

Retningslinjer for bruk av prøver i Nyfødtscreeningens diagnostiske biobank til forskning Neonatal biobank nyfødtscreening, Biobankregisternr: 187, 2006.

Organisering og tilbud

Nyfødtscreeningen er en egen avdeling i Barne- og ungdomsklinikken ved Oslo universitetssykehus.

Nyfødtscreening utføres som en del av Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratoriediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer.

Ca. 60 000 barn screenes årlig.

Forskrift

Nyfødtscreening utføres etter informert samtykke og er regulert i Forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte. <https://lovdata.no/dokument/SF/forskrift/2007-06-29-742>
Hjemmel: Fastsatt ved Kronprinsreg.res. 29. juni 2007 med hjemmel i lov 5. desember 2003 nr. 100 om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven) § 5-6. Fremmet av Helse- og omsorgsdepartementet.

Tilføyd hjemmel: Lov 18. mai 2001 nr. 24 om helseregister og behandling av helseopplysninger (helseregisterloven) § 8 andre ledd.

Endringer: Endret ved forskrift 16 des 2011 nr. 1246.

§ 1. Formål

Formålet med forskriften er å legge til rette for en faglig forsvarlig gjennomføring av genetisk masseundersøkelse av nyfødte for alvorlig arvelige sykdommer. Formålet er også å legge til rette for overvåking og kvalitetssikring av helsehjelpen som gis for disse sykdommene.

§ 2. Genetisk masseundersøkelse av nyfødte

Nyfødte kan undersøkes for følgende sykdommer uten hensyn til bioteknologilovens krav om skriftlig samtykke, jf. § 5-4, genetisk veiledning før, under og etter undersøkelsen, jf. § 5-5 og godkjenning av virksomheten, jf. § 7-1:

a)Fenylketonuri (PKU) b)Medfødt hypotyreose (CH) c)Propionsyreemi (PA)
d)Metylmalonsyreemi (MMA) e)Isolvaleriansyreemi (IVA) f)Holokarboksylase syntasedefekt (HCS/MCD) g)Biotinidasedefekt (BIOT) h)Beta-ketothiolasedefekt (BKT) i)Glutarsyreuri type 1 (GA1) j)Mellomkjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt (MCAD) k)Langkjedet 3-hydroksyacyl-CoA-dehydrogenasedefekt (LCHAD) l)Trifunksjonelt proteindefekt (TFP) m)Meget langkjedet acyl-CoA-dehydrogenasedefekt (VLCAD) n)Karnitin-transporterdefekt (CTD) o)Karnitin-palmitoyltransferase I-defekt (CTP IA) p)Karnitin-palmitoyltransferase II-defekt (CTP II) q)Karnitin acylkarnitin-translokasedefekt (CACT) r)Glutarsyreuri type 2 (GA2) s)Maple Syrup Urine Defekt (MSUD) t)Homocystinuri/Hypermetioninemi (HCU/MET) u)Tyrosinemi type 1 (TYR I) v)Medfødt binyrebarkhyperplasi (CAH) w)Cystisk fibrose (CF).

§ 3. Oppbevaring og bruk av blodprøvene

Blodprøvene fra masseundersøkelsen lagres i en diagnostisk biobank, jf.

behandlingsbiobankloven § 2 første ledd. Prøvene kan brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll og metodeutvikling. Prøvene skal destrueres etter 6 år.

§ 4. Behandling av helseopplysninger

Etter samtykke kan det behandles helseopplysninger som er relevante og nødvendige for en faglig forsvarlig gjennomføring av masseundersøkelsen og opplysninger som er relevante og nødvendige for å overvåke og kontrollere kvaliteten på helsehjelpen som gis for sykdommene i masseundersøkelsen.

Følgende opplysninger kan behandles:

Kontaktopplysninger om mor: fødselsnummer, navn, adresse, telefonnummer.

Opplysninger om barnet: tidspunkt for fødsel, gestasjonsalder (varighet av svangerskapet), kjønn, fødselsvekt, fødested, fødselsnummer.

Medisinske opplysninger: tidspunkt for prøvetaking, tilleggsopplysninger for flerfødsler/TPN/Transfundert, rekvirentkode, medikamentbruk eller andre forhold som kan påvirke analysene, nye prøver, analyseresultat, helsehjelp ved positive og falske negative funn.

§ 5. Databehandlingsansvarlig

Oslo universitetssykehus HF er databehandlingsansvarlig for behandling av helseopplysninger etter denne forskriften.

§ 6. Forholdet til pasient- og brukerrettighetsloven

Pasient- og brukerrettighetsloven gjelder ved genetisk masseundersøkelse av nyfødte, blant annet kapittel 3 om rett til medvirkning og informasjon og kapittel 4 om samtykke til helsehjelp.

Forskning

Forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte regulerer ikke forskning på nyfødtscreeningprøver, dvs. vanlige regler for forskning gjelder. Formålet med nyfødtscreeningen og hensikten med den diagnostiske biobanken, må likevel legges til grunn for ethvert potensielt forskningsprosjekt. Dette medfører at hovedmålet med forskning skal være å bedre barns helse gjennom i) å kvalitetssikre det eksisterende tilbudet rundt Nyfødtscreeningen og/eller ii) forske på andre/nye sykdommer som kan bidra til å utvide det nasjonale tilbudet for Nyfødtscreening.

Det er begrenset materiale tilgjengelig på filterpapirlapper og evt bruk av materiale fra disse til forskning må være meget godt begrunnet. Søknader om bruk av materiale fra Nyfødtscreeningen til forskning skal vurderes av en uavhengig referansegruppe. Per 2016 vil denne referansegruppen være den samme som referansegruppen som evaluerer «Nasjonal behandlingstjeneste for screening av nyfødte og avansert laboratediagnostikk ved medfødte stoffskiftesykdommer».

1. juli 2009 trådte den nye helseforskningsloven i kraft. All forskning som omfattes av loven, skal godkjennes av en regional forskningsetisk komité (REK) i henhold til bestemmelsene i helseforskningsloven. Dette betyr bl.a. at de regionale forskningsetiske komiteene også overtar ansvaret for å gi dispensasjon fra taushetsplikten i forbindelse med forskning og å gi tillatelse til bruk av personopplysninger i forskning. Selv om REK har godkjenningsmyndighet for personvernet i forskning som omfattes av Helseforskningsloven, har sykehuset likevel

ansvaret for å utøve intern kontroll med forskningen og ivareta informasjonssikkerheten i studien. Sykehusets virksomhetsansvar opphører ikke som følge av Helseforskningsloven, men er snarere forsterket. Ved sykehus som har personvernombud, er det ombudet som godkjenner informasjonssikkerheten i studien for foretaket. Derav hensikten med at studier fortsatt skal meldes til personvernombudet. Meldeplikten er nedfelt i Oslo universitetssykehus' styrende dokumenter for forskning og personvern.

Andres tilgang til prøver fra Nyfødtscreeningens diagnostiske biobank

Lov om behandlingsbiobanker (behandlingsbiobankloven) regulerer andres tilgang til prøver i en biobank.

§ 15. Andres tilgang til materiale i en biobank

Dersom det foreligger samtykke fra materialets giver i tråd med §§ 11 og 13, kan andre gis tilgang til det biologiske materialet i biobanken eller nærmere bestemte deler av materialet. Tilgang kan skje ved at det aktuelle materialet stilles til rådighet hos den ansvarlige, ved at materialet utlånes eller ved at materialet eller deler av det utleveres. Den som ber om tilgang, skal redegjøre for hvilke formål materialet er tenkt utnyttet til, hvordan og hvor lenge materialet vil bli behandlet, og om materialet vil bli destruert, slettet eller tilbakelevert når den planlagte bruk er ferdig.

Ved vurderingen av om det skal gis tilgang til materiale etter første ledd, skal det legges vekt på om tilgangen vil umuliggjøre eller vesentlig vanskeliggjøre egen ivaretagelse av lovpålagte plikter vedrørende oppbevaring og behandling av materialet, ivaretagelse av interessene til materialets giver og ivaretagelse av egen og eventuelt andres behandling av materialet.

Dersom materialets giver allerede har reservert seg mot slik tilgang, skal dette respekteres. Tilgang til personidentifiserbart materiale kan bare gis dersom mottakeren har tillatelse til å behandle det i henhold til helseregisterloven eller personopplysningsloven.

Det kan kreves betaling for kostnader forbundet med å gi andre tilgang til materiale i en biobank etter denne paragrafen.

Dersom den ansvarlige for biobanken avslår anmodningen om tilgang, kan avgjørelsen påklages til departementet. Departementets vedtak kan ikke påklages.

Kongen kan i forskrift bestemme at utlevering av humant biologisk materiale til påtalemyndighet eller domstol helt unntaksvis kan skje dersom svært tungtveiende private eller offentlige interesser gjør dette rettmessig.

Overordnede prinsipper for bruk av prøver fra Nyfødtscreeningen til forskning

Materiale skal brukes i tråd med formålet med Nyfødtscreeningen - forhindre død eller begrense varig funksjonshemming.

Følgende viktige føringer bør ligge til grunn når man vurderer bruk av prøver.

- Er det forskning som innebærer implementering av nye, bedre og sikrere tilbud innen nyfødtscreening?
- Er det målrettet forskning og kvalitetssikring for de sykdommene som omfattes av screeningen?
- Stimulerer prosjekter til regionalt samarbeide?

Det er videre sterkt å anbefale at analyser primært utføres ved nyfødtscreeningen med analyser designet for små prøvemengder (kompetanse, logistikk, sikkerhet, lite materiale). Kun unntaksvis kan det brukes mer enn en utstempling på 3,2 mm fra hver prøve. Det må dokumenteres at prosjektet ikke kan utføres uten prøver fra nyfødtscreeningens diagnostiske biobank.

Forespørsler om forskningsprosjekter rettes skriftlig til avdelingsleder ved Nyfødtscreeningen som tar dette opp til videre diskusjon i forskningsgruppa. En detaljert vitenskapelig protokoll må vedlegges søknaden. Protokollen må inneholde følgende: bakgrunn og målsetting med studien, metodebeskrivelse, begrunnelse for at studien ikke kan utføres uten nyfødtscreeningprøver, styrkeberegninger, finansieringsplan, en liste med planlagte publikasjoner og prosjektleders CV. Før prøver kan benyttes til forskning, må det foreligge godkjenning fra REK

Prosjekter som er aktuelle i henhold til overordnede prinsipper, fremlegges for tjenestens referansegruppe for videre uttalelser.