

Utkast till Lagrådsremiss

Vissa ändringar gällande PKU-biobanken

Regeringen överlämnar denna remiss till Lagrådet.

Stockholm den

Annika Strandhäll

Lars Hedengran
(Socialdepartementet)

Det huvudsakliga innehållet i utkastet till lagrådsremiss

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 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.

Innehållsförteckning

1	Lagtext.....	3
1.1	Förslag till lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.	3
1.2	Förslag till lag om ändring i lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m.	6
1.3	Förslag till lag om ändring i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400).....	7
2	Ärendet och dess beredning.....	8
3	Bakgrund	8
4	Gällande rätt	9
5	Vissa ändringar av regleringen kring PKU-biobanken.....	11
5.1	Ändrade bestämmelser i biobankslagen	11
5.2	Ändrade bestämmelser i lagen om genetisk integritet.....	18
5.3	Ändrad bestämmelse i offentlighets- och sekretesslagen	20
6	Ikraftträdande- och övergångsbestämmelser	21
7	Konsekvenser.....	22
8	Författningskommentar	24
8.1	Förslaget till lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.	24
8.2	Förslaget till lag om ändring i lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m.	25
8.3	Förslaget till lag om ändring i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400).....	25
Bilaga 1	Lagförslag i SOU 2018:4 Framtidens biobanker i nu aktuellt hänseende.....	27
Bilaga 2	Förteckning över remissinstanser avseende SOU 2018:4 Framtidens biobanker	39

1 Lagtext

1.1 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 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 ämnesomsättningsrubbningsar* (PKU-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).

Vårdgivaren är personuppgiftsansvarig för 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 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.

1.2 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 maj 2019.

1.3 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.

2 Ärendet och dess beredning

Regeringen beslutade den 26 maj 2016 att tillkalla en särskild utredare med 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 ett delbetänkande, För dig och för alla (SOU 2017:40). Utredningen överlämnade därefter den 29 januari 2018 slutbetänkandet Framtida biobanker (SOU 2018:4). Bägge betänkandena har remissbehandlats.

I detta utkast till 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.

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

Utredningens lagförslag gällande en ny biobankslag finns i *bilaga 1*. Som nämns så finns förslagen till lagändringar om PKU-biobanken i 7 kap. i förslaget till ny biobankslag. Dessa lagförslag utgör även betänkandets sammanfattning gällande användning av proverna i PKU-biobanken. En förteckning över remissinstanserna finns i *bilaga 2*. Remissammanställning av slutbetänkandet gällande de frågor som är aktuella i detta utkast till 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 4* och utkastets lagförslag finns i *bilaga 5*. En förteckning över remissinstanserna finns i *bilaga 6* och remissyttrandena finns tillgängliga i Socialdepartementet (dnr.....).]

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

PKU-provet infördes 1965 och fick sitt namn från fenyylketonuri (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. 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), bör rekommenderas och Socialstyrelsen remitterar för närvarande ett förslag till en sådan rekommendation. Beroende på remissutfallet kan Socialstyrelsen därmed komma att rekommendera att även SCID bör ingå i den screening som görs i samband med PKU-screeningen. För närvarande utreder Socialstyrelsen även screeningen för de sjukdomar som redan ingår i PKU-screeningen då dessa inte tidigare bedömts enligt Socialstyrelsens modell. Socialstyrelsen förväntas att under hösten 2018 komma med en rekommendation om huruvida screening för dessa sjukdomar fortsatt bör erbjudas.

4 Gällande rätt

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 biobank med prover från nyfödda barn. Denna biobank kallas för PKU-biobanken. I 5 kap. 1 och 2 §§ finns en uttömmande uppräkningslista

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

- analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera ämnesomsättningsjukdomar,
- 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.

I 5 kap. finns vidare bestämmelser om hantering av de personuppgifter som hör samman med proverna. Av 5 kap. 4 § framgår att vårdgivaren 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 ämnesomsättningsrubbningar (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 vid flerbörd, ordningstal,
- 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 molekulärgenetisk, 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 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.

5 Vissa ändringar av regleringen kring PKU-biobanken

5.1 Ändrade bestämmelser i biobankslagen

Utkastets 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 föreskriva om vilka sjukdomar som vävnadsproverna får användas för. Vidare ska bestämmelser om PKU-biobanken och PKU-registret även gälla för PKU-prover från barn som inte lämnat sådana prover som nyfödda.

I PKU-registret ska även uppgifter om provgivarens födelsevikt och personnummer, analys- och undersökningsresultat, uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultatet 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 får ges av en underårig som uppnått en sådan ålder och mognad att han eller hon kan ta ställning till frågan.

Utredningens förslag överensstämmer delvis med förslagen i detta utkast. Utredningen föreslog 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. I detta utkast föreslås i stället att regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer får meddela föreskrifter om vilka sjukdomar som vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för. Utredningen föreslog inte att PKU-biobanken och PKU-registret även skulle gälla för vävnadsprover från barn som inte lämnat PKU-prov som nyfödda. Utredningen föreslog inte heller att provgivarens personnummer skulle få registreras i PKU-registret eller att samtycke till att en vårdgivare ska lämna uppgifter till PKU-registret får ges av en underårig som uppnått en sådan ålder och mognad att han eller hon kan ta ställning till frågan.

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 bara ämnesomsättningssjukdomar. Samtidigt finner Socialstyrelsen att det kan finnas fördelar med att inte göra en koppling till lagen om genetisk integritet 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.

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 tas bort.

PIO anför att Socialstyrelsen för närvarande remitterar ett förslag om att även införa sjukdomen SCID (svår kombinerad immunbrist) i det allmänna screeningprogrammet men att en sådan rekommendation inte kan tas förrän lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen) har ändrats så att nyföddhetscreening inte endast omfattar ämnesomsättningsjukdomar.

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.

Socialstyrelsen och *Karolinska universitetssjukhuset* föreslår att även icke nyfödda barns prover bör få sparas i PKU-biobanken och universitetssjukhuset föreslår att barnets personnummer bör ingå i uppräkningslistan 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 kompletteras i 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.

Skälen för förslagen

PKU-biobankens användningsområde ska inte vara begränsat till ämnesomsättningssjukdomar

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.

Ytterligare sjukdomar kan bedömas lämpliga att läggas till screeningprogrammet och det kan vara sjukdomar som inte är att anse som ämnesomsättningssjukdomar. Som anges i avsnitt 3 har Socialstyrelsen till exempel gjort bedömningen att screening för SCID (svår kombinerad immunbrist) 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. 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 behövdes införas begränsningar i lagtexten gällande vilka sjukdomar som PKU-screeningprogrammet omfattar. Utredningen föreslog 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 föreslås det att PKU-screeningen bör kunna omfatta även andra sjukdomar än ämnesomsättningssjukdomar.

Bestämmelsernas utformning

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

Några remissinstanser har synpunkter på denna koppling till lagen om genetisk integritet. *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. *Karolinska universitetssjukhuset* anser inte att nyföddhetsscreeningen med PKU-prov ska benämnas som ”genetisk undersökning” i lagtexten. Enligt universitetssjukhuset är inte alla sjukdomar som ingår i screening-

en 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 tas bort. Universitetssjukhuset anför vidare att lagen om genetisk integritet 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 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 4 så gjordes bedömningen i propositionen Genetisk integritet m.m. (prop. 2005/06:64 s. 81) att de genetiska undersökningar som avses i 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet även omfattar de PKU-undersökningar som utfördes då. 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 fenyylketonuri, 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. I bestämmelsen bör det därför inte hänvisas till 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet, på det sätt som utredningen föreslår.

Som beskrivs i avsnitt 3 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 beaktande av att det finns en process för att bedöma vilka sjukdomar som kan rekommenderas eller som får inkluderas i det nationella

PKU-screeningprogrammet föreslås det att det i biobankslagen införs ett bemyndigande för regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer att meddela föreskrifter om vilka sjukdomar som får inkluderas i PKU-screeningen. En sådan delegering av normgivningsmakten kan göras med stöd av 8 kap. 3 och 10 §§ regeringsformen.

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 individinriktade förebyggande åtgärder räknas bl.a. verksamhet som har till syfte att uppspåra hälsoproblem. Som exempel angav de nämnda lagförarbetena allmänna och riktade hälsokontroller (proposition 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 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 även i framtiden.

Smer anför i sitt remissyttrande 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-screeningen. En avvägning behöver göras mellan samhällsintresset, barnets och de närståendes intresse av att upptäcka en sjukdom tidigt och individens integritet i en screeningprocess.

Som nämns ovan så gör Socialstyrelsen en bedömning som även innefattar etiska aspekter innan ett screeningprogram kan rekommenderas. Det kan emellertid 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-testet.

En följdändring bör även göras i 5 kap. 4 § biobankslagen så att det framgår att de personuppgifter som får behandlas i PKU-registret gäller screening av prover från barn för de sjukdomar som regeringen eller den myndighet regeringen bestämmer har meddelat föreskrifter om.

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

I 5 kap. 1 § 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 8 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 3 så kan barn under 18 år erbjudas att ta PKU-prov. Det bör därför 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. I detta sammanhang kan det nämnas att biobankslagen reglerar hur biobanksprover och tillhörande personuppgifter som härrör från prover från barn och som sparas i PKU-biobanken får hanteras. Samtlig hantering får dock endast göras med samtycke. I 5 kap. 4 § biobankslagen bör en följdändring göras så att det framgår att PKU-registret avser behandling av personuppgifter om barn, utan att det anges att dessa barn ska vara nyfödda.

Påföljder

De föreslagna ändringar innebär att PKU-biobanken ska få användas för att spåra och diagnostisera andra sjukdomar än enbart ämnesomsättningsjukdomar och för barn som inte lämnat PKU-prov som nyfödda. I detta sammanhang kan det noteras att den som uppsåtligen eller av oaksamhet använder vävnadsprover i strid med de ändamål som anges i 5 kap. 2 § biobankslagen kan dömas till böter enligt 6 kap. 1 § biobankslagen. 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.

Ytterligare uppgifter i PKU-registret

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 dess helhet, men uttalar sig inte specifikt om de ytterligare uppgifter som föreslås få registreras i PKU-registret. Bakgrund 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 på vidare utredning som potentiellt sjuka. Detta innebär att onödig oro för familjen undviks och att resurser inte tas i anspråk i onödan inom vården. Analys- och undersökningsresultat från screeningen behövs 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 rele-

vanta. 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 de 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” så används uppgift om graviditetslängd för att kunna avgöra om vissa analysvärden är patologiska eller normala. 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. Det föreslås att även ovan nämnda uppgifter ska få registreras i PKU-registret.

I utredningens förslag om ändringar i 5 kap. 6 § biobankslagen anges inte att barnets personnummer ska registreras i PKU-registret. *Karolinska universitetssjukhuset* anser att även barnets personnummer bör ingå i uppräknningen över de uppgifter som får registreras i PKU-registret. Det är emellertid av vikt att barnets identitet kan säkerställas och därför föreslås det att även barnets personnummer, i de fall barnets fått ett sådant, ska få registreras i PKU-registret.

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 dataskyddsförordning. Denna behandling får även anses uppfylla kraven i artikel 9.2 g i dataskyddsförordningen. I den bestämmelsen anges det att känsliga personuppgifter får behandlas om behandlingen är nödvändig av hänsyn till ett viktigt allmänt intresse, på grundval av unionsrätten eller medlemsstaternas nationella rätt, vilken ska stå i proportion till det eftersträfvade syftet, vara förenligt med det väsentliga innehållet i rätten till dataskydd och innehålla bestämmelser om lämpliga och särskilda åtgärder för att säkerställa den registrerades grundläggande rättigheter och intressen. 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 integritets-höjande åtgärd som ger en positiv effekt för enskildas integritetsskydd. 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.

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-biobank och PKU-register inte endast ska 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. I detta avseende kan bestämmelsen i 3 kap. 2 § biobankslagen noteras. I den bestämmelsen anges det att om den underårige 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 5.2 föreslås det att det i 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet 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. Bestämmelsen i 5 kap. 7 § bör ändras så att detta framgår. Som nämns i avsnittet ovan under rubriken *Ytterligare uppgifter i PKU-registret* så bör detta samtycke anses vara en integritetshöjande åtgärd som ger en positiv effekt för enskildas integritetsskydd.

5.2 Ändrade bestämmelser i lagen om genetisk integritet

Utkastets 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 bestämmelserna om PKU-biobanken.

Utredningens förslag: Utredningen lämnar inget förslag i denna del.

Remissinstanserna: *Karolinska universitetssjukhuset* anför att lagen (2006:351) om genetisk integritet m.m. inte bör omfatta nyföddhets-screening 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 5.1 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 idag ingår i screeningen. *Smer* anser att hur bestämmelserna i lagen om genetisk integritet ska tolkas i förhållande till PKU-testet behöver utredas närmare.

Skälen för förslagen: Under de drygt 50 år som PKU-prov tagits har vårdnadshavarnas samtycke inte lämnats genom skriftligt samtycke. *Karolinska universitetssjukhuset* anför att lagen om genetisk integritet uppställer krav på skriftligt samtycke och ett sådant krav är orimligt då det skulle innebära betydande bortfall och missade fall av svåra behandlingsbara sjukdomar. I en hemställan till Socialdepartementet (diarienummer S2018/02338/FS) har universitetssjukhuset anförts att när lagen om genetisk integritet 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 skulle då inte längre bli provtagna och en del av dessa skulle följaktligen 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.

Lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (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 ”PKU-biobanken finns idag vid PKU-laboratoriet vid Huddinge sjukhus. Bestämmelserna om PKU-biobanken i dessa paragrafer innehåller en uttömmande uppräknning 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 genteknik 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. Regleringen om genetisk undersökning utformades emellertid metodneutralt, dvs. det angavs inte att analys skulle göras av genernas deoxiribonukleinsyra (DNA) eller ribonukleinsyra (RNA). I stället angavs det i 3 kap. 1 § 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 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 molekyllärologisk, 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 (s.81). I förarbetena fortsätter man med att diskutera tillståndsfrågan och anger att ”förutsättningarna för tillstånd till sådana undersökningar får i och för sig anses uppfyllda. Det skulle emellertid enligt regeringens

bedömning inte vara meningsfullt att utan särskilda skäl införa ett krav på tillstånd för allmänt vedertagna undersökningar som utförts på, i det närmaste, alla barn de senaste 35 åren. För att undvika problem av det nu berörda slaget föreslås att vissa undersökningar skall kunna undantas från kravet på tillstånd” (s. 81). Däremot diskuterades inte frågan om samtycke utan kravet på skriftligt samtycke flyttade från 1991 års lag till 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet.

PIO anser att PKU-analysen inte är ett genetiskt test, varken för SCID eller någon av de 24 sjukdomar som idag ingår i screeningen. Som även anges i avsnitt 5.1 förklarar *PIO* att de vävnadsprover som samlas in inom PKU-screeningen ger möjlighet till genetiska undersökningar. 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). I detta utkast görs bedömningen att denna senare analys görs på indikation och är inte att anse som en allmän hälsoundersökning i den mening som avses i 3 kap. 1 § lagen om genetisk integritet.

Med beaktande av att skriftligt samtycke inte krävts av vårdnadshavarna under de drygt 50 år som PKU-testet genomförts och med tanke på det sätt som PKU-proverna hanteras i praktiken bör kravet om att samtycket ska vara skriftligt i lagen om genetisk integritet inte omfatta PKU-screening. I stället finns det 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. I lagen om genetisk integritet bör det framgå att samtycke gällande undersökningar i enlighet med 5 kap. 2 § biobankslagen 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 varken är tillämpligt när blodprov tas för PKU-screening eller när provet hanteras i enlighet med bestämmelserna i 5 kap. biobankslagen.

5.3 Ändrad bestämmelse i offentlighets- och sekretesslagen

Utkastets förslag: En följdändring ska göras i offentlighets- och sekretesslagen. Därmed kommer sekretess att gälla i verksamhet som avser hantering av PKU-vävnadsprover 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 lämnade inget förslag om ändringar i offentlighets- och sekretesslagen (2009:400, OSL).

Skälen för förslaget: 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 5.1 föreslås att PKU-prover ska få analyseras och undersökas även för andra sjukdomar än ämnesomsättningsjukdomar 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, om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon närstående till denne lider men.

6 Ikraftträdande- och övergångsbestämmelser

Utkastets 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 maj 2019.

Utkastets bedömning: Övergångsbestämmelser i nämnda lagar bedöms inte behövas.

Utredningens förslag: Överensstämmer inte med utkastets förslag. Utredningen föreslog att ändringarna skulle träda ikraft den 1 januari 2019.

Remissinstanserna: *Primär immunbristorganisationen (PIO)* anför att Socialstyrelsen för närvarande remitterar ett förslag om att även införa SCID (svår kombinerad immunbrist) i det allmänna screeningprogrammet men att en sådan rekommendation inte kan tas förrän lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen) har ändrats så att nyföddhetsscreening inte endast omfattar ämnesomsättningsjukdomar. PIO anser det därför ytterst viktigt att beslut om ändring av nuvarande 5 kap. 2 § biobankslagen tas redan under hösten 2018.

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 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. Barn med SCID har utan screening små chanser att upptäckas innan vaccinet ges (den första vaccinationen ges vid sex till tolv veckors ålder).

Skälen för utkastets 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 karaktäriseras 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 maj 2019. Införandet av vaccination mot rotavirus i barnvaccinationsprogrammet kommer att ske så snart som möjligt efter det att ändringarna i biobankslagen trätt i kraft.

Övergångsbestämmelser bedöms inte behövas.

7 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, transport och analys på PKU-laboratoriet. Dessutom finns det väletablerade rutiner för att erbjuda ytterligare undersökningar och sjukvård för barn med hög risk för sjukdom, både på laboratoriet och på kliniker över 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 nuvarande 24 en ökad kostnad per barn som föds. Innan Socialstyrelsen beslutar att inkludera ytterligare en sjukdom i screeningen av nyfödda barn får myndigheten beräkna den uppskattade kostnaden. För det fall Socialstyrelsen beslutar att inkludera SCID i screeningprogrammet förväntas kostnaden

för screening för den sjukdomen vara cirka 65 kronor per barn, men det antas sjunka efter något år. För närvarande är kostnaderna för analyserna inom screeningprogrammet 260 kronor per barn. 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 sjukdomar 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. (biobanks-lagen) 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 vari nu föreslagna ändringar föreslås införas handlar specifikt om den PKU-biobank och sammanhängande verksamhet som bedrivs vid Karolinska Universitetssjukhuset i 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 bakgrund härav 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 förslaget 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 detta utkast till 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 erlägger 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.

8 Författningskommentar

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

5 kap.

1 § Paragrafen anger 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.

Övervägandena finns i avsnitt 5.1.

2 § Paragrafen innehåller en uppräknig av de ändamål som vävnadsproverna i PKU-biobanken får användas för. Bestämmelsen ändras så 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 §. 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 § lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

Övervägandena finns i avsnitt 5.1.

2 a § I paragrafen, som är ny, finns ett bemyndigande om att regeringen, eller den myndighet som regeringen bestämmer, får meddela föreskrifter om vilka sjukdomar som får spåras och diagnostiseras genom analyser och undersökningar av vävnadsproverna i PKU-biobanken.

Övervägandena finns i avsnitt 6.1.

4 § Paragrafen innehåller bestämmelser om ett särskilda 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 5.1.

6 § I bestämmelsen anges de uppgifter som får registreras i PKU-registret. Bestämmelsen ändras så barnet anges som provgivare. Bestämmelsen ändras även så att ytterligare uppgifter får registreras i PKU-registret. De uppgifter som också får registreras är provgivarens

födelsevikt och personnummer och därutöver analys- och undersökningsresultat, uppgifter som kan ha betydelse för tolkning och uppföljning av resultatet och uppgifter om information till provgivarens vårdnadshavare.

Övervägandena finns i avsnitt 5.1.

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 *nyfödda* tas bort och det är en följd av att bestämmelserna om PKU-screening inte endast avser nyfödda, jfr. 1 §.

Ändringen i *andra stycket* är språklig.

I *trede stycket*, som är nytt, införs en bestämmelse om att en underårig får lämna samtycke till uppgiftsöverföringen om den underårige har uppnått tillräcklig ålder och mognad för att själv ta ställning till detta.

Övervägandena finns i avsnitt 5.1.

8.2 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 5.2.

8.3 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 5.3.

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

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. tillgänglighetsförhållanden 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 registreringen.

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 samtycke

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 för 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, avidentifieras 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 avliden 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 överlätas 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 överläts.

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. Gravitetens 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 SOU 2018:4 Framtidens biobanker Bilaga 2

Remissvar har lämnats av 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 (MFoF), 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), 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 Läkaresällskapet, Sveriges Läkareförbund, 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 läkemedels-epidemiologi (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).