

Appendix 3

*Genom-undersøgelser direkte
til forbrugeren via private
udbydere – retlig regulering*



Regulering af genom-undersøgelser¹ udbudt af private firmaer direkte til forbrugeren: Definition og lovgivning

Udstyr til genetisk undersøgelse, der sælges direkte til forbrugeren, er reguleret lovmæssigt via en række EU direktiver, som er implementeret i dansk lov². Derudover har mange lande national regulering af betydning for udbuddet af og kvaliteten af sådanne undersøgelser³.

I det følgende gennemgås først og fremmest regulering med relevans for genetiske undersøgelser, der udbydes i Danmark. Der tages udgangspunkt i udstyr til genetiske undersøgelser, der kategoriseres som medicinsk relevante. Det gælder Lov om medicinsk udstyr (LMU), Bekendtgørelse om medicinsk udstyr til *in vitro*-diagnostik, Bekendtgørelse om reklame for medicinsk udstyr og Lov om Produktsikkerhed. Danmark har underskrevet og ratificeret Europarådets konvention om menneskerettigheder og biomedicin (Bioetikkonventionen, 1997), der blandt andet stiller krav om information og rådgivning af den undersøgte. Danmark har hverken underskrevet eller ratificeret tillægsprotokol om genetiske tests (2008), der stiller yderligere og mere specifikke krav til fx kvaliteten af rådgivning og klinisk nytte.

Udstyr til genetisk undersøgelse, der lever op til definitionen i bekendtgørelsen – herunder har et medicinsk formål, og ikke alene måler på fx atletisk ydelse - falder inden for kategorien "medicinsk udstyr til *in vitro*-diagnostik (IVD)". Hvorvidt undersøgelsens formål er medicinsk, er et vurderingsspørgsmål. Det er en udbredt praksis blandt de private udbydere af genom-undersøgelser på den ene side at fremhæve de sundhedsfordele forbrugeren kan opnå ved at lade sig undersøge, på den anden side at definere undersøgelserne som "informationelle" og definere dette i modsætning til "medicinske" undersøgelser⁴. Sundhedsstyrelsen oplyser, at man er opmærksom på, at der findes genetiske tests, hvor det medicinske formål ikke er helt klart. I et høringssvar ifm. revision af IVD-direktivet sætter Ministeriet for Sundhed og Forebyggelse spørgsmålstegn ved det hensigtsmæssige i at kategorisere genetiske undersøgelser med livsstilssigte som IVD udstyr⁵.

Medicinsk udstyr til *in vitro*-diagnostik defineres:

*Ethvert medicinsk udstyr, som er et reagens, et reagensprodukt, en kalibrator, et kontrolmateriale, et prøvesæt (kit), et instrument, et apparat, en anordning eller et system, anvendt alene eller i kombination, og som af fabrikanten er beregnet til anvendelse *in vitro* [dvs. uden for kroppen] til undersøgelse af prøvemateriale fra det menneskelige legeme, herunder blod- og vævsdonationer, udelukkende eller hovedsagelig med hen-*

¹ Genom-undersøgelser defineres her som undersøgelser, der involverer tilvejebringelse af genetisk information om store dele af den undersøgtes genom (jf. kapitel 1). Begrebet bruges i teksten som en paraplybetegnelse, der kan dække over kvantitativt og i et vist omfang kvalitativt forskellige typer af undersøgelser, der i forskellige sammenhænge omtales under navne som fuld genom-undersøgelse, helgenom-undersøgelse, exom-undersøgelse, genomsekventering, genom-scanning.

² Direktiv 1998/79/EF om medicinsk udstyr til *in vitro*-diagnostik er implementeret i dansk ret til bekendtgørelse nr. 1269 af 12. december 2005 om medicinsk udstyr til *in vitro*-diagnostik. Produktsikkerhedsloven regulerer også selve udstyret og er en implementering af Direktiv 2001/95/EF om produktsikkerhed.

Markedsføring af selve udstyret er reguleret af den danske reklamebekendtgørelse: Bekendtgørelse nr. 695 af 29.9.1998 om reklame for medicinsk udstyr.

³ Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European Countries. Borry et al 2012. European Journal of Human Genetics 20: 715-721.

⁴ Se ref. 3

⁵ Pers. komm. Julijana Jovanikic, Sundhedsstyrelsen, Enheden for lægemiddelovervågning og medicinsk udstyr.

blik på at tilvejebringe oplysninger:

a) Om en fysiologisk eller patologisk tilstand,

b) om en medfødt anomali,

c) som gør det muligt at fastslå sikkerhed for og kompatibilitet med potentielle recipienter eller

d) som gør det muligt at overvåge terapeutiske foranstaltninger.

Prøvebeholdere anses for at være medicinsk udstyr til in vitro-diagnostik. Ved »prøvebeholdere« forstår sådant udstyr, som af fabrikanten specifikt er beregnet til direkte at skulle indeholde og opbevare prøvemateriale fra det menneskelige legeme med henblik på en in vitro-diagnostisk undersøgelse.

(Bekendtgørelse om medicinsk udstyr til in-vitro diagnostik, §1, stk 2)

IVD-udstyr reguleres efter, om der er tale om:

- selvtests (dvs. tests hvor brugeren selv betjener måleudstyret og dermed får resultatet umiddelbart)
- tests til særlige formål (højriskotests), der er underlagt særlige specificerede standardkrav ("fælles tekniske specifikationer") om analytisk/klinisk ydeevne – fx HIV-test og blodtypebestemmelse (Bkg bilag 2, liste a og b)
- generel IVD, dvs. alle andre tests, herunder genetiske tests til medicinske formål. Certificering af disse kræver *ydeevneevaluering*, herunder af analytisk og klinisk ydeevne, men ikke vurdering af produktets kliniske nytte.

Udstyr til genom-undersøgelse hører til i kategorien "generel IVD".

Certificering

IVD-udstyr skal ikke som lægemidler *godkendes* af myndighederne. Der findes dog særlige krav for IVD-udstyr til særlige formål, se neden for. Før medicinsk udstyr lovligt kan markedsføres i EU skal det være CE-mærket. Medicinsk udstyr må kun markedsføres, hvis det opfylder de generelle sikkerhedskrav i bekendtgørelsens bilag I, herunder kravene til konstruktion og fremstilling, samt har været underkastet en procedure for EF-overensstemmelseserklæring i henhold til bekendtgørelsens § 6.

Ifølge Sundhedsstyrelsen forudsætter CE-mærkning, at:

udstyret har et højt sikkerhedsniveau, er egnet til sit formål, samt at fordelene ved at benytte udstyret ikke står i misforhold til ulemperne. Der stilles endvidere mere specifikke krav til det enkelte udstyr, herunder krav om materialesikkerhed, nøjagtighed og stabilitet, sterilitetssikkerhed, mærkning og brugsanvisning.

Ifølge Sundhedsstyrelsen skal man ikke fortolke fordele/ulempeafvejningen som et krav om, at produktet skal leve op til bestemte standarder for klinisk nytte⁶. Ifølge Sundhedsstyrelsen skal der i afvejningen af fordele og ulemper ikke indgå en vurdering af produktets kliniske nytte.

⁶ Pers. komm. Julijana Jovanikic, Sundhedsstyrelsen, Enheden for lægemiddelovervågning og medicinsk udstyr.

CE-mærkningen vedrører selve udstyret og ikke selve den genetiske undersøgelse som sådan. Et medlemsland kan ikke opstille særlige krav som betingelse for lovlig markedsføring af et medicinsk udstyr i et EU-land.

Producenten skal kunne dokumentere medicinsk udstyrs "sikkerhed og ydeevne, i forhold til udstyrets formål". Her spiller en klinisk evaluering⁷ en vigtig rolle for nogle typer medicinsk udstyr, men ikke for netop *in vitro*-diagnostisk udstyr (se mere herom neden for):

"Med udstyrets formål menes den anvendelse, som udstyret er beregnet til, ifølge oplysningerne på mærkningen, brugsanvisningen og i reklamematerialet. Sikkerheden og ydeevnen skal både ses i forhold til patienten, brugeren, og tredjemand. En væsentlig del af dokumentationen for udstyrets sikkerhed og ydeevne er kliniske data. Alt medicinsk udstyr, undtagen *in vitro*-diagnostisk udstyr, kræver en klinisk evaluering. IVD-udstyr kræver i stedet en ydeevneevaluering (...)".

(Sundhedsstyrelsens hjemmeside Medicinsk Udstyr: <http://medicinskudstyr.dk/da/menu/lovgivning-og-vejledning/laegemiddelstyrelsens-vejledninger/vejledning-om-klinisk-evaluering-af-medi--nsk-udstyr.aspx>)

De væsentlige lovkrav til IVD medicinsk udstyr fremgår af Bekendtgørelse om medicinsk udstyr til *in vitro*-diagnostik, bilag I. For udstyret gælder blandt andet, at det skal:

- fremstilles sådan, at det "ikke direkte eller indirekte forværrer patientens kliniske tilstand eller bringer vedkommendes sikkerhed i fare og heller ikke udgør en fare for brugerens eller eventuelt andre personers sikkerhed og sundhed samt ejendoms sikkerhed. Eventuelle risici i forbindelse med udstyrets anvendelse skal være acceptable i forhold til de fordele, det frembyder for patienten, og forenelige med et højt sundhedsbeskyttelses- og sikkerhedsniveau." Hertil kommer et ansvar for at mindske og informere om tilbageværende risici.
- "have den af fabrikanten anførte *ydeevne*, især, hvor dette er relevant, med hensyn til analytisk sensitivitet, diagnostisk sensitivitet, analytisk specificitet, diagnostisk specificitet, nøjagtighed, repeterbarhed, reproducerbarhed, herunder kontrol af kendte former for relevant interferens, og detektionsgrænser." (fremhævelse tilføjet)

Hertil kommer krav om produktinformation, se neden for.

Med "fare" tænkes ifølge Sundhedsstyrelsen primært på umiddelbare fysiske skader, se dog neden for om HIV-tests. Mål for analytisk og klinisk ydeevne skal ifølge Sundhedsstyrelsen først og fremmest sikre, at der er dokumentation for de egenskaber, producenten hævder, at udstyret har. Der stilles altså ikke som sådan krav til, at produktet skal leve op til bestemte krav vedrørende nytte.

Producenter skal som led i markedsføring gennemgå den såkaldte *overensstemmelses-procedure*, hvor producenten samler den tilstrækkelige dokumentation for udstyrets sikkerhed og ydeevne, der viser, at produktet lever op til lovgivningens krav.

⁷ Ifølge Sundhedsstyrelsen er "En klinisk evaluering en løbende proces, hvor kliniske data fra forskellige relevante kilder, fx videnskabelige tidsskrifter og egne kliniske afprøvninger, bliver analyseret og vurderet for at kunne dokumentere, at udstyret overholder de væsentlige krav for sikkerhed og ydeevne. Den kliniske evaluering skal godtgøre, at de risici, der er forbundet med anvendelsen af udstyret, kan accepteres i forhold til de fordele, der er ved anvendelsen af udstyret i patientbehandlingen." <http://medicinskudstyr.dk/da/menu/lovgivning-og-vejledning/laegemiddelstyrelsens-vejledninger/vejledning-om-klinisk-evaluering-af-medi--nsk-udstyr.aspx>

Man kan læse de nævnte krav sådan, at et produkt kan certificeres uafhængig af hvilken reel værdi, det vurderes at have for forbrugeren. Certificering kræver i det væsentlige, at produktet ikke er sundhedsskadeligt, og at producenten ikke lover mere om produktets nytte, end vedkommende kan dokumentere.

CE-certificering af generel IVD udstyr udføres normalt af producenten selv, mens tests til særlige formål (angivet i bekendtgørelsens bilag II, liste A og B – højrisikotests såsom HIV tests og blodtypetests) skal certificeres af bestemte bemyndigede organer, i Danmark fx DGM Danmark A/S (Dansk Godkendelse af Medicinsk Udstyr A/S), der har Sundhedsstyrelsen som tilsynsmyndighed.

Kun "sikre" produkter må ifølge *Produktsikkerhedsloven* markedsføres. Ifølge loven betragtes et produkt som sikkert, hvis det overholder de krav til det, der er fastsat i loven. Producenten skal fx "gøre sig bekendt med de risici, der kan være ved et produkt", fx ved at udtage stikprøver eller behandle klager, og skal generelt sørge for at undgå, at produktet er til fare for forbrugerne.

Der er også krav om vigilance og postmarket surveillance for medicinsk udstyr.

Information og rådgivning

Ifølge Bekendtgørelse om medicinsk udstyr til *in vitro*-diagnostik, bilag I skal medicinsk udstyr "ledsages af de oplysninger, der er nødvendige, for at det kan anvendes korrekt og sikkert under hensyntagen til de forventede brugeres uddannelse og viden, og for at fabrikanten kan identificeres."

Producenten skal ifølge produktsikkerhedsloven "give forbrugerne de oplysninger, der er nødvendige for, at forbrugerne kan vurdere de risici, der er forbundet med produktet, når det anvendes på forventelig måde (...)"

Reklame for medicinsk udstyr skal ifølge Bekendtgørelse om reklame for medicinsk udstyr

- være "fyldestående, saglig og må ikke være egnet til at bringe patienters, brugeres eller eventuelt tredjemands sikkerhed eller sundhed i fare" og "må ikke anvende urigtige, vildledende, overdrevne eller mangelfulde angivelser." (§1)
- ikke "være egnet til at forlede til fejlagtig selvdiagnosticering" (§4), "indeholde en anbefaling fra forskere (...) som i kraft af deres anseelse e.l. inden for sundhedsområdet kan tilskynde til at bruge medicinsk udstyr" eller "direkte eller indirekte omtale alvorlige sygdomme" (§5).

Ifølge Bioetikkonventionen skal prædiktive genetiske undersøgelser – dvs. undersøgelser af sygdomsdispositioner – ledsages af genetisk rådgivning.

Undtagelser og særregler

Der findes mulighed for at fastsætte nationale regler for bestemte typer IVD-udstyr, som gør det muligt at begrænse forbrugeres adgang til udstyret. I Lov om medicinsk udstyr hedder det i §2, at "Indenrigs- og sundhedsministeren kan endvidere fastsætte regler om, at medicinsk udstyr kun kan udleveres på apotek, herunder kun efter rekvisition fra læge eller tandlæge." Bekendtgørelsen om IVD stiller som nævnt særlige krav til fx HIV- og blodtype-tests, hvad angår fx salg (HIV-tests må kun sælges på apoteker) og evaluering⁸.

⁸ Se <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2002:131:0017:0030:DA:PDF>

Sundhedsstyrelsen anfører om de særlige regler for HIV-tests til hjemmebrug: "Formålet er, at brugeren får mulighed for at blive informeret om testens begrænsninger og om muligheden for at få rådgivning af en læge, specielt hvis testen giver et positivt svar. HIV-test, som markedsføres i Danmark, skal følge reglerne i Bekendtgørelse om medicinsk udstyr til *in vitro*-diagnostik (IVD-udstyr). Reglerne gælder også for IVD-udstyr, der forhandles via internettet."⁹

Det skal for en god ordens skyld nævnes, at de danske apoteker har fravalgt HIV-tests som del af deres produktsortiment.

Lovgivningen udvikler sig

Sundhedsstyrelsen orienterer om, at "den relativt nye lovgivning udvikler sig stadig i det fælles arbejde mellem myndighederne i EU. Der bliver udviklet guidelines i samarbejde med industriens repræsentanter (...) Derudover arbejdes der med harmoniseringsbestrebelse i forhold til den globale lovgivning på området."

IVD-direktivet er under revision, der som nævnt regulerer certificeringen af IVD-udstyr til markedsføring.

Revisionen af IVD-direktivet startede i 2008 og i februar 2011 udkom en summary-rapport over indkomne høringssvar på en række konkrete spørgsmål relateret til revisionsforslag (bl.a. eksperter, myndigheder, producenter og brugere). Mange af spørgsmålene har omdrejningspunkt i et forslag om at indføre en ny og mere fleksibel måde at kategorisere medicinsk udstyr ud fra den risiko, de vurderes at udgøre.

For såvel EU- som national lovgivning er en fundamental udfordring, at det er vanskeligt at håndhæve reglerne for udbydere med adresse uden for de respektive lande eller EU. Der arbejdes internationalt på at definere code of practice retningslinjer, og det diskuteres at indføre internationale standarder (ISO-certificering) for fx genetisk rådgivning og validitet. Visse amerikanske firmaer har frivilligt valgt ikke at markedsføre deres produkter i delstater, der har forbudt genetiske undersøgelser direkte til forbrugeren.

National lovgivning i andre lande

Flere lande i EU har nationale regler af betydning for genetiske undersøgelser direkte til forbrugeren, men ikke specifik lovgivning. Nationale regler stiller typisk faglige krav til de personer, der udfører testen, kvalitetskrav til laboratorierne, der udfører analysen, om genetisk rådgivning, tilstrækkelig information og frivillighed. I Holland stilles der særlige kvalitetskrav til genetiske undersøgelser af uhelbredelige sygdomme via private udbydere.

Ifølge den franske Bioetiklov, som trådte i kraft juli 2011, må borgerne ikke bestille en genetisk undersøgelse, hverken på egne eller andres vegne, der ikke lever op til lovens kriterier (herunder vedrørende laboratoriets kvalitet). Brud på loven straffes med bøde på 3.750 euro. Man har samtidig stillet som nyt mål for den franske Biomedicinske Styrelse, at der skal sikres information til offentligheden om genetiske undersøgelser direkte til forbrugeren, herunder arbejde på en kvalitetsvurdering af de forskellige produkter.¹⁰

⁹ <http://medicinskudstyr.dk/da/menu/lovgivning-og-vejledning/sundhedsstyrelsens-vejledninger/hiv-test-til-hjemmebrug.aspx>

¹⁰ Se ref. 3

DET ETISKE RÅD
Holbergsgade 6
1057 København K
Tel: +45 7221 6860
www.etiskraad.dk

Appendix 3
**Genom-undersøgelser
direkte til forbrugeren via
private udbydere – retlig regulering**

© Det Etske Råd 2012

Udgivet af Det Etske Råd 2012
Illustration: Peter Waldorph – Foto: iStockphoto
Publikationen kan downloades på www.etiskraad.dk