

Å skille diagnostikk og forskning

Genetiske undersøkelser er en stadig mer integrert del av helsetjenesten der genetisk utredning og medisinsk forskning ofte glir over i hverandre.

Noen ganger kan det være vanskelig å avgrense hva som er helsehjelp, og hva som er forskning. I artikkelen *Hvor går grensen mellom diagnostikk og forskning?* spør Gunnar Houge om Regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk (REK) kan tydeliggjøre grensegangen mellom genetisk utredning som del av ordinær diagnostikk, og forskning som omfattes av helseforskningsloven (1).

Artikkelen er diskutert i arbeidsutvalgsmøtet mellom Regionale komiteer for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk og Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin og helsefag (NEM). Denne kommentaren er et felles innspill for å klargjøre hva som er fremleggingspliktig for regional etisk komité.

Helseforskningsloven

Helseforskningsloven gjelder for medisinsk og helsefaglig forskning på mennesker, humant biologisk materiale eller helseopplysninger med mål om å fremskaffe ny kunnskap om helse og sykdom, jf. helseforskningsloven § 2 og 4a (2). Formålet med undersøkelsen er altså avgjørende for fremleggingsplikten for regional etisk komité.

Forskningsens formål er å skaffe til veie ny kunnskap. Genetisk diagnostikk har derimot som formål å tilby den enkelte

pasient en presis diagnose, forklare hvorfor en sykdom inntraff, eller om vedkommende er bærer av en genvariant som kan gi sykdom. Grensen mellom ordinær diagnostikk og medisinsk forskning kan derfor først trekkes etter nøye vurdering av formålet med de enkelte undersøkelsene.

Fremleggingsplikten

Vi støtter Hougens forståelse av fremleggingsplikten: «Oppfølgingen – ikke funnet – er derimot forskning – og da menes oppfølging utover rutinemessig avklarende

«Forskningsens formål er å skaffe til veie ny kunnskap»

diagnostisk utredning. Det samme gjelder dersom funnet slås sammen med liknende funn hos andre slik at man har et pasientmateriale som beskriver en ny tilstand.» (1)

Genomsekvensering benyttes i rutinediagnostikken ved flere medisinske genetiske avdelinger i Norge. Bruk av metoder som analyserer store deler av arvematerialet vil i seg selv ikke utløse fremleggingsplikt, selv om analysene kan resultere i funn av nye og hittil ikke beskrevne genvarianter. De fleste av familiene som utredes, følges ikke opp videre utover den rutinemessige diagnostikken. Enten avdekkes genvariant i et kjent sykdomsgen, eller det gjøres funn som det ikke er formålstjenlig å utrede videre. Dersom funnet etter den genetiske utredningen ikke har potensial til å fremskaffe ny kunnskap, er det ikke naturlig å anse dette som forskning. Så lenge formålet med undersøkelsen primært er diagnostikk, og det er usikkert om videre undersøkelse av genvarianten er interessant i en vitenskapelig sammenheng, er ikke undersøkelsen fremleggingspliktig for regional etisk komité.

Det er først når det gjøres funn i et potensielt nytt sykdomsgen, der videre oppfølging har et forskningsformål, at studien blir fremleggingspliktig for regional etisk komité. Undersøkelsen endrer fra dette tidspunktet hovedformål fra å yte helsehjelp (ordinær diagnostikk) til å søke etter ny forskningsbasert kunnskap. Det samme gjelder dersom oppfølgingen er mer systematisert, involverer flere familier eller pasienter eller innebærer noe nytt som ellers ikke hadde blitt gjort ved ordinær utredning. Slike undersøkelser, som har

som formål å søke ny kunnskap, krever søknad til regional etisk komité selv om formålet også er å gi pasienten en mer presis diagnose. Søknaden må fremlegges før familien rekrutteres til forskning og eventuelle ytterligere undersøkelser igangsettes. Hvis det er tvil om fremleggingsplikten, kan undersøkelsen forelegges regional etisk komité som vil vurdere om helseforskningsloven kommer til anvendelse.

Dersom undersøkelsen er omfattet av helseforskningsloven, vil regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk vurdere om forskningsprosjektet fremstår som forsvarlig, og prosjektet må ivareta etiske, medisinske, vitenskapelige og personvernmessige forhold. Spesielt stiller man krav til informasjonsskriv og et frivillig, skriftlig og aktivt samtykke fra deltagerne. Helseforskningsloven har egne bestemmelser for forskning som inkluderer personer uten samtykkekompetanse. Det er også viktig at pasienten informeres grundig når man krysser grensen fra ordinær helsehjelp til forskning slik at vedkommende til enhver tid er klar over hva som er det primære formålet med undersøkelsen og hvilke rettigheter som utløses.

Ansgar Berg

ansgar.berg@pedi.uib.no

Camilla Gjerstad

Knut W. Ruyter

Ansgar Berg (f. 1967) er leder av REK Vest og professor II ved Universitetet i Bergen. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Camilla Gjerstad (f. 1973) er rådgiver i REK Vest, Det medisinsk-odontologiske fakultet, Universitetet i Bergen. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Knut W. Ruyter (f. 1955) er avdelingsdirektør for REK Sør-Øst. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

Litteratur

1. Houge G. Hvor går grensen mellom diagnostikk og forskning? Tidsskr Nor Legeforen 2015; 135: 1632.
2. Lovdata. Lov om medisinsk og helsefaglig forskning (helseforskningsloven). <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2008-06-20-44> (25.1. 2016).

Mottatt 16.12. 2015 og godkjent 20.1. 2016. Redaktør: Ketil Slagstad.

Publisert først på nett.

RAMME 1

Fremleggingspliktig eller ikke?

- **Ikke fremleggingspliktig:** Genetiske undersøkelser som består i leting etter genvarianter, eller undersøkelser av genvariantens betydning for proteiner og deres funksjoner, er å betrakte som ordinær klinisk virksomhet, dersom formålet med undersøkelsen primært er diagnostikk og funnet ikke har potensial til å frembringe ny kunnskap.
- **Fremleggingspliktig:** Genetiske undersøkelser, som består i leting etter nye og hittil ikke beskrevne genvarianter, er å betrakte som forskning som er fremleggingspliktig, dersom det gjøres funn som har potensial til å fremskaffe ny kunnskap, og der videre undersøkelse planlegges for forskningsformål. Mer systematiske undersøkelser som inkluderer flere familier eller pasienter, eller undersøkelser for å søke ny kunnskap om genvariantens betydning for proteiner og deres funksjoner i kroppens biokjemiske prosesser, vil være fremleggingspliktige.