

## **Retningslinjer for bruk av genetiske undersøkelser av mennesker i medisinsk og helsefaglig forskning 31.3.16.**

Retningslinjene er utarbeidet av NEM, basert på en innstilling fra en arbeidsgruppe nedsatt av NEM og REK.

Det er tatt utgangspunkt i bioteknologiloven med forarbeider, og i lovtolkninger som er gjort av Helse- og omsorgsdepartementet og Helsedirektoratet. Siden dette er et fagområde preget av rask utvikling, og som har vært gjenstand for så vel etiske som juridiske debatter både i Norge og internasjonalt, har NEM i hovedsak forholdt seg i til de generelle prinsippene i lovtolkningene.

### **Oppsummering av retningslinjene**

REKs vurdering av forskningen skal ta utgangspunkt i § 5 i helseforskningsloven, som innebærer at det gjøres en grundig vurdering av risiko og belastning for deltakerne. Disse må stå i forhold til påregnelige fordeler for forskningsdeltakeren selv eller for andre mennesker. Deretter trekkes bioteknologiloven inn ved vurderingen av om prosjektet er forsvarlig.

*Bioteknologilovens regler om genetiske undersøkelser gjelder for et forskningsprosjekt når:*

- Man tilbakefører geninformasjon til deltakerne *eller* forskningen kan forventes å frembringe funn av prediktiv verdi som deltakeren bør informeres om fordi det kan få diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser. Hva slags prediktive funn som deltakeren bør informeres om kan avhenge av hvor klinikknært prosjektet er.

For å finne ut om bioteknologilovens regler om prediktive genetiske undersøkelser gjelder for et forskningsprosjekt, må forskerne og REK stille seg to spørsmål:

- Planlegger de ansvarlige for studien å tilbakeføre geninformasjon?
- Er det sannsynlig at prosjektet vil generere tilsiktet eller utilsiktet prediktiv geninformasjon som ville kunne gi en betydelig helsegevinst til deltakeren?

Hvis svaret er JA på det første spørsmålet, omfattes studien alltid av bioteknologiloven. Hvis svaret er NEI på det første spørsmålet, men JA på det andre spørsmålet, omfattes fremdeles studien av bioteknologiloven.

Ved forventede funn, eller ved sannsynlighet for utilsiktede funn, av en genvariant som gir risiko for alvorlig sykdom og der sykdommen/tilstanden kan behandles eller forebygges, må prosjektleder i forkant gjøre en konkret vurdering av risiko og behandlingstilbud for å se om tilbakeføring av resultatene til deltakerne bør tilbys.

Dersom man kommer til at et forskningsprosjekt omfattes av bioteknologiloven, er det vesentlig å sikre at forskningsdeltakerne aktivt kan velge mellom å vite eller ikke vite resultatet av genetiske undersøkelser, og at de har tilstrekkelig informasjon og veiledning for å kunne ta et slikt valg.

Siden ethvert menneskes DNA er unikt, skal personentydig humant biologisk materiale og genomsekvenser behandles som om det er (indirekte) identifiserbart.

I befolkningsstudier hvor innsamling av humant biologisk materiale, gensekvensering og analyse av gendata kan være adskilt fra hverandre i tid, vil bioteknologiloven kunne komme til anvendelse i konkrete forskningsprosjekter hvor gendata skal analyseres. Bestemmelsene om «gentesting» i bioteknologiloven vil i denne sammenheng ha større betydning for avlesningen og analysen av gendataene i påfølgende forskningsprosjekter enn for selve den tekniske sekvenseringen/genotypingen.

## **1. Innledning**

I stadig større grad gjøres det genetiske undersøkelser som en del av medisinsk og helsefaglig forskning. Slike undersøkelser medfører etiske og juridiske utfordringer som både forskere og godkjenningensinstansene må forholde seg til. Det finnes fortsatt uklårheter vedrørende hvordan regelverket for bruk av genetiske undersøkelser i forskning skal forstås. De foreliggende retningslinjer retter seg mot forskere og forvaltning. Formålet er å bidra til forutsigbar og ensartet praksis i REK-systemet og bidra til etisk og juridisk forsvarlig behandling av forskningsprosjekter som inkluderer genetiske undersøkelser.

Genetiske opplysninger er å regne som spesielt sensitiv informasjon. Dette gjelder i stor grad for presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser (heretter kalt: prediktive undersøkelser). I tillegg til den arvelige dimensjonen som hefter ved alle genetiske opplysninger, ligger det spesielt sensitive ved prediktive undersøkelser i muligheten til å avdekke risiko for alvorlig fremtidig sykdom hos testpersonen. Det er bred enighet om at når det skal gjøres genetiske undersøkelser som har betydning for diagnostikk eller behandling, eller der resultatene av undersøkelsen tilbakeføres til den enkelte, må de som skal undersøkes sikres et særskilt godt vern. Én grunn for et slikt vern er at kunnskap om disposisjon for en spesifikk sykdom hos de som deltar i forskning eller familiemedlemmer, kan være vanskelig å håndtere. Det er ikke gitt at det er ønskelig å få slik informasjon. Det må derfor alltid være opp til den enkelte selv å avgjøre om han/hun ønsker å motta genetiske opplysninger. En annen grunn for at vernet må være sterkt er at det er en fare for at genetiske opplysninger kan komme på avveie og misbrukes, for eksempel i arbeids- eller forsikringsammenheng.

Det sentrale vurderingstemaet for forskningen er om prosjektet er forsvarlig. Som hovedregel skal helseforskningsloven og bioteknologiloven ivareta harmoniserte hensyn. Vi vil derfor vektlegge at det som hovedregel ikke er en vesensforskjell mellom gen-prosjekter som kun reguleres av helseforskningsloven og de som også reguleres av bioteknologiloven. For noen prosjekter vil det likevel være tilleggskrav som utløses av bioteknologilovens kapittel fem. Det dreier seg om prosjekter som vil genere prediktive genetiske opplysninger og hvor disse opplysningene vil kunne ha stor behandlingmessig verdi for den enkelte. Det stilles krav om genetisk veiledning og krav om samtykke både før undersøkelsen gjøres og før resultater fra genetiske undersøkelser kan brukes til forskning. Det finnes begrensninger vedrørende undersøkelser av barn under 16 år, og krav om godkjenning av virksomhet og sykdomsgruppe fra Helse- og omsorgsdepartementet. Kravene er i stor grad likevel i overensstemmelse med det som er etisk påkrevd når det skal utføres andre typer sensitive undersøkelser.

## 2. Når omfattes et forskningsprosjekt av bioteknologiloven?

### Loven

I bioteknologiloven § 1-2 står det: «Loven gjelder ikke for forskning som ikke har diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser for deltakeren eller hvor opplysninger om den enkelte ikke føres tilbake til vedkommende.» Det er to kriterier som hver for seg er tilstrekkelige for at et forskningsprosjekt som inkluderer genetiske undersøkelser skal omfattes av bioteknologiloven. Det første kriteriet er det relativt enkelt å forholde seg til.

- Et forskningsprosjekt omfattes av loven hvis man planlegger å føre opplysninger om den enkelte tilbake til vedkommende.

Problemet her er i hvilke prosjekter slik tilbakeføring skal avgjøres alt i planlegging av studien. Det neste kriteriet har vært mest gjenstand for debatt.

- Et forskningsprosjekt omfattes av loven hvis funn fra forskningen kan få diagnostiske, behandlingsmessige eller forebyggingsmessige konsekvenser for deltakeren eller familiemedlemmer.

Med «funn i genetiske undersøkelser» menes her at man identifiserer enten en mutasjon eller en genvariant hos den enkelte deltaker som kan gi forhøyet risiko for sykdom. Det springende punktet for å vurdere om et prosjekt omfattes av bioteknologiloven er om informasjonen som fremskaffes er informasjon som pasienten bør informeres om. I internasjonale anbefalinger er dette formulert som et krav om at geninformasjonen må være «actionable» for å utløse en tilbakemeldingsplikt. Høy risiko for alvorlig arvelig sykdom der det finnes gode muligheter for forebygging, er den situasjonen som oftest i internasjonale anbefalinger nevnes som handlingsutløsende. Det virker rimelig å si at i prosjekter hvor det er sannsynlig at slik geninformasjon oppstår omfattes prosjektet av bioteknologiloven. Forskerne må da planlegge for tilbakemelding.

Denne fortolkningen innebærer at det at en genetisk undersøkelse i forskning gir prediktiv geninformasjon, er *en nødvendig men ikke en tilstrekkelig betingelse* for at studien omfattes av bioteknologiloven. I tillegg forutsettes det, at den prediktive informasjonen er av en slik karakter («actionable» / handlingsutløsende) at en *bør* gi tilbakemelding,

### Klinikknært eller befolkningsundersøkelse?

Prosjekter der forskeren enten selv er i et behandlingsforhold til deltakeren eller deltakeren er rekruttert i forbindelse med utredning og behandling er klinikknære, mens befolkningsundersøkelser ikke er klinikknære. Prosjekter omfattes ofte av bioteknologiloven dersom forskningen er klinikknær. Prosjekter som innebærer de samme genetiske undersøkelsene vil derimot ikke nødvendigvis omfattes av bioteknologiloven hvis de er i tilknytning til befolkningsundersøkelser.

Hvis et prosjekt er klinikknært, forventer forskningsdeltakeren å få det samme tilbudet om informasjon som vedkommende ville fått dersom undersøkelsen (genetisk testing) ble gjort

som en del av en klinisk undersøkelse. Utgangspunktet for klinikknære prosjekter må derfor være at det bør gis tilbud om informasjon om funn. I klinikknære prosjekter vil forskeren typisk også være helsepersonell som vil ha informasjonsplikt i henhold til helsepersonellovens § 10.

Prosjekter som innebærer prediktive undersøkelser omfattes av bioteknologiloven dersom forskningen er klinikknær. I befolkningsundersøkelser, der det til nå har vært liten tradisjon for tilbakemelding etter innsamling av humant biologisk materiale, vil terskelen for tilbakemelding måtte settes høyere. Veilederen til helseforskningsloven presiserer at prosjekter som gir sikker informasjon om risiko for fremtidig sykdom har diagnostiske eller behandlingsmessige konsekvenser (omfattes av loven) – vel og merke *så fremt informasjonen er handlingsutløsende*. Det springende punktet for å vurdere om et prosjekt, omfattes av bioteknologiloven er derfor om informasjonen som fremskaffes er informasjon som deltakeren bør informeres om fordi den kan gi en vesentlig helsegevinst.

Det er ikke slik at en befolkningsundersøkelse som innebærer genetiske undersøkelser og der det ikke planlegges tilbakemelding, aldri vil omfattes av bioteknologiloven. Hvis man på forhånd vet at man med stor sannsynlighet vil oppdage genvarianter som øker risikoen for en sykdom betraktelig, og det er gode mulighet for å handle forebyggende på basis av denne geninformasjonen, vil prosjektet omfattes av bioteknologiloven. Det skal tillegges vekt i hvilken grad sammenhengen mellom variant/mutasjon i normalbefolkningen er kjent og sikker. Funn som utløser en tilbakemeldingsplikt, er funn som er av en slik art at man ved intervensjon kan redusere risiko for alvorlig sykdom betydelig.

I noen befolkningsundersøkelser har deltakerne eksplisitt samtykket til *ikke* å få tilbake genetiske opplysninger. I slike tilfeller må fremdeles REK vurdere om nye prosjekter er forskningsetisk forsvarlig, og her ligger også en vurdering av om prosjektet kan gjennomføres uten å innhente nytt samtykke eller tilby tilbakemelding. REK må også vurdere om et tidligere samtykke er gyldig, herunder om det er tilstrekkelig informert. Hvis ny kunnskap medfører at det fremstår som uforsvarlig ikke å tilbakeføre opplysninger, vil REK kunne åpne for at det sendes ny og relevant informasjon til alle deltakerne med nye valgmuligheter for tilbakemelding. NEM anbefaler at man ved utforming av nye befolkningsstudier alltid holder døren på gløtt for å kunne gi tilbakemelding av handlingsutløsende genetisk informasjon. Det bør ikke legges opp til samtykker som ekskluderer enhver tilbakemelding.

### **Når befolkningsundersøkelser omfattes av bioteknologiloven**

Før prosjekter i befolkningsstudier melder genetiske opplysninger av behandlingmessig verdi tilbake til den enkelte, må det foreligge informasjon til den enkelte om at dette kan bli aktuelt. Informasjonen kan og bør tenkes i flere faser. Ideelt sett bør alle deltakerne informeres godt ved oppstarten av en befolkningsstudie, eller ved oppstarten av en ny runde av studien. Deltakere bør oppfordres til å tenke gjennom problemstillingen. Preferanser for eller mot tilbakemelding må registreres, og kan også lagres i MinSide-løsninger som i dag blir mer og mer aktuelle i store forskningsprosjekter.

Videre bør informasjon formidles til alle deltakerne når det blir snakk om mulighet for tilbakemelding av funn. Det vil gi deltakerne en mulighet til å tenke gjennom problemstillingen på nytt, nå i konkretisert form, og man kan eventuelt endre sine preferanser. Brev må aldri sendes på basis av genprofil eller genfunn, uten at deltakeren først har samtykket til å motta slik informasjon. Brevet/informasjon må gå til alle deltakerne og gi eksempler på sykdommer hvor det kan være aktuelt å melde tilbake, samt hva som er sammenhengen mellom genfunn og mulig sykdom. Slik informasjon vil kunne tilfredsstillende kravet om genetisk veiledning i loven – Fiskerstrandutvalget kalte dette genetisk veiledning «light». Kravet til genetisk veiledning må forstås utfra studiens egenart. Det stilles ikke direkte formalkrav til hvordan denne informasjonen skal gis. I en befolkningsstudie vil skriftlig informasjon i forkant kunne være tilstrekkelig, etterfulgt av direkte veiledning fra autorisert helsepersonell først hvis det blir aktuelt med tilbakeføring av informasjon til den enkelte.

### **3. Retningslinjer for informasjon og tilbakemelding av resultater til forskningsdeltakeren**

Hvis man gir tilbakemelding om funn i genetiske undersøkelser, har deltakeren krav på genetisk veiledning, jf. bioteknologiloven § 5-5. Tilbakemelding bør normalt gis i samråd med en spesialist i medisinsk genetikk eller genetiske veiledere. Før det gis tilbakemelding må funnet kvalitetssikres.

I befolkningsundersøkelser er det et vesentlig skille mellom selve genom/eksomsekvenseringen og den etterfølgende analysen av sekvensen. Reguleringen av gentesting i bioteknologiloven understreker retten til å vite og retten til ikke å vite. Ingen skal motta genetisk informasjon mot sin vilje. Før man får genetisk informasjon, skal man få veiledning. I loven er disse hensynene imidlertid rettet inn mot testsituasjonen. Årsaken er at man ved utarbeidelse av bioteknologiloven forestilte seg en klinisk situasjon hvor test og testresultat henger sammen i tid (veiledning «før, under og etter test»). Tanken var at tar man en gentest, får man genetisk informasjon.

I dagens befolkningsstudier er det annerledes. Hundretusener av deltakere er for lengst omfattende gentestet. Testresultatene foreligger som genom/eksomsekvenser som forskerne i årtier fremover kommer til å utforske i konkrete REK-behandlede forskningsprosjekter. Folk har blitt gentestet, men det er ennå ikke koplet til noe resultat for den enkelte, slik det er i klinisk sammenheng.

I befolkningsstudiene bør valget om å vite og ikke vite ikke primært ses i sammenheng med testsituasjonen, men med den eventuelle tilbakemeldingen av genetiske opplysninger. Det vesentlige er å ivareta retten til å vite og retten til ikke å vite.

Man bør skille mellom ulike typer funn:

1. Ved funn av en genvariant som gir høy risiko for sykdom, bør ikke resultater tilbakeføres hvis det ikke finnes forebyggende behandling eller tiltak.

2. Ved funn av en genvariant som gir risiko for sykdom og der sykdommen kan behandles eller forebygges, må følgende vurderes i forhold til om man bør tilby tilbakemelding av resultatene til deltakere:

- Hvor sikker er sammenhengen mellom genvariant og risiko for sykdom?
- Hvor alvorlig er sykdommen?
- Hvor høy er risikoen forbundet med den aktuelle genvarianten sammenlignet med normalvarianten?
- Har den aktuelle intervensjon vesentlige bivirkninger og muligheter for å skade? Hensikten med vurderingene er å være trygg på at et tilbud om tilbakemelding totalt sett gir mer nytte enn skade for deltakerne.

Når man vurderer om tilbakemelding bør gis i et forskningsprosjekt, bør man legge til grunn hvorvidt tilbakemelding ville ha blitt gitt om et tilsvarende funn ble gjort i regulær klinisk praksis. Dette gjelder både spørsmålet om evidensgrunnlaget for vurdering av risiko er godt nok, og om sykdommens alvorlighetsgrad og muligheten for forebygging/behandling er slik at tilbakemelding er ønskelig.

Som drøftet i del 2, kan terskelen for hva slags funn deltakeren bør informeres om variere avhengig av hvor klinikknært et prosjekt er. Er prosjektet nært knyttet til helsehjelp til forskningsdeltakerne, taler dette for at man følger rutiner for tilbakemelding som ellers gjelder i klinisk praksis.

En særegen problemstilling er studier som rekrutterer basert på genotype. MIDIA-studien om diabetes, er en slik studie hvor en initiell gentest av deltakerne markerte inngangsporten til hovedstudien. Bare de som viste seg å være genetisk disponert for diabetes 1, ble med videre. Deltakelse innebar dermed at resultatet av gentesten måtte bli kjent for deltakerne.

Slike studier vil falle inn under bioteknologiloven dersom deltakerne aktivt skal delta i dem og få kjennskap til den genetiske informasjonen. Da er det avgjørende at deltakerne på forhånd får ta stilling til om de ønsker å delta i slike oppfølgingsstudier for å unngå at dette rammes av forbudet mot oppsøkende genetisk virksomhet.

**Et ønske eller behov for tilbakemelding fra genetiske studier kan oppstå på ulike måter. Hovedkategoriene er tilsiktede og utilsiktede funn.**

### **Tilsiktede funn**

Med tilsiktede funn tenker man gjerne på geninformasjon som oppstår som en direkte følge av forskningsdesignet. Geninformasjonen om den enkelte er da tilsiktet og planlagt.

Jo mer forskerne sitter på av informasjon om deltakerne— eksempelvis hvem som har hvilke genetiske varianter, koblet til hvem som befinner seg i et behandlingsopplegg eller ikke — og jo enklere man kan intervensjon og bidra til en mulig betydelig helsegevinst, desto nærmere er prosjektet en etisk forpliktelse om tilbakemelding.

Den enkleste varianten av slike studier er såkalte frekvensstudier, hvor man teller antallet i et gendatamateriale som har en bestemt genvariant. Formålet er estimerer på utbredelsen av bestemte genvarianter i befolkningen. Ofte er slike studier også et første steg på veien mot en eventuelt dypere utforskning av bestemte genvarianter og fenotyper, hvor tilbakemeldingsspørsmålet vil bli aktuelt.

Den sammenheng mellom variant og sykdomsutvikling som for en del gener er dokumentert i populasjoner med syke, kan ikke uten videre overføres til befolkningen som sådan. Det er derfor viktig at det ikke legges opp til tilbakeføring av informasjon om varianter der man ikke har sikker kunnskap om penetrans og konsekvens. Studier som undersøker slike forhold bør derfor søkes inn med beskrivelse av langsiktige planer for tilbakemelding av geninformasjon når denne en gang blir sikker. Når en eventuell sammenheng mellom mutasjon og sykdom i befolkningen blir stadfestet, foreligger det derimot en forpliktelse til å vurdere behovet for å tilbakeføre informasjon til deltakerne.

### **Utilsiktete funn**

Utilsiktete funn kan oppstå i mange typer forskningsprosjekter, slik som også i klinisk praksis. Dette er funn som ikke har direkte sammenheng med det man studerer og slik sett ikke var tilsiktet. I klinikknær forskning ligger alt til rette for å informere om muligheten for utilsiktede funn før genomsekvensering gjøres, og prosedyrene man har for tilbakemelding av slike funn. Bioteknologiloven vil her uansett gjelde og genetisk veiledning vil være på plass. Muligheten for utilsiktede funn endrer ikke vesentlig på etablert praksis.

Listen for tilbakemelding bør ligge høyere for utilsiktede, enn for tilsiktede funn. Når vi studerer en bestemt sykdomsgruppe, forplikter informasjonen vi får, på en annen måte enn om en snubler over tilfeldige funn av en helt annen karakter. Ulike filtreringsteknikker kan med fordel benyttes for å redusere sannsynligheten for å gjøre utilsiktede funn.

### **Redningsplikten**

Forskere har som alle andre en redningsplikt som tilsier at man bør forsøke å redde liv dersom man kan. Eksempelvis kan redningsplikten inntre for informasjon om genetiske varianter som vil kunne gi alvorlige eller livstruende reaksjoner ved bruk av bestemte, utbredte medikamenter.

Redningsplikten kan vi tenke oss inntre når vi sitter på potensiell livreddende informasjon. Ved utøvelse av redningsplikt har personen også rett på informasjon og veiledning jf. bioteknologiloven.

## **4. Anonymitet - humant biologisk materiale og genomsekvenser**

Spørsmålet om humant biologisk materiale kan være anonymt har vært gjenstand for diskusjon. I forarbeidene til helseforskningsloven (NOU 2005:1 God forskning – bedre helse pkt. 24.3.3) uttales det at dersom det ikke er knyttet en identitet til forskningsmaterialet, verken direkte eller indirekte, og heller ikke andre personidentifiserende

opplysninger/elementer, er materialet å anse som anonymt, selv om individuelt humant biologisk materiale i teorien ikke kan anonymiseres fullt ut.

Den mest problematiske faktoren i debatten om anonymitet er at ethvert menneskes DNA er unikt. Så lenge det kan ekstraheres DNA fra det biologiske materialet, vil man teoretisk kunne være i stand til å re-identifisere en person selv om det ikke foreligger en koblingsnøkkel. Den samme problemstillingen gjelder for genomsekvenser som er lagret på en datamaskin, eller lignende.

Datatilsynet har i sin rapport «Personvernutfordringer ved genetiske undersøkelser» pkt. 4.5 uttalt at genetiske opplysninger er spesielt sensitive personopplysninger. Graden av sensitivitet er et viktig moment i vurderingen av hvilken arbeidsinnsats som skal legges til grunn i vurderingen av om personen opplysningene gjelder kan identifiseres, og om det derfor er tale om personopplysninger. Datatilsynet uttaler videre at tilgangen til enorme datamengder og mulighetene for kobling med biobankmateriale gir utfordringer knyttet til risiko for re-identifisering. I den internasjonale debatten om genomsekvensering har det også vært pekt på at man ikke lenger kan garantere forskningsdeltakere anonymitet siden genomsekvenseringen er unik for den enkelte deltakeren. Risikoen for re-identifisering er aktuell for dem som har en sjelden og arvelig sykdom. Mulighetene for re-identifisering øker imidlertid atskillig når datasettet inneholder andre person- og helseopplysninger i tillegg til genetiske opplysninger.

I Helsedirektoratets rapport «Evaluering av bioteknologiloven» opplyses om at nye biostatistiske metoder har gjort det mulig å re-identifisere enkeltindivider eller deres slektninger, basert på anonyme innsamlede data fra genomanalyser i kombinasjon med data tilgjengelig for andre kilder. Videre fremgår det at som en følge av denne utviklingen har The National Institute of Health i USA og andre instanser sett seg nødt til å lukke adgangen til offentlige tilgjengelige datasett som inneholder genetiske data. Det påpekes at det i en rekke artikler stilles spørsmål ved om en arvestoffsekvens i seg selv fortsatt kan sies å være anonym.

NEM legger til grunn at biologisk materiale som skal lagres eller genomsekvenser, som hovedregel ikke kan regnes som anonyme, så lenge informasjonen er personentydig. For biologisk materiale må REK vurdere hvorvidt prosjektet medfører analyser som innebærer at generert informasjonen er personentydig. For eksempel vil bruk av blod fra en pasientgruppe til å måle antistoffnivåer/cytokiner/ett enkeltgen eller liknende kunne gjøres anonymt. Omfattende genetisk analyse eller lagring av biologisk materiale som dermed kan bli analysert i fremtiden, vil etter helseregisterlovens definisjon forstås som direkte eller indirekte identifiserbare helseopplysninger eller materiale. En slik tilnærming kan virke streng, men er samtidig føre-var med tanke på utviklingen på feltet.

Ved bruk av genomundersøkelser, vil det avhenge av hvor mange helseopplysninger man setter sammen om opplysningene anses som anonyme eller ikke. Filtrerer man bort de største delene av sekvensen og bare sitter igjen med et lite antall helseopplysninger som ikke er knyttet til individ hverken direkte eller indirekte, kan dette anses som anonymt dersom det er sannsynlig at muligheten for bakveisidentifisering er kun teoretisk.

Anonyme opplysninger faller utenfor helseregisterloven og personopplysningslovens virkeområde, og videre behandling som f.eks. opprettelse av register og sekundærbruk av slike opplysninger, trenger ikke hjemmel i lov.



## **Konsekvenser for REKs praksis ved at biologisk materiale og genomsekvenser ikke regnes som anonyme**

I informasjonsskriv/samtykkeerklæringer må det opplyses om at biologisk materiale, forutsatt at det dreier seg om materialet det skal ekstraheres DNA fra, ikke kan anses som anonymt. Videre må man redegjøre for hvilke tiltak man eventuelt skal sette i verk for å redusere den teoretiske risikoen for re-identifisering. All forskning på genomsekvenser vil kreve REK-godkjenning, selv om det ikke foreligger noen koblingsnøkkel, da slike sekvenser vil være å regne som helseopplysninger siden de i teorien kan knyttes til en enkeltperson, jf. helseforskningsloven § 2 d.

NEM vil påpeke dette overfor lovgiver og be om at konsekvensen utredes i forbindelse med evaluering og kommende revisjon av bioteknologiloven.

Bioteknologiloven forbyr genetiske undersøkelser på barn under 16 år, med mindre de gir en helsegevinst for barnet. Ikke-terapeutiske studier på barn har derfor i noen tilfeller fått godkjenning under forutsetning av at analysene utføres på anonymt biologisk materiale. Dette er etter NEMs oppfatning ikke den riktige veien å gå. Følgende muligheter for forskning på gendata fra barn ligger åpen, gitt at man ikke regner genomsekvenser som anonyme:

- a) Genstudier på barn som har som mål å gi opplysninger av behandlingmessig verdi, vil være tillatt og omfattes av bioteknologiloven.
- b) Genstudier som ikke vil kunne gi opplysninger av behandlingmessig verdi, og der det ikke planlegges tilbakemelding, vil ikke være forbudt. NEM mener at de er utenfor virkeområdet for bioteknologiloven.

Genstudier der det planlegges tilbakemelding, og de genetiske opplysningene ikke vil kunne «påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet», er etter dagens lovgivning forbudt.

### **Andre viktige hensyn i genetisk forskning**

Det finnes også andre viktige hensyn i genetisk forskning som ikke berører spørsmålet om bioteknologiloven gjelder eller ikke. Særlig gjelder dette informasjon forut for, eller etter at samtykke er gitt. Et særtrekk ved genetiske data, er initiativene for å dele datasett med forskerne rundt om i verden. Siden mye av genforskningen har et tilsynelatende lokalt preg (fordi materiale samles inn i Tromsø, i Nord-Trøndelag, i Hordaland, osv), så er det vanskelig for deltakerne å forestille seg en vidstrakt deling av dataene. Det må derfor informeres godt og innhentes samtykke til datadeling forut for genetiske studier. Om det ikke har blitt gjort, må tilfredstillende individuell informasjon om datadeling, hva det innebærer og påminnelse om at man kan trekke seg fra studien, bli gitt på et senere tidspunkt, men før datadelingen finner sted.

Tilfredstillende samtykker til datadeling vil også være en forutsetning fra «motpartens side» for å kunne ta i mot gendata. Det er dermed både i forskernes og deltakernes interesse at dette punktet er godt ivarettatt.