

Lagrådsremiss

Vissa ändringar som gäller PKU-biobanken

Regeringen överlämnar denna remiss till Lagrådet.

Stockholm den 21 februari 2019

Annika Strandhäll

Lars Hedengran
(Socialdepartementet)

Lagrådsremissens huvudsakliga innehåll

I lagrådsremissen föreslås det att de tester som görs på nyfödda för att identifiera allvarliga medfödda sjukdomar (s.k. PKU-screening) även ska kunna omfatta andra sjukdomar än ämnesomsättningssjukdomar. Vidare ska bestämmelserna om PKU-biobanken och PKU-registret även gälla för PKU-prover från barn som inte har lämnat sådana prov som nyfödda, exempelvis barn som fötts i ett annat land. Därtill ska uppgifter om bland annat provgivarens personnummer och födelsevikt samt analys- och undersökningsresultat få sparas i PKU-registret. En bestämmelse införs i lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. som anger att bestämmelserna om samtycke i 3 kap. lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. ska tillämpas för undersökningar i enlighet med 5 kap. den lagen. Vidare föreslås en följdändring i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400).

Ändringarna föreslås träda i kraft den 1 juli 2019.

Innehållsförteckning

1	Beslut	3
2	Lagtext	4
2.1	Förslag till lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.	4
2.2	Förslag till lag om ändring i lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m.	7
2.3	Förslag till lag om ändring i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400)	8
3	Ärendet och dess beredning	9
4	Bakgrund.....	9
5	Gällande rätt om PKU-tester.....	10
6	Ändrade bestämmelser i biobankslagen.....	12
6.1	PKU-biobankens användningsområde ska inte vara begränsat till ämnesomsättningssjukdomar	12
6.2	Även andra barn än nyfödda bör kunna omfattas av bestämmelserna om PKU-screening.....	20
6.3	Ytterligare uppgifter i PKU-registret.....	23
7	Ändrade bestämmelser i lagen om genetisk integritet.....	29
8	Ändrad bestämmelse i offentlighets- och sekretesslagen.....	34
9	Ikraftträdande- och övergångsbestämmelser.....	35
10	Konsekvenser.....	36
11	Författningskommentar	38
11.1	Förslaget till lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.	38
11.2	Förslaget till lag om ändring i lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m.	39
11.3	Förslaget till lag om ändring i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400)	40
Bilaga 1	Lagförslag i Framtidens biobanker i nu aktuellt hänseende (SOU 2018:4).....	41
Bilaga 2	Förteckning över remissinstanser avseende Framtidens biobanker (SOU 2018:4)	53
Bilaga 3	Sammanfattning av utkast till lagrådsremiss	55
Bilaga 4	Lagförslag i utkast till lagrådsremiss.....	56
Bilaga 5	Förteckning över remissinstanser avseende utkast till lagrådsremiss.....	61

1 Beslut

Regeringen har beslutat att inhämta Lagrådets yttrande över förslag till

1. lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.,
2. lag om ändring i lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m.,
3. lag om ändring i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400).

2 Lagtext

Regeringen har följande förslag till lagtext.

2.1 Förslag till lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

Härigenom föreskrivs i fråga om lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

dels att 5 kap. 1, 2, 4, 6 och 7 §§ ska ha följande lydelse,

dels att det ska införas en ny paragraf, 5 kap. 2 a §, av följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

5 kap.

1 §

Vårdgivare som regeringen bestämmer får för de ändamål som anges i 2 § ta emot, samla in, förvara, registrera, analysera och på annat sätt förfoga över vävnadsprover från nyfödda barn i en särskild biobank (PKU-biobanken).

Vårdgivare som regeringen bestämmer får för de ändamål som anges i 2 § ta emot, samla in, förvara, registrera, analysera och på annat sätt förfoga över vävnadsprover från nyfödda barn i en särskild biobank (PKU-biobanken). *Detsamma gäller för vävnadsprover från barn som inte lämnat sådana prover som nyfödda.*

2 §

Vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas endast för

– analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera ämnesomsättningssjukdomar,

– retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn,

– epidemiologiska undersökningar,

– uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten, samt

– klinisk forskning och utveckling.

1. analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera sådana sjukdomar som avses i 2 a §,

2. retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn,

3. epidemiologiska undersökningar,

4. uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten, samt

5. klinisk forskning och utveckling.

2 a §¹

Regeringen får meddela föreskrifter om kriterier som ska beaktas för att en sjukdom ska få spåras och diagnostiseras i enlighet med 2 § 1.

Regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer får meddela föreskrifter om vilka medfödda sjukdomar som vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för i enlighet med 2 § 1.

4 §

Vårdgivare som avses i 1 § får med hjälp av automatiserad behandling eller annan behandling av personuppgifter föra ett särskilt register för screening av prover från nyfödda barn för vissa ämnesomsättningsrubbningsr (PKU-registr-et).

Vårdgivaren är personuppgiftsansvarig för registret.

Vårdgivare som avses i 1 § får med hjälp av automatiserad behandling eller annan behandling av personuppgifter föra ett särskilt register för screening av prover från barn för sådana sjukdomar som avses i 2 a § (PKU-registret).

6 §

För varje provgivare får endast följande uppgifter registreras:

- moderns namn, personnummer och hemort,
 - graviditetens längd,
 - barnets födelsetid och kön samt vid flerbörd, *ordningstal*,
 - den enhet inom sjukvården som tagit provet,
 - diagnos,
 - uppgifter om behandling av diagnostiserade sjukdomar, och
 - samtycke från barnets vårdnadshavare.
- *provgivarens* födelsetid, *födelsevikt*, kön och *personnummer* samt *ordningstal* vid flerbörd,
 - *analys- och undersökningsresultat*,
 - uppgifter om behandling av diagnostiserade sjukdomar,
 - *uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultatet, och*
 - *uppgifter om information till och samtycke från provgivaren eller dennes vårdnadshavare.*

¹ Tidigare 2 a § upphävd genom 2005:1.

7 §

En vårdgivare är skyldig att lämna uppgifter enligt 6 § till PKU-registret när vävnadsprov tagits på ett *nyfött* barn och barnets vårdnadshavare uttryckligen har samtyckt till överlämnandet.

Innan vårdnadshavaren lämnar sitt samtycke *skall* han eller hon ha informerats om vilka uppgifter som registreras och om ändamålet med registreringen.

En vårdgivare är skyldig att lämna uppgifter enligt 6 § till PKU-registret när vävnadsprov tagits på ett barn och barnets vårdnadshavare uttryckligen har samtyckt till överlämnandet.

Innan vårdnadshavaren lämnar sitt samtycke *ska* han eller hon ha informerats om vilka uppgifter som registreras och om ändamålet med registreringen.

Om barnet har uppnått en sådan ålder och mognad att han eller hon kan ta ställning till frågan, gäller det som sägs i första och andra styckena barnet själv.

Denna lag träder i kraft den 1 juli 2019.

2.2 Förslag till lag om ändring i lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m.

Härigenom föreskrivs att 3 kap. 1 § lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. ska ha följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

3 kap.

1 §

En genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning får utföras endast efter tillstånd av Socialstyrelsen.

En sådan undersökning får inte omfatta annan än den som lämnat skriftligt samtycke.

En sådan undersökning får inte omfatta *någon* annan än den som lämnat skriftligt samtycke. *För undersökningar i enlighet med 5 kap. 2 § lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. tillämpas i stället bestämmelserna om samtycke i 3 kap. den lagen.*

Beträffande undersökningar av foster finns särskilda bestämmelser i 4 kap.

Denna lag träder i kraft den 1 juli 2019.

2.3 Förslag till lag om ändring i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400)

Härigenom föreskrivs att 25 kap. 15 § offentlighets- och sekretesslagen (2009:400) ska ha följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

25 kap.

15 §

Sekretess gäller i verksamhet som avser *screening av prover från nyfödda barn för vissa ämnesomsättningssjukdomar (PKU)* och förande av eller uttag ur det register som förs i *denna verksamhet enligt lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.* för uppgift om en enskilds hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden, om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon närstående till denne lider men.

Sekretess gäller i verksamhet som avser *hantering av vävnadsprover enligt de ändamål som anges i 5 kap. 2 § lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.*, och förande av eller uttag ur det register som förs i *den verksamheten* för uppgift om en enskilds hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden, om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon närstående till denne lider men.

För uppgift i en allmän handling gäller sekretessen i högst sjuttio år.

Denna lag träder i kraft den 1 juli 2019.

3 Ärendet och dess beredning

Regeringen beslutade den 26 maj 2016 att ge en särskild utredare i uppdrag att göra en översyn av den lagstiftning som reglerar hanteringen av humanbiologiskt material, s.k. vävnadsprover, och information om proverna i biobanker (dir. 2016:41). Den 16 maj 2017 överlämnade Utredningen om regleringen av biobanker delbetänkandet För dig och för alla (SOU 2017:40). Utredningen överlämnade därefter den 29 januari 2018 slutbetänkandet Framtidens biobanker (SOU 2018:4). Bägge betänkanterna har remissbehandlats.

I denna lagrådsremiss behandlas regleringen av den s.k. PKU-biobanken i 5 kap. lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen). Förslag till lagändringar om användningen av prover i PKU-biobanken finns i 7 kap. i slutbetänkandets förslag till ny biobankslag. Övervägandena finns i 21 kap. i slutbetänkandet.

Denna lagrådsremiss tar upp frågan om vilka sjukdomar som PKU-provet får användas för att spåra och diagnostisera, frågan om även barn som inte är nyfödda ska få omfattas av reglerna i 5 kap. samt frågan om vilka ytterligare uppgifter som ska få sparas i PKU-registret. Därutöver behandlas frågan om samtycke vid PKU-screening.

Utredningens förslag till en ny biobankslag finns i *bilaga 1*. Förslagen till lagändringar om PKU-biobanken finns i 7 kap. i förslaget till ny biobankslag. Dessa lagförslag utgör även betänkandets sammanfattning om användningen av proverna i PKU-biobanken. En förteckning över remissinstanserna finns i *bilaga 2*. En remissammanställning av slutbetänkandet när det gäller de frågor som är aktuella i denna lagrådsremiss finns tillgänglig i Socialdepartementet (dnr S2018/00641/FS).

Inom Socialdepartementet har ett utkast till lagrådsremiss utarbetats. Utkastet har remissbehandlats. En sammanfattning av utkastets innehåll finns i *bilaga 3* och utkastets lagförslag finns i *bilaga 4*. En förteckning över remissinstanserna finns i *bilaga 5* och en remissammanställning finns tillgänglig i Socialdepartementet (dnr S2018/05284/FS).

4 Bakgrund

Inom hälso- och sjukvården erbjuds olika screeningprogram, exempelvis screening med mammografi. Med screening brukar man avse att en grupp personer erbjuds undersökning som syftar till att förebygga sjukdom, upptäcka sjukdom på ett tidigt stadium eller ta reda på om individen löper risk att få ett barn med en ärftlig sjukdom. Initiativet kommer inte från individen och de som ingår uppfattar sig som friska eller har i vart fall ingen anledning att misstänka att de har den sjukdom som undersökningen avser.

I Sverige tas ett blodprov för nyföddhetscreening (PKU-prov) på i princip alla nyfödda. Syftet med denna screening är att upptäcka ett antal medfödda ovanliga sjukdomar som går att behandla, och där en tidig dia-

gnos och tidigt insatt behandling är viktig för prognosen. Provet är frivilligt och förutsätter vårdnadshavares samtycke.

PKU-provet infördes 1965 och fick sitt namn från fenylketonuri (PKU), den sjukdom som först ingick i screeningen. Under åren har antalet sjukdomar i testet utökats flera gånger tack vare att allt bättre metoder för analyser tagits fram. I dag ingår 24 ovanliga och allvarliga medfödda sjukdomar (metabola och endokrina sjukdomar). I korthet påvisar testet vissa endokrina sjukdomar, fel i nedbrytningen eller metabolismen av fettsyror, betaoxidationsdefekter, fel i karnitinsystemet, organiska acidurier, fel i ureacykeln, andra fel i omsättningen av aminosyror samt biotinidasbrist och galaktosemi.

Screeningen görs genom ett enkelt blodprov som tas så snart som möjligt efter att barnet är 48 timmar. Analysen utförs vid screeninglaboratoriet på Centrum för medfödda metabola sjukdomar vid Karolinska universitetssjukhuset. Socialstyrelsen rekommenderar även att barn som är födda i andra länder och som är upp till åtta år erbjuds att ta provet. Barn och ungdomar under 18 år som är födda i ett annat land kan efter individuell bedömning också erbjudas att ta provet.

Om ett prov skulle ge utslag i screeningen, kontaktas familjen och barnet kallas till kontroll. När analyserna av PKU-provet är klara sparas blodprovet i PKU-biobanken. Syftet är främst att utveckla och förbättra analysmetoder samt att bidra till etiskt prövad forskning. Det är frivilligt att spara provet. På PKU-biobankens hemsida finns mer information om vilka uppgifter som sparas och hur provet används.

Socialstyrelsen har tagit fram en modell för myndigheten att bedöma, föra in och följa upp nationella screeningprogram. Modellen innehåller 15 kriterier för att systematiskt bedöma screeningprogram. Dessa kriterier har sitt ursprung i Världshälsoorganisationens (WHO) kriterier för screeningprogram. Inom ramen för modellen har ett rådgivande organ inrättats inom myndigheten, det nationella screeningrådet, som på nationell nivå gör en helhetsbedömning av det underlag som tagits fram inför myndighetens ställningstagande till ett visst screeningprogram. Det nationella rådet har bedömt att screening för svår kombinerad immunbrist, vanligen förkortat SCID (severe combined immunodeficiency), och screening för de sjukdomar som redan nu ingår i PKU-screeningen bör rekommenderas. Socialstyrelsen har remitterat rådets rekommendationer. I samband med att det nu aktuella lagförslaget träder i kraft förväntas Socialstyrelsen komma med rekommendationer om huruvida screening för SCID ska erbjudas och om de nuvarande sjukdomarna även fortsättningsvis ska erbjudas.

5 Gällande rätt om PKU-tester

Den 1 januari 2003 trädde lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen) i kraft. I 5 kap. den lagen finns regler om en biobank med prover från nyfödda barn. Denna biobank kallas för PKU-biobanken. I 5 kap. 1 och 2 §§ finns en uttömmande uppräkningslista av

de ändamål för vilka prover får samlas in, förvaras, registreras och användas från nyfödda barn. Dessa ändamål är

- analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera ämnesomsättningssjukdomar,
- retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn,
- epidemiologiska undersökningar,
- uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten, samt
- klinisk forskning och utveckling.

I 5 kap. 3 § finns även en skyldighet för vårdgivare att lämna över de prover som avses till PKU-biobanken.

Vidare finns det i 5 kap. bestämmelser om hantering av de personuppgifter som hör samman med proverna. Av 5 kap. 4 § framgår att den vårdgivare som ansvarar för PKU-biobanken med hjälp av automatiserad behandling eller annan behandling av personuppgifter får föra ett särskilt register för screening av prover från nyfödda barn för vissa ämnesomsättningsrubbnings (PKU-registret). Det är vårdgivaren för PKU-biobanken som är personuppgiftsansvarig för registret. Vidare anges det i 5 kap. 5 § att PKU-registret endast får användas för de ändamål som anges ovan samt för framställning av statistik. De uppgifter som får registreras i PKU-registret är

- moderns namn, personnummer och hemort,
- graviditetens längd,
- barnets födelsetid och kön samt ordningstal vid flerbörd,
- den enhet inom sjukvården som tagit provet,
- diagnos,
- uppgifter om behandling av diagnostiserade sjukdomar, och
- samtycke från barnets vårdnadshavare.

Slutligen anges det i 5 kap. 7 § biobankslagen att en vårdgivare är skyldig att lämna nämnda uppgifter till PKU-registret när vävnadsprov tagits på ett nyfött barn och barnets vårdnadshavare uttryckligen har samtyckt till överlämnandet. Innan vårdnadshavaren lämnar sitt samtycke ska han eller hon ha informerats om vilka uppgifter som registreras och om ändamålet med registreringen.

Den 1 juli 2006 trädde lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. i kraft. I 3 kap. 1 § anges att en genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning får utföras endast efter tillstånd av Socialstyrelsen. Vidare framgår det av definitionen i 1 kap. 5 § att med genetisk undersökning avses en undersökning inom hälso- och sjukvården eller medicinsk forskning som syftar till att ge upplysning om en människas arvs massa genom molekylärgenetisk, mikrobiologisk, immunologisk, biokemisk, cytogenetisk eller därmed jämförlig analysmetod eller genom inhämtande av upplysningar om hans eller hennes biologiska släktingar. Av propositionen Genetisk integritet m.m. (prop. 2005/06:64 s. 76 och 81) framgår att de genetiska undersökningar som avses i 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet m.m. även omfattar de undersökningar som då ingick i screeningen med PKU-provet. Enligt 8 kap. 8 § får regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer meddela föreskrifter om undantag från tillståndskravet enligt 3 kap. 1 §. Sådant undantag har meddelats i 3 § förordningen (2006:358) om genetisk integritet m.m. där det anges att det inte krävs tillstånd av Socialstyrelsen för de genetiska undersökningar som avser fenylketonuri,

galaktosemi, kongenital hypotyreos och kongenital binjurebarkhyperplasi. Enligt samma bestämmelse får Socialstyrelsen meddela ytterligare föreskrifter om undantag från tillståndskravet.

6 Ändrade bestämmelser i biobankslagen

6.1 PKU-biobankens användningsområde ska inte vara begränsat till ämnesomsättningssjukdomar

Regeringens förslag: Lagen om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. ska ändras så att prover från nyfödda får användas för att spåra och diagnostisera även andra sjukdomar än ämnesomsättningssjukdomar. Regeringen eller den myndighet regeringen bestämmer ska bemyndigas att meddela föreskrifter om vilka medfödda sjukdomar som vävnadsproverna får användas för. Regeringen ska få meddela föreskrifter om de kriterier som ska beaktas innan sådana föreskrifter beslutas.

Utredningens förslag överensstämmer delvis med regeringens förslag. Utredningen föreslår att bestämmelserna om PKU-biobanken skulle avse de prover som samlats in från nyfödda barn i en genetisk undersökning enligt 3 kap. 1 § lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. Utredningen föreslår inte några bemyndiganden.

Remissinstanserna: En majoritet av de remissinstanser som har svarat tillstyrker eller har inte yttrat sig över utredningens förslag. *Socialstyrelsen* tillstyrker förslaget om att prover får samlas in och bevaras i PKU-biobanken för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera även andra sjukdomar än ämnesomsättningssjukdomar. Samtidigt finner Socialstyrelsen att det kan finnas fördelar med att inte göra en koppling till lagen om genetisk integritet m.m. eftersom det skulle kunna bli aktuellt att rekommendera att i PKU-screeningen även inkludera sjukdomar som inte omfattas av tillämpningsområdet för den lagen.

Karolinska universitetssjukhuset anser inte att nyföddhetscreeningen med PKU-prov ska benämnas som ”genetisk undersökning” i lagtexten. Enligt universitetssjukhuset är inte alla sjukdomar som ingår i screeningen ärftliga och formuleringen stänger för möjligheten att i framtiden lägga till ytterligare tillstånd som inte är ärftliga. En liknande synpunkt framför även *Primär immunbristorganisationen (PIO)*, *Funktionsrätt Sverige* och *Riksförbundet Cystisk Fibros*. Karolinska universitetssjukhuset föreslår att benämningen ”genetisk undersökning” i stället ändras till ”screeningundersökning” och att den av utredningen föreslagna hänvisningen till lagen om genetisk integritet m.m. tas bort.

PIO anför att sjukdomen svår kombinerad immunbrist (SCID) inte kan läggas till det allmänna screeningprogrammet förrän lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen) har ändrats så att nyföddhetscreening inte endast omfattar ämnesomsättningssjukdomar.

Statens medicinsk-etiska råd (Smer) anför att det är oklart om PKU-testet verkligen kan eller bör betraktas som en ”genetisk undersökning”. Smer anför vidare att förutom generella etiska aspekter att beakta vid ställningstaganden till program för screening behöver etiska aspekter beaktas inför en översyn av kriterier för införande av eventuella nya genetiska tester i PKU-testet. En avvägning behöver göras mellan samhällsintresset, barnets och de närståendes intresse av att upptäcka en sjukdom tidigt och individens integritet i en screeningprocess.

Förslaget i utkastet till lagrådsremiss överensstämmer i huvudsak med regeringens förslag. I utkastet föreslås att bemyndigandet ska ge rätt att meddela föreskrifter om sjukdomar medan bemyndigandet i regeringens förslag avser *medfödda* sjukdomar. I utkastet till lagrådsremiss föreslås inte något bemyndigande om att regeringen ska få meddela föreskrifter om de kriterier som ska beaktas innan föreskrifter om vilka sjukdomar som vävnadsproverna får användas för.

Remissinstanserna: En majoritet av de remissinstanser som svarat stöder förslagen. Flera remissinstanser, bland annat *Gävleborgs läns landsting*, *Östergötlands läns landsting* och *Sveriges Kommuner och Landsting* (SKL) stöder att det införs bestämmelser i förordning som innebär att såväl medicinska som etiska aspekter ska beaktas. Remissinstanserna anser att det av en förordning också behöver framgå att krav på hälsoekonomiska aspekter ska beaktas. Vidare föreslår remissinstanserna att det ska vara obligatoriskt att inhämta yttrande över förslag att införa nya screeningdiagnoser.

Sveriges advokatsamfund anser att förslaget innebär en betydande utvidgning av ändamålet. Advokatsamfundet föreslår därför att den föreslagna justeringen av ändamålet bör avgränsas till att avse tillägg av PKU-screening för SCID eller annan uttryckligt avgränsad kategori sjukdomar, t.ex. immunbristsjukdomar. Frågan om en ytterligare utvidgning av ändamålet bör enligt samfundet anstå till den fortsatta lagstiftningsprocessen. I annat fall anser advokatsamfundet att det bör utredas närmare hur kraven i förordning ska utformas gällande de medicinska och etiska aspekter som ska beaktas innan det beslutas om att lägga till ytterligare en sjukdom i PKU-testet. Samfundet anser även att det bör övervägas ytterligare om det är lämpligt att införa sådana krav i förordning. Samfundet anger även att med tanke på att ändamålet för screeningen blir mycket brett så blir det svårt för provgivare eller vårdnadshavare att förutse vilken hantering av vävnadsprover och uppgifter som de lämnar samtycke till. *Stockholms universitet* anser att det vore lämpligt att i lagen precisera kriterier för de sjukdomar som kan komma att omfattas.

Sveriges läkarförbund frågar sig om namnet på biobanken borde ändras då PKU inte är den enda diagnos man testar för och namnet därmed är vilseledande. Läkarförbundet anför att det är viktigt att säkerställa att PKU-provet inte används till andra ändamål än screening. Det är därför viktigt att föreskriften som definierar vilka sjukdomar som ska omfattas blir tydlig och endast inkluderar sådana sjukdomar där effektiv behandling existerar och där behandlingsstart före symtomdebut medför en hälsovinst.

Karolinska institutet anför att lydelsen i 5 kap. 2 § 5 biobankslagen förefaller utesluta annan forskning än klinisk forskning, t.ex. preklinisk forskning. Institutet föreslår därför att bestämmelsen ändras så att det inte

står ”klinisk forskning och utveckling” utan endast ”forskning och utveckling”.

Skälen för regeringens förslag

Syftet med PKU-screeningen är att hitta barn med någon av ett antal ovanliga men allvarliga medfödda sjukdomar som går att behandla och där en tidig diagnos är viktig för prognosen. För närvarande omfattar provet screening av 24 sjukdomar, varav 20 har tillkommit efter det att biobankslagen började tillämpas. Risken att ett barn skulle ha någon av de nuvarande sjukdomarna är mycket liten. Bland de drygt 100 000 barn som föds varje år i Sverige är det sammanlagt mellan 80 och 100 barn som har någon av sjukdomarna som ingår i testet.

Som *Smer* noterar i sitt remissvar så innebär screening av befolkningsgrupper för att upptäcka framtida sjukdomar både möjligheter och risker. I många fall får personer som riskerar att bli sjuka tidig behandling, slipper lidande och överlever sjukdomen. Men det kan också förekomma både falskt positiva och falskt negativa besked. Resurser till screening måste alltid vägas mot annan resursanvändning.

Ytterligare sjukdomar kan bedömas lämpliga att lägga till i screeningprogrammet och det kan vara sjukdomar som inte är att anse som ämnesomsättningssjukdomar. Som anges i avsnitt 4 har Socialstyrelsen till exempel gjort bedömningen att screening för SCID bör inkluderas i den befintliga screeningen av nyfödda genom PKU-provet. SCID är inte en ämnesomsättningssjukdom.

Utredningen fann att det finns ett regelverk och en process för vilka sjukdomar som rekommenderas eller får inkluderas i det nationella PKU-screeningprogrammet via Socialstyrelsen, dess screeningråd och lagen om genetisk integritet m.m. Vidare anförde utredningen att vilka sjukdomar som kan komma att inkluderas ändras över tid och att även andra medfödda sjukdomar än medfödda ämnesomsättningssjukdomar kan komma att inkluderas. Utredningen ansåg att nämnda process var tillräcklig och att det inte behövde införas begränsningar i lagtexten gällande vilka sjukdomar som PKU-screeningprogrammet omfattar. Utredningen föreslår därmed att proverna i PKU-biobanken, utöver de nu tillåtna ändamålen, även skulle få användas för att spåra och diagnostisera andra sjukdomar (SOU 2018:4 s. 384).

En majoritet av de remissinstanser som har svarat tillstyrker eller har inte yttrat sig över utredningens förslag om att prover får samlas in och bevaras i PKU-biobanken för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera även andra sjukdomar än enbart ämnesomsättningssjukdomar. Eftersom det är av största vikt att allvarliga sjukdomar som kan behandlas upptäcks i ett tidigt skede föreslår regeringen att PKU-screeningen bör kunna omfatta även andra sjukdomar än ämnesomsättningssjukdomar.

Ska bestämmelsen hänvisa till lagen om genetisk integritet?

Utredningen föreslår en reglering som innebär att prover som samlats in från nyfödda barn i en genetisk undersökning enligt 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet m.m. ska bevaras i PKU-biobanken.

Några remissinstanser har synpunkter på denna koppling till lagen om genetisk integritet m.m. *Socialstyrelsen* anför att det kan finnas fördelar med att inte göra en sådan koppling eftersom det skulle kunna bli aktuellt att rekommendera att i PKU-screeningen även inkludera sjukdomar som inte omfattas av tillämpningsområdet för lagen om genetisk integritet m.m. *Karolinska universitetssjukhuset* anser inte att nyföddhetscreeningen med PKU-prov ska benämnas som ”genetisk undersökning” i lagtexten. Enligt universitetssjukhuset är inte alla sjukdomar som ingår i screeningen ärftliga och formuleringen stänger för möjligheten att i framtiden lägga till ytterligare icke ärftliga tillstånd. Sjukhuset föreslår att benämningen ”genetisk undersökning” i stället ändras till ”screeningundersökning” och att hänvisningen till lagen om genetisk integritet m.m. tas bort. Universitetssjukhuset anför vidare att lagen om genetisk integritet m.m. inte bör omfatta nyföddhetscreening med PKU-prov. Liknande synpunkter framför även *Riksförbundet Cystisk Fibros. PIO* anför att PKU-provet inte är ett genetiskt test, varken för SCID eller någon av de 24 sjukdomar som i dag ingår i screeningen. Däremot så kan man säga att materialet som samlas in ger möjlighet till genetiska undersökningar. PIO förklarar att för att hitta exempelvis SCID vid nyföddhetscreening mäter man nivån av TREC (en liten cirkel av bortklippt kromosommaterial), men man gör inte en genetisk analys. Däremot kan en genetisk analys göras i nästa steg för att fastställa exakt diagnos, men detta görs inte på PKU-provet. I stället kallas barnet och dess föräldrar till specialist och efter information till föräldrarna tas ett nytt prov för DNA-analys (genetisk analys). Även *Smer* anför att det är oklart om PKU-testet verkligen kan, eller bör, betraktas som en ”genetisk undersökning”. *Smer* hänvisar till sin skrivelse från den 7 juni 2018 om behovet av en översyn av lagstiftningen inom genteknikområdet (S2018/03502/FS), där denna oklarhet lyfts fram som ett av skälen till att regelverket, enligt *Smer*, bör ses över.

Som anges i avsnitt 5 gjordes i propositionen Genetisk integritet m.m. (prop. 2005/06:64 s. 81) bedömningen att de genetiska undersökningar m.m. som avses i 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet m.m. även omfattar de PKU-undersökningar som då ingick i PKU-screeningen. Enligt den bestämmelsen krävs det tillstånd av Socialstyrelsen för att utföra sådana genetiska undersökningar. Emellertid har undantag från detta tillståndskrav meddelats i 3 § förordningen (2006:358) om genetisk integritet m.m. I den bestämmelsen anges att det inte krävs tillstånd av Socialstyrelsen för de genetiska undersökningar som avser fenylketonuri, galaktosemi, kongenital hypotyreos och kongenital binjurebarkhyperplasi.

Ovan nämnda sjukdomar ingår alltså i den analys som görs av PKU-proverna. Därutöver analyseras proverna för ytterligare 20 sjukdomar som tillkommit till screeningprogrammet efter lagens ikraftträdande. Det är möjligt att några av dessa 20 sjukdomar inte kan anses omfattas av lagens definition av genetiska undersökningar. Det kan även vara så, som *Socialstyrelsen* noterar, att andra sjukdomar kommer att tillkomma och att dessa inte kan anses omfattas av definitionen i lagen om genetisk integritet m.m. I bestämmelsen bör det därför inte hänvisas till 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet m.m., på det sätt som utredningen föreslår.

Bemyndigande

Som beskrivs i avsnitt 4 så har Socialstyrelsen etablerat en modell för att ta fram rekommendationer om screeningprogram. Sedan år 2014 utgår rekommendationerna i de nationella screeningprogrammen från Socialstyrelsens modell för att bedöma, införa och följa upp sådana program. I det arbetet beaktas både medicinska och etiska perspektiv. Det nationella screeningrådet bedömer underlaget och lämnar därefter ett yttrande där rådet föreslår antingen att ett nytt screeningprogram ska införas eller inte. Detta förslag remitteras innan Socialstyrelsens generaldirektör fattar det slutliga beslutet om en rekommendation. Med stöd av denna modell för att ta fram rekommendationer om screeningprogram utreds för närvarande om de nuvarande 24 sjukdomarna och SCID bör omfattas av PKU-screeningen.

Med beaktande av att det finns en process för att bedöma vilka sjukdomar som kan rekommenderas eller som får inkluderas i det nationella PKU-screeningprogrammet föreslogs det i utkastet till lagrådsremiss att det i biobankslagen skulle införas ett bemyndigande för regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer att meddela föreskrifter om vilka sjukdomar som får inkluderas i PKU-screeningen. En majoritet av remissinstanserna stöder detta förslag.

Sveriges advokatsamfund anser dock att förslaget innebär en betydande utvidgning av det ändamål som vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för. Samfundet anser därför att den föreslagna justeringen av ändamålet bör avgränsas till att avse tillägg av PKU-screening för SCID eller någon annan uttryckligt avgränsad kategori sjukdomar, t.ex. immunbristsjukdomar. Frågan om en ytterligare utvidgning av ändamålet bör, enligt samfundet, anstå till den fortsatta lagstiftningsprocessen.

I fråga om de sjukdomar som ingår i screeningen i dag kan det noteras att 22 avser metabola sjukdomar (ämnesomsättningssjukdomar) och två endokrina (hormonella) sjukdomar (Screening för 24 medfödda sjukdomar hos nyfödda barn, Rekommendation och bedömningsunderlag, Socialstyrelsen). I fråga om utvidgningen av ändamålet så är syftet med PKU-screeningen och därmed bemyndigandet begränsat till att avse screening på nyfödda barn. Det framgår av rubriken till 5 kap. biobankslagen. Även om det i denna lagrådsremiss föreslås att också barn som inte är nyfödda ska få lämna PKU-prover så är syftet med proven att spåra och diagnostisera sjukdomar som nyfödda kan ha.

Frågan om vilka sjukdomar som ska omfattas av en screening är komplex och möjligheten att genomföra screening för nya sjukdomar är till stor del beroende på forskningens utveckling, både när det gäller möjligheten att diagnostisera en sjukdom och att kunna behandla den. Det tillkommer frågor om exempelvis att screeningen ska minska dödlighet, sjuklighet eller funktionsnedsättning som är förknippad med sjukdomen, att hälsovinster ska överväga de negativa effekterna av screeningprogrammet och att screeningen även i övrigt ska vara godtagbar ur ett etiskt perspektiv.

Att ändra en lag tar tid. Att i lag ange vilka sjukdomar eller kategorier av sjukdomar som screeningen ska kunna omfatta kommer således att ta tid att ändra. En alltför detaljerad lagstiftning som ofta kräver ändring bedöms inte vara bra, eftersom barn kan fara illa i onödan i väntan på

ändrad lagstiftning. Dessutom kan det beaktas att det aktuella området till stor del är helt avhängigt av expertkunskap. Med tanke på detta och på att det finns en bra modell för att bedöma vilka sjukdomar som PKU-screeningen ska omfatta bör det inte i lag anges vilka sjukdomar eller kategorier av sjukdomar som PKU-screeningen får omfatta.

Stockholms universitet anser att det vore lämpligt att i lagen precisera kriterier för de sjukdomar som kan komma att omfattas. Universitetet menar att en möjlighet är att tydligare koppla till det syfte med PKU-proverna som utredningen hänvisar till, dvs. att upptäcka ett antal medfödda allvarliga sjukdomar som går att behandla och där en tidig diagnos och tidig insatt behandling är avgörande. Enligt universitetet kan risken för en oetisk utvidgning av registrets tillämpningsområde därmed tydligare begränsas. Andra remissinstanser efterlyser i stället att det i förordning anges mer detaljerade kriterier som ska beaktas innan en ny sjukdom läggs till i PKU-screeningen. Regeringen gör bedömningen att det tillåtna ändamålet för användningen av PKU-prov bör begränsas genom att det i ett bemyndigande i 5 kap 2 a § biobankslagen ska anges att det är medfödda sjukdomar som avses.

Bemyndigandet i 5 kap. 2 a § meddelas med stöd av 8 kap. 3 och 10 §§ regeringsformen. Frågan om ytterligare precisering av de kriterier som ska beaktas innan en sjukdom läggs till i PKU-screeningen behandlas nedan under rubriken *Ytterligare bemyndigande*.

Sjukdomar

Screening av nyfödda ökar möjligheten att spåra sjukdomar och att tidigt sätta in behandling. PKU-screeningen är en del av den förebyggande hälso- och sjukvården och omfattas av hälso- och sjukvårdslagen (2017:30). I 2 kap. 1 § den lagen anges att med hälso- och sjukvård avses åtgärder för att medicinskt förebygga, utreda och behandla sjukdomar och skador. I förarbetena till den bestämmelsen angavs att till individriktade förebyggande åtgärder räknas bl.a. verksamhet som har till syfte att uppspåra hälsoproblem. Som exempel angav de nämnda förarbetena allmänna och riktade hälsokontroller (propositionen om hälso- och sjukvårdslag m.m., prop. 1981/82:97 s. 111). Det är i ljuset av denna lagstiftning som begreppet sjukdom ska ses. I nu aktuella sammanhang bör begreppet sjukdomar omfatta hälsoproblem, dvs. sjukdomar, allvarliga tillstånd och syndrom. Även andra hälsotillstånd som på olika sätt leder till försämrad livskvalitet kan på det aktuella området omfattas av begreppet sjukdom och bör därmed kunna ingå i screeningen. De medicinska landvinningarna går snabbt framåt och det är i dag inte möjligt att ange vilka sjukdomar, grupper av sjukdomar, inklusive hälsotillstånd och syndrom, som screeningprogrammet bör omfatta i framtiden.

Ytterligare bemyndigande

I utkastet till lagrådsremiss angavs det att det kunde övervägas att i förordning införa ett krav om att såväl medicinska som etiska aspekter ska beaktas innan en föreskrift beslutas om att lägga till ytterligare en sjukdom i PKU-screeningen. Ett flertal remissinstanser, bland annat *Gävleborgs läns landsting*, *Östergötlands läns landsting* och *SKL*, stöder en sådan förordningsreglering. Remissinstanserna anser dock att det också

behöver framgå att, förutom medicinska och etiska perspektiv, även krav på hälsoekonomiska aspekter ska beaktas.

Smer ser positivt på att regeringen kan överväga att i förordning införa ett krav om att såväl medicinska som etiska aspekter ska beaktas innan en föreskrift beslutas om att lägga till ytterligare en sjukdom i PKU-testet. *Smer* betonar vikten av att etiska aspekter beaktas inför beslut om att införa nya tester i PKU-registret och anför att en avvägning behöver göras mellan samhällsintresset, barnets och de närståendes intresse av att upptäcka en sjukdom tidigt och individens integritet. Om ett bemyndigande införs i lagen anser *Sveriges advokatsamfund* att det bör utredas närmare hur kraven i förordning ska utformas innan ytterligare sjukdomar läggs till i PKU-testet. Samfundet anger att även det lämpliga i att i förordning införa sådana krav bör övervägas ytterligare. *Sveriges läkarförbund* anför att det är viktigt att screeningen endast kommer att omfatta sådana sjukdomar där effektiv behandling existerar och där behandlingsstart före symtomdebut medför en hälsovinst.

Som beskrivs i avsnitt 3 så innehåller Socialstyrelsens modell 15 kriterier för att systematiskt bedöma screeningprogram. Kriterierna har sitt ursprung i Världshälsoorganisationens (WHO) kriterier för screeningprogram. Dessa kriterier är följande:

1. Tillståndet ska vara ett viktigt hälsoproblem.
2. Tillståndets naturalförlopp ska vara känt.
3. Tillståndet ska ha en symptomfri fas som går att upptäcka.
4. Det ska finnas en lämplig testmetod.
5. Det ska finnas åtgärder som ger bättre effekt i tidigt skede än vid klinisk upptäckt.
6. Screeningprogrammet ska minska dödlighet, sjuklighet eller funktionsnedsättning som är förknippad med tillståndet.
7. Testmetoden och fortsatt utredning ska accepteras av avsedd population.
8. Åtgärder vid tillståndet ska vara klarlagda och accepteras av avsedd population.
9. Hälsovinster ska överväga de negativa effekterna av screeningprogrammet.
10. Screeningprogrammet ska vara godtagbart ur ett etiskt perspektiv.
11. Screeningprogrammets kostnadseffektivitet ska ha värderats och bedömts vara rimlig i relation till behovet.
12. Information om deltagande i screeningprogrammet ska ha värderats.
13. Organisatoriska aspekter som är relevanta för ett nationellt likvärdigt screeningprogram ska ha klarlagts.
14. Screeningprogrammets resursbehov och genomförbarhet ska ha värderats.
15. Det ska finnas en plan för utvärdering av screeningprogrammets effekter.

De bedömningar som görs innan en sjukdom läggs till i PKU-screeningen omfattar således flera medicinska och etiska aspekter, bland dessa kan även hälsoekonomiska aspekter ingå. Vidare kan det nämnas att ovan nämnda kriterier utvecklas över tiden.

Med beaktande av remissinstansernas synpunkter bedömer regeringen att ett bemyndigande bör införas i biobankslagen som innebär att reger-

ingen får meddela föreskrifter om de kriterier som ska beaktas innan föreskrifter meddelas om vilka sjukdomar som vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för.

Flera remissinstanser, bland annat *Gävleborgs läns landsting*, *Östergötlands läns landsting* och *SKL*, anser att det i en förordning även bör anges att när det nationella screeningrådet föreslår att ett nytt screeningprogram ska införas eller inte, så ska ett sådant förslag remitteras till landstingen och andra berörda remissinstanser. Den nya strukturen för nationell kunskapsstyrning med berörda programområden bör enligt instanserna utgöra obligatorisk remissinstans inför Socialstyrelsens ställningstagande till de medicinska grunderna när nya screeningdiagnoser ska införas.

I Socialstyrelsens modell för att bedöma, föra in och följa upp nationella screeningprogram finns ett remitteringsförfarande. Genom förslagen i denna lagrådsremiss får regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer besluta om vilka sjukdomar som ska ingå i PKU-screeningen genom en förordning eller myndighetsföreskrift. Innan föreskrifter meddelas ska förslaget remitteras. Om en myndighet ska meddela föreskrifter ska förslag till föreskrifter remitteras till statliga myndigheter, kommuner, landsting, organisationer, näringslivet och andra som kostnadsmässigt eller på något annat betydande sätt berörs. Detta framgår av 4 § förordningen (2007:1244) om konsekvensutredning vid regelgivning. Ytterligare bestämmelser behövs inte i detta avseende.

Sveriges läkarförbund anför att det är viktigt att föreskriften som definierar vilka sjukdomar som ska omfattas blir tydlig. *Sveriges advokatsamfund* anför att ett bemyndigande i biobankslagen om att regeringen eller den myndighet regeringen bestämmer får meddela föreskrifter om vilka sjukdomar som PKU-screeningen får omfatta innebär att ändamålet för screeningen blir mycket brett. Samfundet menar att det blir svårt för provgivare eller vårdnadshavare att förutse vilken hantering av vävnadsprover och uppgifter som de lämnar samtycke till.

Avsikten är att det i förordning eller i myndighetsföreskrifter ska anges vilka sjukdomar som får omfattas av PKU-screeningen. Därmed kommer det tydligt att framgå vilka sjukdomar som PKU-screeningen omfattar och ett informerat samtycke kan därmed lämnas.

Ytterligare ändringar

I 5 kap. 2 § biobankslagen anges de ändamål som ett PKU-prov får användas för. De uppräknade ändamålen föreslås numreras i stället för att anges som strecksatser. Ändamålen i de fyra sista punkterna kommer inte att ändras.

Karolinska institutet anför att lydelsen i 5 kap. 2 § 5 biobankslagen förefaller utesluta annan forskning än klinisk forskning, t.ex. preklinisk forskning. Institutet föreslår därför att bestämmelsen ändras så att det inte står ”klinisk forskning och utveckling” utan endast ”forskning och utveckling”. En sådan ändring skulle enligt institutet möjliggöra användning av vävnadsproverna i PKU-biobanken för forskning generell.

Som Karolinska institutet noterar skulle en ändrad lydelse av bestämmelsen leda till att användningsområdet för PKU-prover utökas. Det krävs att frågan utreds innan en sådan materiell ändring kan införas, och

det saknas förutsättningar att göra en sådan utredning i detta lagstiftningsärendet. Klinisk forskning är inte ett entydigt definierat begrepp och regeringen gör bedömningen att den nuvarande lydelsen av bestämmelsen täcker in de relevanta användningsområdena för vävnadsproverna i PKU-biobanken.

I 5 kap. biobankslagen används uttrycken PKU-biobanken och PKU-registret. *Sveriges läkarförbund* ställer frågan om detta borde ändras då PKU inte är den enda diagnos man testar för och att namnen därför är vilseledande. Regeringen har förståelse för läkarförbundets frågeställning. Emellertid är begreppen PKU-biobanken, PKU-registret, PKU-tester etc. väl etablerade och inarbetade både inom hälso- och sjukvården och för den breda allmänheten. Uttrycken bör därför vara kvar i lagen. Eventuella ändringar i dessa delar får göras vid en större omarbetning av biobankslagen.

Till följd av den föreslagna ändringen i 5 kap. 2 § bör en ändring göras i 5 kap. 4 § biobankslagen så att det framgår att de personuppgifter som får behandlas i PKU-registret gäller screening av prover för de sjukdomar som regeringen eller den myndighet regeringen bestämmer har meddelat föreskrifter om.

6.2 Även andra barn än nyfödda bör kunna omfattas av bestämmelserna om PKU-screening

Regeringens förslag: Bestämmelserna om PKU-biobanken och PKU-registret i lagen om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. ska även gälla för PKU-prover från barn som inte lämnat sådana prover som nyfödda.

Utredningens förslag överensstämmer inte med regeringens förslag. Utredningen föreslår inte att PKU-biobanken och PKU-registret även skulle gälla för vävnadsprover från barn som inte lämnat PKU-prov som nyfödda.

Remissinstanserna: *Socialstyrelsen* och *Karolinska universitetssjukhuset* anser att även icke nyfödda barns prover bör få sparas i PKU-biobanken.

Förslaget i utkastet till lagrådsremiss överensstämmer med regeringens förslag.

Remissinstanserna: Flera remissinstanser, bland annat *landstingen i Gävleborgs län, Östergötlands län* och *SKL*, anser att de medicinska motiv som ska ligga till grund för att erbjuda PKU-screening till äldre barn behöver beskrivas närmare. *Sveriges advokatsamfund* anser att det saknas erforderliga motiveringar kring att låta dessa barns prover sparas i PKU-biobanken och uppgifter behandlas i PKU-registret. Mot denna bakgrund avstyrker advokatsamfundet förslaget i denna del, till dess frågan utretts i vederbörlig ordning.

Västerbottens läns landsting anför att det kan ha betydelse för hälsan hos barn upp till åtta år att erbjuda utökad s.k. PKU-screening även till dessa barn. Dock torde dessa barn kunna få god vård i den befintliga

sjukvården, varför det inte känns lika angeläget att erbjuda detta. Landstinget anför vidare att det för många svåra sjukdomar som skulle kunna upptäckas på ett tidigt stadium fortfarande saknas möjligheter att ge god sjukvård. Landstinget anser att en avvägning behöver göras mellan samhällsintresset, barnets och de närståendes intresse av att upptäcka en sjukdom tidigt och individens integritet i en screeningprocess.

Skälen för regeringens förslag

I 5 kap. 1 § lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen) anges att de prover som hanteras i PKU-biobanker är vävnadsprover från nyfödda barn. Vidare anges det i 5 kap. 4 § samma lag att personuppgifter får föras i ett särskilt register avseende prover från nyfödda barn (PKU-registret). Som utredningen har uppmärksammat erbjuds även barn som kommer till Sverige från andra länder att ta PKU-provet. Utredningen föreslår inga ändringar som innebär att även vävnadsprover från andra barn än de som lämnat PKU-prov som nyfödda ska få hanteras inom PKU-biobanken. *Socialstyrelsen* anger att i dag rekommenderas att barn som är födda i andra länder och som är upp till åtta år erbjuds att ta provet. Eftersom det föreskrivs att endast prover från nyfödda ska få bevaras i PKU-biobanken innebär det att prover från dessa barn, som inte är nyfödda, inte skulle få bevaras i PKU-biobanken. *Socialstyrelsen* föreslår därför att bestämmelsen ändras så att även prover från dessa barn får bevaras i PKU-biobanken. Även *Karolinska universitetssjukhuset* anser att bestämmelserna i 5 kap. biobankslagen bör ändras så att de inte endast omfattar prover från nyfödda barn.

Som anges i avsnitt 4 så kan barn under 18 år erbjudas att ta PKU-prov. I utkastet till lagrådsremiss föreslås det att bestämmelserna i 5 kap. biobankslagen även ska omfatta barn som inte lämnat PKU-prov som nyfödda.

Sveriges advokatsamfund anför att motiveringarna till det förslaget får anses vara knapphändiga. Samfundet anger att det av utkastet till lagrådsremiss visserligen framgår att barn under 18 år redan i dag kan erbjudas att ta PKU-prov, men samfundet anser att det saknas erforderliga motiveringar till att låta dessa prover sparas i PKU-biobanken och uppgifter behandlas i PKU-registret. Mot denna bakgrund avstyrker advokatsamfundet förslaget i den delen.

Som nämns så kan barn under 18 år redan i dag erbjudas PKU-screening. 5 kap. biobankslagen reglerar hur biobanksprover och tillhörande personuppgifter som härrör från prover från barn och som sparas i PKU-biobanken får hanteras. Syftet med PKU-provet gällande dessa äldre barn är detsamma som för dem som är nyfödda, dvs. upptäcka allvarliga sjukdomar så att behandling kan ges. Det bör även noteras att samtlig hantering av PKU-prover får göras endast med samtycke. Det saknas skäl till att prover tagna från ett barn som inte lämnat prover som nyfödd inte ska få hanteras på samma sätt som prover från nyfödda.

Flera remissinstanser, bland annat *Gävleborgs läns landsting*, *Östergötlands läns landsting* och *SKL*, anför i sina remissvar till utkastet till lagrådsremiss att det behöver beskrivas vilka medicinska motiv som kan ligga till grund för att erbjuda PKU-screening till barn som inte har tagit provet som nyfödda. Remissinstanserna nämner att sådana skäl bland

annat kan vara att en sen diagnos kan vara bättre än en ännu senare diagnos samt att vissa sjukdomar kan vara symtomfria fram till att personen råkar ut för en metabol kris, till exempel vid kraftiga infektioner, långvarig fasta eller mycket hård träning, vilket gör att en sen diagnos har ett värde. Landstinget i Östergötlands län och *Biobank Sverige* anser även att det behöver förtydligas på vilka kriterier provtagning ska erbjudas, eller om det ska gälla generellt för dem som inte tagit PKU-prov som nyfödd.

Även *Västerbottens läns landsting* tar upp frågan om när ett äldre barn ska erbjudas att lämna PKU-prov. Att erbjuda utökad s.k. PKU-screening även till barn upp till 8 år som är födda utanför Sverige är en möjlighet som kan få betydelse för dessa barns hälsa. Dock torde dessa barn enligt landstingets mening kunna få god vård i den befintliga sjukvården, varför det inte känns lika angeläget att erbjuda detta.

Förslagen i denna lagrådsremiss innehåller en reglering om när och under vilka förutsättningar som PKU-prover och uppgifter om dessa prover får hanteras och behandlas. Under vilka förutsättningar som PKU-provet bör erbjudas är en medicinsk bedömning som får göras av enskilda läkare. Därutöver kan Socialstyrelsen, precis som i dag, meddela rekommendationer i frågan med stöd av 1 och 4 §§ förordningen (2015:284) med instruktion för Socialstyrelsen.

Det bör således av lagen framgå att PKU-biobanken även får innehålla vävnadsprover från barn som inte har lämnat PKU-prover som nyfödda. Därmed omfattas barn och ungdomar under 18 år.

Västerbottens läns landsting anför att det för många svåra sjukdomar som skulle kunna upptäckas på ett tidigt stadium fortfarande saknas möjligheter att ge god sjukvård. Landstinget instämmer därmed i den synpunkt som Smer lämnat om att en avvägning behöver göras mellan samhällsintresset, barnets och de närståendes intresse av att upptäcka en sjukdom tidigt och individens integritet i en screeningprocess (Smer synpunkt diskuteras i avsnitt 6.1).

Syftet med PKU-screeningen har inte ändrats. PKU-screening görs för att upptäcka sjukdomar som nyfödda barn kan ha. Att screeningen avser nyfödda barn framgår av 1 § första meningen i biobankslagen och av rubriken till 5 kap. den lagen. Som föreslås i avsnitt 6.1 ska det därutöver framgå av lagtexten att screeningen ska avse medfödda sjukdomar. Om ytterligare sjukdomar ska ingå i screeningen, så är det medfödda sjukdomar som nyfödda barn kan ha som ska läggas till. Att även PKU-test från äldre barn får hanteras enligt bestämmelserna i 5 kap. biobankslagen ändrar inte de medicinska och etiska bedömningar som ska ligga till grund när nya sjukdomar föreslås ingå i PKU-screeningen.

I 5 kap. 4 § biobankslagen bör en följdändring göras genom att ordet ”nyfödda” tas bort. Därmed kommer det att framgå att PKU-registret avser behandling av personuppgifter om barn, utan att det anges att dessa barn ska vara nyfödda.

Påföljder

De föreslagna ändringarna innebär att PKU-biobanken ska få användas för att spåra och diagnostisera andra sjukdomar än enbart ämnesomsättningsjukdomar och att biobanken även ska få innehålla vävnadsprover

från barn som inte lämnat PKU-prov som nyfödda. I detta sammanhang kan det noteras att den som uppsåtligen eller av oaktsamhet använder vävnadsprover i strid med de ändamål som anges i 5 kap. 2 § biobankslagen kan dömas till böter enligt 6 kap. 1 § samma lag. Enligt samma bestämmelse kan en vårdgivare dömas till böter om vårdgivaren, trots samtycke från provgivaren eller dennes vårdnadshavare, inte överlämnar vävnadsproverna till PKU-biobanken i enlighet med 5 kap. 3 § biobankslagen.

6.3 Ytterligare uppgifter i PKU-registret

Regeringens förslag: I PKU-registret ska även uppgifter om provgivarens födelsevikt och personnummer, analys- och undersökningsresultat samt uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultatet få registreras. Därutöver ska uppgifter om information till och samtycke från provgivaren och uppgifter om information till provgivarens vårdnadshavare få registreras.

En bestämmelse ska införas om att samtycke till att en vårdgivare ska lämna uppgifter till PKU-registret ska ges av ett barn om denne uppnått en sådan ålder och mognad att han eller hon kan ta ställning till frågan.

Utredningens förslag överensstämmer delvis med regeringens förslag. Utredningen föreslår inte att provgivarens personnummer eller uppgifter om information till och samtycke från provgivaren skulle få registreras i PKU-registret. Utredningen föreslår inte heller att samtycke till att en vårdgivare ska lämna uppgifter till PKU-registret ska få ges av ett barn som uppnått en sådan ålder och mognad att han eller hon kan ta ställning till frågan.

Remissinstanserna: *Karolinska universitetssjukhuset* föreslår att barnets personnummer bör ingå i uppräkningsen över de uppgifter som får registreras i PKU-registret. *Datainspektionen* avstyrker förslagen i betänkandet i sin helhet och anför att även om det i den föreslagna biobankslagen anges att lagens bestämmelser om behandling av personuppgifter kompletterar Europaparlamentets och rådets förordning (EU) 2016/679 av den 27 april 2016 om skydd för fysiska personer med avseende på behandling av personuppgifter och om det fria flödet av sådana uppgifter och om upphävande av direktiv 95/46/EG (allmän dataskyddsförordning), nedan kallad dataskyddsförordningen, kan det inte, förutom i ett fåtal paragrafer, av den föreslagna lagtexten utläsas vilka delar som avser en reglering av biobanksverksamheten och vilka delar som avser att reglera den behandling av personuppgifter som denna verksamhet innebär. Datainspektionen finner även att det i betänkandet saknas en genomgripande utredning av vilken behandling av personuppgifter som blir aktuell inom hela biobanksverksamheten samt hur den förhåller sig till kraven i dataskyddsförordningen.

Förslaget i utkastet till lagrådsremiss överensstämmer i huvudsak med regeringens förslag. I utkastet föreslås inte att uppgifter om information till och samtycke från provgivaren skulle få registreras i PKU-registret.

Remissinstanserna: En majoritet av remissinstanserna stöder eller har inga synpunkter på förslagen. *Östergötlands läns landsting*, *SKL* och *Biobank Sverige* anser att det bör förtydligas vilka analys- och undersökningsresultat som ska få registreras i PKU-registret. Biobank Sverige föreslår att en hänvisning görs till 5 kap. 2 § lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen). Liknande synpunkter framför även *Umeå universitet*, som föreslår att det i biobankslagen förtydligas att dessa uppgifter ska ha framkommit genom sådan användning av vävnadsproverna som anges i bestämmelsen om PKU-biobankens ändamål, 5 kap. 2 § biobankslagen, eventuellt med tillägget punkterna 1 och 2. *Stockholms universitet* anser att det bör övervägas om skrivningen om ”uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultatet” ska preciseras i lagtexten, t.ex. genom att exemplifiera vilken typ av uppgifter som kan komma i fråga. *Västerbottens läns landsting* anser att regeringen behöver ta ställning till hur t.ex. den nya dataskyddsförordningen ska hanteras på ett integritetsskyddande sätt av myndigheter som landstingen och universiteten när det gäller samtycke till bevarande av prover för framtida icke-specificerad forskning.

Sveriges advokatsamfund anser att det inte anges närmare varför det är klart motiverat att provgivarens personnummer ska registreras i PKU-registret. Advokatsamfundet anser mot denna bakgrund att förslaget saknar tillräcklig motivering avseende skälen till att provgivarens personnummer ska registreras i PKU-registret och avstyrker därför förslaget i denna del.

Socialstyrelsen anser att det även borde vara möjligt att registrera uppgifter om information till och samtycke från provgivaren själv i PKU-registret. *Sveriges Läkarförbund* ställer sig tveksamt till skrivningen att minderårigas ”mognadsgrad” ska kunna avgöra om de kan lämna prov. Förbundet anser att det verkar alltför godtyckligt och den genetiska integriteten måste skyddas. En provtagning innebär alltid ett provsvar som man har att ta ställning till, vilket en minderårig inte kan väntas fatta beslut om.

Skälen för regeringens förslag

I 5 kap. 6 § biobankslagen anges vilka uppgifter om provgivaren som ska registreras i PKU-registret. Utredningen har föreslagit att även uppgifter om provgivarens födelsevikt, analys- och undersökningsresultat, uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultatet och uppgifter om information till provgivarens vårdnadshavare ska få registreras i det registret. Ingen remissinstans har yttrat sig särskilt över det förslaget. *Datainspektionen* avstyrker förslagen i betänkandet i deras helhet, men uttalar sig inte specifikt om de ytterligare uppgifter som föreslås få registreras i PKU-registret.

Bakgrunden till varför de ytterligare uppgifterna behöver registreras i registret är följande. Uppgifter om födelsevikt behövs för att i kombination med analysvärden mer träffsäkert kunna bedöma om ett barn är sjukt eller friskt. Därmed undviks att i onödan kalla barn till vidare utredning som potentiellt sjuka. Detta innebär att onödigt oro för familjen undviks och att resurser inte tas i anspråk i onödan inom vården. Analys- och

undersökningsresultat från screeningen behöver sparas för att ta fram statistik, men även för att användas som underlag för metodutveckling samt vid nya frågeställningar för barn som insjuknar senare och där screeningresultaten är relevanta. Inom ramen för Socialstyrelsens bedömningsmodell för screening finns det även krav på uppföljning av screeningprogrammet. Bland annat ska uppgifter lämnas om det antal barn som utreds och det antal barn som misstänks vara sjuka men som vid efterföljande undersökningar visat sig inte vara det. När det gäller ”uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultat” används uppgift om graviditetslängd för att det ska gå att avgöra om vissa analysvärden är patologiska eller normala. Vilka andra specifika uppgifter som i framtiden kan komma att behöva registreras beror på vilka nya metoder som utvecklas och vilka sjukdomar som läggs till i screeningprogrammet.

Östergötlands läns landsting, SKL och Biobank Sverige anser att det behövs ett förtydligande av vad som avses med ”analys- och undersökningsresultat” i 5 kap 6 §. *SKL* konstaterar att 5 kap. 2 § anger vad vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för medan *Biobank Sverige* föreslår att en hänvisning görs till 5 kap. 2 § biobankslagen. En liknande synpunkt framför *Umeå universitet*. Universitetet anger att det man rimligtvis menar är sådana analys- och undersökningsresultat som framkommer genom sådan användning som anges i bestämmelsen om PKU-biobankens ändamål, 5 kap. 2 § biobankslagen. Dessa resultat har dock olika karaktär och man bör överväga om man verkligen menar att resultat som framkommer ur alla de fem typer av användning som nämns i 2 § ska registreras i PKU-registret. Universitetet anser att det verkar klart att PKU-registret bör omfatta analys- och undersökningsresultat som framkommit ur 2 § 1 och 2, dvs. sådant som kommit ur de kliniska undersökningarna på patienten. Däremot är det möjligen lagtekniskt besvärligare med t.ex. forskningsdata. Således föreslår *Umeå universitet* att man i 6 § specificerar att det gäller sådana analys- och undersökningsresultat som anges i 2 §, eventuellt med tillägget punkterna 1 och 2. Även *Stockholms universitet* har synpunkter på att uppgifter som kan ha betydelse för ”tolkning och uppföljning av resultatet” kan få behandlas i PKU-registret. Universitetet finner att det kan komma att omfatta ett brett spektrum av uppgifter och menar därför att det bör övervägas om skrivningen ska preciseras i lagtexten, t.ex. genom att exemplifiera vilken typ av uppgifter som kan komma i fråga.

Av 5 kap. 5 § biobankslagen framgår det att PKU-registret endast får användas för de ändamål som anges i 5 kap. 2 § samt för framställning av statistik. Frågan är om uppgifter om analys- och undersökningsresultat ska begränsas till att endast avse en diagnostisering av sjukdomar och retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn. Regeringen anser att uppgifter om analys- och undersökningsresultat även kan behöva hanteras för epidemiologiska undersökningar, uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten, samt för klinisk forskning och utveckling. I vilken mån dessa verksamheter resulterar i att uppgifter om specifika barn behöver införas i PKU-registret är svårt att se, men sådana uppgifter kan få föras in för att uppfylla ändamålen i 5 kap. 2 § biobankslagen.

Socialstyrelsen noterar att det i utkastet till lagrådsremiss endast är uppgifter om information till och samtycke av vårdnadsgivaren som ska

registreras i PKU-registret. Som Socialstyrelsen föreslår ska det av bestämmelsen i 5 kap. 6 § även framgå att uppgifter om information till och samtycke från provgivaren själv ska få registreras i PKU-registret.

Personnummer

I utredningens förslag om ändringar i 5 kap. 6 § biobankslagen anges inte att barnets personnummer ska registreras i PKU-registret. *Karolinska universitetssjukhuset* anser att detta bör ingå i uppräknningen över de uppgifter som får registreras i PKU-registret. I utkastet till lagrådsremiss lämnades ett sådant förslag med motiveringen att det är av vikt att barnets identitet kan säkerställas och därför föreslås det att även barnets personnummer, i de fall barnet har fått ett sådant, ska få registreras i PKU-registret. *Sveriges advokatsamfund* påpekar att det av 3 kap. 10 § lagen (2018:218) med kompletterande bestämmelser till EU:s dataskyddsförordning (dataskyddslagen) framgår att personnummer får behandlas utan samtycke endast när det är klart motiverat med hänsyn till ändamålet med behandlingen, vikten av en säker identifiering eller något annat beaktansvärt skäl. Enligt samfundet anges det dock inte närmare i förslaget varför det är klart motiverat att personnummer registreras (i tillägg till de uppgifter som i dagsläget registreras och behandlas i PKU-registret, t.ex. moderns personnummer och barnets födelsetid) för att möjliggöra säkerställande av barnets identitet. Advokatsamfundet anser mot denna bakgrund att förslaget saknar tillräcklig motivering avseende skälen till att provgivarens personnummer ska registreras i PKU-registret och avstyrker därför förslaget i denna del.

Som Sveriges advokatsamfund pekar på så avser 3 kap. 10 § dataskyddslagen behandling av personnummer utan samtycke. Regeringen noterar att uppgifter överlämnas till PKU-registret först sedan informerat samtycke lämnats. För att säkerställa en god och säker vård är det av yttersta vikt att exempelvis prover och analysresultat av sådana prover härleds till rätt person. Inom hälso- och sjukvården måste man därför kunna identifiera de prover som tagits och som förvaras. Personer som deltar i screening gör det för att på ett tidigt stadium få reda på om de, eller i nu aktuella fall om deras barn, har en viss eller vissa sjukdomar, så att de kan få den vård de behöver. Därmed är det viktigt att man kan identifiera ett prov med rätt individ, och användning och registrering av personnummer ger en sådan möjlighet. För att säkerställa god och säker vård är det av största vikt att identifieringen är säker och det får anses vara klart motiverat att även provgivarens personnummer ska få registreras i PKU-registret. Det kan också nämnas att PKU-prover även får användas för retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn (5 kap. 2 § 2 biobankslagen). Vävnadsprovet kan också användas vid nya frågeställningar för barn som insjuknar senare och där screeningresultaten är relevanta. Även i dessa fall är det klart motiverat att kunna identifiera proven. Regeringen anser därför att kravet i 3 kap. 10 § dataskyddslagen är uppfyllt och att det bör införas en bestämmelse om att även provgivarens personnummer ska få registreras i PKU-registret.

Dataskyddsförordningen

Behandlingen av ovan nämnda personuppgifter för de ändamål som anges i 5 kap. 2 § får anses nödvändig för att utföra en arbetsuppgift av allmänt intresse och har därmed stöd i artikel 6.1 e i dataskyddsförordningen. Denna behandling får även anses uppfylla kraven i artikel 9.2 g i dataskyddsförordningen. Av den bestämmelsen framgår att känsliga personuppgifter får behandlas om behandlingen är nödvändig av hänsyn till ett viktigt allmänt intresse. Därutöver får en vårdgivare endast lämna ut uppgifter till PKU-registret om informerat samtycke lämnats. Det samtycket ska lämnas enligt 5 kap. 7 § biobankslagen och är att anse som en integritetshöjande åtgärd som ger en positiv effekt för enskildas integritetsskydd. Det är alltså inte fråga om ett samtycke med stöd i artikel 6.1 a i dataskyddsförordningen. I detta sammanhang kan det även noteras att uppgifterna i registret omfattas av sekretess enligt 25 kap. 1 och 15 §§ offentlighets- och sekretesslagen (2009:400). Ytterligare överväganden om bestämmelsen i 5 kap. 7 § finns nedan.

Datainspektionen välkomnar förtydligandet av tillämplig rättslig grund och betydelsen av det i biobankslagen reglerade samtycket. Av regleringen i nu gällande biobankslag är det, enligt *Datainspektionen*, emellertid inte möjligt att utläsa hur detta krav på informerat samtycke förhåller sig till kraven på rättslig grund i artikel 6 i dataskyddsförordningen. Utformningen av denna reglering riskerar enligt *Datainspektionen* att leda till förvirring hos såväl personuppgiftsansvariga som registrerade i fråga om tillämplig rättslig grund för behandlingen i PKU-registret. En möjlig åtgärd för att undvika en sådan risk vore enligt *Datainspektionens* mening att vårdgivaren vid inhämtandet av det integritetshöjande samtycket även ska informera om tillämplig rättslig grund för behandlingen av personuppgifter i PKU-registret.

Regeringen noterar att skyldigheten för en personuppgiftsansvarig att informera provgivaren om ändamålen med den behandling för vilken personuppgifterna är avsedda samt den rättsliga grunden för behandlingen framgår av artikel 13.1 c i dataskyddsförordningen. Det är således av vikt att, såsom *Datainspektionen* påpekar, även denna information lämnas till provgivaren.

Av 5 kap. 2 § biobankslagen framgår att PKU-prover även får användas i klinisk forskning och utveckling. När provet tas är det inte känt vilken framtida forskning som kan komma att ske. *Västerbottens läns landsting* anser att regeringen behöver ta ställning till hur t.ex. den nya dataskyddsförordningen ska hanteras på ett integritetsskyddande sätt av myndigheter som landstingen och universiteten när det kommer till provgivares samtycke till sådan framtida icke specificerad forskning.

Regleringen av personuppgiftsbehandling vid forskning finns i dataskyddsförordningen samt i lagen (2018:218) med kompletterande bestämmelser till EU:s dataskyddsförordning. Tillämpningen av dessa rättsakter lämnas till berörda myndigheter och aktörer.

Samtycke till uppgiftslämnande

I 5 kap. 7 § biobankslagen anges att en vårdgivare är skyldig att lämna uppgifter till PKU-registret när vävnadsprov tagits på ett nyfött barn och barnets vårdnadshavare uttryckligen har samtyckt till överlämnandet.

Vidare anges det i bestämmelsen att innan vårdnadshavaren lämnar sitt samtycke ska han eller hon ha informerats om vilka uppgifter som registreras och om ändamålet med registreringen. Bestämmelsen är utformad med tanke på att provgivaren är nyfödd och att det därmed är vårdnadshavaren som får lämna samtycke för barnets räkning.

När nu PKU-biobanken och PKU-registret inte endast ska få omfatta nyfödda barn utan även barn upp till 18 års ålder bör man beakta den allmänna principen i svensk rätt om att barn som har nått tillräcklig ålder och mognad har en självbestämmanderätt i vissa personliga frågor. Det finns i 3 kap. 2 § biobankslagen en bestämmelse som innebär att om den underårige har uppnått en sådan ålder och mognad att han eller hon kan ta ställning till frågan om att hans eller hennes vävnadsprover ska samlas in och förvaras i en biobank så är det den underårige som själv lämnar samtycke till det.

I avsnitt 7 föreslås det att det i 3 kap. 1 § lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. anges att bestämmelserna om samtycke i 3 kap. biobankslagen ska tillämpas vid PKU-screening. Därmed får den underårige under vissa förhållanden själv lämna sitt samtycke till att vävnadsprover samlas in och förvaras. Det är följdenligt att den underårige också ska kunna samtycka till att uppgifter enligt 5 kap. 6 § får lämnas till PKU-registret. *Sveriges Läkarförbund* ställer sig tveksamt till att minderårigas ”mognadsgrad” ska kunna avgöra om unga kan lämna prov. Förbundet anser att det verkar alltför godtyckligt och att den genetiska integriteten måste skyddas. Läkarförbundet anför att en provtagning alltid innebär ett provsvar som man har att ta ställning till, vilket en minderårig inte kan väntas fatta beslut om.

Som ovan nämns är underårigas självbestämmande en allmän princip i svensk rätt. Om den underårige kan samtycka till att lämna PKU-prov, bör denne även kunna samtycka till att uppgifter om provet lämnas till PKU-biobanken. I det fall en underårig inte kan anses tillräckligt mogen att ta ställning till om PKU-prov ska tas eller att uppgifter om provet ska skickas till PKU-biobanken så får vårdnadshavaren i stället lämna samtycke.

Bestämmelsen i 5 kap. 7 § bör ändras så att underårigas självbestämmande framgår. I 5 kap. biobankslagen används emellertid inte ordet ”underårig” utan ordet ”barn”. Av bestämmelsen ska det således framgå att om ett barn har uppnått en sådan ålder och mognad att han eller hon kan ta ställning till frågan så får samtycke till att en vårdgivare ska lämna uppgifter till PKU-registret lämnas av barnet själv. Som nämns i avsnittet ovan under rubriken *Dataskyddsförordningen* så bör detta samtycke anses vara en integritetshöjande åtgärd som ger en positiv effekt för enskildas integritetsskydd.

7 Ändrade bestämmelser i lagen om genetisk integritet

Regeringens förslag: En bestämmelse ska införas i lagen om genetisk integritet m.m. om att bestämmelserna om samtycke i 3 kap. lagen om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. ska tillämpas för sådana undersökningar som får göras enligt bestämmelsen om användning av vävnadsprover i PKU-biobanken.

Utredningens förslag: Utredningen lämnar inget sådant förslag.

Remissinstanserna: *Karolinska universitetssjukhuset* anför att lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. inte bör omfatta nyföddhetscreening med PKU-prov. Krav på skriftligt samtycke är orimligt då det skulle innebära betydande bortfall och missade fall av svåra behandlingsbara sjukdomar. Som anges i avsnitt 6.1 anför *Primär immunbristorganisationen* (PIO) att PKU-analysen inte är ett genetiskt test, varken för SCID (svår kombinerad immunbrist) eller någon av de 24 sjukdomar som i dag ingår i screeningen. *Statens medicinsk-etiska råd* (Smer) anför att det är oklart om PKU-testet verkligen kan eller bör betraktas som en ”genetisk undersökning”. Smer anser att hur bestämmelserna i lagen om genetisk integritet m.m. ska tolkas i förhållande till PKU-testet behöver utredas närmare.

Förslaget i utkastet till lagrådsremiss överensstämmer med regeringens förslag.

Remissinstanserna: En majoritet av remissinstanserna stöder eller har inga synpunkter på förslaget. Flera remissinstanser, bland annat *Gävleborgs läns landsting*, *Östergötlands läns landsting* och *Umeå universitet* anger att de ser de nu föreslagna samtyckesreglerna som en tillfällig lösning tills de ändringar i samtyckesregler som föreslogs i betänkandet *Framtidens biobanker* kan träda i kraft. *Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet* anser att samtycke inte ska inhämtas enligt lagen om genetisk integritet m.m. Universitetet anför att vid SCID-testet analyseras inga gener, utan enbart påvisande av DNA-resten.

Uppsala universitet anför att uppgiftsbehandling enligt förordning (EU) 2016/679 om skydd för fysiska personer med avseende på behandling av personuppgifter och om det fria flödet av sådana uppgifter, nedan kallad dataskyddsförordningen, ska präglas av öppenhet och att ett skriftligt samtycke därför bäst torde motsvara principen om öppenhet.

Sveriges advokatsamfund anför att ett flertal av remissinstanserna till betänkandet *Framtidens biobanker* (SOU 2018:4) har uttryckt synpunkter i fråga om kopplingen mellan lagen om genetisk integritet m.m. och biobankslagen, bl.a. avseende den föreslagna regleringen om samtycke för hantering av vävnadsprover i PKU-biobanken för sådana ändamål som omfattas av lagen om genetisk integritet m.m. Mot denna bakgrund, och då beredning av förslagen fortfarande pågår avstyrker advokatsamfundet att den i lagrådsremissen föreslagna ändringen i lagen om genetisk integritet m.m. införs.

Jämtlands läns landsting anser att det måste räcka med samtycke från en av föräldrarna för att prov för s.k. PKU-screening ska få tas. Landstingen förutsätter att det är detta som avses med begreppet vårdnads-

havare i 5 kap. 6 och 7 §§ lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen).

Skälen för regeringens förslag

Under de drygt 50 år som PKU-prov har tagits har vårdnadshavarnas samtycke inte lämnats skriftligen. *Karolinska universitetssjukhuset* anför att lagen om genetisk integritet m.m. uppställer krav på skriftligt samtycke och att ett sådant krav är orimligt då det skulle innebära betydande bortfall och missade fall av svåra behandlingsbara sjukdomar. I en skrivelse till Socialdepartementet (dnr S2018/02338/FS) har universitetssjukhuset anført att när lagen om genetisk integritet m.m. tillkom så gjordes ingen konsekvensanalys av screeningprogrammet och PKU-laboratoriet var inte heller involverat vid lagens tillkomst. Att tolka lagstiftningen så att skriftligt samtycke krävs är inte i enlighet med lagstiftningens syften och därtill mycket olyckligt då krav på skriftligt samtycke riskerar att medföra betydande bortfall. Universitetssjukhuset anför vidare att många barn då inte längre skulle bli provtagna och att en del av dessa följaktligen skulle skadas eller dö i onödan. Det är enligt remissinstansen även en fråga om jämlik vård då barn i särskilt utsatta grupper löper högre risk att inte screenas. Att riskera barns liv och hälsa, vilket vore en direkt konsekvens av den ovan kritiserade tolkningen, strider enligt remissinstansen mot FN:s konvention om barnets rättigheter. Universitetssjukhuset anger vidare att inga andra nordiska länder har krav på skriftligt samtycke för screening med PKU-prov.

Bakgrund

Biobankslagen tillkom efter förslag i propositionen Biobanker inom hälso- och sjukvården m.m. (prop. 2001/02:44). I 5 kap. 1–3 §§ anges PKU-biobankens tillämpningsområde, ändamål och skyldighet för vårdgivare att lämna ut prover till PKU-biobanken. I propositionen anges att dessa bestämmelser ”innehåller en uttömmande uppräkningslista av de ändamål för vilka prover får samlas in, förvaras, registreras och användas. De innehåller också en skyldighet för vårdgivare att lämna över de prover som avses till PKU-biobanken. En förutsättning är att vårdnadshavaren informerats och lämnat samtycke. Andra bestämmelser i 2–4 kap. blir också tillämpliga på biobanken t.ex. bestämmelserna om återkallelse av samtycke” (s. 81). I den lagen finns det således inget krav på att samtycket ska vara skriftligt.

I den numera upphävda lagen (1991:114) om användning av viss genetik vid allmänna hälsoundersökningar angavs att det krävdes tillstånd från Socialstyrelsen för att få undersöka människors arvs massa med utnyttjande av analys av genernas deoxiribonukleinsyra (DNA) eller ribonukleinsyra (RNA), om undersökningen utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning. Vidare angavs det i 5 § den lagen att en sådan undersökning inte får omfatta annan än den som lämnat skriftligt samtycke.

Lagen om genetisk integritet m.m. tillkom efter förslag i propositionen Genetisk integritet m.m. (prop. 2005/06:64). Kravet på tillstånd överfördes från 1991 års lag till 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet m.m. Regleringen om genetisk undersökning utformades emellertid metodneutralt,

dvs. det angavs inte att analys skulle göras av genernas deoxiribonukleinsyra (DNA) eller ribonukleinsyra (RNA). I stället infördes en reglering i 3 kap. 1 § som innebär att ”en genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning får utföras endast efter tillstånd av Socialstyrelsen”. I 1 kap. 5 § lagen om genetisk integritet m.m. infördes en definition av genetisk undersökning som innebär att en genetisk undersökning är en undersökning inom hälso- och sjukvården eller medicinsk forskning som syftar till att ge upplysning om en människas arvs massa genom molekylärgenetisk, mikrobiologisk, immunologisk, biokemisk, cytogenetisk eller därmed jämförlig analysmetod eller genom inhämtande av upplysningar om hans eller hennes biologiska släktingar. I förarbetena angavs det att även PKU-tester, genom denna utformning av definitionen, kom att omfattas av 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet m.m. (s. 81). I förarbetena fortsätter man att behandla tillståndsfrågan och det anges att förutsättningarna för tillstånd till sådana PKU-undersökningar i och för sig får anses uppfyllda. Enligt regeringens bedömning kunde det emellertid inte vara meningsfullt att utan särskilda skäl införa ett krav på tillstånd för allmänt vedertagna undersökningar som vid den tidpunkten utförts på i stort sett alla barn de närmast föregående 35 åren. För att undvika problem gällande tillståndsplikten infördes en möjlighet att göra undantag från kravet på tillstånd (s. 81). I propositionen diskuterades däremot inte frågan om samtycke utan kravet på skriftligt samtycke flyttades utan närmare motivering från 1991 års lag till 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet m.m.

Hanteringen av PKU-prover

PIO anser att PKU-analysen inte är ett genetiskt test, varken för SCID eller någon av de 24 sjukdomar som i dag ingår i screeningen. Som även anges i avsnitt 6.1 förklarar PIO att de vävnadsprover som samlas in inom PKU-screeningen ger möjlighet till genetiska undersökningar. Men för att hitta exempelvis SCID vid nyföddhetscreening görs detta inte genom en genetisk analys utan genom att man mäter nivån av TREC (en liten cirkel av bortklippt kromosommaterial). En liknande synpunkt har även *Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet* framfört. Smer anför att det är oklart om PKU-testet verkligen kan eller bör betraktas som en ”genetisk undersökning”. Smer anser att det behöver utredas närmare hur bestämmelserna i lagen om genetisk integritet m.m. ska tolkas i förhållande till PKU-testet.

PIO anför vidare att en genetisk analys däremot kan göras i nästa steg för att fastställa exakt diagnos, men detta görs inte på PKU-provet. I stället kallas barnet och dess föräldrar till specialist och efter information till föräldrarna tas ett nytt prov för DNA-analys (genetisk analys).

I denna lagrådsremiss görs bedömningen att den senare analysen, som görs på ett barn efter det att PKU-provet visat att det finns en misstanke om att det barnet har en sjukdom, görs på indikation och att denna senare analys därmed inte är att anse som en allmän hälsoundersökning i den mening som avses i 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet m.m. I sitt remissvar förtydligar Socialstyrelsen att oaktat denna bedömning så innebär det att lagen om genetisk integritet m.m. är tillämplig på screeningen med PKU-provet. Socialstyrelsen noterar att detta blev konsekvensen när

begreppet genetisk undersökning i den lagen gjordes metodneutral. Att PKU-screening omfattas av 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet m.m. framgår av förarbetena (prop. 2005/06:64 s. 81).

Frågan om skriftligt samtycke

Uppsala universitet anför i sitt remissyttrande till utkastet till lagrådsremiss att uppgiftsbehandling enligt dataskyddsförordningen ska präglas av öppenhet. Det ska vara klart och tydligt för de registrerade hur deras personuppgifter behandlas. De registrerade ska också veta vad de har för rättigheter, till exempel hur de kan begära registerutdrag, hur de kan få fel rättade och hur de kan få personuppgifter raderade, vilket förutsätter lättillgänglig, enkel och begriplig information. Ett skriftligt samtycke torde därför bäst motsvara principen om öppenhet. Universitetet anger att man kan förstå argumentet att ett krav på inhämtande av ett skriftligt samtycke kan innebära att färre prover sparas och därmed minskar möjligheten att ta fram ny kunskap som kan rädda liv och främja hälsa. Å andra sidan finns det skäl, enligt universitetet, att anta att nuvarande praxis har medfört att vårdnadshavare inte har tillgodogjort sig och förstått informationen om syftet med att ta och spara prover. Den nuvarande ordningen kan därför anses strida mot de nya föreskrifter som kommit genom dataskyddsförordningen. Uppsala universitet anför vidare att det finns en fördel med att införa registrering av barnets personnummer. Detta leder till ökad spårbarhet och kan vara till fördel för barn som har sjukdomstillstånd som upptäcks med PKU-screeningen. Universitetet finner att detta även medför en ökad spårbarhet för att kunna inhämta upplysningar om barnets biologiska släktingar, dvs den genetiska integriteten kan påverkas. Uppsala universitet instämmer med Karolinska universitetssjukhusets remissvar att de analyser som görs för aktuella sjukdomstillstånd inte är genetiska analyser, dock kan det inte uteslutas att sådana tester blir aktuella i framtiden. Av dessa anledningar finner Uppsala universitet att skriftligt medgivande bör inhämtas.

Regeringen beaktar att skriftligt samtycke inte krävts av vårdnadshavarna under de drygt 50 år som PKU-testet genomförts. Det kan i detta sammanhang noteras att såväl skriftlig som muntlig information om PKU-prover ges till föräldrar i samband med vårdbesök under graviditetens senare skede. Information om provet ges sedan även vid själva provtagningstillfället. Därutöver kan det anföras att det finns stora risker med att kräva skriftligt samtycke för PKU-provtagning. Av underhandsuppgifter från personal på PKU-biobanken framgår att en procents bortfall kan leda till att i genomsnitt ett sjukt barn per år inte hittas i tid för att undvika svåra skador eller död. Erfarenheter från andra nordiska länder tyder på att ett krav på skriftligt samtycke kommer att leda till bortfall. När man i Danmark inledde försök med ny screening (i tillägg till den existerande screeningen som inte kräver skriftligt samtycke) med skriftligt samtycke i form av en kryssruta där en av föräldrarna skulle kryssa, dvs. inte signera, ledde detta till att upp emot 15 procent av de barn som tog PKU-provet inte fick denna screening. I Norge, under ett liknande försök, ledde krav på skriftligt samtycke till så mycket extraarbete i vården att bland andra Norges största förlossningsavdelning helt avböjde medverkan. Inga enheter hade bortfall på under 10 procent.

Regeringen konstaterar att det givetvis är svårt att ge exakta uppskattningar på hur stort ett bortfall skulle bli med ett krav på skriftligt samtycke. Mot bakgrund av de redovisade erfarenheterna från Danmark och Norge får det emellertid anses finnas fog för att anta att ett krav på skriftligt samtycke skulle leda till ett bortfall. Ett sådant bortfall skulle i sin tur innebära att nyfödda skulle utsättas för en risk att skadas allvarligt eller i värsta fall dö. Det finns vidare skäl att anta att bortfallet skulle vara större i vissa socioekonomiska grupper. Ett genomförande av ett krav på skriftligt samtycke skulle således inte vara förenligt med principen om jämlik vård. Mot denna bakgrund bedömer regeringen att kravet på skriftligt samtycke som finns i lagen om genetisk integritet m.m. inte ska kvarstå i fråga om PKU-provtagningen.

Ett sådant fortsatt förfarande anses inte strida mot dataskyddsförordningen. Det finns särskilda bestämmelser om samtyckeskrav gällande undersökningar av PKU-prover och personuppgifter i PKU-registret i biobankslagen. Dessa bestämmelser är utformade för dessa ändamål och bör tillämpas vid PKU-screening.

Sveriges advokatsamfund noterar att ett flertal av remissinstanserna till betänkandet Framtidens biobanker har uttryckt synpunkter avseende kopplingen mellan lagen om genetisk integritet m.m. och biobankslagen, bl.a. avseende den föreslagna regleringen om samtycke för hantering av vävnadsprover i PKU-biobanken för sådana ändamål som omfattas av lagen om genetisk integritet m.m. Mot denna bakgrund, och då beredning av förslagen fortfarande pågår, avstyrker advokatsamfundet förslaget till ändringen i lagen om genetisk integritet m.m.

De remissinstanser som yttrande sig över betänkandets koppling mellan PKU-screening och lagen om genetisk integritet m.m. ifrågasatte om PKU-prover kunde anses vara genetiska prover och omfattas av den lagen. Remissinstanserna var särskilt negativa mot att det skulle införas ett skriftligt samtycke för hanteringen av PKU-proverna. Dessa synpunkter har upprepats av flera remissinstanser i deras yttrande över utkastet till lagrådsremiss. Bland dessa har exempelvis *Gävleborgs läns landsting*, *Östergötlands läns landsting* och *Umeå universitet* även angett att de ser de föreslagna samtyckesreglerna som en tillfällig lösning tills de ändringar i samtyckesregler som föreslogs i betänkandet Framtidens biobanker kan träda i kraft. Remissinstanserna framhåller att bedömningen i det betänkandet var att det inte krävs en särskild reglering i biobankslagen av samtycke för sparande av prov i en biobank i vård- och behandlingssyfte eller för att bevara prov för forskning då regleringar gällande samtycke finns i patientlagen (2014:821), tandvårdslagen (1985:125) och lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor.

Regeringen anser att frågan är tillräckligt utredd och att det samtycke som inhämtats under de senaste 50 åren ska få kvarstå. I lagen om genetisk integritet m.m. bör det införas en bestämmelse som innebär att samtycke gällande undersökningar i enlighet med 5 kap. 2 § biobankslagen ska lämnas i enlighet med 3 kap. biobankslagen. Av bestämmelsen i 5 kap. 2 § biobankslagen framgår att vävnadsproverna får användas för

- analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera vissa sjukdomar,
- retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn,

- epidemiologiska undersökningar,
- uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten, samt
- klinisk forskning och utveckling.

Den föreslagna regleringen innebär att det krav på skriftligt samtycke som anges i 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet m.m. varken är tillämpligt när blodprov tas för PKU-screening eller när provet hanteras i enlighet med bestämmelserna i 5 kap. biobankslagen.

Jämtlands läns landsting anser att det måste räcka med samtycke från en av föräldrarna för att prov för s.k. PKU-screening ska få tas. Landstinget förutsätter att det är detta som avses med begreppet vårdnadshavare i bestämmelserna om uppgifter i PKU-registret i 5 kap. 6 och 7 §§ biobankslagen.

I detta avseende har inget ändrats genom förslagen i denna lagrådsremiss. För ett barn är det dennes vårdnadshavare som kan lämna ett informerat samtycke. Om barnet står under vårdnad av två vårdnadshavare bestämmer de tillsammans (6 kap. 13 § föräldrabalken). Båda vårdnadshavarna ska då informeras och lämna sitt samtycke (jfr prop. 2001/02:44 s. 41).

8 Ändrad bestämmelse i offentlighets- och sekretesslagen

Regeringens förslag: En följdändring ska göras i offentlighets- och sekretesslagen. Därmed kommer sekretess att gälla i verksamhet som avser hantering av PKU-prover enligt de ändamål som anges i 5 kap. 2 § lagen om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. och förande av eller uttag ur det register som förs i den verksamheten för uppgift om en enskilds hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden, om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon närstående till denne lider men.

Utredningens förslag: Utredningen lämnar inget förslag om ändringar i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400), förkortad OSL.

Förslaget i utkastet till lagrådsremiss överensstämmer med regeringens förslag.

Remissinstanserna: Remissinstanserna stöder förslaget eller har inte lämnat någon synpunkt på det.

Skälen för regeringens förslag: I 25 kap. 15 § OSL anges att sekretess gäller i verksamhet som avser screening av prover från nyfödda barn för vissa ämnesomsättningsjukdomar (PKU) och förande av eller uttag ur det register som förs i denna verksamhet enligt lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen) för uppgift om en enskilds hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden, om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon närstående till denne lider men. För uppgift i en allmän handling gäller sekretessen i högst sjuttio år. I avsnitt 6.1 föreslås att PKU-prover ska få analyseras och undersökas även för andra sjukdomar än ämnesomsätt-

ningssjukdomar samt att regleringen inte endast ska avse nyfödda barn utan även andra barn. De ändrade bestämmelserna i biobankslagen leder till att även lydelsen i 25 kap. 15 § OSL bör ändras. Den sekretess som ska gälla bör omfatta verksamhet som avser hantering av vävnadsprover enligt de ändamål som anges i 5 kap. 2 § biobankslagen. Sekretess ska även omfatta förande av eller uttag ur det register som förs i den verksamheten för uppgift om en enskilds hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden. Sekretessen ska gälla om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon närstående till denne lider men.

9 Ikraftträdande- och övergångsbestämmelser

Regeringens förslag: Ändringarna i lagen om biobanker i hälso- och sjukvården m.m., lagen om genetisk integritet m.m. och offentlighets- och sekretesslagen ska träda i kraft den 1 juli 2019.

Regeringens bedömning: Det behövs inga övergångsbestämmelser i nämnda lagar.

Utredningens förslag: Överensstämmer inte med regeringens förslag. Utredningen föreslår att ändringarna ska träda i kraft den 1 januari 2019.

Remissinstanserna: *Primär immunbristorganisationen* (PIO) anför att screening av SCID (svår kombinerad immunbrist) i det allmänna screeningprogrammet kan inte införas förrän lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen) har ändrats så att nyföddhetscreening inte endast omfattar ämnesomsättningssjukdomar. Remissinstansen anför att det vore mycket beklagligt om processen för SCID-screeninginförandet försenas på grund av en formulering som ändå enligt utredarnas förslag ska ändras. Ett ytterligare argument, enligt PIO, för att beslut om ändringar i biobankslagen måste fattas snabbt och SCID-screening komma igång är att vaccination mot rotavirus kommer att ingå i det allmänna vaccinationsprogrammet från och den 1 januari 2019. Vaccinet kan innebära livsfara för barn med SCID. Barnen kan av vaccinet drabbas av svår tarminfektion som också kan försena och kraftigt försämra förutsättningarna för en stamcellstransplantation. SCID hos barn har utan screening små chanser att upptäckas innan vaccinet ges (den första vaccinationen ges vid sex till tolv veckors ålder).

Förslaget i utkastet till lagrådsremiss överensstämmer inte med regeringens förslag. I utkastet föreslås det att ändringarna ska träda i kraft den 1 maj 2019.

Remissinstanserna: PIO har åberopat sitt tidigare remissyttrande och även lagt till att det nu är ytterst viktigt att de lagändringar som föreslås i utkastet genomförs skyndsamt så att SCID-screening kan införas i Sverige absolut senast den 1 maj 2019.

Skälen för regeringens förslag och bedömning: Ändringarna i 5 kap. biobankslagen innebär att även andra sjukdomar än ämnesomsättnings-

sjukdomar får omfattas av PKU-screeningen. Därmed blir det möjligt att PKU-testet även kan omfatta screening för svår kombinerad immunbrist (SCID). SCID är en allvarlig ärftlig sjukdom som karakteriseras av att immunsystemet fungerar mycket dåligt eller inte alls. Obehandlad leder sjukdomen till döden före två års ålder. Som *PIO* anför är en viktig aspekt av screeningen av SCID att den även kan förhindra att barn med den sjukdomen får rotavirusvaccination. Denna vaccination har bedömts kunna införas i det allmänna vaccinationsprogrammet för barn. Rotavirusvaccination till barn med SCID kan medföra en allvarlig tarminfektion och därmed fara för barnets liv. En tarminfektion kan också försena och kraftigt försämra förutsättningarna för en stamcellstransplantation. Första dosen av rotavirusvaccinet ges vid sex veckors ålder då sjukdomen SCID vanligen inte är upptäckt ännu.

I likhet med vad *PIO* anför så är det viktigt att föreslagna ändringar i lagar och förordningar träder i kraft så snart som möjligt. Förslagen föreslås därför att träda i kraft den 1 juli 2019.

Övergångsbestämmelser bedöms inte behövas.

10 Konsekvenser

Screeningen av nyfödda med hjälp av PKU-provet har pågått i Sverige i över 50 år. Därmed finns det redan en väl fungerande infrastruktur för denna screening, som omfattar både provtagning och analys på PKU-laboratoriet. Dessutom finns det väletablerade rutiner för att erbjuda ytterligare undesökningar och sjukvård för barn med hög risk för sjukdom, både på laboratoriet och på kliniker över hela landet som vårdar barn med de sjukdomar som detekteras i screeningen. Förslaget innebär därmed inga organisatoriska förändringar.

För landstingen innebär screening för fler sjukdomar än de nuvarande 24 en ökad kostnad per barn som föds för det fall man väljer att även screena för denna sjukdom. *Norrbottnens läns landsting* anför att om svår kombinerad immunbrist (SCID) inkluderas i screeningsprogrammet förväntas det landsting som barnet tillhör kompenseras för eventuella ökade kostnader.

När det gäller frågan om statens roll i fråga om de ökade kostnader som kan uppstå vid införandet av ytterligare sjukdomar bland dem som screenas för genom PKU-provet kan följande noteras. Innan Socialstyrelsen beslutar att inkludera ytterligare en sjukdom i screeningen av nyfödda barn får myndigheten beräkna den uppskattade kostnaden. Kostnaden för screening för SCID förväntas vara cirka 65 kronor per barn, men kostnaden antas sjunka efter något år. För närvarande är kostnaderna för analyserna inom screeningprogrammet 260 kronor per barn. Beräknat på att screening utförs på 125 000 nyfödda årligen uppgår landstingens totalkostnad för screening för SCID till 8 160 000 kr första året och 6 720 000 kr följande år. Kostnaderna belastar det landsting som barnet tillhör. De nuvarande och i förekommande fall framtida kostnaderna är en följd av att landstingen erbjuder analys av PKU-prov. Fram till nu har det varit PKU-laboratoriet som fattat beslut om vilka sjuk-

domar som får ingå i analysen. Genom nu aktuella lagändringar ska detta i stället ske genom föreskrifter meddelade av regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer. Ändringarna i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen) innebär en reglering av hur humanbiologiskt material, med respekt för den enskilda människans integritet, får samlas in, förvaras och användas för vissa ändamål. Det kapitel där ändringar nu föreslås införas handlar specifikt om den PKU-biobank och sammanhängande verksamhet som bedrivs vid Karolinska universitetssjukhuset inom Stockholms läns landsting. Den föreslagna regleringen möjliggör analys av andra sjukdomar än ämnesomsättningssjukdomar. Förslaget ska inte uppfattas som ett nytt åliggande i fråga om vilken analys som ska göras inom ramen för PKU-screeningen. Mot denna bakgrund aktualiserar den föreslagna regleringen inte den kommunala finansieringsprincipen.

Screening av nyfödda för behandlingsbara sjukdomar leder till förbättrad hälso- och sjukvård, effektivare utnyttjande av sjukvårdens resurser samt minskade kostnader för samhället.

Enligt 14 kap 3 § regeringsformen bör en inskränkning i den kommunala självstyrelsen inte gå utöver vad som är nödvändigt med hänsyn till de ändamål som har föranlett den. I fråga om förslagets påverkan på den kommunala självstyrelsen kan följande konstateras. De vårdgivare som skickar prov till Centrum för medfödda metabola sjukdomar betalar en summa för den analys som laboratoriet gör. Genom förslaget i denna lagrådsremiss skapas en möjlighet för Socialstyrelsen att lägga till ytterligare sjukdomar till den lista av sjukdomar som omfattas av analysen i dagsläget. En möjlig följd av förslaget är att den ersättning som vårdgivare betalar för analysen framöver kan komma att påverkas samt att behovet av informationsinsatser ökar. I den mån förslaget därigenom överhuvudtaget ska anses inkräkta på den kommunala självstyrelsen får detta anses vara motiverat mot bakgrund av att syftet med PKU-analysen och påföljande analys är att upptäcka medfödda mycket allvarliga sjukdomar.

Förslagen bedöms inte medföra någon ökning av arbetsbördan för domstolarna eller rättsväsendet i övrigt som inte kan tas om hand inom befintliga anslagsramar.

Förslagen bedöms inte heller få några andra ekonomiska konsekvenser eller några konsekvenser för företag eller konkurrensförhållanden, jämställdheten mellan män och kvinnor, de integrationspolitiska målen, miljön eller Sveriges medlemskap i Europeiska unionen.

11 Författningskommentar

11.1 Förslaget till lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

5 kap.

1 § Paragrafen innehåller bestämmelser om tillämpningsområdet för hantering av vävnadsprover i den s.k. PKU-biobanken.

Tillägget i bestämmelsen innebär att vävnadsprover kan tas emot, samlas in, förvaras, registreras, analyseras och på annat sätt förfogas i PKU-biobanken även från barn som inte är nyfödda. Därmed kan vävnadsprover från exempelvis barn födda i andra länder hanteras enligt bestämmelsen. Med barn avses personer under 18 år.

Syftet med PKU-screeningen har inte ändrats. PKU-screening görs för att upptäcka sjukdomar som nyfödda barn kan ha. Om ytterligare sjukdomar ska ingå i screeningen, så är det medfödda sjukdomar som nyfödda barn kan ha som ska läggas till, jfr 2 a § lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen).

Övervägandena finns i avsnitt 6.2.

2 § Paragrafen innehåller en uppräknning av de ändamål som vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för. Bestämmelsen ändras på så sätt att vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för att spåra och diagnostisera även andra sjukdomar än ämnesomsättningssjukdomar. De sjukdomar som avses är sådana som föreskrivs enligt bemyndigandet i 2 a § andra stycket. I nu aktuellt sammanhang får begreppet sjukdomar anses omfatta hälsoproblem, dvs. sjukdomar, allvarliga tillstånd och syndrom. Även andra hälsotillstånd, som på olika sätt leder till försämrad livskvalitet, kan omfattas av begreppet sjukdom och bör därmed kunna ingå i screeningen.

Den som uppsåtligen eller av oaktsamhet använder proverna i strid med denna bestämmelse kan dömas till böter enligt 6 kap. 1 § biobankslagen.

Övervägandena finns i avsnitt 6.1.

2 a § I paragrafen, som är ny, finns i *första stycket* ett bemyndigande om att regeringen får meddela föreskrifter om de kriterier som ska beaktas för att en sjukdom ska få omfattas av PKU-screeningen. Dessa kriterier ska således beaktas vid ställningstagandet av vilka sjukdomar som PKU-screeningen ska få omfatta. Föreskrifter om vilka medfödda sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom analyser och undersökningar av vävnadsproverna i PKU-biobanken får meddelas av regeringen, eller den myndighet som regeringen bestämmer, med stöd av bemyndigandet i *andra stycket*.

PKU-screening görs för att upptäcka sjukdomar som nyfödda barn kan ha. Att screeningen avser nyfödda barn framgår av 1 § första meningen och av rubriken till 5 kap. Av andra stycket framgår det att screeningen ska avse medfödda sjukdomar. Enligt 1 § andra meningen får vävnadsprover från barn som inte lämnade sådana prover som nyfödda tas emot, samlas in, förvaras, registreras, analyseras och på annat sätt

förfogas i PKU-biobanken. Att även vävnadsprover från äldre barn får hanteras i PKU-biobanken ändrar inte de bedömningar som ska göras innan nya sjukdomar föreslås ingå i PKU-screeningen. Det är således medfödda sjukdomar som nyfödda barn kan ha som PKU-screeningen ska avse.

Övervägandena finns i avsnitt 6.1 och 6.2.

4 § Paragrafen innehåller bestämmelser om ett särskilt register med personuppgifter som gäller screening av PKU-prover, det s.k. PKU-registret.

Ändringen införs till följd av ändringarna i 1, 2 och 2 a §§. Därmed får uppgifter om vävnadsprover som spårats och analyserats för de sjukdomar som regeringen eller den myndighet regeringen bestämt hanteras i PKU-registret. Vidare får man i registret även hantera uppgifter om PKU-prov från barn som inte lämnade sådana som nyfödda.

Övervägandena finns i avsnitt 6.1 och 6.2.

6 § Paragrafen innehåller bestämmelser om de uppgifter som får registreras i PKU-registret. Bestämmelsen ändras så att ordet ”provgivare” ersätter ordet ”barnet”. Ändringen innebär ingen ändring i sak. Bestämmelsen ändras även så att ytterligare uppgifter får registreras i PKU-registret. De ytterligare uppgifter som får registreras är provgivarens födelsevikt och personnummer och därutöver analys- och undersökningsresultat och uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultatet. Vidare får uppgifter om information till och samtycke från provgivaren eller dennes vårdnadshavare registreras.

Övervägandena finns i avsnitt 6.3.

7 § Bestämmelsen reglerar den skyldighet en vårdgivare har att lämna uppgifter till PKU-registret. En förutsättning för detta utlämnande till PKU-registret är att vårdnadshavaren har lämnat ett informerat samtycke. Ändringen i *första stycket* innebär att ordet *nyfött* tas bort och det är en följd av att bestämmelserna om PKU-screeningen inte endast avser nyfödda, jfr 1 §.

Ändringen i *andra stycket* är språklig.

I *tredje stycket*, som är nytt, införs en bestämmelse om att ett barn får lämna samtycke till uppgiftsöverföringen om barnet har uppnått tillräcklig ålder och mognad för att själv ta ställning till detta.

Övervägandena finns i avsnitt 6.3.

11.2 Förslaget till lag om ändring i lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m.

3 kap.

1 § Paragrafen innehåller ett krav på tillstånd från Socialstyrelsen för att utföra en genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning. I *andra stycket* finns ett krav på skriftligt samtycke från den som omfattas av en sådan undersökning. I det stycket görs ett tillägg om att för undersökningar i enlighet med 5 kap. 2 § lagen

(2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen) ska bestämmelser om samtycke i 3 kap. den lagen i stället tillämpas. De undersökningar som kan göras med PKU-provet enligt 5 kap. 2 § är följande

- analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera de sjukdomar som avses i 5 kap. 2 a § biobankslagen,
 - retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn,
 - epidemiologiska undersökningar,
 - uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten, samt
 - klinisk forskning och utveckling.
- Övervägandena finns i avsnitt 7.

11.3 Förslaget till lag om ändring i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400)

25 kap.

15 § Paragrafen innebär att personuppgifter som hanteras i verksamheten vid PKU-biobanken och PKU-registret omfattas av ett sekretesskydd som motsvarar det som gäller för uppgifterna inom hälso- och sjukvården enligt 25 kap. 1 § offentlighets- och sekretesslagen (2009:400). Ändringen införs till följd av ändringarna i 5 kap. 1 och 2 §§ lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

Övervägandena finns i avsnitt 8.

Lagförslag i Framtidens biobanker i nu aktuellt hänseende (SOU 2018:4)

Bilaga 1

Förslag till biobankslag (2018:000)

Enligt riksdagens beslut föreskrivs följande.

1 kap. Allmänna bestämmelser

Syftet med lagen

1 § I denna lag regleras hur humanbiologiskt material, med respekt för den enskilda människans integritet, ska få samlas in, bevaras och användas för vissa ändamål.

Definitioner

2 § I denna lag används följande begrepp med nedan angiven betydelse.

<i>Begrepp</i>	<i>Betydelse</i>
Avidentifiering	Åtgärd som medför att ett provs ursprung varken direkt eller indirekt kan härledas till den människa eller det foster prover härrör från.
Biobank	En eller flera provsamlingar som innehas av samma huvudman.
Huvudman för en biobank	Juridisk person som innehar en biobank.
Hälso- och sjukvård	Verksamhet som omfattas av hälso- och sjukvårdslagen (2017:30) eller tandvårdslagen (1985:125).
Identifierbart prov	Prov vars ursprung direkt eller indirekt kan härledas till den människa eller det foster provet härrör från.
Kodning	Åtgärd som ersätter direkt identifierande uppgifter med en kod så att ett provs ursprung endast indirekt kan härledas till den människa eller det foster provet härrör från.
Prov	Biologiskt material från en levande eller avliden människa eller ett foster.
Provgivare	1. Levande människa från vilken

	ett prov har tagits, eller
	2. levande människa som bär eller har burit ett foster från vilket ett prov har tagits.
Provsamling	Ett eller flera prover som bevaras i en biobank för ett visst ändamål.
Pseudonymisering	Behandling av personuppgifter på ett sätt som innebär
	1. att personuppgifterna inte längre kan tillskrivas en specifik registrerad utan att kompletterande uppgifter används, och
	2. att dessa kompletterande uppgifter förvaras separat och är föremål för tekniska och organisatoriska åtgärder som säkerställer att personuppgifterna inte tillskrivs en identifierad eller identifierbar fysisk person.
Skickande av ett prov för en viss åtgärd	Förfarande varigenom ett prov skickas från en biobank till en annan juridisk person för att en viss åtgärd ska utföras med provet, utan att detta ställs till den mottagande verksamhetens förfogande.
Tillgängliggörande av ett prov	Förfarande varigenom ett prov görs tillgängligt för någon utanför biobanken. Detta kan ske genom <i>utlämnande</i> av provet, skickande av provet <i>för en viss åtgärd</i> eller <i>överlåtelse</i> av en provsamling.
Utlämnande av ett prov	Förfarande varigenom ett prov överförs från en biobank till en annan biobank.
Vårdgivare	Statlig myndighet, landsting, kommun, annan juridisk person eller enskild näringsidkare som bedriver hälso- och sjukvård.
Överlåtelse av en provsamling	Förfarande varigenom en provsamling ur en biobank överförs till en annan juridisk person.

Tillämpningsområde

3 § Denna lag är tillämplig på identifierbara prover som används för

1. vård och behandling eller andra medicinska ändamål,
2. forskning,

3. produktframställning,
4. klinisk prövning, eller
5. utbildning, kvalitetssäkring eller utvecklingsarbete inom vård, forskning eller produktframställning.

Lagen är dock inte tillämplig på prover som analyseras inom nio månader efter provtagningstillfället och förstörs omedelbart efter analysen.

4 § Denna lag är inte tillämplig på prover som har blivit väsentligt modifierade inom ramen för forskning eller produktframställning, förutsatt att information om detta har lämnats och samtycke till användningen därefter har inhämtats enligt bestämmelserna i 4 kap.

Förhållandet till annan lagstiftning

5 § Bestämmelserna i denna lag om behandling av personuppgifter kompletterar Europaparlamentets och rådets förordning (EU) 2016/679 av den 27 april 2016 om skydd för fysiska personer med avseende på behandling av personuppgifter och om det fria flödet av sådana uppgifter och om upphävande av direktiv 95/46/EG (allmän dataskyddsförordning), här benämnd EU:s dataskyddsförordning.

Denna lags bestämmelser om behandling av personuppgifter ska ha företräde framför bestämmelser om behandling av personuppgifter i annan lag.

6 § Bestämmelsen i 4 kap. 2 § om insamlande och bevarande av prover från barn utan vårdnadshavarens samtycke ska ha företräde framför bestämmelser i annan lag.

2 kap. Inrättande och villkor

Inrättande

1 § En biobank inrättas genom beslut av biobankens huvudman. I samband med beslutet om inrättande ska huvudmannen för biobanken också besluta vem som ska vara ansvarig för biobanken och vilket eller vilka ändamål den ska få användas för.

2 § En provsamling inrättas genom beslut av den som är ansvarig för biobanken. I samband med beslutet om inrättande ska hon eller han också besluta vilket eller vilka ändamål provsamlingen ska få användas för.

3 § Huvudmannen för en biobank ansvarar för att det finns förutsättningar för att kraven i denna lag ska kunna uppfyllas i verksamheten. Huvudmannen är också ansvarig för den behandling av personuppgifter som utförs hos biobanken.

4 § Den som är ansvarig för en biobank ska leda verksamheten i enlighet med kraven i denna lag.

Tillåtna ändamål

5 § Prover får samlas in till eller bevaras i en biobank endast för följande ändamål:

1. Vård, behandling och andra medicinska ändamål i en vårdgivares verksamhet,
2. Forskning,
3. Klinisk prövning,
4. Produktframställning, och
5. Utbildning, kvalitetssäkring och utvecklingsarbete inom vård, forskning och produktframställning.

6 § Prover ur en biobank får endast användas för

1. de ändamål som anges i 5 §,
2. att identifiera personer som har avlidit, och
3. att utreda patientskador enligt patientskadelagen (1996:799).

7 § För att en provsamling ska få användas för forskning eller klinisk prövning krävs godkännande av en sådan nämnd som anges i lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor, här benämnd etikprövningslagen.

Provsamlingen får sedan inte användas för någon annan forskning eller klinisk prövning än som tidigare beslutats utan att nämnden godkänt detta.

Anmälan

8 § Huvudmannen för en biobank ansvarar för att beslutet om inrättande av biobanken anmäls till Inspektionen för vård och omsorg. Anmälan ska innehålla uppgifter om

1. biobankens ändamål,
2. vem som är ansvarig för biobanken, och
3. vilken omfattning biobanken avses få.

Anmälan ska göras inom en månad från beslutet att inrätta biobanken.

Om något förhållande som omfattas av en tidigare gjord anmälan ändras, ska detta anmälas till Inspektionen för vård och omsorg inom en månad från det att ändringen inträdde.

Förvaring

9 § Prover i en biobank ska förvaras på ett sådant sätt att de inte riskerar att förstöras och obehöriga inte får tillgång till dem.

10 § Om ett prov på grund av bestämmelser i lag eller annan författning inte längre får bevaras i en biobank, ansvarar den som är ansvarig för biobanken för att provet förstörs eller avidentifieras.

3 kap. Register

Register över biobanker

1 § Inspektionen för vård och omsorg ska föra ett register över samtliga biobanker. Registret får användas för tillsyn, forskning, kunskapsutveckling,

framställning av statistik samt uppföljning och utvärdering av det register över prover i biobanker som Socialstyrelsen för. Bilaga 1

Registret ska innehålla de uppgifter som ska anmälas till inspektionen enligt 2 kap. 8 §. Det får inte innehålla uppgifter om enskilda provgivare.

Inspektionen för vård och omsorg är personuppgiftsansvarig för registret.

Register över prover i biobanker

2 § Socialstyrelsen ska föra ett register över prover som bevaras i biobanker. I registret ska, med beaktande av kraven i 5 §, införas uppgifter som är tillräckliga för att varje prov som registreras ska kunna spåras.

Registret får endast innehålla uppgifter om

1. provgivarens identitet,
2. vem som tagit ställning till provets insamlande, bevarande eller användning,
3. lämnade samtycken samt återkallelser och begränsningar av samtycken,
4. datum för provtagning,
5. datum för insamlande av provet,
6. provets identitet, karaktär och hantering, och
7. tillgänglighööranden av provet.

Registret får användas endast för forskning, kvalitetssäkring och framställning av statistik.

3 § Huvudmannen för en biobank får, med beaktande av kraven i 5 §, lämna de uppgifter om biobankens prover som anges i 2 § andra stycket till Socialstyrelsen för registrering. Om uppgifterna rör ett prov som får användas för medicinska ändamål, ska huvudmannen, med beaktande av kraven i 5 §, på begäran lämna uppgifterna till Socialstyrelsen.

4 § Om ett prov inte får användas för medicinska ändamål och biobankens huvudman inte lämnar sådana uppgifter om provet till Socialstyrelsens register som är tillräckliga för att provet ska kunna spåras, ansvarar huvudmannen för att det vid biobanken förs ett register där dessa uppgifter registreras.

Om en provsamling inte får användas för medicinska ändamål och biobankens huvudman inte lämnar sådana uppgifter till Socialstyrelsens register som är tillräckliga för att provsamlingen ska kunna identifieras, ansvarar huvudmannen för att dessa uppgifter registreras i en offentligt sökbar databas.

5 § Provgivaren, eller den som enligt lag eller annan författning kan ta ställning för provgivarens räkning, ska informeras om

1. vilka uppgifter som registreras i Socialstyrelsens register,
2. ändamålet med registreringen, och
3. att hon eller han har rätt att motsätta sig registrering.

Inga uppgifter om prover får registreras i Socialstyrelsens register om provgivaren, eller den som kan ta ställning för provgivarens räkning, efter att ha fått information enligt första stycket motsätter sig att uppgifterna registreras.

6 § Inspektionen för vård och omsorg ska lämna information till Socialstyrelsen om existerande biobanker.

4 kap. Samtycke och information

Allmänna bestämmelser

1 § Ett prov får inte utan stöd i lag samlas in till och bevaras i en biobank utan att provgivaren, eller den som enligt lag eller annan författning kan ta ställning för provgivarens räkning, har lämnat sitt samtycke till det efter att först ha informerats om

1. avsikten med att samla in och bevara provet,
2. provsamlingens ändamål och vad provet får användas till,
3. vilka ändamål som är tillåtna enligt denna lag, och
4. rätten att återkalla eller begränsa ett samtycke till insamlande, bevarande eller användning av ett prov i en biobank.

Barn

2 § Ett prov från ett barn som inte har uppnått en sådan ålder och mognad att hon eller han själv kan ta ställning till frågan får samlas in till och bevaras i en biobank även om barnets vårdnadshavare inte samtycker till det, om det annars finns en påtaglig risk för att barnets hälsa skadas. Ett sådant prov får endast användas för barnets vård och behandling.

Beslut om insamlande eller bevarande av prover från ett barn utan vårdnadshavarens samtycke fattas av huvudmannen för biobanken.

3 § Om ett prov från ett barn som inte själv kunnat ta ställning till frågan finns bevarat i en biobank utan vårdnadshavarens samtycke när provgivaren fyller 18 år, ansvarar huvudmannen för biobanken för att provgivaren informeras om

1. att provet finns bevarat i biobanken utan vårdnadshavarens samtycke,
2. vad provet får användas till,
3. att provgivaren beslutar vad provet i fortsättningen får användas till, och
4. att provgivaren kan besluta att provet ska förstöras eller avidentifieras.

Om huvudmannen för biobanken vid en tidpunkt innan provgivaren fyller 18 år får kännedom om att provgivaren har uppnått en sådan ålder och mognad att hon eller han själv kan ta ställning till frågan, ska den information som anges i första stycket i stället lämnas vid denna tidpunkt.

Nytt ändamål

4 § Prover som bevaras i en biobank får inte utan stöd i lag användas för något annat än de ändamål som omfattas av tidigare information och samtycke utan att provgivaren, eller den som enligt lag eller annan författning kan ta ställning för provgivarens räkning, har informerats om och samtyckt till det nya ändamålet.

Återkallelse och begränsning av samtycke

5 § Ett samtycke till användning eller bevarande av ett prov får när som helst återkallas. Om återkallelsen avser bevarandet eller all användning av provet, ansvarar den som är ansvarig för biobanken för att provet omedelbart förstörs. Om det inte är möjligt att förstöra provet utan att betydande värden går förlorade, ansvarar den som är ansvarig för biobanken för att provet omedelbart avidentifieras.

6 § En provgivare, eller den som enligt lag eller annan författning kan ta ställning för provgivarens räkning, kan när som helst anmäla att ett prov inte får användas till ett eller flera av de ändamål som är tillåtna enligt denna lag. En sådan anmälan ska dokumenteras i provgivarens patientjournal, i ett annat register hos biobanken eller i det register över prover i biobanker som Socialstyrelsen för.

Undantag från kravet på samtyck

7 § Inget samtycke krävs för att ett prov ur en biobank ska få användas till att identifiera en avliden person.

5 kap. Tillgängliggörande av prover och uppgifter

Allmänna bestämmelser

1 § Ett prov ur en biobank får, under de förutsättningar som anges i detta kapitel, tillgängliggöras för någon utanför biobanken genom att lämnas ut eller skickas för en viss åtgärd eller genom att den provsamling provet ingår i överläts.

Prover ur biobanker får endast tillgängliggöras för juridiska personer.

2 § Prover som lämnas ut eller skickas för en åtgärd som utgör forskning eller klinisk prövning ska vara pseudonymiserade, om inte detta hindrar att ändamålet med tillgängliggörandet uppfylls.

Prover i en provsamling som överläts och prover som skickas för en annan åtgärd än forskning eller klinisk prövning ska vara kodade, om inte detta hindrar att ändamålet med tillgängliggörandet uppfylls.

3 § Om en provgivares personuppgifter tillgängliggörs samtidigt som ett kodat eller pseudonymiserat prov från denna, ska personuppgifterna tillgängliggöras på ett sådant sätt att de inte kan kopplas samman med provet.

4 § Om patienten, eller den som kan ta ställning för patientens räkning, samtycker till det, ska en journalhandling inom enskild hälso- och sjukvård som rör en viss patient tillgängliggöras för den som fått tillgång till ett kodat eller pseudonymiserat prov från patienten.

5 § Prover ur en biobank får inte tillgängliggöras i vinstsyfte.

Utlämnande

6 § Ett utlämnande av ett prov får endast ske till en svensk juridisk person. Utlämnandet får endast ske på begäran av mottagaren.

Prover som lämnas ut upphör därmed att vara en del av den biobank de lämnas ut från. Prover som bevaras efter utlämnandet bildar en ny biobank eller blir en del av en befintlig biobank hos mottagaren.

7 § Uppgifter ur det register över prover i biobanker som Socialstyrelsen får lämnas ut till en annan myndighet för att kopplas samman med de prover uppgifterna hör till, om syftet med sammankopplingen är att proverna och uppgifterna ska användas för forskning eller framställning av statistik.

Den sekretess som enligt 24 kap. 8 § offentlighets- och sekretesslagen (2009:400) gäller för uppgifterna hos Socialstyrelsen ska gälla framför annan sekretess som gäller hos den mottagande myndigheten.

Den myndighet som har tagit emot uppgifterna får endast lämna ut dem för användning i forskning eller framställning av statistik och endast på ett sådant sätt att prover och personuppgifter, i enlighet med 3 §, inte kan kopplas samman.

Skickande för en viss åtgärd

8 § Prover som skickas till en annan juridisk person för att en viss åtgärd ska utföras med dem upphör inte därmed att ingå i den biobank som de skickades från.

9 § När ett prov skickas för en viss åtgärd, ansvarar den som är ansvarig för den biobank från vilken provet skickas för att

1. upprätta ett avtal med mottagaren om vad som ska ske med provet efter att åtgärden har utförts, och

2. ställa som villkor för tillgängliggörandet

– att ett prov som finns bevarat hos mottagaren ska återlämnas om den biobanksansvariga begär det och omedelbart ska förstöras eller, om det inte är möjligt att förstöra det utan att betydande värden går förlorade, av identifieras om den biobanksansvariga begär det, och

– att mottagaren inte använder provet för något annat än det som var ändamålet med tillgängliggörandet.

10 § Prover får skickas för en åtgärd som utgör forskning eller klinisk prövning endast om denna användning av proverna har godkänts av en etikprövningsnämnd enligt etikprövningslagen.

11 § Om det finns särskilda skäl, ska ett prov ur en biobank och de tillhörande personuppgifter som behövs på mottagarens begäran skickas till Rättsmedicinalverket eller Polismyndigheten för identifiering av en avlidna person.

I andra fall får prover ur biobanker inte användas till att identifiera avlidna personer.

12 § När ett prov ur en biobank har skickats för utredning av en patientskada enligt patientskadelagen (1996:799), ska den som utreder

patientskadan underrätta den som är ansvarig för biobanken om resultatet av de analyser som genomförs på provet. Bilaga 1

Överlåtelse

13 § En överlåtelse av en provsamling får endast ske till en svensk juridisk person.

En provsamling får överlåtas endast om det finns särskilda skäl för det och överlåtelsen har godkänts av Inspektionen för vård och omsorg.

14 § Ändamålet för en provsamling ändras inte i och med att provsamlingen överlåts.

Prövning av frågor om tillgängliggörande

15 § Den som är ansvarig för en biobank ska pröva ansökningar om tillgängliggörande av prover ur biobanken. På sökandens begäran ska beslutet omprövas av huvudmannen för biobanken.

Sökanden ska underrättas om sin rätt att begära omprövning.

16 § Frågor om utlämnande av en journalhandling enligt 4 § prövas av den som är ansvarig för patientjournalen. Anser den ansvariga att journalhandlingen eller någon del av den inte bör lämnas ut, ska hon eller han genast med ett eget yttrande överlämna frågan till Inspektionen för vård och omsorg för prövning.

I fråga om överklagande av Inspektionen för vård och omsorgs beslut enligt första stycket gäller i tillämpliga delar 6 kap. 7–11 §§ offentlighets- och sekretesslagen (2009:400).

6 kap. Nedläggning av biobanker och provsamlingar

1 § En biobank eller provsamling läggs ned genom beslut av huvudmannen för biobanken.

Om en biobank läggs ned, ansvarar biobankens huvudman för att beslutet om nedläggning anmäls till Inspektionen för vård och omsorg. I anmälan ska anges vad som har skett med proverna i biobanken.

7 kap. Biobank med prover från nyfödda barn

Tillåtna ändamål

1 § Prover som samlats in från nyfödda barn i en genetisk undersökning enligt 3 kap. 1 § lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. ska bevaras i en särskild biobank, här benämnd PKU-biobanken. Den vårdgivare regeringen bestämmer ska vara huvudman för biobanken.

2 § Prover får samlas in till och bevaras i PKU-biobanken endast för följande ändamål:

1. Analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera de sjukdomar som den genetiska undersökningen avsåg,

2. Retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda provgivare,

3. Epidemiologiska undersökningar,
4. Uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten, och
5. Klinisk forskning och utveckling.

3 § Prover ur PKU-biobanken får endast användas för

1. de ändamål som anges i 2 §,
2. att identifiera personer som har avlidit, och
3. att utreda patientskador enligt patientskadelagen (1996:799).

Skyldighet att lämna ut prover

4 § En vårdgivare ska, med beaktande av kraven på information och samtycke i 4 kap, lämna ut sådana prover som avses i 1 § för analys och förvaring i PKU-biobanken.

Register

5 § Den vårdgivare som avses i 1 § får föra ett särskilt register över proverna i PKU-biobanken, här benämnt PKU-registret.

Vårdgivaren är personuppgiftsansvarig för registret.

6 § PKU-registret får användas endast för de ändamål som anges i 2 och 3 §§ samt för framställning av statistik.

7 § För varje provgivare får endast följande uppgifter registreras i PKU-registret:

1. Moderns namn, personnummer och hemort,
2. Graviditetens längd,
3. Provgivarens födelsetid, födelsevikt och kön samt, vid flerbörd, ordningstal,
4. Vilken enhet inom sjukvården som tagit provet,
5. Analys- och undersökningsresultat,
6. Diagnos,
7. Uppgifter om behandling av diagnostiserade sjukdomar,
8. Uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultatet, och
9. Uppgifter om information till och samtycke från provgivarens vårdnadshavare.

Inga uppgifter får registreras utan att provgivarens vårdnadshavare har informerats om ändamålet med registreringen och om vilka uppgifter som registreras och därefter samtyckt till registreringen.

8 § En vårdgivare ska på begäran de lämna de uppgifter som anges i 7 § första stycket till PKU-registret, om provgivarens vårdnadshavare har informerats och samtyckt till registreringen enligt 7 § andra stycket.

8 kap. Påföljder och skadestånd m.m.

Påföljder

1 § Till böter döms den som uppsåtligen eller av oaktsamhet

1. använder ett prov i strid med 2 kap. 6 eller 7 § eller 7 kap. 3 §,

2. förvarar ett prov i en biobank i strid med 2 kap. 9 §,
3. inrättar en biobank utan att göra en anmälan enligt 2 kap. 8 §,
4. inte ger information och inhämtar samtycke enligt 3 kap. 5 § eller 4 kap. 1, 3 eller 4 §,
5. inte förstör eller avidentifierar ett prov enligt 2 kap. 10 § eller 4 kap. 5 §,
6. tillgängliggör ett prov ur en biobank i strid med 5 kap. 1 eller 5 §, 6 § första stycket, 9 § eller 11 § andra stycket,
7. överlåter en provsamling i strid med 5 kap. 13 §, eller
8. inte lämnar ut ett prov enligt 7 kap. 4 §.

Bestämmelser om straff för handel med vissa typer av biologiskt material finns även i 8 kap. 6 § lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m.

Skadestånd m.m.

2 § Den som hanterar ett prov i strid med denna lag ska ersätta provgivaren för den skada eller kränkning av den personliga integriteten som hanteringen har orsakat henne eller honom.

3 § Bestämmelserna om administrativa sanktionsavgifter och skadestånd i lagen (2018:000) med kompletterande bestämmelser till EU:s dataskyddsförordning gäller vid behandling av personuppgifter enligt denna lag eller föreskrifter som har meddelats med stöd av lagen.

9 kap. Tillsyn och överklagande m.m.

Tillsyn

1 § Inspektionen för vård och omsorg utövar tillsyn över att denna lag och föreskrifter som har meddelats med stöd av lagen följs. Den myndighet som är tillsynsmyndighet enligt EU:s dataskyddsförordning utövar dock tillsyn över den behandling av personuppgifter som regleras i lagen eller i föreskrifter som har meddelats med stöd av lagen.

Vid utövandet av sin tillsyn har Inspektionen för vård och omsorg de befogenheter som anges i 7 kap. 20–22 §§ patientsäkerhetslagen (2010:659).

2 § Om Inspektionen för vård och omsorg får kännedom om att någon har brutit mot en bestämmelse som gäller verksamhet som står under inspektionens tillsyn enligt denna lag, ska inspektionen vidta åtgärder så att bestämmelsen följs och, om det behövs, göra anmälan till åtal.

Överklagande m.m.

3 § Följande beslut får överklagas till Inspektionen för vård och omsorg:

1. Beslut om insamlande eller bevarande av ett prov från ett barn utan vårdnadshavarens samtycke enligt 4 kap. 2 §, och
2. Beslut gällande skickande av ett prov för identifiering av en avliden person enligt 5 kap. 11 §.

Inspektionen för vård och omsorgs beslut får överklagas till allmän förvaltningsdomstol. Prövningstillstånd krävs vid överklagande till kammarrätten.

Beslut som Inspektionen för vård och omsorg eller allmän förvaltningsdomstol meddelar enligt denna lag gäller omedelbart, om inte annat anges i beslutet.

Bestämmelser om överklagande av myndigheters beslut om sådan behandling av personuppgifter som avses i artikel 2.1 i EU:s dataskyddsförordning finns i lagen (2018:000) med kompletterande bestämmelser till EU:s dataskyddsförordning.

Bemyndiganden

4 § Regeringen eller den myndighet regeringen bestämmer får meddela föreskrifter om

1. vilka myndigheter som får ha direktåtkomst till det register över biobanker som Inspektionen för vård och omsorg för,
2. tider för bevarande av prover i biobanker, och
3. kodning av prover i biobanker.

Regeringen eller den myndighet regeringen bestämmer får även meddela närmare föreskrifter om

1. gallring av prover i biobanker,
2. ledningssystem för biobanker,
3. vilka uppgifter som ska överföras till det register över prover i biobanker som Socialstyrelsen för,
4. nedläggning av biobanker, och
5. överlåtelse av provsamlingar.

1. Denna lag träder i kraft den 1 januari 2019.

2. Genom lagen upphävs lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

3. Den nya lagen ska tillämpas för åtgärder som vidtas med prover efter lagens ikraftträdande oavsett när proverna samlades in till en biobank.

Förteckning över remissinstanser avseende Framtidens biobanker (SOU 2018:4)

Remissvar har lämnats av Riksdagens ombudsmän (JO), Hovrätten för Västra Sverige, Malmö tingsrätt, Stockholms tingsrätt, Kammarrätten i Stockholm, Förvaltningsrätten i Stockholm, Förvaltningsrätten i Uppsala, Justitiekanslern, Domstolsverket, Åklagarmyndigheten, Polismyndigheten, Säkerhetspolisen, Rättsmedicinalverket, Myndigheten för samhällsskydd och beredskap (MSB), Gentekniknämnden, Datainspektionen, Kommerskollegium, Försäkringskassan, Socialstyrelsen, Inspektionen för vård och omsorg, Läkemedelsverket, Folkhälsomyndigheten, Livsmedelsverket, Myndigheten för familjerätt och föräldraskapsstöd (MföF), Barnombudsmannen, Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket (TLV), E-hälsomyndigheten, Statskontoret, Karolinska institutet, Linköpings universitet, Medicinska fakulteten, Lunds universitet, Medicinska fakulteten, Göteborgs universitet, Medicinska fakulteten, Stockholms universitet, Juridiska fakultetsnämnden, Uppsala universitet, Medicinska fakulteten, Uppsala universitet, Centrum för forsknings- & bioetik, Uppsala universitet, Juridiska fakultetsnämnden, Umeå universitet, Medicinska fakulteten, Örebro universitet, Medicinska fakulteten, Karolinska universitetssjukhuset, Akademiska universitetssjukhuset i Uppsala, Vetenskapsrådet, Centrala etikprövningsnämnden, Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg, Regionala etikprövningsnämnden i Linköping, Regionala etikprövningsnämnden i Lund, Regional etikprövningsnämnden i Stockholm, Regionala etikprövningsnämnden i Umeå, Regionala etikprövningsnämnden i Uppsala, Konkurrensverket, Patent- och registreringsverket (PRV), Verket för innovationssystem (Vinnova), Statens veterinärmedicinska anstalt (SVA), Jordbruksverket, Naturvårdsverket, Kemikalieinspektionen, Arbetsmiljöverket, Stockholms läns landsting, Uppsala läns landsting, Södermanlands läns landsting, Östergötlands läns landsting, Jönköpings läns landsting, Blekinge läns landsting, Skåne läns landsting, Hallands läns landsting, Västra Götalands läns landsting, Värmlands läns landsting, Örebro läns landsting, Västmanlands läns landsting, Dalarnas läns landsting, Gävleborgs läns landsting, Västernorrlands läns landsting, Jämtlands läns landsting, Västerbottens läns landsting, Sveriges Kommuner och Landsting (SKL), Huddinge kommun, Norrköpings kommun, Apotekarsocietet, Barncancerfonden, Funktionsrätt Sverige, Institutet för biomedicinsk laboratorievetenskap, Läkemedelsindustriföreningen, Nationellt biobanksråd (NBR), PKU-biobanken vid Karolinska Sjukhuset, Regelrådet, Regionalt biobankscentrum i Uppsala Örebro sjukvårdsregion, Statens medicinsk-etiska råd (Smer), Svenska Läkarsällskapet, Sveriges Läkärförbund, Sveriges advokatsamfund, Swedish Medtech och Vårdförbundet.

Riksrevisionen, Myndigheten för vård- och omsorgsanalys, Statens beredning för medicinsk och social utvärdering (SBU), Region Gotland, Kronobergs läns landsting, Kalmar läns landsting, Norrbottens läns landsting, Bengtsfors kommun, Eksjö kommun, Fagersta kommun, Filipstad kommun, Gotlands kommun, Gällivare kommun, Göteborgs

kommun, Halmstads kommun, Hjo kommun, Jokkmokk kommun, Kalmar kommun, Linköpings kommun, Malmö kommun, Motala kommun, Munkfors kommun, Norrtälje kommun, Ronneby kommun, Rättvik kommun, Staffanstorps kommun, Stockholms kommun, Sävsjö kommun, Torsby kommun, Tyresö kommun, Uppsala kommun, Vimmerby kommun, Vingåkers kommun, Västerås kommun, BioBanking and Molecular Resource Infrastructure of Sweden (BBMRI), Bröstcancerföreningarnas Riksorganisation (BRO), Cancerfonden, Nätverket mot cancer, Föreningen för Generiska läkemedel och biosimilärer (FGL), Institutet för biomedicinsk laboratorievetenskap, Neuroförbundet, Näringslivets Regelnämnd, Pensionärernas Riksorganisation (PRO), Prostatacancerförbundet, Regionalt biobankscentrum Norra, Regionalt biobankscentrum Stockholm, Regionalt biobankscentrum Sydöstra, Regionalt biobankscentrum Södra, Regionalt biobankscentrum Västra Götaland, Stiftelsen Nätverk för läkemedelsepidemiologi (NEPI), Sveriges Läkarförbund, Svensk sjuksköterskeförening, Svenskt Näringsliv, Swedish Labtech, Sweden Bio, Ung Cancer, Vävnadsrådet och Kungliga Vetenskapsakademien har avstått från att lämna synpunkter på förslagen i betänkandet eller har inte svarat på remissen.

Synpunkter har även lämnats av Svenska Barnmorskeförbundet, Swedish Standards Institute, Institutionen för Folkhälsa och Klinisk medicin, Akademiska sjukhuset i Uppsala, Medicinska teknikbiobanken vid Umeå universitet, Primär immunbristorganisationen (PIO) och Riksförbundet Cystisk Fibros (RfCF).

I utkastet till lagrådsremiss föreslås det att de tester som görs på nyfödda för att identifiera allvarliga medfödda sjukdomar (s.k. PKU-screening) även ska kunna omfatta andra sjukdomar än ämnesomsättningssjukdomar. Vidare ska bestämmelserna om PKU-biobanken och PKU-registret även gälla för PKU-prover från barn som inte har lämnat sådana prov som nyfödda, exempelvis barn som fötts i ett annat land. Därtill ska uppgifter om bland annat provgivarens personnummer och födelsevikt samt analys- och undersökningsresultat få sparas i PKU-registret. En bestämmelse införs i lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. som anger att för undersökningar i enlighet med 5 kap. lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. ska bestämmelserna om samtycke i 3 kap. den lagen tillämpas. Vidare föreslås en följdändring i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400).

Ändringarna föreslås träda i kraft den 1 maj 2019.

Lagförslag i utkast till lagrådsremiss

1 Förslag till lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

Härigenom föreskrivs i fråga om lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

dels att 5 kap. 1, 2, 4, 6 och 7 §§ ska ha följande lydelse,

dels att det ska införas en ny paragraf, 5 kap. 2 a §, av följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

5 kap.**1 §**

Vårdgivare som regeringen bestämmer får för de ändamål som anges i 2 § ta emot, samla in, förvara, registrera, analysera och på annat sätt förfoga över vävnadsprover från nyfödda barn i en särskild biobank (PKU-biobanken).

Vårdgivare som regeringen bestämmer får för de ändamål som anges i 2 § ta emot, samla in, förvara, registrera, analysera och på annat sätt förfoga över vävnadsprover från nyfödda barn i en särskild biobank (PKU-biobanken). *Detsamma gäller för vävnadsprover från barn som inte lämnat sådana prover som nyfödda.*

2 §

Vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas endast för

– analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera ämnesomsättningssjukdomar,

– retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn,

– epidemiologiska undersökningar,

– uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten, samt

– klinisk forskning och utveckling.

1. analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera sådana sjukdomar som avses i 2 a §,

2. retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn,

3. epidemiologiska undersökningar,

4. uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten, samt

5. klinisk forskning och utveckling.

2 a §

Regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer får meddela föreskrifter om vilka sjuk-

4 §

Vårdgivare som avses i 1 § får med hjälp av automatiserad behandling eller annan behandling av personuppgifter föra ett särskilt register för screening av prover från nyfödda barn för vissa ämnesomsättningsrubbningsregister (PKU-registret).

Vårdgivaren är personuppgiftsansvarig för registret.

Vårdgivare som avses i 1 § får med hjälp av automatiserad behandling eller annan behandling av personuppgifter föra ett särskilt register för screening av prover från barn för sådana sjukdomar som avses i 2 a § (PKU-registret).

6 §

För varje provgivare får endast följande uppgifter registreras:

- moderns namn, personnummer och hemort,
 - graviditetens längd,
 - barnets födelsetid och kön
 - den enhet inom sjukvården som tagit provet,
 - diagnos,
 - uppgifter om behandling av diagnostiserade sjukdomar, och
 - samtycke från barnets vårdnadshavare.
- provgivarens födelsetid, födelsevikt, kön och vid flerbörd, ordningstal, samt personnummer,
 - analys- och undersökningsresultat,
 - uppgifter om behandling av diagnostiserade sjukdomar,
 - uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultatet, och
 - uppgifter om information till och samtycke från provgivarens vårdnadshavare.

7 §

En vårdgivare är skyldig att lämna uppgifter enligt 6 § till PKU-registret när vävnadsprov tagits på ett *nyfött* barn och barnets vårdnadshavare uttryckligen har samtyckt till överlämnandet.

Innan vårdnadshavaren lämnar sitt samtycke *skall* han eller hon ha informerats om vilka uppgifter som registreras och om ändamålet med registreringen.

En vårdgivare är skyldig att lämna uppgifter enligt 6 § till PKU-registret när vävnadsprov tagits på ett barn och barnets vårdnadshavare uttryckligen har samtyckt till överlämnandet.

Innan vårdnadshavaren lämnar sitt samtycke ska han eller hon ha informerats om vilka uppgifter som registreras och om ändamålet med registreringen.

Om barnet har uppnått en sådan ålder och mognad att han eller

*hon kan ta ställning till frågan,
gäller det som sägs i första och
andra styckena den underårige
själv.*

Denna lag träder i kraft den 1 maj 2019.

2 Förslag till lag om ändring i lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m.

Bilaga 4

Härigenom föreskrivs att 3 kap. 1 § lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. ska ha följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

3 kap.

1 §

En genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning får utföras endast efter tillstånd av Socialstyrelsen.

En sådan undersökning får inte omfatta annan än den som lämnat skriftligt samtycke.

En sådan undersökning får inte omfatta någon annan än den som lämnat skriftligt samtycke. *För undersökningar i enlighet med 5 kap. 2 § lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. tillämpas i stället bestämmelserna om samtycke i 3 kap. den lagen.*

Beträffande undersökningar av foster finns särskilda bestämmelser i 4 kap.

Denna lag träder i kraft den 1 maj 2019.

3 Förslag till lag om ändring i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400)

Härigenom föreskrivs att 25 kap. 15 § offentlighets- och sekretesslagen (2009:400) ska ha följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

25 kap.

15 §

Sekretess gäller i verksamhet som avser screening av prover från *nyfödda barn för vissa ämnesomsättningssjukdomar (PKU)* och förande av eller uttag ur det register som förs i *denna verksamhet enligt lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.* för uppgift om en enskilds hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden, om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon närstående till denne lider men.

Sekretess gäller i verksamhet som avser *hantering av vävnadsprover enligt de ändamål som anges i 5 kap. 2 § lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.*, och förande av eller uttag ur det register som förs i *den verksamheten* för uppgift om en enskilds hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden, om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon närstående till denne lider men.

För uppgift i en allmän handling gäller sekretessen i högst sjuttio år.

Denna lag träder i kraft den 1 maj 2019.

Förteckning över remissinstanser avseende utkast till lagrådsremiss

Bilaga 5

Remissvar har lämnats av Barnombudsmannen (BO), Biobank Sverige, Dalarnas läns landsting, Datainspektionen, Folkhälsomyndigheten, Förvaltningsrätten i Stockholm, Gentekniknämnden, Gävleborgs läns landsting (Region Gävleborg), Göteborgs universitet, Medicinska fakulteten, Hallands läns landsting (Region Halland), Hovrätten för Västra Sverige, Inspektionen för vård och omsorg (IVO), Justitiekanslern (JK), Jämtlands läns landsting (Region Jämtland Härjedalen), Jönköpings läns landsting (Region Jönköpings län), Kammarrätten i Stockholm, Karolinska institutet (KI), Linköpings universitet, Medicinska fakulteten, Lunds universitet, Medicinska fakulteten, Nationella funktionen sällsynta diagnoser, Norrbottens läns landsting (Region Norrbotten), PKU-biobanken vid Karolinska Sjukhuset, Primär immunbristorganisationen (PIO), Riksförbundet Cystisk Fibros, Riksförbundet sällsynta diagnoser, Socialstyrelsen, Statens medicinsk-etiska råd (Smer), Stockholms universitet, Juridiska fakultetsnämnden, Svenska Läkaresällskapet, Sveriges advokatsamfund, Sveriges Kommuner och Landsting (SKL), Sveriges Läkarförbund, Södermanlands läns landsting, Umeå universitet, Medicinska fakulteten, Uppsala läns landsting, Uppsala universitet, Centrum för forsknings- & bioetik, Uppsala universitet, Juridiska fakultetsnämnden, Uppsala universitet, Medicinska fakulteten, Västerbottens läns landsting, Västernorrlands läns landsting, Västmanlands läns landsting (Region Västmanland), Örebro läns landsting (Region Örebro län), Örebro universitet, Medicinska fakulteten, Östergötlands läns landsting (Region Östergötland)

Blekinge läns landsting, Funktionsrätt Sverige, Kalmar läns landsting, Kronobergs läns landsting (Region Kronoberg), Riksdagens ombudsmän (JO), Skåne läns landsting (Region Skåne), Stockholms läns landsting, Svenska Barnläkarföreningen, Vetenskapsrådet, Värmlands läns landsting och Västra Götalands läns landsting (Västra götalandregionen) har avstått från att lämna synpunkter på förslagen i utkastet eller har inte svarat på remissen.