

RAPPORT

fra internt seminar om

**"Oppsøkende genetisk virksomhet
i slekter med arvelig sykdomsrisiko"**

Oslo, 25. og 26. april 1996

INNHold

<i>Innledning</i> , sekretariatsleder Ruth Kleppe Aakvaag, Bioteknologinemnda	s. 3
Programmet for seminaret "Oppsøkende genetisk virksomhet i slekter med arvelig sykdomsrisiko"	s. 4
<i>Den medisinske siden av problemstillingen</i>	
"Arvelig risiko for brystkreft", professor Anne Lise Børresen, Genetisk avd., Inst. for Kreftforskning, Det norske Radiumhospitalet	s. 5
"Familiær hyperkolesterolemi - en livstruende genetisk sykdom som kan behandles", avdelingsoverlege Leiv Ose, Lipidklinikken, Rikshospitalet	s. 8
"Erfaringer fra kontakt med barn med arvelige, mentale lidelser og deres pårørende", overlege Arvid Heiberg, Smågruppesenteret, Rikshospitalet	s. 12
"Huntingtons sykdom - informasjon - presymptomatisk testing", leder Sigrun Rosenlund, Landsforeningen for Huntingtons sykdom	s. 16
"Genetisk testing etter fødselen, sykdommer som kan behandles", Professor Kåre Berg, Institutt for medisinsk genetik, Universitetet i Oslo og Avdeling for medisinsk genetik, Ullevål sykehus	s. 18
"Oppsøkende genetisk veiledning: Medisinsk-genetiske synspunkter", professor Helge Boman, Avd. for medisinsk genetik, Universitetet i Bergen	s. 27
"Oppsøkende, genetisk virksomhet", professor Julie Skjæraasen, leder for Bioteknologinemnda, Kvinneklinikken, Rikshospitalet	s. 32
<i>Etiske og samfunnsmessige vurderinger</i>	
"Hva er tillatt - hva sier loven?", førsteamanuensis Aslak Syse, Institutt for offentlig rett, Universitetet i Oslo	s. 36
"Oppsøkende genetisk informasjon - et samfunnsmessig perspektiv", advokat Georg Apenes, direktør i Datatilsynet	s. 40
"Statens helsetilsyns vurdering av oppsøkende, genetisk virksomhet", kontorsjef Sylvia Storaas, Statens helsetilsyn	s. 43
"Retten til ikke å vite. Er den verneverdig lenger? Et etisk perspektiv", Professor Torleif Austad, medlem av Bioteknologinemnda og NEM (Den nasjonale forskningsetiske komite for medisin), Det teologiske Menighetsfakultet	s. 49
"Grenseoppganger i oppsøkende, genetisk virksomhet - Hva kan samfunnet akseptere?", professor Berthol Grünfeld, Inst. for samfunnsmedisinske fag, Universitetet i Oslo	s. 53
"Oppsøkende genetisk veiledning - hva skjer internasjonalt?", professor Jan Helge Solbakk, sekretariatsleder i NEM (Den nasjonale forskningsetiske komite for medisin)	s. 58
"Erfaringer fra arbeidet i Forsknings-etisk komite med vurdering av forsknings-prosjekt hvor det inngår kartlegging av pasienters arve-egenskaper", professor, dr. med. F. Ø. Winther, Rikshospitalet, leder av Regional komite for medisinsk forskningsetikk, helseregion II	s. 64
"Behov for genetisk veiledning i psykiatrien?", professor Einar Kringlen, Psykiatrisk klinikk, Vindern	s. 67
"Psykososiale aspekter ved presymptomatisk testing for genetisk sykdom", Psykolog Svein Blomhoff, Psykosomatisk avdeling, Rikshospitalet	s. 69
Foredragsholdere og deltagere, alfabetisk oversikt	s. 75

Innledning

Sosial- og helsedepartementet har i brev av 30. oktober 1995 bedt Bioteknologinemnda om en vurdering av de medisinske, etiske og samfunnsmessige konsekvenser av at lov om medisinsk bruk av bioteknologi ikke tillater oppsøkende genetisk veiledning overfor personer med økt arvelig risiko for sykdom, og en tilsvarende vurdering om man skulle endre loven, slik at slik virksomhet blir tillatt.

Bioteknologinemnda ser dette som en omfattende og viktig oppgave. Som et ledd i utredningsarbeidet arrangerte nemnda et internt seminar 25. og 26. april 1996 med fagpersoner som belyste saken fra forskjellige sider. Det er disse foredragene som er samlet i dette heftet.

Spørsmålet om de medisinske, etiske og samfunnsmessige konsekvenser av å åpne for helsevesenets mulighet til å drive oppsøkende genetisk virksomhet i slekter med arvelig risiko for alvorlig sykdom er meget komplekst. Det vil være mange kryssende hensyn å ta og konklusjonen vil avhenge av hvordan man veier de forskjellige hensyn. Bioteknologinemnda var heller ikke enstemmig i sin vurdering av dette spørsmålet da saken ble tatt opp i et ekstraordinært møte 13. mai 1996. Et flertall i nemnda peker imidlertid på den manglende innsikt de man har i de psykososiale og samfunnsmessige konsekvenser av slik virksomhet.

Man kan heller ikke vurdere de medisinske konsekvensene fordi det ikke er kjent hvordan slektninger til en med arvelig sykdom vil reagere på informasjon om økt sykdomsrisiko gitt av helsevesenet. Man vet ikke en gang hvor stor andel av pasientens slektninger som i dag får kjennskap til sykdomsrisiko, og i hvilken grad denne informasjonen fører til testing og eventuell medisinsk oppfølging. Nemndas flertall kan ikke anbefale at man på det nåværende tidspunkt åpner for en så kontroversiell virksomhet, uten at avgjørelsen er basert på vitenskapelig, dokumentert helsemessig effekt, og at man har funnet frem til metoder for slik virksomhet som er etisk og samfunnsmessig forsvarlig.

Flertallet vil derfor anbefale at Sosial- og helsedepartementet tar initiativ til å klargjøre disse forholdene for eksempel i relasjon til diagnoser for arvelige sykdommer hvor det er etablert gode gentester, og hvor den helsemessige verdien av en tidlig diagnose og behandling/forebyggende tiltak er dokumentert. Først på bakgrunn av slik innsikt mener flertallet at man kan ta stilling til et eventuelt behov for en endring av lov om medisinsk bruk av bioteknologi.

Mindretallet i nemnda foreslår at det gis hjemmel for adgang til oppsøkende medisinsk virksomhet i slekter der man ellers ikke når frem til risikopersoner for visse, svært alvorlige sykdommer, med tilbud om diagnose og behandling eller forebyggende tiltak som kan hindre utbrudd av sykdom, redde eller forlenge liv. Det må fastsettes regler for hvilke sykdommer som kan være gjenstand for oppsøkende virksomhet.

Oslo, 28. mai 1996

Ruth Kleppe Aakvaag
sekretariatsleder

**NB: Ved bruk av materiale fra denne rapporten,
vennligst oppgi Bioteknologinemnda som referanse.**

PROGRAM

Bioteknologinemndas interne seminar 25. og 26. april på Soria Moria, Voksenkollen, Oslo om "Oppsøkende genetisk virksomhet i slekter med arvelig sykdomsrisiko"

Torsdag 25. april 1996

Møteleder: Liv Arum

- 15.30 Åpning ved Sigurd Osberg, leder av Bioteknologinemndas utvalg for mennesker og bioteknologi
- 15.35 *Den medisinske siden av problemstillingen*
Anne Lise Børresen: "Arvelig risiko for brystkreft"
- 16.00 Leiv Ose: "Familiær hyperkolesterolemi - en livstruende genetisk sykdom som kan behandles."
- 16.30 Arvid Heiberg: "Erfaringer fra kontakt med barn med arvelige mentale lidelser og deres pårørende".
- 17.00 Sigrun Rosenlund: "Huntingtons sykdom - presymptomatisk testing"
- 17.30 Kåre Berg: "Genetisk ttesting etter fødselen, sykdomsrisiko som kan behandles."
(rettet fra det opprinnelige programmet)
- 18.00 Helge Boman: "Oppsøkende genetisk veiledning: Medisinsk-genetiske synspunkter"
- 18.30 Julie Skjæraasen: "Oppsøkende genetisk virksomhet".
- 19.00 Avslutning - Middag

Fredag 26. april 1996

Møteleder: Sigurd Osberg.

- 09.00 *Etiske og samfunnsmessige vurderinger*
Aslak Syse: "Hva er tillatt - hva sier loven?"
- 09.30 Georg Apenes: "Oppsøkende genetisk informasjon - et samfunnsmessig perspektiv".
- 10.00 Sylvia Storaas: "Statens helsetilsyns vurdering av oppsøkende genetisk virksomhet".
- 10.30 Torleiv Austad: "Retten til ikke å vite - er den verneverdig?"
- 11.00 Bertold Grünfeldt: "Grenseoppganger i oppsøkende genetisk virksomhet - hva kan samfunnet akseptere?"
- 11.30 Jan Helge Solbakk: "Oppsøkende genetisk veiledning - hva skjer internasjonalt?"
- 12.00 Lunsj
- 13.00 Finn Winther: "Erfaringer fra arbeidet i Forskningsetisk komite med vurdering av forskningsprosjekt hvor det inngår kartlegging av pasienters arvede egenskaper".
- 13.30 Einar Kringlen: "Langtidsoppfølging av psykiatriske pasienter"
- 14.00 Svein Blomhoff: "Psykiske problemer hos pasienter som testes for alvorlige arvelige lidelser".
- 14.30: Torleiv Austad: Oppsummering
- 15.00 Avslutning.

Genetisk predisposisjon for brystkreft

*Professor Anne-Lise Børresen Dale,
Genetisk avd. Inst. for Kreftforskning, Det Norske Radiumhospital.*

Årlig diagnostiseres mellom 1900 og 2000 tilfeller av brystkreft i Norge og forekomsten er økende. Til tross for en utstrakt innsats på behandlingssiden har ikke prognosen for brystkreftpasientene bedret seg vesentlig de siste tiårene. Årlig dør omlag 700 norske kvinner av sykdommen. Ingen annen kreftform fører til flere dødsfall blant kvinner.

Arvelig brystkreft

De første beskrivelsene av familiær (arvelig) brystkreft finner vi i Romersk medisinsk-litteratur fra det første århundre e. Kr. I vårt eget århundre har familiær opphopning av sykdommen vært anslått til å utgjøre 15-20% av brystkrefttilfellene.

Førstegradsslektninger (mor, søster, datter) av brystkreftpasienter har 1,5 - 3 ganger større risiko for å utvikle sykdommen enn førstegradsslektninger av kontrollen. Dersom slektningen som hadde brystkreft var under 35 år da diagnosen ble stilt, og utviklet sykdommen i begge bryst, er risikoen betydelig høyere; 20% risiko før fylte 50 år og 50% risiko i løpet av hele livet.

I familier der det foreligger informasjon om brystkreft i flere generasjoner, og der kreftdisposisjonen ser ut til å følge dominant Mendelsk arvegang, taler vi om arvelig brystkreft. Denne betegnelsen kan brukes om tilsammen ca. 5% av brystkreft-tilfellene. Benign (godartet), proliferativ brystsykdom opptrer hyppigere hos medlemmer av familier med arvelig brystkreft enn hos andre. Genetisk analyse har antydnet at genetisk predisposisjon kan gi både benign, proliferativ brystsykdom og/eller brystkreft i disse familiene.

En fersk undersøkelse fra USA gir holdepunkter for at forekomsten av det sjeldne genet som gir autosomt dominant opptredende brystkreft er i størrelsesorden 0.0033, dvs. vel tre av tusen kvinner har genet. Kvinnelige bærere av dette genet er beregnet å ha en livstidsrisiko for å utvikle brystkreft på 92%. Arv synes å ha størst betydning hos de unge pasientene. Andelen av genbærere er anslått til hele 36% blant brystkreftpasienter i alderen 20-29 år, og avtar gradvis til 1% ved 80 års alder.

Genetisk heterogenitet

Familiene med arvelig brystkreft utgjør en heterogen gruppe. De inndeles gjerne i rene brystkreft familier, bryst- og eggstokk-kreft familier, bryst- og tykktarmskreft-familier og familier som har det såkalte Li-Fraumeni syndrom. Dette sjeldne syndromet er karakterisert ved brystkreft, sarcomer, leukemier, hjernesvulster og binyrebark-kreft i ung alder.

Ved det autosomt dominant arvelige Cowdens syndrom (kjennetegnet ved tricholemmas, karakteristisk ansiktsutseende og multiple, benigne svulster i munnen) utvikler hele 50% av kvinnene brystkreft.

Nedarvede forandringer i gener med betydning for utvikling av arvelig brystkreft

Molekylærgenetiske teknikker er i ferd med å gjøre oss i stand til å identifisere nedarvede forandringer i gener som har betydning for utviklingen av brystkreft. To hovedgrupper av gener kan tenkes å ha betydning; protoonkogener og tumor suppressor gener. Protoonkogenene er potensielle kreftgener, som når de er aktivert stimulerer til celledeling og eventuelt kreftutvikling. Tumor suppressor genene virker derimot hemmende på celledelingen, og må inaktiveres før de kan bidra til kreftutvikling. Det

foreligger holdepunkter for at flere tumor suppressor gener er involvert i initieringen og utviklingen av arvelig brystkreft, mens det er mindre trolig at nedarvede forandringer i protoonkogener er assosiert med forekomst av slik sykdom.

BRCA1 genet

Vel 40% av rene brystkreftfamilier med tilsynelatende dominant arvegang og tilnærmet alle familier med bryst og eggstokk-kreft skyldes BRCA1 (Breast Cancer 1) på kromosom 17. Kvinnelige genbærere er anslått til å ha ca. 80% risiko for å utvikle bryst og/eller eggstokk-kreft før 60 års alder.

TP53 genet

Omlag 70% av de undersøkte familiene med Li-Fraumeni syndrom har nedarvede mutasjoner i det såkalte TP53 (tumor protein 53) genet som ligger på den korte armen til kromosom 17. Man har i dag holdepunkter for at det i enkelte av de øvrige Li-Fraumeni familiene kan foreligge nedarvede mutasjoner i ett eller flere hittil ukjente gener, hvis virkningsmekanisme involverer p53 protein.

Nedarvede TP53 mutasjoner er funnet også hos enkelte brystkreftpasienter fra kreftfamilier som ikke oppfyller kriteriene for Li-Fraumeni syndrom. Frekvensen av TP53 mutasjonsbærere blant brystkreftpasienter i sin alminnelighet er ikke fullstendig klarlagt, men det dreier seg trolig om færre en 1% av pasientene.

Østrogen reseptor genet

I en familie med tilsynelatende dominant nedarvet postmenopausal brystkreft er det blitt påvist svak grad av genetisk kobling til markører for østrogen reseptor genet som ligger på den lange armen av kromosom 6.

Gener som gir svakere grad av genetisk predisposisjon

Det bør poengteres at vesentlig genetisk predisposisjon kan være tilstede også uten åpenbar opphopning av brystkreft i familien. Pasientene fra brystkreft-familiene kan vise seg å representere toppen av et isfjell av disponerte personer. De øvrige er individer med svakere, men ikke desto mindre viktig genetisk predisposisjon. Bærere av DNA reparasjonsdefekter utgjør trolig en viktig andel av denne vanskeligere identifiserbare gruppen.

Ataxia Telangiectasia genet

Til DNA reparasjonsdefektene hører den sjeldne recessive sykdommen Ataxia Telangiectasia (AT) som er karakterisert ved nevrologiske og immunologiske forandringer. Foreldre til barn med AT har økt tendens til utvikling av kreft og spesielt brystkreft. Denne tendensen har vært forklart med økt stråleømfintlighet, slik man ser det hos de syke individene. I 2 av de 8 AT-familiene som er identifisert i Norge har mødrene som er obligate bærere at AT-sykdomsgenet, utviklet brystkreft. AT-genet er blitt lokalisert til den lange armen av kromosom 11 ved genetiske koblingsstudier, men er enda ikke klonet og karakterisert. Beregninger har vist at en så stor andel som 18% av brystkreft-pasientene kan være bærere av AT-sykdomsgenet dersom en legger til grunn for beregningene en bærerfrekvens på 1% i befolkningen og en relativ risiko lik 5 for å utvikle brystkreft hos obligate bærere. Pålitelig diagnostikk av AT-bærere ville være av stor nytte både med tanke på screening for brystkreft og med tanke på fastsettelse av stråledoser til diagnostikk og behandling.

Konklusjon

Antallet kjente gener som forårsaker hereditær brystkreft vil med overveiende sannsynlighet øke de nærmeste årene, mens identifiseringen av gener som gir svakere grad av predisposisjon må antas å bli noe vanskeligere fordi genetisk koblingsanalyse ikke kan brukes til dette formålet.

Kunnskap om predisponerende gener er viktig sett fra et tumorbiologisk synspunkt, men har også betydelig klinisk interesse. Tiden er fortsatt ikke moden for testing av personer fra brystkreftfamilier i klinisk sammenheng. Det er to årsaker til dette. For det første er kunnskapen om de predisponerende genene fortsatt ikke god nok. For det andre må forholdene legges til rette på klinisk side før den nye pasientgruppen kan mottas. Kvinnene som har vesentlig økt risiko for å utvikle brystkreft bør tilbys oppfølging i form av genetisk veiledning og regelmessig kontrollopplegg med sikte på tidlig diagnostikk og behandling.

Familiær hyperkolestrolemi - en livstruende genetisk sykdom som kan behandles

*Avdelingsoverlege Leiv Ose
Lipidklinikken - Rikshospitalet*

Det er flere kolesterolstoffsiftesykdommer som går i arv. Familiær hyperkolestrolemi (FH) er en av disse. FH har vært en neglisjert sykdom som nå kan behandles. I Norge blir det årlig født 150 barn med FH. Det kan være flere enn 5000 personer med FH som ikke får behandling.

Hva er hjerte-karsykdom?

Ved hjerte-karsykdom blir blodårene for trange til å forsyne hjertet med nok oksygen. Det vi kaller åreforkalkning eller arteriosklerose skyldes bl.a. avleiringer av kolesterol i karveggen. Desto høyere blodkolesterol, desto mere utbredt blir åreforkalkningen. Røyking og høyt blodtrykk vil sammen med høyt kolesterol være risikofaktorer for åreforkalkning. Har du flere "risikofaktorer" samtidig mangedobles risikoen for hjerte-karsykdom.

Hva er familiær hyperkolestrolemi (FH)?

FH er en av våre hyppigste arvelige sykdommer. Det er ingen ny sykdom. Vi har kjent til den i mer enn 100 år. I Norge beskrev professor Carl Müller sykdommen for 60 år siden. En av 300 nordmenn har arveanlegget. Det betyr at det i Norge blir født ca. 150 barn hvert år med FH. Feilen i arveegenskapen som gir høyt kolesterol overføres fra generasjon til generasjon. Sykdommen kan følges bakover i flere generasjoner.

Hvis bare en av foreldrene har arveanlegget, er det 50% sjanse for at barnet skal få sykdommen. I Norge i dag er minimum 10000 personer med FH i aldersgruppen 0 - 59 år. Ubehandlet vil halvparten av menn med FH ha fått hjerte-karsykdom før de fyller 50 år og 60% av kvinnene vil ha hjertesykdom før de fyller 60 år. Hjerte-karsykdom rammer kvinner med FH 10-15 år senere enn menn.

Hvor tidlig kan FH oppdages?

Foreldre som selv har FH, bør la barna bli undersøkt første gang mellom 2. og 4. leveår. Vi anbefaler tidlig diagnose, da tidlig kostomlegging og et bevisst forhold til egne spisevaner er gunstig. Hvis barnet er testet og har "normalt" kolesterol, er det ingen grunn til å bekymre seg for at FH skal dukke opp senere. Men husk at det er mulig å spise på seg et høyt kolesterolnivå.

Kan FH "hoppe over" generasjoner?

Hvis mor eller far har FH, er det 50% risiko for at FH-genet overføres til barna. FH vil ikke hoppe over generasjoner. Dette betyr at hvis en av barna **ikke** har fått arveanlegget, vil barnet ikke overføre et "skjult" arveanlegg til sine barn. Dette betyr at arvegangen for FH er brutt.

Hva er gått galt i kroppens celler ved FH?

Det er leveren som har ansvaret for "rengjøringen" eller fjerning av kolesterol. Kroppen vil selv prøve å holde en viss balanse mellom det kolesterol vi spiser og det kroppen produserer, men kroppen kan ikke selv innstille blodkolesterolet på et nivå som gir minimal avleiring i hjerte-karsystemet.

Pasienter med FH har et "rengjøringsystem" for det "farlige" eller LDL-kolesterol som går på halv maskin. LDL transporterer størstedelen av kolesterolet i blodet. I FH-genet er det informasjon som bestemmer hvor mange LDL-reseptorer eller "mottakere" for LDL det lages på celleoverflaten. Disse reseptorene kan fange opp LDL-kolesterol.

Pasienter som har fått arvedefekten fra en av sine foreldre, har bare 50% av normalt antall LDL-reseptorer. Har man fått to FH-defekter, dvs. en fra hver av foreldrene, vil cellene mangle LDL-reseptorer fullstendig. Da hjelper hverken kosthold eller medisiner til å redusere det svært høye kolesterolet hos disse pasientene (20-25 mmol/l). Da må blodet renses for kolesterol som ved nyredialyse.

Behandling med kostomlegging og medikamenter tar sikte på å øke antallet LDL-reseptorer.

Hvordan diagnostiseres FH?

Hvis en nær slektning har hatt hjerteinfarkt eller angina pectoris (hjertekrampe) før 55 års alder, kan det skyldes en svikt i omsetningen av kolesterol som ved FH. Diabetes, høyt blodtrykk, stress, fettrikt kosthold med mye mettet fett, og/eller røyking øker risikoen. Ofte er det en kombinasjon av risikofaktorer som fører til hjerte-karsykdom i ung alder, men FH er en arvelig sykdom hvor vi i dag kan stille diagnose og effektivt behandle det høye kolesterolet.

Hva kan vi finne hos en pasient med FH?

1. *Høyt kolesterol*
2. *Xanthomknuter* - hevelser i sener på hånden og i helen. Senene er tykke og ømme.
3. *Xanthelesmer* - gule avleiringer i huden nær øyet.
4. *Corneal arcus* - et hvitt bånd nær kanten av øyets farvede del (iris).

Hvorfor er det viktig å stille diagnosen FH?

Kolesterol behøver ikke bestandig være svært høyt. Vi har møtt FH-pasienter med kolesterol mellom 6 og 7 mmol/l. Hvis det i en familie finnes tilfeller av hyperkolesterolemi, er det viktig at alle medlemmene av familien får undersøkt sitt kolesterol. Det er fornuftig å stille diagnosen i ung alder. Vi kan i dag gi pasienter med FH en behandling som fører til normalt kolesterol. Behandlingen blir mer effektiv desto tidligere den startes, og helst før avleiringene av kolesterol i blodkarene dukker opp.

Hvor ofte skal FH-pasienter teste sin lipidprofil?

FH-diagnosen bekreftes med to kolesteroltester og en gentest for å bestemme feilen i arveanlegget. Når behandlingen starter, følges kolesterol-nivået nøye. Etter at behandlingsmålet er nådd, kontrolleres kolesterolet to ganger i året.

Kan risikoen for hjerte-karsykdom reduseres?

JA! Flere undersøkelser har vist at reduksjon av kolesterol reduserer risikoen for hjerte-karsykdom. Graden av kolesterolavleiring er delvis avhengig av hvor høyt kolesterol er og hvor lenge det høye kolesterol har fått ødelegge blodårevæggen. Det er derfor viktig å starte tidlig med tiltak som kan redusere det "farlige" LDL-kolesterol.

Kostbehandling av FH - hvordan bør kosten være?

Kosten skal være variert og allsidig sammensatt. Kostbehandlingen tar utgangspunkt i en gradvis reduksjon av matvarer som inneholder mye fett og kolesterol. For barn med FH er det viktig at gunstige spisevaner etableres tidlig. Når man skal velge matvarer, skal valget basere seg på følgende prinsipper:

- mindre fett totalt, spesielt mettet fett
- erstatte noe av det mettede fett med flerumettet fett (plante- og fiskeoljer).
- mindre kolesterol i kosten
- erstatte noe animalsk protein (unntatt fisk) med planteproteiner (f.eks. belgfrukter).
- mere fiber - grove kornprodukter, poteter, belgfrukter, grønnsaker og frukt.
- energi og næringsinntaket må tilpasses den enkeltes behov. Dette er spesielt viktig hos barn. Det er viktig å gi barn tilstrekkelig mengder med jern og kalk.

Er det mulig å normalisere kolesterol?

En kostomlegging er det første som igangsettes for å redusere kolesterol. En kostendring kan redusere kolesterol 10 til 15%. Målet for behandlingen - gjennom endret kosthold og bruk av medikamenter - skal være et kolesterol-nivå under gjennomsnittet for befolkningen - dvs. under 5 mmol/l. En 50% reduksjon av kolesterol blir derfor nødvendig. Alle med FH må starte med medikamenter.

Hvis kostendringer ikke fører til normalt kolesterol, hva gjøres da?

Det er flere typer medikamenter som brukes. De tas alene eller i kombinasjon. Den medikamentelle behandling av FH er ikke begrenset til voksne. Vi må anbefale medikamenter til barn, hvis mor eller far fikk hjerte-karsykdom svært ung (20 til 50 år). Familiehistorien skal vurderes. Hvor gamle var slektningene når de fikk angina pectoris (hjertekrampe) eller hjerteinfarkt? Hvis pasienten kommer fra en familie som er hardt rammet, anbefaler vi å starte medisiner fra 7 til 8 års alder. Ellers anbefaler vi oppstart av medisiner først etter puberteten.

Medikamenter som reduserer kolesterol?

Et effektivt kolesterolsenkende medikamentgruppe ved behandling av FH er *statiner* som gir en 30 til 40% reduksjon av kolesterol. Statinene virker ved å øke antall LDL-reseptorer i leveren og redusere egenproduksjon av kolesterol. Vi har i mange år brukt *resiner*. Dette er stoffer som binder gallesyrer i tarmen. Vi måler fra 15 til 25% reduksjon av LDL-kolesterol med et resin. Ved å kombinere disse to (statin og resin), kan LDL-kolesterol reduseres til et nivå som ikke lenger gir høy risiko for sykdom. Medikamentell behandling er bestandig en livslang behandling hos FH-pasienter.

Hva med å ta gentest ved FH?

På et av kromosomene finnes genet som er ansvarlig for reseptorene som skal fange opp LDL-kolesterol. En feil i FH-genet fører til halvering av reseptorene på leverceller. I Norge er det oppdaget ca. 25 forskjellige mutasjoner i FH-genet. Ellers i verden er det kartlagt mer enn 180 mutasjoner. Det er bare FH-genet som blir lokalisert for å påvise eventuelle feil. Vi har ikke lov til å lete på andre steder i arvemateriale. For å utføre en gentest for FH trenger vi en vanlig blodprøve, og vi isolerer genet fra de hvite blodlegemer. FH-genet er stort og inneholder mange nukleotider, det kan derfor ha oppstått skader på mange forskjellige steder, som gjør at det kan være vanskelig å finne stedet hvor feilen er skjedd.

Når vi har tatt en blodprøve til gentest leter vi først etter de kjente mutasjoner. Hvis vi ikke finner mutasjonen umiddelbart, må vi lete videre. Dette er arbeidskrevende og kan ta måneder

og år. Har vi derimot funnet en mutasjon i en familie, kan resten av familiemedlemmene testes mot samme mutasjon. Vi kan da med 100% sikkerhet si om andre familiemedlemmer har FH eller ikke, fordi det er den samme mutasjonen som finnes i hele familien og hos andre slektninger. Det vil være 50% sjanse for at slektninger tester positivt. I Norge er det tre mutasjoner som dominerer. Vi vet i dag ikke om noen mutasjoner er farligere enn andre. Det viktigste ved en gentest for FH i dag er muligheten for 100% sikker diagnose.

Erfaringer fra kontakt med barn med arvelige, mentale lidelser og deres pårørende

*Overlege Arvid Heiberg,
Smågruppesenteret, Rikshospitalet.*

Som spesialist i medisinsk genetik fra mer enn 20 år tilbake, med doktorgrad på kliniske undersøkelser av familier med familiær hyperkolesterolemi, 18 års nært samkvem med familier med Huntingtons sykdom, lang erfaring fra Frambu med en rekke grupper med genetiske sykdommer hos barn med psykisk utviklingshemming og andre kroniske alvorlige funksjonshemminger, regner jeg meg som meningsberettiget i spørsmålet om oppsøkende genetisk virksomhet.

Tidligere, uten de regler som gjelder nå, har nok trangen til oppsøkende genetisk veiledning i blant kjent ut som mer et moralsk imperativ enn når loven forbyr det. Det har ikke vært noe kvantitativt stort problem fra min side i familier med Fragilt-X eller Huntington, men i enkeltfamilier og deler av familiene kan det være et problem å nå de personer man føler man skulle ha nådd med informasjon. Nåværende regelverk legger faktisk et stort press på enkeltpersoner for å informere personer i sin fjerne familie uten at de normalt ville gjort det under normale omstendigheter.

Frambu har den store fordel at man får en samling av vel 20 familier med samme diagnose i to uker og en rekke forskjellige avspeilinger av genetiske problemstillinger. Profesjonelle er til stede sammen med mange personer som er i samme situasjon, til sammen får de betydelige kollektive ressurser til å få frem mange sider av saken. Mitt syn er nok forandret i mange saker etter drøftelse med brukere, mange vil ha større spillerom for individuell vurdering. Dette går oftest, men ikke alltid i retning av mindre restriktive regler enn de som eksisterer, blant annet når det gjelder testing av barn og kanskje særlig når det gjelder oppsøkende genetisk veiledning.

Brukerorganisasjoner har vesentlig betydning når det gjelder å fremskaffe etisk velfunderte meninger og de etiske retningslinjer som f.eks. gjelder for prediktiv testing ved Huntingtons sykdom er fremskaffet i nært samarbeid med den internasjonale Huntingtons pasientforening. Det er også disse som gjelder i Norge i lett modifisert form.

På Frambu er det stiftet en rekke foreninger for de forskjellige grupper funksjonshemmede og et forpliktende brukersamarbeid kan gi verdifulle korrektiv til faglig velbegrunnende meninger.

I genteknologidebatten har hittil representantene fra store organisasjoner av funksjonshemmede stort sett talt om faren ved genteknologi. Synet fra smågruppene som dette oftest gjelder, er imidlertid langt mer nyansert, og Huntington-foreningen har f.eks. fremstått med ønske om muligheten for prediktiv testing. En rekke av de andre foreningene ønsker også at muligheten til prenatal diagnostikk, f.eks. også skal være til stede. Fosterdiagnostikk med påfølgende abort gjelder imidlertid et fåtall av de aborter som utføres årlig.

Et relativt langt yrkesliv i feltet har imidlertid lært meg at hverken jeg eller lovgivere kan lage regler som passer alle til enhver tid.

Erfaringer fra så vel familiær hyperkolesterolemi, Huntingtons sykdom og andre dominante sykdommer så vel som X-bundne recessive tilstander som Duchenne og Fragilt-X, taler for at de fleste problemer løses innen familien, men at noen familier velger å forholde seg til ubehagelige problemer ved å la dem ligge uten å ta dem opp. Det ikke å ville ha informasjon har alltid omkostninger, ikke nødvendigvis for en selv, men kanskje for andre i slekten som John Donne sier: "No man is an island onto himself", og dette belyses med et eksempel fra Fragilt-X.

Retten til ikke å vite inntreffer først på et "urealistisk" høyt informasjonsnivå - man må vite meget om hva man ikke vil vite noe om for at valg skal bli realistiske. At enkelt-personer har valgt å ikke vite har ikke alltid forståelse i familien, frykt og stigma når av og til urimelige proposjoner i familier med psykisk utviklingshemning som Fragilt-X så vel som Huntingtons sykdom.

Fragilt-X er en form for psykisk utviklingshemning som nedarves med X-kromosomet og rammer særlig gutter, og gir symptomer oftest i form av lett psykisk utviklingshemning med IQ mellom 50-70, men 1/4 har IQ under 50 og 1/4 har over 70 - altså innen normalområdet.

De synbare symptomer er store ører, testiklene blir store etter puberteten, men atferden er det som er plagsomt både for dem selv og omgivelsene. De er av og til autistiske med angst/panikkangst, aggresjon, ukonsentrerte, impulsive, hyperaktive, deprimerte og til dels med tvangsatferd. Tilstanden skyldes et økt antall repeterende enheter av basesekvensen CGG. Normalt skal antallet ligge under 40. Ved premutasjon som altså er et forstadium til tilstanden, har man mellom 40-200, og en fullmutasjon over 200, begge deler kan foreligge så vel hos menn som kvinner.

Kvinner med premutasjon har som regel IQ i normalområdet, men er noe mer sky og engstelige med høyere depresjonsscore. Kvinner med fullmutasjon har IQ på omkring 70, engstelige og depressive og har oftest store lese- og skrivevansker og er ukonsentrerte.

Det refereres en familiesykehistorie fra en familie med Fragilt-X med affisert gutt, lillesøster som har fullmutasjon har store problemer, mor er også dårlig fungerende og man finner at hun også har fullmutasjon. Hun har en psykisk utviklingshemmet bror og to velfungerende søstre vel 20 år gamle.

Selv vil hun ikke informere disse, og er kanskje heller ikke i stand til å gjøre dette på en god måte. Bestemoren kunne kanskje gjort dette, men er ikke primært den som møter til samtale. I en aktuell sak synes en slik mormor at hun hadde hatt nok plager og tragedier i familien og ville ikke gå videre med saken. Søster av guttens mor har begge en halv sjanse til å være bærere. Risikoen for å få affisert avkom er høy.

Familier i USA og Canada sier at man skal være aggresivt oppsøkende til slike familier, og har en plikt til å gå aktivt ut. Dette synet deles av europeiske medlemsorganisasjoner.

Foreningen i USA sier at de betrakter Fragilt-X som en alvorlig tilstand som de sier det er berettiget å ta fosterdiagnostikk hos fosteret og eventuelt fremkalt abort.

Et par tilleggspoeng: Barnevernet burde kanskje vurdere omsorgsfunksjonen i forhold til slike familier. Mødre og fedre med høy normal IQ vil ofte ha vanskeligheter med Fragilt-X barn. Vi setter familien på strekk - mødre med IQ på 70 trenger betydelig hjelp og

støtte for å fylle opp sin morsrolle i normale tilfelle, og de tåler kanskje ikke flere barn, og en del av gamle dagers arv av sosialt betinget lav IQ, har nå vist seg å være Fragilt-X. Slike familier takler "ubehagelige brev" ved å kaste dem i papirkurven, og de er neppe de rette til å forklare kompliserte arvemessige sammenhenger til familien.

Genetikeres mål er jo at dette gjelder å gi folk informasjon slik at de har muligheten til selvstendige valg, autonomiprinsippet. Den primære mulighet er altså å gi valg for de det gjelder.

Diagnosen har hittil hos de affiserte som regel vært stillet sent - 16 år i et fransk materiale, og man vet at diagnosen ofte er utløsende for hjelpetiltak. Også menn må undersøkes i slike familier, og det finnes menn som er premuterte, og nye tilfeller vil stadig oppstå i det ikke alle kan finnes i kjente familier.

Familiene i Fragilt-X foreningen i Norge vil at man skal være aktive, og i dette kan det i blant bety at man skal informere via lege dersom de bor et annet sted. Det at man ikke er aktiv, har også omkostninger i retning av at noen unødvendig frykter for å få en sykdom som det er genetisk utelukket at de kan få.

Hvilke familier med hvilke diagnoser har jeg møtt der min erfaring skulle tilsi det var behov for oppsøkende genetisk veiledning. Dette gjelder så vel X-bundne som dominante sykdommer.

Huntingtons sykdom behandles mer utførlig av Sigrun Rosenlund og Svein Blomhoff.

Når det gjelder recessive sykdommer vil sykdommen utspille seg innen søskenflokk og der vil problemene først og fremst gjelde om nyfødte søsken er affisert av sykdommer som vil viser seg senere - altså asymptomatiske individer som f.eks. vil utvikle cystisk fibrose eller metakromatisk levkodystrofi (dødelig hjernesykdom i småbarnsalder). Selv om det ikke finnes (i øyeblikket) etablert kurativ behandling for disse tilstander vil det være urimelig å bestemme at man ikke kan avklare situasjonen for foreldrene ved å gjøre nødvendige diagnostiske tester, kliniske undersøkelser, eventuelt gentest for å avklare slike situasjoner. Jeg har begrenset erfaring med kreftfamilier, men familier med tykktarmspolypose har vært behandlet med til dels samme tilnærming i flere tiår og har vært meget interessert i samarbeid - selv om "behandlingen" har vært å fjerne tykktarmen og legge ut tarmen i ung voksen alder hos de med polypper. Enkeltindivider med multipel endokrin neoplasi har også kommet i min vei - disse får svulster i en rekke organer, **medullært** thyreoidakarcinom i særdeleshet. De har også akseptert at blodprøver fra tidlige alder er nødvendige for dem.

I disse og alle andre sykdommer er min erfaring at de fleste familier er meget samarbeidsvillige. Det er imidlertid enkeltpersoner man ikke når - Huntington og Fragilt-X familier i min erfaring de hyppigste. Det er vel der en trenger sikkerhetsventiler. Konfliktene til grunn er klassisk medisinsk etiske.

Autonomi mot paternalisme, det å unndra personer mulig livreddende behandling - mot skadelige effekter av informasjon, en utvidelse av legens rolle fra å sitte på kontoret og behandle sykdom til forebygging, fra individuelt fokus på slekten, fra å være uvitende, til selv å kunne mestre sin situasjon ved valg mellom flere muligheter. Muligheten til behandling kommer sterkt inn, men erfaringer fra f.eks. Huntingtons sykdom vil ikke nødvendigvis gjøre dette til et hovedpoeng - mange vil gjerne ha informasjon selv om behandling ikke finnes.

Prenatal diagnostikk er intet hovedpoeng i denne sammenheng. Selv der det er teknologisk mulig

og pasienter har alvorlig, men sent opptredende sykdom er utnyttelsen av et slikt tilbud lav. Ved Huntingtons sykdom er det f.eks. gjort langt færre undersøkelser såvel i USA som Europa enn mange ville trodd på forhånd. Håp om fremtidig behandling er viktig for familiene, dessuten å velge bort individer i samme situasjon som en selv, kjennes vanskelig for de fleste.

Konklusjon:

Jeg har faktisk ingen absolutte meninger i saken. Som regel har f.eks. familier med Huntingtons sykdom man tidligere ikke har nådd med informasjon kommet sigende etter noen år, men det må ha kostet noe å ikke få informasjon. F.eks. er det født barn som ektefelle fra andre familier ville ha sagt at de ikke ville ha satt til verden hadde de visst om risikoen. Svigerfamiliene kan være ganske lamslått av redsel for at sykdom kan dukke opp hos svigerbarn i risikosituasjon osv.

Huntington-pasienter i tidlig fase av sykdom gir uttrykk for at hadde de visst om sin risiko ville de aldri satt barn til verden. De bekymrer seg mer om barnas situasjon enn egen tilstand, og vil selv gå inn for en aktiv informasjonsspredning og har ofte gjort dette.

Jeg synes ikke de juridiske reglene skulle være så absolutte når det gjelder oppsøkende virksomhet og kan gjerne faktisk tenke meg et nemndsystem hvor man kunne forelegge spesielle problemer, f.eks. adopterte, familier uten kontakt med hverandre, familier der nøkkelpersonen ikke vil informere av forskjellige grunner.

Huntingtons sykdom - informasjon - presymptomatisk testing

Leder Sigrun Rosenlund

Landsforeningen for Huntingtons sykdom

Huntingtons sykdom er en dominant arvelig sykdom. Personer med en syk mor eller far har 50% risiko for selv å bli syk, og 50% sjanse for ikke å arve genet.

Jeg tilhører en familie med denne sykdommen. Mannen min hadde Huntingtons sykdom i ca. 15 år før han døde i 1980. Jeg har fire barn i alderen 29 til 39 år, og tre barnebarn i alder 1 til 5 år. I vår generasjon visste vi ingenting om HS, vi hadde aldri hørt navnet på sykdommen.

De fleste risikopersoner vokste opp uten å vite om sin egen risiko. Mange syke av foreldregenerasjonen før, hadde ofte feil eller ingen diagnose. Ofte at det var tidlig aldring. Vi som giftet oss inn i slekter med Huntingtons sykdom fikk heller ingen informasjon om risikoen. Dermed var vi uten valg i viktige livsprosesser.

Da jeg i midten av 70-årene helt tilfeldig kom i kontakt med Institutt for Medisinsk Genetikk og fikk veiledningssamtale med prof. Kåre Berg, sa han til meg: nå må du reise hjem og formidle slekten om dette. Jeg var på det tidspunkt deprimeret og hadde mer enn nok med å overleve fra den ene dagen til den andre. Mannen min hadde da ikke fått diagnosen, men hadde hatt symptomer i flere år, uten at vi skjønnte hva som var galt. I disse slekter har det vært observert at flere har hatt sykdom med like symptomer uten å få noen informasjon. Det har vært mye problemer og lidelser. Det er forståelig at problemene blir fortiet og fortrent når hjelpen og forståelsen uteblir.

Landsforeningen for Huntingtons sykdom ble startet på Frambu i 1980. For første gang var familier med Huntingtons sykdom samlet og vi kunne utveksle erfaringer. De fleste hadde de samme erfaringer: risikopersoner/pasienter hadde ikke hatt informasjon om sin risiko, heller ikke partnere/ektefeller da de planla livet sitt og familien sin. For interimstyret som ble valgt, var det ganske klart at vår første oppgave var å få laget forskjellig informasjonsmateriell. Det var mange ulike instanser som ikke hadde nok kunnskap om Huntingtons sykdom: Leger, helsepersonell, institusjoner, sosial-trygdekontorer og først og fremst familier og hele slekter. I første omgang kopierte vi opp alle foredrag som ble holdt på Frambu. Det var det første info-materiell vi hadde. Vi ville ikke at neste generasjon skulle oppleve det samme som vi hadde gjort.

I 1984 kom vi med i det internasjonale samarbeid. De var startet med å utarbeide retningslinjer for presymptomatisk testing. Det var mye diskusjon og mye arbeid ble lagt ned i de følgende årene for å få et godt resultat. Det var viktig å ivareta testpersonenes interesser på alle områder. Hvert land tilpasset og omarbeidet retningslinjene i forhold til lovgivning, og ble godkjent av interesseorganisasjon og de rette myndigheter.

I 1989 startet testing av markørene. De første veiledningssamtaler ble gitt i 1990, og i løpet av 1991 fikk de første testpersoner svar. Markørene som ble brukt ga til å begynne med ca. 85-90% sikkert svar. Etterhvert kom nye markører som ga 90-95% sikkert svar.

Det var en omstendelig prosess. Testpersonene måtte sørge for blodprøve fra flest mulig i slekten på begge sider, foreldre, søsken, tanter og onkler fra den berørte slekt, søskenbarn osv. Det nyttet ikke da å

være privat og ha noe for seg selv. Alle ble involvert. Det kunne være på godt og vondt. Hvis det var en "god" familie, kunne det være positivt å få hjelp i en vanskelig fase. Men testpersonen kunne ikke selv velge om det skulle være privat. Mange i slekten var også uvillig til å gi blod. Selv foreldre kunne være lite villig.

I mars 1993 ble genet for Huntingtons sykdom identifisert på kromosom nr. 4. Høsten 1993 kunne testpersoner ta prediktiv test bare ved egen blodprøve og få 100% sikkert svar. Det var et stort fremskritt. Det var også noen som retestet seg for å få sikkert svar. Det var og er viktig med god oppfølging i og etter en testprosedyre. Det er også nedfelt i retningslinjene for testing. Vi har ikke klart å få til et godt nok oppfølgingstilbud. Det er nødvendig med god oppfølging uansett svarresultat. Erfaring viser både i Norge og internasjonalt, at de som får negativt svar, altså et godt svar, kan trenge like mye oppfølging som de som får et positivt svar, dvs. et dårlig svar.

Mange risikopersoner innstiller og tilrettelegger livet som om de skal bli syk av Huntingtons sykdom. De har levet med dette i mange år, både i tanke og handling. De som får et godt svar, kan få problemer med å skape ny identitet, de kan få "søskensyndromet", dvs. skyldfølelse i forhold til en søskenpart som enten har fått et dårlig svar, eller som allerede er syke. De som har fått et positivt, dårlig svar, har naturlig ofte et stort behov for god oppfølging. De som velger ikke å ta test, velger ofte på det grunnlag, at så lenge det ikke er behandling for sykdommen, ser de seg best tjent med ikke å vite om sin fremtid med Huntingtons sykdom.

På Smågruppesenteret, Rikshospitalet, pågår nå et prosjekt som tar kontakt med risikopersoner som har testet seg etter 1993 med sikkert svar. Prosjektet går ut på å undersøke hvordan testpersonene har taklet sin situasjon og hvordan de har levet med det. I LHS' Tidsskrift, går det også ut en oppfordring til de som ikke har testet seg, om å være med på prosjektet. Det kan være et godt grunnlagsmateriale for eventuelt å gjøre testprosedyren bedre, særlig med tanke på oppfølging. Og også for å forberede situasjonen når behandling er tilgjengelig. Da forventes det at de fleste risikopersoner vil teste seg for å forebygge sykdom. Det er selvsagt en rett til ikke å vite. Det må både respekteres og aksepteres. I retningslinjene er det understreket at ingen skal påvirke noen til å ta en prediktiv test. Det skal være et tilbud. I genetisk veiledning blir det presisert at det skal være en nøye og gjennomtenkt beslutning. Det er lov å snu underveis i prosessen. Ingen er tjent med en overilet handling.

I prosessen med å velge kort eller lang utdanning, stifte familie, partnerskap eller ekteskap, få barn eller ikke, for noen risikopersoner er det da viktig å få vite om sin situasjon. Derfor er det viktig at de har tilbudet. Heldigvis er det slik at risikopersoner som ikke tester seg, tar kort eller lang utdanning etter ønske og muligheter, stifter familie og får barn. Men da har de tatt valg på et reelt grunnlag.

Jeg vil avslutte med å sitere Lov om medisinsk bruk av bioteknologi av 5. august 1994 som regulerer all bruk av bio- og genteknologi i relasjon til mennesker:

"For å hindre diskriminering på grunn av genetisk utrustning inneholder loven også bestemmelser som sikrer personlig integritet og verner enkeltmennesket mot uønsket bruk av kunnskap om deres arveanlegg. Slik regulering er nødvendig for å hindre at opplysninger om arveanlegg brukes til utvelgelse eller utelukkelse av personer".

Genetisk testing etter fødselen, sykdommer som kan behandles

Professor 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 brystmerter, kaldtsvettende 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 risikopersonene.

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 infarktisiko 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 ikke bare 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 tilfelle døde imidlertid pasienten, slik en av fem pasienter med akutt hjerteinfarkt gjør, og vi har derfor ingen kontaktperson som kan hjelpe oss til å nå frem til de av slektningene som har høy infarktisiko.

Slektninger har særlig nytte av informasjon om genetisk sykdomsrisiko ved sykdommer som kan forebygges eller utsettes ved livsstilendringer, kostholdsendringer 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 risiko-individer som finner at visshet (også om at en tung skjebne venter) er enklere å forholde seg til en stor uvisshet, som den 50% risiko som unge voksne av Huntingtons sykdom 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 behandlingmessig 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 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 verst 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 ut til å ha vært oppfattet som en absolutt regel med innebygget egenverdi, uavhengig av personens 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 de erstatnings-berettigede. 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. Det offentlige burde 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 adskillig 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 vårt personvern også i medisinsk sammenheng, helt mangler medisinsk kompetanse. Det er tankevekkende at man 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 sterkt 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 mediaoppmerksomhet omkring den medisinske profesjon, blir det sjelden eller aldri antydnet at leger og annet medisinsk personell bryter taushetsplikten. Medisinsk taushet 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 utover 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 slektninger...*", 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 stivbeint og absolutt regel, særlig nå når også flere av de "store folkesykdommene" er kommet inn i genetikerens arbeidsfelt. Det er nå tallrike eksempler på at en fremgangsmåte der en helt er avhengig av ett eller flere slektsmedlemmer ikke fører frem og at konsekvensene kan være overmåte alvorlige.

Selv i de tilfeller der informasjon til risikogrupper 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 familiemedlemmer kan være korrekt, men likevel få 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 informasjonen videre, i sjeldne tilfeller kan tenkes å endre den med vilje (dårlige forhold innad i familien 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 bør 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 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 forvar 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 det 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 infarktsrisiko 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 genetik som innenfor medisin 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 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 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 dokumenterte at det er grepet ut av luften når det hevdes at folk flest ikke vil kjenne sin 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 at 74% ønsket å bli informert av legen selv, mens bare 19% ville at legen skulle informere via et familiemedlem. Det mest oppsiktsvekkende resultatet av undersøkelsen var imidlertid at hele 78% mente 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 så bred plass i arbeidet med å utvikle regelverk i Norge, og i den norske mediedebatten. 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 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 uheldelig syk på et tidspunkt da familien sårt trenger dem begge.

En må 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 denne gruppen, ikke minst når det gjelder å bidra til at forskning for en bedre fremtid kan skje. Pasienten er ikke bare en 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 et 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 sin 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 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 av et register og de forhold som eventuelt skulle tilsi 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 man gjør bruk av medisinske registre.

Skepsisen synes å være 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 ved 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 asbestforurensing 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 er avgått ved døden, eller at personer som inngår i et forskningsprosjekt må spørres eksplisitt hver gang en ny test på innsamlede 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 slekts diagnose og sykdomsforløp er av betydning for den medisinske vurdering av en pasient

eller familie, må legen hurtig kunne få frem medisinsk informasjon om slektninger 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 adekvat kvalitetssikring. Kvalitetssikring må nå tillegges stor vekt i den videre diskusjon av fremtidens medisinske registre.

Når reguleringsmyndigheter 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 man 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 man 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 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 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-forurenset miljø ikke har fått erstatning de har rettmessig krav på, og til store problemer med kvalitetssikring.
2. Disse virkningene var ikke tilsiktet da lover og regler 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 (taushetsplikt-bestemmelsene).

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.

Oppsøkende genetisk veiledning: Medisinsk- genetiske synspunkter

Professor Helge Boman

Avd. for medisinsk genetikk, Universitetet i Bergen.

I de tidligere innlegg har det vært presentert eksempler på ulike arvelige sykdommer hvor oppsøkende genetisk veiledning i slekter kan være aktuelt. Jeg vil starte mitt innlegg med å påvise den fundamentalt forskjellige ideologi som skiller dagens "genetiske veiledning" fra "oppsøkende genetisk veiledning".

Spørsmålet om oppsøkende genetisk veiledning er et meget vidtfavnende problemkompleks, med vesentlige etiske, politiske, helsepolitiske, økonomiske komponenter. Problemkomplekset omfatter også fundamentale og generelle spørsmål om innholdet i legerollen og helsevesenets oppgaver i morgendagens samfunn. Jeg vil forsøke å holde meg til noe jeg vil kalle "faglige synspunkter", vel vitende om at også såkalte faglige synspunkter ofte er sterkt farget av ens egne etiske og politiske oppfatninger. For ordens skyld tillater meg først å si et par ord om min egen faglige bakgrunn.

Jeg har bort i mot 30 års sammenhengende arbeid bak meg ved ulike medisinske-genetiske institusjoner, tolv år med Institutt for medisinsk genetikk i Oslo med bl.a. en laboratoriedoktorgrad om lipoproteiner, tre år ved en medisinsk genetisk avdeling i USA, og femten år som professor ved Universitetet i Bergen og overlege ved den regionale Avdeling for medisinsk genetikk ved Haukeland sykehus. Jeg har med dette antagelig noe som kan kalles en "bred erfaring" i medisinsk genetikk.

I medisinsk genetikk er det dagligdags, og en sentral del av vår virksomhet å foreta familieutredninger så langt ut i familien som det er hensiktsmessig. Til dette benytter vi oss av familiemedlemmer som kontakter hverandre. I de aller fleste tilfelle vet familien om at en eller flere av dem har et problem. I de aller fleste tilfelle stiller familien opp, og de har trolig mange ulike motiver for sin medvirkning. Vi oppfatter slik familieutredning basert på en slags frivillig budstikke innen familien, som forholdsvis uproblematisk. Vi vil ikke innbefatte denne type medisinsk genetisk virksomhet som "oppsøkende genetisk veiledning", selv om den nok kan ha visse elementer av oppsøking i seg.

Vi har ikke gjort noen systematiske undersøkelser av et mulig behov for oppsøkende genetisk veiledning i Bergen. Min egen oppfatning er at situasjoner hvor jeg ville ha overveiet "oppsøkende veiledning" (altså mer eller mindre mot mine pasienters vilje) er meget sjeldne i vår praksis. Som regel har vi kunnet løse de fleste problemer i den nærmeste familie på vanlig måte med medvirkning av familiemedlemmer.

Begrepet "oppsøkende genetisk veiledning" synes i Norge å bli brukt i flere betydninger. Hvis noen debatt om problemene skal føre frem, må det selvfølgelig være enighet om hva som skal legges i det begrepet man diskuterer.

Hva er så forskjellen på "genetisk veiledning" og "oppsøkende genetisk veiledning"?

Genetisk veiledning

Det er meg bekjent full enighet blant norske, medisinske genetikere om hva som ligger i begrepet "genetisk veiledning". De fleste av oss benytter en amerikansk definisjon fra 1974 som kan

sammenfattes i spørsmålene: Hva har hendt, hvorfor hendte det, og kan det hende igjen. Etter en forutgående utredning og diagnostikk informeres den som spør, - enten det nå er den syke, risikopersoner, eller andre familiemedlemmer -, om sykdommens natur, prognose, behandlingsmuligheter og arvelighet. Vi legger frem det vi vet om gjentakelsesrisiko for tilstanden. Den som spør gis best mulig informasjon også om hvilke handlingsalternativer vedkommende har i en gitt situasjon. Et av handlingsalternativene vil kunne være fosterdiagnostikk, selv ved delvis behandlebare sykdommer som cystisk fibrose, Føllings sykdom, familiær hyperkolesterolemi og enkelte former for familiær kreft. Listen over sykdommer som kan diagnostiseres på fosterstadiet øker med rekordfart. Svar på slike fosterundersøkelser kan i dag foreligge før utgangen av 12. svangerskapsuke dersom en forandring i arvestoffet er kjent på forhånd. Kan en genetisk diagnose stilles hos fødte individer, kan den også i prinsippet også stilles på fosterstadiet. Vi kan ikke holde denne informasjon tilbake.

Definisjonen av genetisk veiledning forutsetter altså at det er en indeks-person som henvender seg til veilederen for å få opplysninger og hjelp om et kjent problem. Genetisk veiledning er således en kommunikasjonsprosess basert på et vanlig lege-pasientforhold, og som sådan underlagt alle vanlige regler og lover for forsvarlig legevirkosomhet.

Jeg legger avgjørende vekt på at det er et lege-pasientforhold. Et lege-pasientforhold oppstår når legen blir oppsøkt av noen som føler de har et problem de mener legen kan hjelpe dem med. I denne situasjonen vil legen gjøre det beste ut av situasjonen, men legen kan i utgangspunktet ikke love noe som helst om en lykkelig utgang for alle parter.

I genetisk veiledning tilstreber vi også å gjøre informasjonen mest mulig verdinøytral, og de fleste av oss mener at dette punkt står helt sentralt i vår virksomhet. Etter at pasienten og familien har fått belyst alle sider ved de ulike handlingsalternativer, skal pasienten og familien stå helt fritt til å handle slik de mener er riktig for dem selv i deres situasjon, - selvfølgelig innenfor rammene av norsk lov og økonomiske realiteter. Genetisk veiledning har til hensikt å gi pasient og familie et best mulig beslutningsgrunnlag å fatte sine beslutninger på. Fra veilederens side skal det ikke ligge noen forventninger om hvilket handlingsalternativ pasienten vil velge. Det å ikke foreta seg noe, er selvfølgelig som oftest ett av pasientens handlingsalternativ. Etisk nøytralitet er ofte en illusjon. En forventning om et gitt handlingsmønster, selv om den ikke uttrykkes i ord, meddeles ofte fra legen til pasienten likevel ved non-verbal kommunikasjon.

Men pasientens grunnleggende handlefrihet gjør at vi ikke kan måle effekten av genetisk veiledning ved å studere pasienters handlingsmønster etter veiledningen. Effekten av genetisk veiledning kan ikke måles i resultatet på folkehelsen, f.eks. nedgang i antallet syke eller funksjonshemmede barn som blir født etter genetisk veiledning. Det er avgjort ikke en akseptabel målsetting for genetisk veiledning å redusere antallet syke eller funksjonshemmede som blir født i dette landet. I innledningen til Lov om medisinsk bruk av bioteknologi uttrykkes det slik: teknologien skal brukes til beste for mennesker i et samfunn det det er plass til alle.

Etter mitt skjønn er den beskrevne type tradisjonell genetisk veiledning etisk stueren og i pakt med gode etiske prinsipper i mer alminnelig medisinsk virksomhet.

Men det finnes annet tankegods ute i verden, og kanskje et snev av dette også hos våre egne myndigheter. I St.meld. nr. 41 fra 1987-88, Helsepolitikken mot år 2000, Nasjonal helseplan, heter det under overskriften "Flere funksjonshemmede" at

'Forebyggende arbeid, herunder genetisk veiledning, kan redusere antall funksjonshemmede, men samtidig vil andre faktorer, f.eks. trafikkuulykker og bruk av skadelige stoffer som løsemidler, øke antallet'. (s. 25)

I kapitlet "Helsefremmende og forebyggende arbeid - en overordnet samfunnsstrategi" heter det:

"I prinsippet bør en skille mellom de arvelige skadene som oppstår i en ny generasjon og de skadene som er nedarvet gjennom generasjoner. Arbeidsredskapet for å redusere omfanget av arvelige sykdommer er genetisk veiledning. Spesielt er det viktig at familier som er bærere av arvelige sykdommer får den hjelp og veiledning de ønsker. Hjelpen kan bestå i kartlegging av arvemønsteret i familien og beregning av risiko for sykdom hos nye familiemedlemmer. Hjelpen vil dessuten ofte bestå i prenatal diagnostikk (fostervannsprøve), som kan avsløre en rekke alvorlige tilstander og misdannelser. I dag får dessuten kvinner over 38 år tilbud om fostervannsprøve. Dette resulterer i 10-20 planlagte svangerskapsavbrudd årlig". (s. 139).

Disse sitatene kan sikkert tolkes på flere måter. Men dersom helsevesenet, på eget initiativ, og for å oppnå en slik målsetting skal oppsøke personer, med forventninger om at helsevesenet gjennom veiledning og fosterdiagnostikk vil redusere antallet funksjonshemmede i befolkningen, beveger man seg godt inn i området eugenikk, - på folkemålet "rasehygiene" eller kanskje brunskjortegenetikk. Genetisk veiledning og fosterdiagnostikk er derfor etter mitt skjønn ingen god kombinasjon i sammenhengen "forebyggende medisin". Det er neppe akseptabelt å forebygge sykdom ved å ta livet av pasienten. Kombinasjonen har vært foreslått skilt ut fra den vanlige medisinske genetikk og gjort til en egen spesialitet, samfunnsgenetikk eller "community genetics".

Med dette tvilsomme perspektiv, forundrer jeg meg ikke over at kolleger i mer tradisjonell legevirksomhet har omtalt de medisinske genetikere som "nice guys doing dirty work".

Oppsøkende genetisk veiledning.

Ved vanlig genetisk veiledning oppsøker pasienten eller familien helsevesenet for et problem som er kjent for vedkommende. Ved "opsøkende" medisinsk virksomhet er det legen eller helsevesenet som tar initiativet til å finne individer med det formål å tilby ett eller annet. Dette er en særdeles viktig prinsipiell forskjell. Det er den samme forskjell som vi finner mellom vanlig legevirksomhet og screening-undersøkelser. For et par år siden deltok jeg på Norges vegne i arbeidet med å lage en rekommandasjon for Europarådet om screening som et verktøy i forebyggende medisin. Rekommandasjonen ble vedtatt av ministerkomiteen i 1994. Arbeidet lærte meg meget om screening og forebyggende medisin, - for eksempel at bare de færreste screeningundersøkelser med tidlig behandling eller intervensjon kan vise til en sikker og udiskutabel positiv effekt. Noen fremstående personer i norsk medisin stiller også spørsmålet om forebyggende medisin og risikofokusering kan virke helbredsskadelig.

Når helsevesenet gir et screeningtilbud med tanke på forebyggende eller tidlig diagnose og behandling, stiller Europarådets rekommandasjon spesifikke og klare krav til etiske, faglige, administrative og økonomiske aspekter ved screeningprogrammet. Alle screeningprogram har også negative sider, men disse er ofte utilstrekkelig studert. Aktiviteten skal overvåkes kontinuerlig av et frittstående organ, og avbrytes dersom det ikke svarer til forventningene. Bare screeningundersøkelser med klar nettoverdi bør fortsette. Det ligger altså innbakt en anbefaling fra helsevesenet når en screeningundersøkelse tilbys. Deltagelse er nok frivillig, men leverandøren antar at programmet har en netto gevinst. Ulempene ved screeningprogrammene legges på andre enn deltagere enn dem som muligens har en fordel. Praktisk talt alle krav til en god screeningundersøkelse, slik vi fant frem til i Europarådets anbefalinger, kan etter min mening også stilles til oppsøkende genetisk veiledning.

I andre nordiske land har man anvendt uttrykket "familie-screening" ved arvelig sykdom. Dette støtter meg i oppfatningen om at det er en nær sammenheng mellom idégrunlaget for oppsøkende genetisk veiledning og screening.

Jeg mener derfor at en eventuell oppsøkende genetisk veiledning først må tilfredsstillende de strenge krav som vi kan stille til vanlig genetisk veiledning. I tillegg må oppsøkende genetisk veiledning vurderes opp i mot de krav som f.eks. Europarådets dokument stiller til screeningundersøkelser. Oppsøkende genetisk veiledning betraktet som en screeningvirksomhet kan tenkes å ta sitt utgangspunkt både i enkeltpersoner eller i arkiverte prøver av avdøde enkeltpersoner, i familier, eller endog på generelt grunnlag som et tilbud til hele befolkningen eller deler av den.

Siden det ikke finnes erfaringer her til lands med oppsøkende genetisk veiledning, vil jeg tro at aktiviteten også kan kalles forskning, og dermed også må tilfredsstillende krav som stilles til god forskningsvirksomhet. Det kan være verdt å merke seg at den nevnte anbefaling fra Europarådet, spesifikt ekskluderer screening for arvelig sykdom og predisposisjon for arvelig sykdom fra sin anbefaling, fordi (som det heter) prosedyrene for slik virksomhet verken er fullt etablert eller fullt evaluert.

Det er kanskje ikke uten grunn at det nå vokser frem et marked for anonym genetisk testing. Mennesker velger å bli testet anonymt slik det er mulig ved HIV-testing. De vil da kunne beholde opplysningene for seg selv, f.eks. i forskningssammenheng. Anonym testing vil også sette bom for oppsøkende genetisk veiledning.

Dersom en spesialist eller en vanlig lege skal oppfordres til, eller kunne pålegges å utføre oppsøkende genetisk virksomhet, hvilke typer genetisk sykdom vil være mulige kandidater?

Først i køen står tilstander nedarvet etter et enkelt mendelsk arvemønster. Det kan være dominante tilstander som Huntington og hyperkolesterolemi, eller X-bundne tilstander som Fragilt-X-syndrom. Men det kan også være autosomalt recessive sykdommer som Føllings sykdom og cystisk fibrose. Noen steder i verden tilbys genetisk testing for bærerstatus for cystisk fibrose. Beste målgruppe er svangre som gjerne vil at barnet skal være friskt. Alle gravide, de fleste uten tidligere kjennskap til sykdommen cystisk fibrose, blir orientert om sykdommen, og tilbudt gentesting for å utelukke en risiko for at barnet er sykt. Nesten alle cystisk fibrosegener i en befolkning finnes hos friske genbærere som ikke aner noe om dette. Finner den genetiske undersøkelsen at en kvinne er genbærer, og f.eks. i England er omkring 1 av 25 bærere, tilbys testing av barnefaren. Og hvis han også er genbærer, vil et av fire barn i pågående svangerskap ha cystisk fibrose. Kvinnen blir derfor tilbudt fosterdiagnostikk og påfølgende abort av sykt foster.

Det finnes et betydelig antall recessive sykdommer vi kan teste for. Jeg gjetter på at de fleste av oss er bærere for et nokså stort antall slike sykdommer, trolig mer enn 5 eller 10. De fleste slike sykdommer er sjeldne eller ekstremt sjeldne. De kan like fullt testes for. Det er bare økonomiske begrensninger som hindrer oss i å teste for alt som er kjent i dag. I morgen vil ny teknologi gjøre det mulig å teste for alt vi måtte ønske.

I cystisk fibrose har man forsøkt seg med en form for oppsøkende genetisk veiledning som kalles kaskade-testing. Alle genbærere man finner ved screening har jo foreldre og kanskje søsken, onkler og tanter osv. Den ene av foreldrene, og halvparten av anleggsbærerens søsken, er også bærere. Slik kan vi oppsøke slektninger utover i slekten som en kaskade, og få informert stadig fjernere slektninger om at de er genbærere.

Genbærerne vil ikke selv bli syke, men de blir tilbudt undersøkelse av ektefelle, og om det er aktuelt også fosterdiagnostikk, og dermed kan de unngå å få det første barn med cystisk fibrose.

Som ellers i screening, er kravet til at det skal finnes en "effektiv behandling" erstattet av et krav om "effektiv intervensjon". Abort av det syke barnet er utvilsomt en effektiv intervensjon, og aktiviteten omfattes visstnok av begrepet "forebyggende medisin".

Noen kromosomsykdommer er også nedarvet. Translokasjonsbærere er som regel friske personer som ikke aner at noe er i veien før de får gjentatte aborter eller barn med misdannelser. Også ved kromosomsykdommer kan man oppsøke slektninger for å informere om risiko for neste generasjon.

De mendelsk nedarvede tilstander rammer kanskje omkring en prosent av de nyfødte. Kromosomsykdommer i tillegg mellom en halv og en prosent. De færreste arvelige sykdommer kan helbredes, mange er kronisk, progressive og medfører alvorlig og ressurskrevende sykdom. Samlet sett, til tross for sin beskjedne hyppighet, vet vi at disse typer arvelige sykdommer utgjør et alvorlig helseproblem.

Men også flere av de store folkesykdommer som (hjerte- og kar sykdommer, kreft, sukkersyke, sinnslidelser og slitasjegikt) har en arvelig komponent. Dersom arvemessige faktorer kan identifiseres i laboratoriet, og informasjon og forebyggelse kan vises å ha netto gunstig effekt, kan man tenke seg at de fleste av oss vil bli oppsøkt som ledd i en eller annen familieutredning for en eller flere sykdommer. Hvis intervensjonen fører til at folk slutter opp om prinsippene i oppsøkende veiledning og endrer sin adferd eller lar seg behandle slik veilederen forutsetter, vil vellykkede kaskader av oppsøkende virksomhet for et stort antall sykdommer kanskje føre til at færre med arvelig sykdom blir født og at vi andre lever stadig lenger.

Jeg tror ikke det offentlige helsevesen noensinne vil bli i stand til å kunne ta seg av alle mennesker som skal ha informasjon, forebyggende undersøkelser og eventuelt tidlig behandling for arvelig sykdom. Dermed vil det bli et økende behov for private tilleggstenester. Med effektiv markedsføring og god aksept, er det tenkelig at markedet kan bli nær sagt ubegrenset. Jeg mener at samfunnet må stille strenge krav til dokumentasjon på at slike virksomheter er hensiktsmessige og samfunnsmessige akseptable.

Konklusjon

Som konklusjon vil jeg hevde at oppsøkende genetisk veiledning, også innen familier, må sees på som en screeningaktivitet og tilfredsstillende kravene også til slik virksomhet. Jeg mener det potensielle marked for oppsøkende genetisk veiledning er ubegrenset. Jeg mener helsevesenet i dag ikke har noe presserende behov for å introdusere oppsøkende genetisk veiledning. Jeg finner ikke tilstrekkelig dokumentasjon på at det er nødvendig eller ønskelig å endre intensjonene i bioteknologiloven. Revisjonsarbeidet starter likevel neste år med tanke på å justere loven i 1999.

Jeg mener vi bør ha en gjennomgang av alle sider ved ideologien bak, og konsekvensene av, oppsøkende genetisk veiledning før slike tiltak settes i system. Jeg mener vi gjør best i å ile langsomt.

Oppsøkende genetisk virksomhet

*Professor Julie Skjæraasen, leder av Bioteknologinemnda
Kvinneklinikken, Rikshospitalet*

Jeg har regnet med at min oppgave her idag blir å opptre som en slags djevelens advokat - idet jeg har forutsatt at Kåre Berg vil påpeke og legge vekt på de positive sider ved oppsøkende genetisk virksomhet, mens min oppgave blir å trekke frem det som taler i mot.

Det jeg oppfatter som oppsøkende genetisk virksomhet er at helsevesenet tar kontakt med personer som ikke selv er oppmerksomme på at de hører til en risikogruppe for en genetisk sykdom - eller kanskje er oppmerksomme på det, men ikke ønsker å foreta seg noe i den anledning.

I Stortingsmelding nr. 25 1992-93 om Mennesker og bioteknologi sies det: Regjeringen tar avstand fra at slektninger skal kunne oppsøkes med sikte på tilbud om genetisk testing. Det sentrale i begrunnelsen er at "ingen bør påtvinges følsom informasjon om seg selv som personen selv ikke ønsker å få". Personer i slekten som allerede er syke vil oftest være kjent med at det dreier seg om en genetisk sykdom, mens friske anleggssbærere kanskje ikke har noen anelse om sin situasjon. Informasjon til slike slektninger må i så fall foregå via pasienten sies det i NOU 22:93 om Pseudonyme helseregistre. Slike opplysninger berører også taushetsplikt overfor pasienten. Man har ikke rett til å informere om at pasienten har tatt en genetisk test med mindre pasienten gir tillatelse. Resultatet av genetiske tester er helt og holdent individets eiendom. Det diskuteres hvorvidt det skal være lovlig å registrere slike opplysninger om friske personer i registre.

Hensikten med oppsøkende genetisk veiledning

Oppsøkende genetisk virksomhet kan tenkes å ha forskjellige siktemål:

Siktemål 1:

Pasienten har anlegg for en sykdom som kan forebygges ved endret livsstil eller medikamentell behandling. Umiddelbart kan dette virke utelukkende positivt, men vil det i virkeligheten være slik?

For det første: Hvor sikre er de testene som tilbys? Er det muligheter for falske positive og falske negative?

For det andre: Hvis det dreier seg om et sykdomsanlegg, hvor stor er sannsynligheten for at den enkelte virkelig blir syk og hva vet man om tidspunkt for eventuelt sykdomsutbrudd?

For det tredje: Hvor effektive kan vi regne med at de forebyggende tiltakene vil være?

For det fjerde: Hvor belastende vil tiltakene og endret livsstil og eventuell medikamentell behandling være?

For det femte: I hvilken grad vil bevisstheten om arvelig risiko for sykdom gi redusert selvfølelse/følelse av diskriminering og redusert livskvalitet?

For det sjette: I hvilken grad klarer gjennomsnittsmennesket å legge om livsstil over lengre tid for å redusere helserisiko?

Jeg har møtt mange mennesker, i forskjellige aldersgrupper, med sykdommer hvor en omlegging av livsstil ville hatt stor betydning for deres helse. De vet det, men de greier ikke å følge opp. Gravide med komplikasjoner som fortsetter å røyke tross alle advarsler, diabetikere som slurver med kosthold og insulindosering, astmapasienter som fortsetter å røyke til tross for stadig hoste og lungeinfeksjoner, kvinner og menn som har hatt hjerteinfarkt, men som fortsetter å være storryktere. Mange kan fortelle noe om vanskelighetene med å skjære ned på kaloriene i de tilfelle hvor overvekt er et problem som truer helsa.

Siktemål 2:

Oppsøkende virksomhet med sikte på tidlig diagnose av malign sykdom. Intuitivt vil jeg tro at dette er et grunnlag for oppsøkende virksomhet som flere vil kunne akseptere. Hvis man ved gentester kan finne hvem som er bærere av kreftgener og ved stadige helsekontroller kan oppdage kreft på et så tidlig stadium at pasienten redder livet, er det klart høyverdig. Det foregår en betydelig og interessant forskning på dette området. Man kan tenke seg at gentester kan fortelle noen i en familie at de ikke har de kreftgenene som har ført til kreft hos andre familiemedlemmer og at de derfor ikke har større grunn til å frykte denne sykdommen enn den gjennomsnittlige nordmann. Men hva med de personene som har sykdomsanlegg? En ung kvinne med anlegg for brystkreft bør neppe gjøre mammografi hvert år fra hun er 20 til 70 år. Noen kvinner, i belastede familier, har valgt den meget drastiske løsningen å fjerne begge bryst. Dette fremstår som spesielt drastisk når mange nå går inn for å bare fjerne tumor og bevare brystet hos kvinner med diagnostisert brystkreft. Ved arvelig tykktarms polypper er vel sjansen for kreftutvikling så stor at det ikke er så kontroversielt å fjerne tykktarmen som et forebyggende tiltak.

Oppsøkende genetisk virksomhet kan også ha den hensikt å gi risikopersoner muligheter til å planlegge sitt liv, ta stilling til om de vil ha barn, hvilken utdanning og hvilke økonomiske forpliktelser som kan passe best i deres livssituasjon. Her mener jeg Huntingtons sykdom kommer i en helt spesiell stilling. Huntingtons sykdom er en dominant arvelig sykdom som alltid bryter ut hos den person som har anlegget, men kanskje først i 40-50 års alderen og fører til døden i løpet av 10-20 år. Personen blir gradvis fysisk og mentalt helt redusert. Det finnes per i dag ingen behandling. Oppsøkende virksomhet overfor disse familiene er kanskje ikke så påkrevet fordi de aller fleste vil være oppmerksomme på at de tilhører slike risikofamilier. Jeg er helt enig i at det for disse risikopersonene bør finnes gentesting om de ønsker det. Selv om det ikke finnes behandling, kan det ha stor betydning for familieplanlegging.

Siktemål 3:

Oppsøkende genetisk virksomhet av stor betydning for forskning. Så langt jeg forstår genetikk synes det for meg innlysende at familiestudier har vært av den største betydning for å klarlegge kanskje de fleste arvelige sykdommer. I mange tilfeller er man vel også avhengig av å ha prøver (DNA) fra syke slektninger for å kartlegge en genfeil. Denne forskningen har selvsagt stor betydning også for fremtidige pasienter. Nettopp i et lite land som vårt med tildels stabil bosetning ligger forholdene til rette for familiestudier, i motsetning til USA hvor det er vanskelig å følge familietreet. Jeg kan derfor forstå at det bekymrer forskere at det ikke skal være tillatt å registrere genetiske opplysninger om friske personer.

Er oppsøkende genetisk virksomhet nødvendig og ønskelig?

I mange familier med sterk arvelig belastning for eksempel for hjerte/kar sykdommer vil familiemedlemmene allerede være smertelig klar over den svøpen som hviler over familien. Bortsett fra den medikamentelle behandling anbefales sunne og gode leveregler som kan være nyttig for alle, f.eks. god mosjon, et riktig kosthold, ikke røyk, unngå stress og overvekt.

Når det gjelder kreftbelastede familier så vil også mange være klar over at de er i risikozonen. Ved de mere sjeldne og alvorlige sykdommer vil vel oftest de nærmeste slektningene være oppmerksom på at det dreier seg om en arvelig sykdom hvis personen eller eventuelt barnets foreldre vet det.

Hva taler imot oppsøkende genetisk virksomhet?

Det er ikke tillatt i henhold til norsk lov. Det er også fare for sykeliggjøring hos personer som får vite at de bærer på et sykdomsanlegg. Dette kan skape psykiske problemer og stor opptatthet av de minste symptomer. Det kan gi redusert livsglede i frykt for en sykdom vedkommende kanskje aldri får. Får personen slike opplysninger allerede i tenårene, kan det være muligheter for uheldig påvirkning av hele det fremtidige liv.

Hvordan løse problemet?

Mest realistisk er at den personen som er testet informerer familiemedlemmer. I spesielle tilfeller bør legen be om tillatelse til å informere slektninger. Det må være absolutt unntak at helsevesenet tar kontakt uten pasientens vitende eller mot dennes vilje. Som tidligere nevnte var regjeringen i Stortingsmelding nr. 25 om Mennesker og bioteknologi restriktive til oppsøkende genetisk virksomhet, men samtidig sier det: "Det må legges betydelig vekt både på generell informasjonsvirksomhet for å klargjøre den vurdering av risiko for fremtidig sykdom som genetiske tester kan gi og betydningen av at det ved tidlig kjennskap til arvefaktorer i det enkelte tilfelle kan gjøres inngrep som hindrer sykdomsutbrudd". Min personlige mening er at man må gi friske mennesker større muligheter for selv å velge fornuftig helsekontroll ved hjelp av bedret helseopplysning. Diagnose av genetisk sykdom hos en syk person kommer i en "annen skål".

I et intervju i Svenska Dagbladet 7. november 1995 sier professor i medisinsk genetikk i Uppsala Ulf Petterson at han har en kritisk holdning til visse typer gentesting. Spesielt er han imot at kvinner med brystkreftgen tilrådes operasjon i behandlingsmessig øyemed i og med at dette ikke gir noen garanti for kreftutvikling. Denne genmutasjonen disponerer nemlig også for kreft i andre organer.

"Han ser den oppkomne situasjon som et eksempel på forskningen dilemma at det inte er kunnskapen det er fel på, men hur den anvends. Like väl som en människa har rett att veta, har hon eller han rett at inte veta säger han og varner för den livskvalitet som kan gå förlorad av att veta för mycket om sin framtid. Själv skulle han exempelvis inte vilja veta något om sine egna hjartefarktgenger eftersom god mat och goda viner är viktiga ingredienser i hans liv. Hur man än besluter er det någon part som inte får sina intressen tilgodesedda. Här kan man lite tilspetsat fråga seg vilken part som leker Gud, sier Ulf Petterson. Är det motstånderna til gentestar för förvegrar en utsatt grupp at påverka sitt livsöde eller är det forskarna og läkarna som utvecklade nye diagnostiske redskap?"

Jeg vil også omtale en norsk og en finsk undersøkelse publisert i 1995: Ulrik Malt og Svein Blomhoff ved Psykosomatisk avdeling ved Rikshospitalet og Lars Weisæth ved Kontor for katastrofepsykiatri, Universitetet i Oslo, har i Tidsskriftet for Den norske Lægeforening nr. 1 1995 redegjort for sine erfaringer etter to års veiledning ved Huntingtons sykdom. Deres materiale dreier seg om 28 risikopersoner med gjennomsnittsalder 35 år.

Før de ba om testen, hadde 13 fått en psykiatrisk diagnose. Ni av disse hadde vokst opp i et hjem hvor en av foreldrene fikk Huntingtons sykdom før barnet var 14 år - noe som sterkt hadde preget hjemmet. Åtte personer ble av psykiater vurdert som risikopersoner for selvmord særlig ved tidspunkt for sykdomsdebut. De fleste av disse ga også selv uttrykk for at de vurderte denne muligheten. Forfatterne påpeker at den høye grad av psykiatrisk sykkelighet er et problem i veiledningsprosessen. Forfatterne skriver: "Det er klart at for mange - sannsynligvis de fleste, er et

veiledningsprogram av denne typen positivt. Uansett resultat avklarer det vesentlige spørsmål med tanke på sin egen fremtidig helse. Det gir mulighet for kontroll og bedret mestring av betydning for den enkeltes livskvalitet. Men bildet er ikke entydig positivt. Forfatterne konkluderer med at det kliniske inntrykk er at de psykologiske følgene av presymptomatisk gentesting varierer betydelig. For enkelte er de psykososiale konsekvensene betydelige. Det er et stort behov for systematisk oppfølging av personer som får presymptomatisk gentesting, sier forfatterne. Selv om Huntingtons sykdom er en meget spesiell sykdom, vil jeg tro at dette også i noen grad vil kunne gjelde for andre presymptomatiske tester.

Til slutt vil jeg nevne en finsk undersøkelse (*Am. J. Hum. Genet. 1995;56:1493-1500*) angående holdninger til genetisk testing i den generelle befolkning og blant slektninger til pasienter med en alvorlig arvelig sykdom kalt aspartylglucosamniuria, en avleiringssykdom som fører til fremadskridende mental retardasjon. Første tegn til denne sykdommen melder seg i 1 - 4 års alder og før voksen alder er de affiserte betydelig mentalt retardert.

I Finland finnes denne sykdommen relativt hyppig med en bærerfrekvens på 1/40 - 1/70, og en gentest er tilgjengelig. Undersøkelsen viser at det er generell og bred enighet om at gentest bør gjøres tilgjengelig for alle som ønsker (over 90%) men at prosentandelen enige synker betraktelig når det er spørsmål om hva tilbudet skal benyttes til (som f.eks. ved valg av partner, som ledd i familieplanlegging og testing av nyfødte). På disse områdene fremkommer også signifikante forskjeller mellom den generelle befolkning og slektninger til pasienter. F.eks. når det gjelder valg av partner er 37% av den generelle befolkning for tilbud av gentest, mens 65% av slektingene er det. Når det gjelder gentesting av nyfødte er 37% av den generelle befolkning enig, mens bare 19% av slektingene er det.

Hva er tillatt? - Hva sier loven?

Førsteamanuensis Aslak Syse

Institutt for offentlig rett, Universitetet i Oslo

Lov 5. august 1994 nr. 56 om medisinsk bruk av bioteknologi - ny kortform: medisinsk bioteknologi-loven - er den sentrale loven for å besvare spørsmålet. Det finnes andre lover som vil ha relevans for ulike typer delspørsmål, som for eksempel legeloven, tilsynsloven og personregisterloven, men jeg skal konsentrere fremstillingen til hvordan medisinsk bioteknologiloven regulerer spørsmålene.

Det er av arrangøren tatt for gitt at oppsøkende genetisk virksomhet er forbudt i henhold til lovens bestemmelser. Det vises til invitasjonen til foredragsholderne dat. 29. februar der det innledningsvis blant annet er fastslått: "Lov om medisinsk bruk av bioteknologi legger opp til strenge regler for personvern. I forbindelse med påvist genetisk sykdom kan ikke legen eller annet helsepersonell kontakte nære slektninger med tilbud om at disse er i risikogruppen for å utvikle samme sykdom, såkalt oppsøkende genetisk veiledning".

Denne klare forståelse av reguleringsformen fremgår ikke umiddelbart av lovens enkelte bestemmelser. Jeg vil derfor gå noe inn på disse bestemmelsene, for så å se dem i lys av forarbeidernes uttalelser om de nevnte spørsmål.

Det er utvilsomt at deler av denne virksomheten som diskuteres her på seminaret, er direkte regulert gjennom bestemmelsene i medisinsk bioteknologiloven, og at det i hovedsak er bestemmelsene i lovens kap. 6 som kommer til anvendelse.

De ulike bestemmelsene må videre tolkes i lys av lovens formålsbestemmelse, § 1-1, som understreker at man må "sikre at medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle". Videre skal dette skje "i samsvar med prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunn av arveanlegg basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kultur".

Lovens øvrige kapitler har i begrenset utstrekning interesse for de spørsmål som står i fokus for mitt oppdrag her i dag.

Hva som ligger i genetiske tester fremgår av legaldefinisjonen i § 6-1 som fastslår at genetiske undersøkelser etter fødselen, i lovens forstand, omfatter

- a) genetiske undersøkelser for å stille sykdomsdiagnose.
- b) genetiske presymptomatiske undersøkelser.
- c) genetiske prediktive undersøkelser.
- d) genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer som først viser seg i senere generasjoner".

Det er understreket i de spesielle motivene at genetiske undersøkelser omfatter genetiske undersøkelser på kromosomnivå, på gennivå, (dvs. på DNA-nivå), på protein/enzymnivå (dvs. på genproduktnivå), på organer eller på et bestemt menneske, sammenholdt med familieopplysninger (Ot.prp. nr. 37 (1993-94) s. 54). Blod- og vevstesting er holdt utenfor.

Det kan altså synes som om måling av for eksempel serumnivå av en rekke stoffer av prognostisk interesse for det enkelte individ, men som ikke er av protein- eller enzymkarakter, faller utenfor de egentlige genetiske undersøkelsene som omfattes av lovens kap. 6.

Etter mitt syn vil måling av stoffer som direkte avspeiler en genetisk enzymsvikt, eller på annen måte direkte relaterer seg til genetisk styrt aktivitet der det foreligger mulighet for å kople aktiviteten direkte til genstruktur og familieføremst, måtte omfattes av de samme bestemmelsene som gjelder de egentlige genetiske undersøkelsene.

Men det vil selvfølgelig oppstå grenser mot undersøkelser av konsentrasjon av stoffer av ikke-proteinkarakter som regelmessig er forhøyet eller for lave ved enkelte familiære lidelser, men der en ikke kan si at disse avspeiler enzymaktiviteter som peker direkte hen mot personens genetiske utrustning. Selv om den diagnostiske, behandlingsmessige og prognostiske interesse kan være av samme interesse som ved genetiske undersøkelser, vil slike undersøkelser falle utenfor virkeområdet til kapittel 6 i medisinsk bioteknologiloven, idet det ikke kan sies å være genetiske undersøkelser som faller innenfor legaldefinisjonen i § 6-2.

Spørsmålet er da om lovens bestemmelser skal tolkes analogisk på disse forholdene, eller om en må falle tilbake på de tidligere nevnte lovene, i første rekke legelovens taushetspliktsregler og personregisterloven, dersom helsevesenet på slektsmessig grunnlag ønsker å drive oppsøkende virksomhet mot enkeltindivider, og der kunnskapen fra flere individer settes sammen i familiekart som avspeiler tilstandens forekomst i den enkelte slekt.

I § 6-2 er bruken av genetisk testing begrenset til "medisinske formål med diagnostiske og/eller behandlingsmessige siktemål". Denne bestemmelsen avgrenser mot undersøkelser med annet siktemål, for eksempel for å få klarlagt om en person er egnet til bestemt arbeid, eller for å vurdere helsemessig risiko i forsikringssammenheng.

Bruk av genetiske tester der diagnosen er av betydning i seg selv, eller der undersøkelsen kan medføre behandlingstiltak av betydning for den enkelte, kan derfor iverksettes uten å komme i konflikt med denne bestemmelsen. Det er de etterfølgende paragrafer som, sammen med de klare forarbeidsuttalelsene, strammer inn på muligheten av oppsøkende genetisk virksomhet.

Etter § 6-3 skal genetiske undersøkelser som relaterer seg til § 6-1 bokstavene b-d godkjennes av departementet. Søknaden skal forelegges Bioteknologinemnda til uttalelse. I tillegg er det understreket i forarbeidene at forskningsprosjekter bør (!) være forelagt regional komite for medisinsk forskningsetikk og tilråd av komiteen (*Ot.prp. nr. 37 (1993-94) s. 54*).

Det er samfunnsmessige og etiske vurderinger som skal ligge til grunn for godkjenning av nye typer undersøkelser og tester. Det er uklart ut fra lovtekst og forarbeider om det er en metodologisk godkjenning som skal foreligge, eller om det er bruken av testen i mer omfattende undersøkelser som krever departementets godkjenning. Det kan synes, ut fra de generelle motivene i *Ot.prp. nr. 37 (1993-94)*, at det bare er selve testene som krever godkjenning etter denne bestemmelsen. En godkjenning etter § 6-3 innebærer ikke samtidig en tillatelse til å bruke testene i oppsøkende undersøkelser av friske mennesker. Kravene i § 6-4 om samtykke og i § 6-5 om samtidig genetisk veiledning vil være vanskelig å oppfylle i oppsøkende genetisk virksomhet, idet selve den oppsøkende virksomheten vil undergrave frivillighetsprinsippet. Dessuten skal loven tolkes slik at oppsøkende virksomhet *per se* ikke i dag er tillatt.

Med henvisning til foregående lovforarbeider - i første rekke St.meld. nr. 25 (1992-93) og

Innst.S. nr. 214 (1992-93) - påpeker departementet i lovframlegget at undersøkelser av arvelig risiko for alvorlig sykdom hos friske mennesker reiser en rekke etiske spørsmål, bl.a. om muligheten til å stigmatisere mennesker på bakgrunn av deres genetiske utrustning. Dette synspunktet ble sterkt understreket av Sosialkomiteen ved behandlingen av den nevnte Stortingsmeldingen.

Det fremheves blant annet at personvern hensynet må stå sentralt ved valg av reguleringsform. Komiteen sier videre: "Selv om det i dag er nedfelt bestemmelser om legers taushetsplikt og oppretting og bruk av personregistre, stiller opplysninger om en persons arveanlegg helt spesielle krav til håndteringen av disse opplysningene" (Innst.S. nr. 214 (1992-93)).

På denne måten støttet komiteen opp om ønsket om en særlig lovregulering, og at denne burde baseres på en restriktiv adgang til å gjennomføre genetiske undersøkelser, i tråd med synspunkter som ble fremhevet av såvel Etikkomiteen i NOU 1991:6 som av regjeringen i St.meld. nr. 25 (1992-93).

Denne restriktive linjen ble så videreført av departementet som i Ot.prp. nr. 37 (1993-94) s. 38 under de generelle motiver understreker at oppsøkende genetisk virksomhet ikke bør finne sted, blant annet med denne begrunnelsen:

"Opplysninger om arveanlegg skiller seg fra andre helseopplysninger ved at de ikke bare inneholder opplysninger om en bestemt person, men kan ofte i tillegg gi opplysninger om slektninger som er bærere av eller som selv har eller som har risiko for en genetisk sykdom. Legers taushetsplikt er derfor spesielt viktig overfor personer som selv ikke er kjent med arvelig risiko for å utvikle framtidig sykdom. Til tross for at oppsøkende virksomhet i enkelte tilfelle kan føre til tidlig behandling av alvorlig sykdom, som f.eks. kreft, må få stilt tidlig diagnose. Slik oppsøkende virksomhet kan i verste fall gripe radikalt inn i en persons liv uten at vedkommende selv har ønsket dette. Ingen bør påtvinges følsom informasjon om seg selv som personen selv ikke ønsker. Det må være den enkeltes frie valg å bedømme hvorvidt man får bedre livskvalitet ved å vite om framtidig sykdomsrisiko så tidlig i livet at det er mulig å forebygge alvorlig sykdom. Oppsøkende genetisk virksomhet må eventuelt bare finne sted via familiemedlemmer."

På denne bakgrunn fastholder regjeringen standpunktet fra ST.meld. nr. 25 (1992-93) om at helsevesenet ikke bør drive oppsøkende virksomhet av slektninger, enten opplysningene finnes i helsevesenets arkiver eller ikke.

Etter å ha tatt stilling til de øvrige bestemmelsene i lovens kap. 6, slutter departementet gjennomgangen av genetiske undersøkelser med følgende klare uttalelse, som - ut fra sammenhengen - er en konklusjon for adgangen til oppsøkende virksomhet:

"Opplysninger om en persons arveanlegg kan ofte i tillegg gi opplysninger om slektninger som er bærere av eller som selv har eller som har risiko for en genetisk sykdom. Legers taushetsplikt er spesielt viktig overfor personer som selv ikke er kjent med arvelig risiko for framtidig sykdom.

Til tross for at oppsøkende virksomhet i enkelte tilfelle kan føre til tidlig diagnose og behandling av alvorlig sykdom, finner departementet at hensynet til den enkeltes integritet må veie tyngre enn eventuell mulighet for å få stilt tidlig diagnose. Departementet foreslår derfor at helsevesenet ikke skal ha adgang til å drive noen form for oppsøkende virksomhet overfor slektninger" (Ot.prp. nr. 37 (1993-94) s. 39).

Departementets standpunkt i samband med framleggingen av medisinsk bioteknologiloven er altså klar. Selv om et generelt forbud mot oppsøkende virksomhet ikke er medtatt i lovteksten, hvilket ikke hadde vært urimelig ut fra at andre bestemmelser i loven som har en rent forbudskarakter, ble den klare intensjonen lagt åpent fram for Stortinget.

Bare i begrenset utstrekning ble spørsmålet omtalt av sosialkomiteen i Innst.O. nr. 67 (1993-94). Et

forslag fra Fremskrittspartiet om å utvide formålet med undersøkelsene i § 6-2 til også å omfatte "forebyggende" siktemål, ble nedstemt ved Stortingets behandling av lovforslaget.

En naturlig tolkning av lovens bestemmelser, når man vektlegger forarbeidenes klare uttalelser i tråd med alminnelig juridisk metodelære, åpner altså ikke adgang til oppsøkende genetisk virksomhet til slektninger av en konkret pasient. Etter min mening kreves da at spørsmålet, eventuelt med forslag til lovendringer, legges frem for Stortinget, dersom man ønsker en endret praktisering av bestemmelsene.

Lovens reguleringsmåte er derimot ikke til hinder for at slektninger til en pasient, som av pasienten blir gjort oppmerksom på at det foreligger en familiær tilstand eller sykdom, kan oppsøke helsevesenet og be om å få utført genetiske eller andre tester som kan forutsi noe om vedkommendes egen sykdomsrisiko. Vedkommendes mulighet til å få foretatt genetiske undersøkelser vil være regulert av lovens § 6-2. Som nevnt avgrenser den formålet til diagnostikk eller behandling, og testen som brukes ved undersøkelsen må være godkjent etter § 6-3.

Videre må det ved genetiske undersøkelser foreligge et skriftlig samtykke etter § 6-4. Vedkommende har krav på genetisk veiledning etter § 6-5. I utgangspunktet er det en minstealder for slike undersøkelser på 16 år, jf. § 6-6. Informasjon som legen tar hånd om ved slik testing er underlagt strengere taushetspliktsregler enn normalt, jf. § 6-7.

Dersom informasjon om flere slektninger ønskes ført inn i et felles register i forsknings- eller behandlingsøyemed, kommer også reglene i personregisterloven til anvendelse. De vil gjelde enten slike registre er basert på genetiske undersøkelser eller andre tester.

For oppsøkende virksomhet av familiære lidelser, og der man ikke benytter genetiske undersøkelser, jf. lovens § 6-2, vil det etter personregisterloven kreves konsesjon av Datatilsynet for at noen skal kunne opprette registre over forekomsten av en bestemt sykdom hos ulike familiemedlemmer. Datatilsynet kan da blant annet kunne legge vekt på tilsvarende hensyn som medisinsk bioteknologiloven kapittel 6 legger til grunn, når det skal fattes vedtak om konsesjon skal gis. Dette skjedde blant annet da Rikshospitalets prosjekt om familiær hyperkolesterolemi ble nektet konsesjon ved vedtak i styret 20. desember 1994. Slike undersøkelser reiser også andre rettslige spørsmål som jeg ikke har anledning til å drøfte i denne sammenheng.

Oppsøkende, genetisk informasjon - et samfunnsmessig perspektiv

*Adv. Georg Apenes,
direktør i Datatilsynet.*

Genetikken som eksakt naturvitenskap må antas å ville overgå såvel de bibelske profeter som VG's horoskop-redaksjon når det gjelder presisjon. Nettopp fordi mulighetene for viten om individers livsløp og dermed deres livsformodning er en så vidt potent kunnskap, er det nødvendig å gjennomtenke nøye de fremtidsperspektiver introduksjonen av de prediktive testene trekker opp. Det dreier seg om valg som må foretas av og i politisk ansvarlige organer. Det reises en rekke sektor-interessante spørsmål som det er naturlig at f.eks. medisinerne, etikere og sosialøkonomer vil være særlig opptatt av og rimeligvis vektlegge spesielt. Når det undertiden søkes tilslutning til den forestilling at det finnes profesjoner som er særlig kompetente til å gi kloke råd til beslutningstagerne, så er dette slett begrunnet. Ansvar for å finne en syntese av balanserte hensyn er det politikeren som fortsatt må bære. Politikerne må også foreta nødvendige verdivalg som de deretter vær'sågod får ta ansvar for.

Jeg har med hensikt benyttet uttrykket "genetisk informasjon" fremfor det vanligere "genetisk veiledning". Hensikten har vært å betone at "veiledning" i alminnelig sprogbruk knytter seg til en situasjon det det må ventes at noe skal skje; en beslutning tas. "Informasjon" er en mer passiv tilstillelse av kunnskap som det ikke i og for seg behøver å knytte seg forutsetninger til.

Det er nå, i midten av 1990-årene, ikke mulig å si noe sikkert om hva som kan testes ut, til hvilke omkostninger og med hvilke senere, avlastende konsekvenser for den samlede sosiale innsats på helsesektoren om f.eks. 10 år. Om det åpnes for gen-testing etterhvert som nye, treffsikre metoder tilbys, må man ha gjennomtenkt spørsmålet om styringsmuligheter og om hvorledes, når og av hvem det skal avgjøres om en test skal introduseres. Hittil har det vært disposisjoner for fysiske sykdommer genforskerne har konsentrert seg om, mens det i fremtiden vil vise seg mulig også å avdekke ny viten om sammenheng mellom genene og psykiske lidelser, atferd og intellekt.

Erfaring tilsier at dersom en mulighet for å forutsi og deretter påvirke et alminnelig oppfattet negativt utviklingsmønster åpnes, vil det sannsynligvis også oppstå et marked for denne tjenesten som myndighetene må forholde seg til. Erfaring tilsier dessuten at det i det lange løp vil være vanskelig å forbeholde offentlig sektor disse mulighetene, men at private tilbydere av gen-tester vil måtte aksepteres. Norske borgere kan vanskelig tenkes hindret i å benytte test-tilbud fra utlandet.

Før beslutning fattes om å åpne for gen-testing for definerte disposisjoner, fordi det er antatt at det finnes et marked for en slik ny "service" må flere, avledede spørsmål forsøksvis- og anstendigvis - besvares:

Hvem skal motta test-tilbudet? Hvorledes finner man frem til disse? Gjennom avtissement og offentlige oppfordringer ("informasjonskampanjer")?

Skal primærhelsetjenesten pålegges å innrapportere allerede diagnostiserte bærere? Ved å pålegge eller overtale pasienter til selv å utvirke at slektninger tar kontakt med helsevesenet? Eller tenker man seg en bruk av EDB-baserte folkeregistre i arbeidet for å finne frem til slektninger for kontakt - uavhengig av informasjon til eller samtykke fra personen primærfunnet knytter seg til?

Skal det dimensjoneres et apparat som innebærer at *alle* som ønsker det kan benytte seg av muligheten? Hvis ikke: Hvem skal prioriteres? Hvem skal forestå prioriteringen som forvaltningsoppgave og med hvilket juridisk ansvar? Hvilke muligheter for terapeutisk innsats - og i hvilket volum - bør være på plass før potensielle pasienter identifiseres? Hvem avgjør kapasitetsspørsmålene og påtar seg ansvaret for riktig dimensjonering? Hvilket forhold bør det være mellom den eventuelle avdekkede kunnskapen og mulighetene for å gjøre noe med den?

Vil det være mest rasjonelt og økonomisk å sentralisere virksomheten til en, nasjonal institusjon, eller vil det være et alternativ å regionalisere den?

Det vil være knyttet betydelige, økonomiske interesser til både testingen og resultatene av den i form av medisiner og andre profylaktiske eller terapeutiske tiltak. Disse kommersielle drivkreftene må synliggjøres og tillegges en rimelig vekt når konklusjoner skal trekkes - til syvende og sist av politisk ansvarlige organer. Det dreier seg om klassiske habilitetsbetraktninger.

Under markeds-økonomiens høyrenessanse i sosialdemokratisk regi, ville det kanskje heller ikke være usømmelig om man la seg Andy Warhols ord på sinne: *“Being good in business is the most fascinating kind of art”*.

Før man iverksetter systematisk informasjon om mulige, genetiske egenskaper, ville det være ønskelig å få sikrere, generell kunnskap om påregnelige reaksjoner - f.eks gjennom en omfattende undersøkelse. Det kan være grunn til å minne om at profesjonelle meningmålere alltid understreker betydningen av hvorvidt de presenterte spørsmålene er hypotetiske eller refererer seg til informantens faktiske situasjon. Det er grunn til å tro at holdningene til spørsmålet om man ønsker å få en kunnskap om seg selv, man hittil ikke har hatt, langt på vei vil bestemmes av hva denne kunnskapen konkret vil bety for den som blir spurt: -Er det tale om en livstruende eller en banal lidelse? -Kan man med rimelig grad av sikkerhet stille opp prognoser? For gruppe og/eller individ?

-Finnes det, ved tidspunktet for informasjonen, rimelig bred enighet i kompetent, medisinsk forskningsmiljø om aktuelle, gode profylaktiske eller terapeutiske tiltak?

Det vil antagelig være et ganske praktisk spørsmål å stille om det skal informeres om disposisjoner som det ikke eksisterer tilfredsstillende behandling for?

Når skal det alene legitimere informasjonen at kunnskapen vil medføre øket livslengde, og når skal bedret livskvalitet være tilstrekkelig begrunnelse? Dessuten: Hvem skal i hvert enkelt tilfelle definere for oss det materielle innholdet av uttrykket “livskvalitet” - ett av disse gassformige honnørordene som kan bety det meste og derfor ikke betyr noen ting.

Er det satt av ressurser som i kvalitet og omfang er tilstrekkelige til å imøtekomme de behov den påførte viten må antas å utløse? Bør det være brakt på det rene at det ikke knytter seg til særlige økonomiske interesser til de behov og den eventuelle aktivitet informasjonen må påregnes å utløse? Er refusjonsreglene idag slik utformet at de vil ivarta rimelige hensyn i en ny situasjon der systematisk prediksjon integreres i det offentlige helsevesenet?

Etter gjeldende lovgivning og loven om medisinsk bruk av bioteknologi, er det adgang til å formidle genetisk kunnskap ved direkte kontakt mellom familiemedlemmer. Det blir da et spørsmål om *veier til viten* kan sies å være av selvstendig betydning i forhold til denne kunnskapens innhold. Kan det forsvares å karakterisere som en sosial verdi at jeg får vite om egen, tidligere ukjente helserisiko fra en slektning eller familiemedlem, fremfor at identisk kunnskap gis meg av en lege, en helsesøster eller annet personale knyttet til spesialiserte institusjoner opprettet nettopp for å observere og informere videre om en eller flere genetiske tilstander?

Ønsker vi gjennom politiske handlinger å akseptere, ja, akselere en nedtoning av menneskers omsorgsansvar for hverandre og istedet styrke kollektivets institusjonelle ansvar, ja så bør dette gis i klar melding og plasseres ideologisk.

Ønsket om å svekke legenes og annets helsepersonales profesjonelle taushetsplikt - og rett - for å kunne gjennomføre oppsøkende, genetisk informasjon, bør ses i sammenheng med den alminnelige tendens i vår kulturkrets til å se seg om etter nye virkemidler for å bekjempe raskt voksende samfunnsønder, særlig kriminalitet og mishandling.

Det må imidlertid advares mot den forestilling at vi alltid og i alle sammenhenger kan imøtekomme to motstridende hensyn - samtidig. Velger vi å hegne strikt om taushetsplikten for leger, ektefeller, sosialarbeidere og sjelesørgere både politisk, juridisk og etisk fordi dette blir betraktet som en positiv verdi for den enkelte og for samfunnet, ja da må vi samtidig akseptere at noen misforhold ikke blir oppdaget og påtalt eller behandlet.

Om vi tenker oss at det etter en grundig, politisk debatt blir besluttet at det skal åpnes for adgang til oppsøkende, genetisk informasjon, vil vi måtte vurdere hva det vil bety om - mange vil mene "når" - helsevesenets adgang vil bli en plikt - med det uunngåelige resultat at vi også her må regne med utviklingen av rettighetsbaserte erstatningssøksmål. Dersom det ved slurv, tilfeldigheter eller grov forsømmelse viser seg i ettertid at en kunnskap jeg burde ha hatt ikke engang ble forsøkt tilstillet meg, ja da vil landets advokater forstå å aksjonere. Vi har allerede hatt domstolsbehandling av en variant av spørsmålet i forbindelse med mulig oversette fosterskader.

Ludvig Holberg var i sitt forfatterskap opptatt også av hvilke krav som bør settes til sannhetens meddelelse både når den er etterspurt og når den ikke er det. I en av epistlene leser vi for eksempel: *"Det er med Sandhed som med andre Dyder, hvilke, naar Grændser ikke sættes, kand tabe deres Navn af Dyd"*.

Statens helsetilsyns vurdering av oppsøkende, gentitisk veiledning

*Kontorsjef Sylvi Storaas,
Statens helsetilsyn.*

På bakgrunn av at Sosial- og helsedepartementet allerede nå arbeider med en Ot.prp. vedr. oppsøkende genetisk veiledning, sendte Helsetilsynet en redegjørelse til departementet den 18. april av en del av de foreliggende problemstillinger om emnet og våre synspunkter på disse. Innlegget mitt vil være et utdrag av vurderingene i dette brevet.

Oppsøkende genetisk veiledning medfører etter Helsetilsynets vurdering mange prinsipielle spørsmål og problemer av såvel rettslig, medisinsk, etisk og politisk art. Mange av de foreliggende spørsmål er også aktuelle i forhold til screening generelt. Det særegne med oppsøkende genetisk virksomhet er at helsevesenet oppsøker friske mennesker for å opplyse om mulig sykdomsrisiko, og det står i kontrast til det vanlige, nemlig at det er den syke personen som selv oppsøker helsevesenet.

Det er særskilt tre lover som har betydning i forhold til oppsøkende genetisk veiledning. Dette er legeloven, bioteknologiloven og personregisterloven.

Legeloven:

Etter legeloven § 31 er utgangspunktet at legen har taushetsplikt om helseopplysninger. Taushetsplikten er til hinder for at en lege kan oppsøke pasientens slektninger for å underrette om mulig risiko for sykdom da dette vil være å oppgi taushetsbelagte helseopplysninger om den opprinnelige pasient. Legeloven inneholder imidlertid unntaksbestemmelser som kan medføre at opplysningene likevel gis til slektninger/familie uten hinder av taushetsplikten. Dette gjelder først og fremst der pasienten samtykker i at opplysningen gis slektninger, jfr. legeloven § 32. Dersom samtykke ikke foreligger gir legeloven § 31 annet ledd anledning til å fravike taushetsplikten når det av *særlige grunner* kan anses rettmessig å meddele andre taushetsbelagte opplysninger. Denne bestemmelsen er imidlertid blitt tolket svært strengt - nærmest som en nødrettsbestemmelse - og kan ikke hjemle en generell adgang til å drive oppsøkende genetisk veiledning, men muligens ved svært spesielle anledninger. Der en pasient er død er imidlertid kravet til begrunnelse for å meddele taushetsbelagte helseopplysninger redusert til *vektige grunner*, jfr. legeloven § 37, og etter en konkret vurdering av de nærmere hensyn som er angitt i bestemmelsen vil denne kunne gi adgang til oppsøkende genetisk veiledning overfor slektninger til avdøde, selv om det ikke foreligger et samtykke fra vedkommende. Bestemmelsen hjemler nok likevel ikke en mulighet til å drive systematisk oppsøkende genetisk virksomhet.

Mao. legelovens taushetspliktsbestemmelser setter ikke noen absolutte grenser i forhold til oppsøkende genetisk virksomhet, og spesielt kan utstrakt bruk av samtykke åpne for oppsøkende genetisk veiledning.

Bioteknologiloven:

Det sies ingenting i selve lovteksten i bioteknologiloven om oppsøkende genetisk veiledning, men både i St.meld. og i den påfølgende Ot.prp. uttrykkes det at helsevesenet ikke bør eller skal ha adgang til å drive noen form for oppsøkende virksomhet av slektninger med sikte på å tilby genetiske tester som kan gi informasjon om risiko for alvorlig sykdom i fremtiden. Det uttales at det må være den enkeltes frie valg å bedømme hvorvidt man får bedre livskvalitet ved å vite om

framtidig sykdomsrisiko så tidlig i livet at det er mulig å forebygge alvorlig sykdom, og at oppsøkende genetisk virksomhet eventuelt bare må finne sted via familiemedlemmer. Regjeringens og departementets forslag om dette ble derimot ikke fulgt opp med noe konkret lovforslag eller lovvedtak, og det foreligger derfor ikke noe uttrykkelig lovhjemlet forbud mot oppsøkende genetisk veiledning.

Det er derfor problematisk å angi hvilken rettslig status uttalelsene fra forarbeidene skal ha. Utfra legalitetsprinsippet må man ha hjemmel i lov eller tilsvarende for å pålegge plikter, og på denne bakgrunn vil det derfor kunne bli vanskelig å anvende straffebestemmelsen i bioteknologiloven § 8-5 overfor noen som har handlet i strid med det som er angitt i forarbeidene så lenge dette ikke følger av loven. Slik bioteknologiloven er utformet idag må det derfor sies å være problematisk å fastslå at oppsøkende genetisk veiledning er ulovlig, selv om dette i henhold til forarbeidene var intensjonen.

Personregisterloven:

Dersom det skal opprettes et eget helseregister som skal anvendes i tilknytning til oppsøkende genetisk virksomhet kan det i forhold til konsesjonsplikten i personregisterloven § 9 være nødvendig å søke konsesjon fra Datatilsynet. Om og når dette er nødvendig vil avhenge av hvordan et slikt register skal se fungere. Bl.a. er det avgjørende for konsesjonsplikten om registreringen kan sies å omfattes av journalbegrepet i legeloven § 43. Dersom registreringen faller inn under journalføringsplikten i denne bestemmelsen, vil registeret være unntatt fra konsesjonsplikt. Helsetilsynet har overfor Datatilsynet uttalt at så lenge registreringene ikke er nødvendige for behandlingen av den enkelte pasient, faller de utenfor journalbegrepet.

Dersom man søker konsesjon er det i utgangspunktet ikke noe i personregisterloven som tilsier at et slikt register ikke bør få konsesjon hvis dette anses som saklig begrunnet, og nødvendig for f. eks. effektiv behandling av en alvorlig sykdom. Idag er det imidlertid ikke så ofte at dette er tilfellet. En forutsetning for å registrere genetiske opplysninger i et register er imidlertid at det foreligger et samtykke fra pasienten. Dette følger også uttrykkelig av bioteknologilovens § 6-4.

Personregisterloven kan - men behøver ikke å være - til hinder for at oppsøkende genetisk veiledning finner sted.

Helsetilsynet's konklusjon på de rettslige problemstillinger:

Hverken legeloven, bioteknologiloven eller personregisterloven gir klare regler og avgrensninger i forhold til oppsøkende genetisk veiledning. Etter Helsetilsynets vurdering er dagens lovregler tilstrekkelige til å favne de tilfellene hvor oppsøkende genetisk veiledning kan anses berettiget og akseptabelt.

Det kan være noe usikkert hva som nærmere menes med oppsøkende veiledning. Det antas at dette oppfattes som den virksomhet hvor helsevesenet selv tar kontakt med personer for å opplyse om mulig forhøyet risiko for sykdom eller tilby veiledning og undersøkelser for å avklare dette nærmere. I forhold til oppsøkende *genetisk* veiledning betyr dette å ta kontakt med personer som ikke selv er oppmerksomme på at de kan tilhøre en risikogruppe for en arvelig sykdom, eller kanskje er oppmerksomme på det, men ikke ønsker å foreta seg noe i den anledning. Oppsøkende genetisk veiledning har flere paralleller til problemstillingene ved screening. Ved invitasjon til screening kan den enkelte la være å motta tilbudet om undersøkelse og dermed velge om man ønsker informasjon. Ved oppsøkende genetisk veiledning vil imidlertid allerede henvendelsen med tilbud om testing innebære informasjon om mulig risiko utover det som er vanlig i befolkningen.

Etisk synes det særlig å foreligge to motstridende hensyn nemlig retten til ikke å vite mot retten til å vite/plikten til å opplyse om risiko for sykdom.

Relevante spørsmål i denne sammenheng er bl.a.:

- * Bør man tilby tester for sykdom hvor det ikke er behandlings- eller forebyggingsmuligheter eller disse er usikre?
- * Hvem bør avgjøre om en person bør/skal få opplysninger om sykdomsrisiko:
 - den enkelte selv,
 - legen,
 - myndighetene eller
 - slektinger/familiemedlemmer?
- * Er retten til ikke å vite verneverdig?
- * Er det en etisk plikt for en lege til å oppsøke personer som er i risikogruppen?
- * Er det en etisk plikt i forhold til samfunnet (og seg selv) å la seg genteste for deretter å innrette seg etter dette for kanskje å unngå sykdom, og/eller forhindre at man viderefører en genetisk sykdom til neste generasjon?
- * Hva ønsker egentlig personen selv?
- * Medfører opplysninger om fremtidig sykdom en sykeliggjøring, idet friske personer får pasientstatus og kan bli engstelige og får sykdomsfølelse?

Sannsynligvis er det ikke mulig å komme frem til et generelt standpunkt om retten til ikke å vite er en "menneskerett" som alltid går foran plikten til å opplyse om sykdomsrisiko eller retten til å vite. Dette bl.a. fordi det som etisk sett er "mest riktig" vil kunne avhenge av testens-, risikoens-, og sykdommens art, av hvor sikker eller usikker muligheten til forebygging/behandling er, og det som er riktig for en person behøver ikke nødvendigvis å være det for en annen.

Retten til ikke å vite er sentralt forankret i autonomsprinsippet, at det tilligger respekten for den enkeltes integritet og privatlivets fred å bestemme hva man ønsker å bli informert om. Oppsøkende genetisk virksomhet kan i verste fall gripe radikalt inn i en persons liv uten at vedkommende selv har ønsket det.

På den annen side er det hevdet at det er en plikt for en lege som blir klar over at en person har økt sykdomsrisiko å sørge for at vedkommende får adekvat informasjon om forebyggende og terapeutiske tiltak. Videre hevdes det at genetisk kunnskap aldri er rent individuell, og at den enkeltes rett til ikke å vite derfor kan være i motstrid til den øvrige slekts rett til å vite. I denne sammenheng har det da vært hevdet at selv om det er viktig å respektere den som ikke selv ønsker å bli kjent med sitt eget genkart, kan dette med hensyn måtte vike i de tilfeller det er grunn til å anta at slektingene vil lide under mangel på informasjon. Individets ansvar kan mao. ikke sees isolert fra slektens skjebnefellesskap. Det er imidlertid et etisk problem dersom enkeltindivid må skaffe seg uønsket innsikt i egne genetiske disposisjoner av hensyn til slektingene eller fellesskapet, og satt på spissen kan dette føre til den paradoksale situasjon at ingen medlemmer av en slekt ønsker slik kunnskap for sin egen del, men alle føler seg forpliktet av hensyn til slekten.

Det er grunn til å tro at informasjon om genetisk disposisjon kan medføre en sykeliggjøring av

friske personer og skape ekstra byrder for personer som blir kjent med økt risiko for sykdom. Kunnskapen om hva som kan skje i framtida vil kunne bli en byrde og en plage som gir redusert livsglede av frykt for en sykdom som vedkommende kanskje ikke noen gang vil få. Spesielt antas dette å være tilfellet hvor det ikke finnes effektive forebyggings- eller behandlingsmuligheter, eller der disse mulighetene er usikre, noe som ofte er tilfellet.

Etisk er det da svært betenkelig ufrivillig å påføre personer slik kunnskap, og etter Helsetilsynets vurdering er dette et viktig hensyn som tilsier en restriktiv adgang til å drive oppsøkende genetisk veiledning. Videre kan oppsøkende genetisk veiledning også på en uheldig måte medføre økt press på å la seg genteste, enten av hensyn til seg selv eller - enda mer betenkelig - av hensyn til eller i frykt for å få barn med særskilte genfeil.

Oppsøkende genetisk virksomhet vil også kunne medføre problemer der det ikke er samsvar mellom biologisk og sosialt slektskap. Det kan dreie seg om adopsjon, om tilfelle der den biologiske far er en annen enn den "sosiale" far, og om bioteknologilovens bestemmelse om anonymitet ved donorsæd. Det kan hende at den enkelte selv ikke er klar over slike forhold, og det er da etisk betenkelig at helsevesenet driver en virksomhet som kan gi opplysning om dette uten at familien selv ønsker det.

Det er også klart et etisk problem å starte oppsøkende genetisk veiledning dersom man ikke samtidig har økonomisk- og eller annen ressursmessig kapasitet til å gi et tilbud om oppfølging til alle risikopersoner. I en situasjon der det er vanskelig å skaffe behandling til alle som har behov innen rimelig tid ved erkjent sykdom, vil det være etisk betenkelig å identifisere nye og kanskje store "pasientgrupper" innen den antatt friske befolkningen. Videre har allerede idag de medisinske genetiske avdelingene, og de avdelinger som skal følge opp tilbud om undersøkelse og behandling av risikopersoner store kapasitetsproblemer. Dette gjelder bl.a. i forhold til arvelig kreft, og antallet spesialister i medisinsk genetik er heller ikke stort her i landet, (jfr. i denne sammenhengen kravet i bioteknologilovens kap. 6 om at det ved genetiske undersøkelser skal gis omfattende genetisk veiledning, fortrinnsvis av spesialist i medisinsk genetik).

Oppsøkende genetisk veiledning kan skje på ulike måter. Genetiske presymptomatiske tester er et område med et stort potensiale, og vil sannsynligvis bli et aktuelt tema på det helsepolitiske området i mange år fremover. Adgangen til, ønsket omfang, ressursbruk og privat kontra offentlig styrt/drevet virksomhet vil da være sentrale problemstillinger.

Systematisk oppsøkende veiledning, f.eks. drevet på bakgrunn av et register, vil være noe prinsipielt nytt i norsk helsevesen, både i forhold til det å oppsøke friske personer for å opplyse om sykdomsrisiko og det å drive oppsøkende pasientbehandling via et register.

Ved å oppsøke friske personer med tilbud om undersøkelse og behandling av risikopersoner må det antas at det vil føre til økt etterspørsel av helsetjenester. Dette blir både et prioriteringsproblem og et økonomisk problem da helsevesenet allerede i dag har kapasitetsproblemer i forhold til å betjene alle dem som spør om helsehjelp. Det kan synes som en politisk gal prioritering dersom man bruker store ressurser på å kartlegge genetiske disposisjoner, og kanskje med marginal effekt for folkehelsen, så lenge det ikke er tilfredsstillende behandlingstilbud for de som allerede har en sykdom eller lidelse.

Det representerer ikke bare et etisk men også et politisk og økonomisk problem dersom opplysninger om sykdomsrisiko medfører sykkeliggjøring av friske personer, herunder øket uro for framtiden, økt følelse "av at noe er galt" og stor opptatthet av de minste symptomer lenge før

man fysisk blir syk. Denne sykeliggjøringen vil fort kunne legge beslag på ressurser i helsevesenet, ikke minst i forhold til at folk lettere kan få psykiske problemer, samt et øket behov for og etterspørsel etter undersøkelser og kontinuerlige oppfølgninger.

Man vet idag lite om konsekvensene av oppsøkende genetisk veiledning i forhold til å skape nye pasientgrupper og hvilke ressurser dette vil kreve av helsevesenet, men det må antas at de kan bli betydelige. Helsetilsynet finner grunn til å minne om den prioriteringsdebatt som idag foregår innen norsk helsevesen, jfr. bl.a. det varslede Lønning II-utvalget, og oppsøkende genetisk veiledning kan ikke sees isolert fra dette.

Dersom oppsøkende genetisk veiledning skal skje ut fra et register (slik bl.a. Lipidklinikken ønsker) oppstår spørsmålet om den institusjon som har registeret også dermed får et oppfølgings- og behandlingsmonopol med et derpå følgende krav til økte ressurser og midler for å drive dette.

Systematisk oppsøkende veiledning kan i praksis bety etablering av en landsfunksjon for den aktuelle pasientgruppen. Dette bør imidlertid ikke skje uten at sentrale helsemyndigheter har avklart nærmere om det er ønskelig med slik virksomhet og eventuell på hvilken måte, herunder om omfanget, forholdet til forskning, utprøvende behandling, kommersielle interesser og ressursstyring. En eventuell systematisk oppsøkende virksomhet på grunnlag av et register bør derfor godkjennes av helsemyndigheten før slik virksomhet starter.

Etter en samlet vurdering må det sies å foreligge stor usikkerhet om hva som er gjeldende rett i forhold til oppsøkende genetisk veiledning. En del av ansvaret for dette må tillegges den mangelfulle behandling av spørsmålet ved utarbeidelsen av bioteknologiloven.

Et hovedproblem i debatten rundt oppsøkende genetisk veiledning er at den ofte er blitt svært generell, mens området egentlig er svært sammensatt og mangeartet. Det er derfor vanskelig å diskutere dette uten at man nærmere presiserer hva slags type oppsøkende genetisk veiledning det er snakk om. Det er f.eks. en fundamental forskjell på å drive oppsøkende genetisk veiledning når

- den kan kombineres med et godt og effektivt forebyggings- eller behandlingstilbud,
- der hvor effekten av slike tilbud er usikker og omdiskutert,
- og der hvor det ikke finnes noen behandlingstilbud overhodet.

Det er også vesensforskjell på å drive oppsøkende genetisk veiledning overfor nære familiemedlemmer i enkeltstående tilfeller der hvor lege får kjennskap til arvelig sykdomsdisposisjon, til det å starte en omfattende oppsøkende virksomhet på bakgrunn av et sentralt register som bygger på omfattende slektsgranskning.

På bakgrunn av den debatt som idag er oppstått, bør forholdene ved "opsøkende genetisk veiledning" nærmere avklares og oppklares, og ny lovregulering kan vurderes. Helsetilsynet kan imidlertid ut fra dagens regelverk ikke se at det foreligger noe påtrengende behov for lovendring i forhold til oppsøkende genetisk veiledning. Dette all den stund misforståelsen oppklares i forhold til at oppsøkende genetisk veiledning i henhold til bioteknologiloven ikke inneholder et klart forbud, og legelovens taushetspliktregler blir anvendt på riktig måte.

Etter Helsetilsynets vurdering er det altså allerede idag mulig å drive oppsøkende genetisk veiledning i enkelttilfeller, og legelovens taushetspliktsregler hindrer ikke dette der det er nødvendig. Helsetilsynet ser imidlertid at det i særlige tilfeller etterhvert kan være grunn til å vurdere om det på nærmere bestemte vilkår bør være mulighet til å drive mer systematisk oppsøkende genetisk veiledning. Det foreligger mange vektige innvendinger og betenkeligheter med dette, og det klare utgangspunkt

bør derfor være at adgangen til oppsøkende genetisk veiledning skal være begrenset og kun skje når spesifiserte restriktive vilkår er oppfylt.

Om man nedfeller disse vilkårene i en lov og “overlater” til helsevesenet selv å vurdere om disse er oppfylt, eller man etablerer en godkjenningsordning, må det drøftes og vurderes nærmere i forbindelse med en lovgivning om dette. Helsetilsynet er imidlertid av den oppfatning at det for systematisk oppsøkende virksomhet bør etableres en godkjenningsordning hos sentrale helsemyndigheter.

Systematisk oppsøkende virksomhet antas også å kreve en ny unntaksbestemmelse fra taushetsplikten i legeloven, på linje med bestemmelsen i legelovens § 36 2. ledd om forskning.

Konklusjon:

Etter Helsetilsynets vurdering fungerer dagens lovregler tilfredsstillende i forhold til dagens behov for oppsøkende genetisk veiledning og det kan ikke på det nåværende sees noe påtrengende behov for en lovendring på dette området.

Dersom det skal etableres lovregler for systematisk oppsøkende virksomhet bør det være en godkjenningsordning. Man bør da være restriktiv med å gi godkjenning og spesifiserte vilkår må være oppfylt.

Retten til ikke å vite

Er den verneverdig lenger? Et etisk perspektiv

Professor Torleif Austad,

*medlem av Bioteknologinemda og NEM (Den nasjonale forskningsetiske komite for medisin).
Det teologiske menighetsfakultet*

Plikten til å vite

Etter den annen verdenskrig var det en ganske omfattedne debatt i Europa om plikten til å vite. Bakgrunnen for debatten lå i dagen: Folk stod frem og sa at de ikke kjente til hva som foregikk i konsentrasjonsleirene i Det tredje rike. De forklarte sin likegyldighet med at de ikke visste hvor ille Hitler-regimet i virkeligheten var. Også blant tyske medisinere kom det forsikringer om at man var ukjent med de eksperimenter på mennesker som fant sted i raseideologiens navn.

I ettertid kan det være vanskelig å si hva man visste og ikke visste på et bestemt tidspunkt i historien. Men det prinsipielle spørsmålet som ble reist i kjølvannet av rettsoppgjøret etter krigen, er fortsatt aktuelt: I hvilken grad har vi plikt til å vite om hva som foregår omkring oss, ikke minst i spørsmål om krenkelse av menneskeverdet? Er det ikke et tegn på moralsk svikt ikke å kjenne til at naboen mishandles eller bestemt grupper i samfunnet forfølges? Kan vi virkelig unnskyld oss med uvitenhet når menneskerettighetene trækkes under vår fot i vår nærhet?

Debatten om plikten til å vite er fortsatt ubehagelig påtrengende. Den har ligget i vannskorpen under flere av etterkrigstidens kriger og konflikter. Hva vi har sett fra TV-stolen om mishandling av mennesker under krigen i det tidligere Jugoslavia, har vært en sår påminnelse om hvor lite vi visste om spenningen mellom folkegruppene på Balkan, og ikke minst om hvor lammet vi har vært i vår holdning til det hele. Det gamle spørsmålet fra fortellingen om Kain og Abel dukker opp igjen: "Skal jeg vokte min bror?" (1 Mos 4,9).

Vi kommer ikke unna Elie Wiesels utfordring til aktiv kamp mot likegyldigheten i oss og omkring oss. Kjærlighetens motsetning er ikke hatet, men likegyldigheten, sier han, og peker på vårt moralske ansvar for ikke å viske ut grensene mellom sannhet og løgn, mellom rett og galt, mellom mennesker og dyr, og mellom mitt og ditt.

Det ansvarlige menneske

Holocaust-traumet så vel som den alminnelige likegyldighet overfor andres nød har på nytt gjort det nødvendig å tale om det ansvarlige menneske. Det er ikke misforstått moralisme å fremheve at hvert enkelt menneske står i en forpliktende sammenheng. Ingen av oss lever for seg selv, uten relasjoner til medmennesker og miljøet omkring oss. Vi er moralsk ansvarlige for våre handlinger og unnlater, så vel som for det samfunn vi hører hjemme i. I dette ligger det en uro overfor en tendens i vår vestlige kultur til å hulle menneskets selvbestemmelsesrett i den grad at ansvaret for nestens ve og vel dunster bort. Det spørs om vi ikke trenger å fornye forståelsen av at mennesket er innvevd i en rekke fellesskap og bare kan forstås i forhold til disse. Vi finner ikke vårt sanne "jeg" uten i relasjon til et "du" og et "det".

Nå må det legges til at ikke alle fellesskap vi tilhører, er like viktige og forpliktende. La meg likevel fremheve den moralske lojalitet vi har i forhold til slekten, familien, lokalmiljøet, arbeidsstedet og storsamfunnet. Jeg kommer tilbake til det ansvar som følger av at hver enkelt av oss står i en slektssammenheng.

Retten til ikke å vite

Plikten til å vite har sitt motstykke i retten til ikke å vite. I mange tilfelle kan disse prinsippene leve side om side, også sett fra et medisinsk-etisk synspunkt. På den ene siden understreker vi plikten til å skaffe oss mer kunnskap om mennesket som biologisk og psykisk vesen. På den andre siden hevder vi den enkeltes rett til å si nei til kunnskap om seg selv på visse områder.

I sin betenkning *Registrering, bruk og gjenbruk av genetiske data (1993)* sier Den nasjonale forskningsetiske komité for medisin (NEM) at en lege hverken har rett eller plikt til å gi en pasient informasjon som vedkommende uttrykkelig ikke ønsker å motta (s.32). Den enkelte har "rett til ikke å vite om egne genetiske data", heter det i denne betenkningen (s. 36). Denne rett betraktes om en grunnleggende rett.

Retten til ikke å vite er i medisinsk kultur en følge av betoningen i nyere tid av autonomiprinsippet. I oppgjøret med den gamle paternalismen har man gått langt i retning av å gi pasienten mulighet til selvstendige avgjørelser. Dette er et sentralt prinsipp i medisinsk forskningsetikk slik den kommer til uttrykk i Helsinki-deklarasjonen. Det er ikke tillatt å forske på mennesker uten den enkeltes informerte og frivillige samtykke. Etter hvert som den medisinske kunnskap har økt, ikke minst når det gjelder genetisk innsikt, er det forståelig at man har fremhevet den enkeltes rett til å bli kjent med de data som angår en selv. Men i og med at disse kan være sensitive og tunge og bære, synes det rimelig at man også gir enhver rett til å avstå fra å bli informert om sin genetiske tilstand.

Retten til ikke å vite er primært begrunnet i den psykiske belastning det kan være for enkelte å få opplysninger om sin egen helsetilstand og sykdomsrisiko. Det er grunn til å anta at den økende kunnskap om arvelige disposisjoner vil være ekstra byrdefull, i alle fall for noen. Det kan gi angst og føre til atskillig lidelse å få vite at man har en alvorlig sykdom eller funksjonshemming som det ikke finnes behandling for.

Under henvisning til autonomiprinsippet skulle det ikke være nødvendig å gi noen begrunnelse for hvorfor man ikke vil vite. Like lite som man behøver å redegjøre for hvorfor man trekker seg fra et medisinsk forskningsprosjekt, skulle det være nødvendig å begrunne hvorfor man takker nei til genetisk informasjon. Det kommer snarere inn under respekten for den enkeltes integritet og privatlivets fred å bestemme hva man vil bli informert om, og hva man ikke vil bli informert om. Det skulle derfor ikke være grunn til å forlange at man grunngir sitt nei til genetisk kunnskap i det enkelte tilfelle.

En menneskerett?

Jeg har inntrykk av at mange taler om retten til ikke å vite som om det var en menneskerett. Men er det virkelig så? At denne retten ikke er nevnt i FN's erklæring om menneskerettighetene, er så sin sak. Etisk sett er det vel så viktig å spørre: Kan vi hevde at retten til ikke å vite er en selvnlysende sannhet, som det egentlig ikke bør stilles noe spørsmålstegn ved? Har vi virkelig å gjøre med et absolutt prinsipp?

Her kan jeg ikke skjule min tvil. Jeg har vanskelig for å se på retten til ikke å vite som et absolutt prinsipp. Det er for drøyt å gi dette prinsippet moralsk status på linje med de grunnleggende menneskerettighetene. Mitt resonnement er omtrent så: Jeg tar utgangspunkt i at det er et grunnprinsipp at enhver har rett til relevante opplysninger om sin egen helsetilstand, og like så rett til medisinsk behandling så langt dette er mulig. Et slikt prinsipp vil jeg kalle en menneskerett. Nå er det et allment akseptert syn at ingen menneskerett med etisk begrunnelse kan brukes til å frata

andre deres rettigheter. Hvis jeg sier nei til informasjon om hva en lege vet om mine gener, og på den måten hindrer at berørte slektninger blir informert om sine disposisjoner, bidrar jeg til at de ikke får muligheten til å ta sine forholdsregler og eventuelt bli behandlet for en genetisk betinget sykdom. Det kan ikke være rett å opptre slik at de som er spesielt berørt av et genetisk funn, ikke får sjansen til å forholde seg til det. Den som sier nei til genetisk informasjon, og samtidig motsetter seg at andre i slekten skal få kjennskap til eventuelle arvemessige sykdomsdisposisjoner eller defekter, påtar seg et stort ansvar. Ut fra tanken om at vi ikke lever for oss selv, men tilhører et nettverk av ansvarsrelasjoner, synes jeg det er betenkelig å bruke autonomiprinsippet til å unndra seg medansvaret for andre, idette tilfelle for nære slektninger. Vi kan jo heller ikke bruke autonomiprinsippet til å fraskrive oss ansvaret for hvasom foregår i samfunnet generelt, og da visst ikke for urett og undertrykkelse. Det vil i så fall være en moralsk svikt. Det samme må gjelde i medisinsk etikk på genetikkens område.

Rett og plikt

Etisk sett kan ingen menneskerett stå alene. En rett korresponderer alltid med en plikt. Når vi slår fast at enhver har rett til liv, frihet og personlig sikkerhet, sier vi samtidig at samfunnet - inkludert den enkelte av oss - har plikt til å sørge for at forholdene legges til rette slik at denne grunnleggende menneskerett kan bli respektert. Anvender vi denne modellen på retten til å si ja eller nei til opplysninger om eget genmateriale, kan vi si at samfunnet har en generell moralsk plikt til å frembringe kunnskap om våre gener så langt det er forskningsmessig mulig, og så fremt det antas å kunne tjene etisk akseptable terapeutiske formål. Retten til å motta slik informasjon er betinget av plikten til å fremskaffe den og gi den til rette vedkommende. Hvis så noen nekter å la seg informere, og hindrer at de pårørende blir informert, følger man ikke opp plikten til å informere dem som måtte ønske slike opplysninger, og som kanskje også kunne trenge dem.

Den stadig økende genetiske kunnskap stiller oss overfor en ny utfordring i medisinsk forskningsetikk og praksis. Det nye er at denne kunnskapen aldri er rent individuell. Den angår også slekten vi tilhører. Vi kan ikke stenge oss ute fra det arvemessige skjebnefellesskap som er blitt oss til del. Denne erkjennelsen gjør det umulig å komme gjennom med et rendyrket individualistisk syn på genetisk informasjon.

Kollisjon mellom to prinsipper

At det i etikken kan oppstå kollisjon mellom to prinsipper, er vel kjent. I slike tilfelle blir det et spørsmål om hvilket prinsipp skal gis forkjørsrett. Når det gjelder retten til å si ja eller nei til genetisk informasjon om seg selv, er det lett å se at det kan oppstå en konflikt mellom respekten for den enkeltes nei og hensynet til en berørt part som ønsker samme informasjon.

Problemet tilspisser seg ved en restriktiv holdning til oppsøkende genetisk veiledning. Etter NEMs oppfatning bør slik oppsøkende virksomhet på grunnlag av data fra et genetisk register ikke finne sted. "Det kan derimot ikke være noe i veien for at en registrert person selv informerer sine slektninger, eventuelt gjennom deres lege" (Op.cit., s.36). Men sett nå at den genetisk undersøkte motsetter seg at slektninger og berørte familiemedlemmer skal bli kjent med situasjonen. I så fall blir ikke disse informert med mindre de selv skulle ta initiativ til å få kartlagt sitt genmateriale. Etter dette syn vil det altså være den som er testet, som sitter med nøkkelen - ikke bare til informasjon om seg selv, men også til informasjon som de nærmeste kan være interessert i.

Her vil det kunne oppstå en interessekonflikt mellom den som påberoper seg retten til selv å bestemme om han eller hun vil ha de tilgjengelige genetiske data, og de slektninger og

familiemedlemmer som måtte ønske opplysninger om eventuelle kromosomavvik, defekter i visse gener eller multifaktorale sykdommer. Spørsmålet er hvorvidt man har rett til å skjule genetiske opplysninger for berørte parter som antas å være interessert i dem. Hvilket prinsipp skal veie tyngst i tilfelle man må velge?

Ved gentesting vil det være fire parter i bildet: (1) den enkelte pasient, (2) legen, (3) slektingene og eventuelt andre pårørende, og (4) forskersamfunnet. Det er hevet over tvil at hensynet til pasienten veier særdeles tungt. Dette er også grunnen til at en lege i helt spesielle tilfelle av omsorg for pasienten kan komme til at det vil være best å holde tilbake informasjon som kan være til-skade for vedkommende. Selv om en lege alltid forventes å utøve selvstendig faglig skjønn, forutsettes det samtidig at han lytter til signalene fra pasienten. Det vanskeligste punkt er nok alt i alt forholdet til slektingene og andre pårørende, f.eks. ektefellen. Siden det kan dreie seg om deres liv og helse, er det særdeles alvorlig hvis de fratras muligheten til å bli kjent med de forhold som i særlig grad berører dem. Saken er enklere når det gjelder hensynet til forskersamfunnet. Så viktig det enn kan være for forskerne å nyttiggjøre seg de tilgjengelige genetiske data, vil det være riktig å hevde at det er opp til pasienten selv å avgjøre hvordan de opplysninger som angår ham, skal brukes og eventuelt registreres med tanke på forskning.

Konklusjon

Av det jeg her har sagt, trekker jeg den slutning at retten til ikke å vite ikke kan betraktes som et absolutt etisk prinsipp, spesielt ikke når det gjelder følsomme genetiske opplysninger. Under enhver omstendighet må den enkeltes rett til ikke å vite avveies mot de berørte parters rett til å vite. I tilfelle det her oppstår en interessekonflikt, ser jeg det slik at retten til å vite er overordnet retten til ikke å vite. Det betyr: Selv om det er viktig å respektere dem som ikke selv ønsker å bli kjent med sitt eget genkart, kan det ikke gjelde som overordnet prinsipp i de tilfelle det er grunn til å anta at slektingene vil lide under mangel på informasjon. Genforskningen har gitt oss og vil gi oss kunnskap som ikke er rent individuell, og aldri vil bli det. Jeg kan ikke se det annerledes enn at retten til å bestemme over denne kunnskapen må ligge i den slekten det angår, altså hos den som er direkte berørt. Individets ansvar kan ikke sees isolert fra slektens skjebnefellesskap. Derfor kan det i visse tilfelle være grunnlag for å moderere den enkeltes rett til ikke å vite om egne genetiske fakta.

Ved å hevde at det er slekten som i prinsippet har retten til den tilgjengelige kunnskap om de arvemessige disposisjoner som ligger der, har vi reist et vanskelig praktisk spørsmål: Hvem skal sondere terrenget for å finne ut om den enkelte i slekten ønsker å bli informert? Av faglige grunner bør det nok være en lege, aller helst i samarbeid med en eller flere av dem som tilhører den aktuelle slekt. Og hvem skal så informere dem som vil vite? På det spørsmålet kan det neppe være tvil om svaret. Det må være en lege.

Når det reises spørsmål om retten til ikke å vite kanskje ikke er "verneverdig" lenger, vil jeg avgrense meg overfor den tolkning at det her skulle dreie seg om en museumsgjenstand. Det bør fortsatt være berettiget å nekte å ta imot en viss viten om seg selv. Men så lenge denne viten angår dem jeg er i slekt med, kan jeg ikke frata dem den samme retten som jeg selv har til å takke ja eller nei til kunnskap som kan være av betydning for liv og helse. Retten til ikke å vite er likevel et viktig prinsipp, men det er ikke absolutt. I visse tilfelle kan og bør det modereres. Det har vikeplikt for slektingenes rett til også å vite.

Noen grenseoppganger i oppsøkende, genetisk virksomhet

- Hva kan samfunnet akseptere?

*Professor Berthold Grünfeld,
Inst. for samfunnsmedisinske fag, Universitetet i Oslo.*

Seminarets tema er oppsøkende genetisk virksomhet i slekter med arvelig sykdomsrisiko. Denne problemstillingen har relasjon til prenatal diagnostikk i videste forstand.

Genetisk forskning og genetisk klinisk virksomhet har allerede, og vil i fremtiden komme til å øke overvåkingen av forplantningen. Prekonsepsjons-, preimplantasjons og prenatal diagnostisk og terapeutisk aktivitet er i meget sterk utvikling, og åpner opp for kontroll av fremtidige generasjoners biologiske utstyr på måter som vekker uro, engstelse og bekymring, med også positive reaksjoner fordi det gir muligheter til å avdekke sykdom og misdannelser hos fosteret.

Foreldre øver betydelig innflytelse over barnets psykiske, sosiale og fysiske miljø og oppvekstbetingelser. Med prenatal diagnostikk vil de kunne utøve innflytelse over barnets genetiske utstyr. Det er en ny situasjon, med uoversiktlige konsekvenser. Det innebærer at man griper inn i fosterets og barnets genetiske integritet. Dermed berøres vanskelige spørsmål knyttet til konfidensialitet.

Det aktuelle spørsmålet er hvor mye styring og kontroll av denne delen av menneskelig eksistens ønsker vi å ha? Min oppgave er å presentere noen personlige refleksjoner om grenseoppganger i oppsøkende genetisk virksomhet- hva samfunnet bør godta av dagsaktuelle og nære fremtidige muligheter for denne raskt voksende aktivitet, hvor mulighetene for en stadig mer differensiert diagnostisk virksomhet vil være en realitet.

Prenatal diagnostisk virksomhet og selektiv abort ved påvist disposisjon for alvorlig sykdom eller funksjonshemming hos fosteret er allment godtatt i den norske befolkning. Det er sannsynligvis en bred oppslutning om de prinsippene som ligger til grunn for dagens praksis på området.

Det som er mindre avklart, for ikke å si vanskelig avgrensbart, og kontroversielt, er hva man skal legge i begrepet alvorlig sykdom som grunnlag for selektiv abort, og hvem som skal få et prenatalt diagnostisk tilbud. Den praksis som føres her i landet oppfattes og defineres som meget restriktiv.

Selektiv abort er noe annet enn forhold der kvinnen ønsker å avbryte svangerskapet fordi barnet er uønsket. Ved selektiv abort er barnet i utgangspunktet vanligvis ønsket av foreldrene. Det som problematiserer situasjonen er at barnet har disposisjon for en alvorlig sykdom og/eller at det er påvist alvorlig avvik. Det er dette som gjør at det ønskede barnet, utfra foreldrenes situasjon oppleves som uønsket, og hvor selektiv abort fremstår som en løsning av en meget konfliktfylt situasjon.

Den selektive abort iverksettes for å unngå at foreldrene påføres urimelige påkjenninger og belastninger. Etter mitt skjønn er det foreldrenes situasjon som er det sentrale i denne sammenheng, ikke hva barnet potensielt måtte komme til å lide som følge av sitt handikap. Det er også dette formål, å skåne foreldrene for ekstraordinære belastninger, som legitimerer adgangen til å krenke konfidensialitetsprinsippet overfor fosteret.

Lov om svangerskapsavbrudd hjemler adgang til abort etter utgangen av tolvte svangerskapsuke når

det er stor fare for at barnet kan få alvorlig sykdom som følge av arvelige anlegg, sykdom eller skadelige påvirkninger under svangerskapet. I tillegg kommer at abort kan innvilges når omsorgen for barnet kan sette kvinnen i en vanskelig livssituasjon eller utsette henne for urimelig belastning. Ved vurdering av situasjonen skal kvinnens egen bedømmelse tillegges vesentlig vekt.

I veiledningen til gjennomføringen av abortloven presiseres at med begrepet urimelig belastning forstås belastninger som går utover den vanlige belastning som påføres ved svangerskap, fødsel og omsorg for barnet, eller urimelig sett i forhold til kvinnens fysiske og psykiske ressurser. Det gjelder særlig med hensyn til hennes kapasitet til å mestre belastninger og til å løse problemer.

I St.melding nr. 25, 1992-1993 "Om mennesker og bioteknologi" trekker regjeringen følgende konklusjon etter omfattende drøfting av fosterdiagnostikken i meldingen:

"Den kunnskap de nye diagnostiske muligheter gir, gjør det nødvendig å trekke grenser mellom hvilke skader hos fosteret som skal gi grunnlag for å innvilge svangerskapsavbrudd etter utgangen av tolvte svangerskapsuke, og hvilke tilstander som ikke anses å være av en slik art.

Dette må vurderes i lys av livssituasjonen kvinnen er i, eller vil komme i. Hensynet til fosterets rettsvern må avveies mot hensynet til de følger det har for kvinnen og familiens livssituasjon å skulle fullføre svangerskapet. I denne avveiningen må det også vurderes om samfunnet skal kunne pålegge vordende foreldre et ansvar som foreldrende selv mener de ikke kan makte.

De grenser samfunnet må trekke i disse vanskelige avveiningene, må ha forankring i et verdisyn som et bredt flertall av befolkningen opplever de kan handle i tråd med, og bære følgene av."

Det påpekes ellers i meldingen at det ikke fins noen "riktige" svar på disse spørsmålene, med allmenn gyldighet. Holdningene vil være uløselig knyttet sammen med den enkeltes livssituasjon og verdigrunnlag.

Spørsmålet om prenatale diagnostiske undersøkelser som ledd i oppsøkende virksomhet, knyttes i første rekke til de sosiale og psykologiske konsekvensene for foreldrene ved den sykdom eller funksjonshemming barnet vil komme til verden med.

Når er prenatal diagnostisk virksomhet indisert sett utfra de oppfatninger og grunnholdninger som signaliseres i St.meld. 25?

Hva skal standarden for smerteterskelen være for de potensielle skadevirkninger for foreldrene ved å få et funksjonshemmet barn?

I en artikkel i Hastings Center Report fra oktober 1995, foreslår Jeffrey Botkin en "Standard of Disclosure" for genetisk informasjon og eventuelt etter foreldrenes uttrykkelige ønske, et prenatalt genetisk diagnostisk tilbud. Hans resonnement er omtrent følgende:

Samfunnet har godtatt forholdsvis beskjedne skadevirkninger på moren for å legitimere svangerskapsavbrudd, slik jeg siterte fra den norske abortloven og dens veiledning. Det gjelder selv der det er tale om svangerskapsavbrudd forholdsvis sent i svangerskapet. Det presiseres uttrykkelig at morens subjektive opplevelse av situasjonen skal tillegges betydelig vekt.

Botkin foreslår som standard for genetisk informativ virksomhet og diagnostikk når skadevirkningene av et funksjonshemmet foster svarer til skadevirkningen av å være uønsket gravid.

Hva slags skadevirkning kan en uønsket graviditet ha for kvinnen? For det første opplevelsen av tap av den kroppslige integritet ved at fosteret uønsket har tatt bolig i kvinnen. Videre de fysiske farer ved å gjennomgå svangerskapet og fødselen. Deretter de fysiske, emosjonelle og økonomiske kostnader knyttet til omsorgen for barnet, inkludert tapet av muligheter for andre livsløp og karrierer enn å bli uønsket mor.

Omsorgsansvaret for et normalt barn er betydelige. Man påtar seg forpliktelser av psykologisk, økonomisk og praktisk art med konsekvenser gjennom årtier, kanskje gjennom hele livet. Bekymringene er legio, selv om årsakene varierer med barnas alder. På den annen side er det et uomtvistelig faktum at normale foreldre har meget stor glede av sine barn, at de gjennom sine barn opplever noe av det rikeste livet kan by på. Det er også et faktum at syke og funksjonshemmede barn kan gi foreldrene dyp emosjonell tilfredsstillelse gjennom den relasjonen som eksisterer mellom foreldre og barn. I noen tilfeller kan et syke barnet forsterke de eksistensielle erfaringene.

Det vi er opptatt av i denne sammenheng er tilleggsbyrdene som er forbundet med omsorgsansvaret for et funksjonshemmet barn. Ulike arvelige tilstander har ulik virkning på familiene. Disse tilstandene kan beskrives utfra fire karakteristika: For det første tilstandens alvorlighetsgrad med hensyn til barnets helsetilstand og funksjonsnivå, for det andre når i livet lidelsen manifesterer seg, videre hvorvidt barnets genotype vil ytre seg i form av en alvorlig klinisk tilstand, og til sist og kanskje vanskeligst; hvor stor sannsynligheten er for at sykdommen vil opptre hos individer uten at det foreligger spesifikke risikofaktorer i familien.

Vanligvis vil det være en høy grad av overensstemmelse mellom sykdommens alvorlighetsgrad hos barnet og den belastning dette innebærer for foreldrene. Videre er det bekymringer omkring barnets mangelfulle evne til normal vekst, utvikling og modning til et selvstendig individ. Det er skuffelser over at barnet aldri vil kunne oppfylle foreldrenes forventninger til et normalt barn. Omsorgsbyrdene i dagliglivet kan være betydelige og provosere foreldrenes fysiske og psykiske kapasitet til bristepunktet.

I den offentlige diskusjon om foreldres relasjoner til sine funksjonshemmede barn, hører man ikke sjeldent at det handikappede barnet har vært til velsignelse og lykke og glede. Det er viktig å presisere at i diskusjonen er ikke det sentrale hva foresldre bør eller skal føle og oppleve, men hva man utfra rimelig forstandige betraktninger kan anta at de vil utsettes for. Og at det er legitimt å tenke i slike baner.

Hvilke tilstander ligger så innenfor rammene for "Standard of Care" ved genetisk veiledning?

For det første alle tilstander som er fatale i barndommen. Å oppleve et barn som dør er en alvorlig traumatisk erfaring for de fleste foreldre.

For det andre tilstander som medfører kronisk sykdom av en viss alvorlighetsgrad, med hyppige sykehusinnleggesler, og som i vesentlig grad influerer på barnets sosiale utvikling som følge av isolasjon, plagsomme symptomer og et forstyrret forhold til foreldrene som omsorgspersoner.

For det tredje tilstander som står hindrende i veien for at barnet skal oppnå normal selvstendighet og uavhengighet.

Til sist gjelder tilstander av slik alvorlighetsgrad at det krever konstant bistand fra foreldrene med hensyn til tid, omsorgsplikter og eventuelt økonomiske belastninger.

I hovedsak omfatter disse gruppene tilstander som idag tilbys foreldrene, f.eks. hemofili, Downs syndrom, sigdcelleanemi, Fanconis syndrom, fragilt X-syndrom, muskulær dystrofi, osteogenesis imperfecta, cystisk fibrose, Tay-Sachs syndrom og en lang rekke metabolske sykdommer.

Byrdene knyttet til disse tilstandene er minst like store som ved det uønskede svangerskapet.

Ved hvilke tilstander skal man kunne si nei eller i hvert fall stille spørsmål om genetisk veiledning som uttrykk for "Standard of Care"?

For det første gjelder det tilstander hvor det fins effektive behandlingsmetoder, som i høy grad normaliserer barnets tilværelse og følgelig ikke medfører vesentlig fysisk og psykisk lidelse? Eksempler på dette vil være Føllings sykdom, galactosemi, arvelig hypothyroidisme og de fleste tilfeller av familiært betinget asthma.

Etter hvert som stadig flere arvelige tilstander vil kunne behandles effektivt vil gruppen vokse.

Videre gruppen lidelser hvor det ikke fins effektiv behandlign, men mulighet for lindring, og hvor tilstandens innflytelse på barnets liv vil være av begrenset omfang med hensyn til hva det vil kreve av ekstra innsats. Marfans og Tourettes syndrom kunne være eksempler på dette, men spørsmålet er i høy grad kontroversielt.

Videre gjelder den samme usikkerhet ved arvelige lidelser hvor sykdommene debuterer forholdsvis sent i livet, f.eks. Huntingsons chorea, polycystiske nyrer og en stor del av genetisk betinget predisponering for utvikling av kreft. Det kan godt bety et godt liv i mange år, kanskje 3-4 årtier, før sykdommen setter inn. En trøst kan også være at man i mellomtiden har funnet fram til effektive behandlingsmetoder av de aktuelle lidelsene.

Gruppe fire, hvor spørsmålet gjelder arvedisposisjonens penetrans. Ikke alle genetisk disponerte lidelser kommer til sykdomsuttrykk på det individuelle nivå. Huntingsons sykdom, har 100% penetrans dersom personen lever lenge nok, mens schizofreni ved siden av den arvelige komponent har viktige miljøfaktorer som betingelse for penetrans.

Mange genetiske lidelser har stor grad av variasjon i alvorlighetsgrad. Nevrofibromatose er ett eksempel, hvor noen nesten ikke er plaget, mens andre er alvorlig invalidisert. Med økende genetisk kunnskap vil man sannsynligvis bli flinkere til å prediktere sykdommens alvorlighetsgrad, basert på mutasjonsanalyser og andre modulerende genetiske faktorer.

Hele tiden blir "the Standard of Care" veid i relasjon til skadevirkningene ved det uønskede svangerskap.

Det siste, men ikke minst viktige og sannsynligvis på det nåværende tidspunkt det mest politisk og ideologisk kontroversielle vil være tilstander som forekommer i befolkningen, med lav insidens, men med betydelig alvorlighetsgrad.

Det mest nærliggende er tilbud om amniocentese til gravide over en viss alder, i Norge over 38 år, mot 36 i Sverige og 35 i Danmark. Det blir et spørsmål om kostander, pålitelighet og sikkerhet ved testingen, og med supplerende undersøkelser for å sikre diagnosen. Kromosomanomalier hos eldre gravide ligger på en til to prosent, mens nevrالرrørdefekter ligger på en til to promille. De som rammes av lidelsen vil imidlertid se annerledes på situasjonen enn de statistiske fakta. Hvor langt ned i risikofaktor skal samfunnet bevilge seg ressurser til denne form for screeningvirksomhet? Det

er et sentralt helsepolitisk tema man vil bli tvunget til å bruke en god del tid på som offentlig debatttema.

Kompetansen til på et tidlig tidspunkt å kunne definere individets genetiske makeup vil under alle omstendigheter få vidtrekkende sosiale konsekvenser. Det investeres betydelige økonomiske beløp og forskningsmessig status knyttet til kartleggingen av det humane genom. Et viktig formål med dette omfattende arbeid må på sikt bli å kunne på effektivt og rasjonelt vis hjelpe slekter, familier og enkeltindivider med genetisk betinget risiko for sykdomsutvikling til å få brakt dette på det rene, både av forebyggende og ikke minst behandlende grunner.

Slik jeg oppfatter dagens abortlov og regjeringens diskusjon av St. meld 25, må foreldre-autonomien gis betydelig forrang fremfor hensynet til fosterets krav om konfidensialitet, dets genetiske integritet, for ikke å snakke om dets eksistens.

Dypest sett er loddet kastet i og med at vi fikk innført prinsippet om selvbestemt abort, begrunnet med det graderte rettsvern for fosteret, og hvor samtidig kvinners bedømmelse av egen livssituasjon ved nemndbehandling innebærer en prioritering av den personlige valgfrihet innen rammen av forplantningen.

Oppsøkende, genetisk veiledning - Hva skjer internasjonalt?

Professor Jan Helge Solbakk,

sekretariatsleder i NEM, Den nasjonale forskningsetiske komite for medisin.

I. SYNSPUNKTER FRA NORSKE EKSPERTER:

Alle henvisningene nedenfor er til "Oppsøkende genetisk veiledning (1996), K. Reyter (red.). De nasjonale forskningsetiske komiteer. Skriftserie nr. 3.

Type 1-synspunkter: *Forkjemperen* (K. Berg):

A1: Genetisk sykdom hos ett menneske har betydning for flere (s. 9-10).

A2: Dagens personvern er til skade for individer og familier med genetisk sykdom (s. 10-13).

A3: Et forbud med fatale følger (s. 13).

A4: Feilaktig antagelse: "Folk ønsker ikke å vite om sykdomsrisiko" (s. 17).

Type 2-synspunkter: *Skeptikeren* (P. Møller):

A1: Når det nå kreves lovendring for å tillate genetisk veiledning, må en vurdere om det er nødvendig, og i tilfelle hvor ofte... Særlig må en vurdere hvorfor forskere krever endringer i en lov som gjelder forskning. Loven styrer medisinsk behandling. Forskning styres av andre regler (s.23).

A2: En rekke situasjoner som kunne ha blitt vanskelige, løses greit: Vi hjelper de som selv ber om hjelp. De som ikke ber om hjelp lar vi være i fred (s. 24).

A3: Både de medisinske genetiske avdelingene, og de avdelinger som skal følge opp tilbud om undersøkelse og behandling av risikopersoner, har i dag store kapasitetsproblemer med å betjene alle dem som spør om hjelp (s. 24).

A4: Oppsøkende genetisk veiledning er bare etisk forsvarlig når den kombineres med et godt behandlingstilbud. I hovedsak kan arvelig sykdom ikke helbredes (s. 24).

A5: Oppsøkende genetisk veiledning kombinert med utprøvende bruk av forebyggende behandling vil kunne gi bedre informasjon om nytten av slik behandling (s. 25).

A6: Sammenblandingen mellom oppsøkende genetisk veiledning, ressursallokering av offentlige midler, personlige forskningsinteresser og kommersielle interesser er problematisk. Et innvevd problem er grenselinjene mellom helsetilbud, utprøvende behandling og ren forskning. Alle som deltar i den offentlige debatt er vel kjent med disse problemstillingene. Spørsmålet er hvorfor dette ikke kommer klarere frem (s. 25).

Type 3-synspunkter: *Djevelens advokat* (J. Skjæraasen):

S1: Hvor sikre er testene som tilbys?

S2: Hvis det dreier seg om et sykdoms-anlegg, hvor stor er sannsynligheten for at den enkelte virkelig blir syk og hva vet man om tidspunkt for eventuelt sykdomsutbrudd?

S3: Hvor effektive kan vi regne med at de forebyggende tiltakene vil være?

S4: Hvor belastende vil tiltakene og endret livsstil og eventuell medikamentell behandling være?

S5: I hvilken grad vil bevisstheten om arvelig risiko for sykdom gi redusert selvfølelse/følelse av diskriminering og redusert livskvalitet?

S6: I hvilken grad klarer gjennomsnitts-mennesket å legge om livsstil over lengre tid for å redusere helseisiko?

II. HVA SKJER INTERNASJONALT

Observasjon 1: Om begrepsbruken

I den internasjonale litteraturen eksisterer ikke "oppsøkende genetisk veiledning" som teknisk term: Begrepsmessig er derfor "oppsøkende genetisk veiledning" nærmest å regne for anomali - fra Annerledeslandet Norge. Det saksområde som termen er ment å omfatte er imidlertid gjenstand for like heftige diskusjoner internasjonalt som i Norge.

Skulle man forsøke seg på en oversettelse av termen synes to alternativer nærliggende:

Alternativ 1: "unsolicited (uoppfordret) genetic counseling"

Alternativ 2: "intrusive (påtrengende) genetic counseling"

Kommentar:

Det er grunn til å tro at motstanderne av "retten til ikke å vite" ville akseptere alternativ 1, mens de som hevder berettigelsen av en rett til ikke å vite, ville gå for alternativ 2.

Observasjon 2: "Om retten til ikke å vite"

Posisjon 1: A. Burnier oppfatter dette som en absolutt menneskerett, også når det gjelder å si nei til medisinsk informasjon (De achste scheppingsdag, Essays 1987-1990, Amsterdam 1990).

Posisjon 2: "...the at-risk individual has a moral obligation to know whether he or she is a carrier in circumstances in which a third party might be harmed by the lack of knowledge" (M.W. Shaw, "Testing for the Huntington Gene: A right to know, a right not to know, or a duty to know", American journal of Medical Genetics 26, February 1987, pp. 243-46).

Posisjon 3: "Imposing undesired information on an unreceptive patient can, on rare occasions be justified - as when a person is acting on false beliefs. But persons have a right not to know if they are adequately informed about the risks of not knowing and do not place others at serious risk" (T.L.

Beauchamp & J.F. Childress, *Principles of Biomedical Ethics*, 4th. ed, New York/Oxford, 1994, p. 401).

Posisjon 4: “Do the principles of medical ethics, like autonomy and justice, not demand some obligations to inform yourself and others about your genetic status within the limits of reason, thus excluding a right not to know?”

The question whether or not a right to know can be answered by using the principle of respect for autonomy, has to be answered in this limited perspective: If autonomy is formulated as a principle based on mutual recognition of a common humanity, then the answer is positive...But if autonomy is formulated as the ability to choose the most adequate alternative which society offers, the answer is negative (E. van Leeuwen & C. Hertogh, “The right to genetic information: Some reflections on Dutch developments”, *Journal of Medicine and Philosophy*, 17, 1992, pp. 381-393).

Observasjon 3: Om sakens “natur” og følgene av streng lovgivning

Norske eksperter ser ut til å uttale seg forskjellig om hva “oppsøkende genetisk veiledning” egentlig er: For dette, jfr. A3. hos Kåre Berg med A1. hos Pål Møller.

Nå sier riktignok også Berg at “En ‘rett til ikke å vite’ kunne på en 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” (Ruyter, 1996, s. 19).

Dersom også Berg er av den oppfatning at “oppsøkende genetisk veiledning” fortsatt befinner seg på forsøksstadiet - altså er å betrakte som forskning - er det grunn til å undre seg over at han vil ha endret bioteknologiloven, dvs. en lov som ikke omfatter forskning.

Følgende franske case gjør det klart at lovgivningsdebatten har sine klare paralleller også utenfor Norges grenser: (A. Dorozynski, “Privacy rules blindside French Glaucoma Effort”, *Sience*, vol. 252, 19. April 1991, pp. 369-370):

En fransk forskningsgruppe har vært i stand til å spore opp over 30.000 etterkommere av et par som døde i 1495 i landsbyen Wierre-Effroy, og funnet at mer enn halvparten av alle rapporterte tilfeller av arvelig juvenil glaucom i Frankrike har oppstått blant etterkommerne av dette paret.

Disse dataene, sier Dorozynski, “could be invaluable in pinpointing families at risk and ensuring that they get early treatment. But then came a revelation: French privacy law, designed to protect at almost any cost the privacy of the French citizenry, would prevent any such use of the information” (p. 369).

“I know the names of people, often young ones, who risk becoming blind tomorrow, but I cannot alert (alarmere) them”, says André Chaventrè, director of INED’s Department of Anthropology and Genetic Demography, who led the team that traced the genealogy of the disease” (p. 369).

Sykdommens spesielle karakter er her viktig: “The disease is insidious: The patient, often a child, does not become conscious of the disease until vision is affected, but by that time a large proportion of optic fibres are irreversibly damaged” (p. 369).

I 1988 søkte Chaventrè det franske datatilsynet (CNIL) om tillatelse til å informere legen i de angjeldende distrikter om navnene på etterkommere “at risk”, slik at de kunne oppsøke de og tilby oppfølging, veiledning og behandling.

“The CNIL cut the ground out from under the plan, however, by ruling that it would be fine for INED to tell physicians to keep an eye out for juvenile glaucoma among their patients, but it couldn't mention the names of individuals. INED, it said, can alert physicians only to the symptoms and hereditary nature of the disease” (p. 369).

Begrunnelsen var som følger: “...distributing a list of individuals obtained by a genealogic study would constitute an authoritarian public health measure that would infringe on individual liberty and privacy” (p. 369-370).

Kommentar:

Her har vi å gjøre med en arvelig sykdom som kan behandles effektivt, dersom den påvises i tide.

Observasjon 4: Om effekten av genetisk veiledning.

Situasjonen i Norge:

“There has been no systematic study of the effectiveness of genetic services in Norway. For genetic counseling, no parameter to measure effectiveness can be based on reproductive outcomes, since counseling is non-directive” (K. Berg & K.E. Tranøy, in D.C. Wertz & J.C. Fletcher (eds), *Ethics and Human Genetics. A Cross-Cultural Perspective*, Berlin 1989, pp. 317-338).

I artikkelen, “Psykososiale aspekter ved presymptomatisk testing for genetisk sykdom”, konkluderer Blomhoff og medforfattere med at de psykologiske følgene av presymptomatisk gentesting varierer betydelig (Svein Blomhoff, Ulrik Malt og Lars Weisæth, *Tidskr Nor Lægeforen*, nr 1, 1995; 115: 27-9). For enkelte, skriver de, er de psykologiske konsekvensene betydelige. Og de legger til at det er et stort behov for systematisk oppfølging av personer som får presymptomatisk gentesting.

Situasjonen internasjonalt:

“What has been absent in much of the public discussion, however, is evidence from rigorous empirical research into the social impact of the new genetics. There is speculation about what individuals, families, professionals, or social institutions (such as employers or insurers) might or might not do, or about how the new genetics might alter basic cultural values and understandings, but much less description or analysis of what is actually happening in cognate fields” (C. Davison, S. Macintyre & G.D. Smith, “The potential social impact of predictive genetic testing for susceptibility to common chronic diseases: a review and proposed research agenda”, *Sociology of Health & Illness*, Vol. 16 No. 3, 1994, pp. 340-371).

Kommentar:

Den vitenskapelige dokumentasjon av den kliniske effekten av (oppsøkende) genetisk veiledning er ennå så godt som ikke-eksisterende.

Vitenskapelige artikler om de sosiale implikasjoner av (oppsøkende) genetisk veiledning er fortsatt få. De fleste studier som er gjort knytter seg til Huntington's sykdom. Disse forhold er om ikke annet et empirisk uttrykk for at oppsøkende genetisk veiledning ennå ikke har vært gjenstand for den forskningsmessige utprøving som vi fordrer av annen medisinsk virksomhet.

Observasjon 5: Om forholdet mellom folks preferanser og handlinger

Situasjonen i Norge:

Som støtte for sin påstand om at folk ønsker å vite om sykdomsrisiko benytter Berg seg av en opinionsundersøkelse utført av Scan Fact. I følge denne undersøkelsen ønsket hele 77% av de spurte å vite om det dersom de selv kunne ha arvet høyt kolesterol (For dette, se Ruyter, 1996, ss. 17-18).

Situasjonen internasjonalt:

“Results, including follow-up over few years, are now available from a number of services which have offered predictive testing. The first surprise was that few individuals came forward for testing. At least this was a surprise to many of those who offered the services who, on the basis of surveys of families who carried the disorder..., and their own judgement believed that about three-quarters of those potentially at risk would wish to be tested. In the event services have found that 10 per cent or fewer of those believed to be at high risk have come forward” (M.P.M. Richards, “The new genetics: some issues for social scientist”, *Sociology of Health & Illness*, Vol. 15, No. 5 1993, pp. 567-568).

Kommentar:

Det er viktig å skille mellom folks uttalte preferanser i en hypotetisk situasjon og folks faktiske handlinger i en reell situasjon.

Observasjon 6: Om prediktive testers usikkerhet

“Predictions of the future onset progress of illness in a particular individual, or of the manner of his/her death, are inherently probabilistic” (Davison & al., 1994, p. 343).

Som forfatterne av ovennevnte artikkel viser knytter “uncertainties in the production of genetic risk” seg til mange forhold (pp. 343-351):

- a) Mode of inheritance,
- b) Multi-gene diseases,
- c) The variable expression of genetic material,
- d) Variable interaction with environment,
- e) Identifying genes and using ‘DNA markers’ in test,
- f) Accuracy and ‘quality control’ in mass testing,
- g) Variations in response to predictive testing.

Kommentar:

Om ikke annet så viser dette nødvendigheten av diffrensiering på ulike nivåer når man snakker om oppsøkende genetisk veiledning: når det gjelder type arvelighet, når det gjelder typer tester, når det gjelder behandlings- /forebyggingsmuligheter, når det gjelder tidspunkt for sykdomsdebut, når det gjelder sykdomsomsfang, når det gjelder kostnader etc.

III. VEIEN VIDERE. OPPSUMMERING

1. Det er tvilsomt om det finnes hjemmel i norsk lov for å forby oppsøkende genetisk veiledning.

2. Situasjonen i Norge så vel som internasjonalt gjør det utvilsomt at oppsøkende genetisk veiledning ikke kan betraktes som etablert medisinsk virksomhet.
3. Situasjonen i Norge så vel som internasjonalt tilsier at man definerer "opsøkende genetisk veiledning" som forskning, underlagt de samme forskningsetiske krav som annen medisinsk forskning i relasjon til mennesker.
4. Debatten i Norge så vel som internasjonalt om "retten til ikke å vite" tyder på at dette perspektiv på oppsøkende genetisk veiledning er lite klargjørende.
5. Situasjonen i Norge så vel som internasjonalt viser at mye av debatten om oppsøkende genetisk veiledning ikke er basert på empiriske fakta, men på hypotetiske spekulasjoner.
6. For å få bedre kunnskap om den kliniske effekten og de sosiale implikasjoner av oppsøkende genetisk veiledning er det nødvendig å initiere forskning innen feltet.
7. Forskningsprioritet bør gis til prosjekter med høyest nytte/risiko-ratio og best kostnadseffektivitet.
8. Ethvert prosjekt om oppsøkende genetisk veiledning bør forelegges REK til vurdering.

EPILOG:

"Oh, you are a wise man, are you not? You know all about life and death. Advise me. Think what I can do" (Mrs Casaubon to Dr. Lydgate).

"Then I can no longer hesitate as to my course", said Lydgate; "but the first thing I must impress in you is that my conclusions are doubly uncertain - uncertain not only because of my fallibility, but because diseases of the heart are eminently difficult to find predictions on. In any case, one can hardly increase appreciably the tremendous uncertainty of life" (G. Eliot, Middlemarch).

Erfaringer fra arbeidet i forsknings-etisk komité med vurdering av forsknings-prosjekt hvor det inngår kartlegging av pasienters arve-egenskaper.

F.Ø. Winther, prof. dr. med.

Rikshospitalet.

Leder av Regional komité for medisinsk forskningsetikk, helseregion II.

Ifølge mandatet for de forskningsetiske komitéer skal alle forskningsprosjekt hvor det inngår forsøk på mennesker, forelegges komitéen til vurdering før forsøket starter. Komitéen kan tilrå eller fraråde at forskningsprosjektet gjennomføres, evt. foreslå endringer. Komitéene er ikke forvaltningsorgan. Det vil bl.a. si at de vedtak som fattes i komitéen, ikke kan ankes til noen overordnet instans. Komitéen har formelt sett heller ingen sanksjonsmuligheter dersom de råd som gis, ikke følges.

Retningslinjene for komitéens arbeide er norsk lov og regelverk og Helsinki-deklarasjonen.

I praksis har det vist seg at den rådgivning som de forskningsetiske komitéer har gitt, stort sett har vært oppfattet som fornuftige og hensiktsmessige av forskersamfunnet. Rådene har derfor også stort sett vært fulgt. Selv om det ikke er formelle sanksjonsmuligheter fra komitéens side, er det en kjent sak at de fleste tidsskrift ikke publiserer arbeider uten at det kan fremlegges en vurdering fra en forskningsetisk komité. De fleste institusjoner bevilger heller ikke midler til prosjekt som ikke er tilrådd. De fleste bio- og genteknologiske forskningsprosjekt i tilknytning til klinisk virksomhet vil falle inn under mandatet. Tvilssomme unntak er når det forskes på innsamlet laboratoriemateriale (blod- og vevs-prøver) og dette materialet er anonymisert. Antall prosjekter av denne type som forelegges Forskningsetisk komité i helseregion II, er lite (Tabell 1). I treårsperioden 1993-95 ble det vurdert i alt 14 prosjekt. Samtlige prosjekt oppfylte Helsinkideklarasjonens krav om vitenskapelig kompetanse hos leder eller medarbeidere.

Tabell 1: Nye forskningsprosjekter - Regional komité for medisinsk forskningsetikk, helsereg. II

	1993	1994	1995
Totalt antall	238	218	218
Genteknologi	4	4	6

De fleste prosjektene ble gjennomført ved Rikshospitalet i samarbeid mellom Institutt for transplantasjonsimmunologi og kliniske avdelinger. Alle, unntatt ett, dreide seg om diagnostikk og ble tilråddet med forslag om mindre endringer. Et terapiforsøk ble fraråddet av medisinsk-faglige grunner (Tabell 2).

Tabell 2. Institusjoner i helsereg. II involvert i forskningsprosjekt med bruk av genteknologi - 1993/94/95

Rikshospitalet		12
Inst. for transpl.imm.	7	
Rematol. avd.	3	
Med. avd. A	1	
N.kir. avd.	1	
Barneavd.	1	
Genlab. Karolinska	1	
Ullevål sh., Med. Gen.	1	
Statens Inst. for Folkehelse		<u>2</u>
Sum		14

Det ble forsket på et meget vidt sykdomspanorama (Tabell 3).

Tabell 3. Sykdomsdiagnoser som var gjenstand for forskning (terapi) med bruk av genteknologi, helsereg. II - 1993/94/95

HIV	
Meningokokksykdom	
Coeliaki	
Primær scleroserende cholangitt	
Juvenil rheumatoid artritt	
Rett syndrom	
Tykkertarmppolypper	
Polypper i 12-fingertarm	
Fibromyalgi	
Juvenil kronisk artritt	
Familier hyperkolesterolemi	
Mor og barn - uspesifk	
Glioblastoma multiforme (terapi)	
Diabetes	
Sum	14

Den forskningsetiske vurdering er særlig konsentrert om tre forhold:

- Den vitenskapelige kvalitet
- Risiko for forsøkspersoner
- Det informerte, frivillige samtykke

Prinsipielt er det ingen forskjell på forskningsprosjekt som benytter seg av bio- og genteknologisk metodikk og andre, men disse prosjektene har presentert nye problemstillinger som vi hittil ikke har klart å løse på en helt ut tilfredsstillende måte.

Komitéen har ingen spesiell kompetanse når det gjelder vurdering av den vitenskapelige kvalitet av denne type prosjekter. Prosjektledere og medarbeider hadde imidlertid reell og/eller formell vitenskapelig kompetanse i kraft av overordnet stilling ved universitetsklinikk eller doktorgrad. Videre ble prosjektene gjennomført ved institusjoner med godt vitenskapelig og medisinsk-faglig renommé. I tilfelle hvor det er tvil om den vitenskapelige kvalitet, åpner mandatet for de forsknings-etiske komitéer for å benytte konsulentbistand. Av budsjettmessige årsaker er det

imidlertid grenser for hva komitéen kan bruke av konsulenthjelp, og det kan også i noen tilfelle være problematisk å finne frem til uavhengige konsulenter, fordi det medisinske miljø i Norden er forholdsvis lite. Komitéen benyttet ikke konsulentbistand ved vurdering av disse forskningsprosjektene, som etter komitéens oppfatning er viktig forskning som kan gi grunnlag for behandling ved en rekke alvorlige sykdommer.

Risikovurderingen ved denne type forskning kan være svært skjønnsmessig. Noen fysisk risiko er sjelden til stede. Under forutsetning av forsøkspersonenes rett til innsyn i de individuelle resultater av kartlegging av arveegenskaper kan man få kunnskaper om seg selv som kan være svært problematiske å bære på. Å vite at man er bærer av et arveanlegg for en eller annen sykdom eller egenskap kan for den enkelte gi grunnlag for mange slags tanker. I den praktiske hverdag kan det melde seg spørsmål om man skal sette barn til verden, om man skal opplyse om slike arveegenskaper til en evt. fremtidig hustru eller ektemann, og om man skal oppgi det i forbindelse med konsultasjoner hos lege som vil føre det inn i sykejournalen. De fleste kjenner neppe til lovgivningen som setter forbud mot at slike opplysninger skal komme ut til forskningselskaper og arbeidsgiveres kunnskap. I de tilfelle hvor forskningsprosjektet også omfatter kartlegging av arveegenskaper hos både første-, annen- og tredjegrads slektninger vil det neppe kunne unngås at indekspersonens sykdomsdiagnose, som var starten på det hele, blir kjent, og det vil også kunne avdekkes at slektsskapsforhold ikke var som antatt.

Dersom slike undersøkelser kunne gjennomføres fullstendig anonymt, dvs. på en slik måte at resultatene av analysene ikke på noen måte kunne føres tilbake til enkeltpersoner, ville mange problemer kunne vært unngått. Men problemet med stigmatisering av spesielle populasjoner ved å angi forekomst av det som kan bli oppfattet som uheldige arvelige egenskaper vil fortsatt være til stede.

I de fleste tilfellene ønsker imidlertid forskeren å opprettholde koblingen mellom analyseresultatene og personopplysninger. Spørsmålet om retten til innsyn vil derfor være sentral. Dersom analyseresultatene arkiveres i forsøkspersonens sykejournal, er retten til innsyn udiskutabel. Noe annerledes stiller det seg med forskningsregistre, som ifølge ordlyden i Lov om personregistre, er unntatt fra innsyn. Denne type registre det her dreier seg om, hvor pasienten har vært aktivt medvirkende ved å avgi opplysninger og prøver, er imidlertid etter manges mening ikke unntatt fra innsyn. Videre har Norge ratifisert Europarådskonvensjonen om personvern i forbindelse med elektronisk databehandling av personopplysninger, hvor det ikke er gjort noe unntak for innsyn i forskningsregistre. Det er mitt inntrykk at folks kunnskap om rettigheter på dette området både er godt kjent og blir brukt.

Den forskningsetiske komité i helseregion II har til en viss grad, men ikke på en helt ut tilfredsstillende måte, klart å håndtere problemene.

En løsning vil kunne være at forsøkspersonen fraskriver seg retten til innsyn i forbindelse med avgivelse av det frivillige, informerte samtykket. En slik ordning vil neppe være helt dekkende, fordi foreldre ikke med evigvarende virkning kan fraskrive sine barn retten til innsyn. For all klinisk forskning kan det være grunn til å stille spørsmål om hvor frivillig og hvor informert samtykke til å delta i forskningsprosjekter egentlig er. For de forskningsetiske komitéer kan det imidlertid være grunn til å stille strengere krav til utformingen av den skriftlige informasjon vedr. forskningsprosjekter som inkluderer kartlegging av arveegenskaper.

Behov for genetisk veiledning i psykiatrien?

Professor Einar Kringlen

Psykiatrisk klinikk, Vinderen

Tre sykdomsgrupper i psykiatrien har en klar genetisk komponent: manisk depressiv sinnslidelse, schizofreniene og Alzheimers sykdom.

Manisk depressiv lidelse

Denne sykdommen, som i sin typiske form preges av maniske og depressive faser, medfører ofte stor subjektiv lidelse, stor risiko for suicid og er ofte en byrde for familien.

Risiko for manisk depressiv lidelse:

Den alminnelige befolkning:	ca. 1%
Barn av manisk depressive foreldre:	20-30%
Søsken av manisk depressive:	10-20%
Co-tvillinger av toeggede:	10-20%
Co-tvillinger av eneggede:	40-60%

Genetisk veiledning kan teoretisk sett ha tre siktepunkter:

- Anbefaling om ikke å få barn, eventuelt tilråde abort ved graviditet. Dette vil avvises av de fleste fagfolk, blant annet fordi slekter med manisk depressive sinnslidelser har åpenbart mange kreative mennesker, og dessuten har man relativt god behandling for sykdommen i dag.
- Genetisk veiledning kunne teoretisk sett være nyttig for at risikoindivider kunne ta miljømessige forholdsregler.
- Informasjon om begynnelsessymptomer til genetisk disponerte kunne eventuelt føre til tidlig behandling, men samtidig medføre unødig engstelse.

Schizofreniene

Det dreier seg her om alvorlige sinnslidelser av psykotisk karakter, som oftest rammer unge mennesker. Siden tilstanden ofte får et kronisk preg, representerer sykdommene et stort helseproblem.

Risikoen for schizofreni:

Den alminnelige befolkning:	1%
Barn av schizofrene foreldre:	8%
Søsken av schizofrene:	7%
Foreldre av schizofrene:	10%
Co-tvillinger til toeggede tvillinger:	9%
Co-tvillinger til eneggede tvillinger:	35%
Barn av to schizofrene foreldre:	30%

Genetisk veiledning vil kunne ha følgende formål:

- Tilråding om ikke å få barn, eventuelt abort, er et drastisk forslag i og med at risikoen er relativt liten, med unntak av der begge foreldre er schizofrene, som er ekstremt sjelden.
- Genetisk veiledning med tanke på miljøfaktorer ville ha liten betydning i og med at det er helt uspesifikke miljøfaktorer som utløser schizofrene psykoser.
- Opplysning om begynnelsessymptomer kunne teoretisk sett være nyttig, men man vet ikke om identifikasjon av symptomer på et tidlig stadium har betydning for prognosen.

Alzheimers sykdom

Hovedtypen av senil demens er Alzheimers sykdom som omfatter 50% av tilfellene, og vaskulær demens som omfatter ca 30%.

Nyere forskning tyder på at Alzheimers sykdom er sterkt genetisk bestemt, mens genetiske faktorer spiller liten rolle ved vaskulær demens.

Hva med genetisk veiledning?

-Anbefaling om ikke å få barn i familier med Alzheimers sykdom virker søkt, all den tid de fleste med senil demens får sin sykdom etter 70 års alderen.

-Genetisk veiledning med tanke på miljømessig beskyttelse er uten betydning, siden spesifikke miljøfaktorer ikke er påvist.

-Genetisk veiledning med tanke på å identifisere begynnelsestsymptomer er i dag uten betydning da man ikke har noen behandling for sykdommen.

Konklusjon

Genetisk veiledning har i dag liten betydning i den alminnelige psykiatri.

Psykososiale aspekter ved presympto-matisk testing for genetisk sykdom

Erfaringer etter to års veiledning ved Huntingtons sykdom

Psykolog Svein Blomhoff

Psykosomatisk avdeling, Rikshospitalet

Moderne bioteknologi gir i dag muligheter til å forutsi fremtidig alvorlig sykdom. For noen kan en slik kunnskap innebære en alvorlig psykisk belastning. Ved Huntingtons sykdom har vi i Norge hatt et psykososialt veiledningsprogram for dem som ønsker presymptomatisk testing. De fleste opplevde den tiden testingen foregikk som en vanskelig periode både for seg selv og for familien. Håpet om at testen kanskje likevel var feil, var viktig for mange. Suicidale tanker i tilknytning til svar om økt sykdomsrisiko forekom. Suicidale tanker forekom særlig hos personer som hadde vokst opp med syke foreldre i barndommen. Hos dem som gjennom testen fikk beskjed om liten sykdomsrisiko, kunne en følelse av overlevelsesskyld være sterk og skape problemer.

Selv om presymptomatisk testing for mange oppleves som positivt, aktualiserer testingen og resultatet psykososiale og psykiatriske problemer som dagens helsevesen ofte ikke har tilstrekkelig kunnskap om og dermed ikke vilje til å prioritere. De psykososiale implikasjoner ved moderne genteknologi er således i høy grad forsømt.

Tilbud om presymptomatisk gentesting gis i dag til avgrensede risikogrupper i Norge, men det er all grunn til å tro at dette er et tilbud som vil øke betydelig i omfang i årene som kommer. For mange vil den kunnskap en slik prosedyre gir, være positiv, gjennom bedret mulighet til mestring og planlegging av eget liv. For noen kan den imidlertid innebære en alvorlig psykisk belastning. Vi vil i det følgende omtale noen av de erfaringene vi har gjort i forbindelse med et presymptomatisk veiledningsprogram for Huntingtons sykdom.

Huntingtons sykdom

Sykdommen er nedarvet etter et autosomal dominant arvemønster. Det betyr at hvis én av foreldrene er berørt av sykdommen, vil hvert av barna ha 50% risiko for å arve sykdomsgenet. Det er ingen kurativ behandling. Symptomene manifesterer seg vanligvis midtveis i livet, men tidspunkt for sykdomsdebut varierer meget. De fleste dør etter en sykdomsperiode på et par decennier. I tillegg til de neurologiske symptomene er tilstanden dominert av neuropsykiatriske forandringer. I mange tilfeller med personlighetsendringer, som økt aggressivitet med kontrollsvikt, det første tegn på sykdommen (1). Senere utvikles mer alvorlige atferdsforstyrrelser, psykose og progredierende demens (2). Det er generelt høy selvmordsrisiko i Huntington-familier (3). Høyest er risikoen på tidspunkt for sykdomsdebut.

I 1983 ble det påvist nær kobling mellom genet for Huntingtons sykdom og en DNA-markør. Dette dannet opptakten til at risikopersoner fikk tilbud om presymptomatisk testing (4). Siden analysene var rettet mot en markør og ikke mot selve genet, fikk risikopersonen et svar som med angitt sannsynlighet anslo risikoen for utvikling av sykdom. Enkelte kunne få beskjed om 90% risiko for å utvikle sykdommen, andre 70, 30 eller 10%. Andre fikk til svar at det ikke var mulig å forutsi, risikoen var uforandret 50 %.

I 1993 ble genet for sykdommen identifisert og karakterisert (5). Det betyr at den enkelte heretter vil få et absolutt sikkert svar på spørsmålet om hvorvidt vedkommende vil bli syk eller ikke.

Det norske veiledningsprogrammet

Et presymptomatisk veiledningsprogram for risikopersoner har vært gjennomført i Norge siden 1990 (6-8). I samarbeid med fagmiljøer, sentrale helsemyndigheter og pasientforeningen for Huntingtons sykdom er det i Norge etter internasjonalt mønster utarbeidet retningslinjer for programmet (9). Veiledningen skal være basert på tre hovedprinsipper:

- Full respekt for de veiledningssøkendes rett til autonome avgjørelser og frie valg
- Full informasjon om alle relevante funn og alle forhold som kan være av betydning for de valg som treffes
- Full beskyttelse av resultatene av genetiske undersøkelser og annen informasjon som er kommet frem som ledd i utredningen.

Det sies dessuten at den som overveier å la seg undersøke, bør tilbys psykiatrisk/psykologisk evaluering og veiledning forut for undersøkelsen med tanke på situasjonen som vil inntreffe dersom undersøkelsen skulle tyde på høy risiko for Huntingtons sykdom.

Selve laboratorieundersøkelsen med medfølgende veiledning gjennomføres ved Institutt for medisinsk genetikk, Universitetet i Oslo (10). Alle som ønsker å gjennomføre testen, har fått tilbud om veiledningssamtale hos psykiater før prøvetaking finner sted. Veiledningen har vært foretatt i samarbeid mellom Psykiatrisk avdeling, Rikshospitalet og Kontor for katastrofepsykiatri, Universitetet i Oslo, og har alt overveiende vært gitt av forfatterne.

Målsettingen med veiledningen har vært tredelt. Dels har man ønsket å sikre at alle har hatt mulighet til å tenke igjennom konsekvensene av en slik testing, dels har man ønsket å identifisere risikopersoner som bør få tilbud om særlig oppfølging etter testing og dels har man ønsket å evaluere de psykososiale konsekvensene av et slikt gentestingsprogram.

Materiale og metode

Materialet omfatter 28 risikopersoner (16 kvinner og 12 menn) for Huntingtons sykdom fortløpende undersøkt ved Psykosomatisk avdeling, Rikshospitalet, i perioden 1990-92. Alle hadde på forhånd tatt samtale med spesialist i medisinsk genetikk. Ytterligere to personer er undersøkt i perioden, men ble ekskludert pga. utilstrekkelige data. Fem personer har av ulike årsaker ikke vært gjennom veiledning hos oss, men har vært tatt imot som ledd i en akuttintervensjon etter at de hadde fått resultatet. Disse er heller ikke med i materialet.

Gjennomsnittsalderen var 35 år (spredning 19-48 år). Ingen av deltakerne hadde klinisk diagnostisert Huntingtons sykdom på undersøkelsestidspunktet. Fire av de undersøkte hadde en far med Huntingtons sykdom, hos 24 var moren den syke. 14 personer hadde opplevd at den ene av foreldrene ble rammet av sykdommen mens de selv var barn (under 14 år).

Alle gjennomgikk en klinisk psykiatrisk undersøkelse. Gjennom denne ble personlige erfaringer med Huntingtons sykdom kartlagt, likeens andre livsbelastninger, mestringsstil, sosialt nettverk og tidligere psykiatrisk sykdom. Konsekvensene av presymptomatisk testing ble diskutert inngående. Spørreskjemaet General Health Questionnaire (GHQ-30) ble fylt ut av alle (11). Mange av de undersøkte har også hatt kontakt med avdelingen etter at resultatet har vært gitt. Det er tatt hensyn til dette når det gjelder kliniske erfaringer.

Resultater

Tabell 1 Psykiatriske data ved undersøkelsen

Antall	N = 28	(%)
Psykiatrisk livstidsdiagnose	13	(46)
Psykiatrisk diagnose ved undersøkelse	9	(32)
GHQ-verdi > 6 ved undersøkelse	10	(36)
Suicidalrisiko	8	(28)

13 personer (46%) hadde før de ba om testing fått en psykiatrisk diagnose (tab 1). To hadde vært psykotiske. Dette må sees i sammenheng med at 14 pasienter (50%) hadde opplevd at den ene av deres foreldre ble rammet av sykdommen før de selv var 14 år. Ni av de 13 pasientene som en gang hadde fått en slik diagnose, tilhørte denne gruppen (69%). Disse beskrev til dels svært vanskelige oppvekstvilkår med ukontrollert aggresjon, foreldrekonflikter og mobbing som det dominerende element. I tillegg beskrev mange en oppvekstsituasjon hvor sykdommen (i vårt materiale overveiende hos moren) førte til mangel på nærhet og omsorg.

Under undersøkelsen hadde ni personer pågående psykiatrisk sykdom (32%), hovedsakelig av angst eller depressiv type. I to tilfeller dreier det seg om såkalt tilpasningsforstyrrelse, dvs. lettere sykdom i hovedsak oppfattet som en reaksjon på den aktuelle testsituasjon. Ikke i noe tilfelle dreide det seg om sykdom av en slik alvorlighetsgrad at det ble betraktet som en absolutt kontraindikasjon mot presymptomatisk testing. En person med alvorlig affektiv lidelse med suicidalforsøk i sykehistorien, ble imidlertid frarådet å gå videre i testopplegget.

Ti personer (35%) skåret over en grenseverdi på seks som identifikasjon av klinisk signifikant psykiatrisk reaksjon på GHQ-30 ved undersøkelsen. Åtte personer (29%) ble av psykiater vurdert som risikopersoner med tanke på fremtidig suicid, særlig på tidspunktet for en ev. sykdomsdebut. De fleste av disse gav også selv åpent uttrykk for at de vurderte muligheten. Fire personer gav uttrykk for at de alvorlig ville vurdere suicid, og at dette var årsaken til at de ønsket å gjennomføre testingen. En kontroll i folkeregisteret høsten 1994, dvs. omlag to år etter den presymptomatiske testingen, viste at én person var død i perioden. Dødsfallet skyldtes sannsynligvis en ikke-relatert somatisk sykdom.

Svært mange gav uttrykk for at selve veiledningsprosedyren var en betydelig belastning, men den psykososiale veiledningen førte ikke til at noen valgte å avbryte den presymptomatiske testprosedyren. Vår kliniske vurdering var også at beslutningen om å la seg genteste i de fleste tilfeller var godt gjennomtenkt. Selve veiledningsprosedyren med samtaler, innsamling av blod fra slektninger o.l. tok i tillegg lang tid (om lag et halvt år), slik at hver enkelt hadde god tid til å tenke seg om og mulighet til å trekke seg fra prosedyren.

En person oppga at hensynet til egen fremtid var eneste årsakden til testingen, og at et resultat som medførte økt risiko umiddelbart ville medføre suicid. Alle andre la hovedvekten på hensynet til neste generasjon - enten fordi de var i en livsfase hvor det var naturlig å vurdere det å få egne barn, eller fordi de allerede hadde barn.

Diskusjon

Klinisk/etiske problemområder

Det som gjør prediktiv testing av denne typen spesiell i forhold til annen tidlig diagnostikk av alvorlig sykdom, er at man får kunnskap om fremtidig sykdommens man ennå er frisk, og uten at det kan gis informasjon om når sykdommen slår ut. Vi kjenner i dag ingen behandling som forsinker/hindrer frembrudd av sykdommen eller stanser utviklingen. Sykdommen fører til døden i løpet av noen tiår. Svært mange har selv opplevd sykdommens manifestasjoner på nært hold gjennom sykdom hos foreldre eller andre nære slektninger. Det går derfor ikke an å lukke øynene for sykdommens realiteter.

Den psykiatriske sykkeligheten i vårt materiale er høy, spesielt om man tar i betraktning at gjennomsnittsalderen er 35 år. Sammenliknbar statistikk er ikke direkte tilgjengelig, men man vil anta at dette er omtrent dobbelt så høyt som man finner i normalbefolkningen. Dette kan ha sammenheng med de komplikasjoner det medfører å vokse opp i en familie hvor den ene av foreldrene har Huntingtons sykdom, men et økt innslag av biologisk sårbarhet kan ikke utelukkes. Denne økte psykiatriske sykkelighet er selvsagt i seg selv et problem. Den har også konsekvenser for veiledningssituasjonen fordi den som oftest medfører økt sårbarhet for livsbelastninger. En presymptomatisk testsituasjon for en degenerativ og potensielt livstruende sykdom er en betydelig livsbelastning uansett resultat.

Frikjent?

For de fleste som ønsket testing, var prinsippet om den enkeltes autonomi og innsynsrett i forhold til beslutningsprosessen uproblematisk. Andre hadde tidligere suicidalforsøk, annen psykiatrisk sykdom med høy suicidalrisiko (manisk-depressiv sykdom) som tilleggsdiagnose, egen suicidalitet, manglende kjennskap til selve sykdommen eller svært dårlig sosialt nettverk. På prinsipielt grunnlag ble kun pågående psykose eller akutt suicidalitet valgt som absolutt kontraindikasjon på psykiatrisk grunnlag. Ingen var i en slik tilstand på veiledningstidspunktet. Ikke alle er i stand til å overskue konsekvensene av sine valg. Hos personer vi har hatt kontakt med etter at testresultatet er blitt gitt, har vi flere ganger blitt møtt med utsagnet: "Jeg skulle ønske jeg ikke hadde visst". Dette gjelder også enkelte som fikk beskjed om redusert risiko. I flere familier hvor søsken ble testet og fikk ulike svar oppstod betydelige psykiske reaksjoner basert på overlevelsesskyld hos dem som fikk beskjed om redusert risiko. Dette er også rapportert fra andre sentre (8). Man opplever seg som nest best og således den som fortjente å dø. Dette er en følelsesmessig reaksjon som er godt kjent fra krigs- og ulykkessammenhenger:

*‘Døden kan flamme som kornmo;
klarere ser vi enn før
hvert liv i dens hvite smerte:
det er de beste om dør’*(12).

Vi har først og fremst sett denne type reaksjoner i familier hvor familiemedlemmene er nært knyttet sammen, som f.eks. søsken ofte er, og hvor familiemedlemmene får ulike svar, noen økt og noen redusert risiko.

Konsekvenser for familien

Rådgivningen var i utgangspunktet primært rettet mot risikopersonen alene. Mange risikopersoner har levd med denne risikoen i mange år. For disse var ikke et resultat med høy risiko overraskende. På mange måter er det derfor partnere og barn som må bære mange av de praktiske konsekvensene av en økt risiko, og de psykiske reaksjonene i denne gruppen var betydelige. Mange stod i praksis overfor et valg f.eks. i forhold til skilsmisse. Vi har etter

hvert sterkere og sterkere understreket behovet for at spesielt partnere blir med på veilednings-samtalene. Dette har i enkelte tilfeller vist seg å være praktisk vanskelig fordi mange trygdekontorer vegrer seg for å betale reise for en frisk partner.

Vi har i vårt arbeid lagt hovedvekten på veiledningen forut for den presymptomatiske testingen og forsøkt å etablere et adekvat støtteapparat for dem som ønsket og trengte dette. Dette var ofte meget vanskelig. Mange var ambivalente til å gå inn i en psykologisk bearbeiding og ønsket primært å "glemme". Enkelte viker dessuten unna slik hjelp når de er blitt kjent med resultatet. I flere tilfeller nedprioriterte den lokale psykiatriske poliklinikk henvisninger, oftest med henvisning til manglende kunnskap om Huntingtons sykdom.

Fremtidige problemer ved presymptomatisk testing

Genet for Huntingtons sykdom er nå funnet. Man vil dermed kunne identifisere dem som har genet med 100% sikkerhet. Mange vil av dem som testes nå, fratas langt på vei det håpet de inntil nå har bygd sin mestring på: Kanskje er det likevel en sjanse for at sannsynlighetsforutsigelsene var feil. Testing for enkelte andre neurodegenerative tilstander kan i dag gjennomføres med tilsvarende resultat. Heller ikke ved disse tilstandene er det sannsynlig at slik kunnskap er entydig positiv. For andre sykdommer med mer kompleks etiologi, som f.eks. Alzheimers sykdom, enkelte cancerformer og hjerte- og karsykdommer, er presymptomatisk gentesting rett rundt hjørnet eller er allerede igangsatt. Det genetiske bidrag ved disse tilstandene er kanskje ikke like dramatisk som ved Huntingtons sykdom, men vil hovedsakelig uttrykke sårbarhet. Vi er ikke kjent med at noen har sett på de psykiske konsekvensene av denne typen genetisk testing.

Det er klart at for mange, sannsynligvis de aller fleste, er et veiledningsprogram av denne typen positivt - uansett resultat avklarer det vesentlige spørsmål med tanke på egen fremtidig helse. Det gir mulighet for kontroll og bedret mestring av betydning for den enkeltes livskvalitet. Men bildet er ikke entydig positivt. Våre erfaringer understreker behovet for å utvikle et psykososialt støtteprogram i forbindelse med denne type tilbud, slik loven om medisinsk bruk av bioteknologi også påbyr (13). Så langt ser det ut til at det tradisjonelle psykiatriske behandlingsapparat hverken har kompetanse eller prioriterer denne pasientgruppen. Vi løser ikke alt for våre pasienter ved å gi kunnskap, de skal også kunne leve med denne kunnskapen.

Konklusjon

Det kliniske inntrykk er at de psykologiske følgene av presymptomatisk gentesting varierer betydelig. For enkelte er de psykososiale konsekvensene betydelige. Det er et stort behov for systematisk oppfølging av personer som får presymptomatisk gentesting. Det må tas hensyn til dette i forbindelse med den videre utvikling av denne type tilbud.

Litteratur

1. Baxter LR, Mazziotta JC, Pahl JJ, Grafton ST, George-Hyslop PS, Haines JL et al. *Psychiatric, genetic, and positron emission tomographic evaluation of persons at risk for Huntingtons disease. Arch Gen Psychiatry* 1992; 49: 148-54.
2. Yudofsky S, Hales RE. *Neuropsychiatry. Washington DC: American Psychiatric Press, 1991.*
3. Di Maio L, Squiteri F, Napolitano G, Campanella G, Trofater JA, Conneally PM. *Suicide risk in Huntington's disease. J Med Genet* 1993; 30: 293-5.
4. Gusella JF, Wexler NS, Conneally PM, Naylor SL, Anderson MA, Tanzi TE et al. *A polymorphic DNA marker genetically linked to Huntington's disease. Nature* 1983; 306: 234-8.

5. MacDonald ME, Ambrose CM, Dyao MP. A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosome. *Cell* 1993; 72: 971-83.
6. Tyler A, Morris M, Lazarou L, Meredith L, Myring J, Harper P. Presymptomatic testing for Huntington's disease in Wales 1987-1990. *Br. J Psychiatry* 1992; 161: 481-8.
7. Wiggins S, Whyte P, Huggins M, Adam S, Theilman J Bloch M et al. The psychological consequences of predictive testing for Huntington's disease. *N Engl J Med* 1992; 327: 1401-5.
8. Tibben A, Vegter-van der Vlis M, Skraastad M, Frets PG, van der Kamp JJP, Niermeijer MF et al. DNA-testing for Huntington's disease in the Netherlands: a retrospective study on psychosocial effects. *Am J Med Gen* 1992; 44: 94-9.
9. Norges offentlige utredninger. Etiske retningslinjer for DNA-testing med hensyn på genet for Huntingtons sykdom. NOU 1991: 6, Vedlegg 2, 167-70. Oslo: Forvaltningstjenestene, Statens trykningskontor, 1991.
10. Berg K. DNA-undersøkelser i familier med Huntingtons chorea. *Tidsskr Nor Lægeforen* 1991; 111: 815-7.
11. Malt UF, Mogstad T-E, Refnin IB. Goldberg's General Health Questionnaire. *Tidsskr. Nor Lægeforen* 1989; 109: 1391-4.
12. Grieg N. *Samlede verker I*. Oslo: Gyldendal 1952: 170.
13. Lov om medisinsk bruk av bioteknologi av 5.8.1994 nr. 56.

Foredragsholdere og deltagere

Georg Apenes, Datatilsynet
Liv Arum, Bioteknologinemnda
Torleiv Austad., Bioteknologinemnda
Karen Johanne Baalsrud, Bioteknologinemnda
Gunnar Bengtson, Statens medicinsk etiska råd, Stockholm
Kåre Berg, Bioteknologinemnda
Svein Blomhoff, Rikshospitalet
Helge Boman, Avdeling for medisinsk genetikk, Haukeland sykehus
Anne Lise Børresen Dahle, Radiumhospitalet
Heidi Bente Hoel Draget, Bioteknologinemnda
Åsmund Edvardsen, Statens helsetilsyn
Bjørn Erikson, Bioteknologinemnda
Svanhild Foldal, Bioteknologinemndas sekretariat
Wanja Gavelin, Statens medicinsk etiska råd, Stockholm
Grete Gjertsen, Bioteknologinemnda
Wenche Blix Gundersen, Bioteknologinemnda
Berthold Grünfeldt, Institutt for samfunnsmedisinske fag, Universitetet i Oslo
Arvid Heiberg, Smågruppesenteret, Rikshospitalet
Carl Birger van der Hagen, Institutt for medisinsk genetikk
Oddrun Holmboe, Bioteknologinemnda
Lena Jonsson, Socialdepartementet, Stockholm
Anne Brit Kolstø, Bioteknologisenteret i Oslo
Einar Kringlen, Psykiatrisk Klinik, Vindern
Ewy Kristiansen, Sosial- og helsedepartementet
Sverre Olav Kristianslund, Statens helsetilsyn
Trond Leren, Avdeling for medisinsk genetikk, Universitetet i Oslo
Marianne Linnestad, Sosial- og helsedepartementet
Leiv Ose, Lipidklinikken, Rikshospitalet
Sigurd Osberg, Bioteknologinemnda
Hans Prydz, Bioteknologinemnda
Sigrun Rosenlund, Landsforeningen for Huntingtons sykdom
Julie Skjæraasen, Bioteknologinemnda
Per Sandberg, NENT
Jan Helge Solbakk, NEM
Kjell Solem, Sosial- og helsedepartementet
Sylvia Storaas, Statens helsetilsyn
Aslak Syse, Institutt for offentlig rett, Universitetet i Oslo
Rune Voll, Lagmannsretten, Gulating
Finn Winther, Rikshospitalet
Karen Helene Østavik, Avdeling for medisinsk genetikk, Ullevål sykehus
Grete Øverlier, Bioteknologinemnda
Ruth Kleppe Aakvaag, Bioteknologinemndas sekretariat
Reidunn Aalen, Bioteknologinemnda
Hans Ånstad, Sosial- og helsedepartementet

