

Helse- og omsorgsdepartementet
Postboks 8011 Dep.
0030 Oslo

Kopi: Helsedirektoratet

Vår ref.: 2025/32

Deres ref.: 25/3504

Dato: 15. januar 2026

Høringssvar til ny prosess for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen - forslag om ny forskrift

Vi viser til høringsnotat fra Helse- og omsorgsdepartementet datert 13. oktober 2025 med svarfrist 16. januar 2026. Biotechnologirådet har behandlet saken på rådsmøtene den 30. oktober og 10. desember 2025.

1 Oppsummering av Biotechnologirådets anbefalinger

Et samlet Biotechnologirådet støtter forslaget om at listen av godkjente tilstander som skal inngå i nyfødtscreeningen erstattes med forskriftsfestede kriterier og at nye tilstander skal godkjennes av departementet (ikke Kongen i Statsråd). Medlemmene vektlegger at disse endringene vil gjøre prosessen for å inkludere nye tilstander i nyfødtscreeningprogrammet enklere og mindre byråkratisk. I tillegg mener medlemmene at det er positivt at kriteriene for å utvide nyfødtscreeningprogrammet nå formelt vedtas i forskrift.

Biotechnologirådets medlemmer mener videre at dersom den nye forskriften implementeres, så må referansegruppens sammensetning og mandat tilpasses for å sikre en bred vurdering av søknader om nye tilstander, der også etiske hensyn systematisk inkluderes i vurderingene.

Biotechnologirådet har også noen generelle kommentarer til kriteriene som foreslås forskriftsfestet:

- **Talking og presisering av kriterier:** Biotechnologirådet mener det kan være hensiktsmessig å utdype kriteriene i en separat veileder/rundskriv, slik som Helsedirektoratet drøfter i sin rapport⁴.

- **Genetiske tester:** I dag er det kun et fåtall av tilstandene i nyfødtscreeningen der påvisningen baserer seg på genetiske analyser, men utviklingen går i retning av økt bruk av genetisk testing. Dette kan påvirke hvordan noen av kriteriene skal tolkes. Det kan derfor være relevant å hensynta dette i kriteriene, eller i en utdypende forklaring av kriteriene.
- **Sikre et likeverdig tilbud:** Det foreligger begrenset kunnskap om helse, sykdomsforløp og genetiske variasjoner i minoritetsgrupper. Når det gjelder innføring av screening for nye sykdommer basert på genetisk testing, så vil det være viktig at testen fanger opp alle ulike patogene genvarianter i ulike grupper av befolkningen. Dette hensynet bør også gjenspeiles i kriteriene eller i en utdypende forklaring av kriteriene.
- **Prioriteringskriteriene:** Bioteknologirådet mener at det kan være hensiktsmessig å inkludere et kriterium som peker direkte på prioriteringskriteriene - nytte, ressursbruk og alvorlighet.

2 Bakgrunn

Nyfødtscreeningen i Norge er et nasjonalt helsetilbud med mål om å raskt oppdage alvorlige, medfødte sykdommer hos nyfødte der behandling finnes og tidlig behandlingsstart er viktig. Tidlig diagnostisering gjør det mulig å starte nødvendig behandling før symptomer oppstår, noe som kan forhindre alvorlig sykdom, utviklingsskader eller død.

I dag screenes nyfødte for totalt 30 sjeldne og alvorlige medfødte tilstander. De fleste testene er biokjemiske analyser av ulike biomarkører, men de senere årene har også gentesting blitt en del av screeningen for enkelte tilstander. Selv om bruken av gentester foreløpig er begrenset, går utviklingen internasjonalt i retning av økt genetisk testing.

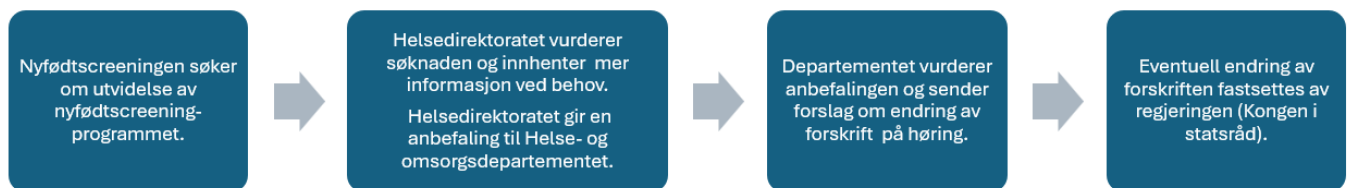
Nyfødtscreeningen er i dag regulert gjennom *Forskrift om genetisk masseundersøkelse av nyfødte*, som inneholder en liste over tilstander det skal screenes for. Forskriften oppdateres derfor hver gang en ny tilstand godkjennes og skal inkluderes i programmet. Helse- og omsorgsdepartementet foreslår nå flere endringer i reguleringen. Blant annet ønsker departementet å erstatte listen av sykdommer med overordnede, forskriftsfestede kriterier for hvilke tilstander som skal inkluderes. I tillegg foreslås det at fremtidige utvidelser av screeningprogrammet ikke lenger skal kreve godkjenning av Kongen i Statsråd, men godkjennes av Helse- og omsorgsdepartementet. Endringene er en del av departementets arbeid med å etablere en mer dynamisk prosess for inkludering av nye tilstander i Nyfødtscreeningsprogrammet.

2.1 Om forskrift for genetisk masseundersøkelse av nyfødte

Nyfødtscreeningen er i hovedsak regulert gjennom *Forskrift om genetisk masseundersøkelser av nyfødte*. Forskriftens formål er «å legge til rette for en faglig forsvarlig gjennomføring av genetisk masseundersøkelse av nyfødte for alvorlig arvelige sykdommer. Formålet er også å legge til rette for overvåking og kvalitetssikring av helsehjelpen som gis for disse sykdommene» (jf. §1).

Forskriften er hjemlet i flere lover, inklusiv bioteknologiloven (jf. §5-6 genetisk masseundersøkelse av fødte). §2 inneholder en unntaksbestemmelse som sier at nyfødtscreeningen kan gjennomføres uten hensyn til bioteknologilovens krav om skriftlig samtykke, genetisk veiledning og godkjenning av virksomheten.

Dagens forskrift inneholder en liste over hvilke sykdommer som skal inngå i screeningen (jf. §2). Denne listen har blitt utvidet i flere omganger - sist i januar 2025. Å utvide nyfødtscreeningprogrammet med nye tilstander er en lengre prosess som krever at forskriften endres og at endringene sendes ut på bred offentlig høring (figur 1). Det er utviklingen av nye behandlinger, som også er godkjent av Nye Metoder, som ofte gir grunnlag for å inkludere nye sykdommer i nyfødtscreeningprogrammet. Siden det antakeligvis vil utvikles nye medisinske behandlinger for nye sykdomsgrupper i årene som kommer, kan vi også forvente at det fremover vil søkes om ytterligere utvidelse av tilstander som skal inkluderes i nyfødtscreeningen.



Nyfødtscreeningen i Norge er et frivillig tilbud, og foreldrene må gi samtykke for at analysen skal gjennomføres. Etter analysen lagres blodprøvene i en biobank, der de kan brukes til kvalitetskontroll, metodeutvikling og forskning. I 2018 ble det vedtatt at prøvene skal lagres varig¹. Foreldre – eller barnet selv når det har fylt 16 år – kan når som helst trekke samtykket til lagring og da vil blodprøven bli destruert². Det er også mulig å ønske lagring av prøven og samtidig reservere seg mot at prøven benyttes til forskning.

2.2 Helsedirektoratets rapport om Forslag til endringer i prosess for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen

Helsedirektoratet fikk i 2023 i oppdrag av Departementet å «utrede et mer dynamisk system for vurdering og inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen...»³ og i 2024 publiserte de rapporten «Forslag til endringer i prosess for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen»⁴.

Departementet oppsummerer Helsedirektoratets rapport og anbefalinger i sin utredning:

- *Nyfødtscreeningen skal fortsatt regnes som en nasjonal behandlingstjeneste etter forskrift om krav til spesialisthelsetjenester, godkjenning av nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten og bruk av betegnelsen universitetssykehus.*

¹ Prop. 26L (2017-2018):

<https://www.regjeringen.no/contentassets/444fefc8b8094322857053241eb01794/no/pdfs/prp201720180026000dddpdfs.pdf>

² <https://www.helsenorge.no/4a58e0/globalassets/skjema/nyfodtscreening/skjema-trekke-samtykke-nyfodtscreening.pdf>

³ Tildelingsbrev:

<https://www.regjeringen.no/contentassets/d8f63d7d01d64def982cb7c8ce1eeb64/tildelingsbrev-til-helsedirektoratet-for-2023.pdf>

⁴ [Forslag til endringer i prosess for inkludering av nye sykdommer i nyfødtscreeningen - Helsedirektoratet](#)

- *Myndigheten til å fastsette hvilke sykdommer (tilstander) det screenes for, legges til Helse- og omsorgsdepartementet i stedet for Kongen i Statsråd (regjeringen) som i dag. Det bør vurderes om myndigheten eventuelt skal delegeres til Helsedirektoratet.*
- *Tilstandene det screenes for tas ut av forskriften. Kriterier for inkludering av nye tilstander (screeningkriteriene) skal framgå av forskriften.*
- *Inkludering av nye sykdommer (eventuell utfasing av sykdommer fra screeningen) skal som i dag forankres i de regionale helseforetakene før forslaget oversendes departementet eller Helsedirektoratet. Prosessen bør imidlertid gjøres mer effektiv. Det bør vurderes å sette tidsfrister for ulike trinn i saksbehandling av forslagene.*
- *Referansegruppa for nyfødtscreeningen bør få et tydeligere mandat til å vurdere kunnskapsgrunnlaget som framskaffes av nyfødtscreeningen, og gi faglig forankring og anbefaling om hvorvidt sykdommen bør inkluderes i screeningprogrammet. Referansegruppa bør også få en bredere sammensetning enn den har i dag.*
- *Helsedirektoratet anbefaler en prosess hvor det kun er vesentlige endringer som høres. Dette vil gi en prioritering av ressurser inn mot endringer som krever mer omfattende vurderinger.*

2.3 Departementets forslag til ny forskrift om nyfødtscreening

I høringsbrevet foreslår departementet en rekke endringer i den nye forskriften, som i stor grad bygger på Helsedirektoratets anbefalinger:

- **Godkjenning av nye tilstander:** utvidelser av screeningen med nye tilstander skal fastsettes av Helse- og omsorgsdepartementet, og ikke av Kongen i Statsråd (regjeringen) som i dag.
- **Forskriftsfestede kriterier:** Listen over de sykdommene som screeningen omfatter skal tas ut av forskriften og erstattes med forskriftsfestede vilkår (kriterier) for å inkludere sykdommer i screeningen.
- **Tittel:** Den nye forskriften skal hete «forskrift om nyfødtscreening».
- **Frivillig deltakelse:** en ny bestemmelse som tydeliggjør at deltakelse i programmet er frivillig. Her presiseres det også at de som samtykker, kan velge at samtykket kun skal gjelde undersøkelsen og at samtykket når som helst kan trekkes tilbake.
- **Bruk av helseopplysninger og blodprøver:** Det foreslås å tydeliggjøre at helseopplysninger og blodprøver som samles inn gjennom screeningen kan brukes til helsehjelp, kvalitetskontroll, forebygging og metodeutvikling. I tillegg presiseres det at opplysningene og prøvene også kan brukes til medisinsk og helsefaglig forskning etter reglene i helseforskningsloven. Endringene er kun en presisering av gjeldende rett og vil ikke medføre noen operativ endring i praksis.
- **Annet:** En rekke språklige endringer og andre endringer for å presisere gjeldende rett.

3 Bioteknologirådets vurderinger og anbefalinger

Bioteknologirådet har i sine diskusjoner lagt vekt på å drøfte forslaget om å gjøre prosessen for inkludering av nye tilstander i nyfødtscreeningsprogrammet mer dynamisk, samt de endringer som er gjennomført for å muliggjøre dette (3.1). Den andre delen av Rådets vurderinger omhandler kriteriene

for inkludering av nye tilstander i nyfødtscreeningen, hvor Rådet har noen overordnede kommentarer (3.2).

3.1 En mer dynamisk prosess for utvidelse av nyfødtscreeningen

Bioteknologirådet er prinsipielt positive til endringer som tilrettelegger for at nyfødtscreeningen kan utvides med alvorlig arvelige sykdommer når disse kan forebygges eller behandles med god effekt.

En konsekvens av endringene er at fremtidige utvidelser av nyfødtscreeningen ikke alltid vil bli sendt ut på offentlig høring, slik dagens praksis er.

Offentlige høringer en viktig mekanisme for å sikre at ulike fagmiljøer, interesseorganisasjoner m.fl. får mulighet til å komme med innspill før nye sykdommer legges til screeningprogrammet. Det gir også rom for å løfte etiske spørsmål og mulige konsekvenser av å teste nyfødte for en gitt tilstand. Rådet mener at er viktig å sikre at slike vurderinger ikke faller helt bort.

Når høringer faller bort, blir det særlig viktig å etablere gode mekanismer for vurdering og godkjenning av nye tilstander i nyfødtscreeningen. I utredningene foreslås det at nyfødtscreeningens referansegruppe justeres og får en mer formalisert og tydelig rolle i prosessen rundt søknader om inkludering av nye tilstander. I tillegg anbefaler Helsedirektoratet i sin rapport at referansegruppen bør få et tydeligere mandat og en bredere sammensetning enn i dag, slik at den dekker flere kompetanseområder når søknader om å inkludere nye tilstander i nyfødtscreeningprogrammet skal vurderes.

Departementet påpeker at det i noen tilfeller vil være naturlig å sende endringer ut på en bredere høring, for eksempel dersom det gjelder vesentlige endringer som å inkludere en helt ny sykdomsgruppe. Høring av vesentlige endringer anbefales også av Helsedirektoratet, men det fremkommer ingen klare kriterier for når en slik høring skal ansees som nødvendig. Dette reiser spørsmål om hvordan en slik prosess bør organiseres: Hvem skal beslutte når en høring er aktuell, og hvilke kriterier skal ligge til grunn for denne vurderingen?

Bioteknologirådets anbefaling:

Et samlet Bioteknologirådet støtter forslaget om at listen av godkjente tilstander som skal inngå i nyfødtscreeningen erstattes med forskriftsfestede kriterier og at nye tilstander skal godkjennes av departementet (ikke Kongen i Statsråd). Medlemmene vektlegger at disse endringene vil gjøre prosessen for å inkludere nye tilstander i nyfødtscreeningprogrammet enklere og mindre byråkratisk. I tillegg mener medlemmene at det er positivt at kriteriene for å utvide nyfødtscreeningprogrammet nå formelt vedtas i forskrift.

Bioteknologirådets medlemmer mener videre at dersom den nye forskriften implementeres, så må referansegruppens sammensetning og mandat tilpasses for å sikre en bred vurdering av søknader om nye tilstander, der også etiske hensyn systematisk inkluderes i vurderingene. Et tydelig mandat og bred sammensetning kan bidra til å ivareta de hensyn som ellers kunne bortfalle når høringer ikke gjennomføres. En bredt sammensatt referansegruppe vil også være egnet til å vurdere søknader om nye tilstander representerer «vesentlig endring» som bør på ut på en offentlig høring.

3.2 Om kriteriene

Kriteriene som departementet nå foreslår å forskriftsfeste, er i stor grad like de kriteriene nyfødtscreeningprogrammet allerede opererer med. Disse er basert på de 16 screeningkriteriene utarbeidet av Helsedirektoratet i 2014, som igjen bygger på retningslinjer fra WHO, Sverige og Storbritannia². Kriteriene har imidlertid ikke tidligere blitt formelt vedtatt i forskrift.

Departementet foreslår nå å forskriftsfeste følgende kriterier for nyfødtscreeningen:

- a) *Tilstanden utgjør et alvorlig helseproblem for den enkelte.*
- b) *Tilstandens naturlige forløp er tilstrekkelig kjent.*
- c) *Det er mulig å stille en diagnose før symptomer opptrer.*
- d) *Det finnes en sikker, presis, dokumentert og validert test.*
- e) *Det er dokumenterte og tilgjengelige tiltak eller behandling som gir bedre effekt på et tidligere stadium enn ved klinisk diagnostikk.*
- f) *Konsekvensene for målgruppen er klarlagte og akseptable.*
- g) *Helseeffekten av å inkludere sykdommen i nyfødtscreeningen er høyere enn eventuelle negative konsekvenser.*
- h) *Det er nødvendig å iverksette tiltak eller behandling før barna som identifiseres med sykdom har fylt 16 år.*

Bioteknologirådets anbefaling:

Bioteknologirådet vil her ikke drøfte kriteriene punkt for punkt, men har noen generelle kommentarer og merknader:

- **Talking og presisering av kriterier:** Bioteknologirådet mener det kan være hensiktsmessig å utdype kriteriene i en separat veileder/rundskriv, slik som Helsedirektoratet drøfter i sin rapport⁴.
- **Genetiske tester:** I dag er det kun et fåtall av tilstandene i nyfødtscreeningen der påvisningen baserer seg på genetiske analyser, men utviklingen går i retning av økt bruk av genetisk testing. Dette kan påvirke hvordan noen av kriteriene skal tolkes. Et eksempel er kriterium d («det finnes en sikker, presis, dokumentert og validert test»): Ved bruk av genetiske tester er det, i tillegg til kravet om at testen skal være presis og validert, et behov for å vurdere hvor sterkt aktuelle genvarianter er koblet til sykdommen. Det kan derfor være relevant å hensynta dette i kriteriene, eller i en utdypende forklaring av kriteriene. For at en genetisk test for en recessivt arvelig sykdom skal være diagnostisk konklusiv, må den i tillegg påvise at barnet har to sykdomsgivende genvarianter (enten homozygot eller sammensatt heterozygot).
- **Sikre et likeverdig tilbud:** Det foreligger begrenset kunnskap om helse, sykdomsforløp og genetiske variasjoner i minoritetsgrupper. Når det gjelder innføring av screening for nye sykdommer basert på genetisk testing, så vil det være viktig at testen fanger opp alle ulike patogene genvarianter i ulike grupper av befolkningen. Dette hensynet bør også gjenspeiles i kriteriene eller i en utdypende forklaring av kriteriene, for å sikre at nyfødtscreeningen

fremmer likeverdige tjenester og reduserer helseforskjeller i tråd med folkehelseslovens formål.

- **Prioritering:** Bioteknologirådet mener at det kan være hensiktsmessig å inkludere et kriterium som peker direkte på prioriteringskriteriene - nytte, ressursbruk og alvorlighet.

Med vennlig hilsen

The image shows two handwritten signatures in blue ink. On the left is the signature of Marianne Aasen, and on the right is the signature of Petter Frost. Both signatures are written in a cursive, flowing style.

Marianne Aasen
Leder

Petter Frost
Direktør

Saksbehandler: Caroline Bianchi Strømme, seniorrådgiver