

Rapport fra Bioteknologinemndas åpne møte 21. mars 1996

GENTESTING - NÅR OG HVORFOR?

Forord

Det er blitt en tradisjon at Bioteknologinemnda arrangerer åpne møter for å sette bruk av moderne bioteknologi på dagsorden. Hensikten med dette møte er å vise bredden i bruk av genetiske tester.

Kunnskapen om våre gener øke stadig, og tilbudet av tester av arvestoffet øker stadig. Men hva er egentlig er gentest? Professor Anne Lise Børresen Dale gir oss en kort innføring i genenes mysterium.

Testing av fostre representerer et særlig problem fordi det kan lede til det alvorlige spørsmål om abort. Overlege Karen Helen Ørstavik tar for seg fosterdiagnostikk, både etter dagens teknologi og hva vi kan forvente i fremtiden. Professor Lars Østnor diskuterer de etiske dilemmaer kunnskap om fosterets arvestoff kan føre til.

Vil vi egentlig vite hvilke sykdomsrisiko våre gener kan påføre oss? Ja, mener professor Kåre Berg, i alle fall dersom vi kan tilbys medisinsk behandling som kan hindre eller lindre sykdommen. Men hva med informasjon om sykdommer som det i dag ikke finnes noen form for behandling? Det er en feil problemstilling hevder psykolog Tor Jenssen. Det er alltid noe som kan gjøres - også om man arver den fryktede Huntingtons sykdom.

Vanligvis forbinder vi testing av våre gener med påvisning av sykdom eller påvisning av gener som kan forutsi risiko for fremtidig sykdom, men gentesting brukes også innen idretten, til kjønntesting av idrettsjenter. I sitt foredrag viser prosector Carl Birger van der Hagen hvor komplisert det er å fastlegge en persons kjønn. Både han og førsteamanuensis Berit Skirstad viser hvor håpløs kjønntesten er og hvor skadelig den kan være.

Ruth Kleppe Aakvaag
sekretariatsleder i Bioteknologinemnda

GENTESTING - NÅR OG HVORFOR?

Tid: 21 mars kl. 10.00 - 15.00 ,

Sted: Folkets hus, Youngstorget, Oslo.

Program:

Åpning ved Bioteknologinemndas leder, professor Julie Skjæraasen

Hva er gentesting? Professor Anne Lise Børresen.

Fosterdiagnostikk- muligheter i dag og i overskuelig fremtid.
Overlege Karen Helene Ørstavik.

Etiske dilemmaer ved fosterdiagnostikk og abort.
Professor Lars Østnor.

Gentesting etter fødselen. Sykdommer som kan behandles.
Professor Kåre Berg.

Gentesting etter fødselen. Sykdommer som ikke kan behandles.
Psykolog Tor Jenssen.

Kvinnelige idrettsutøvere: Kjønn, genetikk og gentester.
Prosektor Carl Birger van der Hagen

Kjønnstesting av kvinnelige idrettsutøvere: Etikk på mannens premisser?
Førsteaman. Berit Skirstad.

Oppsummering. Programsekretær Kristin Aalen Hundsager.

Paneldebatt. Alle foredragsholderene.

Møteleder: Programsekretær Kristin Aalen Hundsager.

GENTEKNOLOGI I KLINISK MEDISIN

Anne-Lise Børresen Dale
Professor ved Det norske Radiumhospital

Bioteknologi, genteknologi, gentesting og genterapi er ord som stadig dukker opp i vår hverdag, og som i dag er blitt et aktuelt tema i samfunnsdebatten. Fordi de fleste basis kunnskaper i dette er små, og fordi forskningen på dette feltet går fremover med lynfart, er skepsisen og redselen for denne nye teknologien stor. Vi som arbeider i dette feltet har en stor oppgave i å forsøke å øke denne kunnskapen, spesielt blant dem i vårt samfunn som er ansvarlig for beslutningene. All ny teknologi kan misbrukes, men fokuseringen må ikke ensidig gå på det negative. Alt hva denne teknologien kan bety for å hindre sykdom og lidelse må vi få frem. Øket kunnskap vil sette oss i stand til å reversere sykdom og endog hindre at den bryter ut. Og med økt kunnskap vil vi også bli i stand til å møte de negative sider som kan oppstå ved bruk av den nye teknologien.

Teknologien

Bioteknologi er all teknologi som benytter mikroorganismer, plante-, dyre- eller humane celler. Genteknologi er en del av bioteknologien og danner grunnlaget for den moderne bioteknologi og molekylær biologi. I dag benyttes denne teknologien i de aller fleste områder innen biomedisin. Genteknologi er teknologi som gjør det mulig å studere vårt arvemateriale DNA, denne forunderlige dobbeltspiralen som huser alle våre gener (arveanlegg) og som bestemmer og dirigerer oppbyggingen og funksjonen av alle kroppens celler.

Strukturen til DNA-molekylet ble oppdaget av Watson og Crick i 1953, og siden har det vært gjenstand for intens forskning. I dag vet vi at de arvelige egenskaper er bestemt av den kjemiske oppbyggingen av DNA molekylet som befinner seg inne i hver eneste cellekjerne. I nesten alle kroppens celler finnes de samme DNA molekyler kveilet opp i de såkalte kromosomer; i blod, hår, hud, sæd og andre organer. Mennesket har 23 kromosompar i hver celle, ett sett er arvet fra far og ett sett fra mor. Disse parene inneholder totalt ca hundre tusen gener, og hvert individ har to utgaver av alle gener. Den individuelle finstruktur til disse genene er imidlertid enorm og det er den som skaper mangfoldet blant oss.

Genene har fire viktige oppgaver:

- 1) lagre informasjon om all mulig celleaktivitet
- 2) gi informasjon til oppbygging av alle slags proteiner cellen trenger for å utføre sine oppgaver
- 3) kopiere seg selv nøyaktig for å kunne gi informasjonen videre til neste generasjon

4) kunne forandre seg av og til for å utnytte det ytre miljøet bedre.

Genteknologien har gjort det mulig å isolere enkeltceller, overføre dem til andre levende celler og få dem til å utføre sin oppgave der. Dette har gjort at vi i dag har relativt detaljert kjennskap til disse prosessene og vi begynner å ane hva som er gått galt når celler ikke deler seg som de skal, produserer "gale" proteiner til feil tid, og sykdom oppstår.

Gener og sykdom

Svært mange forskjellige sykdommer som sjeldne arvelige stoffskiftefeil, hjerte/kar sykdommer og kreft kan spores tilbake til feil i genene. Noen skyldes feil i et enkelt gen, mens andre skyldes et samspill mellom feil i flere gener, mens andre igjen et samspill mellom bestemte genvarianter og miljøfaktorer. De fleste arvelige sykdommer skyldes nedarvede enkeltgen feil og er hver for seg sjeldne. Totalt utgjør de over 4000 forskjellige sykdommer. Det som karakteriserer dem er at de er svært alvorlige, rammer i tidlig barnealder, og behandlingsmulighetene har vært små. De har ofte vært vanskelig å diagnostisere og familiene har levd i uvisshet om flere av barna kunne få den samme sykdom. Noen avstår fra å få flere barn av redsel for gjentakelse. Genteknologien har gjort det mulig å fjerne denne uvissheten hos mange familier. Men ennå er det bare en liten del (noen hundre) av de arvelige sykdommer hvor genet og gendefekten er kjent. Det Humane Genom Prosjektet (HUGO) tar sikte på er å identifisere og karakterisere de bortimot 100.000 arveanleggene som det humane genom består av før år 2010. Dette vil i første omgang få stor betydning for diagnostiseringen av de arvelig sykdommene. Nye behandlingsmuligheter vil nok også komme etterhvert som vår kunnskap øker. De senere årene har det vært satset stort på genterapi. Genterapi høres besnærende enkelt ut. I prinsippet dreier det seg bare om å erstatte det skadede gen med et friskt, hvorpå det friske genet overtar styringen og får cellene til å gjøre det de skal. I praksis er det ikke så enkelt, og svært få vellykkede genterapi forsøk er dokumentert. I dag advarer man mot for stor optimisme med å få til slik terapi raskt. Mye mer basiskunnskap må bringes frem før vi kan forvente at slik terapi skal komme til allmenn nytte. Men muligheten er der på sikt.

Hjerte og kar sykdommer rammer svært mange i vår befolkning ofte i altfor tidlig alder. De mest studerte risikofaktorer for koronar hjertesykdom er forhøyet kolesterolnivå, høyt blodtrykk og sigarettbruk. Per i dag er også flere genetiske risikofaktorer for koronar hjertesykdom som kan påvises ved genteknologi kjent. Samtidig er det utviklet medikamenter som reduserer dødeligheten hos risikoindivider betraktelig (opptil 30%). Kunnskapen om arvelig disposisjon kan derfor allerede i dag utnyttes til å redusere forekomsten av denne sykdommen, spesielt i utsatte familier.

Kreft er en sykdom dom hos de fleste vekker svært negative assosiasjoner. Kreft er et samlebegrep for lidelser som skyldes celler som har skade på sitt arvemateriale. Ved all kreftsykdom foreligger det genskader. For at en celle skal utvikle seg til en kreftcelle er det nødvendig med en rekke genskader. Som oftest er disse skadene ervervede og skyldes ytre påvirkninger.

I ca 5-10% av alle krefttilfeller foreligger det imidlertid en nedarvet genskade som gir høy risiko for kreftutvikling. Flere slike gener som gir høy risiko for kreft i brystet, i

eggstokkene, eller i tarmen er i dag kjent og kan påvises med genteknologiske metoder. Siden disse skadene er nedarvede kan de påvises i en hvilken som helst celle, som for eksempel celler fra blod. Individuer som tilhører familier med stor kreftbelastning, og hvor det er mistanke om nedarvet gendefekt, vil kunne ha stor nytte av gentesting for å fastslå om de er bærer av en slik gendefekt. I dag kan de tilbys undersøkelses- og behandlingsmetoder som gjør at diagnosen kan stilles tidlig og hindre at de dør før de fyller 50 år. Hos noen vil det være aktuelt å fjerne det eller de organer som det er størst risiko å utvikle kreft i. Gentesting på friske personer utenom slike familier og der hvor det ikke finnes gode oppfølging og behandlingstilbud er lite aktuelt, men for de fleste som tilhører slike familier er dette et gode.

Fremtiden

Genteknologien har først og fremst ført til fornyet forståelse og øket innsikt i den molekylære patologien som ligger bak både nedarvede og ervervede sykdommer. Dette vil i første omgang føre til forbedret behandling og dernest til utvikling av nye medisiner og terapeutiske behandlingsprinsipper.

Genteknologi har også gitt oss et nytt diagnostisk hjelpemiddel ved at vi kan påvise bestemte skader i DNA molekylet, skader som kan være medfødte eller skader som har oppstått i løpet av livet på grunn av kreftfremkallende stoffer som sigaretttrøyk og stråling. Påvisning av slike ervervede skader i for eksempel svulstvev kan gi verdifull informasjon både om hva som kan være den bakenforliggende grunn til at genskaden har oppstått, og om hvordan denne svulsten skal behandles. En kan også utnytte en slik genskade i en bestemt svulst ved å rette terapien nettopp mot celler med slike genskader.

Kloningen av nye gener og påvisning av nedarvede feil i disse har i dag gjort det mulig å diagnostisere langt flere arvelige sykdommer på det molekylære plan, noe som gir bedre grunnlag for behandling. Dessuten muliggjør det bærer-diagnostikk, foster-diagnostikk, og preimplantasjons-diagnostikk av de alvorlige arvelige sykdommer. Påvisning av genskader som gir høy risiko for å utvikle sykdommer som kreft eller hjerte/kar sykdom, vil gi mulighet for forebyggende tiltak og livreddende behandling.

Det er hevet over tvil at genteknologien vil føre til ny kunnskap om sykdomsdisposisjon og sykdomsutvikling som vil gi oss store utfordringer også på det etiske plan. Gentesting er utbredt og vi må regulere den fornuftig. Vi må også være beredt til å lære oss å leve med kunnskap om sykdomsrisiko. Vi har i dette århundre lært oss å leve med ytre risiko som bruk av fly og bil. Nå er kanskje turen kommet til å forholde oss til egen risiko. Etter min mening vil økt kunnskap om våre gener alt overveiende være av det gode. Det å vite om sin risiko og på frivillig basis ta sine valg deretter må være bedre enn uvitenhet. Jeg tror vi har mer å frykte fra uvitenhet, likegyldighet, og dårlig informasjon enn kunnskapen om de defekte gener vi bærer.

FOSTERDIAGNOSTIKK - MULIGHETER I DAG OG I NÆRMESTE FRAMTID.

Overlege Karen Helene Ørstavik
Avdeling for medisinsk genetikk, Ullevål sykehus

Med fosterdiagnostikk forstår vi her diagnostikk på et så tidlig tidspunkt i svangerskapet at kvinnen kan få utført abort hvis det blir påvist alvorlig sykdom eller misdannelse hos fosteret. Fosterdiagnostikk kan gjøres ved genetiske tester og ved ultralydundersøkelse. I denne fremstilling vil bare genetisk fosterdiagnostikk bli omtalt.

Fosterdiagnostikk er blitt praktisert i Norge i 25 år. Utviklingen innen genteknologien har i løpet av de siste år gitt helt nye muligheter for *diagnostikk* av alvorlig arvelig sykdom, uten at dette innebærer noe prinsipielt nytt i forhold til tidligere praksis. Samtidig utvikles det nye muligheter for *prøvetaking* av fosteret. Kombinert med nye teknikker innen genteknologi kan vi i framtiden få metoder til fosterdiagnostikk som gir helt andre muligheter enn de metoder vi i dag har til rådighet.

Fosterdiagnostikk slik det praktiseres i Norge i dag:

Selve prøvetakingen innebærer et inngrep for kvinnen og gjøres på forskjellige måter:

Fostervannsprøve eller *amniocentese* er det eldste inngrep. Denne undersøkelsen gjøres i svangerskapets 14.-15. uke. Ved hjelp av en tynn nål som stikkes gjennom kvinnens bukvegg og inn i fosterhulen suges det ut fostervann. I fostervannet finnes det celler som stammer fra fosterets hud, luftveier og urinveier. Inngrepet gjøres under ledelse av ultralyd, og dette har bidratt til at risikoen for å skade fosteret er blitt svært liten. Videre er barn som er født etter fostervannsprøve fulgt opp gjennom mange år, og det er vist at disse barna ikke adskiller seg fra andre barn når det gjelder utvikling.

Morkakeprøve eller *chorionbiopsi* er av nyere dato. Ved denne undersøkelsen føres en tynn nål enten via kvinnens skjede eller gjennom bukveggen til morkaken, og en liten prøve fra morkaken suges ut. Igjen er det ultralydundersøkelsen som gjør det teknisk mulig å ta en slik prøve. Fordelen med morkakeprøven er at den kan gjøres tidligere enn fostervannsprøven, allerede i 9.-10. svangerskapsuke, men en av ulempene er at abortrisikoen er noe større. Ved morkakeprøve er det dessuten celler fra morkaken og ikke fra selve fosteret som blir undersøkt. Et unormalt funn i morkaken behøver ikke nødvendigvis å bety at det samme unormale funn finnes hos fosteret. Det er også funnet misdannelser av fosterets lemmer i noen tilfeller der morkakeprøven er blitt utført svært tidlig i svangerskapet, allerede i 6.-7. svangerskapsuke.

Det er altså færre komplikasjoner knyttet til fostervannsprøven enn til morkakeprøven. De fleste tilfelle av fosterdiagnostikk i Norge gjøres derfor ved fostervannsprøve, men man tilstreber å gjøre fostervannsprøven så tidlig som mulig i svangerskapet. Morkakeprøve gjøres helst der risikoen for å finne noe unormalt er særlig høy, eller der man venter at selve analysen vil ta spesielt lang tid.

En sjelden gang vil det være behov for undersøkelse av fosterblod. Dette gjøres ved en såkalt *cordocentese*. Blodprøven taes fra en blodåre i navlesnoen, der denne går inn i morkaken. Inngrepet er teknisk vanskelig fordi fosterets blodårer er så små, og undersøkelse av fosterblod gjøres derfor bare på helt spesielle indikasjoner.

I celler fra fostervann, morkake eller fosterblod kan man undersøke kromosomene og gjøre biokjemiske analyser. I tillegg kan man tilby diagnostikk ved DNA teknologi for et stadig stigende antall sykdommer i familier med kjent alvorlig arvelig sykdom. I selve fostervannet kan man måle alfaføtoprotein som er forhøyet ved ryggmargsbrokk og anencefali, de såkalte nevrالرørfeil.

Ved en *kromosomanalyse* ser man etter feil ved kromosomene slik det kan observeres i mikroskopet, enten en feil i antallet kromosomer eller en feil ved strukturen til det enkelte kromosom. Antallet mulige feil er meget stort og de fleste kromosomfeil er alvorlige. Ved en *DNA analyse* leter man etter en bestemt forandring eller mutasjon i ett bestemt gen. I motsetning til kromosomanalysen er DNA analysen vanligvis spesifikk, man leter etter en bestemt feil, og man må derfor vite hva man leter etter. En ny teknikk er FISH teknikken (flourescent in situ hybridization) som er en kombinasjon av en kromosomanalyse og en DNA analyse. Dette er også en spesifikk test som i dag er utviklet for enkelte tilstander, og hvor antallet tilstander som kan diagnostiseres er i rask økning.

I 1995 var det noe over 1100 kvinner som fikk utført fosterdiagnostikk ved Avdeling for medisinsk genetikk ved Ullevål sykehus. Mer enn 2/3 av disse kvinnene fikk utført undersøkelsen på grunn av høy alder, det vil si 38 år eller mer. I denne aldersgruppen er det en øket risiko for barn med kromosomfeil, og det ble funnet en kromosomfeil hos fosteret i 2,7% av tilfellene. Bare 2% av kvinnene hadde risiko for sykdom hos fosteret der diagnostikken ble utført ved hjelp av biokjemiske analyser og DNA analyser.

Fosterdiagnostikk i nærmeste frtid:

I dag er det bare et lite antall av de kjente alvorlige arvelige sykdommer som kan påvises hos et foster. I tiden fremover vil det bli et økende antall sykdommer som kan diagnostiseres ved genteknologiske metoder.

Det vil imidlertid kreve betydelige ressurser å etablere metoder for fosterdiagnostikk av alle sykdommer der slik diagnostikk etter hvert blir mulig.

Det utvikles også nye metoder for prøvetaking av fosteret som kan komme til å bli et tilbud i nærmeste frtid. En slik metode er *preimplantasjonsdiagnostikk*. Dette representerer en helt ny form for fosterdiagnostikk. Hensikten med preimplantasjonsdiagnostikken er å stille en diagnose på det befruktete egget før det har festet seg i livmoren. På denn måten kan kvinnen unngå svangerskapsavbrudd. Preimplantasjonsdiagnostikk er imidlertid svært ressurskrevende. Befruktningen må skje utenfor livmoren, det vil si at det må gjøres en in vitro fertilisering (IVF). Dette innebærer at kvinnen må få hormoner som øker produksjonen av egg, og disse eggene

må hentes ut av kvinnens livmor. Eggene blir så befruktet av sæd fra mannen. Dersom et egg begynner å utvikle seg kan man etter 2-3- dager fjerne en eller to celler fra dette embryoet for analysering ved hjelp av DNA teknologi. Dersom embryoet er normalt med hensyn til den aktuelle sykdom vil det føres inn i livmoren der det vil kunne slå seg ned i livmorveggen og utvikle seg som ved et normalt svangerskap. Et unormalt embryo vil bli kassert.

Preimplanasjonsdiagnostikk har vært gjort i utlandet, blant annet for å bestemme embryoets kjønn der kvinnen er arvebærer for en alvorlig sykdom som bare rammer gutter. Preimplantasjonsdiagnostikk har også vært utført for noen få arvelige sykdommer der diagnostikk ved DNA teknologi er tilgjengelig. I Lov om medisinsk bruk av bioteknologi er det åpnet for bruk av preimplantasjonsdiagnostikk i Norge.

En annen teknikk som vil gi helt nye muligheter for fosterdiagnostikk er undersøkelse av fosterceller i mors blod. Ved fostervannsprøve og morkakeprøve er det en abortrisiko. Det er enighet om at når et slikt inngrep gjøres bør risikoen for et sykt eller misdannet barn være minst like stor som abortrisikoen ved inngrepet. Undersøkelse av fosterceller i mors blod er selvfølgelig uten risiko for fosteret, og det er derfor en teknikk som eventuelt kunne gjøres tilgjengelig for alle som måtte ønske det. Teknisk er det imidlertid meget vanskelig å isolere disse fostercellene, fordi det er så få av dem. Det har vært anslått at fra 1/100 000 til 1/1 milliard celler i mors blod stammer fra fosteret. Det finnes også flere forskjellige typer celler fra fosteret i mors blod, og forskjellige metoder for isolering må anvendes for de forskjellige celletyper. Fosterdiagnostikk av celler i mors blod er foreløpig ikke forskning, og ikke ferdig utviklet for diagnostisk bruk.

Slik fosterdiagnostikk praktiseres i Norge i dag må det foreligge en indikasjon, det vil si at den gravide må ha øket risiko for den aktuelle sykdom, f.eks. en kromosomfeil, i forhold til den risiko alle har. I mange andre land praktiseres forskjellige former for *screening* med hensyn på kromosomfeil og nevrالرørfeil hos fosteret.

Dette innebærer at det gis et tilbud om en undersøkelse av spesielle proteiner og hormoner i mors blod til alle gravide som ønsker det. Resultatet av en screeningundersøkelse vil være at kvinnen får en beregnet risiko for å få et barn med Downs syndrom eller nevrالرørfeil, og får et tilbud om fosterdiagnostikk ved fostervannsprøve dersom risikoen ligger over en viss på forhånd bestemt verdi. Slik screening kan gjøres i svangerskapets annet trimester, det vil si etter 12. uke, men det utvikles også metoder for å gjøre dette før 12. uke. Screeningundersøkelsen gir altså bare et risikotall. Fosterdiagnostikk ved fostervannsprøve eller morkakeprøve må gjøres for å bekrefte eller avkrefte om det foreligger et barn med kromosomfeil eller nevrالرørfeil.

Genetisk veiledning har i Norge alltid vært en del av tilbudet om fosterdiagnostikk, og dette er i dag lovfestet. I følge Lov om medisinsk bruk av bioteknologi skal "kvinnen eller paret motta omfattende genetisk veiledning før genetisk undersøkelse finner sted". Ved den genetiske veiledning bør begge foreldre være tilstede. Paret får blant annet informasjon om hvilken risiko de har for å få barn med den aktuelle sykdom, hvilke resultater fosterdiagnostikken kan gi og hvilke komplikasjoner fosterdiagnostikk kan

medføre. Den genetiske veiledning bør finne sted i god tid før selve prøvetakingen, slik at et par som er i tvil om de ønsker fosterdiagnostikk får rikelig tid til å tenke igjennom situasjonen. Erfaringen viser at foreldrenes valg blant annet er avhengig av sykdommens alvorlighetsgrad. Hemofili eller blødersykdommen er et eksempel på en sykdom der det i mange år har vært en mulighet for fosterdiagnostikk ved DNA analyse, men hvor familiene ikke ønsker slik diagnostikk, sannsynligvis fordi sykdommen kan behandles.

ETISKE DILEMMAER VED FOSTERDIAGNOSTIKK OG ABORT

Professor dr. theol Lars Østnor

Innledning

Kombinerer det norske samfunn livgivende fostermedisin med helsetest på sine fremtidige borgere - før det avgjøres om de kan fødes? Står jordmødre og leger til daglig overfor den risiko å bli kontrollører som leter etter defekter, og eventuelt garantister som forsikrer at fosterets anatomi er normal? Føres en rekke par som venter barn, inn i pinefulle, etiske konflikter ved at de etter diagnostikk av fosteret får høre at det har en misdannelse eller sykdom?

Den oppgave jeg har fått, er å rette søkelyset mot de etiske *dilemmaer* som melder seg når dagens genetiske diagnostikk av fostres fysiske og helsemessige tilstand avslører avvik.

Dilemma forstår jeg da som en betegnelse på en vanskelig etisk avgjørelses-situasjon, der man må velge mellom to eller flere alternative måter å forholde seg på, og der det finnes normer som kan legitimere hver av disse utveier. I den nåværende debattsituasjon finner jeg det mest relevant og fruktbart å fokusere på følgende *problemstilling*: Hvilken etisk basis i form av normer og praktiske retningslinjer har vi som kan tjene som veiledning for samfunnets, helsepersonells og foreldres løsninger på spørsmålet om abort etter genetisk fosterdiagnostikk? Hvilken hjelp gir disse oss til å løse våre konfliktfylte dilemmaer?

Genetisk fosterdiagnostikk tilsikter "å påvise eller utelukke genetisk sykdom eller utviklingsavvik hos fosteret" (Bioteknologiloven av 1994, § 5-1). Jeg konsentrerer meg om fostervannsprøve og ser bort fra primplantasjonsdiagnostikk og morkakeprøve. Prenatal gentesting kan imidlertid ikke isoleres fra fosterdiagnostikk ved hjelp av ultralyd. Jeg begrenser meg til diagnostikk og eventuell abort som skjer etter utgangen av 12. svangerskapsuke.

1. Når dilemmaer overses eller fornektes

Et første vilkår for å komme et skritt videre i en felles avklaring av etiske konflikter etter fosterdiagnostikk er at vi åpent erkjenner at det i denne sammenheng foreligger vanskelige dilemmaer. Hvis vi blander av for denne del av abortvirkeligheten, gjør vi problemfeltet enklere for oss enn det i realiteten er.

Jeg vil nevne et eksempel på en slik forenkling:

I våre helsemyndigheters "Handlingsplan 1995-98 for forebygging av uønskede svangerskap og abort" heter det bl.a.:

"Reproduktiv helse som tar utgangspunkt i en helse- og sosialfaglig basert etikk, innebærer vern om enkeltmenneskets rett til å leve et godt seksualliv og til selv å velge svangerskap. Hovedvekt legges på livskvalitet og medisinsk sikkerhet. Kvinnen definerer selv om et svangerskap eller en abort er ønsket eller ikke. Abort betraktes ikke som et onde innenfor rammene av det som etter helsemessige og sosiale kriterier, er bestemt i loven" (s.12).

Avvisningen av abort som et onde er oppsiktsvekkende. Ut fra konteksten har vi ikke bare å gjøre med et juridisk utsagn om at abort i samsvar med lovens kriterier er forsvarlig. Det er tale om en klar etisk vurdering. Premisset for en slik bedømmelse er angivelsen av at "ønsket og uønsket" i tilknytning til graviditet og abort er normative begreper. Påstanden er at en livssynsbasert etikk vil se alle aborter som uønsket, mens en såkalt "helse- og sosialfaglig etikk" vil betrakte en ønsket abort som etisk legitimert og dermed heller ikke som noe ondt i moralsk forstand.

De etiske idealer individuell autonomi og livskvalitet fremheves her uten at man tar rettighetene for det ufødte liv på alvor.

Dermed overses muligheten for kollisjon mellom normer, hvorved det skapes et moralsk dilemma. Man utelukker således kompliserende faktorer ved problemfeltet. Slike forsøk på snarveier vil alltid bli stående som etiske skinnløsninger på de virkelige, smertefulle dilemmaer.

2. Dilemmaer til hverdags

Hvor er det de store etiske dilemmaer melder seg for oss i dag, og hvor har vi behov for klarere holdepunkter ut av konfliktsituasjonene?

La oss se saken fra tre ulike perspektiv:

a) På storsamfunnets nivå

Temaet fosterdiagnostikk og provosert abort har med varierende intensitet vært offentlig diskutert i vårt land siden 1970-årene. En sammenlikning mellom debatten dengang og i dag viser både likhetstrekk og forskjeller. Et fellestema er den mulige konflikt mellom på den ene side fosterets liv og på den annen side helse og andre verdier for moren og foreldrene. Men mens debatten tidligere hadde spørsmålet om avgjøreslesmyndighet som et sentralt emne, har dagens diskusjon to andre tyngdepunkter: Det ene er kunnskaps-eksplosjonen som er gjort mulig gjennom ny teknologi, der flere og bedre typer diagnostikk gir større og grundigere viten. Det andre er utbredelsen av diagnostikken, framfor alt gjennom ultralydteknikken, til å omfatte 98% av alle gravide. Hovedemnet på dagsordenen er således forskjøvet fra selvbestemmelse til fosterets tilstand. Den aktuelle drøftingen har i sterkere grad blitt preget av fosterdiagnostikkens Janus-ansikt: Den har en positiv hensikt og skal bl.a. vise omsorg for mor og barn ved å overvåke svangerskapet. Men resultatet kan komme til å bli skjebnesvangert for fosterets eksistens hvis det avdekkes at det har sykdom

eller fysisk skavank. Forholdet mellom de gode formål og den mulige negative følge er et vedvarende dilemma for enhver form for fosterdiagnostikk. Ikke uventet kretser mye av våre dagers samfunnsdebatt seg omkring nettopp denne konflikt.

b) På helsearbeideres plan

Diverse materiale fra samtaler med helsepersonell tyder på at dilemma-opplevelsen i hverdagen for disse særlig er knyttet til følgende forhold:

Bevisstheten om å gjøre en liv- og helsefremmende innsats til beste for gravide brytes også her mot følelsen av å bidra til vanskelige valg situasjoner for foreldre som får dårlige nyheter.

En annen yrkesetisk konflikt er knyttet til spørsmålet om omfang og tidspunkt for ultralyd og annen fosterdiagnostikk. Når går formidling av ønskelig fostermedisinsk innsikt over til å bli jakt på utviklingsavvik av ethvert slag?

Kan det forsvares at man gjennom fosterdiagnostikk tidligere i graviditeten aktivt bidrar til at spørsmålet om abort i enda større grad overføres fra nemdavgjørelse til privatsfæren?

c) På individ- og familieplan

Provosert abort oppleves som eksistensielt problem for størstedelen av dem det gjelder. Tallmateriale fra Regionssykehuset i Trondheim viser generelt at 2/3 av kvinner som begjærer abort, har næret ulik grad av tvil mht. inngrepet. Hos 1/4 har denne tvilen gjort det vanskelig å ta en beslutning (St meld nr 16, s.52). Det er ingen grunn til å anta at tallet er mindre når spørsmålet er eventuell abort på bakgrunn av fosterdiagnostikk.

Tvertimot ser vi stadig i dagens offentlige debatt at det påpekes at foreldre etter fosterdiagnostikk får et nytt dilemma å løse i tillegg til før: Den gamle og vedvarende aktuelle etiske hovedkonflikt for mange som opplever graviditet, er spørsmålet om de skal velge å bli foreldre eller ikke. Den nye konflikt som nå dukker opp for flere enn før, er hvorvidt de ønsker å få barnet som diagnostikken har vist er bærer av sykdom eller misdannelse.

3. Normer til hjelp ut av dilemmaene

Hvilke etiske normer i form av holdninger, handlingsregler og verdier har vi som kan yte orienteringshjelp ut av de krysspress som dilemmaene stiller oss i?

Å la etiske idealer veilede til et rett og godt liv for individ og samfunn innebærer på den ene side å vite *hvilke* normer vi opererer med og på den annen side *hvilken vekt* hver av dem har når de drar i ulik retning. Jeg vil her begrense meg til å angi noen hovednormer og markere forholdet mellom dem med særlig henblikk på temaet.

a) Liv er overordnet livskvalitet

I sitt bidrag "Unsanctifying Human Life" hevder den australske filosofiprofessor Peter Singer at menneskelivets hellighet er et produkt av kristen tenkning. Rimeligvis har han rett i dette. Forestillingen om Gud som skaper mennesket "i sitt bilde" (1. Mosebok 1) har gitt en tolkning av den biologiske eksistens som gudvillet og ukrekelig. Men kristendommens vektlegging på menneskets verd og livet som fundamentalt gode er ikke eksklusiv i forhold til andre religioner og livssyn. Som kjent gjenfinnes det femte bud om ikke å ta menneskeliv i en rekke religioner. På møtet i Parlamentet for verdens religioner i Chicago i 1993 het det første vedtatte fellesdirektiv: "Commitment to a culture of non-violence and respect for life". Verdenserklæringen om menneskerettighetene fastslår i artikkel 3: "Enhver har rett til liv, frihet og personlig sikkerhet".

Men hva med livskvalitet? Særlig i USA har denne verdien vært brukt som et argument for selektiv abort av bl.a. genetiske årsaker.

Men det har vist seg vanskelig å gi livskvalitet et presist og allment godtatt innhold. Som oftest siktes det likevel til nåtidige eller fremtidige personsegenskaper og til utfoldelsen av disse. Man vil således gi kriterier for menneskelivets innhold ut over selve det å være til og kan sikte til fornuft, lykke, frihet fra lidelse osv.

I debatten både internasjonalt og nasjonalt har det vært uenighet om hvorvidt livet etisk sett skal ha forrang framfor livskvalitet. Personlig vil jeg mene at retten til liv og plikten til å verne om livet har forkjørsrett overfor siktemålet det kvalitativt gode liv. To argumenter for dette vil være: At man lever er en forutsetning for overhodet å kunne stille slike kvalitative krav til livet. Livskvalitet forutsetter dessuten et slags "prestasjonsprinsipp", hvoretter et individs positive egenskaper blir avgjørende, mens denne del av etikken bør hevde et likhetsprinsipp som gir *alle* menneskelige skapninger samme rett til å eksistere.

b) Fellesskapets beste er overordnet individuell frihet

I vår vestlige kulturtradisjon har vi lenge vært vant til å regne individets frihet til å bestemme over eget liv som en grunnleggende verdi. Normen har hatt stor betydning også innen helsevesenet i form av et ideal som informert samtykke o.l. Ifølge samfunnsforskere har den individualistiske kultur blitt forsterket i løpet av 1980-årene (Anders Todal Jenssen 1989). Men vår vestlige utgave av individualisme tar seg nokså fremmed ut fra f.eks. et afrikansk ståsted, hvor det som tjener kollektivet ofte er en prioritert norm for levesett. Også i vesten finnes moderne filosofer og etikere som hevder at vår isolasjonistiske dyrking av individuell frihet er uholdbar.

Etter min mening må vi ta mer på alvor at mennesket er et fellesskapsvesen. Dette kommer til uttrykk gjennom vår biologiske avhengighet av andre fra første til siste sekund og vår sosiale sammenknytning med medmennesker på mange plan. Denne sameksistens viser seg også i de etiske kriterier som mange har en klar fokusering av de mellommenneskelige relasjoner: solidaritet, samarbeid, fred, tjeneste osv. I en kristen og humanistisk moraltradisjon som vår er nestekjærlighetsbudet ofte sett som essensen av våre normer. En etikk som orienterer seg ut fra bevisstheten om nestens beste som overordnet hensyn, må nettopp ta form av en fellesskapsetikk.

c) Omsorg for de svake har prioritet framfor nytten for de sterke

Et viktig særtrekk ved den humanistiske og kristne moraltradisjon er understrekningen av at vi i holdninger, handlinger og siktemål skal ta særlig hensyn til alle svake, undertrykte, truede, mishandlede osv., mer enn til dem som har makt og velferd.

Det filantropiske ideal vil ivareta kjærligheten og omsorgen for alle medmennesker, men samtidig er det noen individer og grupper som i spesiell grad har behov for hjelp, vern og støtte. opp gjennom historien har dette vært bl.a. de fattige, utstøtte og syke. I dag er det kanskje ikke minst barna, fødte og ufødte.

Til forskjell fra en slik tenkning vil forskjellige former for nytteetikk prioritere det som er tjenlig og ivaretar interessen for individet eller menneskeheten samlet. Mer presist kan det dreie seg om ulike verdier: lyst, lykke, profitt osv. Mest relevant i vår sammenheng er nytte forstått som mindre belastning for foreldre og mindre økonomiske utlegg for samfunnet.

Det som skjer når hensynet til alle svake får en overordnet funksjon, er at man sikrer visse fundamentale minimumsstandarder. Å beskytte liv, likeverd, personlig integritet osv. for dem som risikerer å miste slike rettigheter, må gå foran det å maksimere livsgoder for de andre. I en sum dreier det seg om å gi mennesket selv og dets verdi forrang framfor livsopplevelser og livsinnhold.

4. Konkrete, etiske dilemmaer

Hva medfører disse etiske normer og prioriteringer i møte med spesifikke, etiske dilemmaer til daglig? Hvordan kan vi bedømme noen av de konkrete avgjørelsessituasjoner etter fosterdiagnostikk?

a) Dødelige sykdommer og avvik

I mange av de tilfelle der det i dag fremsettes begjæring om svangerskapsavbrudd på arvemessig indikasjon, dreier det seg om tilstander som klassifiseres som dødelige eller "uforenlig med liv". Det er her tale om fostre som f.eks. mangler kranie eller hjerne eller har mangelfull utvikling av nyrene (St. meld. nr. 16, s. 61 - 63). Utvalget bak utredningen "Mennesker og bioteknologi" uttalte at de "finner det akseptabelt at en tilbyr abort i de tilfelle der fosteret har så alvorlig sykdom at de enten vil dø under graviditeten eller i forbindelse med fødselen" (NOU 1991:6, s. 105).

Personlig vil jeg reservere meg mot å tale om abort som et tilbud helsevesenet leverer. En slik språkbruk gir inntrykk av at det dreier seg om formidling av et gode, og kan bidra til å avsvække den foreliggende, etiske konflikt.

Med hensyn til sakens innhold går mine overveielser i følgende retning: For fosteret vil det her dreie seg om en dødelig utgang uansett. Jeg forutsetter da at det er stilt en

sikker diagnose som fastslår at fosteret vil dø før, under eller umiddelbart etter fødselen. Men et slikt utfall fritar oss ikke fra å ivareta våre etiske plikter overfor dette livet så lenge det varer.

Provosert abort overfor dødssyke fostre har vært forsøkt etisk legitimert ved å hevde at det dreier seg om en form for nødrett (f.eks. Etiske synspunkter..., s. 93ff). Det betyr at det angivelig foreligger en kvalifisert nødsituasjon, der abort kan sies å utgjøre et mindre onde enn å fullføre graviditeten med de tilhørende følger.

Det kan imidlertid bestrides at det generelt er tale om noen dramatisk nødrettssituasjon i ordets rette forstand for foreldre som har et dødssykt foster. At de blir pålagt alvorlige belastninger, ikke minst psykisk, er naturligvis en del av bildet. Men store belastninger er også knyttet til gjennomføringen av en eventuell provosert abort på et slikt grunnlag. Så vidt meg bekjent finnes det heller ikke vitenskapelige studier som belegger at det er til beste for foreldrene å foreta abort ved dødelige avvik.

En etisk betraktning må også ta hesyn til de positive sider ved å fortsette et slikt svangerskap: Man får oppleve en naturlig død, foreldrene selv og øvrig familie får en åpen sorgprosess osv. Gevinsten ved å våge seg innpå og gjennom livets smertefulle hendelser er som regel større enn å plassere seg på avstand.

Samtidig er jeg tilbakeholdende med hensyn til å kreve at en slik etisk vurdering skal få nedslag i lovs form. Det ville bety at samfunnet *pålegger* foreldre å fullføre svangerskap ved dødelige sykdommer og avvik. Motsatt må det heller ikke øves press i retning av abort - som om det skulle være en selvfølgelig utvei. Antakelig bør abortloven fortsatt gi anledning til abort når utviklingsavviket er dødelig.

b) "Et lidelsesfullt liv med en tidlig død"

I utredningen om bioteknologi fra 1991 pekes det på at et motiv for å søke fosterdiagnostikk kan være "at kvinnen av barmhjertighetshensyn overfor fosteret ønsker å unngå at det i enkelte tilfeller kan få et lidelsesfullt liv med en tidlig død" (s. 115). Selv om livslengden varierer, kan vi her tenke på tilstander som cystisk fibrose, Duchennes muskeldystrofi, Huntingtons sykdom osv. ("Mer enn gener", 69f). Er det etisk holdbart å la barmhjertighet begrunne provosert abort ved slike lidelser?

Å fjerne eller i hvert fall redusere lidelse er en del av helsevesenets legitime målsetting. Men her som ellers gjelder at en god og akseptabel hensikt ikke helliger ethvert middel. Når formålet å motarbeide lidelse "behandles" med "midlet" død, fjernes jo selve grunnforutsetningen for menneskelig livsopplevelse overhodet. Den normative basis for min tenkning her er nettopp den prioritering at livskvalitet er et gode som må underordnes verdien ved selve det å eksistere.

I den kirkelige utredningen "Mer enn gener" fra 1989 argumenteres det for at det er viktig "å motvirke enhver tendens til å gjøre det totale fravær av lidelse og den ubeskårne livslengde og livsutfoldelse til avgjørende forutsetninger for meningsfylt liv" (s.77).

Utsikten til et liv i lidelse, med redusert livsutfoldelse og eventuelt "avkortet levetid", bør møtes med en aktivisering av fellesskapsnormen og fellesskapstiltak, der barmhjertighet og samhørighet viser seg i vilje og evne til å bære byrder for og med hverandre. Vitnesbyrd om takk for livet fra personer med lidelse og begrensede utviklingsmuligheter bør her være et memento til oss alle om ikke å legge kvalitetskrav som vilkår for liv.

c) Alvorlige, ikke-dødelige tilstander

Hva da med Down syndrom eller mongolisme, ryggmargsbrokk osv.? Disse er alvorlige, men ikke dødelige tilstander. I begge tilfelle vil graden av avvik variere fra individ til individ. I fortsettelsen vil jeg her konsentrere meg om Down syndrom.

Bioteknologiutvalget delte seg i et flertall og et mindretall i spørsmålet om dette kromosomavvik skal være abortgrunn (s.114).

Ved en etisk vurdering står vi i dette tilfelle overfor det forhold at man gjennom fosterdiagnostikk hovedsakelig kan fastslå at det foreligger Down syndrom. Derimot er man ikke i stand til å si *hvilken grad* av fysisk avvik det vil dreie seg om i det enkelte kassu, bortsett fra at erfarne diagnostikere i noen tilfelle kan avdekke f.eks. hjertefeil. Man er også avskåret fra å si noe presist om vedkommendes psykiske tilstand og fra å kvantifisere belastningen fra familien. Ved bedømmelsen av dilemmaet er man etter min mening henvist til å avgjøre spørsmålet ut fra en betraktning av konflikten mellom den ufødtes verdi og livsrett i forhold til kromosomavviket *i seg selv*. Dette gjør det inadekvat å snakke om at diagnosen Down syndrom berettiger til generelt å tale om en kvalifisert nødssituasjon som muliggjør nødrett.

Stilt overfor Down syndrom taler alle mine normative prioriteringer for fosterets fortsatte eksistens: nedsatt livskvalitet kan ikke eliminere livsretten, mellommenneskelig fellesskap i familien, slekta, lokalsamfunnet osv. går foran den enkeltes frihet til å ta seg til rette overfor menneskelig liv, og hensynet til de svake taler her entydig til fordel for det ufødte.

Å tale om at det vil være nyttig for barn med Down syndrom å slippe å bli født og nyttig for deres foreldre og samfunnet for øvrig å unngå belastningen med dem, er etter min mening et uttrykk for en velmenende, men i realiteten antihuman oppfatning. De fleste foreldre dette gjelder, har ikke Down syndrom-barn fra før, og det er som regel heller ikke tale om store lidelser for barna selv. Å prioritere abort i disse tilfelle vil uvergelig implisere en reduksjon av deres likeverd med oss såkalte "normale". Det er derfor symptomatisk at foreldre med fødte Down syndrom-barn spør: "Har ikke vårt barn livets rett?", og at Norsk forbund for Psykisk Utviklingshemmede er bekymret "når diagnosen Down syndrom er ved å utvikle seg til en selvsagt indikasjon på abort" (NOU 1991:6, s.114).

For noen år siden skrev den mongoloide Kari Fortun i et leserinnlegg i Aftenposten:

"Jeg har fått vite at det tas abort når mødre får rede på at barnet har Downs syndrom. Det er forferdelig. Det er hardt å leve i et samfunn som mener det er normalt. I et normalt samfunn bør det være plass for alle. Jeg grøsser når jeg får høre at folket mitt må dø. Det blir et dårlig samfunn der endel av oss ikke har livets rett. Så kraftig jeg kan, advarer jeg mot at det folket blir utryddet. Vi har samme rett til å leve som dere andre."
(Aftenposten 27.03.90).

d) Andre sykdommer

På denne bakgrunn sier det seg selv at jeg mener det er enda mer etisk uakseptabelt å gå inn for provosert abort ved en rekke andre sykdommer og misdannelser.

I en gruppe for seg kan man plassere Turner syndrom som rammer kvinner, og Klinefelter syndrom som rammer menn. I utredningen om bioteknologi frarådet man at Turner og Klinefelter skulle være tilstrekkelig indikasjon for abort (s. 119). I dag vil abortnemnder likevel gi innvilgning hvis foreldrene ønsker å avslutte svangerskapet.

Øvreige eksempler under denne hovedbolken kan være Føllings sykdom og hemofili. For disse sykdommer finnes som kjent effektive behandlingsmetoder.

e) Egenskaper

Selv om det er glidende overganger, kan man kanskje plassere i en gruppe for seg de kasus der det ikke uten videre dreier seg om sykdommer, men avvik som snarere må klassifiseres som uttrykk for menneskelige egenskaper. Her kan nevnes f.eks. veksthemninger og fargeblindhet. Ved slike forhold kan vi spørre hvorvidt det er berettiget å tale om noe dilemma overhodet.

Et særtilfelle danner egenskapen kjønn. Avdekking av kjønn aktualiseres av ulike grunner: ved kjønnsbundne sykdommer (f.eks. hemofili), ved ønske om sønn eller ved ønske om barn av et annet kjønn enn det man allerede har. Selv om det neppe er verken etiske eller juridiske grunner gode nok for å holde tilbake for foreldrene opplysninger om fosterets kjønn, stiller saken seg annerledes med hensyn til dilemmaet abort eller ikke. Etter min mening finnes det her ingen etisk begrunnelse for provosert abort som er tungtveiende nok, heller ikke ved kjønnsbundet, arvelig sykdom. Tverimot: Likeverig livsrett uavhengig av kjønn er overordnet i forhold til medisinske eller sosiale faktorer som kan være relevante i denne sammenheng.

5. Praktiske konsekvenser

Hvilke praktiske følger for samfunnets, helsevesenets og foreldres håndtering av etiske dilemmaer gir seg av det foregående?

a) På samfunnsnivå

Hvis vi som samfunn kan komme til enighet om at liv, fellesskap og omsorg for de svake er gode etiske idealer vi bør orientere oss ut fra i fosterdiagnostikkens dilemmafylte område, er det grunn til å markere dette i abortlovens tekst. Jeg deler ønsket om en formålsparagraf. Der kan kollektivet markere sitt medansvar for en minoritet, for skjebnen til det svakeste menneskliv vi overhodet kjenner, nemlig det ufødte. Dagens lov innledes med å fastslå vernet av et stykke livskvalitet: "Samfunnet skal så langt råd er sikre alle barn betingelser for en trygg oppvekst" (fra § 1). Men ettersom liv er mer fundamentalt enn livskvalitet, og fordi abort framfor noe annet er et spørsmål om liv eller død, bør det være enda større grunn for samfunnet til i en slik kontekst å uttrykke ethvert menneskelivs grunnleggende rett til fortsatt biologisk eksistens. Ved å innlede lovgivningen med å henvise til behovet for å beskytte fosteret i tillegg til å ivareta helse og andre verdier for moren og foreldrene, vil storsamfunnet klart gi uttrykk for at det erkjenner det altoverskyggende hoveddilemma i abortspørsmålet: hensynet til både fosterets interesser og foreldrenes. Her kan vi lære av Ungarns abortlov fra 1992 med tittelen "On the Protection of Fetal Life". Lovens artikkel 1 lyder: "The unborn child conceived of the union of male and female germ cells and developing in the uterus as well as the pregnant woman shall be entitled to support and protection".

Dertil bør det skje en avklaring i forskrift eller veiledning til abortloven av hva som mer presist menes med uttrykket "alvorlig sykdom" i lovens § 2, tredje ledd, bokstav c). Dette behov er etter min mening en nødvendig konsekvens av de muligheter som foreligger og vil foreligge til diagnostisering av et bredt spekter av sykdommer og misdannelser. Det er her verken mulig eller ønskelig med noen komplett liste over hvilke tilstander som generelt gir grunnlag for nemnedene til å akseptere provosert abort, og hvilke som ikke gjør det. Derimot bør det være mulig med et utvalg standpunktmarkeringer som tjener som felles kriterier. Med bakgrunn i den foregående drøftelse vil jeg antyde følgende retningslinjer: Et avgjørende kriterium som åpner for muligheten for abort, er entydig fastslått dødelighet. Sykdommer med tilhørende element av lidelse, f.eks. cystisk fibrose og Duchennes muskeldystrofi, bør derimot ikke være akseptabel abortgrunn. Enda mindre gjelder dette syndromer som Down, Turner og Klinefelter eller avvikende egenskaper som f.eks. veksthemning eller manglende lemmer.

En slik presisering og diffrensiering med hensyn til "alvorlighet" er ikke en ren medisinsk sak for helsepersonell, men et fellesanliggende for samfunnet og bør avklares gjennom offentlig drøftelse og avgjøres i form av politiske vedtak.

b) På helsearbeideres plan

Hvordan skal helsepersonell på en forsvarlig måte komme ut av den etiske konflikt mellom siktemålet å frambringe medisinsk kunnskap om ufødsd liv og den eventuelle konsekvens at dette liv aldri blir født?

Et vesentlig anliggende må fortsatt være å fastholde en reell frivillighet ved alle former for fosterdiagnostikk. Bare på den måten kan man hindre å påføre vanskelige etiske dilemma på foreldre som ikke er forberedt på en slik mulighet.

Viktigere er likevel å gi den samlede fosterdiagnostikk et innhold som bidrar til å sikre dens positive målsetting og redusere de negative følger. Således foreslo norske gynekologer og jordmødre i en felles anbefaling fra 1994 at ultralyd skal begrenses til en "orienterende undersøkelse" forstått som en "gjennomgang av fosterets anatomi, hvor behandlingsskrevende eller livstruende misdannelser vil kunne oppdages. Noen detaljert gjennomgang av fosteret eller organsystemer oppfattes ikke som en naturlig del av en slik undersøkelse...". En konkret, praktisk konsekvens av en slik forståelse må være å avstå fra en avkryssing på en spesifisert liste over kroppsdelene om at det ikke er påvist patologi på fosteret.

I møte med vordende foreldre fungerer helsepersonell som eksponenter for samfunnets omsorg og fellesskapsansvar. En rådgivning i denne situasjonen behøver ikke å bli sett som et forsøk på å begrense foreldrenes eget etiske ansvar, men snarere som et uttrykk for at også samfunnets kollektive livserfaring og fagfolks innsikt vil kunne gi verdifulle perspektiver.

c) På familieplan

Når foreldrene har fått kunnskap om at deres ufødte barn har en alvorlig sykdom eller misdannelse, er det fruktbart å kunne tenke i alternative løsninger, også utenom abort.

Videre er det viktig at den konkrete, etiske konflikt ikke bare blir betraktet i et kortsiktig perspektiv med sikte på en snarlig vei ut av problemene. En mer langsiktig betraktning hører også med, der man overveier ulike konsekvenser med tanke på fremtida. Betydningen av å inkludere en slik tidsdimensjon kommer jevnlig til uttrykk hos foreldre som står frem i mediene og forteller om sin glede over nettopp det funksjonshemmede barn de likevel fikk. På sikt viste det seg i mange tilfelle at barnet ikke bare ble et problem, men også en berikelse.

Særlig avgjørende for foreldrenes valg er hvordan forholdet dem imellom og til det øvrige samfunn fungerer. Her er det at fellesskapsfaktoren i praksis viser sin bestemmende kraft. Der kvinne og mann erfarer menneskelig støtte fra hverandre og praktisk og økonomisk hjelp fra storsamfunnet, der er det lettere å ta imot også syke og skadde barn.

På alle tre nivåer blir det til sjuende og sist et spørsmål om vår vilje og evne til å *forplikte* oss selv og hverandre til livsvern, fellesskap og omsorg.

6. Avslutning

Etiske dilemmaer er alltid en utfordring til individer og til samfunn om på nytt å besinne seg på hva som er tilværelsens fundamentale goder og verdier og hvilke som er mindre viktige. Slike overveielser fører fosterdiagnostikken oss inn i.

Etter at jeg nå i 15-20 år har fulgt og deltatt i den etiske debatten om prenatal diagnostikk og abort, er det ett forhold som har slått meg: Ved siden av kirkelige representanter er det de funksjonshemmede, deres foreldre og deres organisasjoner som sterkest og mest kvalifisert er advokater for alt ufødt, sykt og skadet menneskeliv. Hvorfor er det slik? Åpenbart fordi de selv personifiserer selve dilemmaet. Nærmere

innpå seg kan ingen ha det. Mon tro om ikke vi gjør klokt i å si at det er fra de funksjonshemmede og deres familier at de mest tungtveiende innlegg i dette spørsmål kommer?

Det har blitt fortalt meg at det sjelden har vært en så lydhør forsamling i Stortingssalen som ved stortingspresident Kirsti Kolle Grøndahls innlegg under debatten om mennesker og bioteknologi i juni 1993. Jeg avslutter med noen utdrag fra dette innlegg:

"Det har vært avgjørende for mitt verdisyn og mine holdninger å vokse opp med en mongoloid lillebror.... Med dagens teknologi og tilbud til gravide er det ikke sikkert at det hadde skjedd... Jeg opplevde hans sinne, aggresivitet, tristhet og apati. Men hans glede, kjærlighet og hengivenhet var også klare og entydige signaler... Mitt håp er at kunnskap skal kunne hjelpe foreldere til å velge også å motta sterkt funksjonshemmende barn. I tillegg må samfunnet i enda sterkere grad enn i dag støtte opp om foreldrenes valg". (Stortingsforhandlinger, s. 4372).

Litteratur:

Abort etter 18. svangerskapsuke på grunn av fosterskade.
Helsedirektoratets utredningsserie 8-90. Oslo 1990.

Act 79 og 1992 on the Protection of Fetal life. Decree No. 32/1992. (XII.23.) NM of the Minister of Welfare for the Implementation of Act 79 of 1992 on the Protection of Fetal Life. Budapest 1993.

Dehli, Gunnar: Funksjonshemmet liv - leveverdig i en bioteknologisk tidsalder? En studie av funksjonshemmedes menneskeverdsopplevelse i relasjon til prenatale individvurderinger. Institutt for spesialpedagogikk, Universitetet i Oslo. Oslo 1995.

Etiske synspunkter på genetisk veiledning og prenatal diagnostikk. En utredning avgitt av et utvalg oppnevnt av Bispemøtet høsten 1981. Oslo 1982.

Handlingsplan 1995-98 for forebygging av uønskede svangerskap og abort. Statens Helsetilsyn, Sosial- og Helsedepartementet, Barne- og Familiedepartementet. Oslo 1995 (?)

Jenssen, Anders Todal: Hvor vil vi med samfunnsutviklingen? Sentrale verdier og verdiendringer i Norge. Oslo 1989.

Lov om medisinsk bruk av bioteknologi (Bioteknologiloven). 5. august 1994 nr. 56.

Lov om svangerskapsavbrudd med endringer, forskrift og veiledning.
Sosialdepartementet/Helsedirektoratet. Oslo 1978.

Mer enn gener. Utredning om bioteknologi og menneskeverd. Av en arbeidsgruppe oppnevnt av Kirkerådet. Oslo 1989.

Mortensen, Viggo (ed): Life and Death. Moral Implications of Biotechnology. WCC Publications. Geneva 1995.

Norges offentlige utredninger (NOU 1991:6). Mennesker og bioteknologi. Oslo.

Schjøth, Arne Emil: Det etiske kompromiss i helsearbeidet, i samme forfatter: Medisinsk etikk. Grunnlagsproblemer i kristent lys. Oslo 1978, s. 90-112.

Singer, Peter: Unsanctifying Human Life, i J. Ladd (red): Etichal Issues Relating to Life and Death. New York/Oxford 1979, s. 41-61.

St.meld nr 16 (1995-96). Om erfaringer med lov om svangerskapsavbrudd mv. Sosial- og Helsedepartementet. Oslo 1995.

Stortingsforhandlinger. Debatter mv. i Stortinget. Nr. 43 9.-11. juni. Sesjonen 1992-93.

Ultralydundersøkelse i svangerskapet. En anbefaling fra Norsk Gynekologisk Forening, Den Norske Jordmorforening, Jordmorforbundet, NSF. Oslo 1994.

Østnor, Lars: Normer for Norge. Halvårsskrift for praktisk teologi hefte 1/1993, s. 3-8.

GENETISK TESTING ETTER FØDSELEN. SYKDOMMER SOM KAN BEHANDLES

Kåre Berg

Institutt for medisinsk genetikk, Universitetet i Oslo
Avdeling for medisinsk genetikk, Ullevål sykehus.

Genetisk sykdom hos ett menneske har betydning for flere.

Følgende er et scenario som desverre ikke er helt sjeldent: En mann i 45-50 års alderen kommer inn i sykehus med sterke bryst smerter, kaldsvettende og medtatt. Diagnosen hjerteinfarkt stilles hurtig, og riktig behandling igangsettes. Likevel dør pasienten etter 3-4 timer.

Undersøkelse ved innkomst viste fortykkelser i sener som skyldes fettnedslag i dem, og kolesterolmåling i blodprøve tatt ved innkomsten viste et svært høyt nivå: 14-15 mmol/l. Tidlig innsettende infarkt og slike funn ved innkomst er typiske for dominant nedarvet hyperkolesterolemi. Barn av en person med denne tilstanden har en 50% risiko for å arve den, og også søsken av en pasient har høy risiko. Det er derfor sannsynlig at det blant søsken og barn av vår pasient finnes personer med svært høy risiko for hjerteinfarkt. Får slektningene kjennskap til sin risikosituasjon, kan forebyggende tiltak igangsettes. Det finnes i dag gode medikamenter som reduserer kolesterol på en måte som man tidligere bare kunne håpe på, og som beviselig forebygger hjerteinfarkt og forlenger livet for en betydelig andel av riskopersonene.

Målsettingen å bevare liv og helse tilsier at nære slektninger av en person med denne form for familiær hyperkolesterolemi bør undersøkes, slik at livreddende behandling kan igangsettes hos dem som faktisk har fått sykdomsgenet. Dersom man ikke gjør bruk av kunnskap om infarkt risiko hos slektningene, som skjebnen til vår pasient har gitt oss, vil noen av dem ikke bli klar over sin risikosituasjon før de faktisk får infarkt selv, eller kanskje før ytterligere en slektning dør.

Scenariet illustrerer at genetiske sykdommer har den viktige egenskap at informasjon om slik sykdom er av betydning for den som på et gitt tidspunkt er rammet, men for en hel rekke andre mennesker, også i fremtidige generasjoner. Dersom pasienten hadde overlevd, hadde man gjennom ham kanskje fått kontakt med slektninger med forhøyet risiko, og dermed fått mulighet for å igangsette forebyggende tiltak som vi vet hjelper. I dette tilfellet døde imidlertid pasienten, slik en av fem pasienter med hjerteinfarkt gjør, og vi har derfor ingen kontaktperson som kan hjelpe oss til å nå frem til de av slektningene som har høy infarkt risiko.

Slektninger har særlig nytte av informasjon om genetisk sykdomsrisiko ved sykdommer som kan forebygges eller utsettes ved livsstilendringer, kostholds endringer eller

medikamenter (eksempelvis hjerteinfarkt). Slik informasjon kan også være til stor nytte ved sykdommer der det bedrer fremtidsutsiktene at diagnosen stilles så tidlig som mulig slik at behandling kan startes tidligst mulig (eksempelvis visse kreftformer).

Mennesker kan imidlertid også ønske kunnskap om risiko for sykdom som det ikke er noe å gjøre med. Mange vil ønske ikke å videreføre sykdommen i slekten, og de vil ta hensyn til risikoinformasjonen i planlegging av familie, karriereopplegg etc. Det er imidlertid også risikoindivider som finner at visshet (også om en tung skjebne venter) er enklere å forholde seg til enn stor uvisshet, som den 50% risiko som unge voksne barn av en person med Huntingtons chorea har. Etter min mening måtte samfunnet ha svært sterke grunner dersom det skulle motsette seg et ønske hos disse risikopersonene om å få vite om de har eller ikke har sykdomsgenet, selv om en ikke har noe behandlingsmessig tilbud i dag.

Dagens personvern til skade for individer og familier med genetisk sykdom

Det skal understrekes at norsk personvern omkring deler av problematikken med genetisk informasjon er av pionerkarakter. Vi har, muligvis som det første land, lovbestemmelser som forbyr bruk av genetisk informasjon i forbindelse med inngåelse av forsikringsavtaler og ansettelse etc. På en rekke andre punkter skaper imidlertid dagens lovgivning eller praktisering av regelverk basert på lovgivning, store problemer, som i verste fall kan koste mennesker livet.

I Ot.prp. 37 (1993-1994) heter det på s. 55: "Helsevesenet kan ikke drive noen form for oppsøkende virksomhet av slektninger, da kravet om samtykke etter denne bestemmelsen og legelovens bestemmelser om taushetsplikt, synes å være til hinder for dette". Her brukes legelovens bestemmelser om taushetsplikt til å gjøre det umulig å oppnå informert samtykke. Ingen kan gi samtykke om en ikke vet at det er noe å gi samtykke til. Forbudet mot å informere lager en umulig situasjon og hindrer helsevesenet i å nå frem med tilbud som kan være livreddende. Det er forbausende å finne en slik "catch 22"-situasjon som begrunnelse for et forbud som kan ha uhyre alvorlige konsekvenser.

På s. 55 i Ot.prp. 37 (1993-1994) heter det også at "Legers taushetsplikt er etter departementets syn spesielt viktig overfor personer som selv ikke er kjent med arvelig risiko for å utvikle fremtidig sykdom". Hensikten med taushetsplikten er å beskytte pasienter og ta vare på deres helse, ikke å forhindre at nyttige helsetilbud når frem til dem. Taushetsplikten ser her ut til å ha vært oppfattet som en absolutt regel med innebygget egenverdi, uavhengig av pasientens ve og vel. Et for strengt lovverk eller en for streng håndheving av lovverk omkring personvern lager betydelige vanskeligheter for den overvåking av helsetilstanden i kommunene som skal skje ifølge kommunehelseloven, og kan virke direkte ødeleggende på viktig epidemiologisk og genetisk forskning.

Nåværende lovgivning eller praksis skaper også store problemer for kvalitetssikring i helsevesenet. En betydelig del av sykehusinnleggelsene er gjeninnleggelser, og hensyn til kvalitetssikring gjør det helt nødvendig at slike kan følges uten anonymisering eller pseudonymisering av personinformasjon. Det er viktig å vite om gjeninnleggelser

er assosiert med bestemte diagnoser, bestemte behandlingsformer, varighet av sykehusopphold, sosialt nettverk som pasienter utskrives til, bestemte kirurgiske (eller andre) prosedyrer eller med bestemte avdelinger.

I en arbeidsgruppe i Oslo som har vært i virksomhet siden våren 1995 ("Harboe-gruppen"), har vi gjennomgått en rekke eksempler på uønskede konsekvenser av norsk lovgivning eller praksis omkring personvern. Et særlig graverende eksempel er at det er overveiende sannsynlig at minst ti personer, som er døde av kreft forårsaket av asbest i arbeidsmiljøet, har gått glipp av en erstatning de hadde krav på.

Det skyldes ytterst uheldige avgjørelser av tilsynsmyndighetene som nektet å frigi informasjon for å kunne finne frem til erstatningsberettigede. Avslaget ble begrunnet med legelovens taushetsbestemmelser. Det er nesten ufattelig at en lov der intensjonen opplagt har vært å beskytte de svakeste, kan brukes til å hindre arbeidsfolk i å få erstatning som de har juridisk krav på. Det er ubarmhjertig at de som er blitt syke selv må ha krefter og ressurser til å fremme sine krav om de ikke skal miste sine rettigheter. De som er blitt syke vil ofte ha nok med selve sykdommen og tiden en har til rådighet kan være kort ved asbestindusert kreft. Heller enn å lage hindringer som setter en effektiv stopper for at syke mennesker og deres familier kan få den erstatning de har krav på når det er forholdene i et asbestforurenset arbeidsmiljø som har ført til sykdom, burde det offentlige ha plikt til å legge forholdene slik til rette at det var mulig å *oppsøke* de syke og tilby dem den erstatning de har krav på.

Man kan med atskillig grunn spørre hvordan det kan ha utviklet seg en praksis innen norsk personvern som så klart bryter med intensjonene i flere lover. Ved siden av mistolkning av legelovens intensjoner er nok noe av forklaringen at lov om personregistre mv av 9. juni 1978 ikke er noe egnet instrument til å regulere personvern i medisinsk sammenheng, og da kan en komme galt av sted dersom avgjørelser baseres på denne loven. Når det er truffet avgjørelser som ikke er til beste for syke mennesker har det tydeligvis vært for lang avstand mellom reguleringsmyndighet og praktisk medisin, der ingen er i tvil om hva hensikten er med taushetsbestemmelsene. Endelig er det en betydelig svakhet at forvaltningsinstansen (Datatilsynet) som overvåker personvern også i medisinsk sammenheng, helt mangler medisinsk kompetanse. Det er tankevekkende at en så lenge har beholdt et system der tilsynsmyndighet mangler kompetanse innen ett av de viktigste områdene som det skal føres tilsyn med.

Med en så streng lovgivning eller praksis på personvernområdet er det nærliggende å spørre om det er et rimelig forhold mellom antatt fare og etablert regelverk. Etter min oppfatning kan et slikt spørsmål bare besvares med nei. Det hensyn som kunne ha talt sterkt for et overmåte strengt personvern, er allerede ivaretatt i Lov om medisinsk bruk av bioteknologi av 5. august 1994, som forbyr bruk av genetisk informasjon i forbindelse med ansettelser, inngåelse av forsikringsavtaler etc. Dermed er den største faren for diskriminering eliminert. Et annet viktig punkt er at det ikke er mulig å hevde at norske samlinger av medisinsk informasjon "lekker", det være seg medisinske registre eller pasientarkiver. Endelig kan en slå fast at i en tid med rikelig med mediaoppmerksomhet omkring den medisinske profesjon, blir det sjelden eller aldri

antydning at leger og annet medisinsk personell bryter taushetsplikten. Medisinsk taushetsplikt overholdes i Norge.

Siden de reelle eller potensielle farer med hensyn til misbruk av medisinsk informasjon er små, må de strenge lover og den strenge praksis omkring medisinsk personvern gå langt ut over reelle behov.

Et forbud med fatale følger

Personvernet er på kollisjonskurs med hensynet til den enkeltes helse når det får et så ekstremt utslag som i Ot.prp. 37 (1993-1994), der det på s. 55 heter at; "Helsevesenet kan ikke drive noen form for oppsøkende virksomhet av slektinger....", og "Oppsøkende genetisk virksomhet må eventuelt bare finne sted via familiemedlemmer".

Bestemmelsene er direkte uetiske fordi de hindrer at helsevesenet når frem med tilbud som kan forebygge sykdom, utsette sykdom eller føre til tidlig diagnostikk og behandling. At tilbud ikke når frem kan i verste fall koste pasienten livet. Det har i alle år vært god praksis i arbeid med de klassiske arvelige sykdommer at den medisinske genetiker bruker den eller de personer i slekten som har søkt ham, som kontaktperson til øvrige slektsmedlemmer. Det blir likevel meningsløst når denne praksis videreføres til en stivbent og absolutt regel, særlig nå når også flere av de "store folkesykdommer" er kommet inn i genetikerens arbeidsfelt. Det er nå tallrike eksempler på at en fremgangsmåte der en helt er avhengig av ett eller flere slektmedlemmer ikke fører frem og at konsekvensen kan være overmåte alvorlige.

Selv i de tilfeller der informasjon til risikopersoner eller syke i slekten når frem via det slektsmedlem som den medisinske genetiker har kontakt med, fungerer fremgangsmåten ofte dårlig. Det er flere grunner til dette. Den person helsevesenet er i kontakt med kan ha misforstått informasjonen han selv har fått og gir direkte feil informasjon videre. Helsepersonell kan regne med at vi hyppig vil mislykkes i den uvanlige oppgaven å "utdanne" familiemedlemmer til informasjonsformidlere om vanskelige helseproblemer. Helseinformasjon via familiemedlem som når frem kan være korrekt, men likevel få en feil betoning. Dels kan informasjonen gis på en så fryktinngytende måte at mottakerne av informasjonen ikke klarer å forholde seg adekvat til den, dels kan informasjonen gis så forsiktig og avdempet at mottakerne tror den er uviktig. Endelig kan en ikke se bort fra at en som skal bringe informasjon videre, i sjeldne tilfeller kan tenkes å endre den med vilje (dårlige forhold innad i familier er ingen sjeldenhet).

Det ovennevnte må være tilstrekkelig til å illustrere at informasjon som gis via familiemedlemmer, i mange tilfeller ikke oppfyller rimelige kvalitetskrav. Det er neppe etisk forsvarlig å akseptere at informasjon formidles uten noen form for kvalitetskontroll. Å overlate den viktige formidlingsprosessen til et tilfeldig familiemedlem strider mot all tenkning om kvalitetssikring i helsesektoren.

Ovenfor er nevnt situasjoner der informasjon i en eller annen form når frem til risikopersoner i slekten. I mange tilfeller vil imidlertid informasjonen overhodet ikke nå frem. Det er mange årsaker til at dette kan skje. Mange mennesker synes det er for vanskelig å bringe videre medisinsk informasjon, særlig risikoinformasjon, og mange mener nok at dette er en informasjonsprosess som helsevesenet bær ta seg av.

Et familiemedlem som skulle vært "budbringer" kan bestemme seg for likevel ikke å være det, fordi han ikke ønsker å skape engstelse ved å bringe risikoinformasjon, fordi han har lite kontakt med familien eller fordi det er dårlige forhold i familien. I enkelte tilfeller kan den person som helsevesenet er i kontakt med ha en funksjonshemming som gjør at han vanskelig kan være informasjonsformidler, eller han kan være alvorlig syk og ha nok med sine egne plager. Endelig kan det forekomme at den person helsevesenet har kontakt med dør før det har vært rimelig å ta opp spørsmålet om kontakt med andre familiemedlemmer (kfr akutt hjerteinfarkt hos personer med arvelig hyperkolesterolemi). Det kan slås fast at det er flere gode grunner til at informasjon til slektsmedlemmer ikke blir formidlet videre, og det er vanskelig å se noe etisk forsvar for at helsevesenet skal legge et slikt tungt ansvar på et tilfeldig familiemedlem.

Enkelte genetikere vil hevde at de ikke har problemer med å nå frem til hele slekten via det familiemedlem som de har kontakt med. Forklaringen på at situasjonen kan oppleves så forskjellig er nok triviell: de som ikke opplever noe problem ved å arbeide via et familiemedlem har rimeligvis så sterke begrensingsmekanismer at det i alt vesentlig vil være svært bevisste og ressurssterke familier som når frem, familier der alle allerede i utgangspunktet er innstilt på å søke hjelp. Instruksjoner i forkant om at hele familien må være tilgjengelig vil nødvendigvis få en del som ville hatt problemer med å kontakte slektninger til å ombestemme seg.

I "Harboe-gruppen" er vi kjent med flere eksempler på at såvel mennesker med høy infarktisiko pga hyperkolesterolemi som mennesker med høy kreftisiko pga polypose i tykktarmen, ikke har fått informasjon som kunne ha vært livreddende, fordi den person helsevesenet var i kontakt med ikke ønsket å være "budbringer".

Det fremgår av det som ovenfor er sagt at det nå er helt nødvendig å oppheve lovbestemmelser som hindrer helsevesenet i å kontakte risikopersoner. Såvel innenfor medisinsk genetikk som innenfor medisinen forøvrig er det atskillig erfaring i å gi informasjon om sykdomsrisiko og dårlig prognose, men det bør likevel arbeides med å komme frem til gode informasjonsprosesser for risikopersoner som er tilpasset den enkelte kategori av sykdomsrisiko.

Det vil imidlertid ikke være tilstrekkelig å oppheve forbud mot oppsøkende helsetilbud. For å sikre at de som trenger det får livsviktige behandlingstilbud eller forebyggingstilbud, må det bli en *plikt* for den legen som blir klar over at en person har økt sykdomsrisiko å sørge for at vedkommende får adekvat informasjon og kan gi informert samtykke til forebyggende eller terapeutiske tiltak.

Oppsøkende virksomhet er ikke identisk med genetiske tester

Det har, ikke minst i media, vært en tendens til å knytte oppsøkende virksomhet sterkt sammen med genetiske tester.

Denne typen undersøkelser synes å oppfattes som mer problematisk enn vanlige medisinske undersøkelser (eksempelvis med henblikk på om en har kreft). Det er

neppe rasjonell grunn for den særlige mystikk og engstelse som knytter seg til genetiske undersøkelser, men i det praktiske liv må det tas hensyn til at slik engstelse finnes.

Det er viktig å være klar over at familieinformasjon og klinisk informasjon alene kan være tilstrekkelig til å avdekke sykdomsrisiko, uten at det gjøres genetiske laboratorieundersøkelser. Arbeidsredskaper som har vært tilgjengelig i "alle år" (opptak av familieanamnese og klinisk undersøkelse) kan således avdekke genetisk sykdom eller risiko for genetisk sykdom i en del tilfeller. Genetiske laboratorieundersøkelser har større diagnostisk presisjon enn tidligere hjelpemidler og kan bekrefte eller avkrefte mistanke om sykdomsrisiko. Det er likevel viktig å holde fast ved at oppsøkende helsetilbud i slekter med genetisk sykdom eller sykdomsdisposisjon ikke er ensbetydende med utstrakt bruk av genetiske tester.

Det er også viktig å være klar over at en gitt risikofaktor ikke nødvendigvis har samme betydning i alle familier. Eksempelvis synes noen å kunne tåle et svært høyt kolesterolnivå. Det er helt nødvendig å se forekomst av risikofaktorer i sammenheng med sykdomsopptreden i familier og slekter. En kommer ikke utenom den kliniske vurdering. Når genetiske tester kombineres med medisinsk-genetisk kunnskap og klinisk skjønn, gjør en bruk av så god risikovurdering som dagens kunnskap muliggjør. Uttrykk som "spåmannsvirksomhet" er ytterst malplassert.

Feilaktig antakelse: "Folk ønsker ikke å vite om sykdomsrisiko"

I forbindelse med utarbeidelsen av norsk lovverk for medisinsk bruk av bioteknologi ble det ofte påstått at "folk flest ikke ønsker å vite om egen sykdomsrisiko". De som arbeider i medisinsk genetik har hele tiden visst at dette ikke holder stikk. Selv risikopersoner for en sykdom som Huntingtons chorea, som det for tiden ikke finnes behandling for, ønsker i mange tilfeller å få vite om de er blant de heldige som unnslipper den. *A priori* er det derfor liten grunn til å tro at mennesker med sykdommer som lar seg forebygge eller behandle skulle være negative til å få kjennskap til egen sykdomsrisiko. Likevel går antakelsen av et utbredt ønske om å få være uvitende som en rød tråd gjennom både offentlige dokumenter og fremstilling i media omkring bruk av genetiske undersøkelser. Uvitenhet opphøyes nesten til en dyd.

Høsten 1995 ble det rapportert en undersøkelse som på avgjørende vis demonstrerte at det er grepet ut av luften når det hevdes at folk flest ikke vil kjenne til egen sykdomsrisiko. Det er Scan Facts opinionsundersøkelse utført for Lipidklinikken ved Rikshospitalet som har vist at man var på ville veier med å anta at folk ikke ønsket å kjenne til risiko for sykdom som det er noe å gjøre med.

I undersøkelsen ble et representativt utvalg av nordmenn spurt om de ville være interessert i å få vite om det dersom de selv kunne ha arvet høyt kolesterol. Hele 77% svarte ja på spørsmålet, mens bare 18% svarte nei. Undersøkelsen viste også at 70% av de som ville vite, ønsket informasjon uansett risikoens størrelse, mens 11% ønsket informasjon dersom risikoen var 50%. Opinionsundersøkelsen avdekket av 74% ønsket å bli informert av legen selv, mens bare 19% ville at legen skulle informere via et

familiemedlem. Det mest oppsiktsvekkende resultat av undersøkelsen var imidlertid at hele 78% mente at det skulle være en **plikt** for legen å gi informasjon, og bare 13% mente at det kunne være opp til legen selv å vurdere hvorvidt informasjon skulle gis.

Undersøkelsen leder til den helt klare konklusjon at den utbredte antakelse at folk flest ikke ønsker å vite om egen sykdomsrisiko er feil, i hvert fall når det gjelder en sykdom som det er noe å gjøre med, som familiær hyperkolesterolemi. Det er ytterst uheldig at den feilaktige antakelsen har hatt en så bred plass i arbeidet med å utvikle regelverk i Norge, og i den norske mediadebatten. Dersom en i det hele tatt tar hensyn til folkeopinionen, har antakelsen at mennesker ikke vil vite om sykdomsrisiko ingen berettigelse i arbeid med nytt lovverk/regelverk omkring oppsøkende helsearbeid.

Skal det legges vekt på en mulig "rett til ikke å vite"?

Forbudet mot å drive noen som helst form for oppsøkende helsearbeid i slekter synes å være basert på en påstått "rett til ikke å vite". Dersom en lever på en øde øy og ens egen risiko for fremtidig sykdom ikke angår noe annet menneske, er det neppe noe avgjørende til hinder for å velge ikke å vite, men et slikt valg fortjener ikke status som "rett".

Det er noe nær uforståelig når noen forsøker å pledere en slik "rett" i forbindelse med genetiske sykdommer. Det er nettopp et karakteristikum ved genetiske sykdommer at de ikke berører bare en person, men mange personer, også i fremtidige generasjoner. Jeg kan ikke se noe etisk forsvar for å velge uvitenhet for seg selv og partneren (og velge det på vegne av partneren!) dersom partneren uvitende kan komme i en svært problematisk situasjon, kanskje med flere barn som har svært alvorlig sykdom. Partneren burde kunne velge ikke å få barn. Det er heller ikke likegyldig med tanke på en families fremtidsmuligheter om far eller mor med stor sannsynlighet eller sikkerhet vil bli uhelbredelig syk på et tidspunkt da familien sårt trenger dem begge.

En måtte ha en skremmende likegyldighet overfor sin partner dersom en fant det i orden ikke å gi full informasjon om spørsmål som er viktige omkring familieplanlegging og annen viktig felles planlegging. For å kunne gi informasjon må en først og fremst ha den selv. Å velge ikke å vite i en situasjon der ens egen skjebne sterkt kan påvirke skjebnen til et annet menneske (eller flere andre mennesker) er feigt og uansvarlig, etter mitt syn.

En "rett til ikke å vite" kunne på avgjørende måte også hindre viktig forskning som på sikt kunne bidra til å bedre helse og fremtidsutsikter for den gruppen som en person tilhører som ikke ønsker å vite. Det kan, spesielt for sjeldne sykdommers vedkommende, være av stor betydning at mennesker som deler et genetisk skjebnefellesskap er villig til å handle som medlem av gruppen, ikke minst når det gjelder å bidra til at forskning for en bedre fremtid kan skje. Pasienten er ikke bare enkeltperson, men en del av en hel gruppe. Å velge ikke å vite er da usolidarisk og uetisk overfor egen gruppe.

Det avgjørende argument mot at det skulle eksistere en slags "rett til ikke å vite" er at uvitenhet kan bli til stor skade for andre mennesker. Å begrunne en antatt "rett til ikke å vite" med at folk flest ønsker det, faller i dag på sin egen urimelighet. Det er tvert imot sterke holdepunkter for at majoriteten nettopp *ønsker* kunnskap om risiko for egen sykdom, i alle fall sykdom som det er noe å gjøre med.

Med slike negative sider ved en "rett til ikke å vite" er det vanskelig å forstå hvorledes dette synspunktet kan ha fått status som viktig prinsipp i forbindelse med norsk lovarbeid, saksbehandling i forskningsetiske råd og offentlig debatt.

Å velge uvitenhet har ingen etisk egenverdi og strider imot positive holdninger som å ta medansvar for egen helse og skjebne. Etter min oppfatning er det ingen tvil om at det er etisk mer høyverdig å få kunnskap om seg selv og sørge for å mestre kunnskapen på beste måte, enn å stikke hodet i sanden. Det vil ikke ha gode konsekvenser for vårt samfunn om vi får den oppvoksende slekt til å tro at det er etisk høyverdig å velge uvitenhet.

Medisinske registre

Tiltak som krever personidentifiserbar registrering av medisinske data støter på store vanskeligheter med regulerende myndigheter. Det er uklart om det foretas noen egentlig avveining mellom nytteeffekten og de forhold som eventuelt skulle tilsa at streng regulering er nødvendig. Hvis jeg har rett i at helsepersonell overholder taushetsplikten og at norske medisinske registre ikke "lekker", er det ikke lett å se at det er behov for en regulering som setter snevre grenser for arbeid der en gjør bruk av medisinske registre.

Skepsisen synes særlig stor til registre med medisinsk-genetisk informasjon. Det er i eksisterende regelverk og lovverk ikke tatt hensyn til at genetiske sykdommer ikke bare rammer en person, men en gruppe av personer ("pasienten" er hele familien), og til at medisinsk informasjon om ett familiemedlem kan være av stor betydning for andre medlemmer av familien. I eksisterende regelverk er det ikke tatt høyde for det genetiske skjebnefellesskap i slekter med alvorlig sykdom eller for det faktum at genetisk sykdom berører flere generasjoner. De nevnte forhold gjør registrering av medisinsk-genetiske data særlig betydningsfull. Et medisinsk-genetisk register er trolig til større praktisk nytte enn de fleste andre medisinske registre.

Siden bruk av genetisk informasjon i forbindelse med inngåelse av forsikringsavtaler, ansettelse osv er forbudt etter lov av 5. august 1994 om medisinsk bruk av bioteknologi, kan en se med stor ro på at medisinsk-genetiske data registreres. Den viktigste begrunnelsen for relativt streng kontroll med medisinske registre er i virkeligheten bortfalt. Det er ikke behov for verdens strengeste overvåking av medisinsk-genetiske registre etter at en lov har forbudt all bruk av genetisk informasjon som kan virke diskriminerende.

Beslutninger truffet av reguleringsmyndighet har ført til at helsevesenet ikke kan oppsøke risikopersoner med familiær hyperkolesterolemi for å sette igang

forebyggende tiltak som kan hindre hjerteinfarkt og for tidlig død. Pasienter med kreft forårsaket av asbestforurensning på arbeidsplassen har heller ikke fått erstatning som de rettmessig har krav på. Disse to eksemplene alene burde være tilstrekkelig grunn til å forandre lovverk og regelverk omgående.

Reguleringsmyndigheters saksbehandling og beslutninger har også skapt store vansker for verdifull forskning. Interimbeslutninger om at det ikke er mulig å undersøke materiale fra personer som har avgått ved døden, eller at personer som inngår i et forskningsprosjekt må spørres eksplisitt hver gang en ny test på innsamlende prøver skal foretas vil umuliggjøre viktige forskningstiltak dersom de ble opprettholdt. Det ville være helt urimelig om et organ som er helt uten kompetanse i medisin skulle ha fullmakt til nærmest å nedlegge viktige forskningsområder innen medisin og epidemiologi.

Av praktiske grunner er det helt nødvendig å registrere personidentifiserbar informasjon. Når en slektnings diagnose og sykdomsforløp er av betydning for den medisinske vurdering av en pasient eller familie, må legen hurtig kunne få frem medisinsk informasjon om slekninger og kunne være helt sikker på at informasjonen virkelig gjelder den person den antas å gjelde. Navn og fødselsnummer er her viktige hjelpemidler. For den helseovervåking som kommunene etter kommunehelseloven skal foreta, er det nødvendig med personidentifiserbar registrering. Det er også uomgjengelig nødvendig med personidentifiserbar registrering for å ha en adekvar kvalitetssikring. Kvalitetssikring må nå tillegges stor vekt i den videre diskusjon av fremtidens medisinske registre.

Når reguleringsmyndighet treffer (foreløpige) bestemmelser som begrenser enkeltmenneskers muligheter for å delta i forskningsprosjekter som de selv er motivert for (noe som har hendt), må det være galt fatt med respekten for enkeltmenneskers rett til autonome avgjørelser.

Lov av 9. juni 1978 om personregistre mv synes å ha hatt andre hovedsiktemål enn regulering av medisinske registre, og en finner ikke noe eget kapittel om medisinske registre i loven. Å behandle også medisinske registre etter denne lov innebærer at tilsynet med slike registre ligger i et forvaltningsorgan som helt mangler medisinsk kompetanse. Tilsyn uten kompetanse kan ikke aksepteres.

Når en med all mulig tydelighet ser at det ikke er harmoni mellom på den ene siden den medisinske hverdag og menneskers behov og på den annen side et lovverk som primært er skrevet for annen virksomhet enn medisinske registre, og med et tilsynsapparat som fører til kvalitetssikringsproblemer heller enn å løse slike, må tiden være inne til å gjøre nødvendige forandringer.

Jeg foreslår at man snarest gjør følgende:

1. Trekker medisinske registre ut av lov om personregistre mv av 9. juni 1978.
2. Trekker medisinske registre ut av forvaltningsområdet til Datatilsynet.

3. Etablerer hensiktsmessig lovgivning for å regulere de særlige forhold omkring medisinske registre, eller bruker regelverket for sykejournaler også for medisinske registre.
4. Legger tilsynet med medisinske registre til instans med solid medisinsk kompetanse, eksempelvis Statens helsetilsyn eller Fylkeslegeetaten med støtte av et fagråd, eller til en helt ny etat.

Konklusjoner:

1. Lovverk eller implementering av lovverk har bl.a. ført til at viktige helsetilbud ikke når frem til mennesker som trenger dem for å unngå tidlig sykdom og død, til at kreftsyke mennesker som har arbeidet i asbest-forurensset miljø ikke har fått erstatning de har rettmessig krav på, og til store problemer med kvalitetssikring, helseovervåking og epidemiologisk forskning.
2. Disse virkningene var ikke tilsiktet da lover og regelverk ble vedtatt.
3. Lover og regelverk må snarest endres for å ivareta menneskers liv og helse og pasienters rettigheter. Bedømt etter de lover det har vært henvist til som begrunnelse for restriktive tiltak fra tilsynsmyndighet, er det særlig lovtekst og implementering av følgende lover som må revurderes: Lov om personregistre mv av 9. juni 1978, Lov om medisinsk bruk av bioteknologi av 5. august 1994 og Legeloven av 13. juni 1980 (taushetspliktbestemmelsene).
4. Forvaltningen av lover som berører medisinsk personvern må legges til institusjon med medisinsk kompetanse.
5. Det må gjøres til en plikt for leger som blir klar over at en person har økt risiko for sykdom som kan forebygges eller behandles å sørge for at helsetilbud når frem til vedkommende.

GENTESTING ETTER FØDSELEN: SYKDOM SOM IKKE KAN BEHANDLES

Stipendiat Tor Jenssen, Psykologisk Institutt, Universitetet i Oslo.

Presentasjon og bakgrunn.

Jeg er psykolog og stipendiat på Psykologisk Institutt, Universitetet i Oslo. Jeg var inntil nylig leder av Landsforeningen for Huntingtons sykdom og brukermedlem av Styringsgruppen for Senter for Sjeldne Sykdommer og Syndromer - Smågruppesenteret - på Rikshospitalet. Fortsatt er jeg medlem i Fagrådet for HS. Jeg er risikoperson for HS, dvs. min mor hadde sykdommen og jeg har 50% risiko for å ha arvet den. Dermed har jeg en faglig bakgrunn og en personlig tilknytning til foredragets problemstilling. I tillegg har jeg snakket med mange som har tatt gentesten for å finne ut om de vil få Huntingtons sykdom. En del av eksemplene i foredraget vil derfor gjelde HS.

I dette foredraget vil jeg ta opp medisinsk bruk av genteknologi, spesielt diagnostisering og prediktiv testing ved sykdom som ikke kan behandles. (De etiske sidene ved abortindikasjon vil ikke bli tatt opp siden vi allerede har en rimelig god abortlov som gir kvinnen (paret) mulighet for å vurdere livsbetingelsene for et kommende barn, før de eventuelt går til det vanskelige skritt å avbryte et svangerskap). Betegnelsen "sykdom som ikke kan behandles" må utforskes nøyere, siden dette gjelder sykdommer hvor man via genteknologi og behandlingsforskning kan finne sykdomsgen, genets struktur og funksjon, samt mulige lindrene og behandlende tiltak. I tillegg har vi en rekke former for psykologisk/psykoterapeutisk behandling, som ikke "kurerer" sykdommen, men hjelper folk til å akseptere sin situasjon og bli konstruktive i forhold til sin egen og familiens framtid.

HS er en sjelden uhelbredelig og arvelig sykdom. Det finnes omlag 250 pasienter i Norge og omlag 1000 risikopersoner. Sykdommen debuterer midt i livet - i 35-45 års alder. Den gir tiltagende svinn av nerveceller i hjernen, tidlig demens (senilitet), sterk reduksjon i kognitive funksjoner (hukommelse, tenkning og konsentrasjon) og motoriske funksjoner (kraftige ufrivillige rykninger, talevansker og ustø gange), samt personlighetsmessige endringer (påståelig, ukritisk, sta, o.a.). Sykdommen medfører forferdelige konsekvenser for familien, både risiko for barna, mange år med en forelder eller partner som blir sterkt funksjonshemmet og uforutsigbar i sin oppførsel, samtidig som svekket hukommelse gjør det umulig å lære nye ting, gjenkjenne personer o.l. slikt som vi kjenner fra senil demens hos eldre. Barn av en pasient har 50% risiko for å bli syk, uansett kjønn. Pasientene lever vanligvis i 10-15 år fra diagnose er stillet.

Genet som gir HS ble funnet i 1993. Mange risikopersoner har valgt å gjennomgå en gentest for å få kunnskap i stedet for usikkerhet. Når man vokser opp med en mor/far og besteforelder, onkler/tanter som er syke forstår man for at dette er arvelig. Dermed er det for mange ikke et spørsmål om å leve godt uten å vite om en fremtidig sykdom - "retten til ikke å vite" - men å få avklart hvorvidt en selv vil få denne forferdelige sykdommen.

Ved muskelsvinn blir man sterkt funksjonshemmet, men kognitive funksjoner kan være intakt, dvs. man kan tenke, resonnerer, huske godt og lære ting som før, men etter hvert som musklene og bevegeligheten svekkes vil man ende opp som sengeliggende og helt hjelpavhengig. Da kan også taleevnen gå tapt fordi man ikke lenger har kontroll over musklene i ansiktet og halsen. Man kan altså ha mye og uttrykke uten å få sagt det. Enkelte former for muskelsvinn er arvelig og man har funnet genet som gir

sykdommen. Det går altså an å teste seg og få vite at man får - eller ikke får - denne forferdelige sykdommen.

Kan et menneske ønske å vite om en slik forferdelig framtid og gjennomgå en gentest?

Ja, alle håper på at gentesten vil vise at de *ikke* har genet. Kan man på noen måte leve med visshet om at man har genet og vil få sykdommen? Ja, men det tar tid å bearbeide. Mange risikopersoner velger ikke å teste seg fordi de synes livet er til å leve med, andre er redd for resultatet.

Omlag 100 personer med risiko for HS har valgt å la seg teste. Ingen har fått så sterke reaksjoner at innleggelse har vært nødvendig eller at det var alvorlig fare for selvmord, til tross for at det er overhyppighet av selvmord blant HS-risikopersoner generelt.

Gentesting etter fødselen: Hvorfor gjennomgå gentest?

Gentesten for HS er 100% sikker. Dermed kan man fastslå eller utelukke HS-diagnose der man har kliniske indikasjoner (symptomer), men usikker familiehistorie. De fleste diagnostiske gentestene bekrefter andre kliniske funn slik at man kan stille sikker diagnose. I noen tilfeller har man imidlertid fastslått at pasienten *ikke* har HS, men annen sykdom med liknende symptombilde. Dermed kan barn og barnebarn være trygge - de kan ikke arve HS. Det å leve med uvisshet om framtidig arvelig sykdom er vanskelig for mange. Da kan det være til hjelp å ta en test for å avklare risiko og for å planlegge framtiden.

Er det en fordel å få diagnose? Ja, for de fleste oppleves det som en lettelse å få et "navn" på de symptomene en pasient har, enten det gjelder tykktarmkreft, brystkreft, autisme, HS eller annet. Samtidig får man et nytt problem i familien hvis det er en arvelig sykdom man finner.

Ved arvelig sykdom må man ha genetisk veiledning for å forstå arvegang og risiko. Risikoen varierer med type sykdom. For HS er det 50% for hver av barna. Ved andre arvelige sykdommer kan begge foreldrene være friske bærere av genet, men deres barn kan få sykdom. I slike tilfeller oppdages dette ved at paret får et barn med alvorlig sykdom og legene mistenker arvelig sykdom. De kan da ønske å genteste seg for å få visshet om dette og forberede neste graviditet i forhold til risiko for at nok et barn dør i lidelse.

Mulige testresultat.

Det er tre mulige resultat av en gentest. Hvis genet ikke blir påvist, har man redusert/ingen risiko for den aktuelle sykdommen. Hvis det viser seg at man har genet, har man tilsvarende økt risiko. For enkelte sykdommer er det vanskelig å fastslå hvorvidt en risikoperson faktisk har sykdomsgenet. Dermed kan man risikere å

gjennomgå de store psykologiske belastningene forbundet med å ta testen, uten å få klart svar angående risiko.

Hvis testen viser at man ikke har sykdomsgenet reduseres/ekskluderes risikoen for både risikopersonen selv og barna. Hvis man har sykdomsgenet kan barna få øket risiko for sykdom. Ved HS vil barn av en risikoperson ha en teoretisk 25% risiko, inntil mor/far eventuelt blir syk. Da økes barnets risiko til 50%. Hvis mor/far gjennomgår en prediktiv test og ikke har genet, vil barnets risiko elimineres. Hvis hun/han derimot har genet kjenner man diagnosen eller vet at sykdommen kommer, men ikke når og ikke hvor alvorlig dens forløp vil bli (dette varierer). Med et slikt resultat vil barna få økt risiko til 50%.

Ulemper forbundet med prediktiv testing.

Ved HS har det vist seg at de som får beskjed om at de har HS-genet får en *sorgreaksjon* som varer i minst 3-6 måneder. Som vanlig er ved sorgreaksjoner går man gjennom ulike faser. Innledningsvis er det hele ubegripelig, man opplever det som "sjokk" med benektning og fortvilelse. Dette kan følges av en periode preget av depresjon eller sinne, før man har bearbeidet sorgreaksjonen nok til å akseptere situasjonen. Da begynner for mange en konstruktiv tilrettelegging av livssituasjon og framtidsplanlegging. Denne bearbeidingen tar lang tid og kan kreve profesjonell hjelp fra psykolog/psykiater, men det viser seg at langt de fleste greier å takle dette.

Alvorlig arvelig sykdom er ofte forbundet med skam og taushet. Etter en prediktiv test som viser at sykdommen kommer til å ramme deg får man et problem i forhold til hvorvidt/hvem man skal informere. Den nærmeste familie? Venner? Naboer? Arbeidskollegaer? Det er selvfølgelig store individuelle forskjeller i hvordan dette gjøres. Selv har jeg god erfaring med åpenhet omkring min situasjon som risikoperson.

Kan økt bruk av genetiske tester føre til at risikopersoner opplever et "press" om å la seg teste? Det er en viss fare for dette, men i forbindelse med prediktiv test for HS må alle gjennom genetisk veiledning og grundig avklaring av hvorfor man ønsker å teste seg. Noen trekker seg i denne fasen. For de som gjennomgår testen vil disse samtalene hjelpe til med å forberede seg på det verst tenkelige svaret.

Kan kunnskap om framtidig arvelig sykdom medføre problematiske samfunnsreaksjoner? Ja, det kan ha konsekvenser for valg av utdanning og arbeid. Vi har allerede eksempler på risikopersoner for HS som har blitt nektet lån og gjeldsforsikring (uten at de har tatt en prediktiv test). Forsikringsselskapene har felles praksis hvor man ut fra individuell vurdering av helse og risiko må betale høyere pris for livsforsikring. Dette er generelt uavhengig av type risiko eller sykdom. Ved HS får risikopersoner under 40 år ikke tegne livsforsikring. Etter at man fyller 40 reduseres risikoen hvis man ikke har fått symptomer. Da kan man få forsikring med tilleggspremie som gradvis nedjusteres jo eldre man blir (uten å bli syk).

I Norge finnes det et *felles register* over personer som søker forsikring i et selskap og for forhøyet premie ut fra helseopplysninger. Likeledes blir man registrert i databasen

hvis man blir nektet forsikring. Dette registeret inneholder navn, personnummer, samt opplysninger om forhøyet premie eller avslag. Meningen er at man etter et avslag ikke skal kunne oppsøke et annet selskap og "lure" til seg en livsforsikring. Hvis helseopplysningene gjelder generell informasjon om ens helse kan et slikt register være lovlig. Hvis det derimot inneholder opplysninger om arvelig sykdom som framkommer ved genetisk undersøkelse eller test, er det ulovlig å registrere slikt:

I Lov om medisinsk bruk av bioteknologi (§ 6-7) heter det:

Forbud mot bruk av genetiske opplysninger:

Det er forbudt å be om, motta, besitte, eller bruke opplysninger om en annen person som er fremkommet ved genetiske undersøkelser. Det er forbudt å spørre om genetiske undersøkelser har vært foretatt.

Unntatt (.....) er helseinstitusjoner (behandling og forskning), og leger som trenger opplysningene i diagnostisk og behandlingsmessig øyemed. Dette innebærer at forsikringsselskapenes "fellesregister" over forhøyet premie og avslagsgrunn er helt *ulovlig* hvis det inneholder slike genetiske opplysninger om en person. Likeledes vil det være *lovbrudd* å spørre om prediktiv test har vært utført eller å ta genetisk informasjon med i vurdering av premie eller avslag. Jeg vil i den forbindelse gjøre oppmerksom på at alle har innsynsrett i egne journaler. Vi har krav på å få vite hva som lagres av informasjon hvor dette kan knyttes til navn eller personnummer. Kan det være på sin plass med en liten aksjon "vi vil ha innsyn i forsikringsselskapenes register"?

Kan det være fordeler forbundet med prediktiv testing?

For det første kan man få et testresultat som utelukker sykdomsrisiko. Om man får det verst tenkelige svaret kan det allikevel bidra til en avklaring ved at man slipper den evinnelige uvissheten. Man kan planlegge livssituasjon og framtiden sin, begynne med forebyggende diett eller kosthold. Det kan være vanskelig å endre livsstil, men hvis man har god grunn - unngå et framtidig hjerteinfarkt o.l. - vil mange lykkes. Et testresultat kan også være avgjørende for om man skal tørre å få barn (ved arvelig sykdom), forberede fostervannsprøve og eventuelt svangerskapsavbrudd eller velge å leve uten egne barn.

Hvilke forutsetninger må innfris for å anbefale/tilby prediktiv testing?

I forbindelse med HS har man etablert oppfølgingsrutiner som et samarbeid mellom Institutt for medisinsk genetik, Ullevål sykehus/Universitetet i Oslo, Smågruppesenteret for sjeldne sykdommer og syndromer og Psykosomatisk avdeling på Rikshospitalet. Grundig genetisk veiledning før og etter testingen, samt langvarig psykoterapeutisk oppfølging er en forutsetning.

På forhånd: Fullstendig avklaring av mulige konsekvenser samt grunner for å ønske testing, sammen med partner/familie/venn.

Underveis i prosessen: kunne trekke seg før endelig resultat.

Etter: Obligatorisk/frivillig oppfølging eller terapi i tre måneder til to år.

Løfterike konsekvenser av genteknologi og forskning.

Internasjonal genteknologisk forskning rapporterer stadig at nye sykdomsgen er lokalisert og klonet for å studere genets virkeområder.

Når man finner et gen (genet for Huntingtons sykdom ble oppdaget i 1993) igangsettes forskning for å finne måter å forebygge, lindre eller helbrede sykdommen. Dette er viktig genteknologisk forskning som gir mange mennesker med (risiko for) alvorlig arvelig sykdom håp for vår egen generasjon eller for våre barn.

Medikamentell utprøving:

- * Lindre symptomer
- * Forebygge, forsinke debutalder for sykdommen
- * Behandle/kurere sykdommen
- * Genterapi på enkeltindivid (viktig forskningsområde)
- * Genterapi på kjønnsceller slik at arveegenskapen ikke videreføres til barn.

Hvorvidt genterapi på kjønnsceller blir et nødvendig og viktig område framover vil være avhengig av behandlingsforskningen. Finner man medisiner som kan forebygge eller behandle sykdommen vil det kanskje ikke bli nødvendig å forske på genterapi på kjønnsceller, men prinsipielt bør det være åpning for å diskutere slike muligheter. Det er vanskelig å forutse bivirkninger av endring i arvestoffet. Derfor bør man gå varsomt fram.

Oppsummering. Det er viktig:

- * å lokalisere gener for alvorlig/arvelige sykdommer (bioteknologisk forskning).
- * å forstå genes struktur og funksjon (mikrobiologi) med omfattende behandlingsforskning, d.e. forebygging, lindring og behandling (klinisk farmakologi).
- * å legge til rette for mulige genterapeutiske utprøvinger.
- * å sikre skikkelig psykoterapeutisk oppfølging.
- * å sikre full frivillighet, samtykke og hemmeligholdelse.
- * å sikre at forsikringselskaper og andre institusjoner ikke bryter eller omgår Lov om medisinsk bruk av bioteknologi.
- * å sikre at man skiller problemstillingene om genetiske abortindikasjoner (for eller i mot fri abort) fra det jeg her har beskrevet som medisinsk bruk av genteknologi for å kunne finne behandlingsmetoder og hjelpe familier i vanskelige livssituasjoner.

KVINNELIGE IDRETTSUTØVERE: KJØNN, GENETIKK OG GENTESTER.

Prosektor Carl Birger van der Hagen, Inst. for medisinsk genetik, Universitetet i Oslo.

Ved institutt for medisinsk etikk har vi faktisk vært opptatt av problematikken omkring kjønntesting i seksten år. I 1980 fikk vi en henvendelse fra Norges idrettsforbund om å utføre kjønntester i forbindelse med idrettskonkurranser, internasjonale konkurranser i Norge. Vi sa nei til tross for et ganske sterkt press fra Norges idrettsforbund.

Vi var involvert i den samme problematikken i forbindelse med OL på Lillehammer, hvor vi gjorde en henvendelse til Statens helsetilsyn under henvisning til lov om medisinsk bruk av bioteknologi som var under forberedelse. Helsetilsynet svarte at etter deres mening var det i mot loven som skulle komme, men siden loven ikke var trådt i kraft, kunne Helsetilsynet ikke gjøre noe. Saken var oppe i Stortinget i fjor hvor statsråd Werner Christie svarte at han var helt enig med stortingsrepresentant Inga Kvalbukt om at kjønntesting stred mot Bioteknologi-lovens intensjoner. Av visse juridisk-tekniske grunner fant Sosialdepartementet at kjønntesting likevel ikke kom inn under loven. Det kan vi kanskje komme litt tilbake til i flere sammenhenger.

Inndeling i kjønn.

Er inndeling i to kjønn så enkel som folk flest tror? Hva vet vi om den biologiske prosess som kalles kjønnsdifferensiering? Hva er kjønntesting, hvordan gjøres det teknisk og hvor og hvorfor er den nåværende metode en dårlig undersøkelse? Hvorfor kan kjønntesting være skadelig? Og så de to punktene som Berit Skirstad vesentlig vil ta seg av, men som vi kanskje kan komme tilbake til ved en eventuell diskusjon. Hvorfor er det uetisk? Hvorfor er kjønntesting unødvendig?

Hvilke kriterier bruker vi egentlig til daglig for å si om en person er en kvinne eller en mann? Stort sett går det på det som er identifisert ved fødselen, eller så vet man hvordan vedkommende er oppdradd. Hvordan en person føler seg som kvinne eller mann? Allerede i det området vet vi at det finnes avvik. Noen som av forskjellige andre kriterier kan defineres som mann, føler seg kanskje som kvinne og omvendt. De anatomiske forhold er vel det som stort sett er det kriteriet som bestemmer kjønn. Men også det er et veldig uklart kriterium. De indre kjønnsorganer blir ikke undersøkt. Det finnes mange overganger der som kanskje skal sees litt mer på. Seksuell legning, dvs. om man har en partner som er mann eller kvinne og omvendt, det duger i hvert fall ikke som fastlegging av kjønn.

Det at man får menstruasjon, det kan for noen være en bekreftelse på at hun er kvinne. Men det finnes en stor del idrettsjenter som ikke har menstruasjon når de er i den aktive periode. De kan føde barn, det er et greit kriterium kanskje, men det finnes mange kvinner som av forskjellige grunner ikke får barn.

Muskelstyrke og prestasjonsevne er vel et dårlig kriterium, det kan vi kanskje komme litt tilbake til. Er det noe entydig som heter genetisk kjønn? Har man to X-kromosomer sier dette at personen er kvinne, men det finnes mange avvik. Det finnes menn som har to X-kromosomer, ikke noe Y-kromosom ved siden av. Det finnes kvinner som vi skal komme tilbake til, som har et X- og et Y-kromosom og som etter alle andre kriterier ville primært sett bli oppfattet som kvinne. Så i det hele tatt, den enkle to-delingen i kvinner og menn stemmer ikke med realiteten.

Biologisk kjønnsdifferensiering

Hva vet vi da om den biologiske prosessen som kalles for kjønnsdifferensiering? Det er en meget komplisert prosess, hvor det er mange ledd som ikke er oppklart og mange ting som kan gå feil og som man ennå ikke vet noe særlig mye om. I utgangspunktet starter foster-utviklingen ved at en eggcelle med et X-kromosom blir befruktet av enten av sædcelle med et X-kromosom og det blir XX-mønster i fosteranlegget, eller en sædcelle med et Y-kromosom som gir XY-kromosom mønster i fosteranlegget. Hvis vi gjør en kromosom-undersøkelse på et eller annet tidspunkt i utviklingen så vil vi da finne to X-kromosomer hos ca. halvparten av fødte individer og vi vil finne et X- og et Y-kromosom hos den andre halvparten. Men den undersøkelse i seg selv sies som meg antydnet for en stund siden intet om andre kriterier for kjønn. Vi har kvinner som tilsynelatende har et helt normalt X-kromosom og et Y-kromosom og tilsvarende menn som har to X-kromosomer, men som etter alle andre definisjoner vil bli oppfattet som en mann.

Jeg skal på ingen måte bli teknisk, men bare slå fast at i utgangspunktet startet fosterutviklingen med anlegg for begge kjønn. Når anlegg for de Wolfske ganger utvikles, vil det bli til en gutt med en manns indre kjønnsorganer og de ytre kjønnsorganer vil påvirkes på en måte slik at enten utvikling av normal kvinnelig genitalia eller mannlige genitalia med penis og skrotum-utvikling. Og siden det ikke er noen menn som blir testet for kjønn i idrettssammenheng, så skal vi da holde oss til hvordan utviklingen er hos menn, fordi det er jo tilsynelatende om å avsløre de som ikke er normale kvinner. Et arveanlegg, et gen på Y-kromosom som kalles for SRY-genet styrer utviklingen i det genproduktet.

Den testikkel dominerende faktor påvirker de primitive gonader tidlig på fosterstadiet, slik at disse cellene utvikler seg til testikkel-anlegg. Fra testikkel-anlegget at den videre styrer kjønnsdifferensieringen. To typer celler som har størst betydning når det gjelder kjønnsdifferensiering, er sertoliecellene som utskiller et hormonlignende stoff som hindrer utviklingen av kjønnsorgan. Leydig-cellene derimot produserer testosteron, og en slektning til testosteron påvirker de ytre kjønnsorgan-anlegg slik at det blir en utvikling til mannlig kjønnsorgan. Testosteron påvirker de Wolfske ganger slik at det blir utvikling av mannlig indre genitalia. Det er i korthet hovedtrekkene i kjønnsdifferensiering. Den er komplisert og har mange trinn.

Det kan gå feil på mange forskjellige måter her, noe som vil forstyrre den normale kjønnsdifferensieringen, og føre til at man ikke får den to-delning som vi ellers er vant til å oppfatte at enten kvinne eller mann. Det gjelder selv om SRY-genet fungerer normalt,

så kan Leydig-cellene ha mangelfull produksjon av testosteron eller Sertollicellene kan ha mangelfull funksjon osv. Det finnes altså en hel rekke mulige feil i denne difrensieringen.

Hva er kjønntesting?

Det er en undersøkelse av SRY-genet ved PCR-metoden som gir en mulighet til å oppforme ganske små mengder arvestoff tatt fra et individ f.eks. fra munnslimhinne. Denne undersøkelsen er dårlig fordi SRY-genet kan være mutert; kan ha en mutasjon og derfor ikke fungere. Men det kan også være et normalt SRY-gen som jeg nevnte, men koblet andre feil i kjønnsdifrensierings-mekanismene, slik at selv om man påviser et SRY-gen betyr ikke det en entydig fastlegging av kjønn. Videre er PCR-SRY-gen dårlig fordi den er altfor følsom. Den er så følsom at bare en enkelt celle fra en mann vil forurense en slik prøve, og føre til at man fikk en falsk positiv prøve. Risikoen for dette er i størrelsesordenen en prosent, dvs. at av de idrettsjentene som ble testet i Albertville vil fem-seks av disse jentene få en falsk positiv prøve, en prøve som sa at de var menn.

Hvorfor kan kjønntesting være skadelig?

Man har mange års erfaring med pasienter hvor det er en eller annen feil ved kjønnsdifrensiering. Informasjonen om dette kan føre til sterke psykologiske reaksjoner hos pasienter som får høre at de egentlig er mann, mens du er blitt oppfattet som kvinne osv. Det kan gi sterke reaksjoner og det er diskutert om verdien av å informere om disse forhold. Når det gjelder idrettsjenter er det ingen tvil om, og det viser også erfaringen at den såkalte avsløringen, kan føre til spekulasjoner, til personlige tragedier for de som får en slik informasjon.

Hvorfor er kjønntesting uetisk og ulovlig?

Som jeg nevnte innledningsvis innrømmet statsråd Christie at denne form for kjønntesting er en genetisk test. Stortingsrepresentant Inga Kvalbust hevdet at det var imot lovens intensjoner og mot lovens bokstav å bruke genetisk test. Statsråd Christie vedgikk at det var imot lovens intensjoner, han innrømmet ikke helt at det var imot lovens bokstav, det er det sterkt delte oppfatninger om. Han sa også i Stortinget at dette overlater vi til Bioteknologinemnda som vil gi råd og avklare denne fortolkning. Slik at man kan komme bort fra den uverdige tilstand at man fremdeles skulle foreta kjønntesting av idrettsjenter.

Helt til slutt vil jeg peke på at den enorme forskjellen mellom idrettsutøvere i høy grad er genetisk bestemt, men det vil aldri kunne avsløres av kjønntesting. Det er genetisk bestemt hvor stor muskelmengde man har, hvor stor hormonproduksjon man har f.eks. i binyrene, noe som i høy grad er bestemmende for muskelmengde/muskelmasse og idrettsprestasjoner. Men de jentene som har f.eks. XY-kromosom mønster ikke har noen fordel, eller i svært få tilfeller har noen som helst fordel av å ha en Y-kromosom, siden grunnen til deres XY-mønster er at kroppen ikke reagerer på de signaler som det mannlige kjønns hormon ellers ville gi hos menn.

Kjønnstesting er uetisk fordi det er en diskriminerende og utsilende undersøkelse på basis av en genetisk test, og den gir informasjon som kvinnen i utgangspunktet ikke har bedt om, ikke har blitt informert skikkelig om på forhånd og følger ingen av de etiske regler om genetiske tester som er foresatt i Bioteknologiloven.

KJØNNSTESTING AV KVINNELIGE IDRETTSUTØVERE. ETIKK PÅ MANNENS PREMISSE?

Førsteaman. Berit Skirstad, Norges idrettshøgskole.

Jeg vil gi en historisk oversikt om hvorfor testingen ble innført, når det skjedde, hva debatten har bestått i og med hvilken rett en kan si det er etikk på menns premisser.

Testingen startet på 1960-tallet for å rydde opp i ryktene om at menn startet i kvinneklassen utkledd som kvinner og om kvinner som ikke var "ordentlige kvinner". IOC (International Olympic Committee) begrunnet testene med et ønske om garanti for fysisk likhet for slik å unngå urettferdige konkurranser. Dette skjedde samtidig som en gryende frykt for doping spredde seg. Innføringen av kjønntesting var et av tiltakene for å stoppe juks. Det verserte også rykter fra de tidligere øst-blokk landene ifølge IOC medisinske komite at pseudohermafroditer med varierende grad av utviklede testikler ikke fikk behandling, men ble valgt ut til trening i kvinneidrett fordi de hadde en konkurransefordel.

Spørsmålet om kjønn i kvinneidrett er ikke av ny dato. En tysk mester i høyde med verdensrekord for kvinner fra 1938 gikk ut offentlig i 1957 og forklarte at han var overtalt å stille som kvinne i 3 år av ledere i Nazistenes ungdomsbevegelse. Utøveren hadde både kvinnelige og mannlige kjønnsorgan og ble senere utestengt fra kvinnekjenners av det tyske friidrettsforbundet. Det britiske kvinnelige friidrettsforbund så på kjønnsproblematikk allerede i 1948, og de krevde da et brev fra en lege som garanterte at utøverne var kvinner. Dette ble senere kategorisert som for enkelt, og i 1966 ved det Europeiske friidrettsmesterskapet i Budapest måtte de kvinnelige utøverne paradere nakne foran tre kvinnelige leger. Alle passerte testen, men den ble oppfattet som svært ydmykende. Seks verdensrekordholdere kom ikke til testen, deriblant de sovjetiske søstrene Tamara og Irina Press. Deres fravær styrket mistanken om at de var redde for å ikke passere kjønntesten.

I Commonwealth Games i 1966 i Kingston, Jamaica, ble det foretatt en fysisk undersøkelse av de kvinnelige utøverne, og under Pan American Games i 1967 i Winnipeg, Canada ble det gjennomført en "on sight" inspeksjon ifølge kildene. I det Europeiske mesterskapet i friidrett i 1967 forsøkte en for første gang på prøvebasis å se på kromosommønster. Det var her den polske sprinteren Ewa Klobukowska ble første kvinne som offisielt (og i full offentlighet) ikke passerte kjønntesten. Hun hadde vunnet gull og bronse i Tokyo OL i 1964 og innehadde verdensrekord på 100 m. Av stevnearrangørene ble hun fortalt om sine kromosom uregelmessigheter (XXY), og ytterligere undersøkelser ble gjennomført av en seksmannskomite. Det ironiske er at hadde hun blitt undersøkt året etter i Mexico OL, ville hun ha vært startberettiget, fordi hun ville ha passert testen. Etter europamesterskapet gikk hun gjennom flere depresjoner og operasjoner for om mulig å kunne gjeninntre i

kvinnekonkurranser. I 1970 ble hennes resultat strøket fra IAAF's (det internasjonale friidrettsforbundets) bøker og medaljene tatt tilbake.

Ved de olympiske leker i Grenoble og Mexico i 1968 innførte IOC en såkalt "bucclear smear test" (Barr-test). En begynte så å innføre kjønnsertifikat som ble utstedt med bilde, høyde, vekt og akkrediteringsnummer. Resultatene av testene ble behandlet fortrolig, og resultatet blir meddelt av presidenten i den medisinske komite i IOC til nasjonens lege. Etter at resultat er fremkommet ødelegges testene umiddelbart.

I dag brukes en PCR-test (Polymerase Reaction). Denne testen ble tatt i bruk i Albertville i 1992. Det tas en celleprøve fra innsiden av begge kinn for sikkerhetsskyld i tilfelle noe skulle skje med den første prøven. En positiv prøve er innlagt i alle seriene. Før Albertville OL hadde 26 franske forskere skrevet under mot bruk av slike tester. En fremstående spansk genetiker nektet å forstå testen i sommer-OL i Barcelona samme år. Under Lillehammer-OL i 1994 var det skepsis til kjønntesten blant norske genetikere, og testene ble derfor foretatt av det franske teamet fra Albertville (en mannlig biolog og 4 sykesøstre).

Regler for kjønntesting.

IOC's regler for kjønntester er som følger av Charteret i bye-law til § 48, pkt. 2.2. hvor det slås fast:

"Competitors must submit to medical controls and examinations carried out in conformity with the provisions of the IOC Medical Code and with the relevant rules of the IF's concerned. Competitors in women's events must comply with the prescribed tests for feminity control". (IOC 1994:71).

Enhver som nekter en slik undersøkelse eller medisinsk kontroll blir uteluttet fra den aktuelle og fremtidige olympiske leker og mister sin akkreditering.

IOC har klare regler og godkjente tidligere bare det internasjonale friidrettsforbundets kjønnsertifikat i tillegg til sit eget fra tidligere leker. Problemet på Lillehammer f.eks. var at en del trodde at FIS-sertifikatet var gyldig, da de var blitt informert om det av lagets leder eller lege.

Det internasjonale friidrettsforbundet (IAAF) endret sin praksis i 1992 etter en omfattende prosess med arbeidsgrupper og workshop om emnet kjønntesting. De går nå ut fra at utøvere som *legalt, sosialt og psykisk* er oppfostret som kvinner, skal kunne konkurrere i kvinneøvelser.

Det nasjonale forbundet har som ansvar å foreta helseundersøkelser av alle utøverne og å godkjenne kjønnet til utøveren. Den medisinske delegerte har rett til å få undersøkt tvilsomme tilfeller i internasjonale konkurranser. Det vil si at de åpner for en aksjon fra tilfelle til tilfelle slik som Professional Golf Association og Women's Tennis Association har. Individuer som har foretatt kjønnskifte før puberteten, får starte i kvinneklasser, mens de som har foretatt kjønnskifte senere blir vurdert i hvert enkelt tilfelle. I Tokyo i

1992 ble det nye systemet gjennomført med kvalitetstester. Nå er det også blitt slutt på disse. I dag er det kun 4-5 av de olympiske særforbund som fortsatt har kjønntester i sine VM. Det internasjonale skiforbundet er det eneste store særforbund som fortsatt krever kjønns sertifikat.

Likhet.

Førstebegrunnelsen for kjønntester i idrett er likhetsprinsippet, da en skal sikre konkurranse på like vilkår. Grunnen er at menn har store fordeler på biologisk grunnlag slik at kvinner ikke har mulighet til å hevde seg i konkurranser sammen med menn. Menns rekorder er bedre enn kvinners, normalt med 8 til 17%.

Personlig berømmelse og alle pengene som er involvert i internasjonal idrett i dag bidrar til at noen ikke skyr noen midler for å vinne. Dette ser en innen doping, og det vil en finne igjen som juks i kvinneklassen. Aldri har det vært mer sant "Winning is the only thing".

Enda er det ikke slutt på tilfeller hvor menn prøver seg som kvinner. På kvinnedagen 8. mars i år sto det en melding i Dagbladet at Nancy Navalta er mann. Det var idrettsforbundet på Filippinene som kunngjorde dette. Fødselsattesten sier at hun er kvinne. Uansett er det en tragedie for det største friidrettstalentet der. Hun vant 100 m. og 200 m. i de filippinske studentleker i 1993 og 1994. Normalt ville det ha gitt landslagsplass og representasjonsoppgaver. Hennes ekstremt maskuline utseende førte til utestenging fra stevnet året etter. Hun var borte fra konkurranser i ett år, men dukket opp for en måned siden som mann uten suksess. Uken etter vant hun fem løp som kvinne. Deretter sendte det Filippinske idrettsforbund bekræftelse på at hun er mann.

Kjønns skillet er relevant i de fleste idretter bortsett fra f.eks skyting, ridning og seiling. I olympisk "sheet" (150 duer som kommer fra et høyt og et lavt tårn) var en blandet øvelse til og med Barcelona OL. Det var til og med en kvinne som gikk til topps. Før OL var det fattet et vedtak om at denne klassen skulle utgå for kvinner i neste OL etter påtrykk fra IOC. Kvinnene har nå fått en kvinneøvelse i dobbel "trap" (duer fra bakken i tilfeldig ordning). Så lenge det var blandede klasser i skyting var det få jenter som kvalifiserte seg, men det skyldes sikkert heller et sosialt enn et biologisk problem. Ridning er den eneste idretten hvor det er full likestilling med hensyn til deltakelse, dvs. at kvinner og menn stiller i samme klasse. Der kreves det heller ikke kjønns sertifikat i OL.

Seiling har 4 av 10 klasser åpne for begge kjønn, og der trenges det ikke kjønns sertifikat. De fleste deltakerne i disse åpne klassene består av menn p.g.a. vekten som er nødvendig i disse kjølbåtene. Av den grunn er det nå forslag om en egen kvinneklasse i kjølbåter for å kunne gi kvinnene en reell sjanse.

Ideen om å garantere *fysisk likhet* er absurd. Hva med de som er ekstra sterke, høye, smarte eller har ekstra mange hurtige muskelfibre? Utfra dette skulle en mene at f.eks. at alle over en bestemt høyde ikke skulle få delta i kvinneøvelser, da menn

gjennomsnittlig er høyere enn kvinner. Hva med Masai folket med sine lange ben eller stammer med ekstraordinært oksygenopptak kapasitet. Idrett er ikke demokratisk, men for eliten. De lengste spiller basketball eller hopper høyde, og de korteste er jockeys. Det rettfærdige ville derfor være å dele de inn i biologiske klasser. I noen land vet de ikke en gang alderen på utøverne, og det forårsaker problem. Det blir ikke testet, men en stoler på den dåpsattesten som innleveres.

Kvinnene selv vil ha kjønntesting.

Til dette andre argumentet som brukes for kjønntesting ønsker jeg å knytte noen kommentarer på basis av en intervju-undersøkelse jeg foretok etter forespørsel fra IOC's medisinske komite i de ti dagene kjønntesting foregikk på Lillehammer februar 1994 (over 100 utøver fra 42 land).

Litt under 2/3 mente at kjønntester var nødvendige. Dette skyldes mye at jeg tror utøverne er blitt fortalt at det er nødvendig, og at de har lite informasjon om testene slik at de er ikke klar over komplikasjonene eller farene forbundet med den. De tror testen beskytter dem mot juks, og de vil ikke ønske å bytte den ut med en gynekologisk undersøkelse som de følger som en invasjon av den mest private sfæren de har. 4/5 var mot gynekologiske tester. Dersom det må gjøres, hadde de et krav om at det må være av en kvinnelig lege.

Bare 20% av de kvinnelige idrettsutøverne som ble intervjuet på Lillehammer i 1994 hadde fått skriftlig informasjon om testen noen gang, og 80% av dem ønsket mer informasjon. Faktisk viser intervjuene fra Lillehammer at de som visste minst om testen, var minst skeptiske til den. Av de som hadde et visst kjennskap til testen, var flere mot testing. Motstanden var størst hos de deltakerne med stor kunnskap om testen. Argumentet om at kvinner vil ha kjønntester er dermed ikke uten videre gyldig.

20% mente kjønntester var ydmykende. Selv om det alltid vil være et klart mindretall med unormale kjønnskaraktistika, har de krav på å bli behandlet med rettferdighet og integritet.

Lettere å avsløre menn i dag enn tidligere.

Det trengs neppe genetiske tester for å avsløre menn som er forkledd som kvinner. Dagens toppidrettspåkledning og mediafokusering vil lett avsløre åpenbar juks. Det er i motsetning til doping, hvor det ser ut til at det er nødvendig med stadige tester for å forhindre juks.

De over 100 kvinnelige idrettsutøverne jeg intervjuet i forbindelse med kjønntesting på Lillehammer var meget mer oppsatt på at det måtte utføres flere doping tester enn at de skulle kjønntestes.

De "positive" ("unormale") tilfellene.

De utøverne som tester "positivt" i kjønntester er stort sett mennesker som har vokst opp som kvinner og lever som det, men som har spesielle og uvanlige kjønnskarakteristika. I mange tilfeller har de ikke noen spesielle fordeler av sin genetiske profil i prestasjonssammenheng. Ofte er ikke disse fordelene større enn hva som kan rommes innenfor den genetiske "normalen". Da er det kanskje helt andre karakteristika hos en utøver som kan gi større konkurransefortrinn.

På rettferdighetens alter for å oppnå likhet ligger noen *offer*, som er blitt påført store lidelser. Den spanske friidrettsutøveren Maria Patino levde i 24 år og trodde hun var kvinne helt til hun ikke passerte kjønntesten under World University Games i Japan i 1985. Hun hadde glemt av sitt kjønns sertifikat som hun hadde fått under VM i 1983 i Helsinki, og måtte derfor testes på nytt. På grunn av testresultatene ble Patino presset til ikke å starte i konkurransen og gi begrunnelsen at hun hadde skadet seg i oppvarmingen. Det spanske friidrettsforbundet støtte henne ut i kulden, og det tok flere måneder før de kontaktet henne. Hun trente fortsatt for innendørs sesongen. Like før konkurransen blir hun varslet av formannen i det spanske friidrettsforbundet om at hun må trekke seg fra konkurranse idrett for alltid. Hun ble bedt om å "spille" en ny skade som ville sette stopp for karrieren hennes, hvis ikke ville det bli oppslag i avisen. Maria adlød ikke, men løp, og dermed ble det mye avisskriverier. Stipendet hennes ble fratatt henne, hun mistet treneren, rekordene hennes ble strøket og folk på gaten pekte på henne og spurte om hun var mann. Tre år etter ble hun rehabilitert etter press bl.a. av den finske genetikeren A. de la Chapelle. Patino er den første kvinne som offentlig har protestert mot utestenging på basis i idretten.

Med hvilken rett kan det hevdes at det er etikk på menns premisser?

For det første er det menn som har innført testene, og det er de som er beslutningstakere. IOC besto bare av menn på det tidspunkt da de bestemte å begynne å teste. Først i 1981 kom den første kvinnen inn i IOC. I dag er 7 av de litt over hundre medlemmene kvinner. IOC's medisinske komite har også hele tiden bestått vesentlig av menn. Formann er Prince Aleandre de Merode fra Belgia. Han kom inn i IOC i 1964 etter forslag fra prins Albert av Liege, som skulle bli konge i Belgia, og derfor måtte oppgi sitt arbeid for IOC. Det er ikke IOC's hensikt å avgjøre i og for seg hvem som er kvinne eller mann, men å hindre "unfair" konkurranse. Det internasjonale skiforbundet, som også forlanger slikt sertifikat, består også bare av menn. FIS sin medisinske komite har med to kvinner. Menn er dominerende i de fora som opprettholder ordningen.

Det at kjønntester bare utføres på kvinnelige utøvere er i seg selv diskriminerende. Merkelig nok er det menn som jukser, men det er kvinnene som må gjennomgå en ydmykende testing. Det er meget betenkelig at IOC entrer den mest private sfæren til et individ, hvor spørsmål om menneskerettigheter kan føre til store lovproblemer. Selvfølgelig kan det hevdes at det er en frivillig sak å stille opp i idrett, og at idretten har sin egen jurisdiksjon som de følger.

Sikkerhet.

Forskerne Ferguson-Smith og Ferris har estimert utfra en statistikk som IAAF hadde at frem til 1990 hadde en av 504 idrettskvinner ikke passert kjønntesten, dvs. bucclear smear testen som var før Albertville. I tillegg finnes det sannsynligvis flere tilfeller nasjonalt. Sikkerheten på Barr-testen er oppgitt til ca 80%. Ifølge Chapelle fanger testen opp kvinner med unormale tilstander, men mislykkes i å fange opp 90% av de som har konkurransefordel. Ingen publisert statistikk over resultatene av kjønntesting finnes. Derfor vet en ikke hvor mange og hvilke individer med unormalt kjønnskromosommønster som har blitt oppdaget. PCR-testen er oppe i 99% sikkerhet. En feilmargen på en prosent vil si 6 av 600 utøvere. Det kan vel stilles spørsmål om det er bra nok. Utøverne får ikke noen skikkelig veiledning dersom de skulle være så uheldig å teste "positiv" i den første screeningen. Fagfolk hevder at hverken kjønnskromosomer eller gynekologiske tester er passende for den første screening.

Konklusjon.

Idrettsorganisasjonene må først definere målet med kjønntestene, og så planlegge hvilke tester som kan bli brukt for å nå målet. Det nevnes tre grupper som ikke bør delta i kvinnekurranser:

1. Menn
2. Normale kvinner som har tatt hormoner for å øke sin muskelstyrke.
3. "Unormale" kvinner som har en medisinsk tilstand som gir økt muskelstyrke.

Neste spørsmål blir da om de testmetodene som benyttes er gode nok til å gjøre denne seleksjonen. Er testene i stand til å ta ut de med maskuline konkurransefortrinn og bare de? Dersom det ikke er tilfelle, er eventuelle skader som forvoldes på uskyldige ofre som f.eks. Maria Patino nok til at en bør avstå fra å teste på kromosomnivå i det hele tatt? Burde gynekologiske undersøkelser foretas som eventuelt stikkprøver i tilfelle av mistenkelige tilfeller? Hva med de kulturer som ikke tillater at andre enn familie legen foretar slike undersøkelser? Hva skal straffen for den nasjonale NOK være for å påmelde en utøver av feil kjønn?

Før Atlanta-OL burde Norge ta et initiativ ovenfor IOC for å få satt temaet kjønns sertifikat på dagsordenen igjen.

Norge har vært et foregangsland med hensyn til doping, og det bør det også ta mål av seg til å være på dette området særlig fordi kvinner står meget sterkere i vårt land enn i mange av de andre landene vi konkurrerer mot i idrett.

Vedlegg.

Den tidligere profesjonelle tennisspiller Renee Richard er det mest kjente eksemplet på en transseksuell som har deltatt i kvinneidrett. Hun gikk til retten i 1977 og tvang United States Tennis Association til å la henne spille i kvinneturneringen.

I 1986 forbauset 56 år gamle Charlotte Ann Wood (født: Charles Thomas Wolff) amatør golf verden med noen gode plasseringer i kvinneturneringen. Wood hadde gjennomført en kjønnsoperasjon 5 år tidligere etter å ha vært far til to barn og gift i 21 år. Hans karriere endte i 1989, da United States Golf Association fikk inn i reglene sine "Entries are open to amateur golfers who were females at birth".

I friidrett var det en kvinne som het Stella Walsh, polsk emigrant som bodde i USA, som hadde vunnet en gullmedalje på 100 m. i OL i 1932. Hun løp under det polske navnet Stanisława Walasiewicz. I 1980 ble hun skutt i Cleveland i forbindelse med et tyveri i et shopping senter, og de fant da ut at hun hadde både kvinnelige og mannlige kjønnsorgan. En kromosom analyse viste at hun hadde typisk mannskromosomer i sine celler.

I 1946 i EM deltok to franske kvinner som tok sølvmedalje i stafett, og de levde senere som menn.

En østerriksk alpinist vant kvinners utfor i 1966, sluttet etter å ha tatt en medisinsk undersøkelse i 1976, og etter operasjon ble mann og giftet seg og ble far.

April Capwill var tidligere Ray Capwill. Da hun drev med bowling ble det en del kommentarer om hennes kjønnskifte, men Women's International Bowling Congress krevde ikke annet enn fødselsattest eller kjørekort som identifikasjon.

En kvinnelig amerikansk svømmer ble feil diagnostisert i Kobe i 1985 på grunn av Y-kromosom. Familien hennes protesterte og hun fikk etter 6 måneders spenning og depresjoner gjenoppta sin karriere i svømming.