



Til Helse - og Omsorgsdepartementet

Postboks 8011 Dep 0030 OSLO

Bergen 14.12.20

**HOD saksnummer 20/3937**

**Høring - Bruk av helseopplysninger for å lette samarbeid, læring og bruk av kunstig intelligens i helse - og omsorgstjenesten. Etablering av behandlingsrettet helseregister med tolkede genetiske varianter.**

**Høringsvar fra Norsk Selskap for Humangenetikk (NSHG) vedrørende nasjonalt kvalitetsregister for tolkede genetiske varianter:**

Dagens lovgivning forutsetter at foretak benytter seg av samme behandlingsrettede helseregister for at de skal kunne samarbeide om et kvalitetsregister med tolkede genetiske varianter. Per i dag er ikke dette tilfellet ved de 5 genetiske avdelingene. Forslaget går ut på å endre regelverket slik at et nasjonalt kvalitetsregister kan opprettes uavhengig av behandlingsrettet helseregister som benyttes. Forslaget åpner for deling av opplysninger om en pasient for å yte helsehjelp til en annen, forutsatt at pasienten ikke motsetter seg å dele denne informasjonen, uavhengig av foretak og behandlingsregister dette benytter.

Et nasjonalt kvalitetsregister vil sikre likeverdig helsehjelp og bedre kunnskapsgrunnlaget ved tolkning av genetiske varianter, med hensyn til deres betydning for sykdom.

Behovet for et nasjonalt kvalitetsregister med tolkede genetiske varianter er u diskutabelt og presserende. Det vil bidra til bedre helsehjelp og økt pasientsikkerhet fordi risikoen for feiltolkninger reduseres. Feiltolkning av genetiske varianter kan gi uønskede og alvorlige konsekvenser relatert til feil behandling.

Vi oppfatter forutsetningen om et felles behandlingsregister for å dele tolkede genetiske varianter som «teknisk» og lite fleksibel, og er enige i at regelverket bør endres i så måte.

Deling av opplysninger om en pasient for å yte helsehjelp til en annen pasient, er av særskilt betydning innen genetikken fordi det er en forutsetning for hvordan sjeldne genetiske varianter tolkes mht betydning for sykdom. Genetiske varianter funnet hos en pasient kan ikke tolkes isolert, men må sammenlignes med genetisk kunnskap som er opparbeidet for disse variantene nasjonalt og internasjonalt. På den måten kan diagnosen stilles mer effektivt og presist. Nye klassifiseringer av tidligere tolkede varianter ved et sykehus gir ny kunnskap som kan deles, slik at tidligere udiagnostiserte pasienter med aktuell variant ved andre sykehus kan få en diagnose.



I tillegg kan sjeldne varianter være unike for en befolkning, og derfor er det behov for et nasjonalt register supplerende til tilsvarende internasjonale databaser og vitenskapelig litteratur. Et nasjonalt register vil sikre kvalitet og harmonisering av tolkning av genetiske analyser på tvers av de ulike helseregionene, hvilket er en forutsetning for lik tilgang til oppfølging/behandling.

Vi støtter de forutsetningene som er lagt til grunn i høringsbrevet med hensyn til innhold i et slikt register, men ønsker å presisere at det bør omfatte genetiske varianter som er tolket med hensyn til betydning for sykdom (altså klasse 1-5) og ikke kun varianter relevante for sykdom (klasse 4-5). Det bør heller ikke være begrensninger relatert til variantfrekvens. Det bør tilstrebes løsninger som muliggjør deling av varianter til internasjonale databaser.

Det støttes også at registeret ikke er samtykkebasert. Når det gjelder bruk av historiske data i et slikt register er det forståelse for at pasienter som allerede har gjennomgått en tidligere test, blir informert om at de kan reservere seg. Dette vil imidlertid være en vesentlig utfordring ettersom det kan være snakk om et stort antall pasienter som også vil omfatte avdøde pasienter.

Ut over dette har vi ingen kommentarer til foreliggende høring.

På vegne av styret i NSHG,

Elen Siglen  
Leder NSHG  
Genetisk veileder  
Arbeidsadresse:  
Avdeling for Medisinsk Genetikk,  
Haukeland Universitetssykehus  
Jonas Lies veg 65  
5021 Bergen  
[elen.siglen@helse-bergen.no](mailto:elen.siglen@helse-bergen.no)