

Genetisk forskning i Norge

Jacob C Hølen

Sekretariatsleder Den nasjonale forskningsetiske komité for
medisin og helsefag (NEM)

Førsteamanuensis II, ISM, DMF, NTNU

Takk til professor i medisinsk etikk ved NTNU Berge Solberg

Nasjonal forskningsetisk komité for medisin og helsefag (NEM)

- ... uavhengig instans som skal være nasjonal utkikkspost, opplyser og rådgiver i forskningsetikk innenfor det medisinske fagområdet (psykologi, helse- og livsvitenskap);
- ... ansvar for forebygging av vitenskapelig uredelighet.

NEM skal

- informere forskere, administrasjon og allmennhet om aktuelle og potensielle forskningsetiske spørsmål innen fagområdet.
- avgi betenkningsrapporter i prinsipp saker og uttale seg i enkeltsaker av spesiell forskningsetisk betydning;
- bidra til debatt om etiske spørsmål som knytter seg til medisinsk forskning og viten;
- behandle klager over vedtak truffet av REK;
- være koordinerende og rådgivende instans for REK.

Regional komité for medisinsk og helsefaglig forskningsetikk

- Opprettet i 1985
- Kunnskapsdep. oppnevner for 4 år
- 7 slike innen medisinsk og helsefaglig forskningsetikk
- Biomedisinsk forskning (i vid forstand)
- Basert på "allmenmoral" - normer og verdier med bred samfunnsaksept
- Tverrfaglig
- 9 medlemmer i hver komité

Lov om medisinsk og helsefaglig forskning

-Helseforskningsloven

- Omfattende lov med 11 kapitler: Formål og virkeområde, Organisering, Søknad til REK, Samtykke, Forskning på mennesker, Forskningsbiobanker, Forskning på helseopplysninger, Innsyn i forskning, Tilsyn, Erstatning
- Hovedprinsipp: En lov - en postkasse

Hvilke sider vurderer REK/NEM?

- Ivaretagelse av integritet og menneskeverd
- Nyttens ved prosjektet
- Forskningskvaliteten
- Risiko for forskningsdeltakerne
- Selvbestemmelse - frivillighet
 - *Får forskningsdeltakeren tilstrekkelig informasjon?*
 - *Kan forskningsdeltakeren samtykke?*
 - *Tilbys de gjenytelser*
- Sikres forskningsdeltakerens fortrolighet?
- Forskningsfrihet
- Finansiering - bindinger
 - *Finders fee?*
- Åpenhet - blir resultatene publisert?

Samtykke

Bredt samtykke

- Forskningsdeltakere kan samtykke til at humant biologisk materiale og helseopplysninger brukes til nærmere bestemte, bredt definerte forskningsformål

-Klinisk/invasiv forskning = spesifikt samtykke

Spesifikt samtykke

- Samtykket skal være **informert***, frivillig, uttrykkelig og dokumenterbart. Samtykket skal bygge på spesifikk informasjon om et konkret forskningsprosjekt.

* Rett til ikke å vite

Helseforskningsloven

Rett til innsyn for forskningsdeltakere

- Deltakeren har rett til innsyn i personidentifiserbare og pseudonyme helseopplysninger om seg selv, samt sikkerhetstiltakene ved behandlingen av disse så langt innsyn ikke svekker sikkerheten
- Opplysningene det gis innsyn i, skal presenteres tilpasset den enkeltes evner og behov

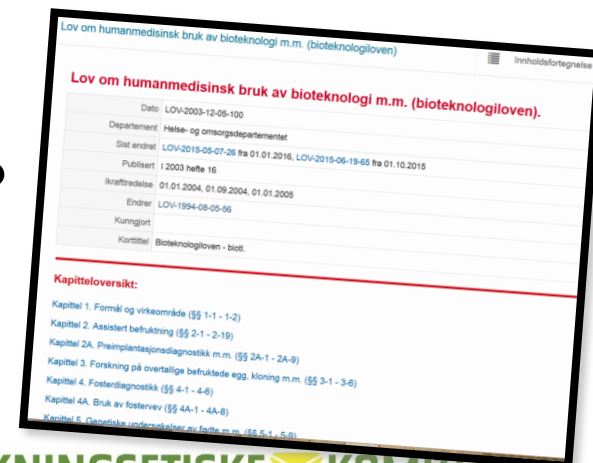
Genetisk forskning

- Helseforskningloven
- Bioteknologiloven ved planlagt tilbakemelding eller der forskningen har en diagnostisk eller behandlingmessig konsekvens
 - *Samtykke*
- Historisk skille
 - *Klinikknær vs befolkningsundersøkelser (biobank)*
 - *Fokus på helsehjelp vs kunnskapsutvikling*
 - *Relasjon mellom forsker (kliniker) og deltaker*

Bakgrunn

Bioteknologiloven

- Hovedfokus: Gentesting i klinikk
- Modellsykdom: Huntingtons sykdom?
- Virkeområdet: Også forskning?



Incidental benefits

Nature, Editorial (22 March 2012)

- For the most part, researchers have opted not to reveal these potentially important '*incidental findings*' to participants. This has been to protect the research process, and to prevent coercing people into studies by unwittingly eliciting the 'therapeutic misconception' — the incorrect assumption on the individual's part that participating in a study will help their own health.

But the emergence of high-throughput genomics, with its ability to catalogue vast amounts of information that may have a bearing on a person's health, has prompted a rethink of this convention.

- People thinking of entering a study will assess the risks of how their volunteered genetic information might be used, and this might make them more reluctant to participate. **Researchers could help to counter this by offering them medically relevant information back in exchange.**

Internasjonal trend

- Det vil være riktig å gi tilbakemelding om funn av risiko for alvorlig sykdom som er mulig å gjøre noe med (som er "actionable").
- De begrunner dette med dels at "folk flest" vil forvente det, dels at det handler om gjensidighetsforpliktelsen (reciprocity) i forskning og dels at det er en gylden mulighet til å gjøre deltakerne mer deltakende i forskning.
- Befolkningsbaserte biobanker har ansvaret for å adressere tilbakemeldingsproblematikken og informere deltakerne om sin policy.
- Alle biobanker må opprette beredskap for håndtering av tilbakemelding,

Bakgrunn

Internasjonal etikkdebatt

- MOT tilbakemelding

- FOR tilbakemelding

- Forskning er ikke behandling
- Risiko for skade
- Uhensiktsmessig/ dyrt / bremser forskningen

- Individuell nytte
- Gjensidighet
- Hjelpeplikt
- Rett til å vite
- Ønske om å vite

Retningslinjer: Forene lov og god etikk

Den etiske grunnintuisjonen:

Dersom forskere sitter på gen-opplysninger som potensielt kan ha en stor behandlingmessig verdi for en forskningsdeltaker, så bør deltakeren få tilbud om tilbakemelding

- Støttes av
 - Gjensidighetsverdien i forskning
 - Forskningens nærhet til helsetjenestens etos
 - Intuisjoner og ønsker i befolkningen
- => Bioteknologiloven = en tilbakemeldingslov i forskning

Hvis loven gjelder... budskapet;

- Valget mellom å vite og ikke vite
- Ingen skal motta prediktiv geninfo mot sin vilje
- God veiledning – for å velge og for å forstå



Retningslinjene: Sentrale poenger

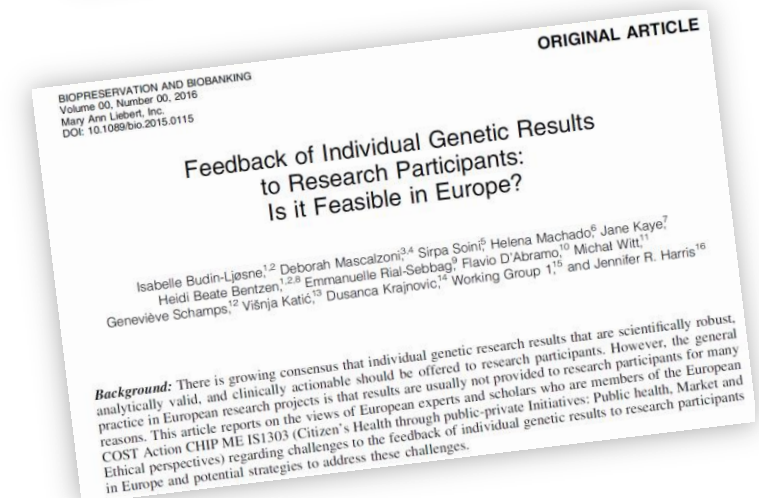
Actionable / Handlingsutløsende:

tilbakemelding er aktuelt ved handlingsutløsende funn

- Terskler:
kontekst betyr en forskjell, klinikknær forskning vs befolkningsstudier
- Valg:
tilbakemelding skal alltid omfattes av et valg mellom å vite og ikke vite
- Veiledning:
informasjon/genetisk veiledning («light»)

Retningslinjene: Retning..

- Infrastruktur for Informasjon/veiledning/tilbakemelding må utvikles
- Kan ivareta informasjonsplikt, veiledning og valg
- MinSide-løsninger
- Helse-Norge.no



Hva er et handlingsutløsende funn?

- Ikke spesifisert i retningslinjene
- Ønskelig at REK og forskersamfunnet sammen utformer veien her
- Vesentlige spørsmål å stille er:
 - *Hvor alvorlig er sykdommen?*
 - *Hvor sikker er sammenhengen mellom genvariant og risiko for sykdom?*
 - *Hvilken forebyggende behandling foreligger?*
 - *Ville tilbakemelding ha blitt gitt ved tilsvarende funn i klinisk praksis?*
- Forskning før tilbakemelding?

Hva kan meldes tilbake fra forskning

Funn der det er

1. allmenn enighet om at de aller fleste vil ønske å få vite om risikoen,
2. der sammenhengen mellom varianten som er funnet og alvorlig sykdom er sikker,
3. det er høy risiko for sykdom,
4. og der sykdommen kan behandles/forebygges.

Fiskerstrandutvalget 2012.

Tre typer funn

Tilsiktede funn

Utilsiktede funn

Funn som
utløser
Redningsplikt

● Redningsplikt

- *Det er (nesten) ingen kjente genfeil som medfører umiddelbar fare for liv og helse, og det er få som har full penetrans.*
- *Arvelig bryst- og eggstokkreft, fyller kanskje ikke kriteriene. Forebyggende tiltak innebærer fjerning av eggstokker og eventuelt bryst. Mangler nok kunnskap om beskyttende genvarianter som kan påvirke penetransen av genfeilene.*
- *Arvelig tarmkreft kan oppfylle kriteriene for hjelpeplikt. Regelmessig koloskopi. De forebyggende tiltakene er små og uten alvorlige bivirkninger*



Hva med samtykke til «Ingen tilbakemelding»?

- Hovedregel - REK: Forsvarlighetsvurdering
- Hva med redningsplikt
- Er deltaker tilstrekkelig informert?

Annet innhold i retningslinjene

REPORT

Identifying Personal Genomes by Surname Inference

Melissa Gymrek^{1,2,3,4}, Amy L. McGuire⁵, David Golan⁶, Eran Halperin^{7,8,9}, Yaniv Erlich^{1,*}

Project: PersonalGenomes.org

Participation is non-anonymous

HEALTH

The Surprising Truth of “Anonymity” in Genomic Studies

by PETER YANG on Jun 11, 2013

- Genomsekvensen er ikke anonym
- All forskning på genomsekvenser vil kreve REKgodkjenning
- Deltakere skal opplyses om utfordringen med å garantere anonymitet
- Genetiske studier på barn, fortsatt mulig å gjennomføre, men ikke som ”anonyme”

- Datadeling – god informasjon til deltakerne er avgjørende!

The onward sharing of data raises questions about who is accountable not only to research ethics committees approving new research but also to the research participants for the secondary uses of data in other studies.



Jane
Kaye

Annu Rev Genomics Hum Genet. Author manuscript; available in PMC 2015 Feb 23.

PMCID: PMC4337968

Published in final edited form as:

EMSID: EMS61490

[Annu Rev Genomics Hum Genet. 2012; 13: 415–431.](#)

Published online 2012 Mar 9. doi: [10.1146/annurev-genom-082410-101454](https://doi.org/10.1146/annurev-genom-082410-101454)

The Tension Between Data Sharing and the Protection of Privacy in Genomics Research

Jane Kaye