

UiO : **Det juridiske fakultet**

# Persontilpasset medisin

- Utvalgte rettslige problemstillinger i tilknytning til klinisk bruk av  
genomsekvensering

Kandidatnummer: 530

Leveringsfrist: 25. april 2014

Antall ord: 17 928



## Innholdsfortegnelse

<b>1</b>	<b>INNLEDNING.....</b>	<b>1</b>
1.1	Tema .....	1
1.2	Aktualitet.....	1
1.3	Hva er et genom? Noen nyttige begrepsavklaringer.....	2
1.4	Kilder og metode.....	5
1.5	Den videre fremstillingen .....	7
<b>2</b>	<b>DET RETTSLIGE, ETISKE OG MEDISINSKE RAMMEVERKET FOR PERSONTILPASSET MEDISIN .....</b>	<b>8</b>
2.1	Innledning .....	8
2.2	Menneskerettigheter og øvrig internasjonal regulering .....	9
2.2.1	Innledning.....	9
2.2.2	Grunnloven og menneskerettsloven .....	9
2.2.3	EØS-retten .....	13
2.2.4	Andre rettslig bindende internasjonale instrumenter.....	18
2.2.5	Ikke rettslig bindende instrumenter – soft law .....	19
2.3	Det etiske rammeverket .....	23
2.4	Juridiske grunnprinsipper.....	26
2.5	Medisinsk-faglige rammer .....	29
2.6	Oppsummering.....	32
<b>3</b>	<b>TESTINGEN .....</b>	<b>34</b>
3.1	Innledning .....	34
3.2	Bioteknologilovens anvendelsesområde og formål .....	34
3.3	Genetiske undersøkelser av fødte .....	35
3.4	Er den genetiske undersøkelsen diagnostisk eller prediktiv? .....	39
3.5	Særregler for prediktive genetiske undersøkelser.....	52

3.6	Oppsummering og kommentar .....	55
<b>4</b>	<b>OM BIOLOGISK MATERIALE OG OPPLYSNINGER.....</b>	<b>56</b>
4.1	Innledning .....	56
4.2	Er genetiske opplysninger spesielt sensitive personopplysninger? .....	56
4.3	Er det biologiske materialet opplysninger?.....	60
<b>5</b>	<b>LAGRING AV GENETISKE OPPLYSNINGER – OM FORMÅLETS BETYDNING FOR BRUK OG TILGANG .....</b>	<b>66</b>
5.1	Innledning .....	66
5.2	Formålsbestemthetsprinsippet.....	66
5.3	Forenelighet .....	68
<b>6</b>	<b>AVSLUTTENDE VURDERINGER .....</b>	<b>73</b>
	<b>LITTERATURLISTE .....</b>	<b>74</b>
	Internasjonale instrumenter m.v.....	91
	Lover.....	95
	Forarbeider .....	97
	Rundskriv og retningslinjer.....	99
	Avgjørelser m.v.....	100

# 1 Innledning

## 1.1 Tema

De siste årene har muligheten for å kartlegge det menneskelige arvestoffet utviklet seg i en eksplosiv fart. Utviklingen kan potensielt gi nye muligheter innenfor medisinsk behandling, forebygging og diagnostisering. For fullt ut å benytte disse mulighetene må man kartlegge og tolke menneskelig DNA. Medisinen beveger seg da fra 'one size fits all' til skreddersøm tilpasset hver enkelt pasient. Slik bruk av det menneskelige arvestoffet reiser en rekke rettslige problemstillinger, og det er enkelte av disse som er temaet for denne avhandlingen.

## 1.2 Aktualitet

Kunnskapen om det menneskelige genomet er forholdsvis ny. I februar 2001 ble den første skisse-sekvensen av det humane genomet publisert<sup>1</sup>, og i oktober 2004 ble den første ferdige sekvensen publisert.<sup>2</sup> Det første menneskelige kromosomet ble sekvensert i desember 1999,<sup>3</sup> og i mai 2006 hadde sekvensdata for alle kromosomene blitt publisert.<sup>4</sup> De første genomsekvensene fra enkeltmennesker ble ikke publisert før i mai 2008.<sup>5</sup> De nevnte milepælene regnes blant verdenshistoriens viktigste forskningshøydepunkter.

Parallelt med at forskere har klart å kartlegge det menneskelige arvematerialet, har det skjedd en svært rask teknologisk utvikling. Undersøkelsesmetoden som heter High

---

<sup>1</sup> Venter, J.C. ...[et al.] (2001) og International Human Genome Sequencing Consortium (2001).

<sup>2</sup> International Human Genome Sequencing Consortium (2004).

<sup>3</sup> Dunham, I. ... [et al.] (1999).

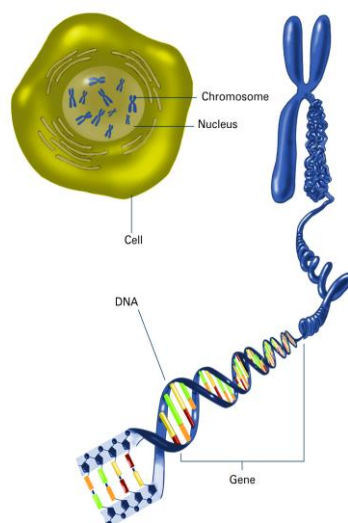
<sup>4</sup> Gregory, S. G. ... [et al.] (2006).

<sup>5</sup> Kidd, Jeffrey M. ... [et al.] (2008).

Throughput Sequencing (HTS), også kalt Next Generation Sequencing eller dypsekvensering på norsk, har åpnet opp for testmuligheter som ikke fantes få år tilbake.<sup>6</sup>

### 1.3 Hva er et genom? Noen nyttige begrepsavklaringer

Hva et genom er, kan best forklares ved å inkludere en illustrasjon for referansepunkter.



7

Genom er betegnelsen på en organismes samlede arvestoff, alt dets DNA (deoksyribonukleinsyre).<sup>8</sup> De nyeste dataene fra The Genome Reference Consortium tilsier at det humane genomet består av drøyt 3,2 milliarder basepar.<sup>9</sup> En kopi av genomet finnes i de fleste cellene i kroppen, med unntak av for eksempel kjønnscellene som bare har halvparten av genomet og røde blodceller som ikke har cellekjerne. Arvestoffet er fordelt på 46 kromo-

---

<sup>6</sup> Soon (2013).

<sup>7</sup> National Institute of General Medical Sciences ID 2540.

<sup>8</sup> Dette avsnittet baserer seg på fremstillingen av grunnleggende genetikk i fagbøkene som er anbefalt litteratur i medisinsk genetikk ved medisinstudiet ved Universitetet i Oslo; Strachan (2011), Nussbaum (2007) og Jorde (2010).

<sup>9</sup> The Genome Reference Consortium (2013).

somer i cellekjernen: 22 par autosomale ("vanlige") kromosomer og 1 par kjønnskromosomer. I tillegg er det noe DNA i mitokondriene, som er den bestanddelen i cellene som fungerer som kroppens kraftverk.

Alt DNA er ikke gener. Et gen er en funksjonell DNA-sekvens.<sup>10</sup> De seneste anslagene viser at vi har i underkant av 21 000 gener som koder for proteiner.<sup>11</sup> Det utgjør 2,94 % av genomet, 1,22 % hvis bare de kodende regionene (eksonene) medregnes.<sup>12</sup>

Hvis genene kun utgjør 1,22 % av genomet, hva er resten? DNA som ikke er gener, har inntil nylig vært betegnet "junk DNA" eller "søppel-DNA" fordi man har manglet kunnskap om deres funksjon. Rent intuitivt kan det synes litt pussig evolusjonsmessig dersom kroppen er bygd slik at den aktivt sikrer uviktige komponenter. Nyere forskning viser da også at søppelbegrepet må legges til side.<sup>13</sup> Det store ENCODE-prosjektet publiserte i september 2012 sine funn som viste at 80,4 % av genomet aktivt deltar i biokjemiske prosesser.<sup>14</sup> Sannsynligvis er tallet enda høyere.<sup>15</sup> Mye DNA fungerer som brytere som skrur genene av eller på.<sup>16</sup> Dette skjer ved at metylgrupper eller andre regulerende elementer kobler seg til DNA.<sup>17</sup> Epigenetikere studerer dette, og til tross for at forskningen fortsatt er i en tidlig fase, gir de foreløpige funnene håp om at vi i fremtiden skal kunne si mer om hvordan miljøet påvirker arven. Miljøfaktorer som kosthold, fysisk aktivitet, omsorg og stress

---

<sup>10</sup> Strachan (2011) s. 725 og 276.

<sup>11</sup> The ENCODE Project Consortium (2012). Ikke alle gener koder for proteiner.

<sup>12</sup> l.c.

<sup>13</sup> Pennisi (2012).

<sup>14</sup> The ENCODE Project Consortium (2012).

<sup>15</sup> l.c.

<sup>16</sup> l.c.

<sup>17</sup> Jirtle (2007).

kan vise seg å ha helt konkrete virkningsmekanismer, og være avgjørende for om et gen er aktivert eller deaktivert.<sup>18</sup>

DNA-undersøkelser kan klassifiseres i fire hovedkategorier:

- 1) Undersøkelse av utvalgte deler av DNA som ikke er gener; er en DNA-test, men ikke en gentest. Man undersøker DNA-områder som varierer mye mellom individer, og det gjør testen nyttig for identifikasjonsformål. Denne typen undersøkelse gjøres i farskaps- og familiegjenforeningssaker, ved identifikasjon etter ulykker og i forbindelse med politietterforskning.<sup>19</sup>
- 2) Undersøkelse av utvalgte deler av genene, en såkalt gentest eller et genpanel; omfatter selvtestene som kan kjøpes over internett, men gentester benyttes også for å teste for alvorlige sykdommer i helsevesenet.
- 3) Eksomsekvensering; er undersøkelse av de kodende delene av genene, de såkalte eksone (1,22 % av genomet). Eksomsekvensering er således en kartlegging av alle genene.
- 4) Genomsekvensering; en kartlegging av hele genomet. Ved persontilpasset medisin er det genomsekvensering som er den mest aktuelle undersøkelsesmetoden fordi den gir det totale bildet både av genene og modererende faktorer.

---

<sup>18</sup> Jirtle (2007).

<sup>19</sup> Bioteknologinemnda (2013).

## 1.4 Kilder og metode

Jeg benytter rettsdogmatisk metode og tradisjonell rettskildelære. Den rettsdogmatiske teksten har både et formidlingsformål og et analytisk formål.<sup>20</sup>

Jeg har bygd opp fremstillingen slik at jeg i neste hovedkapittel har en omfattende redegjørelse for rammeverket persontilpasset medisin hører hjemme i. Jeg adresserer der menneskerettigheter, EØS-retten, andre rettslig bindende instrumenter og soft law. Jeg gjør deretter rede for etiske og juridiske hovedprinsipper og de medisinske forsvarlighetskriteriene for å ta en test i bruk. Rettskildespørsmål kommenteres og diskuteres fortløpende. Dette underkapittelet helt innledningsvis fokuserer derfor bare på enkelte rettskildemessige problemer i relasjon til den nasjonale retten, men uten å gå for langt for å unngå overlapp med rammeverksbehandlingen.

De tre sentrale, nasjonale lovene jeg benytter er bioteknologiloven,<sup>21</sup> personopplysningsloven<sup>22</sup> og helseregisterloven.<sup>23</sup> Det er fremmet forslag om å erstatte dagens helseregisterlov med to lover; en pasientjournallov og en ny helseregisterlov.<sup>24</sup> Høringen er avsluttet, og saken er til behandling i departementet. Jeg kommer tilbake til personopplysningsloven og helseregisterloven i kapittel 2.2.3.

---

<sup>20</sup> Graver (2008).

<sup>21</sup> Lov 5. desember 2003 om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven).

<sup>22</sup> Lov 14. april 2002 nr. 31 om behandling av personopplysninger (personopplysningsloven).

<sup>23</sup> Lov 18. mai 2001 nr. 24 om helseregistre og behandling av helseopplysninger (helseregisterloven).

<sup>24</sup> Helse- og omsorgsdepartementet (2013).



I forbindelse med vedtagelsen av bioteknologiloven, ba Stortinget regjeringen om å evaluere loven og dens virkeområde etter fem år.<sup>25</sup> Evalueringen ble iverksatt i 2009, og pågår fortsatt (april 2014).

Helsedirektoratet har ansvar for å fortolke og forvalte bioteknologiloven.<sup>26</sup> Spørsmålet er hvilken betydning Helsedirektoratets rettsoppfatning har. Heller ikke forvaltningen kan endre loven gjennom et brev, men må forholde seg til den demokratiske lovgivningsprosessen.<sup>27</sup> De kan allikevel bli ansett for å besitte en særlig sakkunnskap som tilsier at deres oppfatning bør tillegges vekt<sup>28</sup> – i den grad det overhodet gir mening å snakke om egenvekt.<sup>29</sup> Vekt er alltid relativt, og noe av problemet på dette området er at det er tynt med øvrige rettskilder. Den relative vekten disse brevene tillegges, blir derfor stor. Tatt i betraktning at flere av brevene adresserer spørsmål knyttet til den nye utviklingen på genetikens område, bærer de dels preg av at departementet inntar en slags lovgiverrolle, sannsynligvis for å forsøke å bøte på at evalueringen og den mulige revisjonen av bioteknologiloven trekker ut i tid.

Bioteknologinemnda er oppnevnt med hjemmel i bioteknologiloven § 7-3. Nemndas uttalelser er offentlige. Bioteknologinemnda er et rådgivende organ, og skifter snart navn til Bioteknologirådet. Når det gjelder tolkning og anvendelse av bioteknologiloven, er det grunn til å vie nemndas uttalelser oppmerksomhet.

Medisinske kilder vil hovedsakelig bli trukket inn for å illustrere faktum, men også som et bidrag til analysen.

---

<sup>25</sup> Innst. O. nr. 16 (2003-2004).

<sup>26</sup> Helsedirektoratet (12.12.2011).

<sup>27</sup> Boe (2012) s. 280-282. Fleischer (1998) s. 311.

<sup>28</sup> Boe (2012) s. 280-282. Skoghøy (1994) s. 849-850.

<sup>29</sup> Helset (1986) s. 283-284 og Eckhoff (2001) s. 28.

## **1.5 Den videre fremstillingen**

Én måte å tenke seg hvordan persontilpasset medisin kan implementeres i det norske helsevesenet, er som følger: Man tilbys en test som kartlegger alt ens DNA. Dette kalles genomsekvensering. DNA-sekvensen endrer seg ikke, og det er derfor tilstrekkelig å teste én gang i løpet av livet hvis DNA-sekvensdataene lagres.

Jeg vil først adressere det overordnede rammeverket på feltet. Både dypsekvenseringen og lagringen må skje innen denne konteksten. Etter at jeg har redegjort for rammeverket, vil jeg se på rettslige aspekter ved testingen, deretter på rettslige aspekter ved lagringen med vekt på formålets betydning for bruk og tilgang til de lagrede genomopplysningene. Mellom behandlingen av de to temaene vil jeg adressere to grunnleggende klassifiseringsproblestillinger; opplysningenes sensitivitet og distinksjonen mellom biologisk materiale og opplysninger.

## **2 Det rettslige, etiske og medisinske rammeverket for persontilpasset medisin**

### **2.1 Innledning**

Det er nyttig å innlede med en redegjørelse for det overordnede rettslige, etiske og medisinske rammeverket persontilpasset medisin inngår i. Jeg kan ikke se at dette har blitt gjort tidligere for persontilpasset medisin, og det er nødvendig å klarlegge rammene for å forstå strukturen og sammenhengene i landskapet som omslutter det nasjonale regelverket. Det nasjonale regelverket gjelder ikke persontilpasset medisin spesielt, men er av en mer generell personopplysningsrettslig og helserettslig karakter. Dette nasjonale regelverket må utformes i overensstemmelse med internasjonale konvensjoner og øvrige internasjonale reguleringer. Det er først ved å se konteksten den nasjonale lovgivningen har blitt til i, og ved å se reguleringene i lys av internasjonale reguleringer og anbefalinger, etiske prinsipper og overordnede prinsipper innen helseretten og personopplysningsretten, at man fullgodt kan anvende og vurdere det nasjonale regelverket. En slik kjennskap til rammeverket er også nødvendig for å forstå hvilken reguleringsfrihet Norge har, og ikke minst for å forstå begrensningene i denne.

Jeg vil i det følgende først se på menneskerettigheter, EØS-retten og øvrig internasjonal regulering. Deretter vil jeg ta for meg etiske og juridiske grunnprinsipper på feltet, og avslutningsvis vil jeg kort forklare hvilke hovedkriterier man innen medisinen oppstiller for å vurdere hvorvidt en undersøkelse bør utføres. Samlet sett vil dette gi et bilde av det overordnede rettslige, etiske og medisinske rammeverket.

## 2.2 Menneskerettigheter og øvrig internasjonal regulering

### 2.2.1 Innledning

Lovgivningen på området er i enkelte tilfeller et direkte resultat av Norges internasjonale forpliktelser, men også i andre tilfeller kan den norske lovgivningen best forstås og tolkes i lys av den internasjonale reguleringen på området. Jeg vil i det følgende forklare konteksten den nasjonale lovgivningen har blitt til i, slik at det klargjøres hvilke kilder det er nødvendig å se hen til ved rettsanvendelsen. Det er store variasjoner i den rettskildemessige betydningen til den internasjonale reguleringen, og jeg vil derfor forsøke å skissere disse forskjellene og konsekvensene de har for rettsanvendelsen.

### 2.2.2 Grunnloven og menneskerettsloven

Menneskerettighetsbegrepet er vanskelig å definere presist. Jeg velger å støtte meg til den definisjonen som er gitt i menneskerettslovens forarbeider og i Rapport til Stortingets presidentskap fra Menneskerettighetsutvalget om menneskerettigheter i Grunnloven:

”Menneskerettighetene kan fra en synsvinkel betegnes som grunnleggende krav til individets stilling under ellers ulike rettsordninger, ‘et stikkord for de grunnleggende moralske krav som bør stilles til rettssystemet, og som i større eller mindre grad kan være sikret ved grunnlovbestemmelser eller internasjonale overenskomster’ (*Andenæs* (1990) s 378). (...) I det hele gjelder det ‘de fundamentale verdier man mener rettsordenen må respektere og verne av hensyn til den enkelte’ (*Opsahl* (1991 s 1)).”<sup>30</sup>

De tre FN-instrumentene Verdenserklæringen om menneskerettighetene,<sup>31</sup> ØSK<sup>32</sup> og SP<sup>33</sup> utgjør samlet “The International Bill of Human Rights”; de viktigste menneskerettighets-

---

<sup>30</sup> NOU 1993:18 s. 20 og Dokument 16 (2011-2012) s. 43.

<sup>31</sup> De forente nasjoners verdenserklæring om menneskerettighetene vedtatt 10. desember 1948.

dokumentene internasjonalt.<sup>34</sup> I Verdenserklæringen artikkel 1 understrekes det at alle mennesker har samme menneskeverd, og dette grunnsynet bygger menneskerettighetene på. Verdenserklæringen kan betraktes som en eneste stor definisjon på menneskerettigheter, som ytterligere konkretiseres gjennom ØSK og SP.<sup>35</sup>

Grunnloven<sup>36</sup> § 110 c pålegger statens myndigheter å respektere og sikre menneskerettighetene. Som *lex superior* spiller Grunnloven en viktig rolle som grunnlag for å presisere, supplere og korrigere loven.<sup>37</sup> Bestemmelsen kan dessuten sies å ha en symbolfunksjon knyttet til den store vekten som skal legges på menneskerettighetene.<sup>38</sup>

I medhold av Grunnloven § 110 c annet ledd ble menneskerettsloven<sup>39</sup> vedtatt. Ifølge menneskerettsloven § 2 gjelder utvalgte menneskerettighetskonvensjoner som norsk lov, og etter samme lov § 3 går de i tilfelle motstrid foran annen lov. For menneskerettskonvensjoner som ikke er inkorporert, kan man se hen til menneskerettsloven formålsbestemmelse, inntatt i § 1, hvoretter lovens formål er å styrke menneskerettighetenes stilling i norsk rett.

---

<sup>32</sup> De forente nasjoners internasjonale konvensjon 16. desember 1966 om økonomiske, sosiale og kulturelle rettigheter.

<sup>33</sup> De forente nasjoners internasjonale konvensjon 16. desember 1966 om sivile og politiske rettigheter.

<sup>34</sup> UNHCR (1996) og Dokument 16 (2011-2012) s. 42.

<sup>35</sup> NOU 1993:18 s. 20 med henvisning til Opsahl (1991) s. 1 og Dokument 16 (2011-2012) s. 42.

<sup>36</sup> Kongeriget Norges Grundlov, given i Rigsforsamlingen paa Eidsvold den 17de Mai 1814.

<sup>37</sup> Aall (2011) s. 24 og 44.

<sup>38</sup> Møse (2002) s. 179.

<sup>39</sup> Lov 21. mai 1999 nr. 30 om styrking av menneskerettighetenes stilling i norsk rett (menneskerettsloven).

Formuleringen er valgt for å understreke at menneskerettskonvensjoner som ikke blir inkorporert, skal anses som tungtveiende rettskilder.<sup>40</sup>

Konvensjonene som er inkorporert og gjelder som norsk lov i henhold til menneskerettsloven § 2 er ØSK, SP, EMK,<sup>41</sup> barnekonvensjonen<sup>42</sup> og kvinnekonvensjonen.<sup>43</sup> Utgangspunktet ved tolkningen av disse menneskerettighetskonvensjonene er Wien-konvensjonen om traktatretten<sup>44</sup> artikkel 31 til 33, en konvensjon som ikke er ratifisert av Norge, men prinsippene i den antas i det vesentlige å kodifisere gjeldende ulovfestet folkerett.<sup>45</sup> Etter disse tolkningsprinsippene skal traktatene tolkes i samsvar med en vanlig forståelse av ordlyden, samt i lys av konteksten og formålet. Konvensjonenes formål åpner for en effektiv beskyttelse av rettighetene, og det har gitt seg utslag i en dynamisk – eller evolutiv – tolkningsstil hvor rettighetene tolkes i lys av samfunnsutviklingen.<sup>46</sup> EMK har fått særlig stor praktisk betydning, også i Norge, i kraft av den individuelle klageadgangen til EMD<sup>47</sup> etter artikkel 34, hvilket har medført en stor saksmengde og mange avsagte avgjørelser.<sup>48</sup>

---

<sup>40</sup> Justisdepartementets rundskriv G-45/99 punkt 2.

<sup>41</sup> Europarådets konvensjon 4. november 1950 om beskyttelse av menneskerettighetene og de grunnleggende friheter.

<sup>42</sup> De forente nasjoners internasjonale konvensjon 20. november 1989 om barnets rettigheter.

<sup>43</sup> De forente nasjoners internasjonale konvensjon 18. desember 1979 om avskaffelse av alle former for diskriminering av kvinner.

<sup>44</sup> United Nations Vienna Convention on the Law of Treaties 23. mai 1969.

<sup>45</sup> Ot.prp. nr. 3 (1998-1999) s. 66.

<sup>46</sup> Møse (2002) s. 102.

<sup>47</sup> European Court of Human Rights / Den europeiske menneskerettighetsdomstolen.

<sup>48</sup> Dokument 16 (2011-2012) s. 29.

Alle konvensjonene har bestemmelser med relevans for avhandlingens tema, men særlig sentrale er retten til helse i ØSK artikkel 12<sup>49</sup> og retten til respekt for privatliv og familieliv etter EMK artikkel 8.<sup>50</sup> Ved tolkningen av EMK skal EMD anvende EMK, og ikke nasjonal rett, men i enkelte tilfeller benyttes uttrykk som ”law” eller ”lawful” som kan gjøre det nødvendig for EMD å se hen til den nasjonale rettsanvendelsen.<sup>51</sup> EMK artikkel 8 nr. 2 er et eksempel på at dette gjøres. Der benyttes uttrykket ”in accordance with the law”, og norsk intern rett må da ses hen til. EMD har behandlet 36 saker mot Norge, hvorav 9 saker gjaldt EMK artikkel 8, og det ble funnet krenkelse i 5 av sakene.<sup>52</sup>

Etter diskrimineringsloven om etnisitet<sup>53</sup> § 5 skal CERD<sup>54</sup> gjelde som norsk lov. Denne konvensjonen er ikke omfattet av forrangsbestemmelsen i menneskerettsloven. Også

---

<sup>49</sup> Retten til helse er også beskyttet blant annet i barnekonvensjonen art. 24, kvinnekonvensjonen art. 11 nr. 1 bokstav f, 12 og 14 nr. 2 bokstav b, De forente nasjoners internasjonale konvensjon 21. november 1965 om avskaffelse av alle former for rasediskriminering (CERD) art. 5 bokstav e (iv), Verdenserklæringen om menneskerettigheter art. 25 og De forente nasjoners internasjonale konvensjon 13. desember 2006 om rettighetene til mennesker med nedsatt funksjonsevne (CRPD) art. 25. Se nærmere om retten til helse i UN Committee on Economic, Social and Cultural Rights (2000), Eide (2006) og Rognlien (2010).

<sup>50</sup> Retten til respekt for privatliv er også beskyttet blant annet i SP art. 17. Se nærmere om retten til respekt for privatliv i UN Human Rights Committee (1988) og Høgberg (2010).

<sup>51</sup> Møse (2002) s. 102.

<sup>52</sup> Tallene er fra desember 2013. Krenkelse i *Johansen mot Norge*, *Sanchez Cardenas mot Norge*, *A mot Norge*, *Nunez mot Norge* og *Butt mot Norge*. Norsk senter for menneskerettigheter (2013).

<sup>53</sup> Lov 21. juni 2013 nr. 60 om forbud mot diskriminering på grunn av etnisitet, religion og livssyn.

CERD er imidlertid av betydning for avhandlingens tema, blant annet sikrer artikkel 5 bokstav e (iv) at retten til offentlig helsestell og medisinsk behandling skal realiseres uten diskriminering.

### 2.2.3 EØS-retten

Europaparlamentet og EUs ministerråd vedtok 24. oktober 1995 et personverndirektiv<sup>55</sup> som er tatt inn i EØS-avtalen.<sup>56</sup> Personverndirektivet viderefører og utvikler prinsippene i Europarådskonvensjonen om personvern<sup>57</sup> og OECDs retningslinjer for beskyttelse og utveksling av personopplysninger over landegrenser.<sup>58</sup> Jeg kommer tilbake til disse instrumentene nedenfor.

Formen og midlene for gjennomføringen av personverndirektivet var opp til norske myndigheter å bestemme. Norske myndigheter valgte å gjøre dette i form av den nåværende personopplysningsloven, som helseregisterloven er modellert etter.<sup>60</sup>

---

<sup>54</sup> De forente nasjoners internasjonale konvensjon 21. desember 1965 om avskaffelse av alle former for rasediskriminering.

<sup>55</sup> Directive 95/46/EC of the European Parliament and of the Council of 24 October 1995 on the protection of individuals with regard to the processing of personal data and on the free movement of such data.

<sup>56</sup> Avtale 2. mai 1992 om Det europeiske økonomiske samarbeidsområde.

<sup>57</sup> Council of Europe Convention for the Protection of Individuals with regard to Automatic Processing of Personal Data 28. januar 1981.

<sup>58</sup> OECD Guidelines on the Protection of Privacy and Transborder Flows of Personal Data (1980).

<sup>59</sup> Schartum (2011) s. 91.

<sup>60</sup> *ibid.* s. 226.



Bestemmelser i lov som tjener til å oppfylle Norges forpliktelser etter EØS-avtalen, skal i tilfelle konflikt gå foran andre bestemmelser som regulerer samme forhold, jf. EØS-loven<sup>61</sup> § 2. Det innebærer at bestemmelser i personopplysningsloven (eller helseregisterloven) som gjennomfører personverndirektivet, i tilfelle konflikt skal gå foran andre bestemmelser som regulerer samme forhold. Merk dog at forrangbestemmelsen ikke står i Grunnloven. At den er gitt som vanlig lov innebærer at norske domstoler vil være forpliktet til å følge en ny lov Stortinget gir, selv om den nye loven strider mot gjennomførte EØS-regler og selv om det vil innebære et traktatbrudd som Norge kan dømmes for av EFTA-domstolen.<sup>62</sup> Dermed kan EØS-loven § 2 anses for å gi uttrykk for et tolkningsprinsipp; det har formodningen mot seg at Stortinget vil bryte EØS-forpliktelsene.<sup>63</sup> Fravik må derfor skje klart og tydelig, ellers vil den nye loven bli ansett som en utilsiktet feil og tolkes innskrenkende eller settes til side med hjemmel i EØS-loven § 2.<sup>64</sup> I så måte gir EØS-loven § 2 mer uttrykk for et lovfestet forsterket presumpsjonsprinsipp eller en lovvalgregel enn et forrangprinsipp.<sup>65</sup>

EØS-loven § 2 regulerer ikke forholdet mellom bestemmelser som tjener til å oppfylle Norges forpliktelser etter EØS-avtalen.<sup>66</sup> For slike tilfeller skisserer Finn Arnesen tre hovedmåter å løse konflikter på. Bestemmelser i norsk rett som tjener til å oppfylle forpliktelsene etter personverndirektivet, må vike for bestemmelser i EØS-avtalens hoveddel slik de gjelder som norsk lov.<sup>67</sup> Ved konflikt mellom bestemmelser som gjennomfører forordning-

---

<sup>61</sup> Lov 27. november 1992 nr. 109 om gjennomføring i norsk rett av hoveddelen i avtale om Det europeiske økonomiske samarbeidsområde (EØS) m.v. (EØS-loven).

<sup>62</sup> Sejersted (2011) s. 268.

<sup>63</sup> l.c.

<sup>64</sup> l.c.

<sup>65</sup> l.c.

<sup>66</sup> l.c.

<sup>67</sup> *ibid.* s. 272.

er og bestemmelser som gjennomfører direktiver (slik for eksempel personopplysningsloven gjør), taler EØS-avtalen artikkel 7 (mer om denne nedenfor) for å legge den gjennomførte forordningen til grunn.<sup>68</sup> Ved motstrid mellom bestemmelser som gjennomfører direktiver, er det grunn til først å vurdere hvilke tolkninger direktivene åpner for, før man tar stilling til hvordan konflikten skal løses.<sup>69</sup>

Personverndirektivet har ikke ført til en harmonisert europeisk personvernlovgivning slik målet var, og direktivet er derfor foreslått avløst av en forordning som antas å ville gi større grad av rettsenhet. I motsetning til personverndirektivet vil nemlig en eventuell fremtidig forordning måtte gjøres til del av den interne rettsordenen i alle detaljer. Denne distinksjonen mellom direktiver og forordninger følger av EØS-avtalen artikkel 7 og EUF-traktaten<sup>70</sup> artikkel 288. I praksis betyr dette at en personvernforordning vil bli gjennomført ved inkorporasjon, enten på lovnivå eller ved at loven gir hjemmel for å inkorporere forordningen som forskrift.<sup>71</sup> En forordning vil således innebære endringer i den norske personvernreguleringen. Norge har riktignok reservasjonrett, jf. EØS-avtalen artikkel 102, men denne har hittil aldri vært benyttet.<sup>72</sup>

Et forslag til personvernforordning ble lagt frem 25. januar 2012.<sup>73</sup> Forslaget er under arbeid, men Europaparlamentet har gitt sin støtte både til strukturen og grunnprinsippene.<sup>74</sup>

---

<sup>68</sup> l.c. s. 272.

<sup>69</sup> l.c. s. 272.

<sup>70</sup> The Treaty on the Functioning of the European Union 25. mars 1957.

<sup>71</sup> Backer (2013) s. 99.

<sup>72</sup> For en utfyllende redegjørelse for reservasjonsretten, se NOU 2012:2 s. 100-106.

<sup>73</sup> Proposal for a regulation of the European parliament and of the Council on the protection of individuals with regard to the processing of personal data and on the free movement of such data (General Data Protection Regulation) 25. januar 2012.

<sup>74</sup> European Commission (2014).

Det innebærer at Europaparlamentets standpunkt ikke vil kunne endres selv dersom parlamentets sammensetning endres etter valget som skal finne sted i mai 2014.<sup>75</sup> For å bli gjeldende rett, må forordningen vedtas etter reglene om forliksprosedyre i EUF-traktaten artikkel 294.

EU-domstolen har slått fast at personverndirektivet er menneskerettslig forankret, og som sådan må tolkes og anvendes i lys av EMDs praksis etter EMK.<sup>76</sup> EU-domstolens dom i de forente sakene *Rechnungshof mod Österreichischer Rundfunk m.fl.* og *Christa Neukomm og Joseph Lauer mann mod Österreichischer Rundfunk* illustrerer dette:

”Det er derfor af hensyn til anvendelsen af direktiv 95/46 og navnlig direktivets artikkel 6, stk. 1, litra c), artikkel 7, litra c) og e), og artikkel 13 nødvendigt at undersøge for det første, hvorvidt en lovgivning, som den i hovedsagerne omhandlede, indebærer et indgreb i privatlivets fred og i så fald, om dette indgreb er berettiget i henhold til EMK's artikkel 8.”<sup>77</sup>

Det må antas å være særlig aktuelt å se hen til EMK og EMDs praksis i tilfeller hvor det må foretas proporsjonalitetsvurderinger etter personverndirektivet.<sup>78</sup> EMD har anlagt en dynamisk tolkning av konvensjonens bestemmelser, og denne dynamiske tolkningen av EMK får da også betydning for tolkningen av personverndirektivet. Ettersom den nasjonale lovgivningen gjennomfører personverndirektivet, er tolkningen av direktivet av betydning for tolkningen av den nasjonale lovgivningen. I EMD-saker hvor andre stater enn Norge er part, er avgjørelsene altså relevante tolkningsmomenter.<sup>79</sup> I saker hvor Norge selv er part, er Norge bundet til å rette seg etter avgjørelsene, jf. EMK artikkel 46.

---

<sup>75</sup> I.c.

<sup>76</sup> NOU 2009:1 s. 59.

<sup>77</sup> Forenede sager C-465/00, C-138/01 og C-139/01 premiss 72.

<sup>78</sup> NOU 2009:1 s. 59.

<sup>79</sup> Dokument 16 (2011-2012) s. 88.

I desember 2009 trådte EUs Charter of Fundamental Rights<sup>80</sup> i kraft. Charteret gir uttrykk for de grunnleggende rettighetene som beskyttes i EU, og inkluderer ifølge fortalen alle de samme rettighetene som EMK, rettigheter og prinsipper som stammer fra konstitusjonelle tradisjoner og internasjonale forpliktelser som er felles for EU-landene, samt rettigheter basert på EU-domstolens rettspraksis. Der rettighetene stammer fra EMK, er deres mening og omfang tilsvarende i charteret, jf. charteret artikkel 52 nr. 3. Flere av charterets rettigheter har relevans for vårt tema, ikke bare generelt, men også konkret hvor de er rettet mot bioteknologi slik som forbud mot genetisk diskriminering (artikkel 21), og retten til integritet inkludert respekt for angjeldende persons frie og informerte samtykke, forbud mot eugenikk, forbud mot å gjøre menneskekroppen og dets deler til en kilde for økonomisk vinning og forbud mot reproduktiv kloning av mennesker (artikkel 3). Charteret er dessuten interessant fordi det anser personopplysningsvern – ”protection of personal data” – som en grunnleggende rettighet i seg selv (artikkel 8).<sup>81</sup>

Charteret er rettslig bindende i EU, jf. TEU<sup>82</sup> artikkel 6 nr. 1, men gjelder i utgangspunktet ikke for Norge.<sup>83</sup> EFTA-domstolen uttalte imidlertid følgende i Sak E-2/03 *Ákærvaldið mot Ásgeir Logi Ásgeirsson, Axel Pétur Ásgeirsson og Helgi Már Reynisson*:

”[P]rovisions of the EEA agreement as well as procedural provisions of the Surveillance and Court Agreement are to be interpreted in the light of fundamental rights (see to that extent, Case E-8/97 *TV 1000 Sverige v Norway* [1998] EFTA Ct. Rep. 68, at paragraph 26; Case E-2/02 *Technologien Bau- und Wirtschaftsberatung and Bellona v EFTA Surveillance Authority*, judgment of 19 June 2003, not yet reported, at paragraph 37). The provisions of

---

<sup>80</sup> Charter of Fundamental Rights of the European Union 18. desember 2000.

<sup>81</sup> NOU 2009:1 s. 56.

<sup>82</sup> The Treaty on European Union 7. februar 1992.

<sup>83</sup> Dokument 16 (2011-2012) s. 39.

the European Convention of Human Rights and the judgments of the European Court of Human Rights are important sources for determining the scope of these rights.”<sup>84</sup>

EØS-avtalen skal altså tolkes i lys av grunnleggende rettigheter, og EMK og dommer fra EMD er viktige kilder for å fastlegge rettighetenes rekkevidde.

Artikkel 29-arbeidsgruppen er et rådgivende og uavhengig EU-organ som består av representanter fra alle datatilsynene i EU. Norge har observatørstatus. Deres standpunkter er ikke rettslig bindende for tolkningen av personverndirektivet, kun rådgivende.

#### 2.2.4 Andre rettslig bindende internasjonale instrumenter

Det finnes flere rettslig bindende konvensjoner av betydning for kliniske bioteknologispørsmål. CRPD, Oviedo-konvensjonen,<sup>85</sup> og Europarådskonvensjonen om personvern er alle ratifisert av Norge, henholdsvis i 2013, 2006 og 1984.<sup>86</sup> Oviedo-konvensjonen inneholder bestemmelser om menneskets arveanlegg, blant annet forbud mot genetisk diskriminering (artikkel 11) og en bestemmelse om at prediktive genetiske tester kun må utføres til helseformål (artikkel 12). Konvensjonen stiller også krav til respekt for privatliv med hensyn til helseopplysninger, og rett til kunnskap hvis ønskelig om helseopplysninger innsam-

---

<sup>84</sup> Avgjørelsens avsnitt 23.

<sup>85</sup> Europarådets konvensjon 4. april 1997 om menneskerettigheter og biomedisin. (Council of Europe Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine.) Den refereres også til som biomedisinkonvensjonen.

<sup>86</sup> UNHCR ratification status, Council of Europe Treaty Office CETS No. 164, List of declarations made with respect to treaty No. 164 og Council of Europe Treaty Office CETS No. 108.

let om en selv (artikkel 10). Det ble i 2008 laget en tilleggsprotokoll<sup>87</sup> til Oviedo-konvensjonen som gjelder gentisk testing for helseformål, men denne er verken signert eller ratifisert av Norge.<sup>88</sup>

For konvensjoner gjelder i utgangspunktet det dualistiske prinsippet. Norsk rett og folkeretten (inkludert traktatretten) anses som to forskjellige, uavhengige rettssystemer, og konvensjonene skaper derfor ikke direkte rettigheter og plikter for individer.<sup>89</sup> Det dualistiske prinsippet modifiseres imidlertid av presumsjonsprinsippet – norsk rett forutsettes å være i samsvar med våre internasjonale forpliktelser, og tolkes så vidt mulig i samsvar med disse forpliktelsene.<sup>90</sup> Ved klar motstrid mellom norsk rett og konvensjonene, vil imidlertid norsk rett gå foran.<sup>91</sup>

### 2.2.5 Ikke rettslig bindende instrumenter – soft law

I tillegg til de rettslig bindende instrumentene som nevnt ovenfor, finnes det en rekke instrumenter utarbeidet av internasjonale sammenslutninger som ikke er rettslig bindende, men som kan ha stor politisk tyngde og påvirke utformingen av rettslig bindende regler. Slike instrumenter refereres gjerne til som ”soft law”. Soft law er en samlebetegnelse uten klare grenser, men begrepet omfatter typisk instrumenter som enten gir uttrykk for gjeldende rett eller som kan fungere formativt for opinio juris og derigjennom være retningsgivende for fremtidig rettslig regulering.<sup>92</sup> Det er ikke alltid Norge ønsker å forplikte seg rettslig, men det kan allikevel være ønskelig å støtte opp under mål eller retningslinjer det er ønske

---

<sup>87</sup> Council of Europe Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes 27. november 2008.

<sup>88</sup> Council of Europe Treaty Office CETS No. 203.

<sup>89</sup> Møse (2002) s. 172.

<sup>90</sup> Rt. 2000 s. 1811 på s. 1829 flg.

<sup>91</sup> Møse (2002) s. 172, Rt. 1997 s. 580 på s. 592-593 og Rt. 2000 s. 1811 på s. 1829-1832.

<sup>92</sup> Boyle (2010) s. 122-123.

eller håp om å arbeide i retning av eller implementere på sikt.<sup>93</sup> Soft law har gjerne form som retningslinjer eller anbefalinger, men det avgjørende for klassifiseringen som soft law er ikke hva instrumentet kalles, men hvorvidt partenes intensjon har vært å inngå en rettslig bindende forpliktelse.<sup>94</sup>

Et eksempel på et soft law-instrument med stor politisk tyngde som har vært med på å utvikle utformingen av rettslig bindende regler, er retningslinjene utarbeidet av OECD for beskyttelse og utveksling av personopplysninger over landegrensler, sist oppdatert i 2013.<sup>95</sup> Som nevnt ovenfor, tjente disse retningslinjene sammen med Europarådskonvensjonen om personvern som modell for personverndirektivet. Retningslinjene har dessuten hatt stor betydning for landene som ikke omfattes av Europarådets eller EU/EØS sine reguleringer.<sup>96</sup> FN vedtok i 1990 retningslinjer på personvernområdet som i stor grad tilsvarer OECDs retningslinjer og personvernkonvensjonen.<sup>97</sup> FNs retningslinjer har hatt liten praktisk betydning sammenlignet med de øvrige internasjonale instrumentene, men de viser at interessen for personopplysningsvern er global.<sup>98</sup>

OECD har i tillegg utarbeidet en rekke andre retningslinjer av interesse for vårt tema. Dette inkluderer retningslinjer om kvalitetssikring av molekylærgenetisk testing,<sup>99</sup> retningslinjer

---

<sup>93</sup> Lowe (2007) s. 96-97.

<sup>94</sup> Shaw (2003) s. 112.

<sup>95</sup> Recommendation of the Council concerning Guidelines governing the Protection of Privacy and Transborder Flows of Personal Data (2013).

<sup>96</sup> NOU 1997:19 s. 41.

<sup>97</sup> UN General Assembly Guidelines for the Regulation of Computerized Personal Data Files 14. desember 1990.

<sup>98</sup> NOU 2009:1 s. 57.

<sup>99</sup> OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing (2007).

om humane biobanker og genetiske forskningsdatabaser,<sup>100</sup> retningslinjer om informasjons- og nettverkssikkerhet<sup>101</sup> og retningslinjer om kryptografi.<sup>102</sup> OECD har dessuten utarbeidet en rapport om persontilpasset medisin og en bok om farmakogenetikk.<sup>103</sup> Helsedirektoratet har oppfordret fagmiljøene til å implementere retningslinjene om kvalitetssikring av molekylærgenetisk testing.<sup>104</sup> En slik oppfordring skaper ikke i seg selv en rettslig forpliktelse. Oppfordringen kan imidlertid være et uttrykk for at retningslinjene er i tråd med forvaltningens rettsoppfatning og ønskede praksis på området.

Europarådets ministerkomité har utarbeidet enkelte anbefalinger på bioteknologiens område. Av klinisk betydning er særlig anbefalingen om beskyttelse av helseopplysninger,<sup>105</sup> anbefalingen om genetikkens innvirkning på helsevesenets organisering og helsepersonells utdanning,<sup>106</sup> anbefalingen om genetisk testing og screening for helseformål<sup>107</sup> og anbefalingen om beskyttelse av det humane genomet.<sup>108</sup>

---

<sup>100</sup> OECD Guidelines for Human Biobanks and Genetic Research Databases (2009).

<sup>101</sup> OECD Guidelines for the Security of Information Systems and Networks (2002).

<sup>102</sup> OECD Guidelines for Cryptography Policy (1997).

<sup>103</sup> OECD (2011) og OECD (2009).

<sup>104</sup> Helsedirektoratets *Rapport IS-1897* s. 250.

<sup>105</sup> Council of Europe Recommendation No. R (97) 5 of the Committee of Ministers to the member states on the Protection of Medical Data 13. februar 1997.

<sup>106</sup> Council of Europe Recommendation CM/Rec(2010)11 of the Committee of Ministers to member states on the impact of genetics on the organisation of health care services and training of health professionals 29. september 2011.

<sup>107</sup> Council of Europe Recommendation No. R (92) 3 of the Committee of Ministers to member states on genetic testing and screening for health care purposes 10. februar 1992.

<sup>108</sup> Parliamentary Assembly of the Council of Europe Recommendation 1512 (2001) Protection of the human genome by the Council of Europe 25. april 2001.



FNs organisasjon for utdanning, vitenskap, kultur og kommunikasjon (UNESCO) nedsatte i 1993 en komité for bioetikk som skulle overvåke utviklingen innenfor biovitenskapene i lys av grunnleggende menneskerettigheter.<sup>109</sup> Komitéen forfattet et utkast til Erklæring om menneskets arveanlegg og menneskerettigheter, som ble enstemmig vedtatt på UNESCOs generalkonferanse i 1997.<sup>110</sup> UNESCO fulgte opp med ytterligere to erklæringer – Erklæringen om menneskelige genetiske data i 2003<sup>111</sup> og Verdenserklæring om bioetikk og menneskerettigheter i 2005.<sup>112</sup> Erklæringene er ikke rettslig bindende, men som medlem av FN påhviler det Norge en moralsk forpliktelse å følge dem opp.<sup>113</sup>

Andre soft law-instrumenter av interesse for temaet inkluderer Verdens helseorganisasjon (WHO) sin konstitusjon,<sup>114</sup> og The International Labour Organization (ILO) sin konvensjon om urbefolkninger og stammefolk i selvstendige stater.<sup>115</sup> WHO har dessuten utarbeidet en flere rapporter om medisinsk genetikk og de har foreslått etiske retningslinjer for medisinsk

---

<sup>109</sup> UNESCO International Bioethics Committee. Se nærmere i St. meld. nr. 14 (2001-2002) s. 80 og Kaiser (2010).

<sup>110</sup> UNESCO Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights 11. november 1997.

<sup>111</sup> UNESCO International Declaration on Human Genetic Data 16. oktober 2003.

<sup>112</sup> UNESCO Universal Declaration on Bioethics and Human Rights 19. oktober 2005.

<sup>113</sup> NOU 2001:19 s. 198, Ot.prp. nr. 58 s. 14 og UNESCO General introduction to the standard-setting instruments of UNESCO.

<sup>114</sup> Constitution of the World Health Organization 22. juli 1946.

<sup>115</sup> International Labour Organization (ILO), Indigenous and Tribal Peoples Convention, C169 27. juni 1989.

genetikk<sup>116</sup> og kommet med en uttalelse om den nye utviklingen innen humangenetikken.<sup>117</sup>

Gjennomgangen ovenfor viser at det foreligger omfattende internasjonale forpliktelser i kryssfeltet mellom personopplysningsrett og helserett som må respekteres ved utformingen av norsk intern rett. Menneskerettigheter, EØS-rett, rettslig bindende internasjonale konvensjoner og soft law-instrumenter bidrar til det juridiske rammeverket persontilpasset medisin hører hjemme i. Jeg går nå over til å se på det etiske rammeverket.

### 2.3 Det etiske rammeverket

Tom L. Beauchamp og James F. Childress har i sitt klassiske verk ”Principles of Biomedical Ethics” oppstilt et medisinsk-etisk rammeverk som kan brukes av mennesker på tvers av politiske, religiøse og livssynsmessige barrierer, og på tross av forskjeller i etiske grunnholdninger.<sup>118</sup> Rammeverket består av fire grunnleggende prinsipper som spesifiseres og balanseres for å ta stilling til konkrete etiske problemstillinger:<sup>119</sup>

1. Respekt for autonomi: En norm for å respektere og støtte autonome avgjørelser.
2. Ikke skade (nonmaleficence): En norm for å unngå å forårsake skade.
3. Velgjørenhet (beneficence): En gruppe normer knyttet til å lette, redusere eller forhindre skade, gi fordeler, og balansere fordeler mot risikoer og kostnader.
4. Rettferdighet (justice): En gruppe normer for rettferdig fordeling av fordeler, risikoer og kostnader.<sup>120</sup>

---

<sup>116</sup> WHO Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services (1998).

<sup>117</sup> WHO Statement of the WHO Expert Consultation on New Developments in Human Genetics (2000).

<sup>118</sup> Ruyter (2007) s. 35.

<sup>119</sup> *ibid.* s. 37-39.

<sup>120</sup> Beauchamp (2013) s. 12.

Beauchamp og Childress fremhever at det i biomedisinsk etikk er galt å prioritere ett grunnprinsipp fremfor de øvrige. Man bør i stedet anerkjenne både fordelene og begrensningene til hvert av prinsippene.<sup>121</sup> I så måte kan man si at balanseringen av prinsippene kan minne om balanseringen mellom ulike menneskerettigheter.

De tre sistnevnte etiske prinsippene gjenfinner vi i den hippokratiske ed: ”Jeg vil etter evne og beste skjønn gi forskrifter om livsførsel til *gagn* for de syke, og jeg vil verge dem mot slikt som fører til *skade og urett*”.<sup>122</sup> Knut W. Ruyter, Reidun Førde og Jan Helge Solbakk påpeker at man ved å gjøre autonomiprinsippet til det fjerde grunnprinsippet, demonstrerer en vilje til å forholde seg kritisk til tradisjonen, ettersom autonomikravet bare for få år siden ble neglisjert og til dels sterkt motarbeidet innen helsetjenesten – ikke minst på grunn av paternalistiske holdninger i den medisinske profesjonen.<sup>123</sup> Dette er temmelig likt som innen personvernet.

I sin doktoravhandling argumenterer Jan Reinert Karlsen for at norsk biopolitikk og den norske regulatoriske konteksten ikke er basert på akademiske og institusjonaliserte former for bioetikk, slik den er i resten av Europa og i USA.<sup>124</sup> I stedet vektlegges en kristen og humanistisk livssynsbasert etikk her til lands.<sup>125</sup> Karlsen eksemplifiserer med behandlingsbiobanklovens forarbeider. Jeg undersøkte odelstingsproposisjonen som lå til grunn for bioteknologiloven, og det samme slås der fast allerede på side 14:

”Humanismens vektlegging av menneskets evne til fornuftig tenking og evne til erkjennelse, sammen med kristendommens vektlegging av menneskenes egenverd og forvalteropp-

---

<sup>121</sup> *ibid.* s. ix.

<sup>122</sup> Ruyter (2007) s. 37.

<sup>123</sup> *l.c.*

<sup>124</sup> Karlsen (2011) s. 10-12 og 19.

<sup>125</sup> *ibid.* s. 12.

gave overfor skaperverket, danner grunnlaget for en positiv vurdering også av denne form for ny medisinsk kunnskap og teknologi. Refleksjonen om bioteknologien i et etisk perspektiv kan derfor etter departementets syn best ta sitt utgangspunkt i den humanistiske og den kristne vektleggingen av menneskeverdet.”<sup>126</sup>

Karlsen påpeker at den norske biopolitikken får utslag i uventede politiske konstellasjoner på tvers av det ordinære politiske spekteret, noe som kan utgjøre en ytterligere utfordring for reguleringen av feltet i Norge.<sup>127</sup>

Persontilpasset medisin reiser en del etiske problemstillinger. Tidligere statsminister Jens Stoltenberg pekte på én type etisk problemstilling persontilpasset medisin reiser i en tale han holdt:

”There is a stark contrast between the personalised medicine that is emerging in the developed world, and the continuing need for mass vaccinations to prevent common diseases in the developing world.”<sup>128</sup>

Denne etiske problemstillingen omtales gjerne som ”Me medicine vs. We medicine”.<sup>129</sup> Spørsmålet er om vi skal fokusere på storskala folkehelseiltak som vaksinerer eller på utvikling av målrettet medisin på individnivå. Dette kan anses som et valg mellom solidaritet og fellesskapsånd versus fokus på hva man som enkeltindivid er best tjent med. Denne og lignende etiske problemstillinger er det behov for å adressere i samfunnet. Sett i et slikt

---

<sup>126</sup> Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 14.

<sup>127</sup> Karlsen (2011) s. 10-11.

<sup>128</sup> Stoltenberg (2012). Tilsvarende problemstilling ble påpekt av tidligere helse- og omsorgsminister Jonas Gahr Støre, se Gahr Støre (2012).

<sup>129</sup> Donna Dickenson har skrevet en bok om denne etiske problemstillingen, se Dickenson (2013).

lys er det riktig å karakterisere etikken slik Jens Edvin Skoghøy gjør som ”oppfatninger om hvordan vi som samfunnsborgere bør opptre, og som er basert på verdiforestillinger av en eller annen art, dvs. en vurdering av godt eller dårlig, riktig eller galt, forsvarlig eller uforsvarlig.”<sup>130</sup> De etiske avveiningene vil legge grunnlaget for juridiske reguleringer. Det som skiller etikkregler fra soft law-instrumenter er at etikkreglene i større grad bygger på en verdivurdering.<sup>131</sup> Politikk kan betegnes som virksomhet som har som siktemål å opprettholde eller endre de ekstsiterende samfunnsforholdene.<sup>132</sup> Torstein Eckhoff karakteriserer det slik at jussen står med ett ben i etikken og ett i politikken.<sup>133</sup>

Det er ikke bare etikken som oppstiller grunnprinsipper. Det gjør også jussen, og siden disse prinsippene viser hvilke normative utgangspunkter helseretten og personopplysningsretten bygger på, skal jeg se på dem i det følgende.

## **2.4 Juridiske grunnprinsipper**

Jeg skal gjøre rede for noen av de overordnede grunnprinsippene i helseretten og personopplysningsretten. Til hvert av disse prinsippene hører det mer detaljerte regler. Flere av prinsippene gjenfinnes også i de internasjonale instrumentene jeg har nevnt ovenfor.

Kriteriene for hva det er riktig å betegne som et grunnprinsipp, er ikke klare. Det kan derfor være uenighet i fagmiljøet om hvorvidt noe er et grunnprinsipp. Jeg velger å trekke frem noen av de sterke normative utgangspunktene som betegnes som grunnprinsipper av Asbjørn Kjørstad i helseretten og av Lee Bygrave og Dag Wiese Schartum i personopplysningsretten.<sup>134</sup> Jeg har foretatt et utvalg basert på relevansen for persontilpasset medisin.

---

<sup>130</sup> Skoghøy (1994) s. 854.

<sup>131</sup> l.c.

<sup>132</sup> *ibid.* s. 852.

<sup>133</sup> Eckhoff (1989) s. 10.

<sup>134</sup> Kjørstad (2007) s. 41-53, Bygrave (2014) s. 145-167 og Schartum (2011) s. 100-105.

Autonomiprinsippet står sterkt både i helseretten og i personopplysningsretten. Autonomi er selvbestemmelsesrett som innebærer deltagelse i beslutninger som angår en selv.<sup>135</sup> Innen personopplysningsretten omtales dette gjerne som medbestemmelsesrett, og det innebærer også at man skal kunne ha noe påvirkning på måten ens personopplysninger behandles på av andre.<sup>136</sup> Autonomiprinsippet er som nevnt også et av de fire etiske grunnprinsippene Beauchamp og Childress nevner.

Autonomiprinsippet kan ses i et integritetsperspektiv. Tanken er at det finnes enkelte livsområder hvor enkeltindividet har herredømme på grunn av den høye graden av sensitivitet eller intimitet.<sup>137</sup> Persontilpasset medisin hører til på et slikt livsområde. Inngrep i en persons psykiske eller fysiske integritet krever samtykke eller annet rettslig grunnlag for ikke å anses som en krenkelse. For at pasienten skal kunne ta stilling til om det er ønskelig å samtykke, kreves det informasjon. Slik informasjon har pasienten rett til å få.<sup>138</sup>

I personopplysningsretten snakkes det gjerne om prinsippet om rettferdig og rettmessig behandling av personopplysninger. Utover et krav til rettslig grunnlag for behandling av personopplysninger, tilsier prinsippet at den behandlingsansvarlige skal ta hensyn til den registrertes interesser og rimelige forventninger.<sup>139</sup> Formålsbegrensningsprinsippet i personopplysningsretten innebærer således at personopplysninger skal samles inn til spesifiserte, legitime formål, og ikke benyttes på måter som er uforenelige med formålet.<sup>140</sup> Dette skal ivareta forutberegneligheten ved at man på forhånd informeres om hva personopplys-

---

<sup>135</sup> Kjønstad (2007) s. 41-44.

<sup>136</sup> Bygrave (2014) s. 158-163 og Schartum (2011) s. 103.

<sup>137</sup> Schartum (2011) s. 28.

<sup>138</sup> Kjønstad (2007) s. 45-46, Bygrave (2014) s. 158-163 og Schartum (2011) s. 103.

<sup>139</sup> Bygrave (2014) s. 146-147 og Schartum (2011) s. 101.

<sup>140</sup> Bygrave (2014) s. 153-157 og Schartum (2011) s. 101.

ningene skal benyttes til, og skal kunne føle seg trygg på at de ikke senere benyttes til noe annet. I tråd med dette tilsier proporsjonalitetsprinsippet at tiltaket skal være egnet, nødvendig og ikke gå lenger enn nødvendig.<sup>141</sup> Mengden av personopplysninger som samles inn skal begrenses til hva som er nødvendig for å oppnå formålet med innsamlingen og behandlingen; sistnevnte kalles gjerne minimalitetsprinsippet.<sup>142</sup>

Pasienten har rett til til øyeblikkelig hjelp og til nødvendig helsehjelp.<sup>143</sup> I helseretten tilsier forsvarlighetsprinsippet at helsepersonell og helseinstitusjoner skal opptre faglig forsvarlig, og faglig forsvarlighet er en dynamisk rettslig standard.<sup>144</sup> Forsvarlighetstankegangen hvor man pålegges å opptre forsvarlig overfor individet ser vi altså at er felles innen helseretten og personopplysningsretten. Dette kan også ses i sammenheng med det etiske ikke-skadeprinsippet Beauchamp og Childress fremhever.

Både i helseretten og personopplysningsretten oppstilles det prinsipper i tilknytning til håndteringen av informasjon. Det er grunn til å bemerke at bruk av IKT som forutsetter digitalisering av informasjonen, slik det vil gjøre ved persontilpasset medisin, kan forstørre og forverre virkningene av en integritetskrenkelse for datasubjektet.<sup>145</sup> Prinsippet om helsepersonells taushetsplikt tilsier at helsepersonell har taushetsplikt om opplysninger pasienten har betrodd dem.<sup>146</sup> Innen personopplysningsretten gir prinsippene om datakvalitet, datasikkerhet og sensitivitet veiledning om håndtering av informasjon. Personopplysninger skal samsvare med det de er ment å beskrive, og være relevante og fullstendige sett i rela-

---

<sup>141</sup> Bygrave (2014) s. 147-150 og Schartum (2011) s. 104.

<sup>142</sup> Bygrave (2014) s. 151-152 og Schartum (2011) s. 102.

<sup>143</sup> Kjønstad (2007) s. 47-48 og 141-202.

<sup>144</sup> *ibid.* s. 48-49, 217-270 og 324-326.

<sup>145</sup> Schartum (2011) s. 31-32.

<sup>146</sup> Kjønstad (2007) s. 47 og 271-312.

sjon til formålet med behandlingen.<sup>147</sup> Personopplysninger skal beskyttes mot uautoriserte forsøk på å avsløre, slette, endre eller utnytte dem.<sup>148</sup> Behandling av sensitive personopplysninger skal være gjenstand for strengere kontroll enn øvrige personopplysninger.<sup>149</sup>

Persontilpasset medisin har både en side mot helseretten og en side mot personopplysningsretten. Den overordnede tankegangen later til å være ganske samstemt. Menneskets integritet skal beskyttes ved at det selv skal få bestemme, og det skal være mulig å fatte beslutningen på et informert grunnlag. Behandlingen – både i helsevesenet og av pasientens personopplysninger – skal være forsvarlig. Som nevnt er den helserettslige forsvarlighetsvurderingen en dynamisk rettslig standard, og denne endres i tråd med den vitenskapelige utviklingen innen medisinen.<sup>150</sup> I neste underkapittel redegjøres det for hvilke kriterier man innen medisinen benytter for å foreta en medisinsk forsvarlighetsvurdering.

## 2.5 Medisinsk-faglige rammer

Før en klinisk test tas i bruk, må den evalueres. Dette kan altså ses i sammenheng med forsvarlighetsprinsippet i helseretten. Innen medisinen benytter man gjerne de såkalte ACCE-kriteriene for å vurdere kliniske tester. ACCE står for Analytical validity, Clinical validity, Clinical utility og Ethical aspects.<sup>151</sup>

Analytisk validitet vurderer en tests sensitivitet, det vil si andelen mennesker som har tilstanden som identifiseres av testen, og en tests spesifisitet, altså andelen mennesker som ikke har tilstanden hvor testresultatet korrekt identifiserer disse som ikke å ha den.<sup>152</sup> Det er

---

<sup>147</sup> Bygrave (2014) s. 163-164 og Schartum (2011) s. 102.

<sup>148</sup> Bygrave (2014) s. 164-165 og Schartum (2011) s. 103.

<sup>149</sup> Bygrave (2014) s. 165-167 og Schartum (2011) s. 103-104.

<sup>150</sup> Kjøenstad (2007) s. 324-325.

<sup>151</sup> Strachan (2011) s. 606-609.

<sup>152</sup> *ibid.* s. 606-607.



mulig å diagnostisere flere tilstander med høy grad av analytisk validitet ved hjelp av genomsekvensering.<sup>153</sup> Et av problemene relatert til genomsekvensering er imidlertid at man kan finne varianter som ikke er klassifisert. I disse tilfellene er det uvisst om det man ser er sykdomsbringende eller ufarlig. Analytisk validitet kan sammenlignes med det ovenfor nevnte datakvalitetsprinsippet i personopplysningsretten hvoretter personopplysningene skal innebære en korrekt representasjon.<sup>154</sup>

Testing for arvelig brystkreft og eggstokkreft kan illustrere problemstillingen. Mutasjoner i BRCA-genene disponerer for arvelig brystkreft og eggstokkreft. I 5-10 % av alle tilfeller av BRCA-mutasjoner, finner man en mutasjonsvariant med ukjent betydning.<sup>155</sup> De angjel-dende pasientene følges i slike tilfeller nøye opp, på samme måte som når man vet at vari-anten er sykdomsgivende. Dersom en ikke sykdomsgivende variant klassifiseres som syk- domsgivende, reduserer det testens spesifisitet. Dette understreker behovet for at klinisk bruk av genomsekvensering bør ledsages av en normaldatabase. Dersom en variant er van- lig, si hyppigere enn 1 %, antas den ikke å være sykdomsgivende. Man har også mulighet til å registrere erfaringene knyttet til de forskjellige variantene man følger opp.

Når man skal teste for vanlige folkesykdommer, kan laboratorier teste med høy grad av analytisk validitet, men evnen for resultatene til å forutsi sykdomsmottagelighet er mye mer begrenset.<sup>156</sup> Den kliniske validiteten - hvor godt testen forutsier helsekonsekvensen den setter seg fore å forutsi - er altså lav.<sup>157</sup> Dette er fordi den genetiske faktoren verken er

---

<sup>153</sup> Se for eksempel Castéra, L...[et al.] (2014).

<sup>154</sup> Schartum (2011) s. 102.

<sup>155</sup> Se for eksempel Murray, ML...[et al.] (2011).

<sup>156</sup> Strachan (2011) s. 608.

<sup>157</sup> *ibid.* s. 606-608.

nødvendig eller tilstrekkelig for utvikling av sykdommen, det er kun snakk om relativ risiko.<sup>158</sup>

Risikobegrepet er omstridt fordi det forutsetter et så stort pasientmateriale at man statistisk kan estimere mulig utfall.<sup>159</sup> Ved genomanalyser oppdager man imidlertid ofte at mange varianter kun finnes i enkeltfamilier.<sup>160</sup> I slike tilfeller kan det være riktigere å operere med andre begreper enn risiko, for eksempel usikkerhet.<sup>161</sup>

En test kan ha høy analytisk og klinisk validitet, men allikevel begrenset klinisk nytteverdi. Den sjeldne, monogene sykdommen Huntington kan tjene som eksempel. Det finnes foreløpig ingen behandling for denne sykdommen, og det er derfor opp til hver enkelt person å avgjøre hvorvidt testen for dem har nytteverdi; ønsker de å vite at de vil utvikle sykdommen selv om det ikke finnes noe de kan gjøre for å forhindre det eller noen behandling?<sup>162</sup>

Etiske aspekter inkluderer slikt som hvorvidt testen er frivillig, om den kan stigmatisere noen eller påvirke dem negativt.<sup>163</sup>

Ofte vil det avgjørende for om en test tas i bruk bli en medisinsk-faglig helhetsvurdering hvor man vurderer hvorvidt resultatet vil kunne føre til noen form for handling.<sup>164</sup>

---

<sup>158</sup> *ibid.* s. 608.

<sup>159</sup> Solbakk (2013).

<sup>160</sup> Se for eksempel Rehm (2013).

<sup>161</sup> Solbakk (2013).

<sup>162</sup> Strachan (2011) s. 608.

<sup>163</sup> *l.c.*

<sup>164</sup> *ibid.* s. 609.

Persontilpasset medisin for gjennomsnittsnordmannen ved hjelp av genomsekvensering er foreløpig ikke på et stadium som oppfyller disse medisinsk-faglige kravene. Avdelingsleder ved Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus, Dag Undlien, uttrykker det slik:

”Det er viktig for meg å si at det pr. i dag ikke er grunnlag for å anbefale den jevne nordmann å sekvensere sitt genom i håp om helsegevinst. Det kan sogar være at man opplever det motsatte: et bekymret liv, med frykt for en sykdom man ikke kan gjøre noe for å forhindre. Det kan også være at man finner ting man ikke helt vet hvordan man skal tolke, og som kanskje leder til at man gjør nye undersøkelser, som igjen kan ha uheldige helsemessige konsekvenser. Medisinen er full av eksempler på at undersøkelser gjort i den beste hensikt kan føre til det motsatte av det man ønsket. Vi har ikke dokumentasjon som tilsier at dette er noe som friske mennesker bør gjøre – ennå.”<sup>165</sup>

Medisinsk sett befinner vi oss raskt på vei inn mot tidlig klinisk anvendelse for spesifikke genpaneler. På det nåværende tidspunktet hvor den medisinske forsvarlighetsvurderingen tilsier at dette ikke bør tas i bruk i stor skala, vil det også ha juridiske implikasjoner for vurderingen etter den rettslige standarden om forsvarlighet i helseretten. Forsvarlighetsprinsippet i helseretten, og det etiske ikke-skadeprinsippet tilsier at vi må være avventende med storskala bruk av genomsekvensering. Når den vitenskapelige utviklingen på feltet har kommet lenger, vil det følge av forsvarlighetsstandardens dynamikk at vurderingen kan bli en annen.

## **2.6 Oppsummering**

Gjennomgangen av rammeverket viser hvilken kontekst det nasjonale regelverket må anvendes i og vurderes i forhold til. Man skulle kanskje anta at persontilpasset medisin – fordi det er et nytt konsept innen medisinen – er et felt man står fritt til å regulere slik man

---

<sup>165</sup> Undlien (2013-I) s. 15.

ønsker her til lands. Gjennomgangen viser imidlertid at den reelle norske reguleringsfriheten er begrenset. Ettersom mye av reguleringen på området er et resultat av menneskerettigheter og Norges rettslig bindende internasjonale forpliktelser, er dette et juridisk rammeverk som vi må respektere og bygge videre på. I så måte skiller det seg ikke fra andre områder der det eksisterer mange bindinger, og hvor det oppstår et reguleringsbehov.

Jeg vil i det følgende ta for meg prosessen som tenkes fulgt for persontilpasset medisin. I kapittel 3 vil jeg ta for meg testingen og i kapittel 5 vil jeg se på lagringen av genomopplysningene. Midt i mellom de to vil jeg adressere to grunnleggende, juridiske spørsmål.

## 3 Testingen

### 3.1 Innledning

Nå som rammeverket er klarlagt, er det første spørsmålet som reiser seg under hvilke forutsetninger det er lov å foreta genomsekvensering. Genetiske undersøkelser reguleres av bioteknologiloven. Loven skiller mellom diagnostiske og prediktive genetiske undersøkelser, og dette skillet er av stor rettslig betydning fordi prediktive genetiske undersøkelser er underlagt strengere regler enn diagnostiske genetiske undersøkelser. Jeg vil i det følgende se nærmere på bioteknologilovens definisjon av genetiske undersøkelser, og særlig på distinksjonen mellom diagnostiske og prediktive undersøkelser. Jeg vil drøfte hvor det er rettslig riktig å plassere genomsekvensering til bruk i persontilpasset medisin, og jeg vil avslutningsvis gjøre rede for hvilke konsekvenser konklusjonen min har for hvordan testingen bør foregå.

### 3.2 Bioteknologilovens anvendelsesområde og formål

Bioteknologilovens virkeområde reguleres i § 1-2. Loven gjelder humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. og omfatter blant annet avhandlingens tema, genetiske undersøkelser av fødte, jf. første ledd.

Formålet med bioteknologiloven er ”å sikre at medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle”, jf. bioteknologiloven § 1-1. Bestemmelsen representerer en videreføring av tidligere gjeldende rett, jf. nå opphevede lov 5. august 1994 nr. 56 om medisinsk bruk av bioteknologi § 1-1. Loven tar sikte på å sikre at både myndighetenes og den enkeltes bruk av medisinsk bioteknologi skal være til menneskets beste.<sup>166</sup> Formålet skal søkes oppnådd ”i samsvar med prinsipper om respekt for men-

---

<sup>166</sup> Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 127.

neskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv”, jf. bioteknologiloven § 1-1 annet punktum.

### **3.3 Genetiske undersøkelser av fødte**

Bioteknologiloven kapittel 5 regulerer genetiske undersøkelser av fødte. ”Genetiske undersøkelser” defineres i biotl. § 5-1 som ”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”.

Definisjonen av genetiske undersøkelser later til å være en videreføring og utvikling av en definisjon i et rundskriv fra Statens helsetilsyn i tilknytning til bioteknologiloven av 1994.<sup>167</sup> Forarbeidene gir liten veiledning til det nærmere innholdet. I lys av begrepsavklaringene ovenfor i kapittel 1, skal jeg forsøke å klargjøre definisjonen basert på lovens ordlyd.

”Arvestoff på nukleinsyrenivå” er de to hovedformene for nukleinsyre; DNA og RNA (ribonukleinsyre). En RNA-undersøkelse vil som det fremgår nedenfor innebære en mer indirekte undersøkelse av arvestoffet enn en DNA-undersøkelse. ”Arvestoff på kromosomnivå” er DNA-kjeder oppkveilet rundt et kromosom. ”Genprodukter og deres funksjon” krever en nærmere forklaring:<sup>168</sup> DNA oversettes til RNA som et ledd i proteinproduksjonen fordi RNA er egnet for transportetappen fra cellekjernen hvor DNA er og ut i cytoplasma hvor proteinproduksjonen foregår. På cellens proteinverksted i cytoplasma, ribosomene, leses tre baser av gangen av fra RNA-molekylet. Disse tre basene koder for en aminosyre, og en kjede aminosyrer utgjør et protein. Proteiner har mange funksjoner i kroppen, blant annet

---

<sup>167</sup> Se Statens helsetilsyns rundskriv IK-34/96 og Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 93.

<sup>168</sup> For en nærmere forklaring av denne prosessen, se for eksempel Alberts, B...[et al.] (2008) s. 329-400.

som enzymer, genregulatorer og signalstoffer slik som insulin. Undersøkelse av genprodukter og deres funksjon må altså antas å henvise til undersøkelser av enkeltstående aminosyrer, proteiner og deres funksjoner. ”Organundersøkelser” er i utgangspunktet en hvilken som helst undersøkelse av kroppens organer. En del genetiske sykdommer ledsages av karakteristiske, ytre trekk, og det er nok bakgrunnen for at organundersøkelser er del av definisjonen.<sup>169</sup>

Definisjonen modifiseres ved at det oppstilles et vilkår om at undersøkelsen må ha til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper. Men er dette egentlig noen stor modifikasjon? Hvis du går til fastlegen fordi din far hadde høyt blodtrykk og fikk slag, og sier at du derfor ønsker å vite om du har arvet dette, så omfattes en blodtrykksmåling av definisjonen.<sup>170</sup> Undersøkelser av proteiner i serum er blant de vanligste undersøkelsene som utføres i helsevesenet. Mange vil for eksempel oppleve å få målt kolesterolet sitt, som er en undersøkelse av to lipoproteiner i blodet. Høye kolesterolverdier kan avdekke arvelig sykdom. Ofte er det sammensatte årsaker til at man velger å ta disse testene, og både pasientens arv og miljø kan spille inn på legens utvalg.

Under lovforberedelsen til 2003-loven mente sosialkomitéens medlemmer fra Fremskrittspartiet at organundersøkelser samt undersøkelser av genprodukter og deres funksjon, ikke burde inkluderes i definisjonen.<sup>171</sup> De begrunnet dette med at slike undersøkelser rutinemessig har foregått i mange tiår, og at ethvert offentlig og privat klinisk laboratorium dermed vil falle innunder loven.<sup>172</sup> Mange av genproduktene påvirkes dessuten av miljøfaktorer, og komitémedlemmene mente det ikke var mulig å lage en formålstjenlig lov som sor-

---

<sup>169</sup> NOU 2000:23 s. 90.

<sup>170</sup> Eksempelet er hentet fra Dag Undlien, se Blinkenberg (2013) s. 237-238.

<sup>171</sup> Innst. O. nr. 16 (2003-2004) s. 33. Samme syn ble fremmet i Innst. O. nr. 67 (1993-94) punkt 2 og 7.

<sup>172</sup> Innst. O. nr. 16 (2003-2004) s. 33.

terer ut genetisk effekt i forhold til miljøeffekt på for eksempel proteiner i blodserum.<sup>173</sup> Fremskrittspartiet foreslo derfor en alternativ definisjon: ”Med genetiske undersøkelser menes i denne loven undersøkelse av DNA.”<sup>174</sup> Røsæg-utvalget som utredet spørsmål knyttet til forsikringsselskapers innhenting, bruk og lagring av helseopplysninger kom også med en anbefaling om en klarere definisjon.<sup>175</sup>

I forbindelse med den pågående evalueringen av bioteknologiloven sendte Helsedirektoratet et brev til Helse- og omsorgsdepartementet med oppsummering av sin erfaring med administreringen av bioteknologiloven.<sup>176</sup> Også direktoratet påpeker at mange alminnelige blodprøveundersøkelser som ofte tas av allmennpraktiserende leger faller innunder definisjonen når de tas for å gi informasjon om arvelig sykdom.<sup>177</sup> Dette kan medføre at allmennpraktiserende leger trenger spesiell godkjenning som virksomhet som bedriver eller rekvirerer medisinsk bruk av bioteknologi etter bioteknologiloven § 7-1. Per i dag finnes det kun fem virksomheter her til lands som er godkjent for å rekvirere genetiske undersøkelser, og det er fem store sykehus med medisinsk genetiske avdelinger.<sup>178</sup> Det finnes ingen fastleger som har tillatelse til å en gang å rekvirere slike undersøkelser. Loven etterleves altså ikke på dette punktet, og det til tross for at bestemmelsen er straffesanksjonert, jf. bioteknologiloven § 7-5.

---

<sup>173</sup> l.c.

<sup>174</sup> l.c.

<sup>175</sup> NOU 2000:23 s. 89-96.

<sup>176</sup> Helsedirektoratet (23.02.2010) s. 6.

<sup>177</sup> l.c.

<sup>178</sup> De fem godkjente virksomhetene er Oslo universitetssykehus, Sykehuset Telemark, Haukeland universitetssykehus, St. Olavs hospital og Universitetssykehuset Nord-Norge, jf. Helsedirektoratet (12.12.2011).



Det foretas rutinemessig innhenting av familieanamnese i konsultasjoner i helsevesenet. En slik familiehistorikk kan i mange sammenhenger være vel så verdifull som en genetisk undersøkelse med henblikk på å si noe om en pasients risiko for utvikling av sykdommer. Slike familieopplysninger reguleres imidlertid ikke av bioteknologiloven fordi det i henhold til forarbeidene ville bydd på for omfattende praktiske vanskeligheter.<sup>179</sup>

I forarbeidene spesifiseres det videre at laboratorieundersøkelser for identifikasjonsformål ikke anses som en genetisk undersøkelse som omfattes av bestemmelsen i bioteknologiloven § 5-1.<sup>180</sup> Som nevnt i kapittel 1 er slike DNA-undersøkelser en undersøkelse av arvestoffet, men ikke av genene, og dette er undersøkelser som brukes i slikt som farskapsaker, familiegjeforeningssaker, identifikasjon etter ulykker og av politiet. Ett og samme DNA-materiale omfattes altså ikke av bioteknologiloven dersom det benyttes til identifikasjonsformål utenfor helsevesenet som dersom det benyttes til helsehjelp i helsevesenet. Forskningen har ikke kommet langt nok til at dette DNA-materialet er interessant i klinisk helse-sammenheng ennå, men i lys av den nye forskningen referert ovenfor som viser at DNA som ikke er gener har biokjemiske funksjoner, så er det betenkelig at aktører utenfor helsevesenet ikke er underlagt bioteknologiloven. Det er riktignok slik at annet lovverk, som straffeprosessloven, barneloven og utlendingsloven, regulerer disse spørsmålene, men disse tar gjerne ikke høyde for de samme aspektene som den helserettslige lovgivningen. Det synes altså som om lovgiver ikke i like stor grad vektlegger *hva* som analyseres, men mer *formålet* med undersøkelsen.

Genomsekvensering er en DNA-analyse av menneskets arvestoff, og som sådan den mest direkte undersøkelsen av arvestoffet. Dette er således en genetisk undersøkelse i henhold til bioteknologilovens definisjon.

---

<sup>179</sup> Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 92-93 og 134.

<sup>180</sup> *ibid.* s. 134.

Genetiske undersøkelser kan etter bioteknologiloven § 5-2 kun anvendes til medisinske formål med diagnostiske eller behandlingsmessige siktemål. For persontilpasset medisin vil dette være tilfellet.

### **3.4 Er den genetiske undersøkelsen diagnostisk eller prediktiv?**

Genetiske undersøkelser av fødte deles etter bioteknologiloven § 5-1 annet ledd opp i tre undergrupper, hvorav bokstav a, genetiske diagnostiske undersøkelser, og bokstav b, genetiske prediktive undersøkelser, er av særlig interesse for avhandlingens tema.

Genetiske diagnostiske undersøkelser er genetiske undersøkelser for å stille sykdomsdiagnose, og dette omfatter diagnostikk av pasienter med påvist eller mistenkt sykdom.<sup>181</sup> Mistanken må ha rot i at pasienten selv har symptomer og/eller tegn på sykdom; det er ikke nok at øvrige familiemedlemmer har symptomer eller tegn.<sup>182</sup>

Genetiske prediktive undersøkelser (i vid forstand) benyttes gjerne som en samlebetegnelse på tre typer genetiske undersøkelser:

#### 1) Genetiske presymptomatiske undersøkelser

Genetiske presymptomatiske undersøkelser brukes for å påvise om en pasient har et dominant arvelig sykdomsanlegg som først vil gi sykdom senere i livet.<sup>183</sup> Dette gjelder sjeldne sykdomsgrupper, så som Huntingtons sykdom.<sup>184</sup> Slike sykdommer er monogene, hvilket innebærer at man kan svare (relativt) klart ja eller nei på om en pasient vil komme til å bli syk i fremtiden. Grunnen til at man tillater slik testing, er at man ønsker å gi mennesker

---

<sup>181</sup> l.c.

<sup>182</sup> l.c.

<sup>183</sup> l.c. og Ot.prp. nr. 37 (1993-94) s. 34.

<sup>184</sup> Heiberg (2008), særlig s. 2216 om erfaringene med slike undersøkelser i Norge.

mulighet til å få visshet slik at de kan tilpasse livet sitt etter situasjonen.<sup>185</sup> En slik bør kan være tung å bære, og det er grunnen til at man sterkt vektlegger genetisk veiledning i forkant av en slik undersøkelse. Det gir pasienten anledning til å fatte et informert valg om hvorvidt det er ønskelig å foreta undersøkelsen. Pasienten følges også opp under og etter undersøkelsen, og det er strenge profesjonsprosedyrer – strengere enn bioteknologilovens krav – for hvordan denne pasientgruppen følges opp.<sup>186</sup>

## 2) Genetiske prediktive undersøkelser (i snever forstand)

Genetiske prediktive undersøkelser brukes for å undersøke om friske personer har arvelig disposisjon for sykdom som *eventuelt* kan inntreffe senere i livet.<sup>187</sup> Dette er undersøkelser for multifaktorielle sykdommer hvor arvestoffet ikke alene er avgjørende for hvorvidt man kommer til å bli syk. I motsetning til de to andre undergruppene, vil slike undersøkelser rette seg mot folkesykdommer som kreft, hjerte-karsykdommer og demens, og kunne være aktuelt for en stor gruppe mennesker. En hyppig test som utføres i helsevesenet er ApoE4.<sup>188</sup> Bærere av ApoE4 har økt risiko for demens.

## 3) Genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer som først viser seg i senere generasjoner

Dette er tester hvor man undersøker friske bærere av recessiv arvelig sykdom og kjønnsbundet arvelig sykdom.<sup>189</sup> Slike undersøkelser kan utføres når arveanlegget er kjent, så som ved den recessive sykdommen cystisk fibrose og den kjønnsbundne sykdommen fragil X-syndrom.<sup>190</sup> Fragilt X-syndrom er den vanligste årsaken til psykisk utviklingshemning hos

---

<sup>185</sup> Innst.S. nr. 214 (1992-93) kapittel 8.

<sup>186</sup> Undlien (2013-III).

<sup>187</sup> Innst.S. nr. 214 (1992-93) kapittel 8.

<sup>188</sup> Retterstøl (2014).

<sup>189</sup> Ot.prp. nr. 37 (1993-94) s. 34.

<sup>190</sup> l.c.

gutter.<sup>191</sup> Jenter er friske bærere eller har en langt mildere variant av sykdommen. Som regel er denne type undersøkelser aktuelle i familier hvor slike sykdommer forekommer, men enkelte bærertilstander screenes alle for ved fødselen, slik som fenylketonuri (PKU), jf. forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte § 2.<sup>192</sup>

I forarbeidene påpekes det at skillet mellom de tre undersøkelsestypene ikke er absolutt, og at enkelte tester, blant annet for visse kreftformer, kan karakteriseres som en mellomting mellom presymptomatiske og prediktive genetiske undersøkelser.<sup>193</sup>

Det avtegner seg et skille mellom de diagnostiske og de prediktive genetiske undersøkelsene som i hovedsak går på om pasienten er syk eller frisk når vedkommende skal undersøkes. På oppdrag fra Helsedirektoratet undersøkte analyse- og kommunikasjonsbyrået Perduco i juni og juli 2010 folks holdninger til etiske problemstillinger i relasjon til bioteknologiloven.<sup>194</sup> Ett av spørsmålene relaterte seg nettopp til distinksjonen mellom diagnostiske og prediktive genetiske undersøkelser. Det skal bemerkes at svarandelen i fagmiljøene var så lav at Perduco understreker at representativiteten er usikker.<sup>195</sup> 189 fagpersoner oppga at de kom i berøring med genetiske undersøkelser i sitt arbeid, og av disse arbeidet 45 % ved virksomheter som er godkjent etter bioteknologiloven.<sup>196</sup>

169 av fagpersonene svarte på spørsmålet ”Mener du det er hensiktsmessig å trekke et skille mellom prediktive og diagnostiske tester slik det er gjort i bioteknologiloven?” 75 % svarte ja, 6 % svarte nei, 15 % visste ikke, og for 5 % var dette ikke en aktuell problemstil-

---

<sup>191</sup> Retterstøl (2014).

<sup>192</sup> Forskrift 29. juni 2007 nr. 742 om genetisk masseundersøkelse av nyfødte.

<sup>193</sup> Ot.prp. nr. 37 (1993-1994) s. 36.

<sup>194</sup> Perduco (2010) s. 5 og 7.

<sup>195</sup> *ibid.* s. 6.

<sup>196</sup> *ibid.* s. 7.

ling.<sup>197</sup> Perduco dybdeintervjuet tre fagpersoner rekruttert fra en liste de fikk fra Helsedirektoratet, og konklusjonen fra de tre dybdeintervjuene var som følger: ”I dybdeintervjuene er det flere som løfter frem nettopp dette skillet mellom testing av friske personer versus testing av syke personer som et av de viktigste/riktigste grunnprinsippene i loven generelt og som det følgelig oppfordres til å opprettholde.”<sup>198</sup> Også spesialist i medisinsk genetikk Ellen Økland Blinkenberg argumenterer i sin populærvitenskapelige bok om genetikk for å opprettholde dette grunnleggende skillet.<sup>199</sup>

Det later til å være ganske stor oppslutning om prinsippet som sådan, men spørsmålet er om grensedragningen fungerer godt i praksis. Det later den ikke til å gjøre. Helsedirektoratet understreker i sitt brev til Helse- og omsorgsdepartementet om erfaringen med administreringen av bioteknologiloven at fagmiljøene har gitt uttrykk for at grenseoppgangen er vanskelig.<sup>200</sup> Fagpersoner jeg har snakket med, bekrefter dette.<sup>201</sup> Problemet begrenser seg ikke strengt til helsevesenet: Erik Røsæg har skrevet en artikkel hvor han redegjør for den usedvanlig store uklarheten på dette punktet i lovgivningen, og problemene dette skaper for avgjørelsen av hvilke helseopplysninger som kan innhentes av forsikringsselskaper.<sup>202</sup> Jeg vil i det følgende gjøre nærmere rede for distinksjonen, og jeg mener fremstillingen vil vise at grensedragningen – som i det daglige skal foretas av helsepersonell – er krevende.

Spørsmålet er om genomsekvensering er en diagnostisk eller en prediktiv genetisk undersøkelse. Svaret kan avhenge av hvorvidt man anser *formålet* med eller *resultatet* av under-

---

<sup>197</sup> *ibid.* s. 48.

<sup>198</sup> *ibid.* s. 7 og 48.

<sup>199</sup> Blinkenberg (2013) s. 116-120.

<sup>200</sup> Helsedirektoratet (23.02.2010) s. 6.

<sup>201</sup> Blant andre avdelingsleder ved Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus, Dag Undlien (2013-III).

<sup>202</sup> Røsæg (2009) s. 333-337.

søkelsen som avgjørende. I NOU 1999:20 *Å vite eller ikke vite: Gentester ved arvelig kreft* gis det et illustrerende eksempel på problemstillingen:

”Dersom en kvinne har brystkreft og det ved en gentest undersøkes om hun har mutasjon i *BRCA1*- eller *BRCA2*-genet, kan det være naturlig å anse dette som diagnostikk siden hun allerede har kreft. Imidlertid vil et positivt funn være prediktivt for kreft i det andre brystet og i eggstokkene.”<sup>203</sup>

Lovens ordlyd tilsier at det er formålet med undersøkelsen som skal være avgjørende for klassifiseringen, jf. skillet i bioteknologiloven § 5-1 annet ledd bokstav a og b mellom ”genetiske undersøkelser *for å stille sykdomsdiagnose*” og ”genetiske undersøkelser *for å påvise eller utelukke bærertilstand*” (min kursivering). At formålet tillegges vekt, finner jeg også spor av i Helsedirektoratets praksis. I spørsmålet om lang QT-syndrom (LQTS) skal anses som en diagnostisk eller prediktiv genetisk undersøkelse, konkluderte Helsedirektoratet med at dette avhenger av hvorvidt pasienten utviser symptomer. Hvis pasienten etter gjentatte besvimelser får påvist LQTS og behandles for dette, er det en diagnostisk undersøkelse. Dersom pasienten ikke har symptomer, men undersøkes fordi sykdommen forekommer i familien, er det en prediktiv genetisk undersøkelse.<sup>204</sup> Helsedirektoratet foretok en tilsvarende vurdering i en sak som gjaldt familiær hyperkolesterolemi (arvelig forhøyet kolesterol).<sup>205</sup> En og samme undersøkelse kan altså klassifiseres forskjellig avhengig av de konkrete omstendighetene. Det blir da sentralt å ta stilling til hva det innebærer å ha symptomer. Denne grensen må trekkes medisinsk, og blir her avgjørende for klassifiseringen.<sup>206</sup>

---

<sup>203</sup> NOU 1999:20 s. 50.

<sup>204</sup> Helsedirektoratet (01.02.2011) s. 2-3.

<sup>205</sup> *ibid.* s. 3.

<sup>206</sup> Røsæg (2009) s. 335.

I kontrast til lovens ordlyd har man i odelstingsproposisjonen til bioteknologiloven latt resultatet av undersøkelsen være avgjørende for klassifiseringen. En genetisk undersøkelse som i utgangspunktet er diagnostisk, men som samtidig gir informasjon om risiko for fremtidig sykdom hos pasienten, anses som prediktiv:

“Etter departementets vurdering bør en genetisk undersøkelse som blir tatt i diagnostisk øyemed, og dermed i utgangspunktet faller utenfor lovens krav om godkjenning mv., men som samtidig gir informasjon om risiko for fremtidig sykdom hos pasienten, behandles som presymptomatisk/prediktiv slik at den omfattes av kravene om godkjenning, skriftlig samtykke, genetisk veiledning og rapportering. Departementet mener at de samme hensyn taler for at de undersøkelsene som både er diagnostiske og gir informasjon om mulig fremtidig sykdom skal omfattes av disse kravene, som de undersøkelsene som i utgangspunktet bare gir informasjon om fremtidig sykdom.”<sup>207</sup>

I eksempelet ovenfor vil altså en BRCA-test ifølge forarbeidene være å anse som en prediktiv undersøkelse selv om kvinnen har brystkreft og undersøkelsen er foretatt i diagnostisk øyemed.<sup>208</sup> I en sak vedrørende pasienter med 22q11-indikasjon konkluderte Helsedirektoratet motsatt fordi klassisk klinisk metodologi kan si like mye som den genetiske undersøkelsen om fremtidig risiko for sykdom.<sup>209</sup> Den eneste grunnen til at man istedet velger å foreta en genetisk undersøkelse, er at det er nødvendig med rask diagnostisering.<sup>210</sup> Helsedirektoratet skiller dermed tilfellet fra BRCA-testing ved å si at sistnevnte gir prediktiv informasjon som ikke kan fremkomme ved bruk av andre klassiske, kliniske undersøkel-

---

<sup>207</sup> Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 93. Samme syn gjentas på s. 134.

<sup>208</sup> Helsedirektoratet har i forbindelse med evalueringen av bioteknologiloven stilt spørsmål ved om slike tester fortsatt bør anses som prediktive, se Helsedirektoratet (23.02.2010) s. 6-7.

<sup>209</sup> Helsedirektoratet (23.01.2013) s. 3.

<sup>210</sup> l.c.

ser.<sup>211</sup> Avgjørende for klassifiseringen blir altså hvorvidt man kan si like mye om risikoen for fremtidig sykdom også på andre måter enn ved genetisk undersøkelse. Jeg ser her grunn til å minne om at definisjonen av genetiske undersøkelser er svært vid, og også omfatter organundersøkelser, så den kliniske undersøkelsen må naturligvis gå utover dette.

Overlege ved Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus og leder for Enhet for laboratorielegjetjenester, Lars Retterstøl, redegjør i en e-post til meg for at 22q11-delesjonssyndrom (DiGeorge-syndrom) kan gi 270 ulike symptomer.<sup>212</sup> De vanligste er medfødte hjertelidelser, ganespalte, hypermobilitet, lærevansker, adferdsforstyrrelser, autisme, psykoser, nedsatt immunforsvar og endokrine (hormonelle) forstyrrelser. Ingen av disse symptomene er ifølge Retterstøl spesifikke for DiGeorge-syndrom slik at de kan brukes som et alternativ til genetisk analyse.<sup>213</sup> Han legger til at det også finnes et 22q11-duplikasjonssyndrom, som ofte er langt mildere.

Jeg mener at Retterstøls opplysninger setter Helsedirektoratets tolkning i et annet lys. For denne indikasjonen anser jeg det derfor slik at undersøkelsen vil være en prediktiv genetisk undersøkelse (selv om den tas i diagnostisk øyemed) fordi det ikke er mulig å fastslå det samme foruten en genetisk undersøkelse. Det blir da riktig å likestille situasjonen med BRCA-testing hvor forarbeidene har gitt klart uttrykk for klassifiseringen.<sup>214</sup> Helsedirektoratets tolkning kan allikevel få betydning mer generelt for undersøkelse av andre sykdommer hvor en ikke-genetisk klinisk undersøkelse kan si like mye om fremtidig risiko for sykdom som en genetisk undersøkelse.

Distinksjonen mellom diagnostiske og prediktive genetiske undersøkelser har implikasjo-

---

<sup>211</sup> l.c.

<sup>212</sup> Retterstøl (2014).

<sup>213</sup> l.c.

<sup>214</sup> Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 93 og 134.



ner utover helsesektoren. Dette kan illustreres med en uttalelse fra Finansklagenemnda Person.<sup>215</sup> Et barn som var forsikret ble født med hjertefeilen Fallots tetrade. Som en følge av hjertemisdannelsen ble det rutinemessig tatt en kromosomtest som avdekket delesjon i kromosom 22q11. Foreldrene søkte året etter et forsikringselskap om Barneforsikring Super, men fikk avslag. Det oppstod spørsmål om avslaget var saklig begrunnet. Hvorvidt forsikringselskapet hadde lov til å spørre om det var blitt utført en genetisk undersøkelse da det ble kjent at barnet hadde blitt hjerteoperert for Fallots tetrade, var avhengig av om kromosomtesten var en diagnostisk genetisk undersøkelse eller en prediktiv genetisk undersøkelse, jf. bioteknologiloven § 5-8 som regulerer forsikringselskapers adgang til innhenting av genetiske opplysninger. Dersom undersøkelsen var prediktiv kunne de ikke spørre, men var den diagnostisk, så var det greit å spørre.

Finansklagenemnda Person uttalte seg om saken, og dissenterte 6-1. Nemnda påpeker under henvisning til forarbeidene at det i praksis har vist seg vanskelig å skille mellom diagnostiske og prediktive undersøkelser. Flertallet mente at dette var *både* en diagnostisk og en prediktiv genetisk undersøkelse. Mindretallet mente at det var en diagnostisk undersøkelse. Uttalelsen er preget av sammenblanding av begrepene presymptomatisk og prediktiv (i snever forstand); begrepet presymptomatisk benyttes sammen med meningsinnholdet i prediktiv, og det er vanskelig å få grep om argumentasjonen. Det essensielle er imidlertid at flertallet fremhever at kromosomdefekten kan føre til sykdom eller lyte som kan inntreffe senere i livet. Jeg ville da i tråd med resonnementet ovenfor ha klassifisert denne undersøkelsen som prediktiv, både i vid og snever forstand.

*Alle* farmakogenetiske analyser anses i henhold til forarbeidene som prediktive undersøkelser fordi *enkelte* slike undersøkelser i tillegg til å si noe om pasientens legemiddelomsetning, kan gi informasjon om økt risiko for fremtidig sykdom.<sup>216</sup> Det kan i tillegg legges til

---

<sup>215</sup> FINKN-2012-525.

<sup>216</sup> Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 100.

at farmakogenetiske analyser kan si noe om prognosen; dersom en pasient ikke klarer å omsette det nødvendige medikamentet til aktiv form, så er prognosen dårligere. Farmakogenetiske undersøkelser er ikke definert i loven, og begrepet er ikke entydig, så det er uklart hvilke undersøkelser som omfattes. I odelstingsproposisjonen til bioteknologiloven fremheves mulighetene farmakogenetiske undersøkelser bringer:

”Farmakogenetikken omfatter studier av genetiske forskjeller mellom individer i forhold til reaksjon på tilførte medikamenter. Kartleggingen av det humane genom og den teknologiske utviklingen har åpnet muligheten for at det i framtiden kan gjennomføres genetiske undersøkelser for å tilpasse medikamentell behandling til det enkelte individ. Det har tidligere ikke vært mulig å finne ut hvilke personer som ikke har tålt en gitt medisin. Medikamenter med god effekt på mange har blitt trukket tilbake fordi relativt få har fått alvorlige bivirkninger. Utviklingen innen området kan føre til at det i økende grad vil bli utført genetiske undersøkelser før medikamenter tas i bruk på den enkelte pasient. Dette vil være aktuelt både for å undersøke hvem som kan få bivirkninger og hvem som ikke vil ha effekt av et medikament. (...) Dersom utviklingen av farmakogenetiske undersøkelser blir slik fagmiljøene antyder, vil dette i fremtiden kunne bli en del av den kliniske hverdag hos allmennlegen. Det vil da i praksis være vanskelig å gjennomføre lovens krav.”<sup>217</sup>

Lovgiver forutså altså utviklingen på dette feltet, og fant derfor en mellomløsning for farmakogenetiske undersøkelser i bioteknologiloven § 5-6: Selv om farmakogenetiske analyser anses som prediktive undersøkelser, ble det gitt en forskiftshjemmel med adgang til å vedta forskrift som unntar farmakogenetiske undersøkelser fra flere av særreglene prediktive undersøkelser er underlagt. Helsedirektoratet har som ledd i evalueringen av bioteknologiloven stilt spørsmål ved hvorvidt det i lys av ny kunnskap fortsatt gir mening å anse farmakogenetiske undersøkelser som prediktive.<sup>218</sup> Direktoratet ønsker altså en vurdering

---

<sup>217</sup> l.c.

<sup>218</sup> Helsedirektoratet (23.02.2010) s. 7.

av om farmakogenetiske undersøkelser heller bør anses som diagnostiske, eventuelt om forskriftshjemmelen i bioteknologiloven § 5-6 bør tas i bruk.<sup>219</sup>

Ved persontilpasset medisin er det genomsekvensering som er aktuelt. Det har vært mye bekymring for at genomsekvensering vil medføre mange utilsiktede funn.<sup>220</sup> Helsedirektoratet definerer utilsiktede funn som identifikasjon av potensielt patogene mutasjoner som ikke er relatert til sykdomsbildet/indikasjonen som foreligger før den genetiske analysen blir foretatt.<sup>221</sup> Slike funn må innrapporteres til Helsedirektoratet, og erfaringen så langt tyder på at bekymringen har vært overdreven. I 2012 ble 1 838 genomvide analyser foretatt i Norge.<sup>222</sup> Genomvide analyser defineres som genetiske analyser hvor SNP matriser, arrayCGH, eller high throughput sequencing (dypsekvensering) brukes for å identifisere mutasjoner.<sup>223</sup> Det ble kun gjort 2 utilsiktede funn, og disse ble gjort ved arrayCGH og ikke ved dypsekvensering som er den foretrukne testmetoden når det er tale om persontilpasset medisin.<sup>224</sup> Ved Oslo universitetssykehus er det hittil aldri gjort utilsiktede funn ved dypsekvensering.<sup>225</sup> Det finnes således en mulighet for at genomsekvensering vil resultere i utilsiktede funn, men sannsynligheten later til å være beskjeden.<sup>226</sup>

---

<sup>219</sup> l.c.

<sup>220</sup> For en nærmere forklaring på hva utilsiktede funn er, og for grensedragningen mellom utilsiktede og sekundære funn, se Gutmann (2013-II).

<sup>221</sup> Helsedirektoratet (14.06.2013) s. 2.

<sup>222</sup> *ibid.* s. 4.

<sup>223</sup> *ibid.* s. 1.

<sup>224</sup> *ibid.* s. 4.

<sup>225</sup> Opplysningen stammer fra april 2014. Det var heller ingen utilsiktede funn ved OUS ved bruk av annen testmetode i 2012 og 2013, men i 2014 var det to utilsiktede funn ved bruk av arrayCGH, jf. Undlien (2013) og Retterstøl (2014).

<sup>226</sup> For mer om muligheten, se for eksempel Johnston, JJ...[et al.] (2012).

En sannsynlig årsak til at man ikke gjør flere utilsiktede funn, er at man filtrerer, altså zoomer inn på det man ønsker å undersøke. Man titter ikke på hele genomet, bare på de relevante delene. Dag Undlien ved Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus ba Helsedirektoratet om en vurdering av to forskningsprosjekter som skulle benytte dypsekvenseringsteknikk (HTS) for eksomsekvensering. Helsedirektoratet konkluderte med at “HTS, når denne gir prediktiv informasjon av helsemessig betydning, vil være å anse for en prediktiv test etter bioteknologiloven § 5-1 b”.<sup>227</sup> Det er i denne sammenheng verdt å merke seg ordet ”gir”. Dersom det er mulig å filtrere bort informasjon av helsemessig betydning, herunder kjente sykdomsgener, er ifølge Helsedirektoratet dypsekvenseringen ikke prediktiv.<sup>228</sup> Helsedirektoratet gjentar hovedkonklusjonen fra dette brevet i sin oppsummering av administreringen av bioteknologiloven.<sup>229</sup>

Ved en senere anledning tok Ola Myklebost ved Tumorbiologisk avdeling ved Oslo universitetssykehus kontakt med Helsedirektoratet for vurdering i forbindelse med et forskningsprosjekt hvor det skulle utføres genomsekvensering på materiale fra kreftsvulster og på pasientens normalsekvens. Ikke noe av det som var likt i kreftsvulstsekvensen og normalsekvensen skulle undersøkes, kun avvikene. Helsedirektoratet oppsummerer synet sitt i brev til Ola Myklebost:

”Hvis genomsekvensering og analyse av resultatene utføres slik at det (utilsiktet) kan avdekkes informasjon om risiko for fremtidig arvelig sykdom, må undersøkelsen *som et utgangspunkt* betraktes som en prediktiv genetisk undersøkelse. Hvis det er mulig å filtrere bort de genvariantene som gir slik informasjon, som for eksempel kjente sykdomsgener, vil undersøkelsen *ikke* være å anse som prediktiv.”<sup>230</sup>

---

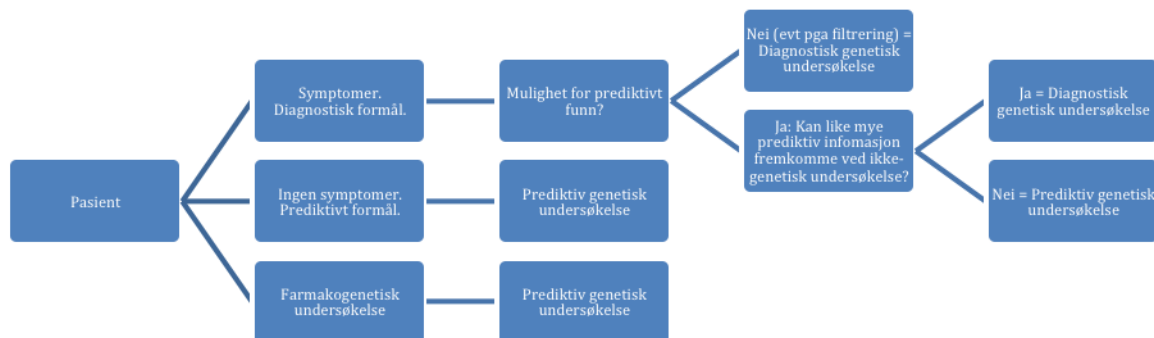
<sup>227</sup> Helsedirektoratet (22.12.2010) s. 7.

<sup>228</sup> *ibid.* s. 4.

<sup>229</sup> Helsedirektoratet (01.02.2011) s. 4.

<sup>230</sup> Helsedirektoratet (30.09.2011) s. 3.

Hovedkonklusjonene jeg har trukket om grensegangen mellom diagnostiske og prediktive genetiske undersøkelser basert på lovens ordlyd, forarbeider og Helsedirektoratets tolkningspraksis, kan oppsummeres i et flytdiagram:



Som figuren viser, er det undersøkelsene som har et diagnostisk formål som er vanskelige å klassifisere i praksis. Jeg minner også om at genetisk undersøkelse for en og samme sykdom kan klassifiseres som enten diagnostisk eller prediktiv avhengig av om pasienten har begynt å utvise symptomer. Det er ikke alltid lett å avgjøre om pasienten utviser symptomer, ei heller hvor grensen går for når noe kan sies å være et symptom. Det avgjørende er altså ikke hvilken sykdom det testes for. Det avgjørende er heller ikke formålet med undersøkelsen, hvilket ville vært den naturlige forståelsen av lovens ordlyd. Det som betyr noe, er hvorvidt det finnes en mulighet for at den genetiske undersøkelsen kan komme til å si noe prediktivt, enten om det man direkte tester for eller noe annet, og at denne prediktive informasjonen ikke i like stor grad kunne ha fremkommet på annet vis enn gjennom en genetisk undersøkelse.

Det er altså *resultatet* av undersøkelsen som er avgjørende. Det krever at helsepersonell klarer å forutse alle de mulige funnene som tilsiktet eller utilsiktet kan fremkomme ved den diagnostiske undersøkelsen, og vurdere om disse er av prediktiv art *før* undersøkelsen utføres. Jeg minner om at definisjonen på genetiske undersøkelser er vid, så det er ikke kun tale om DNA-undersøkelser; de samme kravene oppstilles ved blant annet undersøkelser av

proteiner i serum og organundersøkelser som har til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper. Legg også merke til at det er prediksjonen i seg selv som har noe å si, og ikke om det foreligger behandling for sykdommen.<sup>231</sup> Hvorvidt det foreligger behandling for en fremtidig sykdom, kan derimot være et moment i vurderingen av om en prediktiv genetisk undersøkelse skal godkjennes etter bioteknologiloven § 5-3.

Genomsekvensering som ledd i persontilpasset medisin kan for eksempel foregå på følgende måte: En blodprøve tas av pasienten, og denne analyseres maskinelt på et laboratorium hvorpå DNA-sekvensdataene legges inn i en database. Ingen på laboratoriet ser disse opplysningene, og man unngår dermed overskuddsproblematikken hvor helsepersonell blir sittende på mer informasjon enn pasienten selv, og man eliminerer faren for utilsiktede funn i denne fasen.<sup>232</sup> Kun de aktuelle delene av genomet som man ønsker å undersøke, tolkes så av fagpersoner – man filtrerer. Dersom genomopplysningene lagres, kan de brukes på nytt neste gang man trenger å tolke noe annet.

Jeg mener at hver tolkning bør anses som en separat genetisk undersøkelse. Den eneste forskjellen er at man ved lagring slipper å foreta testingen og innhente rådataene på nytt. Hvorvidt en enkeltstående tolkning er å anse som en diagnostisk eller prediktiv genetisk undersøkelse, må vurderes ut ifra kriteriene jeg har redegjort for ovenfor. Dersom det man ønsker å undersøke er å anse som en prediktiv undersøkelse, følges særreglene jeg redegjør for nedenfor i punkt 3.5.

I likhet med farmakogenetiske undersøkelser har lovgiver funnet grunn til å gi forskiftshjemmel som åpner adgang for å unnta genetiske masseundersøkelser fra flere av særreglene i tilknytning til prediktive undersøkelser, jf. bioteknologiloven § 5-6. Nyfødtscreeningen for 23 genetiske sykdommer er hjemlet i denne bestemmelsen, jf. forskrift om genetisk

---

<sup>231</sup> NOU 1999:20 s. 50.

<sup>232</sup> Retterstøl (2013).

masseundersøkelse av nyfødte. Jeg skal vurdere om man kan benytte denne forskriftshjemmelen til innføring av persontilpasset medisin i det norske helsevesenet.

I henhold til forarbeidene “skal unntak fra lovens krav bare kunne gjøres for genetiske undersøkelser som i seg selv er ufarlige og gir sikre resultater, og for alvorlige tilstander som kan forebygges eller behandles med god effekt. Lovens krav om godkjenning, skriftlig samtykke, genetisk veiledning og rapportering må samtidig være vanskelig å oppfylle. Unntak må bygge på en konkret og selvstendig vurdering av den aktuelle type genetiske undersøkelse. Det skal således særlig gode grunner til for å unnta undersøkelsene fra lovens krav. Et eksempel på et slikt unntak er Føllings test av nyfødte.”<sup>233</sup>

Det er klart at undersøkelse av et helt genom faller utenfor på grunn av omfanget. Det går imidlertid an å finne eksempler på tester også for voksne som fyller vilkårene; man kan for eksempel spørre seg om BRCA-testing for arvelig brystkreft og eggstokkreft kan anses som en genetisk undersøkelse for arvelige tilstander som kan forebygges eller behandles med god effekt. Det butter imidlertid imot når det stilles vilkår om at lovens krav samtidig skal være vanskelige å oppfylle og det kreves særlig gode grunner for å unnta fra disse. Det er således vanskelig å tenke seg situasjoner for samtykkekompetente mennesker hvor vilkårene er oppfylt i tilstrekkelig grad til at det er greit å innføre masseundersøkelse av befolkningen etter denne hjemmelen.

### **3.5 Særregler for prediktive genetiske undersøkelser**

Prediktive genetiske undersøkelser er underlagt en rekke særregler.

I bioteknologiloven § 5-3 oppstilles det krav om særskilt godkjenning fra Helsedirektoratet for den enkelte sykdom eller sykdomsdisposisjon som skal undersøkes. Undersøkelsen kan bare finne sted ved virksomheter spesielt godkjent for formålet, jf. bioteknologiloven § 7-1,

---

<sup>233</sup> Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 135.

og slike godkjente virksomheter har rapporteringsplikt om virksomheten, jf. bioteknologiloven § 7-2.

Barn kan i utgangspunktet ikke undersøkes prediktivt med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet, jf. bioteknologiloven § 5-7.

Det oppstilles også et forbud mot bruk utenfor helse- og omsorgstjenesten av genetiske opplysninger fremkommet ved prediktive genetiske undersøkelser, jf. bioteknologiloven § 5-8. Forbudet retter seg blant annet mot forsikringsselskaper og arbeidsgivere.<sup>234</sup>

To av særreglene – kravet til genetisk veiledning før, under og etter undersøkelsen i bioteknologiloven § 5-5 og kravet til skriftlig samtykke i bioteknologiloven § 5-4 – kan betraktes som skjerpelse av ordinære pasientrettigheter og av helsepersonells plikter. Genetisk veiledning er således en utvidet informasjonsrett for pasienten, jf. den ordinære informasjonsretten i pasient- og brukerrettighetsloven<sup>235</sup> § 3-2, og en skjerpet informasjonsplikt for helsepersonellet, jf. helsepersonelloven<sup>236</sup> § 10. Pasient- og brukerrettighetsloven § 3-5 stiller krav til informasjonens form som også vil gjelde her. Informasjonen skal være tilpasset mottakerens individuelle forutsetninger, den skal gis på en hensynsfull måte og personellet skal så langt som mulig forsikre seg om at pasienten har forstått innholdet og betydningen av opplysningene.

Genetisk veiledning er så sterkt vektlagt fordi det er tale om fremtidig sykdom hos friske individer, og dette er informasjon det kan være vanskelig å forholde seg til for den enkel-

---

<sup>234</sup> Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 136.

<sup>235</sup> Lov 2. juli 1999 nr. 63 om pasient- og brukerrettigheter (pasient- og brukerrettighetsloven).

<sup>236</sup> Lov 2. juli 1999 nr. 64 om helsepersonell m.v. (helsepersonelloven).



te.<sup>237</sup> Informasjonen kan dessuten også si noe om pasientens nære slektninger.<sup>238</sup> Kravet til genetisk veiledning er en utfordring fordi slik veiledning i henhold til forarbeidene bør foretas av spesialutdannet helsepersonell (spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere), og slike er det stor knapphet på.<sup>239</sup>

Skriftlig samtykke er et formkrav til samtykkekravet i pasient- og brukerrettighetsloven § 4-1. Kravet til skriftlig samtykke kan i tillegg til å være et formkrav, også anses som et krav til samtykkets kvalitet når pasienten tenker seg mer grundig om.<sup>240</sup> Det skaper større tydelighet med henblikk på hvorvidt pasienten reelt sett har avgitt et samtykke, og det øker notoriteten.<sup>241</sup>

Disse særreglene for prediktive genetiske undersøkelser hylles av de som mener at reglene ivaretar pasientens rett til ikke å vite, forhindrer sykeliggjøring av friske mennesker, beskytter pasientens familiemedlemmer og forhindrer spredning av helseopplysninger.<sup>242</sup> Reglene kritiseres av de som mener at bestemmelsene er et uttrykk for genetisk eksepsjonisme, hvor genetikk skilles ut til særbehandling som noe annet enn resten av medisinen.<sup>243</sup> Kritikere reagerer på byråkratiet og paternalismen myndighetene pålegger fagfolk gjennom disse reglene, samt på den manglende lovmessige adgangen til å la det faglige skjønnnet være styrende i konkrete situasjoner.<sup>244</sup>

---

<sup>237</sup> St.meld. nr. 14 (2001-2002) s. 90.

<sup>238</sup> l.c.

<sup>239</sup> Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) s. 135.

<sup>240</sup> Syse (2009) s. 299.

<sup>241</sup> l.c.

<sup>242</sup> Vetti (2013) og Blinkenberg (2013) s. 116-120.

<sup>243</sup> Denne kritikken er velkjent også internasjonalt, se Laurie (2002) s. 105.

<sup>244</sup> Undlien i Blinkenberg (2013) s. 222-247.

### 3.6 Oppsummering og kommentar

Genomsekvensering er en genetisk undersøkelse, jf. bioteknologiloven § 5-1 første ledd. Den må i utgangspunktet anses som en prediktiv genetisk undersøkelse, jf. bioteknologiloven § 5-1 annet ledd bokstav b, men filtrering kan medføre at den i stedet klassifiseres som en diagnostisk genetisk undersøkelse, jf. bioteknologiloven § 5-1 annet ledd bokstav a. I tilfeller hvor den anses som en prediktiv genetisk undersøkelse, må bioteknologilovens særregler i kapittel 5 og 7 følges.

Definisjonen av genetiske undersøkelser er svært vid, og grensedragningen mellom diagnostiske og prediktive genetiske undersøkelser er meget krevende. Det er kjent at loven på flere punkter ikke etterlevs i praksis.<sup>245</sup> Utover de vanskelig håndterbare definisjonene, synes dette i stor grad å være et resultat av at reguleringen bryter med medisinsk praksis og at kunnskapen om loven er lav. Etterlevelse vil kreve omfattende systemendringer og ressursallokeringer i helsevesenet. Jeg stiller derfor spørsmål ved om bestemmelsene i bioteknologiloven kapittel 5 om genetiske undersøkelser av fødte egentlig ivaretar hensynene de er satt til å beskytte og som sådan gir et reelt vern.

Når testingen er foretatt, er det neste spørsmålet hva som skjer videre med de genetiske opplysningene. Før selve lagringsspørsmålet kan adresseres, er det imidlertid nødvendig å avklare noen grunnleggende klassifiseringsspørsmål i relasjon til de genetiske opplysningene og det biologiske materialet. Disse klassifiseringsspørsmålene er tema for kommende kapittel.

---

<sup>245</sup> Helsedirektoratet (23.02.2010) s. 6-8, Bioteknologinemnda (22.05.2013) og Blinkenberg (2013) s. 237-238.

## 4 Om biologisk materiale og opplysninger

### 4.1 Innledning

DNA-testingen genererer både biologisk materiale og genomdata. For å avgjøre hvilke regler det biologiske materialet og genomdataene er underlagt, er det nødvendig først å ta en nærmere titt på begrepene. Jeg vil først finne ut om genetiske opplysninger er spesielt sensitive personopplysninger. Deretter vil jeg finne ut om det biologiske materialet er opplysninger, og avslutningsvis vil jeg se på hvilke regelmessige konsekvenser som kan trekkes av konklusjonene.

### 4.2 Er genetiske opplysninger spesielt sensitive personopplysninger?

Helseregisterloven definerer helseopplysninger som ”taushetsbelagte opplysninger i henhold til helsepersonelloven § 21 og andre opplysninger og vurderinger om helseforhold eller av betydning for helseforhold, som kan knyttes til en enkeltperson”, jf. helseregisterloven § 2 nr. 1. I forarbeidene nevnes genetiske kjennetegn som eksempel på slike opplysninger.<sup>246</sup> Opplysninger omtales i forarbeidene som personopplysninger, hvilket gir mening da helseregisterloven bygger på personopplysningsloven som i § 2 nr. 1 definerer ”personopplysning” som ”opplysninger og vurderinger som kan knyttes til en enkeltperson”.<sup>247</sup> De to lovene må ses i sammenheng, noe som understrekes i helseregisterloven § 36 hvoretter personopplysningsloven med forskrifter gjelder som utfyllende bestemmelser i den grad ikke annet følger av helseregisterloven. Personopplysningsloven regulerer behandling av personopplysninger generelt, mens helseregisterloven er *lex specialis* og som sådan gir særbestemmelser for behandling av helseopplysninger.

---

<sup>246</sup> Ot.prp. nr. 5 (1999-2000) s. 178.

<sup>247</sup> l.c. og Schartum (2011) s. 226.

Helseopplysningsloven gjelder blant annet for behandling av helseopplysninger i helse- og omsorgstjenesten, som skjer helt eller delvis med elektroniske hjelpemidler for å bidra til å gi helse- og omsorgstjenesten informasjon og kunnskap uten å krenke personvernet, slik at tjenestene kan gis på forsvarlig og effektiv måte, jf. helseregisterloven § 3, jf. § 1. Behandling av helseopplysninger i forbindelse med persontilpasset medisin reguleres således av helseregisterloven.

”Sensitive personopplysninger” er etter personopplysningsloven § 2 nr. 8 opplysninger om blant annet helseforhold, jf. bestemmelsens bokstav c. Opplysningene som fremkommer ved genomsekvensering er opplysninger om helseforhold, og derfor sensitive personopplysninger.

Sensitive personopplysninger omfatter også opplysninger om rasemessig eller etnisk bakgrunn, jf. personopplysningsloven § 2 nr. 8 bokstav a. Tidligere antok man at genetiske opplysninger også kunne fastslå rase, men dette vet vi nå at er galt. En sak fra USA satte dette på dagsordenen noen år tilbake. I 2005 ble medikamentet BiDil godkjent for bruk mot hjertesvikt, men bare for afro-amerikanere.<sup>248</sup> Dette hadde sammenheng med at den kliniske studien hadde vist gode resultater for selvbeskrevne afro-amerikanere.<sup>249</sup> Som det første medikamentet spesielt rettet mot en bestemt etnisk gruppe, og dertil en gruppe med en vond forhistorie med diskriminering, var dette kontroversielt. Dette var i stor grad knyttet til frykten folk følte ved at medisinen inntok en rasebasert distinksjon.

To fremtredende vitenskapelige tidsskrifter, *Nature Genetics* og *American Psychologist*, kom med spesialutgaver, og både medisinske og juridiske tidsskrifter dekket saken utfør-

---

<sup>248</sup> Strachan (2011) s. 619.

<sup>249</sup> l.c.

lig.<sup>250</sup> Det ble rettet kritikk mot at institusjonelle, juridiske og kommersielle imperativer fører til at rase fremstår som en biologisk konstruksjon.<sup>251</sup> Personopplysningsloven implementerer EUs personverndirektiv – og lovens § 2 nr. 8 tilsvarer direktivets artikkel 8. Artikkelen 29-arbeidsgruppen har kommentert følgende i relasjon til reguleringen i direktivet:

”The Working Party finds the term ‘race’ unclear. According to recent scientific thought, there are no races. In biological terms, *Homo sapiens* today is not divided into different races nor sub-types. Since the 1970s, molecular biology and population genetics have shown that such systematic divisions fail to do justice to the tremendous diversity of and fluid transitions between geographic populations. Further, most genetic differences between people are found within a single geographic population. Dividing humans into different races thus no longer reflects the state of current scientific research. What is meant here is only protection of certain data due to their reference to a particular ethnic group. For this reason, the words ”racial or” should be replaced.”<sup>252</sup>

Dessverre opererer også det foreliggende forslaget til personvernforordning med termen ”race”, jf. forslaget artikkel 9 nr. 1, se også artikkel 33 nr. 2 bokstav b.

Opplysningene som fremkommer ved genomsekvensering er altså sensitive personopplysninger, men det er fordi de er helseopplysninger.

Datatilsynet anser genetiske opplysninger som *spesielt* sensitive opplysninger, og understreker at genetiske opplysninger har en særskilt status.<sup>253</sup> I denne sammenheng viser Data-

---

<sup>250</sup> Se *Special Issue: Genetics for the human race*. (2004) og Anderson (2005). Se også *Census, race and science* (2000).

<sup>251</sup> Khan (2013) s. 2-4.

<sup>252</sup> Article 29 Data Protection Working Party (2011) s. 10.

<sup>253</sup> Datatilsynet (2013) s. 10-11.

tilsynet til UNESCOs Erklæring om menneskelige genetiske data artikkel 4.<sup>254</sup> Datatilsynet mener at særbehandlingen av genetikk som bioteknologiloven representerer, er et argument for en særstilling også i personopplysningsammenheng, og at sensitivitetssinnendelingen bør følge bioteknologilovens distinksjon mellom diagnostiske og prediktive genetiske undersøkelser.<sup>255</sup> Opplysninger som stammer fra prediktive genetiske undersøkelser og opplysninger som stammer fra systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en persons familie, skal anses som *spesielt sensitive* personopplysninger.<sup>256</sup> Opplysninger som stammer fra diagnostiske genetiske undersøkelser skal derimot kun anses som *sensitive* personopplysninger.<sup>257</sup>

Jeg er enig med Datatilsynet i at sensitivitetsgraden kan variere, slik at ikke alle opplysninger oppleves som like sensitive bare fordi de er helseopplysninger. Et slikt relativisert syn kommer også til uttrykk i sikkerhetsventilen i personopplysningsloven § 33 annet ledd, hvor det åpnes for å foreta en konkret sensitivitetsvurdering i ekstraordinære tilfeller basert på tungtveiende personverninteresser.<sup>258</sup> Det er etter den bestemmelsen adgang til å kreve konsesjon for personopplysninger som ikke er regnet som sensitive etter loven. Jeg tviler imidlertid på at det er mulig å angi sensitivitetsgrad for forskjellige typer helseopplysninger kategorisk; det vil nok variere fra individ til individ hvilke helseopplysninger som oppleves som mest sensitive.

EUs personverndirektiv, som blant annet er gjennomført ved personopplysningsloven og helseregisterloven, opererer kun med to kategorier; personopplysninger og sensitive personopplysninger. Genetiske opplysninger hører her under opplysningstypen helseforhold,

---

<sup>254</sup> *ibid.* s. 10.

<sup>255</sup> *ibid.* s. 10-11.

<sup>256</sup> *ibid.* s. 11.

<sup>257</sup> *l.c.*

<sup>258</sup> Ot.prp. nr. 92 (1998-1999) s. 129.

som er sensitive personopplysninger. EUs forslag til personvernforordning innebærer ingen endring her. Forslaget inntar den nye opplysningstypen ”genetic data”, jf. forordningsforslaget artikkel 4 nr. 10. ”[P]ersonal data, revealing race or ethnic origin, political opinions, religion or beliefs, trade-union membership, (...) genetic data or data concerning health or sex life or criminal convictions or related security measures” reguleres samlet, jf. forordningsforslaget artikkel 9 nr. 1. Gjennomføring av forslaget vil medføre tilføyelse av en ny type opplysninger som sensitive personopplysninger. Opplysningstypen vil ikke være atskilt til særbehandling som *spesielt* sensitiv. Dette er også i tråd med Artikkel 29-arbeidsgruppens anbefaling om eksplisitt å inkludere genetiske opplysninger i katalogen med sensitive personopplysninger.<sup>259</sup>

Datatilsynet trekker frem UNESCOs Erklæring om menneskelige genetiske data. Det er et soft law-instrument, og som sådan ikke rettslig bindende. Bioteknologiloven er norsk særregulering. En særnorsk tredeling i personopplysninger, sensitive personopplysninger og spesielt sensitive personopplysninger, hvor man for genetiske opplysningers vedkommende baserer kategoriseringen på den meget krevende, norske distinksjonen mellom diagnostiske og prediktive genetiske undersøkelser, gir liten mening på et felt underlagt EØS-retten.

### **4.3 Er det biologiske materialet opplysninger?**

En pasient som ønsker å få arvestoffet sitt sekvensert, må avgi biologisk materiale, for eksempel i form av en blodprøve. Blodprøven analyseres, og man står igjen med genomdata. Disse genomdataene er sensitive personopplysninger i kraft av å være helseopplysninger, og når de tolkes så kan de i tillegg si noe om pasienten og om pasientens nære familie.

I det følgende vil jeg imidlertid fokusere på blodprøven. Spørsmålet er om blodprøven *i seg selv* er opplysninger. Svaret vil avhenge av om man anser blodprøven kun som en bærer av genomopplysninger, eller om man mener det er unaturlig å sondre mellom det biologiske

---

<sup>259</sup> Article 29 Data Protection Working Party (2011) s. 10 og 15.

materialet og genomopplysningene som kan utledes fra det.<sup>260</sup> Hvis man anser blodprøven kun som en bærer av genomopplysninger, så trekker man et skarpt skille mellom bærer og opplysninger, og genomopplysninger blir da noe som er systemskapt ved hjelp av en DNA-sekvenseringsmaskin.<sup>261</sup> Det kan kanskje synes litt kunstig å sondre mellom de to når man ved hjelp av en slik analyse av blodet kan utlede omfattende mengder opplysninger.

Bioteknologiloven regulerer ”alle typer analyser av menneskets arvestoff”. Bioteknologinemnda har stilt spørsmål ved om bruken av lagrede genomopplysninger til ny tolkning er en digital analyse, og ikke en direkte analyse av arvestoffet.<sup>262</sup> Slik jeg oppfatter det, er spørsmålet Bioteknologinemnda stiller om lovens regulering av testing av biologisk materiale også innbefatter en regulering av analyse av opplysningene som kan utledes fra det biologiske materialet. Nemnda har stilt spørsmål ved hvorvidt digital analyse er tilstrekkelig dekket av loven, eller om man i stedet bør regulere overgangen fra DNA til digital informasjon.<sup>263</sup> Det er et godt spørsmål, og ikke så lett å besvare, men jeg skal i det følgende trekke opp de rettslige linjene på feltet både nasjonalt og internasjonalt.

Personvernemnda har hatt to saker til behandling hvor spørsmålet har kommet på spissen. I 2002 behandlet Personvernemnda en klage fra Ullevål universitetssykehus på Datatilsynets vedtak om overføring av biologisk materiale fra sykehuset til en forsker.<sup>264</sup> Nemnda kom under dissens (5-2) til at biologisk materiale i seg selv ikke er en personopplysning, men kun en bærer av opplysninger. I 2013 behandlet Personvernemnda på ny en klagesak hvor spørsmålet kom opp, denne gang vedrørende DNA-analyser ved Rettsmedisinsk insti-

---

<sup>260</sup> Spørsmålet er utførlig behandlet av Bentzen (2013) og Bygrave (2010).

<sup>261</sup> PVN-2002-08 punkt 6.2.

<sup>262</sup> Bioteknologinemnda (2011) s. 116.

<sup>263</sup> I.c.

<sup>264</sup> PVN-2002-08. Det ble i forbindelse med klagesaken innhentet en betenkning av Lee Bygrave om spørsmålet som er vedlagt vedtaket, se Bygrave (2002).



tutt.<sup>265</sup> Nemnda viste enstemmig til klagesaken fra 2002, og sa at den anså det tidligere standpunktet fortsatt for å være gjeldende rett. Konsekvensen for norsk retts vedkommende er at personopplysningsloven ikke kommer til anvendelse på blodprøver eller annet biologisk materiale.<sup>266</sup>

Det norske standpunktet er i tråd med følgende uttalelse fra Artikkel 29-arbeidsgruppen:

“Human tissue samples (like a blood sample) are themselves sources out of which biometric data are extracted, but they are not biometric data themselves (as for instance a pattern of fingerprints is biometric data, but the finger itself is not). Therefore the extraction of information from the samples is collection of personal data, to which the rules of the Directive apply. The collection, storage and use of tissue samples themselves may be subject to separate sets of rules.”<sup>267</sup>

Flere andre land som bygger sin personvernlovgivning på EUs personverndirektiv, for eksempel vårt naboland Danmark, har imidlertid valgt den motsatte løsning.<sup>268</sup> Dette er i tråd med EMDs storkammersak *S og Marper mot Storbritannia* som gjaldt permanent lagring av celleprøver, DNA-profil og fingeravtrykk til personer tidligere siktet, men ikke domfelt, for lovbrudd. Celleprøver ble i saken ansett som personopplysninger i Europarådets personvernkonvensjons forstand:

“The Court notes at the outset that all three categories of the personal information retained by the authorities in the present case, namely fingerprints, DNA profiles and cellular sam-

---

<sup>265</sup> PVN-2013-01. Rettsmedisinsk institutt ved Universitetet i Oslo er i dag Folkehelseinstituttets Avdeling for biologiske spor.

<sup>266</sup> Se også NOU 2009:1 s. 46-47.

<sup>267</sup> Article 29 Data Protection Working Party (2007) s. 9.

<sup>268</sup> Bygrave (2010) s. 18 og Bing (2005) s. 1128.

ples, constitute personal data within the meaning of the Data Protection Convention as they relate to identified or identifiable individuals.”<sup>269</sup>

EMDs standpunkt har møtt sterk kritikk, og selv om EMDs syn er et tungtveiende tolkningsmoment, er det ikke rettslig bindende for tolkningen av helseregisterloven, personopplysningsloven, EUs personverndirektiv eller Europarådets personvernkonvensjon.<sup>270</sup>

I tillegg til helseregisterloven, bygger også politiregisterloven på personopplysningsloven.<sup>271</sup> Politiregisterlovens definisjon av personopplysninger skal i henhold til politiregisterforskriften også omfatte biologisk materiale når den trer i kraft 1. juli 2014, jf. politiregisterloven<sup>272</sup> § 2 nr. 1, jf. politiregisterforskriften<sup>273</sup> § 1-2 nr. 1. Forskriften § 1-2 nr. 1 trekker grensen for hvilke typer biologisk materiale som skal omfattes av personopplysningsbegrepet ved om ”materialet er analysert eller på annen måte er identifisert, slik at det kan knyttes til en person. En opplysning anses ikke som personopplysning dersom det må brukes uforholdsmessig mye arbeid, tid eller ressurser for å identifisere personen”. Hensynet til rettsenhet mellom registerlovene kan tilsi at distinksjonen mellom biologisk materiale og opplysninger må revurderes i lys av at lovgiver har valgt å innde-finere biologisk materiale i personopplysningsbegrepet for politiregistre. I så fall kan ett mulig utfall være å la helseregisterloven regulere biologisk materiale innhentet til helseformål. I så fall vil biologisk materiale *i seg selv* anses som opplysninger.

---

<sup>269</sup> *S og Marper mot Storbritannia* avsnitt 68.

<sup>270</sup> Bygrave (2010) og Schartum (2011) s. 108 og 121.

<sup>271</sup> Schartum (2011) s. 245.

<sup>272</sup> Lov 28. mai 2010 nr. 16 om behandling av opplysninger i politiet og påtalemyndigheten (politiregisterloven).

<sup>273</sup> Forskrift 20. september 2013 nr. 1097 om behandling av opplysninger i politiet og påtalemyndigheten (politiregisterforskriften).

Hvorvidt biologisk materiale er personopplysninger er et av spørsmålene hvor en fremtidig personvernforordning vil kunne bringe rettsenhet. Ordlyden i EUs forordningsforslag er imidlertid flertydig, og kan tolkes i begge retninger: ”Personal data relating to health should include in particular all data pertaining to the health status of a data subject; (...) information derived from the testing or examination of a body part or bodily substance, including biological samples”.<sup>274</sup> Ved tolkning av slike instrumenter er det vanlig også å se hen til formålet, men det gir ingen ytterligere veiledning her.<sup>275</sup> Det er imidlertid grunn til å anta at Europakommisjonen ikke uten videre har avveket fra Artikkel 29-arbeidsgruppens standpunkt.<sup>276</sup> I så fall vil biologisk materiale ikke *i seg selv* være opplysninger.

Gjeldende rett i Norge i dag er altså at biologisk materiale ikke er opplysninger, men dette er ikke en opplagt løsning, og den kan komme til å bli endret, i første omgang som et utslag av respekt for lovgiverviljen slik den har kommet til uttrykk i politiregisterloven, jf. politiregisterforskriften. På sikt er det forordningens løsning som blir avgjørende da denne må gjøres til del av den interne rettsordenen i alle detaljer, jf. EØS-avtalen artikkel 7 og EUF-traktaten artikkel 288.

Hva gjelder spørsmålet Bioteknologinemnda stilte, og som jeg gjenga innledningsvis, så er også den første tolkningen av DNA-sekvensdata en digital tolkning. Det som skiller den første tolkningen fra senere tolkninger er tidsmomentet, altså hvor lenge dataene har innehatt digital form. Spørsmålet blir da heller om DNA-sekvensering omfattes av bioteknologiloven fordi det er en analyse av opplysninger og ikke direkte av biologisk materiale. Det er som sådan en indirekte analyse av arvestoffet. I henhold til lovens ordlyd omfattes alle analyser av menneskets arvestoff. Langvarig medisinsk praksis og formålet med biotekno-

---

<sup>274</sup> Fortalen til forordningsforslaget punkt 26.

<sup>275</sup> Bentzen (2013) s. 15.

<sup>276</sup> l.c.

logiloven § 5-1 tilsier, slik jeg ser det, at man bør tolke ordlyden dithen at også indirekte analyser omfattes. En klargjøring av definisjonen hadde nok vært klokt.

En blodprøve er altså etter gjeldende rett ikke opplysninger, og reguleres som sådan ikke av personopplysningslovgivningen. Jeg skal veldig kort adressere hva som skjer med blodprøven før jeg i neste kapittel går over til å se på lagring av genomopplysningene.

Etter at en blodprøve har vært gjenstand for genetisk analyse, kan den enten destrueres eller lagres i en biobank, jf. behandlingsbiobankloven<sup>277</sup> § 3 første og tredje ledd, jf. § 11. Destruksjon innen ”kort tid”, jf. § 3 tredje ledd, reguleres ikke av loven. Hva som er kort tid må vurderes konkret, men forarbeidene oppstiller en veiledende grense på 2 måneder.<sup>278</sup> Det avgjørende er om hensikten er å destruere materialet etter at analysen er gjennomført.<sup>279</sup>

Det kreves ikke ytterligere samtykke fra pasienten for å beholde blodprøven. Etter behandlingsbiobankloven § 11 presumerer samtykket til helsehjelp etter pasient- og brukerrettighetsloven ”også innhenting, oppbevaring og behandling av humant biologisk materiale, herunder bruk av materialet til forebygging, kvalitetskontroll og metodeutvikling.” Dersom det blir tale om endret, utvidet eller ny bruk av materialet, kreves nytt samtykke, jf. § behandlingsbiobankloven 13.

---

<sup>277</sup> Lov 21. februar 2003 nr. 12 om behandlingsbiobanker (behandlingsbiobankloven).

<sup>278</sup> Ot.prp. nr. 56 (2001-2002) s. 22 og 65.

<sup>279</sup> *ibid.* s. 21.

## **5 Lagring av genetiske opplysninger – om formålet betydning for bruk og tilgang**

### **5.1 Innledning**

I dette kapittelet vil jeg adressere lagring av genetiske opplysninger, men ikke i tradisjonell forstand. Jeg kommer til å innta en mer prinsipiell og overordnet tilnærming til problemstillingen hvoretter mitt hovedfokus blir på formålet med lagringen og dets betydning for bruk og tilgang til genomopplysningene. Behandlingen blir således todelt; jeg vil først ta for meg formålsbestemthetsprinsippet og bruk innen formålet rammer. Jeg vil dernest ta for meg formålsbestemthetsprinsippet uforenelighetsvurdering. Jeg vil derunder behandle spørsmålet om andres tilgang til de genetiske opplysningene.

### **5.2 Formålsbestemthetsprinsippet**

Formålsbestemthetsprinsippet – også kjent som formålsbegrensningsprinsippet og finalitéprinsippet – er som nevnt i kapittel 2 et av de grunnleggende prinsippene i personopplysningsretten.

Prinsippet innebærer at opplysninger skal samles inn til spesifiserte, uttrykkelige, legitime formål, og ikke benyttes på måter som er uforenelige med disse formålene. Prinsippet har som sådan to dimensjoner: formålsspesifisering og forenelig bruk.<sup>280</sup> For persontilpasset medisin vil formålet med lagringen være klinisk bruk av de lagrede opplysningene for å ivareta pasientens egen helse.

Prinsippet kommer til uttrykk i EUs personverndirektiv artikkel 6 nr. 1 bokstav b, og også i en rekke andre personverninstrumenter så som Europarådets personvernkonvensjon artik-

---

<sup>280</sup> Article 29 Data Protection Working Party (2013) s. 3 og 11-13.

kel 5 bokstav b og i soft law-retningslinjer fra FN og OECD.<sup>281</sup> Personopplysningsloven og helseregisterloven inkorporerer EUs personverndirektiv i norsk rett, og formålsbestemthetsprinsippet fremgår av begge disse lovenes § 11. Som nevnt i kapittel 4 er helseregisterloven *lex specialis* for helseopplysninger. Etter helseregisterloven § 11 skal behandling av helseopplysninger ha et uttrykkelig angitt formål. Det er således lovstridig å behandle helseopplysninger uten uttrykkelig å ha angitt formålet med behandlingen. Dette angitte formålet skal være saklig begrunnet i den databehandlingsansvarliges virksomhet.

Artikkel 29-arbeidsgruppen forklarer hvorfor vi trenger formålsbestemthetsprinsippet: ”There is a value in honouring these expectations [about the purposes for which the data will be used] and preserving trust and legal certainty, which is why purpose limitation is such an important safeguard, a cornerstone of data protection.”<sup>282</sup> Verdien ligger altså i å sikre tillit, forutberegnelighet og opplysningskvalitet.

Formålsbestemthetsprinsippet innebærer at man må være ganske forutseende ettersom nye anvendelsesformål i utgangspunktet ikke kan realiseres på et senere tidspunkt. Peter Blume påpeker at denne infleksibiliteten oppveies av hensynene som begrunner prinsippet: Dataanvendelsen skal være åpen, transparent og forutsigbar for borgerne, og derigjennom beskytte det enkelte menneskets integritet og privatliv.<sup>283</sup> Ved å binde anvendelsen til bestemte formål, kan dessuten den dataopphopningen man forbinder med et overvåkningssamfunn forebygges; - virksomheter og myndigheter vil ikke kunne ta vare på data i fall de i fremtiden kan vise seg nyttige.<sup>284</sup>

---

<sup>281</sup> For en mer utfyllende oversikt, se Bygrave (2014) s. 153.

<sup>282</sup> Article 29 Data Protection Working Party (2013) s. 4.

<sup>283</sup> Blume (1995) s. 110.

<sup>284</sup> *l.c.*

Formålet må være godt nok definert til å muliggjøre implementeringen av nødvendige personverntiltak.<sup>285</sup> Det må være klart uttrykt og tilstrekkelig entydig; i dette ligger også at det ikke skal være noen skjulte formål.<sup>286</sup> Det må dessuten være i tråd med gjeldende rett og etiske prinsipper.<sup>287</sup>

### 5.3 Forenelighet

Den andre dimensjonen av formålsbestemthetsprinsippet er at eventuelle senere formål må være forenelige med det opprinnelige formålet. I 2013 avsa Høyesterett en dom som innebar en skjerpelse av formålsbestemthetsprinsippetets forenelighetsdimensjon, og som brøt med lovforståelsen som inntil da hadde blitt lagt til grunn i praksis. Dommen er inntatt i Rt. 2013 side 143 og refereres ofte til som Avfallsservicedommen eller, noe misvisende, som GPS-dommen.

Saken gjaldt renovasjonsselskapet Avfallsservice AS som hadde installert et elektronisk rapporteringssystem i bilene til bruk ved tømning av søppeldunker. Da det oppstod en konkret mistanke om juksing med timelister, sammenholdt økonomisjefen den elektroniske loggføringen med timelistene og fant avvik. Én person ble som følge av dette sagt opp, og vedkommende krevde oppreisningserstatning. Det opprinnelige formålet med loggføringen var å bedre administrasjonen og driften av selskapets oppgaver, mens gjenbruken hadde et annet formål; - å kontrollere om de ansatte overholdt sine arbeidsplikter. Som ledd i avgjørelsen måtte Høyesterett ta stilling til hvorvidt gjenbruksformålet var uforenelig med det opprinnelige formålet.

---

<sup>285</sup> Article 29 Data Protection Working Party (2013) s. 12 og 15-16.

<sup>286</sup> *ibid.* s. 12 og 17-19.

<sup>287</sup> *ibid.* (2013) s. 12 og 19-20 og Schartum (2011) s. 101.

Høyesterett påpekte med henvisning til forarbeidene at det at opplysningene allerede er samlet inn, ikke er noe selvstendig argument for å tillate den nye behandlingen.<sup>288</sup> I stedet stiller bestemmelsen opp et tilleggskrav for å bruke allerede innsamlede opplysninger til et annet enn det opprinnelige formålet.<sup>289</sup> DNA-sekvenseringsdata innsamlet som ledd i helsethjelp, kan altså ikke uten videre benyttes til et annet formål.

Saken *M.S. mot Sverige* i EMD gjaldt en svensk medisinsk klinikk som skulle utlevere opplysninger om en pasient til Försäkringskassan, tilsvarende NAV her i Norge, og hadde utlevert flere opplysninger enn nødvendig.<sup>290</sup> Spørsmålet var om dette var et uforenelig formål for bruken av opplysningene. EMD vurderte det slik:

”The Court notes that the medical records in question contained highly personal and sensitive data about the applicant, including information relating to an abortion. Although the records remained confidential, they had been disclosed to another public authority and therefore to a wider circle of public servants (...). Moreover, whilst the information had been collected and stored at the clinic in connection with medical treatment, its subsequent communication had served a different purpose, namely to enable the Office to examine her compensation claim. It did not follow from the fact that she had sought treatment at the clinic that she would consent to the data being disclosed to the Office (...). Having regard to these considerations, the Court finds that the disclosure of the data by the clinic to the Office entailed an interference with the applicant's right to respect for private life guaranteed by paragraph 1 of Article 8.”<sup>291</sup>

Lee Bygrave bemerker at EMD later til primært å ha lagt vekt på mangelen på samtykke til

---

<sup>288</sup> Rt. 2013 s. 143 avsnitt 48.

<sup>289</sup> *ibid.* s. 49.

<sup>290</sup> Se om denne avgjørelsen i Bygrave (2014) s. 154 og Kvam (2014) s. 280-282.

<sup>291</sup> *M.S. mot Sverige* avsnitt 35.



utlevering av de overskytende opplysningene, og har benyttet uforenlighetsvurderingen for å fastslå rammene for samtykket og pasientens berettigede forventninger til hvordan opplysningene ville bli behandlet.<sup>292</sup>

Høyesterett har behandlet to saker av interesse for lagring av genetiske opplysninger. Begge kjennelsene dreier seg om tilgang til dødes biologiske materiale fra biobanker, men må antas å være relevante som illustrasjon også for situasjoner her. Det er naturlig å anta at en database med genetiske opplysninger ikke bare i likhet med biobanker, men nok også i større grad enn dem, vil få tilgangsforespørsler fra aktører utenfor helsevesenet.

I forbindelse med etterforskningen av NOKAS-ranet hadde politiet sikret seg DNA-spor fra åstedet. En av personene politiet mistenkte for å være involvert i det grove ranet hadde hatt kreft, og hadde i den forbindelse vært til behandling ved Aker universitetssykehus HF. Sykehusets biobank satt derfor på vevsprøver av vedkommende, som et halvt år etter rans-tidspunktet hadde dødd av kreften. Politiet ønsket å få det biologiske materialet utlevert slik at de kunne sammenholde det med DNA-sporene fra åstedet. Sykehuset nektet da de mente at enhver skal kunne søke helsehjelp uten å frykte at det vil kunne skade ham senere.<sup>293</sup> Høyesterett ga sykehuset medhold, og uttalte i Rt. 2006 s. 90 avsnitt 29:

”Sterke reelle hensyn tilsier også at humant biologisk materiale som er lagret i biobanker, ikke kan kreves utlevert eller beslaglagt for bruk i rettergang. I NOU 2005:1 om god forskning – bedre helse er fremmet forslag om ny lov om medisinsk og helsefaglig forskning. Lovutvalget uttalte på side 189 annen spalte at analyseresultater fra biobanker for forskning ikke skal kunne kreves utlevert til forsikringselskaper, arbeidsgivere eller rettsvesen. Humant biologisk materiale står i en meget spesiell stilling ved at analyser nå, og spesielt i lys av framtidig kunnskap med hittil ukjente metoder, kan gi tilgang til opplysninger om per-

---

<sup>292</sup> Bygrave (2014) s. 154.

<sup>293</sup> Rt. 2006 s. 90 avsnitt 14.

soner, jf. NOU 2005:1 side 185 annen spalte. Slikt materiale er vesensforskjellig fra helseopplysninger inntatt i dokument eller annet ved at nye opplysninger kan 'hentes ut' av humant biologisk materiale, jf. NOU 2001:19 om biobanker side 99 første spalte. Behovet for personvern for levende og døde er således spesielt sterkt ved at biologisk materiale kan gi tilgang til bestemte personers gener, sykdommer, lyter og andre egenskaper.”

I kjennelsen inntatt i Rt. 2013 s. 565 ser vi et annet eksempel på at formålet settes på prøve. Også der var ønsket å få ta en DNA-test. En mann meldte seg som sønn og arving i et dødsbo, men uskifteboet bestred slektskapet. Mannen som påstod at han var avdødes sønn ønsket sammen med sin mor å få utlevert histologisk materiale fra den avdøde mannen fra en biobank for å få foretatt farskapstest. Høyesterett sa seg som utgangspunkt enig i det foran siterte avsnittet fra 2006-kjennelsen, men mente at uttalelsen ikke kunne tas på ordet i relasjon til barneloven § 24 og de spesielle forholdene som gjør seg gjeldende i farskaps saker. Høyesterett tolket behandlingsbiobankloven § 15 innskrenkende sammenholdt med barneloven § 24 annet ledd, og tillot utlevering av det biologiske materialet.

En ny sak skal denne våren opp for Høyesterett.<sup>294</sup> En person ønsker å åpne en grav slik at vedkommende får hentet inn avdødes DNA til farskapsanalyse.<sup>295</sup> Saken kan betraktes som en forlengelse av den ovenfor nevnte farskapskjennelsen, men skiller seg fra den ved at det biologiske materialet ikke allerede er fraskilt liket.

De ovenfor nevnte sakene viser at et er nødvendig å foreta en grundig tilgangsvurdering ved opprettelse av databaser med genomopplysninger. Det er, basert på rettspraksis, grunn til å anta at databasens formål vil bli satt på prøve. Det kan ikke garanteres at tilgang ikke vil bli gitt, jf. ovenfor i farskapskjennelsen, men det går an å bygge opp en robust informa-

---

<sup>294</sup> Høyesterett sak nr. 2013/2355.

<sup>295</sup> LG-2013-105527.

sjonsstruktur for å gjøre databasen godt egnet for klinisk bruk i helsevesenet, men lite egnet for eksterne aktører.<sup>296</sup>

---

<sup>296</sup> Tusen takk til Erik Boe som diskuterte dette temaet med meg.

## 6 Avsluttende vurderinger

Det er grunn til å minne om at forskningsgjennombruddene, som ikke er mange år gamle, kun kartla den generelle, molekylære anatomien til det humane genomet.<sup>297</sup> Det gjenstår mye forskning. Teknologien har potensial til å innfri, men den er ennå ung, og den trenger tid. Teknologien er nok ingen hype, men elementer av språkbruken er det. For den rettslige reguleringen er det ikke teknologien, men det normative som må være styrende for veien videre.

---

<sup>297</sup> Karlsen (2011) s. 14.

## Litteraturliste

- Aall (2011) Aall, Jørgen. *Rettsstat og menneskerettigheter*. 3. utg. Bergen, 2011.
- Alberts, B... [et al.] (2008) Alberts, B... [et al.]. *Molecular Biology of the Cell*. 5. utg. New York, 2008.
- Andenæs, Johs. (1990) Andenæs, Johs. *Statsforfatningen i Norge*. 7. utg. Oslo, 1990.
- Anderson (2005) Anderson, N.B. og K.J. Nickerson, *Genes, race, and psychology in the genome era: an introduction*. I: *American Psychologist* (2005) s. 5–8.
- Article 29 Data Protection Working Party (2007) Article 29 Data Protection Working Party. *Opinion 4/2007 on the concept of personal data* (publisert 20. juni 2007).
- Article 29 Data Protection Working Party (2011) Article 29 Data Protection Working Party. *Advice paper on special categories of data ("sensitive data")* (publisert 20. april 2011).
- Article 29 Data Protection Working Party (2013) Article 29 Data Protection Working Party. *Opinion 03/2013 on purpose limitation* (publisert 2. april 2013).
- Backer (2013) Backer, Inge Lorange. *Loven – hvordan blir den til?* Oslo, 2013.

- Beauchamp (2013) Beauchamp, Tom L. og James L. Childress. *Principles of Biomedical Ethics*. 7. utg. New York, 2013.
- Bentzen (2013) Bentzen, Heidi Beate. *Biologisk materiale som personopplysning*. I: Lov og data nr. 115, s. 12-16. Oslo, 2013.
- Bing (2005) Bing, Jon. *Legemet som data*. I: Tidsskrift for Den norske lægeforening, nummer 8 (2005), s. 1128.
- Bioteknologinemnda (22.05.2013) Bioteknologinemnda. *Forsikringssektors tilgang til genetiske opplysninger*. Brev 22. mai 2013 fra Bioteknologinemnda til Helse- og omsorgsdepartementet, Finans Norge, Den norske legeforening og Forbrukerrådet. Ref. 2013/105.
- Bioteknologinemnda (2011) Bioteknologinemnda. *Innspill til evalueringen av bioteknologiloven*. Desember 2011.
- Bioteknologinemnda (2013) Bioteknologinemnda. *DNA-analyser for identifikasjon*. Temaark oktober 2013. <http://www.bion.no/temaer/dna-analyser/> [Sitert 25. april 2014]
- Blinkenberg (2013) Blinkenberg, Ellen Økland. *Min DNA-bok. Personlig og forståelig om genetikk*. Oslo, 2013.

- Blume (1995) Blume, Peter. *Formålsbestemthedsprincippet i databeskyttelsesretten*. I Ugeskrift for Rætsvesen (1995), s. 110-115.
- Boe (2012) Boe, Erik. *Rettskildelære under debatt*. Oslo, 2012.
- Boyle (2010) Boyle, Alan. *Soft law in international law-making*. I: International Law. Redigert av Malcolm D. Evans. 3. utg. Oxford, 2010.
- Bygrave (2002) Bygrave, Lee A. *Forholdet mellom "biologisk materiale" og "personopplysning"*. Betenkning innhentet av Personvernemnda til PVN-2002-08. 8. desember 2002. Betenkningen er vedlagt vedtaket.
- Bygrave (2010) Bygrave, Lee A. *The Body as Data? Biobank Regulation via the 'Back Door' of Data Protection Law*. I: Law, Innovation and Technology, volum 2, nummer 1, 2010, s. 1-25.
- Bygrave (2014) Bygrave, Lee A. *Data Privacy Law. An International Perspective*. Oxford, 2014.
- Castéra, L...[et al.] (2014) Castéra, L...[et al.]. *Next generation sequencing for the diagnosis of hereditary breast and ovarian cancer using genomic capture targeting multiple candidate genes*. I: European Journal of Human Genetics (2014)
- Census, race and science (2000) *Census, race and science*. Editorial i: Nature Genetics 24 (2000), s. 97 – 98.

- Council of Europe Treaty  
Office CETS No. 108 Council of Europe Treaty Office. *CETS No. 108.*  
<http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/cherchesig.asp?nt=108&cl=eng> [Sisert 25. april 2014]
- Council of Europe Treaty  
Office CETS No. 164 Council of Europe Treaty Office. *CETS No. 164.*  
<http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/ChercheSig.asp?NT=164&CM=&DF=&CL=ENG> [Sisert 25. april 2014]
- Council of Europe Treaty  
Office CETS No. 203 Council of Europe Treaty Office. *CETS No. 203.*  
<http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/ChercheSig.asp?NT=203&CM=1&DF=&CL=ENG> [Sisert 25. april 2014]
- Lists of declarations  
made with respect to  
treaty No. 164 Council of Europe Treaty Office. *List of declarations made  
with respect to treaty No. 164.*  
[http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/ListeDeclarations.  
asp?NT=164&CM=8&DF=11/2/2007&CL=ENG&VL=1](http://conventions.coe.int/Treaty/Commun/ListeDeclarations.asp?NT=164&CM=8&DF=11/2/2007&CL=ENG&VL=1)  
[Sisert 25. april 2014]
- Datatilynet (2013) Datatilynet. *Personvernutfordringer ved genetiske  
undersøkelser.* Rapport, mai 2013. Versjon 2.0. Tilgjengelig  
elektronisk:  
[https://www.datatilynet.no/Global/04\\_analyser\\_utredninger/  
Genetiske\\_undersokelser\\_rapport\\_v2.pdf](https://www.datatilynet.no/Global/04_analyser_utredninger/Genetiske_undersokelser_rapport_v2.pdf)



- Dickenson (2013) Dickenson, Donna. *Me Medicine vs. We Medicine: Reclaiming Biotechnology for the Common Good*. New York, 2013.
- Dunham, I. ... [et al.] (1999) Dunham, I. ... [et al.]. *The DNA sequence of human chromosome 22*. I: Nature 402 (1999) s. 489-495.
- Eckhoff (1989) Eckhoff, Torstein. *Juss, moral og politikk*. Oslo, 1989.
- Eckhoff (2001) Eckhoff, Torstein. *Rettskildelære*. 5. utg. ved Jan E. Helgesen. Oslo, 2001.
- Eide (2006) Eide, Asbjørn. *Retten til helse som menneskerettighet*. I: Nordisk tidsskrift for menneskerettigheter. 2006, 24(4), s. 274-290.
- European Commission (2014) European Commission. *MEMO/14/186 Progress on EU data protection reform now irreversible following European Parliament vote av* (publisert 12 mars 2014). [http://europa.eu/rapid/press-release MEMO-14-186\\_en.htm](http://europa.eu/rapid/press-release_MEMO-14-186_en.htm) [Sitert 25. april 2014]
- Fleischer (1998) Fleischer, Carl August. *Rettskilder og juridisk metode*. Oslo, 1998.
- Gahr Støre (2012) Gahr Støre, Jonas. *Opening of the 7th Conference on Global Health and Vaccination Research* 26. september 2012. [http://www.regjeringen.no/nb/dep/hod/aktuelt/taler artikler/](http://www.regjeringen.no/nb/dep/hod/aktuelt/taler_artikler/)

[minister/taler-og-artikler-av-helse--og-omsorgsmi/2012/opening-of-the-7th-conference-on-global-.html?id=701238](#) [Sisert 25. april 2014]

- Graver (2008) Graver, Hans Petter. *Vanlig juridisk metode? Om rettsdogmatikken som juridisk sjanger*. I: Tidsskrift for rettsvitenskap (2008) s. 149-178.
- Gregory, S. G. ... [et al.] (2006) Gregory, S. G. ... [et al.]. *The DNA sequence and biological annotation of human chromosome 1*. I: Nature 441 (2006) s. 315-321.
- Gutmann (2013-II) Gutmann, A. *The Bioethics Commission on Incidental Findings*. I: Science 342 (2013) s. 1321-1323.
- Heiberg (2008) Heiberg, Arvid. *Huntingtons sykdom*. Tidsskrift for Den norske legeförening, nr. 19, 2008, 128, s. 2214-2217.
- Helsedirektoratet (12.12.2011) Helsedirektoratet. *Helsedirektoratets rolle – bioteknologi*. 12.12.2011. <http://helsedirektoratet.no/kvalitet-planlegging/bio-genteknologi/var-rolle/Sider/default.aspx>
- Helsedirektoratet (23.02.2010) Helsedirektoratet. *Oppsummering av Helsedirektoratets erfaring med administreringen av bioteknologiloven*. Brev 23.02.2010 fra Helsedirektoratet til Helse- og omsorgsdepartementet. Ref. 09/3846. Tilgjengelig elektronisk: <http://helsedirektoratet.no/publikasjoner/evaluering-av->

[bioteknologiloven-status-og-utvikling-pa-fagomradene-som-reguleres-av-loven/Documents/oppsummering-helsedirektoratets-erfaring-bioteknologiloven-del-1.pdf](#)

Helsedirektoratet

(22.12.2010)

Helsedirektoratet. *Genomanalyser i forbindelse med klinikk-nære forskingsprosjekter: Helsedirektoratets vurdering*. Brev 22.12.2010 fra Helsedirektoratet til Dag Undlien. Ref. 10/3276.

Helsedirektoratet

(01.02.2011)

Helsedirektoratet. *Oppsummering av Helsedirektoratets erfaring med administreringen av bioteknologiloven – del 2*. Brev 01.02.2011 fra Helsedirektoratet til Helse- og omsorgsdepartementet. Ref. 09/3846.

Helsedirektoratet (2011)

Helsedirektoratet. *Rapport IS-1897. Evaluering av bioteknologiloven. Status og utvikling på fagområdene som reguleres av loven*. Februar, 2011.

Helsedirektoratet

(30.09.2011)

Helsedirektoratet. *Helsedirektoratets vurdering: Fullgenomsekvensering av prøver fra kreftpasienter*. Brev 30.09.2011 fra Helsedirektoratet til Ola Myklebost. Ref. 11/4502.

Helsedirektoratet

(12.12.2011)

Helsedirektoratet. *Godkjente virksomheter – bioteknologi*. 12.12.2011. <http://www.helsedirektoratet.no/kvalitet->

[planlegging/bio-genteknologi/godkjente-virksomheter/Sider/default.aspx](http://planlegging/bio-genteknologi/godkjente-virksomheter/Sider/default.aspx) [Sitert 25.04.2014]

Helsedirektoratet  
(23.01.2013)

Helsedirektoratet. *Vedr. genetisk testing av pasienter med 22q11 indikasjon*. Brev 23.01.2013 fra Helsedirektoratet. Ref. 12/8853-3.

Helsedirektoratet  
(14.06.2013)

Helsedirektoratet. *Genetiske undersøkelser – Rapport 2012*. Notat 14.06.2013. Saksnr. 13/4929-7. Tilgjengelig elektronisk: <http://helsedirektoratet.no/kvalitet-planlegging/bio-genteknologi/genetiske-undersokelser/Documents/Genetiske%20undersokelser%202012-%20WebRapport.pdf>

Helse- og omsorgs-  
departementet (2013)

Helse- og omsorgsdepartementet. *Høring – forslag til ny pasientjournallov og ny helseregisterlov*. Høringsbrev og høringsnotat 28. juni 2013. Ref. 13/2992. [http://www.regjeringen.no/pages/38380934/Hoeringsnotat\\_helseregisterlov.pdf](http://www.regjeringen.no/pages/38380934/Hoeringsnotat_helseregisterlov.pdf)

Helset (1986)

Helset, Per. *Innledning til rettskildelæren*. I: Jussens Venner (1986) s. 261-296.

Høgberg (2010)

Høgberg, Alf Petter og Njål Høstmælingen. *Grunnlovsfesting av retten til privatliv? I: Jussens Venner 2010 s. 98-146*. Også vedlegg til NOU 2009:1.

- International Human Genome Sequencing Consortium (2001) International Human Genome Sequencing Consortium. *Initial sequencing and analysis of the human genome*. I: Nature 409 (2001) s. 860-921.
- International Human Genome Sequencing Consortium (2004) International Human Genome Sequencing Consortium. *Finishing the euchromatic sequence of the human genome*. I: Nature 431 (2004) s. 931-945.
- Jirtle (2007) Jirtle, Randy L. og Michael K. Skinner, *Environmental epigenomics and disease susceptibility*. I: Nature Reviews Genetics 8 (2007), s. 253-262.
- Johnston, JJ...[et al.] (2012) Johnston, JJ...[et al.]. *Secondary variants in individuals undergoing exome sequencing: screening of 572 individuals identifies high-penetrance mutations in cancer-susceptibility genes*. I: The American Journal of Human Genetics 91 (2012) s. 97-108.
- Jorde (2010) Jorde, Lynn B., John C. Carey og John C. Bamshad, *Medical Genetics*. 4. utg. Philadelphia, 2010.
- Kaiser (2010) Kaiser, Matthias. *UNESCOs erklæring om det menneskelige genom*. (Sist oppdatert 5. september 2010.) De nasjonale forskningsetiske komiteene.  
<http://www.etikkom.no/FBIB/Praktisk/Lover-og->

[retningslinjer/UNESCOs-erklaring-om-det-menneskelige-genom/](#). [Lastet ned 24. april 2014]

- Karlsen (2011) Karlsen, Jan Reinert. *Platypus Politics. Normative figments of post genomic research biobanking*. Oslo, 2011.
- Khan (2013) Khan, Jonathan. *Race in a Bottle: The story of BiDiL and Racialized Medicine in a Post-Genomic Age*. New York, 2013.
- Kidd, Jeffrey M. ... [et al.] (2008) Kidd, Jeffrey M. ... [et al.]. *Mapping and sequencing of structural variation from eight human genomes*. Nature 453 (2008) s. 56-64.
- Kjønstad (2007) Kjønstad, Asbjørn. *Helserett – pasienters og helsearbeideres rettsstilling*. 2. utg. Oslo, 2007.
- Kvam (2014) Kvam, Bjarne. *Politiets persondatarett. En studie av hjemmels- og formålskrav ved politiets utlevering av personopplysninger til utlandet*. Oslo, 2014.
- Laurie (2002) Laurie, Graeme. *Genetic Privacy. A Challenge to Medico-Legal Norms*. Cambridge, 2002.
- Lowe (2007) Lowe, Vaughan. *International law*. Oxford, 2007.
- Murray, ML ... [et al.] (2011) Murray, ML...[et al.] *Follow-up of carriers of BRCA1 and BRCA2 variants of unknown significance: variant reclassification and surgical decisions*. (2011). Genet Med.

13.12.2011 (12) s. 998-1005.

- Møse (2002) Møse, Erik. *Menneskerettigheter*. 1. utg. Oslo, 2002.
- National Institute of General Medical Sciences ID 2540. National Institute of General Medical Sciences ID 2540. Illustrasjon hentet fra: <http://images.nigms.nih.gov/index.cfm?event=viewDetail&imageID=2540> [25. april 2014]
- Norsk senter for menneskerettigheter (2013) Norsk senter for menneskerettigheter. *EMD dommer mot Norge*. (2013). <https://www.jus.uio.no/smr/om/nasjonalinstitusjon/emd/dommer-mot-norge.html> [25. april 2014]
- Nussbaum (2007) Nussbaum, Robert L., Roderick R. McInnes, og F. Willard Huntington. *Thompson and Thompson Genetics in Medicine*. 7. utg. Philadelphia, 2007.
- OECD (2009) OECD. *Pharmacogenetics: Opportunities and Challenges for Health Innovation*. November, 2009. Tilgjengelig elektronisk: <http://www.oecd.org/science/biotech/pharmacogeneticsopportunitiesandchallengesforhealthinnovation.htm#toc>

- OECD (2011) OECD. *Policy Issues for the Development and Use of Biomarkers in Health*. 2011. Tilgjengelig elektronisk: <http://www.oecd.org/science/biotech/49023036.pdf>
- Opsahl (1986) Opsahl, Torkel. *Begrepet menneskerettigheter*. I: Du må ikke tåle – et hefte om menneskerettigheter, Injuria spesialnummer (1986) s. 1-3.
- Opsahl (1991) Opsahl, Torkel. *Internasjonale menneskerettigheter. En foreløpig inføring*. Institutt for menneskerettigheter, publikasjon nr. 7/1991. Oslo, 1991.
- Pennisi (2012) Pennisi, Elisabeth. *ENCODE project writes eulogy for junk DNA*. I: Science Vol. 337 nr. 6099 (2012) s. 1159-1161.
- Perduco (2010) Perduco. *Bioteknologiloven. Undersøkelse om holdninger til etiske problemstillinger*. August 2010. Tilgjengelig elektronisk: <http://helsedirektoratet.no/kvalitet-planlegging/bio-genteknologi/Documents/bioteknologi-etikk.pdf>
- Rehm (2013) Rehm, Heidi L. *Implementing Genomic Sequencing into Medical Practice*. Foredrag 30. september 2013 på Mayo Clinic "Individualizing Medicine Conference". Tilgjengelig elektronisk (Concurrent session: The Lab): <http://individualizingmedicineconference.mayo.edu/talks/>
- Rognlien (2010) Rognlien, Knut. *En menneskerett at helseforpliktelsene ikke blir svekket*. I: Kritisk Juss 2010 s. 294-301.



- Ruyter (2007) Ruyter, Knut W., Reidun Førde og Jan Helge Solbakk. *Medisinsk og helsefaglig etikk*. 3. utg. Oslo, 2007.
- Røsæg (2009) Røsæg, Erik. *De nye reglene om helserisiko i forsikring II – Genetisk disposisjon*. I: Tidsskrift for erstatningsrett (2009) s. 313-343.
- Schartum (2011) Schartum, Dag Wiese og Lee A. Bygrave. *Personvern i informasjonssamfunnet: en innføring i vern av personopplysninger*. 2. utg. Bergen, 2011.
- Sejersted (2011) Sejersted, F...[et al.]. *EØS-rett*. 3.utg, Oslo 2011.
- Shaw (2003) Shaw, Malcolm N. *International law*. 5. utg, Cambridge 2003.
- Skoghøy (1994) Skoghøy, Jens Edvin A. *Rett, politikk og moral. Om bruk av politiske og etiske argumenter ved rettsanvendelse og juridisk forskning*. I: Tidsskrift for Rettsvitenskap (1994) s. 837-881.
- Solbakk (2013) Solbakk, Jan Helge. Kommentar 3. desember 2013 på Bioteknologinemndas åpne møte ”Utilsiktete funn – genomanalyse og persontilpasset behandling”. Tilgjengelig elektronisk (ved ca. 23 minutter): <http://www.youtube.com/watch?v=GPj3z3BFfWw>
- Soon (2013) Soon, Wendy Weijia, Manoj Hariharan, og Michael P. Snyder. *High-throughput sequencing for biology and medicine*. I: *Molecular Systems Biology* 9:640 (2013).

- Special Issue: Genetics for the human race (2004) *Special Issue: Genetics for the human race*. Nature Genetics 36 (2004) s. 1–60.
- Stoltenberg (2012) Stoltenberg, Jens. *Speech at the Kavli Prize Science Forum* 3. september 2012. <http://www.regjeringen.no/nb/dokumentarkiv/stoltenberg-ii/smk/taler-og-artikler/2012/speech-at-the-kavli-prize-science-forum.html?id=698282>
- Strachan (2011) Strachan, Tom og Andrew Read. *Human Molecular Genetics*. 4. utg. New York, 2011.
- Syse (2009) Syse, Aslak. *Pasientrettighetsloven med kommentarer*. 3. utg. Oslo 2009.
- The ENCODE Project Consortium (2012) The ENCODE Project Consortium. *An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome*. I: Nature 489 (2012) s. 57–74.
- The Genome Reference Consortium (2013) The Genome Reference Consortium. *Human Genome Assembly Data*. (publisert 28. juni 2013) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/genome/assembly/grc/human/data/> [Sitert 25. april 2014]
- UNCHR (1996) United Nations Office of the High Commissioner for Human Rights (UNHCR). *Fact Sheet no. 2 (rev. 1), The International*

*Bill of Human Rights.* (1996) Tilgjengelig elektronisk:  
<http://www.ohchr.org/Documents/Publications/FactSheet2Rev.1en.pdf> [Sisert 25. april 2014]

Undlien (2012) Undlien, Dag. *Individuell genomsekvensering.* Tidsskrift for Den norske legeförening. Nr. 3, 2012, 132, s. 264.

Undlien (2013-I) Undlien, Dag. *Livets bok som app.* I: Aftenposten 17. november 2013 s. 14-15.

Undlien (2013-II) Undlien, Dag. *Utilsiktete funn ved ulike former for genomsekvensering i klinikk og forskning. Muligheter og utfordringer.* Foredrag 3. desember 2013 på Bioteknologinemndas åpne møte ”Utilsiktete funn – genomanalyse og persontilpasset behandling”. Tilgjengelig elektronisk:  
<http://www.youtube.com/watch?v=GPj3z3BFfWw>

UNESCO. General  
introduction to the  
standard-setting  
instruments of  
UNESCO

UNESCO. *General introduction to the standard-setting instruments of UNESCO.* Tilgjengelig elektronisk:  
[http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL\\_ID=23772&URL\\_DO=DO\\_TOPIC&URL\\_SECTION=201.html#name=3](http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL_ID=23772&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html#name=3)

UNESCO International  
Bioethics Committee

UNESCO International Bioethics Committee. Tilgjengelig

elektronisk: <http://www.unesco.org/new/en/social-and-human-sciences/themes/bioethics/international-bioethics-committee/>  
[Sisert 24. oktober 2013]

UN Human Rights  
Committee (1988)

UN Human Rights Committee (HRC), *CCPR General Comment No. 16: Article 17 (Right to Privacy), The Right to Respect of Privacy, Family, Home and Correspondence, and Protection of Honour and Reputation*, 8 April 1988, available at:  
<http://www.refworld.org/docid/453883f922.html> [accessed 25. april 2014]

UN Committee on  
Economic, Social and  
Cultural Rights (2000)

UN Committee on Economic, Social and Cultural Rights (CESCR), *General Comment No. 14: The Right to the Highest Attainable Standard of Health (Art. 12 of the Covenant)*, 11 August 2000, E/C.12/2000/4, available at:  
<http://www.refworld.org/docid/4538838d0.html> [accessed 25. april 2014]

Venter, J.C. ... [et al.]  
(2001)

Venter, J.C. ... [et al.]. *The Sequence of the Human Genome*. Science Vol. 291 nr. 5507 (2001) s. 1304-1351.

Vetti (2013)

Vetti, Hildegunn Høberg. *Diagnostiske genomanalyser i et medisinsk-genetisk perspektiv: Hva og hvor mye bør pasientene få vite?* Foredrag 3. desember 2013 på Bioteknologinemndas åpne møte "Utilsiktede funn – genomanalyse og persontilpasset behandling". Tilgjengelig elektronisk:

<http://www.youtube.com/watch?v=IzYt4PNooA4>

Personlige meddelelser

Samtale med Erik Magnus Boe 24. juni 2013.

Samtale med Lars Retterstøl 17. desember 2013 og e-post 24. april 2014

Samtale med Dag Undlien 16. november 2013. (2013III)

## **Internasjonale instrumenter m.v.**

Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes CETS No. 203 av 27. november 2008.

Avtale om Det europeiske økonomiske samarbeidsområde av 2. mai 1992 (EØS-avtalen).

Charter of Fundamental Rights of the European Union (2000/C 364/01).

Constitution of the World Health Organization av 22. juli 1946.

Council of Europe Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine concerning Genetic Testing for Health Purposes av 27. november 2008.

Council of Europe, Committee of Ministers, Recommendation on the Protection of Medical Data (Feb. 13, 1997).

Council of Europe, Committee of Ministers, Recommendation to member states on the impact of genetics on the organisation of health care services and training of health professionals av 29. september 2010.

Council of Europe Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine) av 19. November 1996.

Council of Europe Convention for the Protection of Individuals with regard to Automatic Processing of Personal Data, 28. januar 1981.

De forente nasjoners internasjonale konvensjon 18. desember 1979 om avskaffelse av alle former for diskriminering av kvinner (kvinnekonvensjonen).

De forente nasjoners internasjonale konvensjon 21. desember 1965 om avskaffelse av alle former for rasediskriminering (CERD).

De forente nasjoners internasjonale konvensjon 16. desember 1966 om sivile og politiske rettigheter (SP).

De forente nasjoners internasjonale konvensjon 16. desember 1966 om økonomiske, sosiale og kulturelle rettigheter (ØSK).

De forente nasjoners verdenserklæring om menneskerettigheter. Vedtatt 10. desember 1948.

Directive 95/46/EC of the European Parliament and of the Council of 24 October 1995 on the protection of individuals with regard to the processing of personal data and on the free movement of such data.

Europarådets konvensjon 4. november 1950 om beskyttelse av menneskerettighetene og de grunnleggende friheter (EMK).

International Labour Organization (ILO), Indigenous and Tribal Peoples Convention, C169 av 27. juni 1989.

OECD Guidelines for Cryptography Policy (1997).

OECD Guidelines for Human Biobanks and Genetic Research Databases (2009).

OECD Guidelines on the Protection of Privacy and Transborder Flows of Personal Data (1980).

OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing (2007).

OECD Guidelines for the Security of Information Systems and Networks (2002).

Proposal for a regulation of the European parliament and of the Council on the protection of individuals with regard to the processing of personal data and on the free movement of such data (General Data Protection Regulation).

Recommendation of the Council concerning Guidelines governing the Protection of Privacy and Transborder Flows of Personal Data (2013).

The International Labour Organization (ILO) C169 – Convention concerning Indigenous and Tribal Peoples in Independent Countries.

The Treaty on European Union. Signert 7. februar 1992, i kraft 1. november 1993.

The Treaty on the Functioning of the European Union. Signert 25. mars 1957, i kraft 1. januar 1958.

UNESCO International Declaration on Human Genetic Data. 16. oktober 2003.

UNESCO Universal Declaration on Bioethics and Human Rights. 19. oktober 2005.

UNESCO Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights av 11. november 1997.



United Nations Convention on the Rights of Persons with Disabilities av 13. desember 2006 (CRPD).

United Nations Vienna Convention on the Law of Treaties 23. mai 1969.

UN General Assembly Guidelines for the Regulation of Computerized Personal Data Files av 14. desember 1990.

WHO. Constitution. Signert 22. juli 1946, i kraft 7. april 1948.

WHO Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services (1998).

WHO Statement of the WHO Expert Consultation on New Developments in Human Genetics (2000).

## **Lover**

Kongeriget Norges Grundlov, given i Rigsforsamlingen paa Eidsvold den 17de Mai 1814.

Lov 8. april 1981 nr. 7 om barn og foreldre (barnelova)

Lov 22. mai 1981 nr. 25 om rettergangsmåten i straffesaker (straffeprosessloven)

Lov lov 27. november 1992 nr. 109 om gjennomføring i norsk rett av hoveddelen i avtale om Det europeiske økonomiske samarbeidsområde (EØS) m.v. (EØS-loven)

Lov 4. desember 1992 nr. 126 om arkiv (arkivlova)

Lov 5. august 1994 nr. 56 om medisinsk bruk av bioteknologi [opphevet]

Lov 21. mai 1999 nr. 30 om styrking av menneskerettighetenes stilling i norsk rett (menneskerettsloven)

Lov 2. juli 1999 nr. 63 om pasient- og brukerrettigheter (pasient- og brukerrettighetsloven)

Lov 14. april 2000 nr. 31 om behandling av personopplysninger (personopplysningsloven)

Lov 18. mai 2001 nr. 24 om helseregistre og behandling av helseopplysninger (helseregisterloven)

Lov 15. juni 2001 nr. 93 om helseforetak m.m. (helseforetaksloven)

Lov 21. februar 2003 nr. 12 om behandlingsbiobanker (behandlingsbiobankloven)

Lov 5. desember 2003 nr. 100 om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven)

Lov 15. mai 2008 nr. 35 om utlendingers adgang til riket og deres opphold her (utlendingsloven)

Lov 28. mai 2010 nr. 16 om behandling av opplysninger i politiet og påtalemyndigheten (politiregisterloven)

Lov 21. juni 2013 nr. 60 om forbud mot diskriminering på grunn av etnisitet, religion og livssyn

## **Forarbeider**

Dokument 16 (2011-2012) Rapport til Stortingets presidentskap fra Menneskerettighetsutvalget om menneskerettigheter i Grunnloven.

Innst. 224 S (2012-2013) Innstilling fra helse- og omsorgskomiteen om én innbygger – én journal. Digitale tjenester i helse- og omsorgssektoren.

Innst. O. nr. 67 (1993-94) Innstilling fra sosialkomiteen om lov om medisinsk bruk av bioteknologi.

Innst. O. nr. 16 (2003-2004) Innstilling fra sosialkomiteen om lov om humanetisk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven).

Innst. S. nr. 214 (1992-93) Mennesker og bioteknologi

NOU 1993: 18 Lovgivning om menneskerettigheter.

NOU 1997: 19 Et bedre personvern – forslag til lov om behandling av personopplysninger.

NOU 1999: 20 Å vite eller ikke vite: Gentester ved arvelig kreft.

NOU 2000: 23 Forsikringsselskapers innhenting, bruk og lagring av helseopplysninger.

NOU 2001: 19 Biobanker. Innhenting, oppbevaring, bruk og destruksjon av humant biologisk materiale.

NOU 2009: 1 Individ og integritet. Personvern i det digitale samfunnet.

NOU 2012: 2 Utenfor og innenfor. Norges avtale med EU.

Ot.prp. nr. 37 (1993-94) Om lov om medisinsk bruk av bioteknologi

Ot.prp. nr. 3 (1998-99) Om lov om styrking av menneskerettighetenes stilling i norsk rett (menneskerettsloven)

Ot.prp. nr. 92 (1998-99) Om lov om behandling av personopplysninger (personopplysningsloven).

Ot.prp. nr. 5 (1999-2000) Helseregistre og behandling av helseopplysninger (helseregisterloven).

Ot.prp nr 56 (2001-2002) Om lov om biobanker (biobankloven).

Ot.prp. nr. 64 (2002-2003) Om lov om medisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven).

Ot.prp. nr. 58 (2005-2006) Om lov om behandling av etikk og redelighet i forskning.

St. meld. nr. 14 (2001-2002) Evaluering av lov om medisinsk bruk av bioteknologi.

## **Rundskriv og retningslinjer**

Statens helsetilsyns rundskriv IK-34/96.

Justisdepartementets rundskriv G-45/99 Menneskerettsloven - lov 21 mai 1999 nr 30 om styrking av menneskerettighetenes stilling i norsk rett.

Helsedepartementets rundskriv I-10/2003 Lov om biobanker – med merknader.

Helse- og omsorgsdepartementets rundskriv I-2005-8 Pseudonyme helseregistre.

Sosial- og helsedirektoratets rundskriv IS-7/2006 Rundskriv vedrørende tilgang til og utlevering av opplysninger i elektroniske pasientjournaler.

Riksadvokatens retningslinjer RA-2012-2261 Nye retningslinjer for registrering i DNA identitetsregisteret.

Utlendingsdirektoratets rundskriv RS 2012-022 DNA-tester i asylsaker.

Utlendingsdirektoratets rundskriv RS 2012-022V2 DNA-prøver skal sendes til følgende adresse for analyse.

## **Avgjørelser m.v.**

### **Norge**

#### Høyesterett

Rt. 1997 s. 580 *OFS*

Rt. 2000 s. 1811 *Finanger I*

Rt. 2006 s. 90 *NOKAS-kjennelsen*

Rt. 2013 s. 143 *Avfallsservice*

Rt. 2013 s. 565 *Farskapskjennelsen*

Sak nr. 2013/2355 for Høyesterett, berammelsesdato 15. mai 2014. Anke over kjennelse fra Gulating lagmannsrett 29. oktober 2013, LG-2013-105527. *Gravåpning*

#### Lagmannsrettene

LG-2013-105527 *Gravåpning*

#### Personvernemnda

PVN-2002-08

PVN-2003-01

PVN-2013-01

#### Finansklagenemda

FINKN-2012-525

### **Internasjonalt**

#### Den europeiske menneskerettighetsdomstolen

*Johansen mot Norge* Saksnr. 17383/90. Avsagt 7. august 1996.

*M.S. mot Sverige*. 74/1996/693/885. Avsagt 27. august 1997

*Sanchez Cardenas mot Norge* Saksnr. 12148/03. Avsagt 4. oktober 2007.

*S og Marper mot Storbritannia*. 30562/04 og 30566/04. Avsagt 4. desember 2008.

*A mot Norge* Saksnr. 28070/06. Avsagt 9. april 2009.

*Nunez mot Norge* Saksnr. 55597/09. Avsagt 28. juni 2011.

*Butt mot Norge* Saksnr. 47017/09. Avsagt 4. desember 2012.

#### EU-domstolen

Forenede sager: C-465/00 *Rechnungshof mod Österreichischer Rundfunk m.fl.*, C-138/01 *Christa Neukomm* og C-139/01 *Joseph Lauermann mod Österreichischer Rundfunk*. Avsagt 20. mai 2003

#### EFTA-domstolen

EFTA-domstolen sak E-8/97 *TV 1000 Sverige mot Norge*

E-2/02 *Technologien Bau- und Wirtschaftsberatung og Bellona mot EFTA Surveillance Authority*

E-2/03 *Ákærvaldið mot Ásgeir Logi Ásgeirsson, Axel Pétur Ásgeirsson og Helgi Már Reynisson*



