

Ullevål universitetssykehus HF

Deres ref.:
Saksbehandler: VDA
Vår ref.: 08/2567-
Dato: 04.02.2008

0407 OSLO

Godkjenning for rekvirering av genetiske presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske undersøkelser i klinikk.

Vi viser til midlertidig godkjenning om ovennevnte gitt i brev fra Sosial- og helsedirektoratet av 7. juli 2005 og 17. desember 2007.

Godkjenning av sykdom/sykdomsdisposisjon (jf. bioteknologiloven § 5-3)

I henhold til bioteknologiloven § 5-3 jf § 5-1 b, skal departementet (delegert Sosial- og helsedirektoratet) for genetiske presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske undersøkelser gi særskilt godkjenning for den enkelte sykdom/sykdomsdisposisjon som gjøres til gjenstand for undersøkelse før undersøkelsen tas i bruk.

Før godkjenning gis, skal søknaden forelegges Bioteknologinemnda.

Bioteknologinemnda har avgitt en uttalelse i brev av 2. juli 2007. I uttalelsen kommenteres ikke sykdommer konkret, men det angis at *"Sykdommer bør gis godkjenning midlertidig og enkeltvis. Godkjenningen gjøres midlertidig inntil testene er vist å være kvalitetssikret godt nok. Enkeltsykdommer godkjennes framfor sykdomsgrupper for bedre å kunne følge med på hva det kan testes for."*

For diagnostiske genetiske undersøkelser kreves i henhold til bioteknologiloven § 5-3 jf § 5-1a, ikke slik godkjenning.

Ullevål universitetssykehus har pr. i dag godkjenning for flg sykdommer/sykdomsgrupper:

Arvelige hjerte/karlidelser

(eks: Lang QT-tid, kardiomyopater, feil i lipidstoffsiftet, Wolff-Parkinson-White, ACE-test, medfødte hjertefeil)

Kromosomsykdommer

(eks: Balansert translokasjon, delesjon, duplikasjon, inversjon, Di George og øvrige mikrolelesjoner, andre balanserte rearrangement.)

Arvelig bryst/eggstokkreft

Arvelig tarmkreft

Annen arvelig kreft

(eks: Prostatakreft, testikkelkreft, Cowden, malignt melanom, multippel endokrin neoplasi, Pheochromocytom/para gangliom, Peutz-Jegers syndrom, Li-Fraumeni syndrom, Retinoblastom, Ataxia-telangiectasia, von Hippell Lindau syndrom)

Sosial- og helsedirektoratet

«Sse_Navn»

«Sbr_Navn», tlf.: «Sbr_Tlf»

Postadresse: Postboks 7000 St. Olavs plass, 0130 Oslo • Besøksadresse: Universitetsgata 2, Oslo
Tlf.: 810 20 050 • Faks: 24 16 30 01 • Org. nr.: 983 544 622 • postmottak@shdir.no • www.shdir.no

Arvelige nerve/muskelsykdommer

(eks: Muskeldystrofier, demenssykdommer, Amyotrofisk lateral sclerose, polyneuropatier, kongenitte myotonier, ataxier, Kennedy syndrom, spinale muskelatrofier, mitokondriesykdommer, lipofuscinoser, Huntingtons sykdom)

Arvelige sykdommer i blod- og immunsystem

(eks: Feil i koagulasjonssystemet, immundefekter, hemoglobinpatier/thalassemier, autoimmune tilstander, andre arvelige sykdommer i blod- og immunsystem som hemokromatose, hyperferritinemi, Fanconis anemi og andre DNA/RNA reparasjonssykdommer, Oslers sykdom, amyloidose)

Arvelige sykdommer i det endokrine system

(eks: Autoimmunt polyglandulært syndrom, Kalsium/kalium forstyrrelser, maturity onset diabetes in the young (MODY), arvelige former for hypothyreose)

Arvelige bindevev- og hudsykdommer

(eks: Ehlers-danlos syndrom, Marfan syndrom og liknende tilstander, Osteogenesis imperfecta, skjelettdysplasier, Epidermiolysis Bulosa, ichtyoser, keratoser)

Arvelige øresykdommer

(eks: Pendred syndrom, døvhet)

Arvelige øyesykdommer

(eks: Retinitis pigmentosa, Aniridi, Norries sykdom, hornhinnedystrofier, øyemisdannelser, nystagmus, autosomt dominant "Cone dystrofi", Ushers syndrom)

Arvelige stoffskiftesykdommer

(eks: Porfyrisykdommer, adrenogenitalt syndrom, Fabry sykdom, α -1-antitrypsinmangel, mucopolysaccharidoser, Spielmeyer-Vogt, Hurlers sykdom, Hunters sykdom, Cystinose, Føllings sykdom, organiske acidurer, aminoacidopatier, defekter i mitokondriell nedbryting av fettsyrer, peroxisomale sykdommer, defekter i omsetning av karbohydrater, sykdommer i pyrin/pyrimidin stoffskiftet, kolesterolsyntesedefekter, CDG-syndromer, folatmetabolisme, α -mannosidose, andre)

Arvelig nyresykdom

(eks: Alport syndrom)

Arvelig luftveissykdom

(eks: respiratorisk distress, Cystisk fibrose, KOLS)

Arvelig mental retardasjon

Arvelig infertilitet/habituell abort

Farmakogenetiske undersøkelser

Fragil X syndrom

Prader-Willi syndrom

Angelman syndrom

Rett syndrom

Tuberøs sclerose

Med unntak av arvelige syndromer, vil direktoratet knytte også den nye godkjenningen for sykdom/sykdomsdisposisjon til overordnede tilstander og bredere sykdomsgrupper i stedet for enkeltsykdommer. For bedre å kunne følge med på hva det kan testes for, innfører vi en meldeordning for nye sykdommer innen de sykdomsgruppene godkjenningen omfatter som opptas i testprogrammet. Se under vedtak.

Hvis Ullevål Universitetssykehus ønsker å rekvirere en ny genetisk prediktiv, presymptomatisk eller bærerdiagnostisk undersøkelse innenfor de sykdomsgruppene virksomheten har godkjenning for, sendes en melding om dette til direktoratet. Dersom

man ønsker å rekvirere undersøkelser i en sykdomsgruppe virksomheten ikke har godkjenning for, må virksomheten søke om utvidelse av sin godkjenning.

Direktoratet legger til grunn at virksomheten er kjent med spesifisitet, sensitivitet og prediktiv verdi samt at det foreligger en sikker dokumentert sammenheng mellom den genetiske disposisjon og sykdomsutvikling/ bærertilstand for de undersøkelser som rekvireres.

Direktoratet er for øvrig kjent med at fagmiljøet arbeider for en spesialisering av laboratoriene slik at lite frekvente undersøkelser bare skal utføres ved ett eller noen få av laboratoriene. Direktoratet oppfatter at dette er en utvikling i riktig retning.

Godkjenning av virksomheten(jf bioteknologiloven § 7-1)

I henhold til bioteknologilovens § 7-1 kan genetiske undersøkelser som krever godkjenning etter lovens § 5-3 bare finne sted i virksomheter som er spesielt godkjent av departementet (delegert Sosial- og helsedirektoratet) for det aktuelle formål. Det framgår av lovens forarbeider (Ot. prp. 64 (2002-2003) s. 120) at det er den som rekvirerer undersøkelsen som skal godkjennes.

Ullevål universitetssykehus har tidligere opplyst at en overlege/spesialist i medisinsk genetikk ved avdeling for medisinsk genetikk står ansvarlig som rekvirent for prøver. Seksjonsleder for laboratoriediagnostikk står ansvarlig for rapportering.

Direktoratet gir Ullevål universitetssykehus godkjenning til i klinikk å rekvirere genetiske presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske undersøkelser innenfor de sykdomsgrupper som er omtalt under avsnittet *Godkjenning av sykdom/ sykdomsdisposisjon*. Direktoratet anbefaler at virksomheten vurderer å delegere retten til å rekvirere slike genetiske undersøkelser formelt til et fåtall leger i virksomheten.

Vedtak

Sosial- og helsedirektoratet godkjenner i henhold til bioteknologilovens § 7-1 jf § 5-3 at Ullevål universitetssykehus i klinisk praksis rekvirerer genetiske presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske undersøkelser innenfor flg. sykdommer/ sykdomsdisposisjoner:

Arvelige hjerte/karlidelser, kromosomsykdommer, arvelig bryst/eggstokkreft, arvelig tarmkreft, annen arvelig kreft, arvelig nerve/muskelsykdom, arvelige sykdommer i blod- og immunsystemet, arvelige sykdommer i det endokrine system, arvelige bindevev- og hudsykdommer, arvelige øresykdommer, arvelige øyesykdommer, arvelige stoffskiftesykdommer, arvelig nyresykdom, arvelig luftveissykdom, Arvelig mental retardasjon, arvelig infertilitet/habituell abort, farmakogenetiske undersøkelser, fragil X syndrom, Prader-Willi syndrom, Angelman syndrom, Rett syndrom og Tuberøs sclerose.

I henhold til bioteknologiloven § 7-1 andre ledd kan det stilles vilkår til godkjenningen.

Godkjenningen er gitt på flg. vilkår:

- Virksomheten må til enhver tid ha en ansvarlig lege som er spesialist i medisinsk genetikk med betydelig og relevant erfaring.

- Virksomheten skal være kjent med spesifisitet, sensitivitet og prediktiv verdi for de metoder som benyttes for å fastslå den genetiske disposisjon ved de undersøkelsene som rekvireres.
- Virksomheten skal være kjent med at det foreligger en sikker dokumentert sammenheng mellom den genetiske disposisjon og sykdomsutvikling/bærertilstand for de undersøkelser som rekvireres.
- Virksomheten skal påse at det benyttes laboratorier som innehar nødvendig kompetanse til å utføre de aktuelle analyser og som inngår i nasjonale eller internasjonale regimer for kvalitetssikring av analysearbeidet.
- Sosial- og helsedirektoratet kan trekke godkjenningen helt eller delvis tilbake dersom det framkommer opplysninger som gjør at det reises spørsmål om virksomheten knyttet til genetiske presymptomatiske, prediktive eller bærerdiagnostiske undersøkelser ved Ullevål universitetssykehus er faglig forsvarlig og/eller dersom virksomheten ikke drives i samsvar med gjeldende bioteknologilov og/eller de vilkår som følger av godkjenningen.

Direktoratet forutsetter at Ullevål universitetssykehus til enhver tid kan godtgjøre at de driver forsvarlig og i samsvar med gjeldende lov om medisinsk bruk av bioteknologi, herunder bestemmelsene om samtykke og genetisk veiledning. Direktoratet forutsetter videre at undersøkelser innen nye og andre sykdomsgrupper enn de godkjenningen omfatter, må godkjennes særskilt etter ny søknad. Nye sykdommer innen de sykdomsgruppene godkjenningen omfatter, skal meldes til Sosial- og helsedirektoratet.

Årlige rapporter skal innen 1. mars påfølgende år sendes Sosial- og helsedirektoratet, jf bioteknologilovens § 7-2. Det skal benyttes egne skjema for slik rapportering som finnes på direktoratets nettsider www.shdir.no

Klageadgang

Ovenstående er å anse som et enkeltvedtak etter forvaltningsloven (fvl.) § 2b. Slikt vedtak kan påklages av en part eller annen med rettslig klageinteresse i saken, jf. fvl. § 28. Klagefristen er 3 uker fra det tidspunkt underretning om vedtaket er kommet fram til vedkommende part, jf. fvl. § 29. Det opplyses om at en part har rett til å gjøre seg kjent med sakens dokumenter etter fvl. §18 jf. § 19. Klageinstans er Helsedepartementet.

Eventuell klage skal framlegges overfor Sosial- og helsedirektoratet, jf. fvl. § 32.

Vennlig hilsen

Ragnhild Castberg e.f.
avdelingsdirektør

Vibeke Dalen
seniorrådgiver

Kopi: Avdelingsoverlegen ved medisinsk genetisk avdeling

Rikshospitalet

0027 Oslo

Deres ref.:
Saksbehandler: VDA
Vår ref.: 08/2171-
Dato: 04.02.2008

Godkjenning for rekvirering av genetiske prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske undersøkelser i klinikk.

Vi viser til midlertidig godkjenning om ovennevnte gitt i brev fra Sosial- og helsedirektoratet av 11. juli 2005 og 17. desember 2007.

Godkjenning av sykdom/sykdomsdisposisjon (jf. bioteknologiloven § 5-3)

I henhold til bioteknologiloven § 5-3 jf § 5-1 b, skal departementet (delegert Sosial- og helsedirektoratet) for genetiske presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske undersøkelser gi særskilt godkjenning for den enkelte sykdom/sykdomsdisposisjon som gjøres til gjenstand for undersøkelse før undersøkelsen tas i bruk.

Før godkjenning gis, skal søknaden forelegges Bioteknologinemnda.

Bioteknologinemnda har avgitt en uttalelse i brev av 2. juli 2007. I uttalelsen kommenteres ikke sykdommer konkret, men det angis at "Sykdommer bør gis godkjenning midlertidig og enkeltvis. Godkjenningen gjøres midlertidig inntil testene er vist å være kvalitetssikret godt nok. Enkeltsykdommer godkjennes framfor sykdomsgrupper for bedre å kunne følge med på hva det kan testes for."

For diagnostiske genetiske undersøkelser kreves i henhold til bioteknologiloven § 5-3 jf § 5-1a, ikke slik godkjenning.

Rikshospitalet HF har pr. i dag godkjenning for rekvirering av undersøkelser for flg. sykdommer:

Arvelige hjerte/karlidelser

(eks: Lang QT-tid, kardiomyopati, feil i lipidstoffsiftet, Wolff-Parkinson-White, ACE-test, medfødte hjertefeil)

Kromosomsykdommer

(eks: Balansert translokasjon, delesjon, duplikasjon, inversjon, Di George og øvrige mikrolelesjoner, andre balanserte rearrangement.)

Arvelig bryst/eggstokkreft

Arvelig tarmkreft

Annen arvelig kreft

(eks: Prostatakreft, testikkelkreft, Cowden, malignt melanom, multipel endokrin neoplasi, Pheochromocytom/para gangliom, Peutz-Jeghers syndrom, Li-Fraumeni syndrom, Retinoblastom, Ataxia-telangiectasia, von Hippel Lindau syndrom)

Sosial- og helsedirektoratet

«Sse_Navn»

«Sbr_Navn», tlf.: «Sbr_Tlf»

Postadresse: Postboks 7000 St. Olavs plass, 0130 Oslo • Besøksadresse: Universitetsgata 2, Oslo
Tlf.: 810 20 050 • Faks: 24 16 30 01 • Org. nr.: 983 544 622 • postmottak@shdir.no • www.shdir.no

Arvelige nerve/muskelsykdom

(eks: Muskeldystrofier, demenssykdommer, Amyotrofisk lateral sclerose, polyneuropatier, kongenitte myotonier, ataxier, Kennedy syndrom, spinale muskelatrofier, mitokondriesykdommer, lipofuscinoser, Huntingtons sykdom)

Arvelige sykdommer i blod- og immunsystem

(eks: Feil i koagulasjonssystemet, immundefekter, hemoglobinpatier/thalassemier, autoimmune tilstander, andre arvelige sykdommer i blod- og immunsystem som hemokromatose, hyperferritinemi, Fanconis anemi og andre DNA/RNA reparasjonssykdommer, Oslers sykdom, amyloidose)

Arvelige sykdommer i det endokrine system

(eks: Autoimmunt polyglandulært syndrom, Kalsium/kalium forstyrrelser, maturity onset diabetes in the young (MODY), arvelige former for hypothyreose)

Arvelige bindevev- og hudsykdommer

(eks: Ehlers-danlos syndrom, Marfan syndrom og liknende tilstander, Osteogenesis imperfecta, skjelettdysplasier, Epidermiolysis Bulosa, ichtyoser, keratoser)

Arvelige øresykdommer

(eks: Pendred syndrom, døvhhet)

Arvelige øyesykdommer

(eks: Retinitis pigmentosa, Aniridi, Norries sykdom, hornhinnedystrofier, øyemisdannelser, nystagmus, autosomalt dominant "Cone dystrofi", Ushers syndrom)

Arvelige stoffskiftesykdommer

(eks: Porfyrisykdommer, adrenogenitalt syndrom, Fabry sykdom, α -1-antitrypsinmangel, mucopolysaccharidoser, Spielmeyer-Vogt, Hurlers sykdom, Hunters sykdom, Cystinose, Føllings sykdom, organiske acidurer, aminoacidopatier, defekter i mitokondriell nedbryting av fettsyrer, peroxisomale sykdommer, defekter i omsetning av karbohydrater, sykdommer i pyrin/pyrimidin stoffskiftet, kolesterolsyntesedefekter, CDG-syndromer, folatmetabolisme, α -mannosidose, andre)

Arvelig luftveissykdom

(eks: respiratorisk distress, Cystisk fibrose, KOLS)

Arvelig mental retardasjon (f.eks ARX/ATRX mutasjon)

Arvelig malign hypertermi

X-kromosom inaktivering

Farmakogenetiske undersøkelser

Nevrofibromatose 1

Nevrofibromatose 2

EEC- syndrom

Fragil X syndrom

Beckwith-Wiedemann

Alagille

Cornelia de Lange

CHARGE

Crouzon o.a. craniosynostoser

Feingold

Multiple exostoser

Joubert

Mowat-Wilson

Noonan

Oro-facio-digitale

Angelman

Prader-Willi

*Rett
Treacher Collins
Tuberøs sclerose*

Med unntak av arvelige syndromer, vil direktoratet knytte også den nye godkjenningen for sykdom/sykdomsdisposisjon til overordnede tilstander og bredere sykdomsgrupper i stedet for til enkeltsykdommer. For bedre å kunne følge med på hva det kan testes for, innfører vi en meldeordning for nye sykdommer innen de sykdomsgruppene godkjenningen omfatter og som opptas i testprogrammet. Se under vedtak.

Hvis Rikshospitalet ønsker å rekvirere en ny genetisk prediktiv, presymptomatisk eller bærerdiagnostisk undersøkelse innenfor de sykdomsgruppene virksomheten har godkjenning for, sendes en melding om dette til direktoratet. Dersom man ønsker å rekvirere undersøkelser i en sykdomsgruppe virksomheten ikke har godkjenning for, må virksomheten søke om utvidelse av sin godkjenning.

Direktoratet legger til grunn at virksomheten er kjent med spesifisitet, sensitivitet og prediktiv verdi samt at det foreligger en sikker dokumentert sammenheng mellom den genetiske disposisjon og sykdomsutvikling/ bærertilstand for de undersøkelser som rekvireres.

Direktoratet er for øvrig kjent med at fagmiljøet arbeider for en spesialisering av laboratoriene slik at lite frekvente undersøkelser bare skal utføres ved ett eller noen få av laboratoriene. Direktoratet oppfatter at dette er en utvikling i riktig retning.

Godkjenning av virksomheten (jf bioteknologiloven § 7-1)

I henhold til bioteknologilovens § 7-1 kan genetiske undersøkelser som krever godkjenning etter lovens § 5-3 bare finne sted i virksomheter som er spesielt godkjent av departementet (delegert Sosial- og helsedirektoratet) for det aktuelle formål. Det framgår av lovens forarbeider (Ot. prp. 64 (2002-2003) s. 120) at det er den som rekvirerer undersøkelsen som skal godkjennes.

For diagnostiske undersøkelser kreves i henhold til bioteknologiloven § 7-1 jf §§ 5-1 a og 5-3 ingen slik godkjenning.

Rikshospitalet har tidligere opplyst at avdelingsleder ved Avdeling for medisinsk genetik/avdelingsleder ved Fagområdet kreftgenetik delegeres oppgaven med å påse at alle genetiske undersøkelser som omtalt i § 5-1b (genetiske presymptomatiske undersøkelser, genetiske prediktive undersøkelser og genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand) ved foretaket skjer i henhold til lovverket og konsesjonen. Spesiell vekt vil bli lagt på krav om forsvarlighet og krav om genetisk veiledning. Avdelingslederene delegeres videre oppgaven med å sende inn årlige rapporter og oppgaven med å sørge for at det sendes søknad om godkjenning av nye sykdommer/sykdomsdisposisjoner etter § 5-3.

Direktoratet gir Rikshospitalet godkjenning til i klinikk å rekvirere genetiske presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske undersøkelser innenfor de sykdomsgrupper som er omtalt under avsnittet *Godkjenning av sykdom/sykdomsdisposisjon*. Direktoratet anbefaler at virksomheten vurderer å delegere retten til å rekvirere slike genetiske undersøkelser formelt til et fåtall leger i virksomheten.

Vedtak

Sosial- og helsedirektoratet godkjenner i henhold til bioteknologilovens § 7-1 jf § 5-3 at Rikshospitalet HF i klinisk praksis rekvirerer genetiske presymptomatiske, prediktive og bærerdiagnostiske undersøkelser innenfor flg. sykdommer/ sykdomsdisposisjoner:

Arvelige hjerte/karlidelser, kromosomsykdommer, arvelig bryst/eggstokkreft, arvelig tarmkreft, annen arvelig kreft, arvelig nerve/muskelsykdom, arvelige sykdommer i blod- og immunsystemet, arvelige sykdommer i det endokrine system, arvelige bindevev- og hudsykdommer, arvelige øresykdommer, arvelige øyesykdommer, arvelige stoffskiftesykdommer, arvelig luftveissykdom, arvelig mental retardasjon (for eksempel ARX/ATRX mutasjon), arvelig malign hypertermi, X-kromosom inaktivering, farmakogenetiske undersøkelser, nevrofibromatose 1, nevrofibromatose 2, EEC syndrom, fragil X syndrom, Beckwith-Wiedeman, Alagille, Cornelia de Lange, CHARGE, Crouzon o.a. craniosynostoser, Feingold, Multiple exostoser, Joubert, Mowat Wilson, Noonan, Oro-facio-digitale, Angelman, Prader-Willi, Rett, Treacher Collins og Tuberøs sclerose.

I henhold til bioteknologiloven § 7-1 andre ledd kan det stilles vilkår til godkjenningen.

Godkjenningen er gitt på flg. vilkår:

- Virksomheten må til enhver tid ha en ansvarlig lege som er spesialist i medisinsk genetikk med betydelig og relevant erfaring.
- Virksomheten skal være kjent med spesifisitet, sensitivitet og prediktiv verdi for de metoder som benyttes for å fastslå den genetiske disposisjon ved de undersøkelsene som rekvireres.
- Virksomheten skal være kjent med at det foreligger en sikker dokumentert sammenheng mellom den genetiske disposisjon og sykdomsutvikling/ bærertilstand for de undersøkelser som rekvireres.
- Virksomheten skal påse at det benyttes laboratorier som innehar nødvendig kompetanse til å utføre de aktuelle analyser og som inngår i nasjonale eller internasjonale regimer for kvalitetssikring av analysearbeidet.
- Sosial- og helsedirektoratet kan trekke godkjenningen helt eller delvis tilbake dersom det framkommer opplysninger som gjør at det reises spørsmål om virksomheten knyttet til genetiske presymptomatiske, prediktive eller bærerdiagnostiske undersøkelser ved Rikshospitalet HF er faglig forsvarlig og/eller dersom virksomheten ikke drives i samsvar med gjeldende bioteknologilov og/eller de vilkår som følger av godkjenningen.

Direktoratet forutsetter at Rikshospitalet HF til enhver tid kan godtgjøre at de driver forsvarlig og i samsvar med gjeldende lov om medisinsk bruk av bioteknologi, herunder bestemmelsene om samtykke og genetisk veiledning. Direktoratet forutsetter videre at undersøkelser innen nye og andre sykdomsgrupper enn de godkjenningen

omfatter, må godkjennes særskilt etter ny søknad. Nye sykdommer innen de sykdomsgruppene godkjenningen omfatter, skal meldes til Sosial- og helsedirektoratet.

Årlige rapporter skal innen 1. mars påfølgende år sendes Sosial- og helsedirektoratet, jf bioteknologilovens § 7-2. Det skal benyttes egne skjema for slik rapportering som finnes på direktoratets nettsider www.shdir.no

Klageadgang

Ovenstående er å anse som et enkeltvedtak etter forvaltningsloven (fvl.) § 2b.

Slikt vedtak kan påklages av en part eller annen med rettslig klageinteresse i saken, jf. fvl. § 28. Klagefristen er 3 uker fra det tidspunkt underretning om vedtaket er kommet fram til vedkommende part, jf. fvl. § 29. Det opplyses om at en part har rett til å gjøre seg kjent med sakens dokumenter etter fvl. §18 jf. § 19. Klageinstans er Helsedepartementet.

Eventuell klage skal framlegges overfor Sosial- og helsedirektoratet, jf. fvl. § 32.

Med vennlig hilsen

Ragnhild Castberg e.f.
avdelingsdirektør

Vibeke Dalen
seniorrådgiver

Kopi: Avdelingsleder Ketil Heimdal



Ullevål universitetssykehus HF
v/direktøren
0407 Oslo

Deres ref:
Saksbehandler: vda
Vår ref: 04/4958/TSP/VDA
Arkivkode:
Dato: 27.04.2005

Godkjenning av fosterdiagnostikk- herunder blodprøveundersøkelser ("dobbeltest" og "trippeltest") til kvinner som er aktuelle for invasiv fosterdiagnostikk.

Vi viser til Deres søknad av 8. oktober 2004 om å ta i bruk ovennevnte metoder. Vi viser videre til Deres godkjenning for fosterdiagnostikk av 4. juni 1997 fra Statens helsetilsyn og til Deres søknad om fornying av godkjenningen av 13. april 2005 med utfyllende opplysninger fra avdeling for medisinsk genetikk av 8. april 2005.

I henhold til lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven) § 4-2, skal undersøkelsesmetoder som faller inn under begrepet "fosterdiagnostikk" i lovens § 4-1(1) godkjennes av departementet (delegert Sosial- og helsedirektoratet) og kan bare finne sted ved virksomheter som er godkjent i henhold til lovens § 7-1. Departementet (delegert direktoratet) kan med hjemmel i bioteknologilovens § 7-1, sette vilkår for godkjenning av virksomheten. Før direktoratet avgjør om godkjenning av undersøkelsesmetoden skal gis, skal søknaden i henhold til bioteknologiloven § 4-2(2) forelegges Bioteknologinemnda.

Direktoratet vil gjøre oppmerksom på at gjeldende bioteknologilov krever godkjenning for ultralyd benyttet som fosterdiagnostisk metode (§ 4-2), krever at samtykke innhentes før fosterdiagnostikk foretas (§ 4-3) og har endrede krav til genetisk veiledning i forhold til den lov Ullevål universitetssykehus fikk sin godkjenning etter (§ 4-4).

Ullevål universitetssykehus har pr. i dag godkjenning for fosterdiagnostikk ved fostervannsprøve, morkakeprøve og blodprøve fra foster. Etter at Lov 5. desember 2003 om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m., kapittel 4, fosterdiagnostikk trådte i kraft 1. januar 2005, er det som nevnt over, nødvendig med ny godkjenning som også omfatter ultralyd som fosterdiagnostisk metode. Sykehuset har videre søkt om å ta i bruk dobbel- og trippeltest i tillegg til de metoder som benyttes i dag.

Godkjenning av dobbel- og trippeltest.

Med fosterdiagnostikk forstås i bioteknologiloven § 4-1 første ledd *"undersøkelse av føtale celler, foster eller en gravid kvinne med det formål å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper eller for å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret."*

ultralydundersøkelse og testene er det mest effektive. Det framgår av søknaden at en slik kombinasjon av undersøkelser vil bli benyttet.

Når det gjelder forholdet til invasive undersøkelser, er det et mål at antallet invasive undersøkelser skal reduseres når dobbel-/trippeltest tas i bruk. Det må imidlertid være opp til behandlende lege i virksomhet med godkjenning for fosterdiagnostikk, å vurdere om det skal gjennomføres ikke-invasive og/eller invasive undersøkelser av den enkelte gravide.

Godkjenning av Ullevål universitetssykehus

Ullevål universitetssykehus har godkjenning for fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven av 1994. Som vilkår for denne godkjenningen er det bl.a. angitt at sykehuset skal ha en faglig ansvarlig lege som er spesialist i gynekologi/obstetrikk med betydelig og relevant erfaring, samt ansatt spesialist i medisinsk genetikk. Da sykehuset er en universitetsklinikk, er også den infrastruktur som bør omgi en fosterdiagnostisk enhet til stede.

Sykehusets kompetanse er nærmere beskrevet i Deres brev av 8. april og 13. april 2005. I brev av 8. april angis at faglig ansvarlig lege for behandling av søknader om genetisk fosterdiagnostikk og for genetisk veiledning, formidling og oppfølging ved fosterdiagnostikk er seksjonsleder ved Seksjon for klinisk genetikk. Prøven tas ved en samarbeidende gynekologisk avdeling (Ullevål eller Rikshospitalet). I tillegg er det gitt en beskrivelse av praksis i forbindelse med genetisk veiledning.

Direktoratet vurderer saken slik at Ullevål universitetssykehus har tilstrekkelig kompetanse til å utføre fosterdiagnostikk med alle metoder som i dag er godkjent.

Vedtak

På bakgrunn av ovenstående vurderinger og i medhold av bioteknologiloven § 7-1 jf §§ 4-2 og 4-1 fatter Sosial- og helsedirektoratet følgende vedtak:

Ullevål universitetssykehus godkjennes til å utføre **fosterdiagnostikk** ved

- fostervannsprøve (amniocentese)
- morkakeprøve (chorionbiopsi)
- blodprøve fra foster (chordocentese)
- ultralydundersøkelse
- dobbel- og trippeltest

Godkjenningen gis på følgende vilkår:

- Ullevål universitetssykehus må til enhver tid kunne godtgjøre at de driver forsvarlig og i samsvar med den til enhver tid gjeldende bioteknologilov.
- Ullevål universitetssykehus må til enhver tid ha ansatt en ansvarlig lege som er spesialist i gynekologi/obstetrikk med betydelig og relevant erfaring, samt ansatt spesialist i medisinsk genetikk.
- Ullevål universitetssykehus må til enhver tid ha tilfredsstillende dokumentert forskningskompetanse for utprøving og oppfølging av de metoder godkjenningen omfatter.
- Ullevål universitetssykehus må holde seg orientert om den internasjonale utvikling på de metoder godkjenningen omfatter.

Ullevål universitetssykehus HF
v/ direktøren
0407 Oslo

Deres ref:
Saksbehandler: vda
Vår ref: 04/4958/TSP/VDA
Arkivkode:
Dato: 31.05.2005

Analyse av dobbel- og trippeltest – funksjon på landsbasis

Vi viser til vårt brev av 27. april 2005 der Ullevål universitetssykehus ble gitt godkjenning for fosterdiagnostikk, herunder dobbel og trippeltest, på visse vilkår.

I brevet redegjør Sosial- og helsedirektoratet bl.a for at det er sterke faglige argumenter for at det laboratorium som skal analysere blodprøvene for dobbel- og trippeltest, av kvalitetssikringsårsaker skal ha et visst minimumsantall prøver/år og at det riktige derfor er at kun ett laboratorium skal utføre disse analysene i Norge. Alle virksomheter med godkjenning for dobbel- og trippeltest kan imidlertid ta blodprøven og veilede kvinnen/paret på bakgrunn av analyseresultatene.

Direktoratet har mottatt henvendelse fra flere sykehus som har sagt seg interessert i å ivareta en slik funksjon på landsbasis og vurderer henvendelsene slik at alle de interesserte vil være i stand til å ivareta en slik funksjon på en faglig god måte.

Direktoratet har anbefalt at en slik funksjon legges til St. Olavs hospital som har Nasjonalt senter for fosterdiagnostikk. Helse- og omsorgsdepartementet har i brev av 18. mai 2005 uttalt at de ikke har noen innvendinger til at oppgaven blir lagt til St. Olavs hospital.

Formalitetene knyttet til opprettelse av denne funksjonen ivaretas ved at ett av vilkårene i godkjenning gitt i brev fra Sosial- og helsedirektoratet av 27. april 2005 til Ullevål universitetssykehus, endres.

I medhold av bioteknologiloven § 7-1 endrer Sosial- og helsedirektoratet flg. vilkår for godkjenning for fosterdiagnostikk av 27. april 2005:

"Analysene knyttet til dobbel- og trippeltest skal utføres ved et laboratorium i Norge som er utpekt til å ivareta landsfunksjon på dette området. Inntil landsfunksjonen i Norge er etablert, skal analysene utføres ved et laboratorium innen EØS-området som har nasjonal godkjenning/er akkrediter for å utføre dobbel og trippeltest."

Vilkåret endres til:

"Analysene knyttet til dobbel- og trippeltest skal utføres ved St. Olavs hospital. Inntil denne funksjonen på landsbasis er etablert, skal analysene utføres ved et laboratorium innen EØS-området som har nasjonal godkjenning/er akkreditert for å utføre dobbel- og trippeltest."

Sosial- og helsedirektoratet
Avdeling for spesialisthelsetjenester



Universitetsklinikken Rikshospitalet-
Radiumhospitalet HF
v/direktøren
0027 Oslo

Deres ref:
Saksbehandler: vda
Vår ref: 05/2304/TSP/VDA
Arkivkode:
Dato: 27.04.2005

Godkjenning av fosterdiagnostikk- herunder blodprøveundersøkelser ("dobbeltest" og "trippeltest") til kvinner som er aktuelle for invasiv fosterdiagnostikk.

Vi viser til Deres søknad av 4. april 2005 om fornyet godkjenning for fosterdiagnostikk inklusive dobbel- og trippeltest. Vi viser videre til Rikshospitalets godkjenning for fosterdiagnostikk av 4. juni 1997 fra Statens helsetilsyn og til Deres søknad om å ivareta landsfunksjon for dobbel- og trippeltest av 17. mars 2005.

I henhold til lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven) § 4-2, skal undersøkelsesmetoder som faller inn under begrepet "fosterdiagnostikk" i lovens § 4-1(1) godkjennes av departementet (delegert Sosial- og helsedirektoratet) og kan bare finne sted ved virksomheter som er godkjent i henhold til lovens § 7-1. Departementet (delegert direktoratet) kan med hjemmel i bioteknologilovens § 7-1, sette vilkår for godkjenning av virksomheten. Før direktoratet avgjør om godkjenning av undersøkelsesmetoden skal gis, skal søknaden i henhold til bioteknologiloven § 4-2(2) forelegges Bioteknologinemnda.

Direktoratet vil gjøre oppmerksom på at gjeldende bioteknologilov krever godkjenning for ultralyd benyttet som fosterdiagnostisk metode (§ 4-2), krever at samtykke innhentes før fosterdiagnostikk foretas (§ 4-3) og har endrede krav til genetisk veiledning i forhold til den lov Rikshospitalet fikk sin godkjenning etter (§ 4-4).

Rikshospitalet har pr. i dag godkjenning for fosterdiagnostikk ved fostervannsprøve, morkakeprøve og blodprøve fra foster. Etter at Lov 5. desember 2003 om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m., kapittel 4, fosterdiagnostikk trådte i kraft 1. januar 2005, er det som nevnt over, nødvendig med ny godkjenning som også omfatter ultralyd som fosterdiagnostisk metode. Rikshospitalet-Radiumhospitalet HF har videre søkt om å ta i bruk dobbel- og trippeltest i tillegg til de metoder som benyttes i dag.

Godkjenning av dobbel- og trippeltest.

Med fosterdiagnostikk forstås i bioteknologiloven § 4-1 første ledd *"undersøkelse av føtale celler, foster eller en gravid kvinne med det formål å få informasjon om fosterets genetiske egenskaper eller for å påvise eller utelukke sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret."*

Sosial- og helsedirektoratet
Avdeling for spesialisthelsetjenester

Direktoratet finner at denne anbefaling ikke påvirkes av innføring av dobbel-/trippeltest. Erfaringer fra land som bruker dobbel-/trippeltest tilsier at en *kombinasjon* av ultralydundersøkelse og testene er det mest effektive.

Når det gjelder forholdet til invasive undersøkelser, er det et mål at antallet invasive undersøkelser skal reduseres når dobbel-/trippeltest tas i bruk. Det må imidlertid være opp til behandlende lege i virksomhet med godkjenning for fosterdiagnostikk, å vurdere om det skal gjennomføres ikke-invasive og/eller invasive undersøkelser av den enkelte gravide.

Godkjenning av Rikshospitalet-Radiumhospitalet HF

Rikshospitalet har godkjenning for fosterdiagnostikk etter bioteknologiloven av 1994. Som vilkår for denne godkjenningen er det bl.a. angitt at sykehuset skal ha en faglig ansvarlig lege som er spesialist i gynekologi/obstetikk med betydelig og relevant erfaring, samt ansatt spesialist i medisinsk genetikk. Da sykehuset er en universitetsklinikk, er også den infrastruktur som bør omgi en fosterdiagnostisk enhet til stede.

Sykehusets kompetanse er nærmere beskrevet i Deres brev av 4. april 2005. Det angis at ansvarlig lege primært vil være seksjonsoverlege ved Seksjon for fostermedisin og ultralyd og avdelingssjef ved avdeling for medisinsk genetikk. Det er også gitt nærmere beskrivelse av genetisk veiledning, av behandling av pasienter som trenger tilbud sykehuset ikke kan gi og av dagens praksis ved prøvetaking.

Direktoratet vurderer saken slik at Rikshospitalet-Radiumhospitalet HF har tilstrekkelig kompetanse til å utføre fosterdiagnostikk med alle metoder som i dag er godkjent.

Vedtak

På bakgrunn av ovenstående vurderinger og i medhold av bioteknologiloven § 7-1 jf §§ 4-2 og 4-1 fatter Sosial- og helsedirektoratet følgende vedtak:

Rikshospitalet-Radiumhospitalet HF godkjennes til å utføre **fosterdiagnostikk** ved

- fostervannsprøve (amniocentese)
- morkakeprøve (chorionbiopsi)
- blodprøve fra foster (chordocentese)
- ultralydundersøkelse
- dobbel- og trippeltest

Godkjenningen gis på følgende vilkår:

- Virksomheten må til enhver tid kunne godtgjøre at de driver forsvarlig og i samsvar med den til enhver tid gjeldende bioteknologilov.
- Virksomheten må til enhver tid ha ansatt en ansvarlig lege som er spesialist i gynekologi/obstetikk med betydelig og relevant erfaring, samt ansatt spesialist i medisinsk genetikk.
- Virksomheten må til enhver tid ha tilfredsstillende dokumentert forskningskompetanse for utprøving og oppfølging av de metoder godkjenningen omfatter.
- Virksomheten må holde seg orientert om den internasjonale utvikling på de metoder godkjenningen omfatter.

Universitetsklinikken Rikshospitalet –
Radiumhospitalet HF
v/ direktøren
0027 Oslo

Deres ref:
Saksbehandler: vda
Vår ref: 05/2304/TSP/VDA
Arkivkode:
Dato: 31.05.2005

Analyse av dobbel- og trippeltest – funksjon på landsbasis

Vi viser til vårt brev av 27. april 2005 der Rikshospitalet-Radiumhospitalet HF ble gitt godkjenning for fosterdiagnostikk, herunder dobbel og trippeltest, på visse vilkår.

I brevet redegjør Sosial- og helsedirektoratet bl.a for at det er sterke faglige argumenter for at det laboratorium som skal analysere blodprøvene for dobbel- og trippeltest, av kvalitetssikringsårsaker skal ha et visst minimumsantall prøver/år og at det riktigste derfor er at kun ett laboratorium skal utføre disse analysene i Norge. Alle virksomheter med godkjenning for dobbel- og trippeltest kan imidlertid ta blodprøven og veilede kvinnen/paret på bakgrunn av analyseresultatene.

Direktoratet har mottatt henvendelse fra flere sykehus som har sagt seg interessert i å ivareta en slik funksjon på landsbasis og vurderer henvendelsene slik at alle de interesserte vil være i stand til å ivareta en slik funksjon på en faglig god måte.

Direktoratet har anbefalt at en slik funksjon legges til St. Olavs hospital som har Nasjonalt senter for fosterdiagnostikk. Helse- og omsorgsdepartementet har i brev av 18. mai 2005 uttalt at de ikke har noen innvendinger til at oppgaven blir lagt til St. Olavs hospital.

Formalitetene knyttet til opprettelse av denne funksjonen ivaretas ved at ett av vilkårene i godkjenning gitt i brev fra Sosial- og helsedirektoratet av 27. april 2005 til Rikshospitalet-Radiumhospitalet HF, endres.

I medhold av bioteknologiloven § 7-1 endrer Sosial- og helsedirektoratet flg. vilkår for godkjenning av fosterdiagnostikk av 27. april 2005:

"Analysene knyttet til dobbel- og trippeltest skal utføres ved et laboratorium i Norge som er utpekt til å ivareta landsfunksjon på dette området. Inntil landsfunksjonen i Norge er etablert, skal analysene utføres ved et laboratorium innen EØS-området som har nasjonal godkjenning/er akkrediter for å utføre dobbel og trippeltest."

Vilkåret endres til:

"Analysene knyttet til dobbel- og trippeltest skal utføres ved St. Olavs hospital. Inntil denne funksjonen på landsbasis er etablert, skal analysene utføres ved et laboratorium innen EØS-området som har nasjonal godkjenning/er akkreditert for å utføre dobbel- og trippeltest."

Sosial- og helsedirektoratet
Avdeling for spesialisthelsetjenester