kreve omfattende avtaleverk, ettersom alle helseforetakene bør være part i avtalene, og forvaltningen av slike avtaler vil kunne kreve ressurser hos alle involverte. For alternativ to vil det som gjelder for samarbeidet fremgå av forskrift eller enkeltvedtak, og være likelydende for alle virksomhetene. For alle disse alternativene kan det være en utfordring at genomregisteret skal være en nasjonal løsning, dvs. at alle helseforetakene i spesialisthelsetjenesten i Norge skal omfattes. Slik Helsedirektoratet forstår omtalen av genomsenteret og tilhørende registerløsninger i strategien for persontilpasset medisin, bør det ikke legges opp til et frivillig samarbeid for å oppnå formålet.

Etter Helsedirektoratets vurdering er det en gjennomførbar løsning å etablere et genomregister i pasientjournalloven § 9 første eller andre ledd. Pasientjournalloven § 9 a regulerer helseregisteret for tolkede genetiske varianter, og omfatter behandling av opplysningene for helsehjelp- og kvalitetssikringsformål. Det er ikke adgang til å lagre genomer og eksomer i dette behandlingsrettede registeret, og dermed kan ikke genomdata behandles her. Dette registeret er i likhet med samarbeid etter § 9 basert på frivillighet mellom virksomheter som gjør genetiske undersøkelser, jf. "kan" i ordlyden i bestemmelsen. Pasientjournalloven § 9 a er følgelig ikke et aktuelt hjemmelsgrunnlag slik den nå er regulert. Helsedirektoratet vil imidlertid bemerke at registeret ivaretar et viktig behov for deling av en type genetiske opplysninger og vi anbefaler at reguleringen av dette registeret bør videreføres, enten på samme måte som i dag eller i tilknytning til genomsenteret.

Etter § 10 kan det på bestemte områder gis forskrift om nasjonale behandlingsrettede registre som vil komme i stedet for registre etter §§ 8 og 9. Opplysningene skal oppbevares i et felles system i stedet for i en virksomhetsspesifikk pasientjournal. For behandling av genomdata vil det si at denne delen av pasientjournalen for den enkelte pasient i den enkelte virksomhet erstattes av et eget pasientregister for genomdata. Til sammenlikning vil det kunne være slik at tolkede enkeltvarianter er dokumentert både i hovedjournalen for pasienten hos behandlende lege (den som har rekvirert den genetiske undersøkelsen), og i enkeltvariantregisteret som eksempelvis laboratoriet eller den avdelingen i virksomheten som har foretatt den genetiske undersøkelsen dokumenterer den tolkede varianten. Dersom et genomregister etableres med grunnlag i § 10, skal genomdata kun dokumenteres i dette behandlingsrettede registeret, og ikke i tillegg dokumenteres i andre pasientjournaler som også finnes for den enkelte pasient i virksomheten der pasienten mottar helsehjelp. Etter Helsedirektoratets vurdering er bestemmelsen egnet for å gi forskrift om en pasientjournal med genomdata.

Helseregisterloven har på tilsvarende måte som pasientjournalloven flere hjemler for etablering av helseregistre. Det er hjemmel for ulike former for helseregistre for sekundærformål, herunder forskning. Et genomregister for forskning og annen sekundærbruk kan for eksempel etableres med hjemmel i helseregisterloven §§ 9 eller 10. Disse bestemmelsene gir adgang til å fastsette forskrifter for helseregistre for sekundærformål med reservasjonsrett eller samtykke. Helseregisterlovens formål er sekundærbruk av opplysninger, og en hjemmel i denne loven vil derfor ikke være dekkende for helsehjelp- og kvalitetssikrings-formål, som er et sentralt bruksområde for genomdata.

Samtykke som rettslig behandlingsgrunnlag for å behandle genomdata

Samtykke er ett av flere lovlige behandlingsgrunnlag for behandling av personopplysninger etter personvernforordningen. Det er en rekke krav etter personvernforordningen for at samtykke skal være gyldig som rettslig grunnlag.

I utredningen av rettslig grunnlag for enkeltvariantregisteret, vurderte Helsedirektoratet at samtykke som rettslig behandlingsgrunnlag ikke var egnet^[64]. For det første var det avgjørende at pasientens samtykke til å behandle helseopplysningene måtte kunne skilles fra andre forhold knyttet til helsehjelpen som pasienten må ta stilling til i behandlingssituasjonen. Dette er sentralt for å sikre at samtykket er gitt frivillig. Personer som skal få utført en genetisk undersøkelse, kan være i en vanskelig og sårbar situasjon. Det ble påpekt at det var en viss risiko for at pasienten kunne oppfatte at samtykke til behandlingen av helseopplysninger i registeret var en forutsetning for å gjennomføre den genetiske undersøkelsen, og heller ikke ville klare å skille mellom samtykke til helsehjelpen og samtykke til behandling av opplysningene i registeret. Det ble vurdert at forholdene reiste tvil om samtykket var frivillig. Denne risikoen er like fullt til stede for behandling av genomdata i genomregisteret. For det andre ville samtykke gjøre det utfordrende å inkludere varianter fra pasienter som har fått utført en genetisk undersøkelse før registeret blir opprettet, noe som også vil påvirke dekningsgraden og nytteverdien av registeret i negativ retning, inkludert nytten for pasienten selv. Tilsvarende vurdering er også relevante for inkludering av genomdata fra personer som har fått utført en genomundersøkelse før den nasjonale løsningen (genomregisteret) blir opprettet.

Vi vurderer på denne bakgrunn at samtykke ikke er aktuelt som rettslig grunnlag for å etablere et genomregister. Vi mener likevel at samtykke har en viktig funksjon for å sikre selvbestemmelse. Dette drøftes i kapittel 4.7 og 4.8.

Ny hjemmel i lov som rettslig grunnlag for behandling av genomdata

Vi anbefaler at det etableres en ny hjemmel med tydelig rettslig grunnlag for registeret. Hjemmelen bør gi grunnlag for behandling og lagring av genomdata både fra helsetjenesten og andre kilder. Dette er nødvendig for å nå de formålene som er beskrevet i kapittel 4.3.

Legalitetsprinsippet, samt EMK artikkel 8, krever at jo større inngrep det er i den personlige sfæren, jo tydeligere skal det rettslige grunnlaget være. Genomdata er av en spesiell karakter, og det kreves derfor et klart rettslig grunnlag. En lovprosess med åpen høring og forankring i Stortinget vil sikre de demokratiske sidene av etableringen, og vil kunne bidra til nødvendig tillit. En egen lovhjemmel vil også kunne ivareta personvern gjennom klare rammer for behandlingen av opplysningene.

Behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter ble etablert med en egen lovhjemmel. Dette ble begrunnet med at genetiske opplysninger har krav på et særskilt vern fordi de gir særlig sensitive opplysninger om dem de gjelder og deres biologiske familie. Et helseregister med genomdata vil ha et større omfang av opplysninger enn registeret med tolkede genetiske varianter. Helsedirektoratet vurderer derfor at et genomregister bør ha tilsvarende direkte forankring i lov.

Ny regulering i pasientjournalloven

Vi foreslår at det gis en ny bestemmelse i pasientjournalloven, eksempelvis i en ny § 9 b. Dette alternativet anbefales fordi genomregisteret er nært tilknyttet helsetjenesten gjennom helsehjelp, kvalitetssikring og klinisk forskning (klinikknær forskning) og øvrige krav i loven til pasientjournal dermed vil komme til anvendelse.

Det er til dels de samme behovene og formålene som gjelder for genomregister som ble vurdert for registeret for tolkede genetiske varianter, og som kan være relevante for bruk av genomdata^[65]. Ved etablering av hjemmel for register for tolkede enkeltvarianter ble det lagt til grunn at det var behov for å bruke opplysningene til både å yte helsehjelp til den enkelte pasienten, samt mer generelt til pasienter som får utført genetiske undersøkelser, ved for eksempel å se hvordan en variant tidligere var tolket (dvs. primærbruk). Det kunne også være behov for å bruke opplysningene til å kvalitetssikre helsehjelpen som ytes som sådan (dvs. sekundærbruk). Behovene tilsa at hjemmelen for enkeltvariantregisteret kunne

etableres både i helseregisterloven og pasientjournalloven. Et særlig behov for bruk av opplysninger i enkeltvariantregisteret var kvalitetssikring i form av å bruke opplysninger fra andre pasienter enn den pasienten som får helsehjelp. Helsedirektoratet vurderte at dette talte for at registeret kunne gis hjemmel i helseregisterloven. Imidlertid var det også behov for å kunne gå tilbake til tidligere behandlede pasienter med nye opplysninger, eksempelvis med formål om å kunne gi pasienten tilbud om behandling eller få en diagnose på bakgrunn av ny kunnskap. Dette talte for at helseregisteret ble opprettet i nær tilknytning til pasienten, og at pasientjournalloven ville være mest aktuell. Det sistnevnte behovet ble tillagt avgjørende vekt, og det ble vurdert at det primære formålet var helsehjelp og kvalitetssikring av helsehjelpen for den enkelte pasienten. Dette formålet ligger innenfor pasientjournallovens saklige virkeområde i § 3 første ledd, og hjemmelen ble følgelig opprettet i en ny § 9 a i pasientjournalloven.

Genomdata skal også kunne brukes for kvalitetssikringsformål av helsehjelpen til den enkelte pasient, og det vil være nødvendig å lagre genomet til den enkelte pasient for å kunne nyttiggjøre seg av dette i behandling eller diagnostisering av den samme pasienten på et senere tidspunkt. Dette kan tale for at et genomregister i hovedsak anses som et behandlingsrettet register og gis hjemmel i pasientjournalloven.

Det rettslige grunnlaget for genomregisteret bør også gi mulighet til å behandle opplysninger som kommer fra andre kilder enn helsehjelp, det vil si forskningsprosjekter, som kliniske undersøkelser eller andre prosjekter. Det vil ikke være tilstrekkelig at opplysninger som innsamles i helsetjenesten kan tilgjengeliggjøres for forskning. Effektivitet og ressurs hensyn taler for at genomdata fra forskningsprosjekter bør kunne brukes av helsetjenesten til helsehjelp til den enkelte pasienten, dersom det er hensiktsmessig, på samme måte som genomdata fra helsetjenesten kan brukes til forskning. Eksempler fra helsetjenesten illustrerer at genomdata som stammer fra genetiske undersøkelser innen kreftstudier og utprøvende behandling kan være nyttig og nødvendig i videre diagnostisering/behandling som ledd i helsehjelp [\[66\]](#). Innsamling og lagring av opplysninger i konkrete helseforskningsprosjekter er regulert av helseforskningsloven, og er som hovedregel basert på samtykke fra forskningsdeltakeren. Vi legger til grunn at genomdata fra forskningsprosjekter kan inngå i genomregisteret dersom samtykket fra deltakeren dekker det. Dataene må også ha en kvalitet som tilsier at det er forsvarlig å bruke de til helsehjelp. Pasientjournalloven har et saklig virksomhetsområde avgrenset til behandling av helseopplysninger som er nødvendig for å yte helsehjelp og kvalitetssikring av helsehjelp til enkeltpersoner, jf. § 3 første ledd. For å kunne lagre opplysninger til forskningsformål kan pasientjournallovens virkeområde utvides i forskrift med hjemmel i loven § 3 siste ledd eller med nødvendige endringer i § 1 og/eller § 3 om formål og virkeområde. Tilgang til av genomdata til forskningsformål og annen sekundærbruk omtales nærmere i kapittel 4.8.

Vi anbefaler at genomregisterets nærmere rammer og innhold reguleres detaljert i forskrift som fastsettes av Kongen i statsråd, på samme måte som lovbestemte helseregistre. Denne måten å regulere helseregistre på gir mulighet til å gi detaljert regulering og legger til rette for å endre regler etter hvert som det viser seg at det er behov for utvikling av registeret. Samtidig vil det kunne gis rammer for behandling i lovbestemmelsen slik at forskriftshjemmelen er begrenset.

Ny regulering både i pasientjournalloven og helseregisterloven

Pasientjournallovens formål og virkeområde dekker som nevnt ikke forskning og sekundærbruk av opplysninger. Dette ligger innenfor helseregisterlovens formål. Ettersom pasientjournalloven og helseregisterloven skal ivareta to ulike formål; primærbruk og sekundærbruk av helseopplysninger, er lovene i utgangspunktet gjensidig ekskluderende. Det er derfor et spørsmål om behandling av genomdata kan ha rettslig grunnlag i begge disse lovene samtidig. Helsedirektoratet vurderer at det ikke er noe i veien for at et register for behandling av genomdata for både helsehjelp og forskning mv., har hjemmel i begge lovene. Det avgjørende vil være at de aktuelle lovhomeplene dekker formålene til det aktuelle registeret. Dette vil kunne være et alternativ til å utvide virksomhetsområdet til pasientjournalloven til å omfatte forskningsformål og annen sekundærbruk, som skissert i punktet ovenfor.

Ny regulering for to registre i henholdsvis pasientjournalloven og helseregisterloven

For å markere et ytterligere skille mellom bruk av genomdata til helsehjelp og forskning kan det vurderes en modell med to separate rettslige grunnlag for to ulike registre med ulike dataansvarlige. Se omtale av hvordan dataansvaret kan organiseres i kapittel 4.6.4.

Det kan etableres et behandlingsrettet helseregister som legges i helsetjenesten for behandling av genomdata til helsehjelp, og et helseregister for sekundærbruk som legges til for eksempel Folkehelseinstituttet^[67]. En slik modell vil samsvare med gjeldende organisering og regulering av primærbruk og sekundærbruk av data. Mulige problemstillinger her kan være at det vil kunne bli nødvendig å lagre samme genomdata i flere datasett. Genomdata krever stor lagringskapasitet og det kan bli utfordrende å måtte lagre i all hovedsak de samme dataene flere steder. På den andre siden kan det være at datasettene vil kunne kreve noe ulik tilrettelegging ut ifra sine respektive formål, det vil si at bruk av data til hhv. helsehjelp og forskning sannsynligvis vil kreve noe bearbeiding og at det eksempelvis stilles ulike krav til datakvalitet for de ulike formålene. Som vedtaksmyndighet for tilgjengeliggjøring av genomdata til forskning og andre sekundærformål kan Helsedataservice^[68] være aktuell. Se mer om dette i kapittel 4.8.

Ny regulering i bioteknologiloven

Et siste alternativ er å etablere et rettslig grunnlag for etablering av genomregisteret i bioteknologiloven. Bioteknologiloven er en særlov som gjelder humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. og omfatter blant annet fosterdiagnostikk og genetiske undersøkelser av fødte. Formålsbestemmelsen i loven vil gi relevante rammer for behandling av opplysninger i et genomregister. Undersøkelsene som gjennomføres og som genererer genomdata som et genomregister skal inneholde, er særregulert i bioteknologiloven. Tematisk vil derfor en ny hjemmel for genomdata kunne passe inn i bioteknologiloven. Her kan det for eksempel opprettes et nytt kapittel, enten med lovhjemmel for registeret med tilhørende forskrift om innhold og adgang til tilgjengeliggjøring for ulike definerte formål, eller med utfyllende regulering for registeret direkte i loven.

En innvending mot utfyllende regulering i bioteknologiloven er at vi allerede har detaljert regulering om behandling av helseopplysninger i andre lover. For å unngå tolkningstvil om behandling av genomdata, bør derfor en hjemmel for registeret i bioteknologiloven vise til de relevante reglene ellers i helselovgivningen i stedet for at det gis særregulering. Selv om bioteknologilovens formål gir viktige rammer for humanmedisinsk bruk av bioteknologi, anbefaler vi at behandling av helseopplysninger vektlegges ved reguleringen av genomregister. Vi anbefaler derfor ikke at det inntas en lovregulering i bioteknologiloven.

^[60] jf. Prop. 72 L (2013–2014) punkt 10.3.2.

^[61] [Forskrift om hvilke helseopplysninger som kan behandles i et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter - Lovdata](#)

^[62] "Kvalitetssikring" er ikke entydig definert i helse- og omsorgslovgivningen. I forarbeidene skriver departementet at en "forståelse av begrepet kan være at det omfatter tiltak som er nødvendige for å få tilstrekkelig tiltro til eller sikkerhet for at helsehjelpen tilfredsstiller de kravene som ut fra kravene til faglig forsvarlighet bør kunne stilles til den", jf. Prop. 112 L (2020–2021) punkt 11.2 side 65.

^[63] Dette er eksempelvis gjort for samarbeidet mellom virksomheter og Helseplattformen AS i Helse Midt-Norge.

^[64] Jf. Prop. 112 L (2020–2021) punkt 8.4.2.

[65] Se vurdering i brev fra Helsedirektoratet 5. mars 2020 og Prop. 112 L (2020–2021).

[66] I den kliniske behandlingsstudien IMPRESS-Norway utføres det helgenomsekvensering av svulstvev og kimbane som ledd i forskningsprosjektet. Pasienter som får tilbakefall underveis og som fortsatt er i form til ny behandling, vil kunne vurderes av molekylært multidisiplinært team-møte (Mol-MDT-møte). Da sender kliniker rekvisisjon til InPreD (patologi) og ber om tilgang til forskningsdataene og overfører dem til pasientjournal. IMPRESS-Norway utfører også analyse av sirkulerende tumor DNA (ctDNA) for pasienter som er i profileringsdelen, dette resultatet blir også diskutert på Mol-MDT møtet og kan ha behandlingskonsekvens.

[67] Folkehelseinstituttet er dataansvarlig for mange lovbestemte helseregistre, og får fra 1.1.24 også dataansvaret for Norsk pasientregister, Kommunalt pasient- og brukerregister og Kreftregisteret.

[68] Helsedataservice planlegges overført til Folkehelseinstituttet fra 1.1.24.

Dataansvar

Innledning

I dette kapittelet vurderer vi om og hvordan dataansvaret for behandling av genomdata i registerløsningen bør reguleres.

I all behandling av person- og helseopplysninger er det krav om at det er en dataansvarlig. Den dataansvarlige har ansvaret for at behandlingen av person- og helseopplysninger er i samsvar med gjeldende regelverk. Personvernforordningen gir rammer for dataansvarliges plikter og oppgaver, og legger opp til sanksjoner dersom pliktene ikke overholdes. Det er dermed behov for tydelige avklaringer av hvem som har ansvaret for genomdata som hører til genomregisteret. Det er knyttet en rekke plikter til dataansvarlig for behandling av helseopplysninger etter gjeldende rett, for eksempel tilgjengeliggjøring av data til formål som ligger innenfor det rettslige grunnlaget og ivaretagelse av de registrertes rettigheter, og det må være klart hvem som skal ivareta disse pliktene for genomdata.

Det er klart at den enkelte virksomhet er dataansvarlig for genomdata idet de samles inn ved den genetiske undersøkelsen som gjennomføres som ledd i helsehjelpen som ytes, dvs. der dataene "oppstår". Vurderingen av dataansvar her berører ikke ansvaret helsetjenesten har for innsamling av data. For ordens skyld presiseres også at ansvaret for dataene er et annet ansvar enn virksomhetenes og helsepersonellens ansvar for helsehjelpen og behandlingen av pasientene.

Spørsmålet som vurderes her er dataansvaret for genomdataene i genomregisteret som allerede er samlet inn, om dette ansvaret skal plasseres hos en annen enhet/organ enn den enkelte virksomheten som har samlet inn/generert data, og om ansvaret for genomdataene skal overføres til en annen dataansvarlig når genomdataene lagres i genomregisteret (som vi har foreslått at skal etableres med nytt rettslig grunnlag i pasientjournalloven). Det er også et spørsmål om dataansvaret skal knyttes opp til ulike typer behandling av genomdata, og til ulike formål - helsehjelp, kvalitetssikring og forskning (sekundærbruk). Det må vurderes hvilken løsning som best ivaretar det overordnede ansvaret for det aktuelle formålet for bruken av genomdata. For helsehjelp er det avgjørende at det gis tilgang til data tilstrekkelig raskt, mens for forskning og annen sekundærbruk er det blant annet viktig med kjennskap til hvilke data som det skal gis tilgang til (dataminimering).

I likhet med spørsmålet om etablering av genomsenteret, har også plasseringen av dataansvaret for genomregisteret en sammenheng med de vurderinger Helse Sør-Øst RHF gjør i sitt oppdrag. Dataansvaret må knyttes opp til en person eller organ, og det kan ha betydning for vurderingen av dataansvaret om genomsenteret skal etableres som en organisatorisk enhet som vil bli tillagt ansvar og oppgaver. I tillegg vil vurderingen av dataansvaret ha betydning for hvilke tekniske løsninger som er mulige for infrastrukturen som skal på plass. Et ledd i behandling av opplysningene er oppbevaringen av disse for de formålene de skal behandles for, og da er det en forutsetning at teknisk løsning understøtter at genomdata kan behandles for de spesifikke formålene. Det forutsettes at løsningen må kunne operere innenfor de juridiske rammene for helsetjeneste/pasientbehandling og forskning med tilfredsstillende informasjonssikkerhet og personvern.

Gjeldende rett

Krav til behandlingsansvarlig og databehandler i personvernforordningen

I personvernforordningen er behandlingsansvarlig definert som en fysisk eller juridisk person, en offentlig myndighet, en institusjon eller ethvert annet organ som alene eller sammen med andre bestemmer formålet med behandlingen av personopplysninger og hvilke midler som skal benyttes, jf. artikkel 4 nr. 7. Det er de faktiske forholdene som avgjør hvem som er behandlingsansvarlig. Hvem som er behandlingsansvarlig kan også fastsettes i lov eller forskrift, noe det finnes eksempler på i nasjonal kjernejournal og de lovbestemte helseregistrene.

Personvernforordningen er tuftet på ansvarsprinsippet, som innebærer at den behandlingsansvarlige har ansvar for at personvernprinsippene og enkeltbestemmelser i forordningen ellers etterleves. Dersom dette ikke skjer, kan den behandlingsansvarlige (eventuelt databehandler) bli ilagt store overtredelsesgebyrer, og eventuelt bli idømt erstatning.

Behandlingsansvarliges ansvar fremgår av artikkel 24. Sentrale plikter for den behandlingsansvarlige er blant annet å sørge for at all behandling av personopplysninger er i tråd med lover, forskrifter og eventuelle godkjenninger, sørge for tilfredsstillende informasjonssikkerhet og internkontroll. Behandlingsansvarlig har plikt til å vurdere personvernkonsekvenser og identifisere risikoreduserende tiltak. Dersom risikoen ikke kan håndteres på en tilfredsstillende måte av virksomheten, skal virksomheten gjennomføre forhåndsdrøftinger med Datatilsynet. Behandlingsansvarlig bør føre en protokoll over behandlingsaktiviteter som utføres under deres ansvar.

Personvernforordningen gir personer det er registrert opplysninger om (de «registrerte») en rekke rettigheter overfor den behandlingsansvarlige. Blant annet kan registrerte personer kreve innsyn i egne personopplysninger. Den behandlingsansvarlige har i tillegg plikt til på eget initiativ å gi registrerte en rekke opplysninger om hva og hvordan personopplysningene om de registrerte blir behandlet. Den enkelte registrerte kan også be om at opplysninger rettes, suppleres eller slettes, protestere mot at spesielt belastende opplysninger om dem blir behandlet, eller motsette seg helt automatisert behandling av personopplysninger. Den behandlingsansvarlig skal legge til rette for bruk av rettigheter, eventuelt ved å lage systemløsninger som gjør det lettere å bruke dem (for eksempel innsynsrutiner, rutiner for å gi og trekke tilbake samtykke).

Behandlingsansvarlig kan inngå avtale med en databehandler om behandling av personopplysninger, jf. personvernforordningen artikkel 4 nr. 2 og artikkel 28. Databehandleren kan bare behandle opplysningene «på dokumenterte instruks» fra den behandlingsansvarlige, jf. artikkel 28 nr. 3 bokstav a og artikkel 29.

Behandlingen skal være underlagt en kontrakt eller et annet juridisk dokument som er bindende for databehandleren. Databehandleren har ansvar for sin egen behandling av opplysningene og skal blant annet sørge for informasjonssikkerheten ved sin behandling av opplysningene, jf. artikkel 32.

Artikkel 26 regulerer krav for felles behandlingsansvar. Felles behandlingsansvar gjelder der to eller flere behandlingsansvarlige i fellesskap fastsetter formålene med og midlene for behandlingen. Det må skilles mellom felles behandlingsansvar og utlevering. Felles behandlingsansvar oppstår ikke automatisk ved at flere virksomheter er tilknyttet hverandre når de behandler personopplysninger. Ofte skjer det kun en utlevering av personopplysninger fra en behandlingsansvarlig til en annen behandlingsansvarlig. Felles behandlingsansvar kan bare oppstå dersom hver enkelt behandlingsansvarlig på egen hånd har lovlig adgang til å behandle de konkrete personopplysningene. De må fastsette sitt respektive ansvar for å overholde personvernforordningen, for eksempel i avtale. Datatilsynet skisserer som eksempel at det kan oppstå et felles behandlingsansvar hvis flere behandlingsansvarlige lager en felles infrastruktur eller informasjonssystem for å behandle personopplysninger[69]. Ved bruk av felles informasjonssystem har ofte flere virksomheter gått sammen og bestemt hva slags opplysninger som skal lagres i systemet, lagringstid og hvem skal ha tilgang. Virksomhetene bestemmer i fellesskap formålet med å bruke systemet og de avgjørende midlene ved behandlingen.

Det europeiske personvernrådet har gitt ut en retningslinje om dataansvar og databehandler "Guidelines 07/2020 on the concepts of controller and processor in the GDPR"[70].

Pasientjournalloven og helseregisterlovens bestemmelser om dataansvar

Definisjonen av dataansvarlig i pasientjournalloven § 2 bokstav e og helseregisterloven § 2 bokstav d viser til definisjonen i personvernforordningen. Begrepet "dataansvarlig" tilsvarer begrepet "behandlingsansvarlig" etter personvernforordningen. Dataansvarlig brukes som begrep i helselovgivningen for å skille behandling av opplysninger fra medisinsk behandling av pasienter. For behandlingsrettede helseregistre er den enkelte virksomhet som hovedregel dataansvarlig, for eksempel helseforetaket som behandler helseopplysninger i forbindelse med at det gis helsehjelp, jf. også pasientjournalforskriften § 3. Et eksempel på et særskilt regulert dataansvar, har vi i kjernejournalforskriften for nasjonal kjernejournal. Her fremgår det av § 2 at Norsk Helsenett SF er dataansvarlig.

Av pasientjournalloven § 19 følger det at dataansvarlige skal sørge for at relevante og nødvendige helseopplysninger er tilgjengelig for helsepersonell og annet samarbeidende personell når dette er nødvendig for å yte, administrere eller kvalitetssikre helsehjelp til den enkelte. Det må skje innenfor rammen av taushetsplikten. Det er typisk for informasjonsdeling innad i helsetjenesten ved helsehjelp, men delingen kan også skje på tvers av virksomheter. Kravet om nødvendighet må vurderes konkret og den som får tilgang må ha et tjenstlig behov. Dataansvarlig bestemmer på hvilken måte opplysningene skal gjøres tilgjengelig, samtidig som informasjonssikkerheten ivaretas[71]. For andre formål enn helsehjelp, reguleres tilgangen til opplysningene fra behandlingsrettede registre av pasientjournalloven § 20. Det kan for eksempel være til helseforskning. Slik tilgjengeliggjøring krever samtykke fra den enkelte, eller at det er fastsatt i lov eller forskrift. Et slikt eksempel er dispensasjon fra taushetsplikten etter helsepersonelloven § 29.

For helseregistre med hjemmel i helseregisterloven følger det av § 8 at forskriften som gis for det aktuelle helseregistre skal angi hvem som er dataansvarlig. Dataansvarlig har ansvar for å tilgjengeliggjøre opplysninger fra de registrene de har ansvaret for, jf. helseregisterloven §§ 19 flg. Dataansvarliges plikter kan også følge av de enkelte forskriftene, eksempelvis når det gjelder de lovbestemte helseregistrene.

Det stilles krav om blant annet informasjonssikkerhet og internkontroll for dataansvarlig etter både pasientjournalloven og helseregisterloven, se nærmere om dette i kapittel 4.13.

Vurdering av etiske prinsipper

Spørsmålet om dataansvar er i seg selv et snevrere spørsmål enn etablering av genomsenter og genomregister. Selv om disse spørsmålene kan sees i sammenheng, og kan ha betydning for den etiske vurderingen, er det sentrale ved vurderingen av dataansvaret at lovpålagte oppgaver for behandling av genomdataene ivaretas. Ved vurdering av dataansvaret er det særlig de etiske prinsippene om tillit og selvbestemmelse som peker seg ut. Tillit er beskrevet som en forutsetning ved det menneskelige liv og i all etisk og politisk refleksjon, særlig i asymmetriske forhold som kjennetegner forholdet mellom en pasient og helsetjenesten, og spesielt i situasjoner med bruk av avansert teknologi hvor det ikke er mulig å ha full oversikt og kontroll for den registrerte enkeltpersonen. For den enkelte er det vesentlig at dataene ivaretas trygt og at dataansvarlig er i stand til å ivareta sine forpliktelser.

Det er aktuelt for genomregisteret å kunne ha data fra *pasienter* som får helsehjelp gjennom et behandlingsopplegg som inkluderer genomdata, forskningsdeltakere som også får helsehjelp, for eksempel gjennom kliniske studier, og fra frivillige *forskningsdeltakere* som rekrutteres direkte til forskningsprosjekt som inkluderer genomdata. Et genomregister kan dermed bestå av data fra ulike grupper med ulike forhold av etisk relasjon til registeret. Felles for alle data i et genomregister, er at de skal kunne gjøres tilgjengelig for flere aktører og til flere formål. Den dataansvarlige skal bl.a. vurdere risiko ved slik tilgjengeliggjøring og har også en rekke andre plikter. Personvernforordningen gir personen som har avgitt data (den registrerte), en rekke rettigheter, som igjen medfører plikter for den dataansvarlige.

Dersom personer som har data i genomregisteret skal ha mulighet for å kunne utøve noen grad av selvbestemmelse om bruk av data, må de ha informasjon om dataansvarlig og databehandlere, hvilke plikter disse har, og hvor den registrerte skal henvende seg for å for eksempel rette opplysninger. Det betyr at det må eksistere lett tilgjengelig informasjon om genomsenterets rolle og ansvar, hvordan informasjonen håndteres, og hvordan den enkelte kan ta kontroll over sin egen informasjonen gjennom begrensninger og å kunne trekke seg. Like viktig er informasjonen om hvem som har tilgang til hvilke data, og under hvilke betingelser, og hvordan denne bruken kontrolleres. Slik informasjon må formuleres enkelt og oversiktlig for at den skal kunne bygge og opprettholde tillit. Hvis ansvarsforholdene som etableres blir for kompliserte, kan det svekke tilliten som den enkelte personen har til systemet, og redusere deres mulighet til selvbestemmelse.

Siden det vil være aktuelt å samle og tilgjengeliggjøre genomdata over mange år, må en ha tydelige retningslinjer for hvordan data håndteres når en "deltaker" dør. Disse retningslinjene må inngå i samtykkeskrivet til deltakerne, og eventuelt inneholde valgmuligheter for deltakerne når det gjelder hvordan ens data skal håndteres etter ens død.

Vurdering og anbefaling

Oppsummering

Som presisert innledningsvis innebærer ikke vurderinger om plassering av dataansvar føringer eller endringer i hvordan helsehjelpen gis, eller hvor sekvenseringen av genomet foregår. Valg av dataansvarlig har i utgangspunktet heller ikke innvirkning eller føring på hvor data fysisk lagres. Det er også et viktig premiss for vurderingen at plassering av dataansvaret ivaretar behovene i helsetjenesten for rask og effektiv tilgang til genomdata, særlig å kunne sammenlikne genomdata på tvers av foretak. I tillegg må sekundærbruk håndteres effektivt og hensiktsmessig.

Det finnes ulike alternativer for plassering av dataansvar for behandling av genomdata. Av hensyn til den registrerte, kontroll og ansvar for databehandlingen og tilliten i samfunnet vurderer Helsedirektoratet at det bør fremgå tydelig av lov eller forskrift hvem som er dataansvarlig for et genomregister.

Genomdata må kunne brukes både til helsehjelp og forskning mv. Ved samling av opplysningene i ett register vil bruken skille seg fra hvordan data fra andre helseregistre brukes. Behovet for at genomdata kan brukes i helsetjenesten taler etter vårt syn for at registeret håndteres i nær tilknytning til helsetjenesten. Erfaring viser at nærhet til faget og eget ansvarsområde gir den dataansvarlige bedre grunnlag for utviklings- og kvalitetsforbedringsarbeid, og bidrar til at et register faktisk tjener de formål de er opprettet for[72]. Registerforvaltning knyttet til sekundærbruk av genomdata vil imidlertid kunne være relativt lik annen registerforvaltning, slik dette gjøres i de lovbestemte helseregistrene. For helsehjelp er det avgjørende at tilgang til og deling av genomdata mellom virksomheter skjer tilstrekkelig raskt på grunn av forsvarlighetskravet som stilles ved ytelse av helsehjelp. For forskning og annen sekundærbruk kan det blant annet være viktigere at dataene er standardiserte og strukturerte på en annen måte enn i helsehjelpssammenheng. Det kan også være behov for at forskere kan rådføre seg med ressurser med kompetanse på genomdata, blant annet for at det gis tilgang til riktig data og at dataminimeringsprinsippet kan ivaretas på en god måte.

Vi vurderer videre at det i hovedsak er fire alternativer som er aktuelle. For det første at dataansvaret plasseres hos én aktør. For det andre at dataansvaret deles mellom virksomhetene og genomsenteret om en felles løsning. For det tredje at dataansvaret ligger hos den enkelte virksomhet hvor helsehjelpen ytes og genomdataene genereres, med genomsenteret som databehandler på vegne av virksomhetene. For det fjerde at dataansvaret deles opp ut fra formålet med behandlingen av genomdataene; for helsehjelp (primærbruk) og forskning (sekundærbruk).

Vi anbefaler det førstnevnte alternativet, at dataansvaret er tydelig plassert hos en aktør og at dette er fastsatt i lov eller forskrift. Fra et personvernperspektiv er det avgjørende at ansvarsforholdene er avklart slik at det er forutsigbart for den enkelte og for samfunnet, i tillegg til dataansvarlig selv, hvem som er ansvarlig for de ulike forpliktelsene som følger av blant annet personvernforordningen. Hjemmel i lov og nærmere regulering i forskrift for både genomsenteret og tilhørende registerløsning kan legge godt til rette for at et nasjonalt genomsenter kan få ansvar for bruk og forvaltning av genomdata.

Samlet dataansvar hos én aktør

Vi vurderer at det er hensiktsmessig å samle dataansvaret for genomregisteret hos én aktør, for eksempel et genomsenter eller en annen organisatorisk enhet. For at genomsenteret skal kunne være dataansvarlig kan senteret eksempelvis etableres som en selvstendig juridisk person, eller være organisatorisk tilknyttet et regionalt helseforetak, slik som Kreftregisteret er per i dag[73]. Helse Sør-Øst peker på at oppdraget løses innenfor spesialisthelsetjenestens organisasjonsstruktur og det er foreløpig ikke planlagt per i dag å opprette et frittstående senter.

Det legges ikke føringer for hvem som kan være dataansvarlig i personvernforordningen utover at det må være tydelig hvilken fysisk eller juridisk person som innehar dataansvaret. Personvernkommisjonen peker på de tydelige oppsidene ved bruk av ny bioteknologi, og at det er særlig viktig at personvern og informasjonssikkerhet ivaretas i utviklingen av slik teknologi[74]. De omtaler videre det offentlige bruk av personopplysninger i sin utredning. De skriver at det bør unngås tvil om dataansvaret ved bruk av ny teknologi og ansvar for store mengder sensitive data. Et av deres eksempler på at dataansvaret i større grad bør lov- eller forskriftsfestes, er der deling av data inngår som en del av et samarbeid mellom organer, og hvor uklarhet kan medføre alvorlige personvernkonsekvenser. Lov- eller forskriftsregulering vil innebære klarhet om forpliktelsene knyttet til dataansvaret hos det enkelte organ[75]. Dette alternativet for genomregisteret vil imøtekomme slike bekymringer.

Det bør være tydelig for de registrerte hvordan personopplysningene deres behandles. I personvernforordningen artikkel 5 bokstav a kommer dette kravet til uttrykk ved at personopplysninger skal behandles på en "åpen måte med hensyn til den registrerte" (prinsippet om åpenhet). For å oppnå dette kreves det blant annet informasjon om databehandlingen til den registrerte for at rettighetene skal være reelle. Dersom dataansvaret er plassert ett sted, kan det bli enklere tilgjengelig for befolkningen og den registrerte hvem som har ansvaret for genomdata uavhengig av om den registrerte er pasient eller forskningsdeltaker. Videre vil det kunne være ett sted å henvende seg om det oppstår spørsmål knyttet til informasjonssikkerhet (datakvalitet, integritet og tilgjengelighet).

Tydelig plassering av dataansvaret vil sikre at forpliktelsene etter personvernforordningen kan ivaretas på en enhetlig måte. Dette går ut på å vurdere personvernkonsekvenser av behandlingen, jf. personvernforordningen artikkel 35, sikre tilstrekkelig sikkerhetsnivå, jf. personvernforordningen artikkel 32, ivareta kravene til innebygd personvern og personvern som standardinnstilling, jf. personvernforordningen artikkel 25, sikre at løsningene er tilrettelagt for at de registrertes rettigheter kan bli oppfylt, jf. personvernforordningen kapittel 3 og gi informasjon til de registrerte om hvordan personopplysningene behandles, jf. personvernforordningen artikkel 13. Plassering av ansvaret hos en aktør vil kunne forhindre ulike vurderinger av disse kravene, og gi grunnlag for likebehandling og hindre ulik praktisering av reglene. Det vil kunne være enklere å forvalte opplysninger fra registeret til både primærbruk og sekundærbruk og på en enhetlig måte. Eksempelvis for tilgjengeliggjøring av data til EHDS, 1+ Million Genomes og i andre samarbeid vil det være en fordel med én dataansvarlig. Omfanget av personopplysninger som vil behandles i et genomregister vil være stort, og omfatter særlige kategorier av personopplysninger. Det tilsier også at det ikke bør være uklarheter om hvem som har dataansvaret for personopplysningene.

Ved å legge dataansvaret til det nasjonale genomsenteret vil det være tydelig at senteret som dataansvarlig skal følge opp kravet om innebygget personvern ved utvikling av programvare, ved bestilling av system, løsninger og tjenester, og ved inngåelse av avtaler med leverandører. Det europeiske personvernrådet har gitt ut en retningslinje om "Privacy by design and default" som er relevant ved planleggingen av genomsenteret med tilhørende registerløsninger[76].

På samme måte som for andre forpliktelser som den dataansvarlige er pålagt, er det ikke noe i veien for at oppgavene kan håndteres av flere dataansvarlige i fellesskap. Det vil imidlertid innebære enklere og mer oversiktlig behandling av opplysningene dersom ansvaret er plassert ett sted.



Figuren viser dataflyten fra pasientene til virksomhetene (sykehusene), som overfører data til genomsenteret som dataansvarlig. Genomsenteret kan tilgjengeliggjøre data til helsehjelp og sekundærformål.

Samarbeid mellom virksomhetene og genomsenteret om felles løsning – delt dataansvar

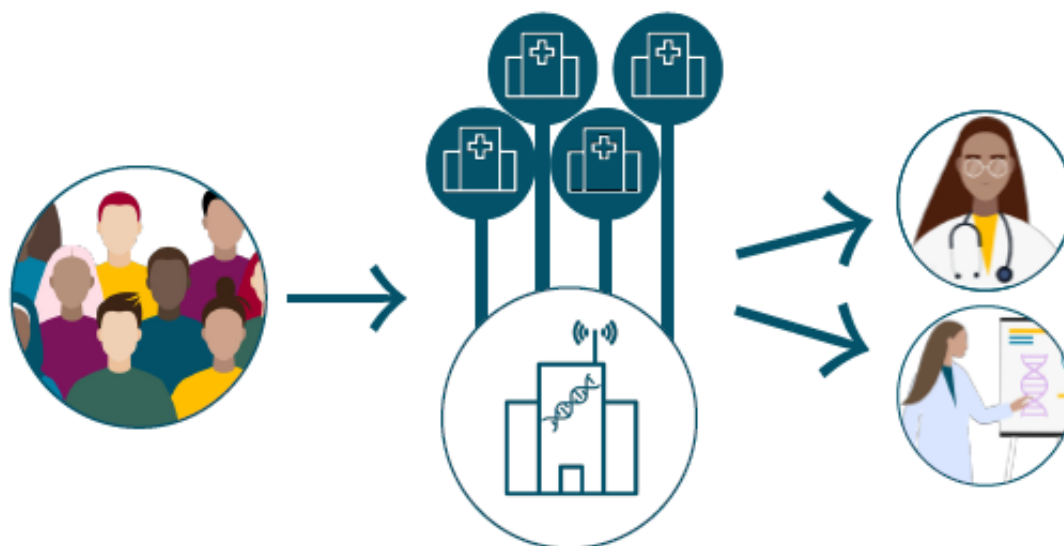
Pasientjournalloven § 9 gir adgang til å inngå samarbeid om behandlingsrettet register. For et genomregister kan en se for seg en løsning hvor de ulike helseforetakene og et genomsenter samarbeider om de ulike elementene av dataansvaret til et genomregister[77]. Selv om det finnes en hjemmel for denne

typen samarbeider, vurderer vi som nevnt ovenfor at dette hjemmelsgrunnlaget ikke er tilstrekkelig for den omfattende datadelingen som det er beskrevet er nødvendig for genomdata, og at bruk av eksisterende hjemmel ikke vil gi tilstrekkelig demokratisk forankring.

Dataansvaret kan deles opp slik at den tekniske infrastrukturen (som ligger i eksempelvis genomsenteret) har ansvaret for de delene av dataansvaret som gjelder informasjonssikkerhet mv. og at denne delen av dataansvaret generelt er avgrenset mot behandling av personopplysninger som forutsetter helsefaglige vurderinger.

Helsetjenesten i hele landet skal være likeverdig slik at det ikke kan være frivillig å delta i samarbeidet. Et slik samarbeid må omfatte samtlige virksomheter hvor helsehjelp med genomdata ytes, i tillegg til den virksomheten som skal ha ansvar for informasjonssikkerhet mv. For at det skal være transparent hvem som inngår i samarbeidet kan det fastsettes i lov/forskrift hvem som er ansvarlig for hvilke deler av dataansvaret. Det vil likevel være behov for skriftlige avtaler mellom partene som regulerer samarbeidet, blant annet for å sikre tydeliggjøring av forpliktelser og oppgaver/aktiviteter for å oppfylle dataansvaret.

Det må bestemmes hvem som skal beslutte tilgang til genomdata for sekundærformål. Denne funksjonen kan legges til Helsedataservice for å få ett kontaktpunkt og enhetlig forvaltning. Det bør ikke være de ulike helseforetakene som skal avgjøre dette fordi det vil bli en fragmentert håndtering og lite hensiktsmessig organisering.



Figuren viser dataflyten fra pasienten til virksomhetene (sykehusene). Dataansvaret er delt mellom den aktuelle virksomheten og genomsenteret. Det avklares av de dataansvarlige hvordan data skal tilgjengeliggjøres til definerte formål (helsehjelp og sekundærbruk).

Dataansvaret ligger hos den enkelte virksomhet med genomsenteret som databehandler

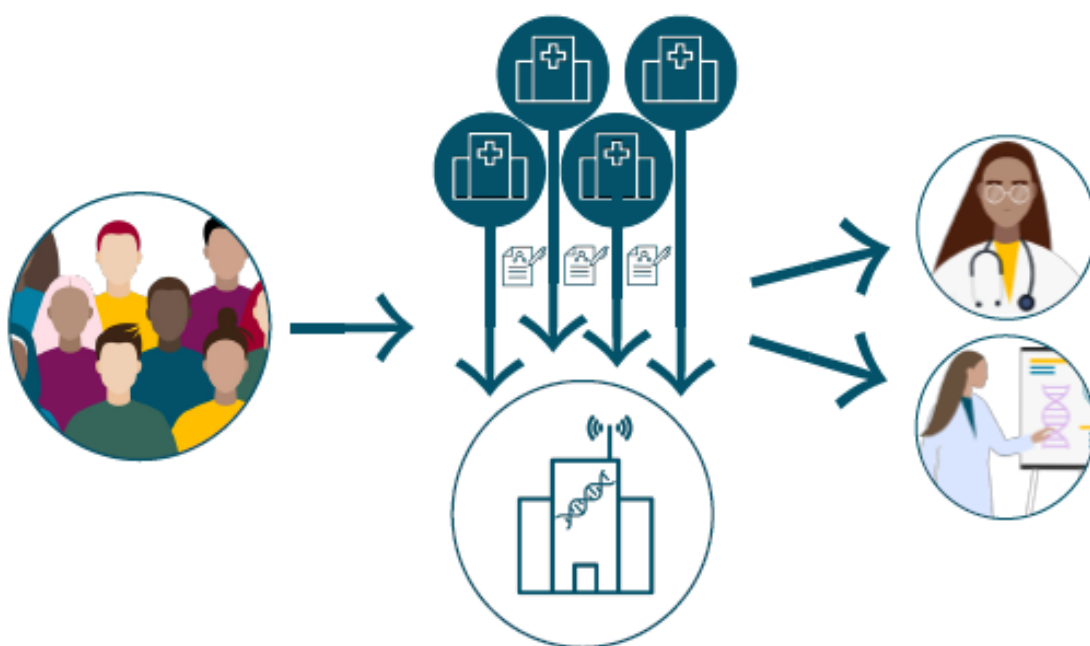
Et annet alternativ er at dataansvaret for genomdata forblir i virksomhetene (sykehusene) hvor helsehjelpen ytes og infrastrukturen (genomsenteret) blir en databehandler på vegne av virksomhetene. En slik løsning vil kunne håndteres effektivt av databehandler og styres gjennom databehandleravtaler. Det vil kunne kreve et omfattende samarbeid mellom databehandler og alle virksomhetene i Norge hvor det foretas genomundersøkelser. En slik løsning vil kunne medføre utfordringer når det skal fattes felles beslutninger og gå på bekostning av en effektiv styring. Dette alternativet samsvarer med gjeldende rett for

behandlingsrettede registre, og innebærer ikke noe endring av dataansvaret. Det gir dermed en forutsigbarhet for pasientene. Dette argumentet bør ikke tillegges stor vekt fordi god og tilstrekkelig informasjon til pasientene om behandling av opplysningene vil kunne imøtekomme innvendingen.

I stedet for databehandleravtaler kan det fastsettes i lov eller forskrift hvem som er databehandler og hva som er databehandlers oppgaver på vegne av dataansvarlig. Forskriftsregulering er en fordel for å sikre at rammene for behandling av opplysningene hos databehandler blir likt uavhengig av den enkelte dataansvarlig.

Forskriftsfesting av dataansvaret er valgt for registeret for tolkede genetiske varianter jf. pasientjournalloven § 9 a. Dataansvaret for dette registeret er lagt til virksomheter som gjør undersøkelser etter bioteknologiloven §§ 4-1, 5-1 annet ledd bokstav a eller 5-1 annet ledd bokstav b. Med andre ord legges det opp til delt dataansvar for dette registeret. En viktig forskjell fra enkeltvariantregisteret er at et helseregister med genomdata vil ha en større mengde opplysninger, og at opplysningene genereres ved langt flere virksomheter fordi genomdata kan komme fra mange områder som kreftbehandling, mikrober og så videre.

For dette alternativet bør det også etableres en effektiv prosess for tilgjengeliggjøring av genomdata til forskning og andre sekundærformål, som ikke fordrer at hver enkelt dataansvarlig skal vurdere om vilkårene for tilgjengeliggjøring til spesifikke formål er oppfylt. Helsedataservice[78] kan være aktuell som vedtaksmyndighet for avgjørelser om tilgang til genomdata på vegne av de dataansvarlige. Se mer om dette i kapittel 4.8.

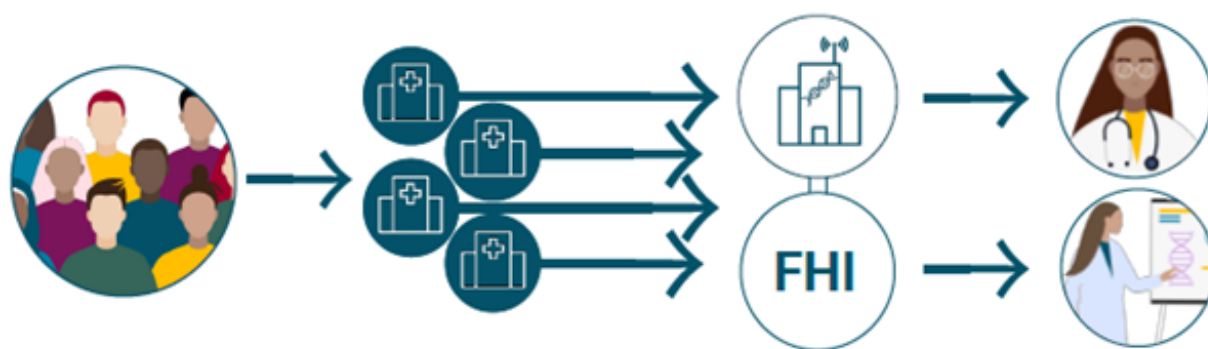


Figuren viser dataflyten fra pasient til virksomhetene (sykehusene), som er dataansvarlig. Genomsenteret er databehandler på vegne av virksomhetene og dette krever databehandleravtaler mellom virksomhetene og genomsenteret. Det må blant annet avklares av de dataansvarlige hvordan data skal tilgjengeliggjøres til definerte formål (helsehjelp og sekundærbruk).

Dataansvaret deles i to – behandlingsrettet register og helseregister for sekundærbruk

Det kan vurderes en modell med to ulike registre med ulike dataansvarlige for et behandlingsrettet helseregister (eksempelvis dataansvaret ligger i tjenesten som i dag eller samles hos genomsenteret) og helseregister for sekundærbruk hvor dataansvaret legges til for eksempel Folkehelseinstituttet eller genomsenteret[79]. En slik modell vil samsvare med gjeldende organisering og regulering.

En slik løsning innebærer at dataansvaret knyttes opp til de ulike formålene for bruk - helsehjelp, kvalitetssikring og forskning og annen sekundærbruk. Det kan være at det er ulike behov som er sentrale ut ifra for hvilket formål genomdataene skal behandles. For helsehjelp er det avgjørende at tilgang til og deling av genomdata mellom virksomheter skjer tilstrekkelig raskt på grunn av forsvarlighetskravet. For forskning og annen sekundærbruk kan det blant annet være viktigere at dataene er standardiserte og strukturerte på en annen måte enn i helsehjelpssammenheng. Det kan også være behov for at forskere kan rådføre seg med ressurser med kompetanse på genomdata, blant annet for at dataminimerings-prinsippet kan ivaretas og tilgjengeliggjøring av genomdata begrenses til det som er nødvendig for det spesifikke formålet. Datasettene vil, med andre ord, kunne kreve noe tilrettelegging ut ifra sine respektive formål, det vil si at bruk av data til hhv. helsehjelp og forskning sannsynligvis vil kreve noe bearbeiding og at det eksempelvis stilles ulike krav til datakvalitet for de ulike formålene. Mulige problemstillinger for dette alternativet er at hele eller deler av datasettet må dupliseres og lagres flere steder. Som tidligere nevnt, krever genomdata stor lagringskapasitet og det kan bli utfordrende å måtte lagre i all hovedsak de samme dataene flere ganger. Både av hensyn til datakvalitet og klima bør en slik løsning unngås. Også for dette alternativet bør det vurderes at myndighet til å ta avgjørelser om tilgjengeliggjøring av genomdata til forskning og andre sekundærformål samles ett sted, eksempelvis legges til Helsedataservice. Se mer om dette i kapittel 4.8.



Figuren viser dataflyten fra pasienten til virksomhetene (sykehusene). Genomsenteret er dataansvarlig for data som kan tilgjengeliggjøres for helsehjelpsformål, mens FHI er dataansvarlig for data som kan tilgjengeliggjøres for sekundærformål.

[69] [Behandlingsansvarlig og databehandler | Datatilsynet](#)

[70] [edpb_guidelines_202007_controllerprocessor_en.pdf \(europa.eu\)](#)

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

[72] [170630_helsedatalovutvalget.pdf \(regjeringen.no\)](#) pkt. 3.3.

[73] Kreftregisteret skal overføres til Folkehelseinstituttet fra 1. januar 2024.

[74] NOU 2022:11 Ditt personvern – vårt felles ansvar, kapittel 5.2.4, side 53–54.

[75] NOU 2022:11 Ditt personvern - vårt felles ansvar, kapittel 6.4.3, side 77–78.

[76] [edpb_guidelines_201904_dataprotection_by_design_and_by_default_v2.0_en.pdf \(europa.eu\)](#)

[77] Denne modellen tar utgangspunkt i hvordan dataansvaret er løst mellom kommuner, helseforetak og Helseplattformen AS i Helse Midt-Norge.

[78] Helsedataservice planlegges overført til FHI fra 1.1.24.

[79] Folkehelseinstituttet er dataansvarlig for mange lovbestemte helseregistre, og får fra 1.1.24 også dataansvaret for Norsk pasientregister, Kommunalt pasient- og brukerregister og Kreftregisteret.

Samtykke til helsehjelp - gjennomføring av genomundersøkelse

Innledning

I dette kapittelet vurderer vi nærmere vilkårene for genetiske undersøkelser slik de følger av bioteknologiloven kapittel 5, særlig vilkår for samtykke fra pasienten, og om det er behov for å gjøre endringer sett i lys av utviklingen av både teknologien for genomsekvensering og økningen i bruk av genetiske undersøkelser i helsetjenesten.

Gjeldende rett

Konvensjon om menneskerettigheter og biomedisin (biomedisinkonvensjonen)

Prediktive genetiske tester er omtalt i biomedisinkonvensjonen kapittel 2 og 3 om samtykke, privatliv og rett til informasjon. I artikkel 12 fremgår det at slike tester bare skal utføres til helseformål eller til vitenskapelig forskning knyttet til helseformål, og under forutsetning av tilstrekkelig genetisk veiledning.

Biomedisinkonvensjonens bestemmelser er utfylt i Tilleggsprotokoll av 27. november 2008 om genetiske undersøkelser for helseformål (CETS 203), som er rettslig bindende for Norge (ratifisert). Protokollen gjelder ikke for forskningsformål. Tilleggsprotokollen artikkel 8 gjelder informasjon og genetisk veiledning. Bestemmelsen definerer prediktive undersøkelser som tester for en monogen sykdom, tester som kan påvise en genetisk predisposisjon eller mottakelighet for sykdom, og tester som kan vise at personen er bærer av et sykdomsgen (bærerdiagnostisk undersøkelse). Den genetiske veiledningens form og omfang skal bestemmes ut fra testresultatene konsekvenser og betydningen for den som undersøkes eller for medlemmene av hans eller hennes familie, herunder eventuelle konsekvenser for valg med hensyn til forplantning. Den genetiske veiledningen skal være nøytral. Artikkel 9 gjelder samtykke og det stilles blant annet krav til at samtykket skal være frivillig og informert, og at samtykket skal kunne trekkes tilbake når som helst. For prediktive tester som definert i artikkel 8 skal samtykket dokumenteres. Artikkel 16 slår fast at alle som får utført en genetisk undersøkelse har rett til å få kjennskap til all informasjon om egen helse som utledes fra testresultatene og at et ønske om ikke å bli informert, skal respekteres.

Samtykke til helsehjelp

Et samtykke til helsehjelp etter pasient- og brukerrettighetsloven § 4-1 flg. omfatter i utgangspunktet at pasienten samtykker til å motta helsehjelp, inkludert at det eventuelt tas relevante prøver og gjøres nødvendige analyser. I tillegg omfatter samtykket at humant biologisk materiale lagres og at resultatene av analysene av materialet dokumenteres i pasientjournal. Det kreves ikke et eksplisitt samtykke fra pasienten for å lagre opplysningene fra helsehjelpen i pasientjournalen. Den praktiske hovedregelen er samtykke ved konkludent adferd. Dette samtykket gir rettsgrunnlag for å yte helsehjelp. Det rettslige grunnlaget for å behandle opplysninger i pasientjournal er ikke samtykke, men dokumentasjonsplikten i helsepersonelloven §§ 39 og 40. Se også nærmere omtale av dette i kapittel 4.4.

Pasientens samtykke er bare gyldig dersom pasienten har fått tilstrekkelig informasjon om sin helsetilstand og innholdet i helsehjelpen, jf. § 4-1. Dette innebærer at pasientene må ha fått dekkende informasjon om formål, metoder, ventede fordeler og mulige farer i forbindelse med helsehjelpen. Pasienten kan trekke tilbake samtykket, og konsekvensen vil bli at behandlingen avsluttes. Videre fremgår det regler i § 4-2 om samtykkets form. Et gyldig samtykke kan gis uttrykkelig, stilltiende eller som en faktisk handling, og det er ikke et krav til at samtykket gis skriftlig. Stilltiende samtykke anses å foreligge dersom det ut fra pasientens handlemåte og omstendighetene for øvrig, er sannsynlig at hen godtar helsehjelpen.

Hvem som har samtykkekompetanse fremgår av pasient- og brukerrettighetsloven § 4-3.

Samtykkekompetansen kan bortfalle helt eller delvis dersom pasienten på grunn av fysiske eller psykiske forstyrrelser, senil demens eller psykisk utviklingshemming åpenbart ikke er i stand til å forstå hva samtykket omfatter. For disse gruppene gjelder pasient- og brukerrettighetsloven §§ 4-4 til 4-7 om samtykke på vegne av andre, såkalt stedfortredende samtykke fra for eksempel foreldre eller ansvarlig helsepersonell.

Bestemmelsen i § 4-1 andre ledd fastslår at pasienten kan trekke tilbake samtykke til behandling. Det kan skje når som helst. Videre er det slått fast at helsepersonell plikter å gi nødvendig informasjon om følgene av at samtykket trekkes, og at behandlingen dermed må avsluttes.

Det at pasienten oppsøker helsehjelp, innebærer forutsetningsvis at pasienten også aksepterer at opplysninger om hen registreres i journalen. Kravene til samtykke til helsehjelp etter pasient- og brukerrettighetsloven er imidlertid ikke i samsvar med samtykkekravene i forordningen artikkel 4 nr. 11. Samtykke til helsehjelp er derfor ikke behandlingsgrunnlag etter personvernforordningen.

Samtykke til innsamling av humant biologisk materiale i forbindelse med helsehjelp

I forbindelse med helsehjelp kan det også være aktuelt at det blir tatt en blodprøve, vevsprøve eller lignende. Dette materialet defineres som humant biologisk materiale. Innsamling av humant biologisk materiale som skjer i forbindelse med medisinsk undersøkelse, diagnostikk og behandling er nærmere regulert i behandlingsbiobankloven. I behandlingsbiobankloven § 2 andre ledd defineres humant biologisk etter loven som organer, deler av organer, celler og vev og bestanddeler av slikt materiale fra levende og døde mennesker. Avgivelse av slikt materiale skal som hovedregel være basert på frivillighet og samtykke.

Når en pasient samtykker til helsehjelp etter pasient- og brukerrettighetsloven §§ 4-1 og 4-2, er det presisert i behandlingsbiobankloven § 11 at dette samtykket også omfatter innhenting, oppbevaring og behandling av humant biologisk materiale, og at materialet kan brukes til forebygging, kvalitetskontroll og metodeutvikling. Tilsvarende som for behandling av helseopplysninger, vil innsamling og lagring av biologisk materiale også ses som en integrert del av helsehjelpen.

Rett til medvirkning og informasjon

Kravene til informasjon er regulert i pasient- og brukerrettighetsloven kapittel 3. Informasjonen må tilpasses den enkelte pasient, inngrepets art og konsekvenser og omstendighetene for øvrig. Det kan ikke forventes at pasienten skal ha all tenkelig informasjon om tiltaket før samtykke kan gis. Det er derfor stilt krav om nødvendig informasjon om helsetilstanden og innholdet i helsehjelpen. Med andre ord skal det gis informasjon som vil gi pasienten et forsvarlig beslutningsgrunnlag. Personellet skal så langt som mulig sikre seg at pasienten har forstått innholdet og betydningen av informasjonen.

Dersom en samtykkekompetent pasient etter å ha fått tilstrekkelig informasjon etter § 3-2 og mulighet til å medvirke etter § 3-1, ikke protesterer mot tiltaket, legges det til grunn at helsepersonellet må kunne gå ut fra at pasienten har samtykket.

Samtykke til genetisk undersøkelse

Bioteknologiloven setter et tydelig skille mellom genetiske undersøkelser med diagnostisk og prediktivt formål, jf. § 5-1. Dette skillet gjelder uavhengig av om det er en genomundersøkelse eller en mer begrenset undersøkelse ved hjelp av genpaneler. I 2020 ble reglene om genetiske undersøkelser endret i bioteknologiloven, slik at formålet med undersøkelsen er avgjørende for hvilke krav som stilles og hvilke rettigheter pasienten har. Det vil si at dersom undersøkelsen tas med det formål å stille en diagnose, er det en diagnostisk undersøkelse. Dersom formålet er å undersøke om det foreligger endringer i genene som medfører risiko for fremtidig sykdom eller bærertilstand, er undersøkelsen en prediktiv undersøkelse. Tidligere ble genetiske undersøkelser med et diagnostisk formål regnet som prediktive tester dersom de kunne gi prediktiv informasjon. Hensikten med endringen var å legge bedre til rette for bruk av genetisk testing i helsetjenesten, og det ble også i den forbindelse vurdert at informasjonen den enkelte har krav på etter pasient- og brukerrettighetsloven, vil være tilstrekkelig for diagnostiske tester.

For genetiske undersøkelser som er ledd i diagnostikk, er det ikke et krav om skriftlig samtykke. Da gjelder de alminnelige kravene til samtykke og informasjon for helsehjelp i pasient- og brukerrettighetsloven. Når en prediktiv undersøkelse skal utføres, krever bioteknologiloven at den som skal undersøkes må gi et skriftlig samtykke til undersøkelsen, jf. bioteknologiloven § 5-4 første ledd. Videre stilles det krav til at den som undersøkes skal få tilpasset genetisk veiledning, jf. § 5-5, og at virksomheten som skal foreta undersøkelsen er godkjent.

Vurdering av etiske prinsipper

Selvbestemmelse er et sentralt etisk prinsipp som innebærer at den enkelte kan bestemme over eget liv, uten innblanding fra andre og uten indre begrensninger, for eksempel manglende forståelse av hva som inngår i valget. En forutsetning for å kunne bestemme over sin skjebne i medisinsk sammenheng, er altså at personen har frihet til å ta beslutninger, og har den nødvendige evne og kunnskap som er nødvendig for en kompetent beslutning. Derfor framholdes gjerne at alle medisinske beslutninger krever at personen samtykker til dem, og at samtykket er basert på tilstrekkelig informasjon. Denne uomgjengelige forutsetningen er imidlertid modellert etter den klassiske medisinske behandlingssituasjonen, der en pasient skal gjennomgå en konkret behandling. Situasjonen vi snakker om her skiller seg fra en mer tradisjonell behandlingssituasjon, i og med at det er tale om genomundersøkelse og behandling av genomdata.

I utredningen om etiske problemstillinger i vedlegg 5 er det blant annet lagt til grunn at et muntlig samtykke i utgangspunktet er like godt som et skriftlig, og det kan tenkes en rekke situasjoner i klinisk praksis der muntlig samtykke til helsehjelp er en god løsning. Samtidig kan en skriftliggjøring av samtykke, for eksempel gjennom en elektronisk samtykkeløsning, bidra til å sikre at pasienten får nødvendig informasjon. Skriftliggjøring kan dermed ha en viktig funksjon for pasienten selv og som dokumentasjon på hva pasienten har samtykket til. Elektronisk samtykkeløsning ble diskutert i workshopene, og er anbefalt fra fagmiljøene som deltok, se vedlegg 2 og 7 til utredningen.

En forutsetning for at pasienten både kan gi et gyldig samtykke og kan gis en reell medvirkningsrett er at pasienten har fått tilstrekkelig informasjon. Pasienten bør både få god informasjon om formålet med en genetisk undersøkelse og hva den kan avdekke, og om resultatene av undersøkelsen og hva de innebærer [80]. Informasjon om muligheten for utilsiktede funn, og hva slags funn det kan dreie seg om (risiko for sykdom, manglende biologisk slektskap mellom barn og foreldre etc.) må derfor tilpasses genomundersøkelser. Håndtering av utilsiktede funn diskuteres nærmere i kapittel 4.11. Det avgjørende for et gyldig samtykke er imidlertid ikke formen (muntlig eller skriftlig), men at informasjonen er tilstrekkelig og forståelig for pasienten.

Lagring av relevant informasjon for å kunne yte helsehjelp vil være del av den databehandlingen pasienten samtykker til. Gjeldende praksis er lagring lokalt i journal og/eller internt kvalitetssikringsregister ved den behandelende institusjonen, der data i hovedsak er tilgjengelig for lokalt helsepersonell. Lagring av genomdata i et nasjonalt genomregister, slik at data kan gjøres tilgjengelig for helsepersonell som trenger det i behandling av pasienten, uavhengig av hvor i landet behandlingen skjer, er en endring som pasienten bør få informasjon om. Pasienten må også få informasjon om hva opplysningene kan brukes til (utover helsehjelpen til pasienten selv), og hvilke mekanismer for selvbestemmelse som gjelder i ulike de situasjonene. Se mer om dette i kapittel 4.7, 4.8 og 4.9.

Vurdering og anbefaling

Oppsummering

Vi foreslår en harmonisering av samtykkereglene for genomundersøkelser jf. bioteknologiloven kapittel 5. Vi foreslår at det særskilte samtykkekravet i bioteknologiloven § 5-4 for genetiske undersøkelser med prediktivt formål utvides til å gjelde også for genomundersøkelser med diagnostisk formål. Det er viktig at samtykket fra pasienten er basert på tilstrekkelig og god informasjon om den genetiske undersøkelsen. Et krav om skriftlighet vil kunne bidra til at informasjonen i større grad faktisk mottas av den enkelte pasient og fungere som dokumentasjon. Blant annet må retten til ikke å få vite hva funnenes betydning er (retten til ikke å vite) ivaretas og gjennom et skriftlig samtykke vil den enkelte pasients ønsker kunne ivaretas. For å harmonisere kravene foreslår vi også et skjerpet informasjonskrav for genomundersøkelser med diagnostisk formål, i hovedsak tilsvarende det som gjelder for undersøkelser med prediktivt formål.

Det er klart at samtykke til helsehjelp er en forutsetning for å kunne gjennomføre en genomundersøkelse. Helsepersonelllets adgang til å behandle opplysningene i et genomregister i forbindelse med helsehjelp, følger av pasientjournalloven § 6 andre ledd, dersom registeret er etablert som et behandlingsrettet helseregister omfattet av pasientjournalloven. Det rettslige grunnlaget for behandling av opplysninger er i tillegg dokumentasjonsplikten som følger av helsepersonelloven §§ 39 og 40 for de opplysningene fra genomundersøkelsen som er relevante og nødvendige å dokumentere i pasientens journal.

Samtykke og informasjon til genetisk undersøkelse

Det er ulike krav til samtykke og informasjon for den genetiske undersøkelsen basert på formålet med undersøkelsen. Når en pasient samtykker til helsehjelp og en diagnostisk genetisk undersøkelse etter pasient- og brukerrettighetsloven §§ 4-1 og 4-2, følger det av behandlingsbiobankloven § 11 at dette samtykket også omfatter innhenting, oppbevaring og behandling av humant biologisk materiale, og at materialet kan brukes til forebygging, kvalitetskontroll og metodeutvikling. Tilsvarende som for behandling av helseopplysninger, vil innsamling og lagring av biologisk materiale også ses som en integrert del av helsehjelpen. Det kan synes som om samtykket etter behandlingsbiobankloven er noe videre enn samtykket etter pasient- og brukerrettighetsloven. Dette fører til usikkerhet om hvilket regelsett som gjelder, og følgelig hva samtykket dekker ettersom det er tale om ytelse av helsehjelp i begge situasjonene.

Biomedisinkonvensjonens tilleggsprotokoll (CETS 203) artikkel 8 stiller krav om genetisk veiledning og artikkel 9 stiller krav om at samtykket skal dokumenteres ved prediktive genetiske undersøkelser. Tilleggskravene for prediktive undersøkelser er knyttet til hvilken informasjon som kan fås fra den genetiske undersøkelsen. Artikkel 16 slår fast at alle som får utført en genetisk undersøkelse har rett til å få kjennskap til all informasjon om egen helse som utledes fra testresultatene og at et ønske om ikke å bli informert, skal respekteres. Det sentrale er at pasienten uansett må settes i stand til å forstå hva undersøkelsen går ut på og at det gis tilstrekkelig informasjon om hvilken type funn som kan gjøres og adgang til å bestemme om og i hvilken grad en ønsker tilbakemelding om eventuelle (utslåttede) funn. Det er likevel relevante forskjeller mellom genomundersøkelser med hhv. diagnostisk og prediktivt formål som kan begrunne at den genetiske veiledningen for prediktive undersøkelser er noe mer omfattende.

Helsedirektoratet mener at genomundersøkelser som sådan derfor i utgangspunktet kan anses som prediktiv testing i henhold til konvensjonen fordi informasjonen fra undersøkelsen er den samme uavhengig av formålet (slik det skilles mellom i bioteknologiloven). Gjeldende rett kan derfor anses å utfordre kravene som følger av biomedisinkonvensjonen. Når undersøkelsen er den samme uavhengig av formålet kan det være vanskelig å begrunne hvorfor bioteknologiloven har forskjellige formkrav til samtykke for genomundersøkelser for diagnostisk og prediktivt formål. En harmonisering av kravene til samtykke og informasjon for genomundersøkelser vil medføre at reglene samsvarer bedre med konvensjonskravene. Dessuten vil en slik harmonisering gjøre det enklere for helsepersonell og pasient å vite hvilke krav som gjelder for genomundersøkelser. For å legge til rette for denne typen undersøkelser anbefaler vi at kravene til informasjon og samtykke for genomundersøkelse etter bioteknologiloven harmoniseres, det vil si at det bør være samme regler for genomundersøkelser, uavhengig av om formålet er diagnostisk eller prediktiv mv. undersøkelse.

For å harmonisere kravene foreslår vi følgelig et skjerpet informasjonskrav og krav til skriftlig samtykke også for genomundersøkelser med diagnostisk formål, i hovedsak tilsvarende det som gjelder for undersøkelser med prediktivt formål. Dette vil være en endring i forhold til gjeldende krav, og vil kreve en endring av gjeldende bioteknologilov. Av blant annet ressurs hensyn er det imidlertid vanskelig å se for seg at det er praktisk gjennomførbart å innføre et krav for alle genomundersøkelser om tilpasset genetisk veiledning slik at det bør legges opp til informasjon i noe mindre skala. Hensikten bak forslaget er at det skal gis tydelig informasjon til pasienten hva testen innebærer og pasienten får en reell rett til å ta stilling til eventuelle utslåttede funn. Samtykket bør være skriftlig for at det kan dokumenteres at informasjonen er gitt. For at samtykkeprosedyren skal fungere godt bør det utarbeides informasjonsmateriale som alle kan benytte, og det bør tas i bruk en digital løsning, se mer i kapittel 4.6.4.4.

Det kan stilles spørsmål ved hva konsekvensen av innføring av et skriftlig samtykke for genomundersøkelse med diagnostisk formål vil bli. Hensikten med å oppheve dette kravet ved siste lovendringen var blant annet å legge til rette for mer bruk av denne typen undersøkelse ved nødvendig helsehjelp. Et krav om skriftlig samtykke også for diagnostiske genomundersøkelser vil markere at denne undersøkelsen skiller seg fra annen helsehjelp. Skriftlig samtykke kan dermed medføre at pasienten anser det som om hen må overta ansvaret for helsehjelpen i større grad enn ellers, og vil kunne oppleves som en måte for helsetjenesten "å ha ryggen fri". Et annet moment er at et skriftlig samtykke ikke vil være noen garanti for at informasjonen som gis faktisk er forstått. Et argument til støtte for skriftlig samtykke er imidlertid at det vil dokumentere at samtykket og informasjonen er gitt og gi pasienten mulighet til å gå tilbake til informasjonen og lese den flere ganger. Det vil også gi både behandlende helsepersonell og laboratoriet informasjon om pasientens ønsker, særlig når det gjelder utslåttede funn, samt sørge for at det dokumenteres at pasienten har fått tilstrekkelig informasjon og at pasienten er gitt en mulighet til å påvirke den videre behandlingen av genomdata[81]. Dette er også et av hensynene bak at det i Danmark er forskriftsregulert et krav om skriftlig samtykke til genomundersøkelsen.

Vi anbefaler at samtykkeform og informasjon om blant annet utslåttede funn harmoniseres for genomundersøkelser. Videre anbefaler vi at det gis tilpasset genetisk veiledning for genomundersøkelser

med prediktivt formål, både av ressurs hensyn og på grunn av at undersøkelsen og resultatene (som regel) ikke har direkte behandlingsmessige konsekvenser. Det må også angis på hvilke måter genomdata brukes, og gi pasienten mulighet til å ta stilling til det gjennom reservasjonsrett og samtykke, se mer i kapittel 4.7 og 4.8.

Pasientens medbestemmelse

Om en pasient i Norge ikke ønsker å samtykke til genomundersøkelse, vil det være spørsmål om hvilke konsekvenser det vil få. Genomundersøkelser tas i bruk i økende grad blant annet av ressurs hensyn, fordi undersøkelsene kan erstatte flere andre analysemetoder, gi raskere svar og spare tid i lange utredninger, ifølge vår kartlegging. Det kan derfor reises spørsmål om en pasient bør ha mulighet til å bestemme at det skal tilbys mer begrensede typer genetiske undersøkelser uten at det er medisinsk faglig begrunnet.

Pasient- og brukerrettighetsloven gir rammer som må hensyntas, og § 3-1 gir pasienten rett til å medvirke ved gjennomføring av helsehjelpen. Pasienten kan blant annet medvirke ved valg av tilgjengelige og forsvarlige undersøkelses- og behandlingsmetoder. Pasienten gis likevel ikke rett til å velge hvilken metode som skal benyttes dersom helsepersonellet mener at en bestemt metode er best egnet/mest forsvarlig fremfor en annen. Basert på innspill fra tjenesten, er det ved omlegging til genomundersøkelser ikke ønskelig eller hensiktsmessig å opprettholde et alternativ med mindre omfattende undersøkelse (for eksempel eksomsekvensering) for de som ikke vil samtykke til genomundersøkelse med diagnostisk formål.

Selv om det gjøres genomsekvensering, er det fremdeles aktuelt å bruke mer begrensede genpanel for å analysere data, dvs. at genomet lagres, men at analysen kun omfatter og genererer informasjon fra utvalgte gener. Dersom en pasient ønsker begrensede gentester og dette ikke er mulig, vil derfor konsekvensen kunne bli at annen type diagnostikk benyttes i stedet for genetiske undersøkelser.

Samvalg er en arbeidsform som involverer pasienten aktivt i avgjørelser om behandling i helsetjenesten. Samvalg er det norske begrepet for «shared decision making»[\[82\]](#). Det er tilgjengelig såkalte samvalgsverktøy[\[83\]](#) for noen diagnoser på Helsenorge, og disse skal gjøre det enklere for pasientene å ta del i valgene. Det bør vurderes om tilsvarende verktøy bør lages for genomundersøkelser. Det er etablert et Samvalgssenter ved Universitetssykehuset i Nord-Norge. Senteret består av et tverrfaglig team og senteret bidrar til at samvalg blir implementert[\[84\]](#).

Digitalt samhandlingsverktøy

For at pasientens (den registrertes) rettigheter til informasjon og selvbestemmelse skal være reelle bør det utvikles et digitalt samhandlingsverktøy (noen steder kalles det portal). Denne typen verktøy vil gjøre det enkelt for pasienter/forskningsdeltakere å kommunisere med genomsenteret og helsetjenesten. Det kan legges til rette for ulike typer valg i en slik samhandlingsløsning. Etter det vi er kjent med er denne typen verktøy under utvikling i medisinsk genetikk-miljøet og det bør sees nærmere på hvordan dette kan tas bruk for å legge til rette for effektiv og god informasjon ved samtykke for hele helsetjenesten.

I tilknytning til Genomics England er det gjort en etisk og juridisk vurdering av en samhandlingsplattform. Denne kan også være relevant å hente inspirasjon fra for videre utvikling av en norsk samhandlingsløsning [\[85\]](#).

En nasjonal, helhetlig løsning for digitale samtykker til behandling av personopplysninger for sekundærbruk vil gjøre det enklere for pasienter å gi og trekke samtykker, og å få innsyn i prosjektene de deltar i. I denne typen løsninger vil det være en forutsetning med autentisering av deltakeren (trygg innlogging med for eksempel Bank-ID) for å kunne oppfylle sikkerhetskrav. Videre vil det være viktig at det eksisterer en dialogmulighet, slik at dataansvarlig og pasienter kan interagere. Dette vil bidra til å gjøre tilbaketrekking av samtykke enkelt. Det vil videre være viktig med tilgjengelig logg, slik at både behandlingsansvarlige og

innbyggere kan gå tilbake i tid for å sjekke hendelsesforløp. En helhetlig løsning vil kunne være en videreutvikling av eksisterende samtykkeløsninger på helsenorge.no og administrasjonsløsninger for forskere. En slik løsning må suppleres med en tilpasset løsning for personer som ikke kan eller ønsker å benytte digitale løsninger.

[80] [Veiledning til behandlende lege \(den som rekvirerer undersøkelsen\) - Helsedirektoratet](#)

[81] Se [consent-process-2020.pdf \(bigmed.no\)](#) s. 24.

[82] [Samvalg - FHI](#)

[83] [Samvalg – du kan være med og bestemme - Helsenorge](#)

[84] [Samvalg - Universitetssykehuset Nord-Norge HF \(unn.no\)](#)

[85] [gel-sano-report-2021.pdf \(phgfoundation.org\)](#)

Tilgang til genomdata til helsehjelp og kvalitetssikring av helsehjelpen til enkeltpasienter

Innledning

I dette kapittelet vurderer vi adgang til å tilgjengeliggjøre genomdata fra genomregisteret til helsepersonell til helsehjelp og kvalitetssikring av helsehjelpen til enkeltpasienter på tvers av virksomheter i helsetjenesten. Vi vurderer også hvordan pasientens selvbestemmelse skal ivaretas ved denne typen bruk av genomdata, og om det skal oppstilles krav om samtykke eller reservasjonsrett.

Et forhold som gjør at bruk av genomdata til helsehjelp skiller seg fra bruk av andre opplysninger er at det ofte er snakk om sjeldne diagnoser eller tilstander, og det kan være små pasientgrupper innenfor spesifikke medisinske fagområder. Det vil si at det er behov for god representasjon og ikke mye frafall før det går utover datagrunnlaget. I 2020 ble det lagt til grunn at 190 000–320 000 personer i Norge har en sjelden diagnose eller tilstand. Til sammenligning har ca. 245 000 personer (4,7 prosent) i Norge en kjent diabetesdiagnose og det er dermed slik at sjeldne diagnoser omfatter en forholdsvis stor pasientgruppe. Det anslås at det finnes rundt 5 000–8 000 ulike sjeldne diagnoser og det antas at ca. 80 prosent av sjeldne diagnoser er forårsaket av gen- eller kromosomfeil og er til stede ved fødsel eller før voksen alder [86]. Et annet trekk er at pasienter kan fordeles til stadig mindre undergrupper for mer målrettet behandling desto mer kunnskap man har om den enkelte pasient, eksempelvis basert på deres genetiske opplysninger. I vår kartlegging ble det uttrykt et stort behov for opplysninger fra sammenliknbare pasienter for å stille en diagnose for en sjelden sykdom. Innen kreftfeltet er det også mulig å kategorisere pasientgruppene i mindre undergrupper av kreftsykdommer.

Data fra andre pasienter som brukes som sammenligningsgrunnlag nasjonalt, må være representative. I dag gjøres denne sammenligningen på virksomhetsnivå, og kun data fra det regionale opptaksområdet hvor foretaket er plassert geografisk er tilgjengelig. Det er påvist at det er geografiske forskjeller i den genetiske sammensetningen i befolkningen, noe som har konsekvenser for datasettet og medfører skjevheter. Dette har betydning for kvaliteten på helsetjenesten. Se mer i vedlegg 2 til utredningen, om

behov for referansedatasett. Et begrenset sammenligningsgrunnlag vil gi flere varianter med usikker klinisk betydning (VUS), eller feiltolkninger, og det kan medføre at pasienter ikke får nødvendig helsehjelp. Det er derfor nødvendig å ha tilgang til en nasjonal felles løsning med tilstrekkelig representativitet for å kunne få kunnskap om frekvens/forekomst av genvarianter, og tolkninger og klassifisering av varianter som er observert som mulig "kandidater" som forklarer symptomer.

Gjeldende rett

Behandling av helseopplysninger i forbindelse med helsehjelp eller kvalitetssikring av helsehjelp til en enkeltperson har rettslig grunnlag i pasientjournalloven § 6 andre ledd.

Helseopplysninger, herunder genomdata, er underlagt taushetsplikt. Utveksling av taushetsbelagt informasjon mellom helsepersonell kan kun skje når det er nødvendig for behandling og oppfølging av en pasient, dersom pasienten samtykker eller hvor det foreligger annet rettslig grunnlag for å gi slik informasjon, for eksempel med hjemmel i helsepersonelloven §§ 25 og 45. Det er aktuelt å dele helseopplysninger om egen pasient med annet helsepersonell for å yte helsehjelp til den samme pasienten, eller for å yte helsehjelp til andre pasienter, eksempelvis i andre virksomheter.

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

Bioteknologiloven § 5-8 har et forbud som gjelder bruk av prediktive mv. genetiske opplysninger utenfor helse- og omsorgstjenesten. Det er forbud mot å be om, motta, besitte, eller bruke genetiske opplysninger om en annen person som er fremkommet ved genetiske undersøkelser med prediktivt formål, eller ved systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en familie og genetiske opplysninger om risiko for fremtidig sykdom. Det er unntak fra forbudet for helsepersonell som trenger opplysningene i diagnostisk og behandlingsmessig øyemed.

Nærmere om noen unntak fra taushetsplikten

Helsepersonelloven § 26 gir adgang for den som yter helsehjelp til å gi opplysninger til virksomhetens ledelse når det er nødvendig for å kunne gi helsehjelp, eller for internkontroll og kvalitetssikring av tjenesten. Dette gjelder kun internt i den enkelte virksomhet, og gir ikke adgang til å dele opplysningene med andre virksomheter i kvalitetssikringsøyemed.

Opplysninger fra enkeltvariantregisteret i pasientjournallovens § 9 a kan etter fjerde ledd tilgjengeliggjøres uten hinder av taushetsplikt dersom den som får tilgang til opplysningene er underlagt lovbestemt taushetsplikt, godtgjør at behandlingen vil ha rettslig grunnlag etter personvernforordningen artikkel 6 og 9 og har gjort rede for hvilke egnede tekniske og organisatoriske tiltak som skal gjøres for å ivareta informasjonssikkerheten. Formålet med tilgjengeliggjøringen må være å yte og kvalitetssikre helsehjelp til pasienter som kan knyttes til en tolket genvariant. Dersom opplysninger skal tilgjengeliggjøres fra registeret uten at disse vilkårene er oppfylt, må mottaker være omfattet av et annet unntak fra taushetsplikten. Eksempelvis vil det for bruk av opplysninger fra enkeltvariantregisteret til forskningsformål kunne være nødvendig å søke dispensasjon fra taushetsplikten med grunnlag i helsepersonelloven § 29, eventuelt vurderes om det er nødvendig med samtykke etter bioteknologiloven § 5-8.

Helsepersonelloven § 25 b gir unntak fra taushetsplikten for å dele opplysninger for å yte helsehjelp til en annen pasient enn den opplysningene stammer fra. Bestemmelsen gir en begrenset adgang til at leger kan gjøre oppslag i en pasients journal for å yte helsehjelp til en annen pasient i en konkret behandlingssituasjon. Bestemmelsen er snever ved at den som kan anmode om opplysninger selv må være lege eller tannlege. Det kan bare deles opplysninger som er relevante og nødvendige for ytelse av helsehjelpen til den andre pasienten. Bestemmelsen er relevant i de tilfellene hvor lege eller tannlege har behov for pasientopplysninger fra en annen lege eller tannleges behandling av andre pasienter. Det vil si i de tilfellene leger og tannleger ikke tidligere har ytt helsehjelp til en pasient, men har behov for opplysninger om pasienten. Bestemmelsen ble vedtatt samtidig som det ble gitt hjemmel til å etablere et behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter i pasientjournalloven § 9 a. Etter å ha sett hvordan en genetisk variant har blitt tolket, kan det være nødvendig å kjenne til flere opplysninger om pasienten(e) som har denne varianten for å kunne yte forsvarlig helsehjelp til egen pasient, noe det vil være adgang til etter § 25 b.

Reservasjonsrett

Etter pasient- og brukerrettighetsloven § 5-3 har pasienten rett til å motsette seg overføring og tilgjengeliggjøring av journal eller opplysninger i journal. Opplysningene kan heller ikke overføres eller tilgjengeliggjøres dersom det er grunn til å tro at pasienten eller brukeren ville motsette seg det ved forespørsel. Overføring og tilgjengeliggjøring kan likevel skje dersom tungtveiende grunner taler for det. I praksis vil «tungtveiende grunner» være situasjoner hvor overføring av opplysninger anses nødvendig for å hindre fare for liv eller alvorlig helseskade, eksempelvis etter utskrivning fra sykehus hvor primærhelsetjenesten får etterfølgende behandlingsansvar. Overføring og tilgjengeliggjøring av journal eller opplysninger i journal skal skje i henhold til bestemmelsene i helsepersonelloven. Helsepersonelloven §§ 25 og 45 gjelder deling av helseopplysninger mellom henholdsvis samarbeidende personell og utlevering av og tilgang til journal og journalopplysninger. Tilsvarende rett for pasienten fremgår også av pasientjournalloven § 17. Reglene bygger på en avveining mellom helsepersonells behov for å ha tilgang til et bredest mulig omfang av opplysninger for å kunne gi forsvarlig helsehjelp og pasientens behov for personvern. Når det gjelder helseopplysninger i enkeltvariantregisteret, er det særskilt regulert i § 17 første ledd bokstav d at pasienten har rett til å motsette seg at helseopplysningene deres registreres eller på annen måte behandles i enkeltvariantregisteret.

Reservasjonsretten etter pasient- og brukerrettighetsloven gjelder ikke dersom det for eksempel fattes vedtak om dispensasjon fra taushetsplikten etter helsepersonelloven § 29, og virksomheten har plikt til å tilgjengeliggjøre opplysningene i samsvar med pasientjournalloven § 20. Pasienten har imidlertid krav på å få informasjon om at opplysninger i pasientjournalen kan bli eller er utlevert, jf. pasientjournalloven § 18.

Reglene om samtykkekompetanse i pasient- og brukerrettighetsloven §§ 4-3 til 4-7 gjelder tilsvarende for retten til å motsette seg behandling av opplysningene.

Virksomhetens plikt ved tilgjengeliggjøring av helseopplysninger til helsehjelp til andre

Reglene i pasientjournalloven § 19 om bruk av helseopplysninger ved helsehjelp regulerer helsetjenestens behandling av den informasjonen som er tilgjengelig i de behandlingsrettede helseregistre, dvs. informasjonsutveksling innad i helsesektoren ved helsehjelp. Opplysningene skal være tilgjengelige uavhengig av hvor pasienten tidligere har mottatt helsehjelp. Det følger av bestemmelsens første ledd at den dataansvarlige skal sørge for at relevante og nødvendige helseopplysninger er tilgjengelig for helsepersonell og annet samarbeidende personell når dette er nødvendig for å yte eller kvalitetssikre helsehjelp til den enkelte. Slik tilgjengeliggjøring må skje innenfor rammene av taushetsplikten eller med grunnlag i et unntak fra taushetsplikten, se eksempelvis omtalen av noen bestemmelser for dette ovenfor. Se også omtale av denne bestemmelsen i beskrivelsen av dataansvaret i kapittel 4.5.2.

Vurdering av etiske prinsipper

I utredningen av de etiske problemstillingene, se vedlegg 5, er det en diskusjon om samtykke knyttet til *inkludering av data* i genomsenteret, og en diskusjon som gjelder samtykke til helsehjelp og om dette samtykket omfatter bruk av opplysningene i kvalitetssikring av helsehjelpen. Argumenter fra begge disse diskusjonene er relevante for diskusjonen om hva som kreves for å kunne bruke opplysningene til kvalitetssikring av helsehjelp til andre pasienter.

Kvalitetssikring av behandling og tilknyttede tjenester er vanligvis å betrakte som en integrert del av den helsehjelp en pasient får. For *pasienten* vil registrering av egne genomdata i et genomregister ventes å bidra til egen helsehjelp eller til hjelp til andre. Dermed kan en pasient sies å ha sterk egeninteresse av å bidra med sine data. Bruk av data til kvalitetssikring av helsehjelpen til pasienten selv og andre pasienter er bestemte former for bruk som enten kan regnes som en forlengelse av et normalt behandlingsforløp, eller som et rimelig og forventet aspekt ved behandlingen, og som en derfor vil kunne regne med at en pasient aksepterer. Dette bidrar også til å gi en best mulig behandling for ens egen tilstand. Dette taler for at inkludering i genomregisteret som pasient, med bruk av data til helsehjelp og kvalitetssikring av helsehjelp til en selv og andre pasienter som får utført en tilsvarende undersøkelse, kan gjøres obligatorisk, eller settes som en standard. I det siste tilfellet vil man likefullt kunne åpne for at pasienten har reservasjonsrett til deler av virksomheten, dersom man anser at den går utover det som kan regnes som del av behandlingen.

Imidlertid følger det ikke av et samtykke til en *genetisk undersøkelse* at opplysninger skal lagres i et *nasjonalt genomregister* og brukes til for eksempel kvalitetssikring av helsehjelp til pasienter ved andre helseforetak/i hele landet (det er nå praksis å lagre genomdata lokalt ved helseforetaket, og det er ikke lagt opp til at opplysningene skal være tilgjengelige for andre virksomheter). Inkludering av pasientens genetiske opplysninger i et genomregister vil derfor i seg selv kreve spesiell informasjon til pasienten, noe vi har drøftet i kapittel 4.6. Det er også spørsmål om tilgjengeliggjøring av opplysninger for kvalitetssikringsformål krever et separat samtykke utover det som gis for den genetiske undersøkelsen, eventuelt om pasienten skal ha rett til å reservere seg mot at opplysningene tilgjengeliggjøres for relevante kvalitetssikringsformål, selv om dette kan anses som en nødvendig del av helsetjenestens behandlingstilbud.

Vurdering og anbefaling

Oppsummering

Det er viktig å kunne bruke opplysninger fra en pasient til å kvalitetssikre helsehjelpen, men kvalitetssikringen gjøres på ulike måter. Vi anbefaler derfor at det gis en reservasjonsrett for den enkelte pasient for bruk av genomdata til kvalitetssikring av andre pasienters helsehjelp og at det vurderes nærmere om reservasjonsretten bør fjernes fra helseregisteret for tolkende genetiske varianter. For helsepersonell er det avgjørende at det innføres mekanismer for at tilgangen til data til helsehjelp og kvalitetssikring gis innenfor sikre og effektive rammer. Vi anbefaler samme modell for tilgjengeliggjøring til helsepersonell som i enkeltvariantregisteret, jf. pasientjournalloven § 9 a fjerde ledd.

Samtykke eller reservasjonsrett for bruk av genomdata til kvalitetssikring av helsehjelpen som ytes

Det kreves i utgangspunktet samtykke til helsehjelp fra pasienten slik det følger av pasient- og brukerrettighetsloven kapittel 4. Spørsmålet er om dette samtykket kan anses å dekke behandling av genomdata til kvalitetssikringsformål, både til pasienten selv og andre pasienter eller om det bør innhentes et særskilt samtykke for dette formålet. Etter vår vurdering henger kvalitetssikringsformål så tett sammen

med kvaliteten i helsehjelpen at det er grunnlag for at genomdata i genomregisteret kan benyttes uten at pasienten får stor grad av selvbestemmelse for denne bruken, utover samtykket pasienten gir ved til helsehjelpen til seg selv. Sett fra et etisk perspektiv og begrunnet blant annet i et solidaritetshensyn, er det også grunnlag for å kunne vurdere at bruk av en pasients genomdata til kvalitetssikring av helsehjelpen til andre pasienter kan gjøres obligatorisk. Det må like fullt stilles krav til informasjon til pasienten. Pasienter vil kunne ha sterk egeninteresse i at opplysningene deres lagres i genomregisteret for kvalitetssikringsformål, fordi det er nærliggende å se denne typen bruk som en forlengelse av et normalt behandlingsforløp eller som et rimelig og forventet aspekt ved behandlingen. Bruk av opplysninger til egen og andres helsehjelp bidrar til å gi en best mulig behandling for ens egen tilstand selv om slik bruk av opplysningene ofte vil ligge utenfor det som i dag regnes som nødvendig bruk av opplysninger. Det er likevel rimelig å legge til grunn at bruk av opplysninger på denne måten er en nødvendig del av helsetjenestens behandlingstilbud for å kunne oppnå tilstrekkelig god kvalitet og forsvarlighet.

Genomdata fra pasienter som brukes som sammenligningsgrunnlag nasjonalt, må være representative. Det vil si at det ikke kan være store skjevheter i datagrunnlaget før det antas at datagrunnlaget ikke er tilstrekkelig. Det er imidlertid noe usikkerhet rundt behovet for å ha tilgang til samtlige genomdata fra pasienter som sekvenseres for kvalitetssikring av helsehjelpen. Et moment i vurderingen av om det er mest hensiktsmessig i denne sammenhengen å legge opp til bruk av samtykke eller reservasjonsrett er derfor om det er nødvendig at opplysningene fra samtlige pasienter er tilgjengelig for at registeret skal være egnet til kvalitetssikring av egen og andres helsehjelp.

For sekundærbruk av helseopplysninger har vi en rekke lovbestemte helseregistre hvor opplysninger inngår uten at den enkelte pasient har noen påvirkning, fordi det er vurdert som avgjørende for formålet at det foreligger komplette datasett fra samtlige personer. Disse komplette datasettene kan brukes av helsemyndighetene som grunnlag til å fatte beslutninger på nasjonalt nivå og ofte for hele befolkningen uten at det er skjevheter i datasettene. Skjevhet vil imidlertid være tilfellet for samtykkebaserte undersøkelser, og være noe som må vies oppmerksomhet for at det ikke skal ha utilsiktet innvirkning på analyseresultater. Samtykke eller reservasjonsrett knyttet til bruk av genomdata til kvalitetssikring vil på samme måte kunne føre til at det blir for få genomdata tilgjengelig om relevante sammenliknbare pasienter for kvalitetssikring av helsehjelpen som skal ytes. For genomdata hvor pasientene kan deles i små grupper basert på individuelle kjennetegn er dette særlig relevant siden få andre pasienter kan ha samme data (markør osv.) Satt på spissen kan en enkeltpasient være avhengig av at en annen pasients opplysninger er tilgjengelig for å kunne få tilstrekkelig god og forsvarlig helsehjelp. Det kan argumenteres med at nytten hver og en av oss har av å benytte tjenestene i offentlig helsetjeneste tilsier at vi i solidaritet med andre må bidra med kunnskap (i form av egne opplysninger) for å sikre utvikling av kunnskapsgrunnlaget. At en enkeltpasient får bestemme over egne opplysninger i denne sammenhengen vil dermed kunne gå ut over helsehjelpen til andre pasienter. Det vil med andre ord kunne gis dårligere helsehjelp på grunn av at pasienter får bestemme at egne helseopplysninger ikke kan brukes til andres helsehjelp. Det er derfor vanskelig å konkludere med at hensynet til den enkeltes selvbestemmelse skal gå foran eksempelvis en mulig sikker diagnostisering til andre pasienter. Både samtykke og reservasjonsrett vil dermed kunne gi utslag i dårligere helsehjelp for pasienter med tilhørighet til spesifikke grupper, og gå utover tilliten til at helsetjenesten kan tilby likeverdige helsetjenester.

På den annen side tilsier erfaringene som vi har kartlagt fra spesialisthelsetjenesten at det store flertallet med pasienter ønsker å dele data som kan komme andre til gode. Dette betyr at en antar at et lite frafall i datagrunnlaget kan tåles. Dersom utgangspunktet og "standardinnstillingen" er at genomdata brukes for kvalitetssikring, er det derfor grunn til å tro at svært få pasienter vil benytte seg av en eventuell reservasjonsrett, mens et aktivt samtykke vil kunne få større konsekvenser. På grunn av at det per nå er et usikkert behov for tilgang til samtlige genomdata, mener vi at det kan være rom for noe frafall i datagrunnlaget. Det er derfor mulig å gi adgang til å reservere seg for de personene som ikke ønsker å dele data til kvalitetssikring for andres helsehjelp. Utviklingen på dette området skjer imidlertid forholdsvis raskt og dersom det viser seg at datagrunnlaget ikke blir tilstrekkelig godt, og påvirker forsvarligheten av helsehjelpen, vil fjerning av reservasjonsretten måtte vurderes.

Enkeltvariantregisteret i pasientjournalloven § 9 a

Hjemmelen for enkeltvariantregisteret i pasientjournalloven § 9 a gir kun mulighet til å dele informasjon om genetiske tolkede varianter. Mulighet for deling av slike data vil gi enklere utredning og diagnostisering, bedre kvalitetssikring, og dermed bedre pasientsikkerhet. Enkeltvariantregisteret gir adgang for enkeltpasienter til å motsette seg både registrering og deling av opplysninger, jf. pasientjournalloven § 17 fjerde ledd. Konsekvensen av dette er at eventuell kunnskap fra andre virksomheter om en annen tolkning av varianten eller ny kunnskap som kommer til senere, vil gå direkte utover helsehjelpen til den aktuelle pasienten dersom pasienten har reservert seg. Deling av genetiske varianter er avgjørende for tolkning av resultatet av den genetiske undersøkelsen, og feiltolkning kan føre til feil diagnose og feil behandling. Reservasjonsretten medfører med andre ord dårligere pasientsikkerhet.

For å få en god sammenheng mellom enkeltvariantregisteret og et genomregister, og det som vil være aktuell fremtidig bruk, anbefaler vi at data kan deles i enkeltvariantregisteret uten reservasjonsrett for den enkelte.

Tilgang til genomdata for helsepersonell

Det bør lovfestes at helsepersonell uten hinder av taushetsplikt får adgang til å bruke opplysninger fra genomregisteret fra en eller flere pasienter for å hjelpe en annen pasient under forutsetning av at det er tjenstlig behov.

Fra det behandlingsrettede registeret med tolkede enkeltvarianter er det gitt adgang til å tilgjengeliggjøre opplysninger dersom vilkårene i pasientjournalloven § 9 a fjerde ledd er oppfylt. For deling av genomdata fra genomregisteret vurderer Helsedirektoratet at en tilsvarende regulering er egnet for formålene helsehjelp og kvalitetssikring. Det er avgjørende at slik tilgang gis raskt gjennom en effektiv mekanisme fordi det i helsehjelpssituasjoner er nødvendig å få gjennomført utredninger og diagnostiseringer på en raskest mulig måte.

[86] Nasjonal strategi for sjeldne sykdommer s. 14 [Nasjonal strategi for sjeldne diagnoser \(regjeringen.no\)](https://www.regjeringen.no/no/tema/sjeldne-sykdommer/nasjonal-strategi-for-sjeldne-diagnoser/id2544441/)

Tilgang til genomdata til forskning og annen sekundærbruk

Innledning

I dette kapittelet vurderer vi hvordan genomdata fra genomregisteret kan tilgjengeliggjøres til forskning og annen sekundærbruk. Det er en forutsetning at tilgjengeliggjøringen og mottakerens behandling er innenfor genomregisterets formål. Vi vurderer hvordan den enkeltes selvbestemmelse bør ivaretas i denne sammenheng, og om det bør stilles krav om samtykke eller reservasjonsrett. Vi drøfter også helseforskningsloven sett opp mot bruk av genomdata til forskningsformål og annen sekundærbruk.

Gjeldende rett

For tilgjengeliggjøring av opplysninger fra behandlingsrettede registre og helseregistre kreves det rettslig grunnlag, samt at mottaker må ha rettslig grunnlag for sin behandling. I tillegg må både

tilgjengeliggjøringen og bruken skje uten hinder av taushetsplikt, enten ved samtykke eller unntak fra samtykke fastsatt i lov eller med hjemmel i lov.

Personvernforordningens bestemmelser om behandling av personopplysninger for forskningsformål

Personvernforordningen krever at det foreligger et rettslig grunnlag ved behandling av personopplysninger. Til forskningsformål vil artikkel 6 nr. 1 bokstav a og artikkel 9 nr. 2 bokstav a gi rettslig behandlingsgrunnlag for helseopplysninger dersom det foreligger et gyldig samtykke. Det er i slike tilfeller ikke nødvendig med supplerende rettslig grunnlag i nasjonal rett. Personvernforordningen åpner også for bruk av bredt samtykke som rettslig grunnlag. Fortalen til forordningen gir veiledning på hvordan bestemmelsene skal forstås. I fortalen punkt 33 utdypes det at for formål knyttet til vitenskapelig forskning er det ofte ikke mulig fullt ut å identifisere formålet med behandlingen av personopplysninger på tidspunktet for innsamlingen av opplysningene. De registrerte bør derfor kunne gi sitt samtykke til visse områder innen vitenskapelig forskning når dette er i samsvar med anerkjente etiske standarder for vitenskapelig forskning, eller deler av forskningsprosjekter i det omfang det tilsiktede formålet tillater det. Det kreves likevel en generell formålsangivelse.

Behandling av helseopplysninger til arkiv-, forskning- og statistikkformål, som ikke er basert på et gyldig samtykke i samsvar med forordningen, har rettslig grunnlag i artikkel 6 nr. 3 og artikkel 9 nr. 2 bokstav j. Dette grunnlaget krever et supplerende rettslig grunnlag i nasjonal rett for at behandlingen skal være lovlig. For forskningsformål gir personopplysningsloven § 9 et slikt supplerende grunnlag. Artikkel 9 nr. 2 bokstav h, jf. nr. 3, gir adgang til å behandle helseopplysninger i forbindelse med helsehjelp, sosialtjenester mv. og forvaltning av slike tjenester, på grunnlag av unionsretten, nasjonal rett eller en avtale med helsepersonell. Opplysningene kan bare behandles under taushetsplikt. Unntaket i artikkel 9 nr. 2 bokstav i åpner for å behandle helseopplysninger når det er nødvendig av allmenne folkehelsehensyn, for eksempel for å sikre høye kvalitets- og sikkerhetsstandarder for helsetjenester og legemidler eller medisinsk utstyr, på grunnlag av unionsretten eller medlemsstatenes nasjonale rett.

Artikkel 9 nr. 4 åpner for at medlemsstatene kan opprettholde eller innføre ytterligere vilkår, med hensyn til behandling av genetiske opplysninger, biometriske opplysninger eller helseopplysninger.

Når det er opp til nasjonal rett å gjøre unntak fra forbudet i artikkel 9 nr. 1 i de tilfellene som omfattes av 9 nr. 2 bokstav h, i og j, er det lagt til grunn at det som utgangspunkt må foreligge en lov eller forskrift som åpner for behandling av særlige kategorier av personopplysninger. Bestemmelsene kan også utformes slik at de gir hjemmel for å tillate behandling av særlige kategorier av personopplysninger etter vedtak i enkelttilfeller[87].

Dispensasjon fra taushetsplikten for tilgjengeliggjøring av helseopplysninger til sekundærformål

Helsepersonelloven § 29 gir etter søknad adgang til at helseopplysninger fra pasientjournaler og andre behandlingsrettede helseregistre skal tilgjengeliggjøres uten hinder av taushetsplikt når opplysningene skal brukes til et uttrykkelig angitt formål knyttet til statistikk, helseanalyser, forskning, utvikling og bruk av klinisk beslutningsstøtteverktøy, kvalitetsforbedring, styring eller beredskap for å fremme helse, forebygge sykdom og skade eller gi bedre helse- og omsorgstjenester. Myndigheten etter bestemmelsen er delegert til REK[88] og Helsedirektoratet[89].

Det følger av § 29 at mottakeren skal ha gjort rede for egnede tekniske og organisatoriske tiltak som skal settes i verk for å ivareta informasjonssikkerheten, og at behandlingen av opplysningene må være av vesentlig interesse for samfunnet. Det skal gjøres en konkret vurdering der samfunnsnyten veies opp mot personvernulempene for den enkelte. Hensynet bak taushetsplikten og pasientens rett til vern mot

spredning av opplysninger skal veie tungt. Det skal ikke tilgjengeliggjøres flere opplysninger enn det som er nødvendig for formålet med mottakerens behandling. Tilgjengeliggjøringen må videre være ubetenkelig ut fra etiske, medisinske og helsefaglige hensyn.

Et vedtak etter helsepersonelloven § 29 vil gi helsepersonell unntak fra taushetsplikten. Det vil også utgjøre supplerende rettsgrunnlag for behandling av opplysningene etter personvernforordningen artikkel 6 nr. 3 og gjøre unntak fra forbudet mot behandling av særlige kategorier av opplysninger jf. artikkel 9 nr. 2 bokstav j. Taushetsplikten etter helsepersonelloven § 21 gjelder også for mottakeren av opplysningene. Plikten til å tilgjengeliggjøre helseopplysningene som er omfattet av vedtaket ligger til dataansvarlig i virksomheten, jf. pasientjournalloven § 20.

For helseopplysninger fra helseregistre som er omfattet av helseregisterloven kan det etter søknad gis dispensasjon fra taushetsplikten etter helseregisterloven § 19 e. Helseregisterlovens formål og saklige virksomhetsområde jf. §§ 1 og 3, oppstiller ytre rammer for hvilke formål det er adgang til å bruke opplysninger fra helseregistrene til og det aktuelle registerets formål er avgjørende for om det kan tilgjengeliggjøres opplysninger. Lovens formål er tilrettelegging av behandling av helseopplysninger for å fremme helse, forebygge sykdom og skade og gi bedre helse- og omsorgstjenester til statistikk, helseanalyser, forskning, kvalitetsforbedring, planlegging, styring og beredskap i helse- og omsorgsforvaltningen og helse- og omsorgstjenesten.

Prinsippet om formålsbegrensning går ut på at opplysningene i utgangspunktet ikke kan brukes til formål som er uforenlig med det opprinnelige formålet. I høringsnotat til forskrift for nasjonal løsning for tilgjengeliggjøring av helsedata på side 17[90] uttalte departementet at: "Det er et mål å legge til rette for at helsedata skal kunne brukes til å bygge norsk helsenæring og bidra til innovasjon i helsesektoren. Innovasjon og næringsutvikling er likevel ikke fastsatt som selvstendige formål. Dette er fordi helseregisterloven og registerforskriftene setter rammer for hva helseopplysninger fra helseregistre kan brukes til. Det trenger imidlertid ikke å være noen motsetning mellom disse formålene. Så langt private aktørers behandling av opplysningene ligger innenfor loven og forskriftenes formål, er det en klar gevinst om behandlingen samtidig bidrar til innovasjon og næringsutvikling."

I likhet med helsepersonelloven § 29 stiller bestemmelsen i § 19 e vilkår om at behandlingen av helseopplysningene er av vesentlig interesse for samfunnet, og at mottaker av opplysningene har gjort rede for hvilke egnede tekniske og organisatoriske tiltak som skal settes i verk for å ivareta informasjonssikkerheten. Graden av personidentifikasjon skal ikke være større enn nødvendig for det aktuelle formålet. Et vedtak om dispensasjon fra taushetsplikten gir både tilgang til taushetsbelagte opplysninger, og tillatelse til behandling av helseopplysningene. Tilgjengeliggjøring av opplysninger i tråd med vedtak etter helseregisterloven § 19 e gjøres av dataansvarlig i samsvar med helseregisterloven § 19 a.

Helsedataservice er etablert som en organisatorisk løsning som er gitt myndighet til å fatte avgjørelser om tilgjengeliggjøring av opplysninger fra de lovbestemte helseregistrene som er omfattet av forskrift om nasjonal løsning for tilgjengeliggjøring av helsedata[91].

Krav til helseforskningsprosjekter

Helseforskningsloven gjelder for medisinsk og helsefaglig forskning på mennesker, humant biologisk materiale eller helseopplysninger, jf. § 1. Det vil si forskning som utføres med vitenskapelig metodikk for å skaffe til veie ny kunnskap om helse og sykdom, jf. § 4 bokstav a. Dersom forskningsprosjektet ikke oppfyller disse kravene faller prosjektet utenfor helseforskningslovens virkeområde.

Det stilles en rekke krav til helseforskningsprosjekter i helseforskningsloven som gjelder generelt, både om prosjektet er forskning på helseopplysninger, forskning som involverer mennesker ("intervensjonsstudier")

eller klinisk forskning, inkludert klinisk utprøving av legemidler så langt loven passer. Blant annet stilles det krav om at helseforskning skal organiseres og utøves forsvarlig, og forskningen skal være basert på respekt for forskningsdeltakernes menneskerettigheter og menneskeverd. Hensynet til deltakernes velferd og integritet skal gå foran vitenskapens og samfunnets interesser, jf. § 5.

Det følger av §§ 9 og 33 at medisinske og helsefaglige forskningsprosjekter skal ha forhåndsgodkjenning fra den regionale komiteen for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK). En slik forhåndsgodkjenning utgjør ikke et supplerende rettslig grunnlag, men forskningsprosjekter vil som regel enten kunne benytte samtykke (dersom dette oppfyller kravene etter personvernforordningen) eller vedtak om dispensasjon fra taushetsplikt som rettslig grunnlag. Kvalitetsforbedring, styring, helseanalyser mv. uten vitenskapelig metodikk og en klar hypotese, regnes imidlertid ikke som medisinsk og helsefaglig forskning, og trenger ikke forhåndsgodkjenning. Det samme gjelder forskningsprosjekter som faller utenfor helseforskningslovens saklige virkeområde, og som ikke oppfyller kravet om at prosjektet har til hensikt å skaffe til veie ny kunnskap om helse og sykdom, jf. § 4 bokstav a. Forskningsprosjekter som faller utenfor helseforskningsloven, faller utenfor REKs definerte mandat.

Forskningsetikkloven[92] gjelder all forskning. Forsker og forskningsansvarlig institusjon er blant annet ansvarlig for at forskningen skal skje i henhold til anerkjente forskningsetiske normer.

Samtykke til helseforskning

Hovedregelen for deltakelse i forskning er samtykke fra deltakeren, med mindre annet følger av lov, jf. helseforskningsloven § 13. Deltakelsen skal være frivillig, og samtykke skal bidra til dette. Samtykke er den klare hovedregelen, uansett om det skal forskes på mennesker, humant biologisk materiale eller helseopplysninger. Samtykkekravet skal ivareta den enkeltes selvbestemmelsesrett og personlig integritet, samt menneskeverd.

I andre ledd er det presisert at "med samtykke menes enhver frivillig, spesifikk, informert og utvetydig viljesytring fra deltakeren der vedkommende ved en erklæring eller tydelig bekreftelse gir sitt samtykke til behandling av helseopplysninger eller humant biologisk materiale. Samtykket skal bygge på spesifikk informasjon om et konkret forskningsprosjekt med mindre det er adgang til å avgi et bredt samtykke, jf. § 14.". Frivillighetskravet understreker at ingen må presses, forledes o.l. til noe en selv ikke vil, og da spesielt risikofylte aktiviteter deltakeren ikke selv nødvendigvis vil ha egennytte av. At samtykket skal være informert innebærer at forskningsdeltakeren har krav på fyllestgjørende informasjon om alle forhold av betydning for deltakelsen. Informasjonen skal sette deltakeren i stand til å overskue konsekvensene av egen deltakelse. I praksis kreves det vanligvis at informasjonen utformes skriftlig, og at deltakeren får en kopi. Videre må samtykke være uttrykkelig, dvs. en aktiv viljeserklæring. Hovedregelen i praksis er som nevnt skriftlighet.

Helseforskningsloven åpner for at deltakeren kan gi bredt samtykke, jf. § 14. Bredt samtykke er i forarbeidene[93] definert som "samtykke til deltakelse i forskning som omfatter ett eller flere overordnede forskningsformål og forskningsfelt". Det uttales at det ikke innebærer en lemping på samtykkekravet, "men at det samtykkes til overordnet forskningsformål hvor det ikke er spesifikt informert om alle detaljer og alle delprosjekter." Bestemmelsen må ses i sammenheng med formålsbestemmelsen, og et ønske om å legge forholdene til rette for og forenkle samfunnsnyttig forskning hvor faren for integritetskrenkelser er minimal. For at et bredt samtykke skal være gyldig, må det bl.a. være gitt adekvat og fyllestgjørende informasjon om hva det innebærer. Bredt samtykke bør brukes med varsomhet og kun unntaksvis ved forskning på barn og voksne uten samtykkekompetanse, se Ot.prp. nr. 74 (2006–2007) pkt. 12.6.5.1, s. 94.

REK kan sette vilkår for bruk av bredt samtykke og kan pålegge prosjektleder å innhente nytt samtykke dersom de finner det nødvendig jf. § 14 andre ledd. Det kan også være aktuelt å kreve at deltakerne

informeres og gis reservasjonsadgang. Det følger av tredje ledd at deltakerne som har avgitt bredt samtykke, har krav på jevnlig informasjon om prosjektet. Hvilke krav som skal stilles, må avgjøres konkret, og vil avhenge av forskningens art og omfang.

Unntak fra samtykke

Helseforskningsloven åpner for forskning på tidligere innsamlet humant biologisk materiale og helseopplysninger uten samtykke dersom det er vanskelig å innhente samtykke, jf. § 15 andre ledd. Adgangen gjelder også for forskningsprosjekter som er basert på brede samtykker. I forarbeidene ble det uttalt at der det er tale om mange deltakere som det vil kunne være vanskelig å få tak i og/eller få svar fra (f.eks. pga. død, sykdom, flytting o.l.), og stort frafall vil svekke forskningens validitet, vil det kunne være tilstrekkelig til at vilkåret kan anses oppfylt. Unntak fra samtykke kan videre bare skje dersom REK vurderer det slik at forskningen er av vesentlig interesse for samfunnet og hensynet til deltakerens velferd og integritet er ivarettatt.

Helseforskningsloven § 28 regulerer adgangen til bruk av biologisk materiale som er innsamlet i helse- og omsorgstjenesten til forskning, uten at det innhentes samtykke. Dette er en praktisk viktig unntaksbestemmelse om gjenbruk av humant biologisk materiale, som harmonerer med § 15 annet ledd. Det følger av bestemmelsen at REK kan bestemme at materiale som er innsamlet som ledd i diagnostisering og behandling av en pasient kan eller skal brukes til forskningsformål uten innhenting av pasientens samtykke. Dette er det imidlertid bare adgang til dersom slik forskning er av vesentlig interesse for samfunnet, og hensynet til deltakerens velferd og integritet er ivarettatt. Pasienten skal på forhånd ha fått informasjon om at humant biologisk materiale i visse tilfeller kan benyttes til forskning uten samtykke, og må ha fått adgang til å reservere seg mot slik bruk.

Særlige krav til forskning etter bioteknologiloven

Bioteknologiloven gjelder bare for forskning dersom forskningsdeltakerne skal få helsehjelp eller individuell tilbakemelding om resultater fra prediktive genetiske undersøkelser jf. bioteknologiloven § 1-2 andre ledd. Lovens virkeområde ble endret fra 1. juli 2020.

Dersom det brukes genetiske opplysninger fra prediktive genetiske undersøkelser i forskningsprosjekter innenfor lovens virkeområde, må den som opplysningene gjelder samtykke til bruken, jf. § 5-8 tredje ledd andre punktum. Dersom ordlyden i § 5-8 andre ledd leses uten sammenheng med første ledd kan det synes som om samtykkekravet omfatter alle genetiske opplysninger. Dette kravet synes etter ordlyden som et absolutt krav for å ivareta den enkeltes integritet. Bioteknologiloven oppstiller her et skille mellom behandling av genetiske opplysninger i helseregistre og bruk av opplysningene til forskning, jf. forarbeidene til pasientjournalloven og helseregisterloven. Det ble uttalt her at bioteknologilovens krav til samtykke i § 5-8 gjelder først når opplysninger fra helseregistrene tas i bruk til forskningsformål, og kun for forskning som er omfattet av bioteknologilovens virkeområde, jf. § 1-2 andre ledd. Bioteknologiloven gjelder følgelig for forskning der forskningsdeltakerne skal få helsehjelp, eller hvor opplysninger om den enkelte føres tilbake til vedkommende. Dette vil typisk være klinikknære forskningsprosjekter[94]. Vi legger til grunn at denne særregelen om krav om samtykke for genetiske opplysninger til bruk i forskning går foran bestemmelsene i helsepersonelloven § 29 og helseregisterloven § 19 e. Det vil dermed ikke være adgang til å gi dispensasjon fra taushetsplikten for bruk av prediktive genetiske opplysninger til forskningsformål for prosjekter som er omfattet av bioteknologiloven. Det er adgang til å søke dispensasjon fra samtykkekravet etter disse to bestemmelsene for genetiske opplysninger som er innsamlet i helsetjenesten og som skal brukes i forskningsprosjekter utenfor bioteknologilovens virkeområde.

Dersom et forskningsprosjekt omfatter prediktive genetiske undersøkelser og faller innenfor bioteknologilovens virkeområde, vil reglene om skriftlig samtykke, tilpasset genetisk veiledning, begrensninger for undersøkelse av barn og krav om godkjenning av virksomhet gjelde. I tillegg vil aktuelle regler i helseforskningsloven gjelde.[95]

Vurdering av etiske prinsipper

Genomsenteret kan inneholde registre med data fra pasienter og forskningsdeltakere, med ulik relasjon til genomsenteret. De ulike relasjonene gir ulike forpliktelser for deltakerne.

For *pasienten* vil inkludering i et genomregister ventes å bidra til egen helsehjelp eller til hjelp til andre med tilsvarende sykdom. Det følger likevel ikke av dette at en kan gå videre og utvide dette prinsippet til å gjelde en forpliktelse til å delta i forskning dersom man søker helsehjelp. Det vil imidlertid være rimelig å forvente at en pasient vil ønske å bidra til forskning på den aktuelle sykdommen, ut fra logikken om at en forutsetning for egen behandling er allerede gjennomført forskning på denne tilstanden. Det gir en *vis*s forpliktelse til å bidra til forbedringer for egen gruppe. Man kan bruke samme logikk også for annen helserelevant forskning, som ikke angår egen sykdom, ut fra en generalisert variant av samme argument, men her er ikke sammenhengen like åpenbar.

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

Alt dette forutsetter at håndteringen av genomdata er betryggende, enten det gjelder norsk forskning eller ved deling av data gjennom for eksempel europeisk samarbeid. Det er i denne sammenhengen også viktig å unngå den terapeutiske misforståelsen, og være klar over at forskning som regel kommer fremtidige, og ikke nåværende, pasienter til gode. For diskusjon om deltakerkontrakten til forskning, viser vi til den fullstendige utredningen om etiske problemstillinger i vedlegg 5.

Samtykke til forskning

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

Hovedregelen for deltakelse i forskning som skal fremskaffe ny kunnskap om medisin og helse, er som nevnt et frivillig, informert samtykke fra deltakerne, slik det følger av helseforskningsloven kapittel 4[96]. Med andre ord er den etiske og juridiske gullstandarden at deltakerne selv tar et aktivt valg om å delta i medisinske og helsefaglige forskningsprosjekter. Alternativt kan de regionale komiteene for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk etter bestemte kriterier innvilge fritak fra samtykkekravet til rekruttering av deltakere i et forskningsprosjekt, eller gi anledning til å rekruttere deltakere ved å gi disse informasjon om prosjektet og mulighet til å reservere seg mot deltakelse. I det siste tilfellet vil en altså ikke selv ta et aktivt valg om å delta i prosjektet, men vil innlemmes som deltaker med mindre en aktivt velger å reservere seg.

Gullstandarden om informert samtykke til medisinsk forskning springer ut av en bestemt type forskning, nemlig den som innebærer en kroppslig eller psykisk intervensjon med et visst skadepotensiale for forskningsdeltakeren. I dette bildet på medisinsk forskning er det avgjørende å sikre at deltakelsen er

basert på en «frivillig, spesifikk, informert og utvetydig viljesytring fra deltakeren», som tydelig gir et samtykke bygd på «spesifikk informasjon om et konkret forskningsprosjekt», slik helseforskningsloven foreskriver i § 13. Dette samtykkekravet skal forhindre at forskningsdeltakere tvinges eller forledes til å delta i prosjekter som de selv kan oppfatte som potensielt skadelig. Det er imidlertid en bred og omfattende internasjonal debatt om dette samtykkekravet bør gjelde for deltakelse i alle typer medisinsk forskning. Forskning med formål om ny kunnskap om medisin og helse tar for eksempel ofte utgangspunkt i biologisk materiale og helseopplysninger som allerede er innsamlet som del av behandling. Slik sekundær forskning skjer uten at det krever noen ytterligere innsats fra, eller risiko for kroppslig skade for, forskningsdeltakeren. En kan derfor argumentere for at denne typen «passiv» forskningsdeltakelse kun krever et «passivt» samtykke, forstått som informasjon med reservasjonsrett.[97]

En samler også inn biologisk materiale og helseopplysninger fra «friske frivillige» til bruk i ulike fremtidige forskningsprosjekter av ukjent natur, hvor det ved innsamlingstidspunktet ikke er mulig å gi «spesifikk informasjon om et konkret forskningsprosjekt» fordi man ennå ikke vet hvilke forskningsprosjekter som vil benytte dette datamaterialet. I denne typen medisinsk forskning er det fremdeles et skadepotensial for deltakeren, men det dreier seg nå om uønskede tilbakemeldinger om funn, risiko for brudd på konfidensialitet, at ens biologiske materiale brukes til forskning som er i strid med ens verdier, med videre. Begrunnelsen for samtykkekravet er med andre ord her forflyttet fra risiko for kroppslig eller psykisk skade ved å delta i en intervensjon, til risiko for å unnlate å anerkjenne forskningsdeltakerens ønsker og verdier, og risiko for brudd på personvernet.

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

Ulike samtykkemodeller

Bruk av opplysninger fra et genomregister til forskning vil innebære forskningsprosjekter på tidligere innsamlet materiale. I rekruttering til denne typen forskning kan en gjøre bruk av en annen type samtykke enn det spesifikke, nemlig det såkalte *brede* samtykke. Helseforskningsloven § 14 fastsetter at forskningsdeltakere kan samtykke etter § 13 til at human biologisk materiale og helseopplysninger brukes til nærmere bestemte, bredt definerte forskningsformål og at forskningsdeltakeren har krav på jevnlig informasjon. Et bredt samtykke vil altså være informert i den forstand at deltakeren er informert om de generelle formålene for mulige forskningsprosjekt, for eksempel innen kreftforskning. Likevel vil ikke dette oppfylle kravene til et informert samtykke slik det i stor grad forstås i den bioetiske faglitteraturen. Et informert samtykke forstås her som samtykke til en spesifisert medisinsk behandling eller deltakelse i et konkret forskningsprosjekt. Et bredt samtykke gis nettopp ikke på grunnlag av spesifikk informasjon om de konkrete fremtidige prosjekter en eventuelt kommer til å delta i.

Dette trekket ved bredt samtykke har ført til at kritikere har problematisert om det gir forskningsdeltakeren mulighet til å utøve sin rett til selvbestemmelse, og om det kan regnes som gyldig.[98] I sekundær bruk av materiale og opplysninger innsamlet som del av behandling, har en den ytterligere etiske komplikasjon at samtykket gis i en pasientrelasjon, mens bruken av materialet skjer i en forskningsdeltakerrelasjon. Det gjør at en kan spørre seg om samtykket skjer utvungent, eller om en pasient i en viss grad føler seg forpliktet til å samtykke til forskning, på grunn av sitt avhengighetsforhold til sine behandlere.

For forskning basert på slike brede samtykker i genomregisteret, kan en altså stille spørsmål både ved om samtykket er tilstrekkelig informert, og om det er tilstrekkelig frivillig. Her kan en argumentere for at et bredt samtykke er gyldig hvis en gjør tiltak for å skille pasient- og behandlerrelasjonen ved spørsmål om å bruke

genomdata til forskning[99], og det videre er rimelig å forvente at alle deltakerne ville ha samtykket til de konkrete prosjektene som dekkes av det brede samtykket. Hvis ikke, svikter man prinsippet om selvbestemmelse forstått som kontroll over seg og sitt, og har gått utover det brede samtykket. Det vil også være et tillitsbrudd, og undergraver dermed den moralske forutsetningen for genomregisteret.

For å ivareta selvbestemmelsesprinsippet for personer som avgir genomdata til forskning, kan en som et minimum supplere et opprinnelig bredt samtykke med fortløpende tilgang til informasjon om hva opplysningene brukes til. En slik regel følger av helseforskningslovens § 14, siste ledd: "Deltakere som har avgitt bredt samtykke har krav på jevnlig informasjon om prosjektet." Slik informasjon vil gjøre det mulig for deltakerne å ta et informerte valg om å ev. trekke sitt samtykke.

En annen mulighet er å *forsterke* et bredt samtykke ved å gi deltakerne fortløpende informasjon med spesifikk reservasjonsrett for bruk av dataene i konkret forskningsprosjekt, bestemte tilfeller av deling av data internasjonalt, etc. Det vil være ressurskrevende, ikke minst for deltakerne. Deltakerne vil utsettes for mye informasjon, og må stadig ta stilling til komplekse prosjekter og hva som eventuelt står på spill for ens egen del ved å ikke reservere seg. Det vil kunne svekke evnen og viljen til å sette seg inn i hva som foregår, og dermed svekke verdien av det avgitte brede samtykket. En slik modell vil gjøre det mulig at deltakerne ikke fanger opp de prosjekter hvor de har gode grunner til å reservere seg.

Moralsk sett er en slik modell problematisk også i den grad den innebærer en overføring av ansvar for å vurdere risiko og unngå skade fra forskerne til deltakerne. Det følger av en allmenmoralsk prinsippbasert tilnærming at ivaretagelse av selvbestemmelse gjennom informasjon og samtykke alene ikke oppfyller de moralske forpliktelsene. Genomregisteret/dataansvarlig for genomregisteret vil fortsatt ha like stort ansvar for å unngå skade og å gjøre godt, i tråd med Helsinkideklarasjonen artikkel 9: "Ansvar for vern av forskningsobjekter skal alltid ligge hos legen eller annet helsepersonell og aldri hos forskningsobjektene, selv om de har gitt samtykke." [100]

En annen modell for å ivareta selvbestemmelsesprinsippet, er å følge opp deltakerne i genomregisteret ved innrulling i spesifikke forskningsprosjekt med å kombinere det brede samtykket med krav om fortløpende spesifikke samtykker til alle enkeltprosjekter. En slik type dynamisk samtykke [101] vil også være svært ressurskrevende, både for deltakere, forskerne, og dataansvarlig. [102] Det vil antakelig – i enda større grad – føre til «samtykkeutmattelse» blant deltakerne, og til unødvendig lav oppslutning i spesifikke prosjekter, ikke fordi deltakerne ikke ønsker å delta, men fordi de ikke har kapasitet til å sette seg inn i prosjektene, og slik skaffe seg det nødvendige grunnlaget for å gi sitt informerte samtykke.

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

I denne typen samtykkeforståelse er ikke poenget med samtykket at deltakeren aktivt og detaljert gir sin tilslutning til forskningen og det ens deltakelse i forskningen innebærer. Poenget med samtykket er snarere det motsatte: At deltakeren frasier seg den retten en i utgangspunktet har til å ikke inkluderes i forskning, og til å aktivt og detaljert verne om og bestemme over bruken av data om en selv. [103]

Denne forståelsen av samtykkets funksjon beror på en viss skepsis til en stor grad av ansvarliggjøring av forskningsdeltakere, særlig ved inklusjon i store og mangefasetterte forskningsinfrastrukturer, som et genomsenter vil være. Samtykke som rettighetsfraskrivelse understreker i stedet forskernes og

forskningsinstitusjonens ansvar for forskningsaktiviteten og konsekvensene av denne, for så vel deltakerne som samfunnet. Denne typen samtykkeforståelse vil kunne begrunne bruk av bredt samtykke, der det er hensiktsmessig.

Metasamtykke

En integrerende samtykkemodell er såkalt *metasamtykke*, utarbeidet av Thomas Ploug og Søren Holm. [104] Metasamtykkemodellen går ut på at en deltaker, før de samtykker til at data i genomregisteret kan brukes til forskning, må foreta et knippe valg om hvilken type samtykke en ønsker å gi ved bruk av ulike typer opplysninger, og i ulike typer sammenhenger. Ploug og Holm foreslår at en kan velge mellom spesifikt, bredt, og blankt (åpent, ubetinget) samtykke, og i tillegg reservasjon. Disse samtykkevalgene, samt reservasjonsmuligheten, kan en så anvende på bruk av ulike typer data om en selv, som journalopplysninger, helseregisterdata, genominformasjon, etc. Videre må den enkelte oppgi om de reserverer seg, ev. hvilken samtykketype deltakeren vil anvende, i sammenhenger som internasjonal deling av data, bruk av data i samarbeid med kommersielle firma, etc.

Metasamtykkemodellen er altså en samling av flere ulike samtykkemodeller. Poenget med denne modellen er at deltakerne ikke bare skal få mulighet til selv å bestemme *hva* de samtykker til, men også *hvordan* de samtykker til bruk av deres data. På denne måten kan en deltaker gradere sitt samtykke i tråd med sin situasjon og sine verdier.

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

Vurdering og anbefaling

Oppsummering

Det er i dag adgang til å få tilgang til genomdata for forskning og andre sekundærformål på lik linje med andre helseopplysninger. Vi anbefaler imidlertid at det gis en særregulering om bredt samtykke, som sikrer selvbestemmelse for bruk av genomdata til sekundærbruk. Opplysningenes særlige karakter taler for at den enkelte gis mer selvbestemmelse enn for andre typer helseopplysninger. Et bredt samtykke bør oppfylle kravet for bruk av genomdata til forskningsformål i bioteknologiloven, kravet til bredt samtykke etter helseforskningsloven og kravet etter helsepersonelloven § 22 for at opplysningene kan behandles uten hinder av taushetsplikten.

Vi anbefaler at rammene for adgangen til tilgjengeliggjøring av genomdata bør ligge innenfor de samme avgrensede formål som helseopplysninger fra pasientjournal og andre behandlingsrettede helseregistre, se nærmere vurdering av formål i kapittel 4.2.4. Bruken bør begrenses i tråd med de overordnede formålene i helseregisterloven og helsepersonelloven, som er å fremme helse, forebygge sykdom og skade og gi bedre helse- og omsorgstjenester. Helsedirektoratet anbefaler også at genomdata bør kunne brukes til å utvikle kunstig intelligens-verktøy, det vil si utvikling og bruk av klinisk beslutningsstøtteverktøy, sml. formålet i helsepersonelloven § 29. Samtykket må dermed også gjelde for bruk til disse formålene.

Vi anbefaler at helseregisterlovens regler om tilgjengeliggjøring til forskning og annen sekundærbruk også bør få anvendelse for genomdata.

For at det skal være gode rammer for bruk av genomdata til forskning som per i dag faller utenfor helseforskningslovens virkeområde, anbefaler vi at helseforskningslovens virkeområde vurderes, og at lovens prinsipper og krav vurderes benyttet for formål (prosjekter) som i dag ikke omfattes av loven.

Vi legger til grunn at et bredt samtykke alene ikke vil kunne oppfylle kravene til rettslig grunnlag for bruk genomdata til forskning og sekundærbruk etter personvernforordningen artikkel 6 nr. 1 bokstav a, jf. artikkel 9 nr. 2 bokstav a. For mottakers bruk av genomdata til forskningsformål vurderer vi at det er et supplerende rettslig grunnlag i personopplysningsloven § 9, mens at det bør gis et supplerende nasjonalt rettslig grunnlag for annen sekundærbruk.

Samtykke eller reservasjonsrett for bruk av genomdata til forskning og annen sekundærbruk

Det er flere måter å regulere tilgang til forskningsformål for genomdata som er samlet inn i helsetjenesten, og samtidig ivareta den registrertes muligheter for selvbestemmelse. Vi vurderer at genomdatas særlige karakter, ved at de inneholder potensielt en del prediktiv informasjon om pasienten og informasjon om pasientens slekninger, gir grunn til å vurdere om selvbestemmelsen bør styrkes i forhold til andre helseopplysninger. Samtykke ivaretar den enkeltes personvern ved å sikre at den enkelte selv kan bestemme over egne opplysninger. Utfordringen med bruk av samtykke er at det kan gi et skjevt utvalg og skjev representasjon i et datasett, noe som kan gi konsekvenser for noen typer forskning. Grupper som ikke samtykker, som eksempelvis ikke forstår omfanget av samtykket eller ikke ønsker å samtykke, vil ikke inngå i datagrunnlaget, og dermed vil ikke forskningsresultater kunne omfatte deres situasjon. Reservasjonsrett innebærer også selvbestemmelse for den enkelte, men forskjellen fra samtykke er at opplysningene i utgangspunktet kan inkluderes i registeret med mindre den enkelte aktivt velger å reservere seg.

Vi legger til grunn at samtykke i denne sammenhengen ikke vil oppfylle kravet som stilles til rettslig grunnlag i personvernforordningen, se drøftelse av behov for rettslig grunnlag i kapittel 4.4.

Biologisk materiale som er innsamlet i helse- og omsorgstjenesten og som ønskes brukt til forskning uten at det innhentes samtykke, er omfattet av en reservasjonsrett for pasientene, jf. helseforskningsloven § 28 annet og tredje ledd. Det er REK som i det enkelte tilfelle avgjør om materialet kan brukes uten samtykke. For at reservasjonsretten skal være reell må pasienten informeres om at humant biologisk materiale i visse tilfeller kan benyttes til forskning uten samtykke, og må ha adgang til å reservere seg. Genomdata kan anses som like sensitivt som biologisk materiale, og som informasjonsbærer kan dermed biologisk materiale og genomdata langt på vei sidestilles. Det kan derfor være relevant å innføre en tilsvarende reservasjonsrett for bruk av genomdata som biologisk materiale. Det er likevel relevante forskjeller mellom biologisk materiale og genomdata. For eksempel kan det være enklere å spre genomdata enn humant biologisk materiale, blant annet fordi det ikke kreves tilgang til selve kilden til opplysningene og man må ikke gjøre noe forarbeid før opplysningene kan brukes, selv om det likevel er relativt enkelt å få tilgang til og sekvensere biologisk materiale.

Modellen som er valgt i dansk rett har mange fellestrekk med reservasjonsrett. Da Nationalt Genom Center ble etablert i Danmark, utvidet de den eksisterende mekanismen for bruk av pasientens humane biologiske materiale til forskningsformål ved reservasjonsrett, til også å gjelde pasientens genetiske data som er samlet inn ved den genetiske undersøkelsen for helsehjelp. Under lovprosessen ble det vurdert at denne mekanismen likstilte det å gi informert samtykke til helsehjelp til også å gi et informert samtykke til forskning. Det ble sagt at samtykket som innhentes ved gjennomføring av genomundersøkelsen i helsetjenesten også gjelder for forskningsformål, men at samtykket kan trekkes ved at en reserverer mot

forskning i ettertid. At denne mekanismen kan ses på som samtykke til forskning har imidlertid blitt kritisert fra flere hold. I en vitenskapelig artikkel fra 2019 ble det blant annet pekt på at dette er en form for presumert samtykke ("formodet samtykke"), som ikke oppfyller de internasjonalt anerkjente kravene til et informert samtykke, særlig retten til informasjon og frivillighet[105].

Et alternativ til reservasjonsrett er å stille krav om samtykke. Vi vurderer at det bør gis særregulering om krav om bredt samtykke som er tilpasset bruk av genomdata. Fra et etisk ståsted argumenteres det for at det bør være større grad av selvbestemmelse jo lengre unna helsehjelpssituasjonen opplysningene skal brukes, noe som taler for krav om samtykke for bruk til forskning. Vi vurderer likevel at det ikke bør legges opp til at det skal innhentes samtykke ved hvert enkelt forskningsprosjekt. Spesifikke samtykker for hvert enkelt prosjekt vil kunne gi deltakerne "samtykke-trøtthet". For forskning som baseres på humant biologisk materiale og helseopplysninger er det i dag en adgang til å avgi bredt samtykke etter helseforskningsloven § 14. Begrunnelsen for et bredt samtykke er for det første at nye analysemetoder eller problemstillinger som det ikke er mulig å gi tilstrekkelig informasjon om på samtykketidspunktet kan bli aktuelle, uten at denne typen problemstillinger kan sies å gå utover intensjonene i det opprinnelige samtykket. For det andre kan deltakere i undersøkelser som går over lang tid, kunne ha ønske om å delta i forskning uten stadig å bli eksponert for nye krav til samtykke[106]. Det stilles derfor krav til at det gis jevnlig informasjon slik at forskningsdeltakeren får reell mulighet til å vurdere sin deltakelse i forskningen. Dette ligner praksis i store befolkningsundersøkelser og forskningsbiobanker. Vi vurderer at disse hensynene gjør seg gjeldende også for bruk av genomdata for forskningsformål, og mener at bredt samtykke er egnet. Et bredt samtykke kan også begrunnes med en betraktning om at pasient og helsepersonell inngår i en form for samfunnskontrakt, der pasienten som utgangspunkt forutsettes å yte noe for å motta helsehjelp.

Kravet om samtykke for forskning i bioteknologiloven § 5-8 gjelder forskning dersom forskningsdeltakerne skal få helsehjelp eller individuell tilbakemelding om resultater fra genetiske undersøkelser etter § 5-1 annet ledd bokstav b (prediktive undersøkelser). Ved bruk av reservasjonsrett for registrering av genomdata i et genomregister til forskning vil det måtte innhentes samtykke for prosjekter som faller innenfor lovens virkeområde, mens dersom det kreves samtykke for registrering av opplysninger i registeret vil det ikke nødvendigvis være behov for å innhente nytt samtykke for bruk av genomdata til slike forskningsprosjekter. Dette kan tale for å stille krav om samtykke for bruk av genomdata til forskning, for å unngå et skille mellom forskningsprosjektene basert på om de faller innenfor eller utenfor bioteknologiloven. Dette hensynet er imidlertid ikke svært tungtveiende på grunn av at forskningsprosjektene innenfor bioteknologilovens virkeområde uansett forutsetter kontakt med forskningsdeltakeren og at det derfor er naturlig å oppstille krav om samtykke. Det er imidlertid noe uklarer knyttet til dette samtykkekravet, se kapittel 5.4.

Et samtykke må også oppfylle kravet etter helsepersonelloven § 22 for at opplysningene kan behandles uten hinder av taushetsplikten. Videre må et slikt bredt samtykke være i tråd med helseforskningslovens krav til bredt samtykke. Et alternativ for sistnevnte kan være at samtykket deles opp slik at det passer innenfor gjeldende krav i helseforskningsloven, eventuelt at det gjøres en justering av kravet for å legge til rette for bruk av genomdata.

Vi vurderer videre at det er vesentlig at den enkeltes selvbestemmelse reelt sett må ivaretas gjennom informasjon som er lett forståelig og tilpasset mottakeren. Dette bidrar til å ivareta den nødvendige tilliten helsetjenesten trenger fra befolkningen. Tilstrekkelig god informasjon til befolkningen er også viktig for solidaritetsperspektivet som gjør seg særlig gjeldende innen dette feltet. Hvis pasienten ikke har nok kunnskap om at dataene deres bidrar til å hjelpe andre, kan man ikke si at denne bruken kan begrunnes i solidaritet. Dette krever dermed blant annet at informasjonen gis på et språk pasienten behersker. Ved å gi informasjon om bruk av opplysningene med jevne mellomrom vil det også være enklere for den registrerte å benytte seg av adgangen til å trekke samtykket.

Kravet om bredt samtykke bør også gjelde for andre sekundærformål, herunder til utvikling og bruk av klinisk beslutningsstøtteverktøy, som drøftes i kapittel 4.3.4.5 og 4.3.4.6. Det er en forutsetning at dette samtykke dekker bruk til disse formålene.

Det kan også vurderes om det skal gis særlig selvbestemmelse for enkeltelementer av databehandlingen, slik som for eksempel å få informasjon om eventuelle utilsiktede funn og om opplysninger skal deles til andre land. En slik oppdeling kan imidlertid medføre at datahåndteringen kompliseres, og må vurderes nærmere. Ved utforming av samtykke bør det sees hen til eksempler på beste praksis utarbeidet av for eksempel Global Alliance for Genomics and Health[107]. Vi går ikke nærmere inn på hvordan samtykket bør innhentes, av hvem og rutinene rundt dette her da dette bør utarbeides i nærmere dialog med helsetjenesten.

Krav om forskningsetisk godkjenning for helseforskning

Det er krav om forhåndsgodkjenning for helseforskningsprosjekter. Helseforskningslovens virkeområde tolkes i dag slik at noen former for forskningsprosjekter som bruker helseopplysninger faller utenfor, og dermed ikke underlegges krav om forhåndsgodkjenning[108].

Biomedisinkonvensjonens tilleggsprotokoll om biomedisinsk forskning (ETS nr. 195)[109] gjelder for alle forskningsaktiviteter på helseområdet som medfører inngrep på mennesker, jf. artikkel 2 nr. 1. Begrepet "inngrep" omfatter i protokollen både fysisk inngrep og alle andre inngrep i den grad de medfører en risiko for forskningsdeltakerens psykiske helse. I artikkel 9 fremgår det at alle forskningsprosjekter skal legges frem for en etisk komité som skal foreta en uavhengig vurdering av om prosjektet er etisk akseptabelt. Det skal foretas en uavhengig vurdering av slike prosjekter i alle stater der en forskningsaktivitet skal finne sted.

Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag (NEM) ga i 2021 ut en vurdering og presisering av helseforskningslovens formål og virkeområde[110]. Det fremgår her (og av lovens forarbeider) at det skal legges avgjørende vekt på om helseforskningen kan gi ny kunnskap om helse og sykdom i vurderingen av om et prosjekt faller innenfor lovens virkeområde. Hvis det er tvil om prosjektet faller innenfor virkeområdet, bør mulig risiko for forskningsdeltakerne tas i betraktning. Eksempelvis vil det i idrettsmedisinske prosjekter kunne være at det forskningsetiske beskyttelsesbehovet er noe redusert.

Det kan synes som om helseforskningslovens virkeområde, eventuelt forståelsen av denne, utfordrer konvensjonskravet om etisk vurdering av forskningsprosjekter. Det kan være det er flere forskningsprosjekter som, basert på konvensjonen, vil kunne være et inngrep som medfører en risiko for forskningsdeltakerens psykiske helse, som likevel ligger utenfor helseforskningslovens regulering, og som følgelig ikke vurderes av regional etisk komité. For at det skal være gode rammer for bruk av genomdata i forskning på helseområdet anbefaler vi at helseforskningslovens virkeområde vurderes i lys av dette.

Det bør også sees nærmere på hvilke mekanismer som kan ivareta hensynet til etisk vurdering bedre enn i dag ved sekundærbruk av genomdata som faller utenfor helseforskningslovens virkeområde. Det kan være hensiktsmessig med en enhetlig tilnærming til dette, eksempelvis ved at oppgaver av denne typen kan legges til Helsedataservice.

Tilgjengeliggjøring av genomdata til forskning og sekundærbruk

Ved etablering av et hjemmelsgrunnlag for genomregister i pasientjournalloven (eller i bioteknologiloven) må det vurderes hvilke regler som skal gi rettslig grunnlag for dataansvarliges tilgjengeliggjøring av genomdata fra genomregisteret for formålene forskning og sekundærbruk. Tilgjengeliggjøring fra behandlingsrettede registre for disse formålene skjer i dag som hovedregel på grunnlag av dispensasjon

fra taushetsplikten etter helsepersonelloven § 29, men denne adgangen egner seg ikke dersom det skal innføres et krav om bredt samtykke for bruk av genomdata til forskning og annen sekundærbruk.

Reglene for tilgjengeliggjøring av data til sekundærbruk i helseregistrene som er hjemlet i helseregisterloven er harmonisert i felles lovbestemmelser i helseregisterloven § 19 flg. Vi vurderer at det er hensiktsmessig at disse reglene også bør gjelde adgang for tilgjengeliggjøring av data fra genomregisteret til forskning og annen sekundærbruk. Tilgjengeliggjøring av genomdata etter § 19 a vil særlig være aktuelt, forutsatt at genomregisterets formål og det brede samtykket tillater slik bruk. I tillegg kan det være at helseregisterloven § 19 c også er relevant for genomregisteret. Det bør vurderes mer konkret om flere av bestemmelsene i § 19 flg. også bør få anvendelse for tilgjengeliggjøring av data fra genomregisteret.

Helsedataservice er etablert som en organisatorisk løsning som er gitt myndighet til å fatte avgjørelser om tilgjengeliggjøring av opplysninger fra de lovbestemte helseregistrene som er omfattet av forskrift om nasjonal løsning for tilgjengeliggjøring av helsedata[111]. Det bør vurderes om Helsedataservice bør få en tilsvarende myndighet til å vurdere og avgjøre tilgang til genomdata fra genomregisteret også[112].

Det bør vurderes om adgangen for tilgjengeliggjøring etter disse bestemmelsene skal endres slik at det også kan gis adgang til bruk av genomdata til utvikling og bruk av klinisk beslutningsstøtteverktøy. Helseregisterloven § 3 gir i dag ikke adgang til å bruke opplysninger fra helseregistrene som er omfattet av helseregisterloven til formålet som gjelder kunstig intelligens (formulert som utvikling og bruk av beslutningsstøtteverktøy), og dette setter en begrensning for hvilke formål det etter §§ 19 a er adgang til å tilgjengeliggjøre data for. Det vil kreve en endring i § 3 om det skal være mulig å bruke data fra helseregistrene til kunstig intelligens-formål, og mer spesifikt i vårt tilfelle å tilgjengeliggjøre genomdata fra genomregisteret til dette formålet. Dette formålet er, som nevnt over, viktig ved behandling av store mengder data, som blant annet genomdata er. Helsedirektoratet er for øvrig kjent med andre typer helseprosjekter som vil kunne ha nytte av å benytte data for å utvikle og ta i bruk kunstig intelligens, og vi anbefaler at dette formålet inntas i helseregisterloven i tilsvarende ordlyd som i helsepersonelloven § 29.

Grad av identifisering ved tilgjengeliggjøring

For forskning og annen sekundærbruk er det som regel ikke behov for å få tilgang til direkte identifiserbare kjennetegn som navn og fødselsnummer, men opplysningene vil likevel ikke være anonyme selv om navn og fødselsnummer erstattes med et løpenummer. Opplysninger med løpenummer er såkalte pseudonyme opplysninger og medfører at det er vanskelig å fastslå med sikkerhet hvem opplysningene tilhører. Anonyme opplysninger omfattes ikke av personvernregelverket. Dersom kodenøkkelene slettes eller opplysningene i seg selv ikke gir grunnlag for å identifisere enkeltpersoner, kan datasettet anses som anonymt.

Pseudonymisering i personvernforordningen artikkel 4 nr. 5 er definert som "behandling av personopplysninger på en slik måte at personopplysningene 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 person-opplysningene ikke kan knyttes til en identifisert eller identifiserbar fysisk person". Pseudonymisering er nevnt i artikkel 25 som gjelder innebygd personvern og personvern som standardinnstilling. Dataansvarlig er etter denne bestemmelsen pålagt å gjennomføre egnede tekniske og organisatoriske tiltak, som for eksempel pseudonymisering for at prinsippene i artikkel 5 kan ivaretas effektivt.

Pseudonyme opplysninger er ikke anonyme opplysninger i og med at det finnes en koblingsnøkkel mellom løpenummer og identiteten til den enkelte[113]. Dersom koblingsnøkkelene slettes vil opplysningene være anonyme dersom det etter en vurdering av alle midler som det med rimelighet kan tenkes kan tas i bruk for å identifisere vedkommende[114], ikke er mulig å utpeke hvem det er tale om. Dette må gjøres som en konkret vurdering basert på hvilke opplysninger det aktuelle datasettet inneholder. I vurderingen skal det

legges vekt på flere elementer slik som tid, kostnader og innsats. Det kan også være relevant å vurdere hvilket motiv den som har tilgang til personopplysningene rimeligvis skulle ha for å ville re-identifisere personer. Et genom er unikt for individet det tilhører. Det er likevel ikke gitt at det er enklere å identifisere personer gjennom genomet enn ved hjelp av andre helseopplysninger. På hvilken måte det skal gis tilgang til genomdata må vurderes konkret ut fra hvilke tekniske løsninger som kan tas i bruk samtidig som det vurderes hvilken risiko som er akseptabel.

I hvilken grad opplysningene er identifiserbare har betydning for risikovurderingen, se omtale av dette i kapittel 4.13 om informasjonssikkerhet.

Rettslig behandlingsgrunnlag for bruk av genomdata til forskning og annen sekundærbruk

Vi legger til grunn at et bredt samtykke til forskning og sekundærbruk ikke vil kunne oppfylle kravene til rettslig grunnlag etter personvernforordningen. En anbefaling om særregulering av krav om bredt samtykke for bruk av genomdata til disse formålene, betyr som nevnt at dispensasjonsadgangen etter helsepersonelloven § 29 eller helseregisterloven § 19 e ikke er egnet for genomdata. Det vil derfor ikke fattes dispensasjonsvedtak for genomdata som kan utgjøre grunnlag for supplerende rettslig grunnlag i nasjonal rett i disse tilfellene. Det er behov for at det finnes andre supplerende rettslig grunnlag som kan brukes istedenfor.

For forskningsformål vil det rettslige grunnlaget kunne være artikkel 6 nr. 1 bokstav c og artikkel 9 nr. 2 bokstav j og det supplerende rettslige grunnlaget vil kunne være personopplysningsloven § 9. Bestemmelsen i § 9 er begrenset til nødvendig behandling av opplysninger for "arkivformål i allmennhetens interesse, formål knyttet til vitenskapelig eller historisk forskning eller statistiske formål", og vil ikke kunne gjelde for de andre sekundærformålene. For disse formålene har vi, etter det vi kan se, ikke et egnet supplerende rettslig grunnlag i nasjonal rett i dag. Vi anbefaler at dette etableres for bruk av genomdata til disse formålene for å oppfylle kravene i personvernforordningen artikkel 9 nr. 2 bokstav h og i.

[87] Jf. Prop.56 LS (2017–2018 punkt 7.1.3. Det må vurderes konkret om en bestemmelse er tilstrekkelig for en gitt behandling, jf. også kravene om rettsgrunnlag etter Grunnloven og EMK. Det bør tas i betraktning i en slik vurdering at formålet med artikkel 9 nr.1 er å sikre særlige kategorier av personopplysninger et særlig vern, noe som kan tilsi at det må gjelde strengere krav enn etter artikkel 6 nr. 3. Det påpekes også at personopplysningenes sensitivitet i denne sammenhengen vil være et moment i vurderingen av inngrepets art og omfang, som igjen har betydning for hvilke krav som stilles til inngrepshjemmelen.

[88] [Se forskriften i Lovdata https://lovdata.no/forskrift/2021-05-27-1725](https://lovdata.no/forskrift/2021-05-27-1725)

[89] [Se forskriften i Lovdata https://lovdata.no/forskrift/2010-03-18-425](https://lovdata.no/forskrift/2010-03-18-425)

[90] [Forskrift om nasjonal løsning for tilgjengeliggjøring av helsedata 2022 \(regjeringen.no\)](https://lovdata.no/forskrift/2022-03-18-425)

[91] [Forskrift om nasjonal løsning for tilgjengeliggjøring av helsedata - Lovdata Pro](https://lovdata.no/forskrift/2022-03-18-425)

[92] [Lov om organisering av forskningsetisk arbeid \(forskningsetikkloven\) - Lovdata](https://lovdata.no/lov/2006-07-14-74)

[93] Ot.prp.nr. 74 (2006–2007) punkt 12.3.5.1.

[94] Prop. 72 L (2013–2014) s. 188 og kapittel 4.11.

[95] NEM har utarbeidet retningslinjer (2016), disse er for tiden under revisjon [Retningslinjer for bruk av genetiske undersøkelser av mennesker i medisinsk og helsefaglig forskning | Forskningsetikk](#)

[96] Lov om medisinsk og helsefaglig forskning (helseforskningsloven), kap. 4.

[97] Solberg, B., & Eikemo, H. 2021. Passivt samtykke til passiv deltakelse? Tidsskrift for Den norske legeförening. doi: 10.4045/tidsskr.20.0654

[98] Eksempelvis: Hofmann, B., 2009. Broadening consent—and diluting ethics? Journal of Medical Ethics, 35(2), pp.125–129.

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

[100] Originaltekst: "The responsibility for the protection of research subjects must always rest with the physician or other health care professionals and never with the research subjects, even though they have given consent." WMA Declaration of Helsinki - Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects [WMA Declaration of Helsinki – Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects – WMA – The World Medical Association](#)

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

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

[103] Manson, N. C., & O'Neill, O. 2007. Rethinking informed consent in bioethics. Cambridge University Press.

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

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

[106] https://lovdata.no/pro/forarbeid/nou-2005-1/KAPITTEL_8-2-5-5

[107] <https://www.ga4gh.org/product/consent-policy/>

I Personvernemndas avgjørelse, PVN-2021-21[119], ble forholdet mellom personvernregelverket og helselovgivningen ved utlevering av data til utlandet vurdert. Saken gjaldt klage fra Oslo universitetssykehus (OUS) på Datatilsynets vedtak der tilsynet blant annet påla sykehuset å regulere sin utlevering av helseopplysninger til utenlandske laboratorier for helsehjelpsformål i databehandleravtaler eller i avtaler om felles behandlingsansvar, samt at det til grunn for slike avtaler skulle foreligge en risiko- og sårbarhetsanalyse (ROS) og personvernkonsekvensvurdering (DPIA). Det ble under prosessen vurdert at pasientjournalloven § 19 og helsepersonelloven §§ 25, 45 og 16 kunne være supplerende rettsgrunnlag, jf. personvernforordningen artikkel 6 nr. 1 bokstav c og artikkel 9 nr. 2 bokstav h, jf. nr. 3, for den del av behandlingen av opplysninger som gjaldt OUS' tilgjengeliggjøring av pasientopplysninger til utenlandske laboratorier. Nemnda kom til at den dataansvarliges adgang, og i mange tilfeller plikt, til å utlevere helseopplysninger til samarbeidende helsepersonell i utenlandske laboratorier er uttømmende regulert i helselovgivningen og at det ikke i tillegg kunne oppstilles et krav om at utlevering forutsetter at det inngås en databehandleravtale eller avtale om felles behandlingsansvar. Utlevering av helseopplysninger til samarbeidende helsepersonell forutsetter at det skjer innenfor reglene om taushetsplikt. Helsepersonelloven §§ 25 og 45 gir de nødvendige unntakene fra taushetsplikten slik at opplysninger kan utleveres. Nemnda kom til at OUS ikke er dataansvarlig for helseopplysningene etter at de er utlevert til samarbeidende helsepersonell i utenlandske laboratorier.

Vurdering av etiske prinsipper

Som nevnt tidligere har en person i rollen som pasient og i rollen som forskningsdeltaker ulike interesser i at opplysninger deles til bruk for kvalitetssikring etc. og til forskning eller annen bruk utenfor landegrensene.

For pasienten kan helsetjenestens deling av opplysninger med helsepersonell i utlandet bidra til å øke kvaliteten på egen helsehjelp. Dette gjelder for eksempel små pasientgrupper med sjeldne sykdommer, der helsepersonell har behov for å dele informasjon med kolleger i andre land for å kunne gi sin egen pasient den beste behandlingen. I en slik situasjon kan en pasient sies å ha en egeninteresse av å dele egne genomdata utover landegrensene, når formålet er kvalitetssikring av helsehjelp til pasienten selv, og det bare er helsepersonell som kan få tilgang til opplysningene.

Et annet spørsmål er om den enkelte bør ha mulighet til å aktivt ta stilling til om genomdata kan deles for kvalitetssikring av helsehjelp som gis til pasienter i andre land. Både reservasjonsrett og samtykke kan være en form for "aktivt valg", gitt at informasjonskravene knyttet til de to alternativene er like tydelige.

Mange pasienter vil ønske å bidra til forskning på den aktuelle sykdommen som de selv lider av, også dersom forskningen skjer utenfor landegrensene. En forutsetning for at pasienten får helsehjelp og egen behandling er allerede gjennomført forskning på denne tilstanden. Det gir en viss moralsk forpliktelse til å bidra til forbedringer for egen gruppe. Men, det følger ikke av dette at en kan gå videre og utvide dette prinsippet til å gjelde en forpliktelse til å dele opplysningene med forskere i andre land. Når forskningen på genomdata foregår i et annet land, er det vanskeligere for deltakeren å få tilstrekkelig oversikt over hva opplysningene brukes til, og hvem som har tilgang til opplysningene.

Vurdering og anbefaling

Deling for helsehjelpsformål

For genetiske opplysninger og helseopplysninger gjelder personvernforordningen artikkel 9 nr. 4, hvor medlemsstatene har adgang til å innføre ytterligere vilkår og begrensninger. I Norge er det ikke innført slike begrensninger for deling som skjer som ledd i helsehjelp[120]. Det innebærer at genomdata fra et behandlingsrettet helseregister 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. Etter vårt syn ivaretar gjeldende regelverk deling av genomdata til helsehjelps- og kvalitetssikringsformål på en god måte.

Deling for forskning og annen sekundærbruk

Genomdata kan i utgangspunktet deles innenfor EØS-området, forutsatt at personvernforordningens regler er oppfylt, og kravene til taushetsplikt er ivaretatt.

Mulighet for deling av genomdata og andre helseopplysninger til internasjonale samarbeid er viktig for å utvikle kunnskapsgrunnlaget for helsetjenesten.

Ovenfor anbefaler vi at det bør innhentes bredt samtykke før genomdata som er generert i forbindelse med helsehjelp kan tilgjengeliggjøres til forskning, se kapittel 4.8.4, og at det brede samtykket bør forsterkes med jevnlig informasjon om hva opplysningene brukes til. I Norge er det innført eget samtykkekrav for visse typer forskning jf. bioteknologiloven § 5-8. Som vi har diskutert ovenfor i kapittelet om tilgjengeliggjøring av opplysninger til forskning og annen sekundærbruk i kapittel 4.8, er det forhold som taler for økt selvbestemmelse jo lenger unna helsehjelpssituasjonen behandlingen av genomdataene er. Vi anbefaler derfor at det brede samtykke omfatter deling av genomdata også til andre land. Det kan vurderes om en slik bruk av genomdata skal skilles ut som en egen del av samtykket (eksempelvis egen avkrysningsrute) for å styrke den enkeltes selvbestemmelse.

1+ Million Genomes

I EU er det flere arbeider for å legge til rette for å dele data, også for helsedata. Et eksempel på dette er initiativet "1+ Million Genomes", hvor formålet er å arbeide sammen for et felles etisk, juridisk og teknisk rammeverk og en digital infrastruktur som kan gjøre minst én million sekvenserte genomer tilgjengelig for bruk i helsehjelp og forskning i Europa. Det legges blant annet opp til nasjonal lagring av genomdata. Norge har skrevet under en intensjonsavtale for å delta i dette samarbeidet, men har ikke tatt endelig stilling til deltakelse. Helsedirektoratet koordinerer Norges deltakelse i arbeidsgruppene.

Særlig om deling av opplysninger til land utenfor EU/EØS

For deling av genomdata utenfor EØS-området gjelder de alminnelige reglene om overføring av personopplysninger til tredjeland i personvernforordningens kapittel V, omtalt ovenfor. For tilgjengeliggjøring av opplysninger til tredjeland er det noen land som er godkjent av EU-kommisjonen. Det fremgår nærmere informasjon om disse landene på Datatilsynets nettsider[121]. EU har nylig vedtatt nye regler for overføring av personopplysninger til USA, som trådte i kraft i juli 2023[122].

Videre stiller artikkel 46 krav om overføringsgrunnlag for land som ikke har denne godkjenningen. Dette kan være såkalte SCC, BCR eller bindende avtaler mellom offentlige myndigheter eller organer. Det er gitt et unntak fra dette i artikkel 49 som kan komme til anvendelse i visse tilfeller. En mulighet for hvordan kliniske studier kan gjennomføres er beskrevet i artikkelen "Maximizing the GDPR potential for data transfers: First in Europe, i Lancet av Bentzen m.fl., utgitt i mars 2023.[123]

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

Fjerntilgang regnes også som overføring i slike tilfeller. Kilde: [Overføring av personopplysninger ut av EØS | Datatilsynet](#)

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

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

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

[119] <https://pvn.no/node/615>

[120] Det finnes egne regler for utlevering av biologisk materiale til utlandet, jf. behandlingsbiobankloven § 10 og forskrift om overføring av biobankmateriale til utlandet. Deling av opplysninger fra register over genomdata vil ikke innebære utlevering av biologisk materiale.

[121] [Overføring av personopplysninger ut av EØS | Datatilsynet](#)

[122] [Nye regler for overføring av personopplysninger til USA | Datatilsynet](#)

[123] <https://doi.org/10.1016/j.lanepe.2023.100600>

Innmelding, innhold og oppbevaringstid i genomregisteret

Innledning

Helsedirektoratet har i kapittel 4.4 anbefalt at det etableres en ny hjemmel i lov som rettslig grunnlag for etablering av et genomregister. Her har vi også vist til at innsamling av genomdata overordnet typisk kan skje i to ulike sammenhenger: ved ytelse av helsehjelp og i forskningsprosjekter hvor det som et ledd i studien utføres en genomundersøkelse. I kapittel 4.3 har vi redegjort nærmere for de ulike formålene for behandling av opplysningene i genomregisteret. I dette kapittelet vurderer innmelding til registeret, innhold i registeret og oppbevaringstid av opplysninger.

Gjeldende rett

Innmelding av opplysninger

De grunnleggende prinsippene for behandling av personopplysninger i personvernforordningen artikkel 5 skal sikre et godt personvern. Særlig relevant for innholdet i registeret er prinsippet om dataminimering. Prinsippet innebærer å begrense mengden personopplysninger som hentes inn og behandles til det som er nødvendig for å oppnå formålet. I tillegg pålegger forordningen dataansvarlig flere plikter i forbindelse med innhenting av opplysninger, blant annet i artikkel 13, 14 og 32. Artikkel 13 pålegger dataansvarlig å gi

nærmere angitt informasjon til den registrerte når det innhentes personopplysninger direkte fra vedkommende. Artikkel 14 pålegger dataansvarlig å gi informasjon til den registrerte ved innhenting av opplysninger fra andre enn den registrerte selv.

Helsepersonells plikt til å lagre helseopplysninger i behandlingsrettede registre og pasientjournaler som ledd i helsehjelpen, følger av journalføringsplikten i helsepersonelloven §§ 39 og 40, se omtale av reglene i kapittel 4.4.2.1.

For noen særlige typer behandlingsrettede helseregistre er innmelding av opplysninger særregulert i pasientjournalloven. Disse typene registre har ofte et mer spesifikt definert formål, og opplysningene som skal meldes inn til disse registrene er i tillegg journalført i pasientjournal. Dette kan skje i form av en overføring av opplysninger fra et register (pasientjournal) til et annet, i noen tilfeller på et senere tidspunkt enn tidspunktet for journalføringen. Dette er for eksempel enkeltvariantregisteret og nasjonal kjernejournal. I pasientjournalloven § 14 er det en lovfestet plikt for virksomheter og helsepersonell som tilbyr eller yter tjenester som omfattes av apotekloven, folkehelseloven, helse- og omsorgstjenesteloven, legemiddeloven, smittevernloven, spesialisthelsetjenesteloven eller tannhelsetjenesteloven til å registrere og melde helseopplysninger til behandlingsrettede registre hjemlet i § 11 (systemer for saksbehandling og administrasjon), § 12 (Reseptformidleren) eller § 13 om nasjonal kjernejournal. Opplysningene kan meldes uten hinder av taushetsplikten. I annet ledd følger det at det kan reguleres nærmere i forskrift krav til frister, formkrav og standarder. Det bemerkes at til sammenlikning er innmelding av opplysninger til enkeltvariantregisteret, jf. pasientjournalloven § 9 a første ledd siste punktum, ikke pliktig, men virksomhetene *kan* tilgjengeliggjøre opplysningene for registeret, og uten hinder av taushetsplikten.

Av helseregisterloven § 13 første ledd følger det at virksomheter og helsepersonell som tilbyr eller yter tjenester som omfattes av apotekloven, folkehelseloven, helse- og omsorgstjenesteloven, legemiddeloven, smittevernloven, spesialisthelsetjenesteloven eller tannhelsetjenesteloven plikter å melde opplysninger som bestemt i forskrifter etter §§ 8 til 12. Innmelding til registre etter §§ 9 bokstav b, 10, 11 og 12 kan skje uten hinder av taushetsplikt.

Oppbevaringstid

Dataminimeringsprinsippet i personvernforordningen artikkel 5 innebærer også at opplysninger ikke skal oppbevares lenger enn det som er nødvendig basert på formålet med behandlingen av opplysningene.

Dette følger også av særlovgivningen for helseopplysninger i pasientjournaler og andre behandlingsrettede helseregistre. Det følger av pasientjournalloven § 25 at virksomheten har plikt til å oppbevare helseopplysninger i journal og behandlingsrettede registre til det av hensyn til helsehjelpens karakter ikke lenger antas å bli bruk for dem. Av andre ledd følger det at helsevirksomhetene har plikt til å bevare pasientjournalene lenger dersom det følger av arkivlovgivningen. Tilsvarende følger av helsepersonelloven § 43. For spesialisthelsetjenesten følger det av spesialisthelsetjenesteloven § 3-2 a at de som omfattes av bevarings-, kassasjons- og avleveringsbestemmelsene i arkivlova kapittel II, skal avlevere sitt pasientjournalarkiv til Norsk helsearkiv.

For helseregistre er det ofte inntatt egne bestemmelser i den enkelte forskrift om oppbevaring av helseopplysninger. For eksempel er dette regulert i forskrift om befolkningsbaserte helseundersøkelser § 4-7 og kreftregisterforskriften § 6-1.

Vurdering av etiske prinsipper

Alle medisinske inngrep skal i utgangspunktet bygge på pasientens selvbestemmelse, på basis av en forståelig og tilstrekkelig detaljert informasjon. Lagring av relevant informasjon for å kunne yte helsehjelp vil

være del av den behandlingen pasienten samtykker til. Vanligvis har ikke pasienten innflytelse på hvilke systemer som brukes for å oppbevare opplysningene. Hvis opplysningene skal meldes inn i lovbestemte medisinske registre, som for eksempel medisinsk fødselsregister og norsk pasientregister, har den registrerte rett til informasjon om og innsyn i opplysningene. Dette sammen med informasjon om dataansvarlig og databehandlere, hvilke plikter disse har, og hvor de registrerte skal henvende seg for å for eksempel rette opplysninger, bidrar til at de registrerte allikevel har mulighet til å utøve en rimelig grad av selvbestemmelse.

Imidlertid følger det ikke av et samtykke til en genetisk undersøkelse at denne skal lagres i et nasjonalt genomregister, når praksis har vært at slik informasjon lagres lokalt i journal, og eventuelt i et kvalitetsregister ved den behandlende institusjonen. Som nevnt i kapittel 4.6, foreslår vi at det stilles særskilte krav til informasjon når en pasient samtykker til en genomundersøkelse, og at det stilles særskilte krav til samtykke og samtykkets form. Informasjonen bør omfatte innmelding av opplysninger til et genomregister, inkludert informasjon om tilhørende helseopplysninger som registreres, og hvordan opplysningene lagres. Vi viser til kapittel 4.7.3 og 4.8.3 for vurdering knyttet til tilgjengeliggjøring av genomdata.

Vurdering og anbefaling

Innhold i registeret

I behovskartleggingen gjennomført av Helsedirektoratet (se vedlegg 2 til utredningen) og i Helse Sør-Øst RHF's kartlegging er det klart at det er behov for at rådata fra kliniske genomundersøkelser kan lagres og deles. Fordi data skal kunne brukes til kvalitetssikring, sammenstilles med opplysninger fra andre kilder og ev. for å kontakte den enkelte pasient for å formidle ev. nye opplysninger, er det en forutsetning at dataene i genomregisteret er direkte identifiserbare. Det vil si at opplysningene er tilknyttet direkte identifiserbare opplysninger som fødselsnummer, D-nummer eller annen unik identifikator. For at rådata skal kunne benyttes til disse formålene er det også avgjørende at andre typer data kan tilknyttes rådata dersom slike data foreligger. Tolkede genetiske varianter, fenotypedata (fysiske karakteristikk) og metadata (det vil si informasjon om hvilke typer analyseverktøy som er benyttet/versjon av software o.l.) er blitt beskrevet som relevante opplysningskategorier. Det må utredes nærmere hvilke typer opplysninger som helt konkret må inngå i et genomregister, men både opplysninger fra fødte og ufødte vil være relevante.

For at et register med genomdata skal brukes til helsehjelp vil det være av betydning om det er frivillig for helsepersonell og virksomhetene å benytte registeret. Dersom det er frivillig og derfor mer eller mindre tilfeldig hvilke sykehus som benytter en løsning for å dele genomdata, vil det antakelig være behov for at det bygges opp lokale løsninger i tillegg, og det vil ikke være mulig å tilby pasientene en likeverdig helsetjeneste fordi det er usikkert om pasientens genomdata er tilgjengelig for som har behov for det. I kapittel 6.3 om rettslig grunnlag for registeret har vi vurdert at lagring av genomdata bør lagres i genomregisteret istedenfor at genomdata lagres i den enkeltes pasientjournal, og vi mener derfor at genomdata fra helsetjenesten bør lagres i en felles registerløsning nasjonalt. Dette forutsetter at den tekniske løsningen kan ivareta helsetjenestens behov for rask tilgang. Tidspunktet for når genomdata skal lagres i genomregisteret vil blant annet avhenge av hvordan den tekniske løsningen (serviceplattformen) utformes og hvilke verktøy som er tilgjengelig i serviceplattformen. Hensynet til pasienten (den registrerte) må ivaretas blant annet gjennom tilstrekkelig informasjon og samtykke, se kapittel 4.6–4.8. På denne bakgrunn er det ikke naturlig å omtale lagring av genomdata fra helsetjenesten i genomregisteret som meldepliktig, sml. pasientjournalloven § 14. Begrepet "innmelding" av opplysninger kan fremstå misvisende fordi det ikke nødvendigvis skjer en overføring av genomdata dersom data lagres i en føderert (lokal) løsning. Dette har ikke rettslig betydning. Dersom meldeplikt for genomdata til et genomregister er aktuelt kreves det endring i pasientjournalloven § 14. Helsedirektoratet anbefaler imidlertid at de nærmere detaljene for tidspunkt for overføring og innholdet i et genomregister reguleres i forskrift for å ha tilstrekkelig fleksibilitet og rammer.

Vi har kartlagt at det kan være behov for tilgang til genomdata fra forskningsprosjekter til pasientbehandling der det er klinisk relevant. For eksempel gjøres det genetiske analyser i de befolkningsbaserte helseundersøkelser, og det vil kunne være behov for at genomdata fra disse analysene kan gjøres tilgjengelig for at behandlende lege kan nyttiggjøre seg disse til helsehjelp til en pasient. Tilrettelegging for slik bruk kan også begrunnes av ressurs hensyn. Dette vil forutsette at dataene har tilstrekkelig rettslig grunnlag og dekkende samtykke for slik bruk, i tillegg må datakvalitet og andre rettigheter avklares. Disse forholdene tilsier at lagring i genomregister kan anses som et tilbud til forskningsprosjekter mv. og at noen form for meldeplikt for disse dataene ikke er egnet.

Genomdata krever stor lagringskapasitet. Dette begrunner delvis etablering av en egen løsning for lagring av genomdata, inkludert enkelte typer tilhørende relevante data. Hvorvidt et genomregister etableres rent teknisk i to (eller flere) separate deler, for eksempel én del for opplysningene som lagres for helsehjelp og én del for strukturerte opplysninger til sekundærformål, utredes ikke nærmere her[124]. Forvaltningen av opplysningene vil kunne være ulik for opplysningene som skal brukes til helsehjelp, og når opplysningene skal brukes til sekundærbruk som eksempelvis forskning. Dette bør utredes nærmere.

Helsedirektoratet anbefaler at en teknisk løsning utformes slik at det så langt det er mulig ikke er behov for å lagre de samme genomdata (dvs. sekvensdata og metadata) flere steder (duplisering). Det kan potensielt utgjøre et større personverninngrep for den enkelte, og det krever mer ressurser når det gjelder lagringskapasitet osv.

Oppbevaringstid

For genomdata er det relevant at kunnskap om ulike genvarianters betydning for sykdom og ikke minst samspillet mellom ulike genvarianter fortsatt er begrenset, sågar ukjent i mange tilfeller. På sikt vil vi få mer kunnskap om variantene og samspillet mellom varianter i ulike gener, noe som forutsetter tilgang til tilstrekkelig datagrunnlag. Genomdata fra individer i flere generasjoner vil være verdifullt fordi genotype- og fenotypekorrelasjon (sammenhengen mellom genene og fysiske karakteristikk) bedre kan observeres i flere individer (som deler noe av genotypen) og bidra til ny kunnskap om sjeldne genvarianter. Det kan gi kunnskap om hvordan genvarianter nedarves og samvirker samt hvilken betydning genene har for sykdomsrisiko, sykdomsutvikling, sykdomsdebut, alvorlighet av sykdom etc. (både hvor stor sannsynlighet det er for at en variant eller en gitt kombinasjon av varianter gir sykdom, og sykdomsuttrykk/ekspressivitet – om sykdommen kommer i en mild eller alvorlig form). Genomdata kan også gi mer kunnskap om sykdom som har en tendens til å forverres fra en generasjon til neste, både i forhold til symptomer og tidligere debut.

Vi legger til grunn at arkivplikten for opplysninger i behandlingsrettede helseregistre også vil gjelde for genomdata som er lagret i genomregisteret. Dette innebærer at genomdata vil kunne bli oppbevart utover det som er nødvendig for helsehjelpen i henhold til arkivlovgivningen hos Norsk helsearkiv. Dette vil i praksis kunne bety at den enkelte pasients genomdata vil bli oppbevart i ubegrenset tid. Gjeldende regelverk ivaretar etter vårt syn behovet for oppbevaring av genomdata, og vi foreslår ingen endringer på dette punktet.

Inkludering av eksisterende genomdata

Helsedirektoratet anbefaler at det i genomregisteret skal kunne registreres genomdata fra pasienter som ble undersøkt før den foreslåtte lovendringen ev. trer i kraft, dersom det er relevante data som har tilstrekkelig god kvalitet. Inkludering av eksisterende genomdata vil medføre at det ikke er nødvendig å gjenta en undersøkelse og dermed vil både pasienten og ressurser spares for unødvendig undersøkelser.

Det er per i dag behov for at genomdata kan deles på tvers av virksomhetene både for helsehjelp til den samme pasienten på et senere tidspunkt og for kvalitetssikring av andre pasienters helsehjelp. Ved at

genomdata kan inngå i genomregisteret, vil disse formålene kunne ivaretas. Etter dansk rett kreves det særskilt samtykke for at historiske data kan inngå i løsningen. For forskning og annen sekundærbruk vil et særskilt samtykke samsvare med vår anbefaling. Et argument mot særskilt samtykke for helsehjelp og kvalitetssikring er at lagring av genomdata kan betraktes som en nødvendig del av helsehjelpen. Imidlertid bør hensynet til den enkelte vektlegges og det bør sikres at det gis god informasjon.

Grunnloven § 97 inneholder et generelt forbud mot å gi lover tilbakevirkende kraft til skade for borgerne. Kjerneområdet for bestemmelsen er vern mot lovgivning som knytter nye byrder til handlinger eller begivenheter som fant sted før lovendringen. Etter omstendighetene vil også inngrep i etablerte rettigheter og posisjoner med virkning fremover i tid kunne rammes av bestemmelsen. Det er vanskelig å se at lagring og bruk av genomdata som har som formål å bedre pasientsikkerheten, ressursutnyttelsen og gi et bedre kunnskapsgrunnlag for forebygging og helsehjelp, kan være i strid med denne bestemmelsen. Selv om hensikten med anbefalingene i denne utredningen er å legge til rette for at genomdata kan brukes i større utstrekning og dermed at flere vil kunne få tilgang til opplysningene, anbefaler vi ikke en utvidelse av personkretsen for hvem som kan få tilgang til helseopplysninger sammenlignet med gjeldende regulering. Videre er det grunn til å påpeke at i de aller fleste tilfeller vil opplysningene ikke være tilknyttet navn eller fødselsnummer og det kun er personer underlagt taushetsplikt som vil kunne få adgang til opplysningene, slik at det ikke er tale om inngrep i den enkeltes rettigheter utover hva som allerede gjelder etter dagens regulering^[125].

[124] En modell med to separate registre eller at de to delene av registeret er hjemlet to steder er skissert i kapittel 6.3.4 i forbindelse med spørsmålet om rettslig grunnlag for genomregisteret. Tilsvarende er vurdert for dataansvar i kapittel 6.4.4.

[125] Se også vurderingen i Prop. 91 L (2022–2023) pkt. 4.4.3.

Håndtering av funn og utilsiktede funn

Innledning

Genomanalyser genererer informasjon om alle genene, store deler av dem eller hele arvestoffet og kan dermed også avdekke arveanlegg som kan gi fremtidig sykdom hos pasienten selv, barn eller slektninger. Kunnskap om genenes betydning vil også utvikles etter hvert som det forskes mer. Kunnskap om genetisk disposisjon for fremtidig sykdom kan ha avgjørende konsekvenser for livet til den enkelte eller hele familien. For mange personer vil det derfor være viktig for egen integritet å råde over sin egen genetiske informasjon. Åpenhet og informasjon om hva undersøkelsene innebærer og valgmuligheter for pasienten og eventuelt familien er derfor svært viktig.

Gjeldende rett

Biomedisinkonvensjonens tilleggsprotokoll (CETS 203) artikkel 16 slår fast at alle som får utført en genetisk undersøkelse har rett til å få kjennskap til all informasjon om egen helse som utledes fra testresultatene, og at et ønske om ikke å bli informert skal respekteres.

Av pasient- og brukerrettighetsloven § 3-2 første ledd følger det at pasienten skal ha informasjon som er nødvendig for å få innsikt i sin helsetilstand og innholdet i helsehjelpen, det vil si den behandling, pleie, omsorg, diagnostikk eller undersøkelse som tilbys eller ytes. Pasienten skal også informeres om mulige risikoer og bivirkninger. Av andre ledd fremgår det at informasjonen ikke skal gis mot pasientens uttrykte

vilje. Det innebærer at pasienten kan nekte å motta informasjon, og helsepersonellet skal innenfor visse grenser respektere pasientens ønske. Retten til å nekte informasjon gjelder ikke uinnskrenket. Hensynet til å forebygge skadevirkninger av helsehjelpen for pasienten selv eller andre kan tilsi at pasienten bør informeres selv om pasienten selv ikke ønsker det. I tredje ledd følger det at informasjon kan unnlates dersom det er påtrengende nødvendig for å hindre fare for liv eller alvorlig helseskade for pasienten selv. Det skal imidlertid mye til for å unnlate å gi informasjon ut fra nødrettsbetraktninger. I forarbeidene nevnes som eksempel tilfeller der det er diagnostisert en svært alvorlig somatisk sykdom samtidig som pasienten er inne i en psykisk ustabil periode. Dersom pasienten får vite om den alvorlige diagnosen på et slikt tidspunkt kan det innebære fare for pasientens liv eller fare for alvorlig helseskade hos pasienten. Informasjon kan også unnlates dersom det er klart utilrådelig av hensyn til personer som står pasienten nær, å gi slik informasjon. Tilsvarende plikt for den som yter helse- og omsorgstjenester følger av helsepersonelloven § 10.

I Helsedirektoratets nasjonale veileder om genetiske undersøkelser i helsetjenesten[126] går det frem at den som rekvirerer den genetiske undersøkelsen har ansvaret for at pasienten får nødvendig og tilstrekkelig informasjon om undersøkelsen. Pasienten bør både få god informasjon om formålet med en diagnostisk genetisk undersøkelse, hva den kan avdekke, og om resultatene av undersøkelsen og hva de innebærer. Pasienter som skal undersøkes ved hjelp av genomanalyser skal ha tilleggsinformasjon, blant annet ettersom undersøkelsen innebærer en liten mulighet for utilsiktede funn som kan ha helsemessig betydning for pasienten. Pasienten bør blant annet få informasjon om at laboratoriet vil gi tilbakemelding om utilsiktede funn av varianter som er sykdomsgivende eller sannsynlig sykdomsgivende når det er mulig å behandle den aktuelle sykdommen eller iverksette forbyggende tiltak. Ved prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser skal pasienten få tilbud om genetiske veiledning og gi skriftlig samtykke til undersøkelsen, som nevnt i kapittel 4.6.4.

Vurdering av etiske prinsipper

Genetisk informasjon er et viktig redskap i diagnostikk og behandling av en allerede inntruffet sykdom. Imidlertid kan denne typen informasjon også ha prediktiv karakter, i den betydning at den kan fortelle om risikoen for å få sykdom en gang i framtiden. Slik informasjon er også nyttig når sykdommen kan forebygges, eller det er viktig å komme tidlig i gang med behandling. Ved genetiske undersøkelser skiller en gjerne mellom såkalte tilsiktede og utilsiktede genetiske funn. Mens tilsiktede funn er direkte knyttet til årsaken til at den genetiske analysen foretas, har utilsiktede funn ikke en slik direkte tilknytning.

Det er videre viktig å legge vekt på at det medisinsk og etisk avgjørende vil være om eller i hvilken grad det genetiske funnet er av mulig klinisk betydning. Grunnlaget for å gi tilbakemelding om genetiske funn blir sterkere jo sikrere forbindelsen er mellom genvariant og utvikling av sykdom, og jo bedre muligheter som finnes for å forebygge eller behandle denne sykdommen. Når det er aktuelt å melde tilbake om genetiske funn fra genomundersøkelser, må en blant annet spørre seg hvor sterk sammenhengen er mellom genvarianten eller mutasjonen og den økte sykdomsrisikoen, hvor alvorlig sykdommen er, og om den forebygging eller behandling som kan tilbys gjør mer nytte enn skade for deltakeren. Tilbakemelding om funn kan også ha betydning for deltakerens familie. Det er gode grunner for å hevde at selvbestemmelsesprinsippet gir deltakerne en rett til å bestemme om vedkommende ønsker å motta den informasjonen som framskaffes.

Dersom det framkommer helsemessig relevant kunnskap gjennom analyser som foretas på ens genomdata, har den det gjelder i utgangspunktet rett til å få vite at denne informasjonen finnes, og til å bli orientert om innholdet. Denne retten vil være uavhengig av om informasjonen er framskaffet som del av behandling, kvalitetssikring eller forskning. Imidlertid er retten til *ikke* å vite også et aspekt ved det medisinsk-etiske prinsippet om selvbestemmelse. Det finnes langt mer kunnskap om genetikk og sykdom enn behandlingsmuligheter. Dette gjør at en kan ha kunnskap om mulig framtidig sykdom som man inntil videre ikke kan gjøre noe med. I slike tilfeller vil den mulige nyttefunksjonen av prediktiv kunnskap ha en

annen karakter. Den vil være avhengig av subjektive faktorer, som eksempelvis hva den enkelte oppfatter som et godt liv.

I verdsettingen av selvbestemmelse opp mot en rett til å vite, og en rett til ikke å vite, kan en anvende to ulike idealer om autonomi og autentisitet. Det er imidlertid god grunn til å være forsiktig med å overdrive særstatusen til genetisk informasjon, siden det også vil finnes annen medisinsk informasjon der det å ikke vite kan være et gode for noen, men ikke for andre. Retten til å frasi seg kunnskap som ikke er nødvendig av behandlingsmessige grunner kan slik sies å hvile på en generell rett til selvbestemmelse når det gjelder tilbakemelding om denne type helseopplysninger.

Genomundersøkelser og håndtering av utilsiktede funn ved undersøkelser av barn er komplisert og reiser flere spørsmål, se kapittel 5.2. En genomundersøkelse av barn med et diagnostisk formål, omfattes ikke av forbudet i bioteknologiloven § 5-7. Det er flere eksempler på at slike undersøkelser kan gi utilsiktede funn om framtidig risiko for sykdom. Hensynet bak forbudet i § 5-7 er at barnet selv skal kunne ta stilling til om det ønsker å få slik informasjon når det er gammelt nok. Foreldrene skal i utgangspunktet ikke ta denne beslutningen på vegne av barnet. Helsetjenesten har imidlertid ikke systemer for å oppbevare informasjon med tanke på senere kontakt med barnet, og det er også vanskelig å se for seg hvordan man skulle organisere en tilbakemelding til en person som ikke nødvendigvis er kjent med at det er foretatt en test som har gitt prediktiv informasjon. Samtidig kan det være svært viktig at barnet kommer i kontakt med helsetjenesten for oppfølging i voksen alder.

Vurdering og anbefaling

Hensikten med genetisk testing er å kunne gi en pasient en diagnose eller å avdekke risiko for fremtidig sykdom. Spørsmålet er i hvor stor grad pasienten selv kan og bør bestemme over tilbakemelding av funn. Som nevnt ovenfor er god og forståelig informasjon om hvilken type funn som kan gjøres også en forutsetning for at pasienten skal være i stand til å ta egne avgjørelser. Vi anbefaler at informasjonsplikten ved genomundersøkelser også bør gjelde informasjon om utilsiktede funn og at det må dokumenteres hva pasientens ønsker er, om pasienten ønsker å vite eller ikke vite, dersom det gjøres slike funn.

Det kan gjøres sekundærfunn eller utilsiktede funn, det vil si funn som i utgangspunktet ikke er relevant for det man leter etter. Noen ganger vil slike funn ha stor betydning for den enkelte fordi det er mulig å iverksette tiltak, for eksempel forebygge sykdom, og det vil være uetisk å ikke informere pasienten. Det kan også være funn som avdekker sykdommer som ikke kan forebygges, eksempelvis demens, og det blir da spørsmål er om slike funn skal meldes tilbake til pasienten. Vi har fått tilbakemelding fra kliniske miljøer om at håndtering av utilsiktede funn i mange tilfeller er krevende, og at det er behov for en tydeliggjøring av hvilke vurderinger og avveininger som bør gjøres. Klargjøring av informasjonsplikten er derfor viktig, noe vi har omtalt i kapittel 4.6.

Retten til ikke å vite er ikke regulert i bioteknologiloven, men av de generelle reglene i pasient- og brukerrettighetsloven. Her gis det i visse tilfeller adgang til å holde informasjon tilbake. Dette kan være aktuelt for eksempel ved at det gjøres utilsiktede funn om at barn kan få alvorlige sykdommer i voksen alder, som for eksempel Alzheimer. Det kan være til dels svært vanskelige spørsmål og etiske vurderinger, men vi kan ikke komme bort fra at pasienten har rett til informasjon og også rett til ikke å vite. Det må dermed legges opp til at det er pasienten som bestemmer over om når og hvilken informasjon som gis. Det er vanskelig å vite hvilken type funn ulike personer ønsker kunnskap om. Noen pasienter ønsker å vite alt, mens andre ønsker ikke å vite noe. I dag er det eksempler på ulik praksis ved ulike virksomheter og vi mener at det som et minimum bør legges opp til felles løsninger for å sikre enhetlig praksis og et likeverdig tilbud.

Helsedirektoratets veileder om genetiske undersøkelser i helsetjenesten gir informasjon om håndtering av utilsiktede funn, og peker blant annet på at laboratoriene bør ha rutiner for håndtering av utilsiktede funn som er relevante for pasientens helse eller har betydning for familieplanlegging, men som ikke er relevante for den aktuelle kliniske problemstillingen. Personer som får tilbakemelding om utilsiktede funn, bør blant annet få tilbud om genetisk veiledning[127]. Helsedirektoratet har fått innspill fra flere fagmiljøer om behov for oppdatering og tydeligere veiledning.

De europeiske retningslinjene for helgenomsekvensering fra European Society of Human Genetics (ESHG) anbefaler at laboratorier bør ha en klart definert protokoll for å adressere utilsiktede funn før en ny test tas i bruk[128]. De anbefaler også at laboratoriet bør planlegge for mulige oppfølgingsstudier etter utlevering av utilsiktede funn. Retningslinjene inneholder imidlertid ikke detaljerte vurderinger av utilsiktede funn. I USA er det en annen tilnærming til utilsiktede funn. I flere år har det foreligget en aktiv anbefaling om å finne de utilsiktede funnene allerede på tidspunktet når den genetiske undersøkelsen gjøres. American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) publiserte i 2013 anbefalinger for håndtering av utilsiktede funn[129]. Disse er oppdatert flere ganger, sist i 2021[130]. ACMG har endret ordlyden fra "utilsiktede funn" til "sekundære funn" fordi anbefalingen er å aktivt søke etter varianter i en fast liste med gener for å forebygge sykdom. Pasienter som skal få sitt eksom eller genom sekvensert som del av helsehjelpen, får tilbakemelding fra denne undersøkelsen, i tillegg til den kliniske problemstillingen, med mindre de har reservert seg mot det. Listen av gener gjennomgås nå årlig, og listen fra 2022 inneholder 78 gener[131]. Undersøkelsen skal verken betraktes som en erstatning for en diagnostisk genetisk undersøkelse basert på klinisk indikasjon eller som en form for befolkningscreening.

Det er videre et spørsmål om hvordan tilbakeholdelse av informasjon kan gjøres samtidig med at innsynsretten ivaretas. Videre oppstår det problemstillinger når en pasient ser på hvem som har hatt tilgang til opplysninger, og dette er opplysninger som pasienten selv ikke har (hatt) tilgang til.

Særlig kan det være vanskelige problemstillinger involvert ved utilsiktede funn hos barn. Det kan være problematisk å håndtere og gir ofte dilemmaer. Funn hos barn kan ha avgjørende betydning for slektninger, og det er i slike tilfeller behov for å vurdere hvem som skal få kjennskap til funn. Et konkret eksempel er dersom foreldrene til det aktuelle barnet er i fruktbar alder og det ikke kan utelukkes at de ønsker flere barn. I slike tilfeller kan det være av avgjørende betydning at det formidles informasjon om funn. En annen problemstilling er funn som kan være nyttig å kjenne til når barnet har blitt voksen, for eksempel for å kunne forebygge sykdom. Helsedirektoratet har hatt dialog med de medisinsk-genetiske fagmiljøene om håndtering av utilsiktede funn hos barn. I likhet med fagmiljøene holder vi fast på at man skal utvise varsomhet, men at det bør være anledning til å gi tilbakemelding om utilsiktede funn hos barn når det ut fra en helhetlig faglig og etisk vurdering vil være nødvendig for å sikre forsvarlig oppfølging av pasienten eller dersom det har stor betydning for berørte slektninger. Vi tar også opp problemstillinger som gjelder barn i kapittel 5.2.

Andre eksempler er handlingsutløsende funn (såkalte actionable findings), hvor det kan være spørsmål om hva funnet egentlig vil ha å si, og man må vurdere når sykdom kan bryte ut, hvor stor sannsynligheten for sykdom er og om man det er noe som kan gjøres/behandles/forebygges. Mulighet for å gjøre andre valg, planlegge og tilrettelegging av ulike forhold i livet kan også være relevante handlinger i denne sammenheng.

Helsedirektoratet har i samarbeid med de medisinsk-genetiske fagmiljøene arrangert et seminar om utilsiktede funn, og vi vil ha en videre dialog med fagmiljøene om blant annet å oppdatere anbefalingene i veilederen om bruk av genetiske undersøkelser i helsetjenesten. De medisinsk-genetiske avdelingene har forholdsvis nylig etablert et nasjonalt forum hvor de diskuterer håndtering av spesielt utfordrende funn. Det er gode erfaringer fra dette forumet.

[126]

<https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/genetiske-undersokelser-i-helsetjenesten-kapittel-5-i-bioteknolog>

[127] [Rapportering av analyseresultater - Helsedirektoratet](#)

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

[129] Green RC et al (2013) ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. Genet Med 15:565-573.

[130] Miller DT, Lee K, Gordon AS et al. (2021) Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2021 update: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med 23:1391-1398.

[131] Miller DT, Lee K, Abul-Husn NS et al. (2022) ACMG SF v3.1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med 24:1407-1414

Registrertes rettigheter

Innledning

Den registrerte i et genomregister vil kunne være en pasient eller forskningsdeltaker og dermed ha ulike rettigheter som må ivaretas. For at rettighetene skal være reelle er det blant annet en forutsetning at det gis tilstrekkelig informasjon. I dette kapittelet beskriver vi disse rettighetene litt nærmere.

Gjeldende rett

Den registrertes rettigheter etter personvernforordningen

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

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

Pasientens rettigheter til egne helseopplysninger

Et sentralt hensyn som begrunner pasientens rett til innsyn er muligheten til å kontrollere hvem (helsepersonell) som faktisk har gjort bruk av tilgangen til helseopplysninger, jf. pasientjournalloven § 18 om rett til informasjon og innsyn, som blant annet viser til pasient- og brukerrettighetsloven §§ 3-6 tredje ledd og 5-1. Av § 5-1 fremgår det at pasienten har rett til innsyn i journalen sin med bilag, og har etter særskilt forespørsel rett til kopi, jf. personvernforordningen artikkel 15. Det kan nektes innsyn, blant annet dersom dette er påtrengende nødvendig for å hindre fare for liv eller alvorlig helseskade for pasienten selv.

Bestemmelser om retting og sletting av journal er regulert i pasient- og brukerrettighetsloven § 5-2. Det vises her til helsepersonelloven §§ 42 til 44, som gir nærmere bestemmelser om helsepersonells adgang og plikt til å slette og rette opplysninger i journal, enten av eget tiltak eller etter krav fra den opplysningene gjelder.

Etter helsepersonelloven § 43 kan helsepersonellet som har ført journalen slette helseopplysninger av eget tiltak eller hvis pasienten eller andre som er nevnt i journalen krever det. Det er flere vilkår som må være oppfylt for at sletting kan gjøres. Det må være ubetenkelig ut fra allmenne hensyn, og sletting kan ikke gjøres i strid med arkivloven §§ 9 og 18. Det er også oppstilt vilkår om at opplysningene som slettes er feilaktige og misvisende og føles belastende for den enkelte eller åpenbart ikke er nødvendig for å gi pasienten helsehjelp.

En pasient som mottar helsehjelp, kan når som helst trekke samtykket til å motta helsehjelp. Journalføringen og oppbevaringen av helseopplysningene i forbindelse med helsehjelpen er det imidlertid en plikt for helsepersonellet å nedtegne i pasientjournal, og ikke noe som krever eksplisitt samtykke fra pasienten. Pasienten har følgelig ikke en tilsvarende rett til å trekke samtykket til oppbevaringen av helseopplysningene for helsehjelp på tilsvarende måte som en forskningsdeltaker har.

Rett til informasjon, innsyn, retting, sletting og sperring etter helseregisterloven

Det er gitt regler i helseregisterloven kapittel 4 om hvordan informasjon, innsyn, retting, sletting og sperring i helseregistre med hjemmel i loven skal ivaretas. Det henvises vises i stor grad til personvernforordningen.

Det er generell plikt for dataansvarlig til å informere allmennheten av eget tiltak om hva slags behandling av helseopplysninger som foretas. Av særmerknaden til bestemmelsen følger det at formålet med bestemmelsen er todelt. For det første er det viktig at befolkningen får informasjon og kunnskap om nytten av helseregistre, og får forståelse av at det er nødvendig for helse- og omsorgsforvaltningen å behandle helseopplysninger for å bygge opp kunnskap. Økt kunnskap om behandling av helseopplysninger kan også bidra til å dempe unødig frykt i befolkningen. For det andre er informasjon og kunnskap om behandling av helseopplysninger en nødvendig forutsetning for å kunne be om innsyn i registrene.

Forskningsdeltakerens rettigheter til egne helseopplysninger

Forskningsdeltakeren har rett til innsyn i helseopplysninger om seg selv etter personvernforordningen artikkel 15, jf. helseforskningsloven § 40. Opplysningene det gis innsyn i, skal presenteres på en måte som er tilpasset den enkeltes evner og behov. Det fremgår av helseforskningsloven § 42 at unntakene fra retten til informasjon som følger av personopplysningsloven §§ 16 og 17 gjelder tilsvarende for innsynsretten etter § 40 i helseforskningsloven.

Forskningsdeltakeren har rett til å trekke tilbake samtykket til å delta i forskningsprosjektet når som helst, jf. § 16. Ved tilbaketrekking av samtykke må forskningen på deltakerens helseopplysninger opphøre, og hen kan kreve at helseopplysningene slettes eller utleveres innen 30 dager. Adgangen til sletting eller

utlevering gjelder imidlertid ikke dersom opplysningene er anonymisert eller de allerede er inngått i utførte analyser.

Vurdering av etiske prinsipper

Rett til innsyn i opplysninger, retten til å rette og slette opplysninger, og retten til å trekke tilbake samtykket bidrar til å ivareta den registrertes selvbestemmelsesrett og integritet. Disse rettighetene tilfaller den registrerte, som i de fleste tilfeller også er den som samtykker til registrering av opplysningene, for eksempel gjennom samtykke til helsehjelp eller samtykke til forskning.

Barn regnes som å ha tiltakende samtykkekompetanse med alderen, og foreldre kan samtykke helt eller delvis på deres vegne før de har nådd den lovbestemte alder for samtykkekompetanse. Foreldre/foresatte samtykker på vegne av barnet, og vil som regel være de som ivaretar barnets selvbestemmelsesrett. Men gir dette foreldre en rett til innsyn i alle opplysninger som er lagret om barnet? Har foreldrene rett til å få innsyn i barnets genom (for eksempel å få det utlevert)? Barnets rett til selvbestemmelse, inkludert retten til å vite eller ikke vite, skal også ivaretas. Det er en av grunnene til at Biomedisinkonvensjonens tilleggsprotokoll om genetiske undersøkelser^[132] og bioteknologiloven setter grenser for prediktive genetiske undersøkelser barn. Dette kan også ses på som en avgrensning av hva slags kunnskap man med hensikt kan tilegne seg om et barns framtidige risiko for sykdom.

Rett til innsyn må også ses i sammenheng med håndtering av utilsiktede funn, som vi har diskutert under kapittel 4.11. Som vist til under kapittel 4.11.3, kan barns rett til selvbestemmelse komme ytterligere på spissen når det kommer utilsiktede funn om framtidig risiko for sykdom.

Vurdering og anbefaling

Helsedirektoratet anbefaler at informasjonsplikten og samtykkereglene ved genomundersøkelser samordnes og lovfestes, og at det innføres bredt samtykke for bruk av genomdata til forskning og annen sekundærbruk. Dette er drøftet ovenfor. Til sammen vil dette styrke den enkeltes rettigheter både i helsehjelpssituasjonen når genomundersøkelsen gjennomføres og ved bruk av opplysningene til sekundærformål.

Ved etablering av et genomregister er det avgjørende at den registrertes (pasientens og deltakerens) rettigheter er godt ivaretatt og implementeres tilstrekkelig. Hvilke bestemmelser som gjelder for den enkeltes rettigheter vil være avhengig av hvilken rolle den registrerte innehar. I utgangspunktet har en pasient rettigheter etter pasient- og brukerrettighetsloven, mens en forskningsdeltaker har rettigheter etter helseforskningsloven, i tillegg gjelder helseregisterlovens bestemmelser. Uansett rolle gjelder personvernforordningens regler for behandling av den enkeltes opplysninger. Det bør derfor utformes tydelige regler for at den enkeltes rettigheter skal være reelle.

Det brede samtykke må utformes på en måte som ivaretar informasjonsbehovet, både når samtykket gis og så lenge opplysningene er registrert og i bruk. Det vil si at det blant annet må gis tilstrekkelig informasjon slik at den enkelte kan ivareta sine rettigheter, blant annet til å trekke samtykket dersom den registrerte ønsker det. Ved bruk av genomdata og etter hvert som kunnskapsgrunnlaget vil bli bedre og mer omfattende, forventes det at det kan gjøres funn som i varierende grad kan få betydning både for den enkelte og for nære slektninger. Dette særlige forholdet stiller krav til informasjonen som gis og den enkeltes mulighet til å ta stilling til hvilken type informasjon som ønskes. Blant annet må det være mulig å gi tilstrekkelig veiledning om hva slags betydning aktuelle funn har dersom det ønskes innsyn i

opplysningene. Det er den dataansvarlige som i utgangspunktet har ansvaret for å ivareta de registrertes rettigheter. Det er dermed den dataansvarlige som må balansere retten til informasjon og innsyn mot retten til ikke å vite. Se nærmere om håndtering av funn og utilsiktede funn i kapittel 6.10.

Når det gjelder barn og retten til innsyn i egne opplysninger har vi påpekt i vårt høringsvar om endringer i bioteknologiloven i 2019, at hensynet bak bestemmelsen i bioteknologiloven § 5-7 tilsier at regelverket skal sikre at foreldre ikke har rett til innsyn i andre genetiske opplysninger om sitt barn enn det som er direkte relevant for diagnostikk og behandling av barnets tilstand, og ev. utilsiktede funn som det er nødvendig for å sikre forsvarlig oppfølging av barnet/pasienten. Vi mener at det derfor ikke bør være anledning for foreldre til å be om innsyn i eller få utlevert andre resultater, rådata eller genomsekvens fra genetiske undersøkelser av et barn[133].

På grunn av egenarten til genetiske data og det faktum at vi deler genetisk materiale med nære slektninger kan det problematiseres om rett til innsyn og andre rettigheter også bør kunne utøves av berørte slektninger. Et tydelig utslag av at genetiske opplysninger også tilhører slektninger er de tilfellene det gjøres funn av behandlingsmessig betydning og det er nødvendig å dele informasjon til berørte slektninger, se nærmere omtale av problemstillingen i kapittel 5.1. Personvernforordningen åpner ikke for en slik tilærming i dag. I artikkelen "Your genetic data is my genetic data: Unveiling another enforcement issue of the GDPR"[134] tar forfatterne til orde for at en løsning på problemstillingen kan være at Det europeiske personvernrådet utvikler prinsipper for fortolkning av personvernforordningens regler når det gjelder genetiske opplysninger. Disse prinsippene må tilpasses slik at også hensynet til berørte slektninger kan ivaretas. Ved økt bruk av genetiske opplysninger kan det ikke utelukkes at det vil bli behov for et mer tilpasset regelverk eller veiledning for å ivareta eller balansere rettighetene til personer som deler genetiske opplysninger.

[132] [CETS 203 - Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine. concerning Genetic Testing for Health Purposes \(coe.int\)](#) se artikkel 12 andre ledd.

[133] [Høringssvar fra Helsedirektoratet](#)

[134] Taner Kuru, Iñigo de Miguel Beriain, Your genetic data is my genetic data: Unveiling another enforcement issue of the GDPR, Computer Law & Security Review, Volume 47, 2022, 105752, ISSN 0267-3649, <https://doi.org/10.1016/j.clsr.2022.105752>.
(<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0267364922000954>)

Informasjonssikkerhet

Innledning

Person- og helseopplysninger må behandles slik at formålet med behandlingen av opplysningene oppnås samtidig som den enkeltes personvern og opplysningenes informasjonssikkerhet ivaretas. God informasjonssikkerhet er en forutsetning for digitalisering. De regionale helseforetakene ved HSØ har fått i oppdrag å etablere et genomsenter, inkludert den tekniske løsningen. Vi gir derfor en generell gjennomgang og vurdering av krav til informasjonssikkerhet her.

Informasjonssikkerhet deles gjerne inn i tre ulike hensyn som skal ivaretas; konfidensialitet, integritet og tilgjengelighet. Ivaretagelse av opplysningenes konfidensialitet innebærer å sikre at noen ikke urettmessig får adgang eller kjennskap til opplysninger. At innbyggerne kan stole på at opplysninger om deres mest personlige forhold håndteres på en trygg måte, er helt avgjørende for tilliten til helse- og

omsorgstjenestene, forskningsinstitusjoner mv. Tilegnelse av opplysninger man ikke har rettmessig tilgang til kan skje både tilsiktet og utilsiktet. Ivaretagelse av opplysningenes integritet innebærer å sikre at opplysningene ikke utilsiktet eller uautorisert blir endret eller slettet. En situasjon der man ikke kan være sikker på at man har oppdatert og fullstendig informasjon, kan også innebære et integritetsbrudd. Feilaktige, ufullstendige eller utdaterte helseopplysninger kan gå utover pasientsikkerheten. Tilgjengelighet innebærer å sikre at personer med tjenstlig behov har tilgang til nødvendig informasjon når de trenger det, eller at innbygger får innsyn i sine egne helseopplysninger. Både konfidensialiteten, integriteten og tilgjengeligheten til helseopplysninger har betydning for innbyggernes liv og helse, personvern, virksomhetenes omdømme og samfunnet for øvrig.

Gjeldende rett

Krav til informasjonssikkerhet etter personvernforordningen og helselovgivningen

Personvernforordningen stiller krav til at personopplysninger behandles i tråd med en rekke prinsipper, og de registrerte har en rekke rettigheter som den dataansvarlige skal ivareta. Blant annet skal den dataansvarlige gjennomføre egnede tekniske og organisatoriske tiltak for å oppnå et sikkerhetsnivå som er egnet med hensyn til risikoen ved behandlingen av opplysningene, jf. artikkel 32. Behandling av helseopplysninger i nasjonal rett reguleres blant annet av pasientjournalloven og helseregisterloven. Todelingen er begrunnet med behovet for å skille mellom primær- og sekundærbruk.

Ved å benytte genomdata til helsehjelp, forskning og annen sekundærbruk vil formålet i utgangspunktet samsvare med det saklige virkeområdet i begge de to nevnte lovene. Krav til informasjonssikkerhet er fastsatt i henholdsvis pasientjournalloven § 22 med utfyllende krav i pasientjournalforskriften og i helseregisterloven § 21. Både pasientjournalloven § 22 og helseregisterloven § 21 viser til personvernforordningen artikkel 32, og er utformet som funksjonelle krav, altså hva man skal oppnå, og ikke hvordan noe mer spesifikt skal gjøres, slik som ved detaljerte krav. Det som skal oppnås er et sikkerhetsnivå som er egnet i forhold til risikoen. Dette innebærer at den dataansvarlige må gjøre vurdering av risiko, altså verdier, sårbarheter, trusler og sannsynlighet, og vurdere både hvilke tiltak som er egnet og hvor omfattende de ulike tiltakene skal være. Det følger av pasientjournalloven § 22 at sikkerhetstiltakene blant annet skal omfatte tilgangsstyring, logging og etterfølgende kontroll.

Informasjonssikkerhet innebærer at det skal iverksettes tiltak for å sikre opplysningenes konfidensialitet, integritet, tilgjengelighet og robusthet. Ved valg av egnede tiltak skal virksomheten vurdere tiltakene i forhold til virksomhetens størrelse, art og omfang for behandling av helse- og personopplysninger, pasientsikkerhet, risikobildet mv. Ved gjennomføring av risikovurderinger må det vurderes hvilke trusler som er aktuelle, og det må vurderes hvilke sårbarheter som kan reduseres med ulike sikkerhetstiltak. Hvilke trusler og risikoreduserende tiltak som er aktuelle vil avhenge av en rekke ulike forhold. Iverksettelse av sikkerhetstiltak må besluttes ut fra vurdering av risiko. Informasjonssikkerhetstiltak må altså velges basert på risikoprofil for brudd på henholdsvis konfidensialitet, integritet og tilgjengelighet. Tiltakene vil være en kombinasjon av tekniske og organisatoriske tiltak. I pasientjournalforskriften er det fastsatt spesifikke krav til tilgangsstyring og logging. Vurdering av risiko og iverksatte tiltak må gjøres løpende. Eksempelvis vil endringer i systemer kunne introdusere nye sårbarheter, samt at sårbarheter vil kunne utnyttes av trusselaktører som følge av ny teknologi.

Genomdata utgjør identifikatorer for det enkelte individ, og også for biologiske slektninger, herunder både nåværende og senere etterkommere. Opplysningene kan i utgangspunktet gi informasjon om opphav, nåværende og fremtidig helse, og familiære forhold. Dette innebærer at genomdata utgjør en ekstra sårbarhet i forhold til "ordinære" helseopplysninger. At uvedkommende får tilgang til genomdata (brudd på konfidensialiteten), kan derfor få store konsekvenser, ikke bare for den det gjelder, men også for

personens nære slektninger. Det vil ikke være mulig å foreta avbøtende tiltak i etterkant dersom genomdata med navn og fødselsnummer har kommet på avveie. Informasjonssikkerhetstiltakene som iverksettes må derfor være egnet i forhold til denne særskilte høye risikoen. For å sikre at konfidensialiteten ivaretas må det både sikres at det finnes mekanismer som ivaretar den lovbestemte taushetsplikten (hindre intern uautorisert tilgang) og beskyttelsestiltak mot digitale angrep fra eksterne trusselaktører. Eksterne trusselaktører kan også utnytte bevisste eller ubevisste innsidere til urettmessig å tilegne seg opplysninger. For å sikre ivaretagelse av opplysningenes konfidensialitet er det krav til iverksettelse av tiltak som autorisasjon, autentisering og tilgangsstyring, samt god sikkerhetskultur.

Ivaretagelse av genomdataenes integritet vil også være av kritisk betydning. Brudd på integriteten kan utgjøre en fare for pasientsikkerheten ved at pasienten det gjelder kan feilbehandles eller ikke får den behandling vedkommende skulle hatt. Når det gjelder forskning og annen sekundærbruk vil brudd på integriteten eksempelvis kunne medføre at man bygger på uriktige fakta, som igjen vi kunne innebære en trussel mot pasientsikkerheten for et høyt antall personer i lang tid fremover.

For å oppnå formålet med behandlingen av genomdata er det også avgjørende at dataene er tilgjengelige for de som trenger dem på riktig tidspunkt. Formålet og behovet for dataene har betydning for hvordan tilgangen gis.

Norm for informasjonssikkerhet og personvern i helse- og omsorgssektoren (Normen) er en bransjenorm som er utarbeidet og forvaltes av organisasjoner og virksomheter i helse- og omsorgssektoren. Normens krav utdyper og supplerer gjeldende regelverk. Det er utarbeidet et omfattende veiledningsmaterieell bestående av veiledere og faktaark. Normen skal bidra til tilfredsstillende informasjonssikkerhet og personvern hos den enkelte virksomhet, i felles systemer og infrastruktur, og i sektoren generelt. Videre skal Normen bidra til å sikre at en virksomhet som etterlever og innretter seg etter Normen har egnede tekniske og organisatoriske tiltak for informasjonssikkerhet og personvern for sin behandling av helse- og personopplysninger. Ved å følge Normen vil kravene til informasjonssikkerhet i stor grad kunne være dekket. I Normen beskrives organisatoriske og tekniske tiltak som anses egnet for å oppnå tilfredsstillende informasjonssikkerhet og personvern i sektoren.

Risiko ved ulike former for lagring av opplysninger

Sentral lagring av data, gjerne referert til som «alle eggene i en kurv», krever meget høy grad av tiltak for informasjonssikkerhet, og har potensielt svært store konsekvenser ved brudd på informasjonssikkerhet. En sentral samling av store mengder sensitive data, slik som genomdata om store deler av den norske befolkningen, vil kunne være et attraktivt mål for trusselaktører. Det må kunne legges til grunn at enkelte trusselaktører vil ha høy motivasjon for å få tilgang til opplysningene, og besitter kapasiteter til å gjennomføre avanserte digitale angrep. Ivaretagelse av informasjonssikkerhet forutsetter derfor at virksomheten evner å etablere robuste organisatoriske og tekniske tiltak. Dette forutsetter blant annet god sikkerhetsmessig kompetanse, grundige risikovurderinger og risikostyring, implementering av egnede tiltak, kontinuerlig overvåkning av systemene og evne til raskt å agere ved trusler mot informasjonssikkerheten. Dersom én aktør skal etablere løsning med lagring av sensitive opplysninger vil denne aktøren ofte ha mer ressurser og kompetanse for å ivareta informasjonssikkerhet og beredskapsmessige forhold enn hva som vil være tilfelle med mindre aktører.

Ved lokal lagring, eller «eggene er fordelt i ulike kurver» kan det være noe mindre konsekvenser ved brudd på informasjonssikkerheten enn ved bruk av (kun) én sentral aktør, siden den totale mengden av informasjon vil være mindre. Lokal lagring av mindre mengder informasjon vil i de fleste tilfeller være mindre attraktive mål for trusselaktører, enn om alt er samlet hos en sentral med større informasjonsmengder. Iverksatte informasjonssikkerhetstiltak må likevel være egnet i forhold til risikoen basert på en konkret vurdering. Lokal lagring innebærer ikke nødvendigvis at det benyttes lokal infrastruktur for fysisk lagring. Lagringen ansees også for å være lokal selv om det benyttes infrastruktur hos leverandører med databehandleravtaler.

Risiko ved bruk av skytjenester

Skytjenester brukes som en samlebetegnelse på skalerbare datatjenester som leveres over nett, og omfatter alt fra dataprosessering og datalagring til programvare på servere som er tilgjengelig fra eksterne serverparker. Skytjenestemarkedet er i kontinuerlig utvikling. Det er vanlig å dele skytjenester opp i ulike tjeneste- og leveransemodeller. Tjenestetypen sier noe om hva som omfattes av tjenesten, altså graden av det som overlates til leverandøren. De tre vanligste tjenestemodellene omtales gjerne som (1) programvare som tjeneste (SaaS), (2) plattform som tjeneste (PaaS) og (3) infrastruktur som tjeneste (IaaS). Leveransetypen sier noe om i hvilken grad skytjenesten er delt med andre virksomheter. Skyinfrastrukturen kan være tilbudt eksklusivt til én virksomhet (privat sky), til et fellesskap av virksomheter som har samme formål og behov (gruppesky/fellesskapssky) eller som standardiserte tjenester som tilbys i det åpne markedet og stort sett er like for alle kunder (allmenn sky). Ofte vil tjenesten bestå av en kombinasjon av de nevnte modellene.

Det som ofte trekkes frem som den store fordelen med skytjenester er den høye graden av fleksibilitet og skalerbarhet. Kapasiteten kan tilpasses behovet kunden har til enhver tid, og kunden betaler for faktisk bruk. En sikkerhetsmessig fordel ved denne typen lagring er at det ikke vil være behov for fysisk sikring av lokalt installerte servere hos virksomheten. Videre omfatter tjenestene gjerne profesjonell håndtering av betydning for sikkerheten, eksempelvis hyppige sikkerhetsoppdateringer, sikkerhetskopieringer og høy opptid.

På den annen side kan det være stor risiko forbundet med skytjenester. Skytjenester kan være etablert på tvers av landegrenser, med ulikt lovverk, gjennom en kompleks kjede av ulike leveranser som det kan være vanskelig å skaffe seg oversikt over. I slike tilfeller vil virksomheten derfor vanskeligere kunne ha kontroll på den underliggende infrastrukturen. Konfigurasjonsfeil eller for svak konfigurasjonsstyring kan føre til uautorisert innsyn og tilgang mellom ulike virksomheters opplysninger og konfigurasjoner. Privat sky gir presumptivt lavest risiko ved at virksomheten har større grad av kontroll. Imidlertid vil infrastrukturen som applikasjonen og databasen kjører på i noen tilfeller kunne være delt med andre kunder. For svak konfigurasjonskontroll hos leverandøren eller feil i programvaren vil da kunne medføre lekkasje mellom virksomhetene.

Virksomheter som vurderer å tjenesteutsette behandling av personopplysninger må risikovurdere dette og foreta en konkret vurdering av hvorvidt skytjenester er egnet. Dersom det skal behandles svært sensitive opplysninger, slik som genomdata, må det tas hensyn til i risikovurderingen. Blant Normens veiledningsmaterieell finnes en egen veileder i bruk av skytjenester til behandling av helse- og personopplysninger. Veilederen omfatter blant annet områder som bør inngå i en risikovurdering og momenter som bør innarbeides i avtaler om skytjenester.

For virksomheter som overfører personopplysninger til såkalte "tredjeland", altså land utenfor EU/EØS-området, gjelder det i tillegg særskilte krav til overføringsgrunnlag for at behandlingen skal være lovlig. Formålet med dette er å sikre at ikke beskyttelsesnivået i personvernforordningen undergraves ved overføringen.

Alle virksomheter som benytter seg av en leverandør i forbindelse med behandling av personopplysninger plikter å inngå en databehandleravtale med leverandøren.

Potensialet for effektivisering ved overgang til skytjenester har blitt vektlagt i en rekke offentlige dokumenter, som del av en bredere satsing på digitalisering av offentlig sektor. Regjeringen utga en nasjonal strategi for bruk av skytjenester i 2016. Denne er gjennomgående positiv til skytjenester, og er fulgt opp med etablering av den offentlige markedsplassen for skytjenester. Målet med denne markedsplassen er å gjøre det enklere for virksomhetene å anskaffe sikre, lovlige og kostnadseffektive skytjenester. Den inneholder en voksende samling avtaler som offentlige virksomheter kan bruke, blant

annet basert på en kontraktsfestet referansearkitektur som bygger på NSMs grunnprinsipper for IKT-sikkerhet og NIST sikkerhetsstandarder.

Samtidig pekes det på at det, avhengig av hvilken type informasjon som behandles, kan foreligge behov for kontroll over hvem som forvalter informasjon og hvor dette gjøres. Ut fra hensynet til henholdsvis konfidensialitet (eksempelvis risiko for dataavlesning), integritet (eksempelvis risiko for manipulasjon) og tilgjengelighet (eksempelvis i en krisesituasjon) vil det kunne foreligge behov for nasjonal kontroll over data og infrastruktur. En nasjonal sky med datasenter som er lokalisert i Norge og underlagt statlig kontroll, vil kunne tilpasses tekniske og fysiske krav ut fra ønsket sikkerhetsnivå, uten risiko for at opplysningene omfattes av andre lands jurisdiksjon og eventuelt krav om utlevering til andre lands myndigheter. En nasjonal sky vil derfor ha klare sikkerhetsmessige fortrinn sammenliknet med rent kommersielle skytjenester som tilbys i det åpne markedet.

Regjeringspartiene erklærte i Hurdalsplattformen at regjeringen vil "Utrede opprettelsen av en statlig skyløsning for lagring av offentlige data som helsedata, finansdata og informasjon om innbyggere og infrastruktur." NSM har ledet oppdraget med en konseptvalgutredning (KVV) om nasjonal skytjeneste. KVV [135] ble overlevert Justis- og beredskapsdepartementet i januar 2023. Fra februar 2023 til august 2023 har utredningsdokumentene vært til gjennomgang hos ekstern kvalitetssikrer. NSM fastslår i utredningen at det for enkelte typer IKT-systemer og data, eksempelvis helsedata, er sårbart å være avhengig av utenlandske skytjenester. Manglende kontroll over viktige data og systemer kan svekke statens evne til å levere sentrale offentlige tjenester, og må derfor beskyttes bedre. I ytterste konsekvens kan manglende kontroll over IKT-systemer svekke Norges suverenitet, territoriell integritet og demokratiske styreform. NSMs anbefaling er derfor å etablere nasjonale skytjenester, som kombinerer en statlig eid og driftet skyløsning på norsk jord underlagt norsk jurisdiksjon, og en skyløsning levert av et fåtall kommersielle virksomheter som skal eie, levere, videreutvikle og drifte skytjenester. NSM begrunner en slik todelt løsning med at det vil gi et høyere nivå av nasjonal kontroll og høyere funksjonalitet enn et rent statlig eller kommersielt konsept alene. NSM anbefaler videre at dagens krav ved bruk av skytjenester samles, tydeliggjøres og styrkes, og at en statlig tilsynsmyndighet og rådgivningstjeneste etableres eller styrkes."

Forholdet til sikkerhetsloven

Bestemmelsene om informasjonssikkerhet som følger av personvernforordningen og helselovgivningen har som formål å ivareta hensynet til den enkelte. I tillegg finnes det lovgivning som ikke har beskyttelse av enkeltpersoner som formål, men derimot beskyttelse av samfunnet. Et eksempel på dette er sikkerhetsloven. Den har som formål å forebygge, avdekke og motvirke tilsiktede handlinger som direkte eller indirekte kan skade nasjonale sikkerhetsinteresser. Nasjonale sikkerhetsinteresser omfatter overordnede sikkerhetspolitiske interesser knyttet til blant annet de øverste statsorganers virksomhet, forsvar, sikkerhet og beredskap, forholdet til andre stater, økonomisk stabilitet, samfunnets grunnleggende funksjonalitet og befolkningens grunnleggende sikkerhet.

Loven gjelder for statlige, fylkeskommunale og kommunale organer, og for leverandører av varer og tjenester i forbindelse med sikkerhetsgraderte anskaffelser. Hvert departement skal innen sitt ansvarsområde identifisere tjenester, produksjon og andre former for virksomhet som er av en slik betydning at et helt eller delvis bortfall av funksjonen vil få konsekvenser for statens evne til å ivareta nasjonale sikkerhetsinteresser *grunnleggende nasjonale funksjoner* (GNF). Et departement skal innenfor sitt ansvarsområde fatte vedtak om at loven helt eller delvis skal gjelde blant annet for virksomheter som råder over informasjon, informasjonssystemer, objekter eller infrastruktur, eller driver aktivitet, som har avgjørende som har avgjørende betydning for GNF. Et departement skal videre, innenfor sitt ansvarsområde utpeke, klassifisere og holde oversikt over skjermingsverdige objekter og infrastruktur. Objekter og infrastrukturer er skjermingsverdige dersom det kan skade GNF om de får redusert funksjonalitet eller blir utsatt for skadeverk, ødeleggelse eller rettsstridig overtakelse. En virksomhet skal vurdere hvilke skadefølger det kan få for GNF om et objekt eller en infrastruktur som den råder over, blir utsatt for skadeverk, ødeleggelse eller en rettsstridig overtakelse. Sentrale momenter i en slik

skadevurdering vil være hvilke konsekvenser det vil få for grunnleggende nasjonale funksjoner dersom objektets eller infrastrukturens funksjonalitet faller bort eller reduseres og i hvilken grad en rettsstridig overtakelse av objektet eller infrastrukturen kan påvirke befolkningens grunnleggende sikkerhet.

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

Forslag til lov om digital sikkerhet

Den 5. mai 2023 fremmet regjeringen i Prop. 109 LS (2022–2023) forslag til en ny lov om digital sikkerhet (digitalsikkerhetsloven). Loven har som formål å styrke den digitale sikkerheten i virksomheter som har særlig betydning for samfunnet. Lovforslaget følger opp stortingsmeldingen om nasjonal kontroll og digital motstandskraft (Meld. St. 9 (2022–2023)), og bygger på Europaparlaments- og rådsdirektiv (EU) 2016/1148 av 6. juli 2016 om tiltak for å sikre et høyt felles nivå for sikkerhet i nettverks- og informasjonssystemer i hele Unionen (NIS-direktivet). Loven vil i første omgang gjelde for tilbydere av samfunnsviktige tjenester innen energi, transport, helse, vannforsyning, bank, finansmarkedsinfrastruktur og digital infrastruktur, samt tilbydere av de digitale tjenestene digitale markedsplasser, skytjeneste, og digitale søkemotorer.

Virksomhetene som blir omfattet av loven må etablere grunnleggende sikkerhetstiltak i virksomhetenes digitale systemer. Det vil for eksempel kunne bli aktuelt for virksomhetene å se hen til NSMs grunnprinsipper for IKT-sikkerhet som et utgangspunkt for sikring av sine digitale systemer.

Lovforslaget forutsetter forskrifter med tydeligere avgrensninger av hvem loven skal gjelde for og mer konkrete regler om hva som skal til for å oppfylle sikkerhets- og varslingskravene.

Vurdering av etiske prinsipper

En av de mest omtalte risikoene ved genetiske undersøkelser er faren for at sensitiv informasjon kommer på avveie. I utgangspunktet er alle helseopplysninger regnet som sensitiv, og det er straffbart å innhente og bruke slik informasjon i behandling, kvalitetssikring eller forskning uten samtykke eller annet rettslig grunnlag. Det har vært argumentert for at genomdata har egenskaper som gjør informasjonen spesielt sensitiv. For det første er det informasjon som kan ha prediktiv betydning, idet den sier noe om sykdom som kan eller vil oppstå i framtiden. For det andre er det informasjon som også vil gjelde mulige tilstander hos andre enn den opplysningene stammer fra, altså nære slektninger. Disse egenskapene reiser moralske spørsmål om hvordan genetiske opplysninger bør håndteres. Genetisk informasjon er for det tredje i prinsippet ikke fullt ut anonymiserbar. Det er likevel viktig å være presis i omtalen av opplysninger fordi det vil være ulik risiko knyttet til om det er tale om direkte identifiserbare data, data hvor navn/fødselsnummer er byttet ut med løpenummer, om det er tale om større eller mindre omfang av genetiske opplysninger.

Å opprette et genomregister, hvor store mengder gen- og annen helseinformasjon skal sammenstilles, deles, og kunne benyttes til så vel behandlings- som forskningsformål, gir en betydelig risiko for lekkasje av sensitiv informasjon. Informasjon kan komme på avveie på grunn av svakheter ved systemet, menneskelig svikt, innbrudd, og så videre. Det er også risiko for uberettigede oppslag i registrene. Utformingen av og sikkerheten til de tekniske løsningene, og rutinene for håndtering av data som inkluderes i og forvaltes av genomsenteret, er derfor av stor etisk betydning. Videre må en kunne gi deltakerne relevant og fyllestgjørende informasjon om hvilken informasjonssikkerhetsrisiko de løper ved å inkluderes i registeret.

Spørsmål om hvem som har tilgang på hvilken informasjon og på hvilket grunnlag, er avgjørende for den etiske vurderingen. For forskningsformål er det ofte ønskelig med tilgang til mest mulig informasjon for å sikre at en har det en trenger for å gjennomføre et prosjekt. Dersom man ikke har tilstrekkelig gode sikringssystemer, vil sensitiv informasjon kunne spres.

Selv om datalagring, dataansvar etc. ikke er endelig avklart, er det rimelig å legge til grunn at formålet uansett krever en relativt omfattende flyt av informasjon mellom ulike aktører/helseforetak. En slik omfattende flyt eller tilgjengeliggjøring av sensitiv informasjon er i seg selv en sikkerhetsmessig utfordring, og forsterker problemene skissert over. Dette er ikke bare et spørsmål om etisk forsvarlig håndtering av den informasjonen som den enkelte overlater til genomregisteret, men om tilliten til genomsenteret spesielt, og til norsk helsetjeneste generelt. Tillit er en grunnforutsetning for at genomsenteret og registerløsningene skal kunne fungere etter intensjonene.

Vurdering og anbefaling

Vi viser til fremstillingen av gjeldende rett ovenfor og at den konkrete tekniske løsningen som velges må baseres på kravene som er gjengitt der. Det er av stor betydning for befolkningen og samfunnet generelt at genomdata sikres på en måte som gir tillit. Generell informasjon om genomsenteret og genomregisteret vil ha betydning for forståelsen og kunnskapen om behovet for disse tiltakene.

Pasientjournalloven gjelder for primærbruk og helseregisterloven gjelder for sekundærbruk og har respektive bestemmelser om informasjonssikkerhet i henholdsvis pasientjournalloven § 22 og helseregisterloven § 21. Kravene i disse bestemmelsene har en risikobasert tilnærming. Behandling av genomdata, og andre helseopplysninger, krever at det iverksettes adekvate tiltak for å ivareta opplysningenes konfidensialitet, integritet og tilgjengelighet. Plikten påhviler dataansvarlig. Det skal blant annet sørges for tilgangsstyring, logging og etterfølgende kontroll. Tiltakene må beslutes og iverksettes på bakgrunn av vurdering av risiko, blant etter en vurdering av grad av identifisering. Det må da tas særlig hensyn til genomdataenes særlige karakter. Vurdering av risiko og tiltak må gjøres løpende. Det kan være stor forskjell i hva ulike deler av genetiske opplysninger kan inneholde av informasjon og det vil derfor være av avgjørende betydning at det gjøres vurderinger av hvilke opplysninger som er nødvendig i det enkelte prosjekt.

Ved anskaffelse av skytjenester i det kommersielle markedet, må de særegne risikoer forbundet med dette vurderes, herunder lovlighet etter personvernforordningen knyttet til problematikk ved overføring til tredjeland.

Etablering av en nasjonal skytjeneste er under utredning. Avhengig av innretningen på denne, vil dette kunne være en mulig løsning for behandling av genomdata.

[135] [Nasjonal skytjeneste konseptvalgutredning NSM 3.10.2023](#)

Vurderinger av personvernkonsekvenser

Innledning

Etablering av et genomsenter med tilhørende registerløsninger har til hensikt å legge til rette for behandling av genomdata i større utstrekning enn i dag. Som beskrevet ovenfor og i vedlegg 2 er dette en forutsetning

for å kunne få bedre kunnskapsgrunnlag for persontilpasset medisin og dermed bedre helsehjelp til den enkelte.

Tillit til helsetjenesten og likeverdige helsetjenester er to hensyn som veier tungt. For at disse skal kunne ivaretas er vi avhengig av å tilrettelegge for utvikling og samtidig ivareta den enkeltes integritet og autonomi. Det er derfor viktig å sikre at behandling av helseopplysninger gjøres på en måte som skaper og opprettholder denne tilliten. Det kan blant annet være ved å sikre åpenhet om hvordan opplysninger behandles. Helsetjenestene som ytes og behandlingen av helseopplysninger må samsvare med forventningene som innbyggerne har. I helselovgivningen har vi regulering av taushetsplikt, krav til rettslig grunnlag ved behandling av opplysninger, formålsbegrensning og krav til datakvalitet. Reglene skal verne om innbyggernes integritet og autonomi, og bidrar til å sikre tilliten. Det er spesielt viktig i helsetjenestene fordi den er av stor betydning for den enkelte og en skal være trygg på at ens egne opplysninger ikke kommer uvedkommende i hende.

Gjeldende rett

Den europeiske menneskerettskonvensjon artikkel 8 og den norske Grunnloven § 102 slår fast at personvern er en menneskerettighet. Alle har rett til respekt for privatliv og familieliv, sitt hjem og sin kommunikasjon. Staten skal sikre et vern om den personlige integritet. Retten til liv følger av Grunnloven § 93. Retten innebærer en plikt for myndighetene til å respektere den enkeltes rett til liv, det vil si at myndighetene i utgangspunktet ikke kan ta liv, og til å beskytte den enkelte mot at andre tar deres liv. Retten til best mulig helse, trygge arbeidsforhold og sosial sikkerhet kan også leses i sammenheng med retten til liv.

Behandling av helseopplysninger er et inngrep i den registrertes integritet og i retten til privatliv. Behandling av opplysningene kan bare skje når det er i samsvar med loven og det er nødvendig i et demokratisk samfunn, for eksempel for å beskytte helse. Det må også finnes lover som regulerer innsamling, forvaltning og spredning av personopplysninger. Det stilles krav om klar lovhjemmel og proporsjonalitet (forholdsmessighet). Videre skal rettssikkerhetskrav tilgodeses, inkludert kravet til presisjon i bestemmelsen slik at inngrepet er forutsigbart.

Personvernforordningen pålegger dataansvarlig en plikt til å rådføre seg med Datatilsynet dersom det tas sikte på å settes i gang en behandling av personopplysninger som medfører høy risiko for de registrertes personvern, jf. artikkel 36 nr. 1. En lignende særskilt plikt til å rådføre seg med tilsynsmyndigheten gjelder for medlemsstatene ved utarbeidelse av forslag til lovgivning[136].

Den risikobaserte tilnærmingen får også anvendelse i forbindelse med lovgivningsprosesser, herunder prosesser som innebærer utarbeidelse av nye eller endring av eksisterende forskrifter. For å avgjøre om en ny lov eller forskrift innebærer en høy risiko for personvernet, må det nødvendigvis gjennomføres en risikovurdering[137]. Personvernforordningen innebærer ikke krav til fravær av risiko, men krever at den dataansvarlige skjønnsmessig bedømmer hva som er akseptabel risiko. Det betyr blant annet at jo større og mer alvorlige mulighetene for krenkelse av personvernet er, desto mer må den dataansvarlige gjøre for å redusere sannsynligheten for og følgene av at det uønskede skjer. Den dataansvarlige skal iverksette tiltak som er nødvendige for at risikoen skal bli akseptabel. Tiltakene kan for eksempel være tekniske, organisatoriske, juridiske, pedagogiske eller økonomiske. Ethvert tiltak som kan være virksomt og hensiktsmessig skal vurderes. Risikovurderinger står også sentralt i kravet til å bygge personvernprinsippene inn i teknologi og organisering, for eksempel krav om innebygd personvern. EDPB har utgitt en veileder om hvordan personvernkonsekvens-vurderinger kan gjennomføres[138].

Vurdering av etiske prinsipper

Vi viser til drøftingene om selvbestemmelse, konfidensialitet og informasjonssikkerhet i den fullstendige utredningen om etiske problemstillinger som er gjengitt i vedlegg 5 til utredningen.

Vurdering og anbefaling

Mulighetene for bruk av genomdata som del av helsehjelpen utvikler seg og brer om seg i flere deler av helsetjenestene. I takt med at genomundersøkelser tas i bruk i større grad vil også antallet personer som har fått sitt genom sekvensert øke. Ved å etablere et genomsenter med registerløsninger legges det til rette for økt bruk av genomdata. Økt bruk vil naturlig nok medføre at genomdata deles med flere aktører, noe som kan oppleves inngripende for den opplysningene tilhører. For å legge til rette for medisinsk utvikling og samtidig ivareta den enkeltes personvern ser vi det som nødvendig med et tydelig rettslig grunnlag og rammer for lagring og tilgang til opplysningene. Dette vil også sikre demokratisk forankring av tiltaket.

Vi har i dag regler som legger godt til rette for bruk av helseopplysninger, men vi har likevel sett at det er behov for enkelte tilpasninger i regelverket for genomdata. Økt behov for genomundersøkelser og tilhørende bruk av genomdata tilsier at regelverket bør tilpasses for å gi et tydelig rammeverk. Tydelige regler forhindrer tolkningstvil og gir sikkerhet for helsepersonell, pasienter og befolkningen om hvilke regler som gjelder. Det vil også legge til rette for at genomdata kan lagres og tilgjengeliggjøres for helsehjelp både til pasienten selv og andre pasienter, inkludert kvalitetssikring av helsehjelpen til den enkelte og på gruppenivå, og til sekundærbruk som forskning og helseanalyser. Økt bruk av genomdata vil gi mulighet til å ta i bruk ny teknologi og mulighetene dette gir oss, og kunne sikre tilstrekkelig kunnskapsgrunnlag for videre utvikling av helsetjenestene innenfor forutsigbare rammer.

Som nevnt tidligere har genomdata noen spesielle særtrekk. Genomdata skiller seg fra andre helseopplysninger ved at de kan inneholde opplysninger om risiko for sykdom (prediktive opplysninger) og/eller opplysninger som har betydning for slektningers helsetilstand. Ulike deler av genomdata, som tolkede varianter eller enkelte genetiske opplysninger har ulik grad av identifiserende elementer.

Vi har her beskrevet en løsning for genomregister som kan benyttes både til helsehjelp og sekundærbruk. En slik løsning skiller seg fra de mer tradisjonelle løsningene hvor helseopplysninger inngår i behandlingsrettet helseregister for helsehjelp og andre typer helseregistre for sekundærbruk av opplysningene. Størrelsen på genomdata taler for at denne typen data kun bør lagres ett sted. Det vil derfor nødvendig at den tekniske løsningen kan brukes for ulike typer data slik at både sikkerhetsnivået er tilpasset og egnet for risiko som de aktuelle opplysningene inneholder. Den tekniske løsningen må også legge opp til innebygget personvern, blant annet slik til at riktig type genetisk informasjon er tilgjengelig for det aktuelle formålet.

Personvernforordningen stiller krav til åpenhet om hvordan data behandles. For å ivareta pasienter og befolkningens tillit er det derfor avgjørende at data behandles forutsigbart og transparent, og at dette ivaretas gjennom informasjon både på befolkningsnivå og til pasienter, forskningsdeltakere osv. Av hensyn til genomdataene særtrekk anbefaler vi at det gis større grad av selvbestemmelse, i form av skriftlig samtykke og informasjon, for genomdata sammenlignet med andre helsedata. Vi anbefaler at samtykkereglene for genomundersøkelse i helsetjenesten harmoniseres uavhengig av formål med undersøkelsen, jf. bioteknologiloven kapittel 5, og at informasjonsplikten tydeliggjøres. Kravet til åpenhet tilsier også at det bør legges opp til en involverende og transparent prosess i forbindelse med etablering av både genomsenteret og genomregisteret[139]. Vi anbefaler at for sekundærbruk av opplysningene bør bredt samtykke med jevnlig tilgang til tilstrekkelig og oppdatert informasjon benyttes. Dette vil gi den enkelte selvbestemmelse til ikke å dele opplysninger til denne typen formål. Bruk av bredt samtykke vil samtidig legge til rette for bruk av opplysninger til sekundærformål ved at det ikke er nødvendig å innhente samtykke til hvert enkelt prosjekt.

Informasjon og åpenhet vil innby til tillit. Dersom dette ikke ivaretas vil det i verste fall kunne medføre en såkalt nedkjølingseffekt, det vil si at befolkningen endrer atferd som følge av usikkerhet omkring hva dataene brukes til og generell mistillit. Konkret for genomdata vil det si at pasienter eller forskningsdeltakere ikke vil ønske å gjennomføre genomundersøkelse av frykt for at genomdata behandles på en måte de ikke kjenner til. Det vil kunne få store konsekvenser for helsehjelpen til den enkelte og kunnskapsgrunnlaget for helsehjelpen på lengre sikt.

Vi anbefaler at dataansvaret fortrinnsvis plasseres hos én dataansvarlig for at ansvaret for genomdatene skal ha tydelig plassering. Et helhetlig ansvar for opplysningene hos en dataansvarlig med fagkunnskap om dataene, vil danne grunnlag for at de grunnleggende prinsippene som følger av personvernforordningen om dataminimering, riktighet, lagringsbegrensning, og integritet og konfidensialitet kan ivaretas på en god måte. Vi anbefaler en teknologinøytral løsning slik at den dataansvarlige kan vurdere og bestemme hvilke løsninger som best mulig ivaretar personvernet, inkludert informasjonssikkerhet. Det vil også legge til rette for at nye tekniske løsninger kan tas i bruk etter hvert som det er mulig.

Genomdata kan være interessante å bruke for mange formål. Det kan være av stor betydning å bruke genomdata til å identifisere enkeltpersoner og erfaringer fra slike situasjoner har vist at det oppstår vanskelige spørsmål og dilemmaer. Bruk utenfor det fastsatte formålet omtales som regel som formålsutglidning og kan svekke forutsigbarheten og tilliten til denne typen registre. Vi anbefaler derfor at det oppstilles klare begrensninger for hva opplysningene kan brukes til. Vi anbefaler at de samme begrensningene som gjelder for andre helseopplysninger fra helseregistre jf. helseregisterloven § 19 d også bør gjelder for genomregisteret. Det er forbud mot at påtalemyndigheten eller arbeidsgivere kan få tilgang til opplysninger eller at opplysninger brukes i forsikringsøyemed. Forbudet gjelder selv om den registrerte samtykker.

I land som har styresett som ikke ligner på det vi har i Norge, finnes det eksempler på misbruk av genetiske opplysninger til blant annet diskriminering av innbyggerne. Det kan hevdes en bekymring for at myndighetene selv vil kunne misbruke genomdata til eksempelvis sortering av befolkningsgrupper og kartlegging av familierelasjoner. Dette er et utenkelig scenario i Norge i dag. Denne typen «interne» trusler, som vil innebære en ekstrem form for formålsutglidning i forhold til formålene vi her skisserer, vil i så fall neppe oppstå «over natten». Den dataansvarlige plikter å gjennomføre løpende risikovurderinger og bekymringsfulle endringer i det politiske landskapet vil da være relevante momenter i en løpende vurdering.

I forbindelse med videre regelverksarbeid og når utredningene av de organisatoriske og tekniske sidene av genomsenteret og registeret har kommet noe videre, vil det være en fordel å se nærmere på personvernkonsekvensene for ytterligere vurdering og utvikling av løsningene[140]. Gjennomføring av en vurdering av personvernkonsekvenser (DPIA) er som utgangspunkt lagt til den dataansvarlige.

[136] Personvernkommisjonen mener denne særskilte rådføringsplikten innebærer noe mer enn å gi Datatilsynet anledning til å være høringsinstans i forbindelse med en ordinær offentlig høringsprosess. De viser til at dersom Datatilsynet involveres på et tidlig tidspunkt kan tiltakets nødvendighet belyses, og det er mulig å drøfte utforming av ulike virkemidler for å sikre at personvernet blir ivarettatt etter at loven har trådt i kraft. Se NOU 2022:11 Ditt personvern – vårt felles ansvar — Tid for en personvernpolitikk, punkt 6.4.2.4.

[137] NOU 2022:11 Ditt personvern – vårt felles ansvar — Tid for en personvernpolitikk, punkt 4.2.7.

[138] [JUSTICE AND CONSUMERS ARTICLE 29 - Guidelines on Data Protection Impact Assessment \(DPIA\) \(wp248rev.01\) \(europa.eu\)](#)

[139] Etter personvernforordningen artikkel 35 kan den dataansvarlige innhente synspunkter på den planlagte databehandlingen fra de registrerte (her pasienter) eller deres representanter.

[140] Se også Personvernkommisjonen om personvernkonsekvensvurdering i lovarbeid pkt. 6.4.2.1

Temaer som ikke utredes i denne rapporten

Utredningsoppdraget gjelder juridiske og etiske sider ved etablering av genomsenter og tilhørende registerløsninger. I denne rapporten har Helsedirektoratet derfor avgrenset rammene til vurderinger og anbefalinger knyttet til dette. Det er imidlertid en rekke temaer som er relevante i forbindelse med genomdata og genetiske undersøkelser. I dette kapitlet har vi derfor kort omtalt flere temaer som har en tilgrensning til dette utredningsoppdraget og som vi vurderer at det kan være behov for å utrede videre.

Deling av funn til slektninger

Genetiske undersøkelser kan, som nevnt, si noe om en persons helsetilstand og risiko for å få en sykdom senere i livet, og kan også si noe om arvelige slektningers helsetilstand og risikoer for å utvikle sykdom. Med oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet forstås i bioteknologiloven § 5-9 helsepersonells adgang til å informere pasientens berørte slektninger om arvelig sykdom i familien. Helsedirektoratet mener at denne formuleringen er unødvendig komplisert og gir inntrykk av en langt mer pågående informasjonsdeling enn hva bestemmelsen legger opp til.

Hovedregelen etter § 5-9 er at pasienten selv bestemmer om hen vil informere sine slektninger om arvelig sykdom. Erfaringer fra situasjoner hvor det gjøres funn som har betydning for slektningene til pasienten som undersøkes, er at pasientene som regel informerer berørte slektninger selv. For de tilfellene der pasienten ikke selv kan eller vil informere berørte slektninger, kan helsepersonell be om pasientens samtykke til å informere disse hvis fem vilkår er oppfylt, jf. § 5-9. De samme vilkårene gjelder i særlige tilfeller om pasienten ikke kan samtykke. Disse fem vilkårene er for det første at det må gjelde en sykdom med vesentlige konsekvenser for den enkeltes liv eller helse, for det andre må det være en rimelig grad av sannsynlighet for at også slektningene har et arvelig sykdomsanlegg som kan føre til sykdom senere i livet, for det tredje må det foreligge en dokumentert sammenheng mellom det arvelige sykdomsanlegget og utvikling av sykdom, for det fjerde må de genetiske undersøkelser som benyttes for å fastslå det arvelige sykdomsanlegget være sikre, og for det femte må sykdommen kunne forebygges eller behandles med god effekt. I tillegg til dette må sykdommen være godkjent av departementet i forskrift eller bestemt av Helsedirektoratet^[141] i det enkelte tilfelle.

Når funn har betydning for andre enn pasienten selv, kan det oppstå vanskelige situasjoner fordi det er opp til den enkelte å vurdere om resultatet bør deles med slektninger. Det er etter vår vurdering en svært snever adgang til å informere slektninger. Vi anbefaler at denne bestemmelsen for deling av opplysninger med berørte slektninger utredes og avklares.

[141] Myndigheten er delegert fra departementet til Helsedirektoratet, se forskrift <https://lovdata.no/forskrift/2010-03-18-425>

Genomdata fra barn

Vi har belyst noen utfordringer knyttet til genomdata fra barn i kapittel 4.11 som gjelder håndtering av utilsiktede funn og foreldres rett til innsyn i genomdata. Lagring og tilgjengeliggjøring av genomdata (i en eller annen form) fra barn må ivareta barnets integritet, og samtidig sikre at barn får nødvendig helsehjelp, uavhengig av hvor i landet de bor.

Mange av de som utredes for genetisk sykdom i helsetjenesten, er barn. Eksempelvis vil ca. 70 prosent av alle sjeldne sykdommer debutere i barneårene. Det er blant annet spørsmål om samtykket som gis i forbindelse med helsehjelpen for å bruke data til kvalitetssikring og sekundærbruk kan anses som gyldig etter at barnet har fylt 16 år. De som samtykker på vegne av barn, vil ha et stort ansvar for at barnet vil oppleve valget som riktig når det selv har og får tilstrekkelig forståelse etter hvert som det blir eldre. Barn bør derfor informeres og tas med på råd fra tidlig alder tilpasset barnets forutsetninger. Dette følger også av Barnekonvensjonen. Helsepersonell må kunne gi veiledning til hva foreldre bør ta hensyn til når de skal samtykke på vegne av barn, fordi disse barna senere skal ha en rimelig mulighet til selv å bestemme hva de vil vite. Verdien som den tidlige informasjonen kan ha for barnets voksne liv må vektlegges, og avveies mot at informasjon som gis kan ha store konsekvenser for den enkelte ikke kan trekkes tilbake. Man kan tenke seg at barna ønsker andre rammer for tilbakemelding etter hvert som de forstår mer av hva som er i spill for dem, uansett hvor godt gjennomarbeidet det stedfortredende samtykket er. Det betyr at det må være en mulighet for barn til å endre på hvilke ønsker de har for tilbakemelding når de selv er gamle nok til å bestemme.

Det er også forventet at inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen kan gi behov for mer omfattende genetiske analyser, inkl. genomanalyser. Nyfødtscreening av antatt friske barn er helt avhengig av å ha stor tillit i befolkningen. Det er bestemt at materialet som samles inn i nyfødtscreeningen kan lagres uten tidsbegrensning og brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll og metodeutvikling[142]. Det er mulig å trekke tilbake samtykke til lagring av materialet. Nyfødtscreeningen har etablert et system hvor foreldre får en påminnelse om lagringen når barnet har fylt to år, og barnet skal få et automatisk varsel med informasjon når det fyller 16 år[143].

En dansk artikkel beskriver flere av de særskilte dilemmaene og problemstillingene som gjelder barn[144]. Innenfor rammene av denne utredningen har vi ikke sett nærmere på disse problemstillingene, men vi anbefaler at dette utredes temaet videre og at blant annet følgende spørsmål vurderes:

- Hvilke regler skal gjelde for bruk av genomdata fra foster/nyfødte/barn i fremtiden? For eksempel, om foreldres samtykke til at genomdata kan brukes i kvalitetssikring av helsehjelp til andre, skal gjelde etter at barnet har fylt 16 år.
- Tilsvarende, om foreldres samtykke til at genomdata fra barn kan brukes til forskning skal gjelde etter at barnet har fylt 16 år, og i så fall, om det er reglene om forskning på barn som da skal anvendes (jf. helseforskningslovens vilkår om forskning som inkluderer personer uten samtykkekompetanse § 18).
- Om det bør etableres en plikt til å varsle og informere personer som fyller 16 år og som er utredet ved hjelp av genomanalyser (i en eller annen form), slik at de har en reell mulighet til å bestemme om de ev. vil endre et samtykke til helsehjelp og/eller forskning som foreldre har gitt på deres vegne. I praksis, om de vil reservere seg mot at genomdata kan brukes til å kvalitetssikre helsehjelpen til andre, og/eller trekke eller endre samtykket til forskning.

[142] Forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte <https://lovdata.no/forskrift/2007-06-29-742/§3>

[143] Kilde: Avdelingsleder ved Nyfødtscreeningen OUS.

[144] Katharina Ó Cathaoir, The invisible child of personalized medicine, Journal of Law and the Biosciences, Volume 8, Issue 2, July-December 2021, Isab029, <https://doi.org/10.1093/jlb/Isab029>

Representativitet av genomdata fra sårbare grupper, minoriteter og urfolk

Genomdata reiser særskilte problemstillinger for befolkningsgrupper gjennom kunnskap om genetisk opphav som kan skille seg fra kulturell identitet. I forbindelse med utviklingen av arbeidet med persontilpasset medisin planlegger Helsedirektoratet innledende kontakt med Sametinget[145]. Hensikten er at vi i felleskap kan finne frem til egnet måte å samarbeide om dette temaet.

Sametinget og Senter for samisk helseforskning har utgitt etiske retningslinjer for samisk helseforskning. Retningslinjene skal styrke samers kollektive rettigheter som urfolk i helseforskningsprosjekter. Etiske retningslinjer for samisk helseforskning ble vedtatt av Sametinget i 2019. Myndigheten til å gi et samisk kollektivt samtykke er delegert til en Sakkyndig etisk komité[146].

I 1+ Million Genomes er det under utarbeidelse en egen retningslinje for bruk av data fra sårbare grupper og Genomics England har et eget program om å sørge for representative data fra ulike grupper[147]. Representanter for det norske arbeidet har hatt noe kontakt med det samiske forskningsmiljøet for å kartlegge problemstillinger.

Helsedirektoratet anbefaler at det arbeides videre med dette i temaet i tilknytning til etablering av genomregister og bruk av genomdata.

[145] Tidspunktet er foreløpig satt til ca mars 2024.

[146] [Sakkyndig etisk komité for samisk helseforskning - Sametinget](#)

[147] <https://www.genomicsengland.co.uk/initiatives/diverse-data>

Hvordan bioteknologiloven beskytter genomdata

Etter bioteknologiloven § 5-8 er det forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helse- og omsorgstjenesten. Forbudet gjelder kun opplysninger fra undersøkelser med prediktivt, presymptomatisk eller bærerdiagnostisk formål og opplysninger om risiko for fremtidig sykdom fra undersøkelser med diagnostisk formål. Det presiseres i forarbeidene at dersom det under en diagnostisk genetisk undersøkelse også fremkommer genetiske opplysninger om risiko for fremtidig sykdom, vil dermed forsikringsselskaper mv. ikke kunne be om å få ut disse opplysningene, for eksempel om dette er utilsiktede prediktive funn ved bruk av genomsekvensering under diagnostikk[148]. Et forsikringsselskap mv. vil heller ikke kunne be om å få utlevert sekvensdata fra en tidligere diagnostisk genomundersøkelse, dersom nye tolkninger basert på disse data oppfyller definisjonen for prediktive mv. genetiske undersøkelser. Slik vi forstår begrunnelsen for forbudet, gjaldt det særlig å hindre genetisk diskriminering, noe som også følger av formålsbestemmelsen i bioteknologiloven, og det var særlig fokus på at forsikringsselskaper eller arbeidsgivere ikke skulle få tilgang. I forarbeidene fremgår det at "[d]ette innebærer et forbud mot bruk av opplysninger om en persons arveanlegg for offentlige myndigheter, nåværende og fremtidige arbeidsgivere, utdanningsinstitusjoner, kredittinstitusjoner, pensjonskasser, forsikringsselskap eller andre institusjoner og lignende som har ønske om å få utlevert helseopplysninger." Genetiske opplysninger fra undersøkelser med diagnostisk formål er ikke omfattet av forbudet i § 5-8.

For å tydeliggjøre at forbudet gjelder utenfor helsetjenesten, ble dette tatt inn i overskriften til bestemmelsen, jf. forarbeidene til bestemmelsen. Av overskriften til bestemmelsen er dette presisert. I femte ledd fremgår det at forbudet ikke gjelder for helsepersonell som trenger opplysningene i diagnostisk og behandlingsmessig øyemed. Opprinnelig kom dette inn i bioteknologiloven i 1994 for å presisere at resultatet av en genetisk test for å stille sykdomsdiagnose er unntatt forbudet.

I § 5-8 tredje ledd fastslås det at forbudet i første ledd ikke gjelder til forskningsformål. En forutsetning for at genetiske opplysninger kan brukes til forskningsformål, er at den som opplysningene gjelder har gitt sitt samtykke, jf. siste punktum. Lovens krav om samtykke til forskning gjelder hvis prediktive mv. genetiske opplysninger tas i bruk til forskningsformål som er omfattet av bioteknologiloven, det vil si forskning som innebærer at det gis helsehjelp til deltakerne eller at det legges opp til å gi individuell tilbakemelding til forskningsdeltakerne om resultater fra nye prediktive genetiske undersøkelser. Hvis det legges opp til at det gis tilbakemelding om diagnostiske opplysninger fra forskningsprosjektet, vil også prosjektet kunne være omfattet av loven. Bioteknologiloven skiller her mellom bruk av genetiske opplysninger i helseregistre og bruk av opplysningene til forskning, jf. forarbeidene til pasientjournalloven og helseregisterloven, hvor det ble uttalt at bioteknologilovens krav til samtykke i § 5-8 først gjelder når opplysninger fra helseregistrene tas i bruk til forskningsformål som er omfattet av bioteknologilovens virkeområde, jf. § 1-2 andre ledd[149].

Helsedirektoratet mener at kravet om samtykke har uklar rekkevidde. Det er uklart om kravet gjelder genomopplysninger generelt, eller om det kun gjelder hvis formålet med genomanalysen er å få informasjon om fremtidig risiko for sykdom (prediktivt formål jf. § 5-1 annet ledd bokstav b). Det kan fremstå som noe tilfeldig at det ikke er krav til samtykke for genomopplysninger som er kommet fram ved hjelp av en diagnostisk undersøkelse[150]. Det kan også synes som om begrensningen av samtykkekravet for forskning jf. virkeområdebestemmelsen i bioteknologiloven, utfordrer samtykkekravet i Biomedisinkonvensjonen artikkel 12. Vi anbefaler at bestemmelsen gjennomgås og at det vurderes om rekkevidden bør endres.

[148] Prop. 34 L (2019–2020) s.63 og kapittel 16.1

[149] Prop. 72 L (2013–2014) s. 188 og kapittel 4.11

Tilgjengeliggjøring av genomdata til helsenæring

Tilgang til helse- og personopplysninger for forskning og innovasjon er viktig for å kunne utvikle tjenestetilbudet innenfor persontilpasset medisin. Strategi for persontilpasset medisin 2023–2030 peker på behovet for samarbeid mellom helsetjeneste og helsenæring.

Det bør ses nærmere på eksempelvis vilkår for tilgjengeliggjøring av genomdata og andre helsedata til næringsutvikling, og om det bør stilles særskilte vilkår som eksempelvis "benefit sharing" eller lignende til kommersielle aktører som får tilgang til slike data. Dette bør tas med i de videre prosessene knyttet til etablering av genomsenter med tilhørende registerløsninger.

Vedlegg – utdypende om faglige behov, etiske problemstillinger og gjeldende rett

[Last ned vedlegg \(pdf\)](#)

