

Génundersøgelse af raske - Redegørelse om præsymptomatisk géndiagnostik

Kolofon

Titel: Génundersøgelse af raske - Redegørelse om præsymptomatisk géndiagnostik

Forfatter: Det Etske Råd

Anden bidragyder: Oktan, Peter Waldorph (grafisk tilrettelæggelse); J. H. Schultz Grafisk A/S (tryk + web)

Udgiver: Det Etske Råd & Københavns Universitet

Ansvarlig institution: Det Etske Råd

Copyright: Det Etske Råd

Emneord: etik, gener, diagnostik gendiagnostik, gendiagnostik af raske

Resumé:

Præsymptomatiske diagnostiske undersøgelser af arvelige sygdomme er nu indført i det danske sundhedsvæsen og er et tilbud til dem, som har en risiko for at have et gen for en alvorlig arvelig sygdom. Ligesom diagnostiske fosterundersøgelser er dette resultatet af den teknologiske udvikling, der er sket gennem de seneste årtier, navnlig inden for genetikken. Man kan nu forudsige sygdomme hos det enkelte individ: hos foster, barn eller voksen.

Men denne udvikling har en pris, idet den sætter personen, forældreparret og familien i en situation, hvor der skal foretages et valg blandt de mange handlemuligheder, der ofte foreligger. Disse handlemuligheder kan være modsat rettede og være i strid med individets ønsker og behov på den ene side, og hans etiske indstilling på den anden side, hvorved vedkommende sættes i et dilemma. Da det omhandler arveanlæg, er valget af handling ikke privat i den forstand, at det kun vedkommer den enkelte selv, men vil i mange tilfælde involvere nære slægtninge: søskende, børn eller andre, som vedkommende kan føle en forpligtelse til at tage hensyn til.

Omfanget af den præsymptomatiske diagnostik er endnu begrænset og omfatter næsten udelukkende relativt sjældne sygdomme, hvorfor det kun er forholdsvis få personer, som bliver konfronteret med de problemer, undersøgelser af denne art indebærer. Men vi ved, at om få år vil hele menneskets arvemasse være kendt, og vi kan se, at de teknikker, der anvendes til at undersøge gener, bliver stadig nemmere, hurtigere og billigere. I fremtiden vil vi kunne få viden om, hvilke sjældne såvel som hyppigt forekommende sygdomme vi er disponerede for, det vil sige, hvilke sygdomme vi vil få - eller måske få - på et eller andet tidspunkt i vores tilværelse. De samme problemer, der gælder for de sjældne sygdomme, vil også gøre sig gældende for de hyppige sygdomme. Hertil kommer den usikkerhed, der hersker om betydningen af andre faktorer end de genetiske, som spiller en rolle for opståelsen af sygdom. Ønsker vi at kende vores genetiske profil, hvis vi ikke er i stand til at forstå, hvad den betyder? Og selv om vi ved, hvad det indebærer? Hvordan vil det påvirke vores menneskeopfattelse? Og vores relationer og følelser over for de slægtninge med hvem vi har fælles gener? Dette er nogle af de centrale spørgsmål, der drøftes i rådets redegørelse.

Sprog: dan

Den elektroniske versions ISBN:

Pris: 60 dkk

URL: http://www.etiskraad.dk/publikationer/gen1_00/index.htm

Alternativ URL:

Version: 1,0

Versionsdato: 2000-09-26

Format: html; jpg; gif

Inventarliste: index.htm, kolofon.htm, forord.htm, fremtid.htm, kap01.htm, kap02.htm, kap03.htm, kap03_1.htm, kap03_2.htm, kap04.htm, kap04_1.htm, kap04_2.htm, kap04_2a.htm, kap04_3.htm, kap04_4.htm, kap04_5.htm, kap04_6.htm, kap05.htm, kap05_1.htm, bil01.htm, bil01_1.htm, bil02.htm, bil03.htm bil04.htm, ren.htm, logo.gif, logo_dk.gif, fors.jpg, s43.gif, s56.gif,

Den trykte versions ISBN:87-90343-80-8

Kan bestilles for kr. 60,- hos:

Det Etske Råds sekretariat

Ravnsborggade 2

2200 København N

Telefon: 35 37 58 33

Telefax: 35 37 57 55

E-mail: etiskraad@etiskraad.dk

eller ved at bruge bestillingssiden på Det Etske Råds hjemmeside:

www.etiskraad.dk

Indholdsfortegnelse

[Forord](#)

[Fremtiden](#)

[1. Indledning](#)

[2. Det Humane Genom Projekt og præsymptomatisk genetisk testning](#)

[3. Eksempler på præsymptomatisk genetisk testning](#)

[3.1. Genetisk testning for arvelig tarmkræft](#)

[3.2. Genetisk testning for Huntingtons chorea](#)

[3.3. Testning for den arvelige lungesygdom alfa-1-antitrypsin-mangel](#)

[3.4. Præsymptomatisk genetisk testning for ”arvelig brystkræft”](#)

[4. Hovedtemaer i Det Etske Råds diskussion af præsymptomatisk genetisk testning](#)

Ved fremtidforsker Joseph F. Coates, Coates & Jarratt Inc. Washington DC

[4.1. Retten til viden og retten til ikke-viden om sin genstatus](#)

[Set under individets synsvinkel](#)

[Argumenter for at videregive genetisk viden](#)

[”Hvad man ikke ved, har man ikke ondt af”](#)

[- argumenter imod at videregive genetisk viden](#)

[Set under slægtingenes synsvinkel](#)

Hvis ønsker skal man tilgodese?
Er der en pligt til viden?
Set under samfundets synsvinkel
Det Etske Råds anbefalinger om retten til viden over for retten til ikke-viden

4.2. Præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige børn

Kriterier for præsymptomatisk genetisk testning af børn
Tidspunkt for sygdommens udbrud
Alvorlighed og penetrans
Sociale og psykologiske konsekvenser
Det Etske Råds anbefalinger vedrørende præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sent-debuterende sygdomme

4.3. Sociale og psykiske virkninger af præsymptomatisk genetisk testning

Psykiske virkninger af præsymptomatisk genetisk testning
Sociale virkninger af præsymptomatisk genetisk testning
Sociale virkninger for den testede
Arbejdsmarkedet
Forsikringer og pensioner
Adoption
Sociale virkninger for samfundet
Det Etske Råds anbefalinger om psykiske virkninger af præsymptomatisk genetisk testning
Det Etske Råds anbefalinger om sociale virkninger for individet af præsymptomatisk genetisk testning
Det Etske Råds anbefalinger om sociale virkninger for samfundet af præsymptomatisk genetisk testning

4.4. Prioritering og genetisk rådgivning i forbindelse med præsymptomatisk genetisk testning

De syge eller de måske syge?
Forebyggelse og lindring har også værdi
Pligt til at tilbyde præsymptomatisk genetisk testning?
Man skal ikke teste, blot fordi man kan
Hvorledes skal målgruppen defineres?
Begrænset adgang
Adgang til alle
Krav til præsymptomatisk genetisk testning
Krav til behandlingen
Krav til genets hyppighed og penetrans
Det Etske Råds anbefalinger vedrørende prioritering af præsymptomatisk genetisk testning

5. Sammenfatning af Det Etske Råds anbefalinger

”Etik til Tiden”

5.1. Det Etske Råds anbefalinger om sociale virkninger for samfundet af præsymptomatisk genetisk testning

5.2. Det Etske Råds anbefalinger om retten til viden/retten til ikke-viden

5.3. Det Etske Råds anbefalinger vedrørende præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sent-debuterende sygdomme

5.4. Det Etske Råds anbefalinger om psykiske virkninger af præsymptomatisk genetisk testning

5.5. Det Etske Råds anbefalinger om sociale virkninger for individet af præsymptomatisk genetisk testning

[5.6. Det Etske Råds anbefalinger vedrørende prioritering af præsymptomatisk genetisk testning](#)

Bilag:

[Notat vedrørende regulering af præsymptomatisk genetisk testning](#)

[Udvalgt lovgivning m.v.](#)

[Ordliste](#)

[Udvalgt litteraturliste](#)

[Kolofon](#)

[Til forsiden](#)

Forord

Det Etske Råd offentliggør hermed en redegørelse om præsymptomatisk genetisk testning. Præsymptomatisk genetisk testning er en undersøgelse af personer med risiko for genetisk betinget sygdom eller sygdomsdisposition, som foretages, inden denne sygdom har manifesteret sig med symptomer. Formålet med redegørelsen er at sætte fokus på de etiske spørgsmål, der knytter sig til brugen af præsymptomatisk genetisk testning, og dermed at stimulere en bred offentlig debat om emnet.

Redegørelsen er behandlet på Det Etske Råds plenarmøder efter oplæg fra rådets arbejdsgruppe om præsymptomatisk genetisk testning. Arbejdsgruppen bestod af Sven Asger Sørensen (formand), Lene Koch, Pelse Helms Kaae, Frederik Christensen, Asger Dirksen og Sigurd Olesen. Lene Koch og Sigurd Olesen udtrådte af Det Etske Råd og dermed af arbejdsgruppen pr. 31. december 2000, og Mette Hartlev, Lene Gammelgaard og Erling Tiedemann indtrådte i arbejdsgruppen 1. februar 2000.

Arbejdsgruppen har draget stor fordel af en række sagkyndige, som ved møder med gruppen har stillet deres ekspertise til rådighed. For denne værdifulde indsats takkes overlæge Axel Kok-Jensen, Lungemedicinsk Klinik på Rigshospitalet; afdelingslæge Lone Sunde, Klinisk Genetisk afdeling på Århus Kommunehospital; læge Marie Luise Søs Bisgaard, Klinisk Biokemisk afdeling på Rigshospitalet; overlæge Mogens Lytken Larsen, Medicinsk kardiologisk afdeling på Århus Amtssygehus; lektor, lic.jur. Mette Hartlev, Det Retsvidenskabelige Institut på Københavns Universitet.

Det skal for god ordens skyld nævnes, at ingen af de sagkyndige er ansvarlige for denne redegørelses indhold.

Redegørelsen er udarbejdet af cand.mag. Anna Skyggebjerg, Det Etske Råds sekretariat, på baggrund af drøftelser i arbejdsgruppen og i rådet, og endeligt tiltrådt af rådet i august 2000.

August 2000

Erling Tiedemann
Formand

Nina Schultz-Lorentzen
Sekretariatschef

Fremtiden

For livets mening

*Livet sørger
Præcis så længe
indtil vi spørger
Piet Hein.*

Præsymptomatiske diagnostiske undersøgelser af arvelige sygdomme er nu indført og er et tilbud til dem, som har en risiko for at have et gen for en alvorlig arvelig sygdom. Ligesom diagnostiske fosterundersøgelser er dette resultatet af den teknologiske udvikling, der er sket gennem de seneste årtier, først og fremmest betinget af udviklingen inden for genetikken. Med disse redskaber kan man nu forudsige sygdomme hos det enkelte individ, det være sig et foster, et barn eller en voksen.

Men denne udvikling har en pris, idet den sætter personen, forældreparret og familien i en situation, hvor der skal foretages et valg blandt de mange handlemuligheder, der ofte foreligger. Disse valgmuligheder kan være modsatrettede og være i strid med individets ønsker og behov på den ene side og hans etiske indstilling på den anden side, hvorved han sættes i et dilemma. Da det omhandler arveanlæg, er valget af handling ikke privat i den forstand, at det kun vedkommer ham selv, men vil i mange tilfælde involvere nære slægtninge: søskende, børn eller andre, som han kan føle en forpligtelse til at tage hensyn til.

Omfanget af den præsymptomatiske diagnostik er endnu begrænset og omfatter næsten udelukkende relativt sjældne sygdomme, hvorfor det kun er forholdsvis få personer, som bliver konfronteret med de problemer, undersøgelser af denne art indebærer.

Men dette vil snart ændre sig radikalt og vil kunne komme til at berøre os alle. Vi ved, at om få år vil hele menneskets arvemasse være kendt, og vi kan se, at de teknikker, der anvendes til at undersøge gener, bliver stadig nemmere, hurtigere og billigere. Den avancerede chipsteknologi, der gør det muligt at undersøge tusinde af gener i løbet af få timer, er nu en realitet og vil snart kunne tages i rutinemæssig anvendelse. Vi vil kunne få viden om, hvilke sygdomme vi er disponerede for, det vil sige, hvilke sygdomme vi vil få - eller måske få - på et eller andet tidspunkt i vores tilværelse. Vi er fra befrugtningøjeblikket forprogrammerede med gener, som i væsentlig grad vil bestemme vores udvikling og liv. Og dette program vil man kunne aflæse og på den måde kunne danne sig et indtryk af, hvordan man er - og hvordan man vil blive. Men kun til en vis grænse, for selv om vores genetiske arv er af stor betydning, er den ikke enerådende for vores tilværelse. Denne er i høj grad - på godt og ondt - også påvirket af vores sociale arv og af de mange fysiske og psykiske påvirkninger, vi udsættes for gennem tilværelsen. At sammenligne mennesket med en fuldt programmeret maskine, som kun opfører sig, som den er programmeret til, vil derfor være forkert og meningsløst.

Dette fører til spørgsmålet om, i hvilken udstrækning undersøgelser af individets arvemasse og herunder præsymptomatisk diagnostik skal tages i anvendelse. De samme problemer, der er redegjort for i denne rapport vedrørende de sjældne sygdomme, vil også gøre sig gældende for de hyppige sygdomme. Men hertil kommer den usikkerhed, der hersker om betydningen af andre faktorer end de genetiske, som spiller en rolle for opståelsen af sygdom. Ønsker vi at kende vores genetiske profil, hvis vi ikke er i stand til at forstå, hvad den betyder? Og selv om vi ved, hvad det indebærer? Hvordan vil det påvirke vores menneskeopfattelse? Og vores relationer og følelser over for de slægtninge, med hvem vi har fælles gener?

Vores viden om gener og anvendelse af genteknologi vil udvikles til stadighed. Dette er på mange måder en udvikling, som er positiv og ønskelig, idet den giver os en bedre forståelse af mennesket som et biologisk væsen, bedre forståelse om årsager til sygdomme og derfor en bedre Mulighed for behandling af sygdomme, som vi i dag ikke kan kurere. Men udviklingen kan også medføre, at genteknologien anvendes til andre formål, som ved første øjekast kan synes positive, men som indebærer en række etiske problemer og dilemmaer, som eventuelt først kommer frem, når teknologien tages i anvendelse. Måske fordi man overser, at mennesket ikke blot er et biologisk væsen men også et socialt individ i forhold til såvel familie som samfund.

1. Indledning

Det Etske Råd redegør her for baggrunden for at tage præsymptomatisk genetisk testning op til overvejelse.

Præsymptomatisk genetisk testning er en undersøgelse af personer med risiko for genetisk betinget sygdom eller sygdomsdisposition (*), som foretages, inden denne sygdom har manifesteret sig med symptomer. Præsymptomatisk genetisk testning er et relativt nyt fænomen i sundhedsvæsenet. Indtil begyndelsen af 1970'erne var det sådan, at hvis man skulle forudsige eller forebygge arvelig sygdom hos en person, var den eneste mulighed, at en genetiker forsøgte at vurdere den aktuelle persons risiko. Men i begyndelsen af 1970'erne opstod den biokemiske genetik, hvor undersøgelser af enzymer (*) og andre proteinstoffer i visse tilfælde kunne bruges til at diagnosticere en gendefekt hos en person. Undersøgelserne var dog stort set kun anvendelige for de medfødte arvelige sygdomme eller for sygdomme, der debuterer tidligt i barnealderen. Det var først med lokaliseringen af genet for nervesygdommen Huntingtons chorea (*) i 1983, at man fik mulighed for præsymptomatisk genetisk testning - det vil sige mulighed for med sikkerhed at bestemme, om en rask person bærer på et gen, der vil give en sent debuterende alvorlig sygdom.

Denne mulighed udløste en international debat om brugen af præsymptomatisk diagnostik. Af frygt for de psykiske og sociale konsekvenser, som en præsymptomatisk undersøgelse kunne tænkes at medføre (for eksempel selvmord), nægtede den forskergruppe, der havde nøglen til at foretage undersøgelsen, at udlevere denne, før man havde klarlagt de etiske konsekvenser af at teste for sygdommen uden at kunne behandle den. Andre forskere kritiserede gruppen for denne beslutning. De mente blandt andet, at det var forkert at fratage de interesserede personer muligheden for at få foretaget en præsymptomatisk genetisk testning.

Siden 1983 er det i stigende grad blevet muligt at udføre præsymptomatisk genetisk testning ved tilsvarende sent debuterende alvorlige sygdomme som for eksempel arvelig bryst- og tarmkræft. Alle disse tilstande er relativt sjældne, men kortlægningen af det humane genom (*), som forventes fuldført senest i 2003, vil formentlig gøre det muligt også at foretage præsymptomatiske undersøgelser for arvelige former for hyppige sygdomme som eksempelvis psykisk sygdom og hjertekarsygdom. Disse sygdomme er multifaktorielle (det vil sige, at et eventuelt sygdomsudbrud afhænger af flere forskellige faktorer, ikke udelukkende af personens genstatus), og det bliver således muligt at forudsige, om en person har en væsentlig risiko for at få en sådan sygdom på et eller andet tidspunkt i sit livsforløb.

Dermed bliver målgruppen for præsymptomatisk genetisk testning udvidet til potentielt at omfatte os alle. Og de etiske spørgsmål, der i 1983 havde personlig relevans for et begrænset antal mennesker, bliver spørgsmål, der angår os alle.

Det Etske Råd mener derfor, at det allerede nu er tid til at debattere de etiske konsekvenser af præsymptomatisk genetisk testning for den enkelte, for dennes slægtninge og for samfundet. Med denne redegørelse håber rådet således at stimulere til en bredere offentlig debat og at bidrage til, at vi får "Etik til Tiden". Hermed menes, at de etiske implikationer af nye teknikker og procedurer inden for sundhedsvæsenet skal diskuteres, mens en teknik er på forsknings- og udviklingsplan, og ikke først når den er klar til anvendelse, og grupper af patienter og behandlere har fået interesse for den.

Rådet har valgt at fokusere på fire hovedtemaer i diskussionen af præsymptomatisk genetisk testning og for hvert af disse fire temaer at formulere en række anbefalinger. Disse hovedtemaer er:

1) Retten til viden og retten til ikke-viden om sin genstatus (*).

I modsætning til andre helbredsoplysninger (som en person måtte have om sig selv) rummer genetisk information ikke udelukkende information om personen selv, men tillige information om vedkommendes slægtninge. Derfor melder spørgsmålet sig, om en person, som har fået en sådan viden, bør give den videre til sine slægtninge? Har slægtninge en ret til viden? Og/eller har de en ret til ikke-viden? Hvordan kan man foretage en afvejning af hensynet til den enkelte person, dennes slægtninge og samfundet?

2) Præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige.

Skal der udføres præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige? Også for sent debuterende sygdomme? Hvor gamle skal børnene være, før de selv kan tage stilling til udførelsen af en sådan undersøgelse? Kan forældre til en mindreårig træffe beslutning om en testning? Er testning en krænkelse af barnets ret til ikke-viden? Eller er ikke-testning en tilsidesættelse af barnets ret til viden og til forældrenes ret til viden af hensyn til deres omsorg for barnet?

3) Sociale og psykiske virkninger af præsymptomatisk genetisk testning.

Præsymptomatisk genetisk testning har såvel sociale som psykologiske konsekvenser. De psykologiske konsekvenser angår den person, som har fået eller overvejer at få udført præsymptomatisk genetisk testning, samt dennes slægtninge og øvrige familie, for eksempel ægtefælle. De sociale konsekvenser angår samme persongruppe - blandt andet i forbindelse med ansøgning om forsikring og adoption. Men de sociale konsekvenser angår også samfundet som helhed, idet brugen af præsymptomatisk genetisk testning er med til at præge et samfunds begreber om for eksempel sygdom og sundhed.

4) Prioritering af præsymptomatisk genetisk testning.

Hvilken prioritering skal brugen af præsymptomatisk genetisk testning have i sundhedsvæsenet? Har samfundet en pligt til at tilbyde præsymptomatisk genetisk testning for de sygdomme, det er muligt at teste for? I bekræftende fald: Hvordan skal målgruppen for en sådan testning defineres? Eller anderledes formuleret: Hvordan skal samfundet styre brugen af præsymptomatisk genetisk testning? Hvilke krav bør imødekommes, før præsymptomatisk genetisk testning eventuelt bliver iværksat?

Det Ethiske Råd har senest i et debatoplæg fra 1998 behandlet de etiske spørgsmål, der knytter sig til brugen af fosterdiagnostik. Det vil derfor kun blive taget op i denne sammenhæng i den udstrækning, det har relation til præsymptomatisk diagnostik for sent debuterende sygdomme. De etiske problemer med præimplantationsdiagnostik (*) (ægsortering), der har relation til præsymptomatisk diagnostik, vil dog blive berørt specielt, da disse problemer ikke tidligere er behandlet.

Rådet har yderligere valgt ikke i denne sammenhæng at behandle spørgsmål i relation til anlægsbærerdiagnostik. Ved en anlægsbærer forstås sædvanligvis en person, der bærer et gen, som ikke giver anledning til sygdom hos personen selv (men muligvis hos personens børn, hvis partneren også har det pågældende anlæg). Imidlertid er en anlægsbærer test ikke en præsymptomatisk genetisk test, fordi der ikke bliver afsløret risiko for sygdom hos den testede, der som nævnt ikke selv bliver syg som følge af at bære det pågældende gen. Spørgsmål i relation til anlægsbærerdiagnostik vil derfor ikke blive genstand for debat i denne redegørelse. Denne redegørelse handler således kun om undersøgelser af raske personer for arveanlæg, der med varierende sandsynlighed vil medføre alvorlig sygdom.

2. Det Humane Genom Projekt og præsymptomatisk genetisk testning

Dette kapitel diskuterer nogle aspekter af, at menneskets arvmasse () snart er kortlagt. Og kapitlet svarer på spørgsmålet om, hvad præsymp-tomatisk genetisk testning er, hvad der er de mest almindelige årsager til, at en person ønsker en præsymptomatisk genetisk testning, og hvilke typer svar, der kan følge af en test.*

Hvad er Det Humane Genom Projekt?

Det Humane Genom Projekt er et internationalt forskningsprojekt, som blev indledt i 1990 med det formål at kortlægge menneskets arvmasse, det humane genom. Hensigten med at kortlægge menneskets gener er at opnå viden om genernes funktion for derigennem at kunne udvikle metoder (og medicin) til behandling af de genetisk betingede sygdomme. Men inden man når dertil, vil kendskabet til generne give mulighed for præsymptomatisk genetisk testning, det vil sige mulighed for at teste en person, som er rask eller i al fald uden symptomer på sygdom, og herigennem give personen viden om, at han eller hun vil få en sygdom, der måske og måske ikke kan behandles.

Kortlægningen af genomet indebærer ikke alene kortlægningen af menneskets 100.000 - 140.000 gener (*), men også kortlægningen af rækkefølgen af omtrent 3 milliarder nukleotider (*) langs DNA-tråden, de såkaldte basepar. Hvis det skulle skrives ned med bogstaver, ville informationen om rækkefølgen af nukleotiderne fylde 200 telefonbøger med 1000 sider i hver. Eller sagt på en anden måde: hvis en person ønskede at læse rækkefølgen af sine basepar højt, ville det tage vedkommende 9 1/2 år uden pauser^[1].

I dag er omtrent 10 procent af generne og 32 procent af DNA baseparrene kortlagt. Blandt andet er kortlægningen af hele det store kromosom 22 kortlagt - en milepæl i Det Humane Genom Projekt. Det forventes, at hele genomet vil være kortlagt omkring år 2003, hvilket er 50 år efter at James Watson og Francis Crick opdagede den genetiske kode i DNA.

James Watson, som har stået fadder til Det Humane Genom Projekt, har sagt om det, at et af formålene er at finde ud af, hvad det betyder at være menneske^[12]. Med en sådan formulering in mente kan man næppe forestille sig noget mere ambitiøst inden for den biologiske forskning end Det Humane Genom Projekt. Og selvsagt knytter der sig tilsvarende store forhåbninger til brugen af den viden, genomprojektet afdækker.

Men, som det fremgår af nedenstående eksempler, er der blandt forskere ikke enighed om, hvor hurtigt denne viden vil kunne omsættes i praksis. Fremtidsforskeren Joseph Coates mener, at med kortlægningen af genomet vil vi hurtigt blive i stand til at manipulere med mennesket. Ikke alene vil vi kunne forebygge eller helbrede sygdomme, vi vil tillige kunne forbedre hukommelse, indlæring, fysisk formåen, sociale færdigheder og et menneskes psyke - for eksempel justere temperament og humor. Der er givetvis forskellige tidshorisonter for de forskellige teknologier, men fremskrivningerne indgår i en artikel, hvori Coates beskriver den teknologiske udvikling i de kommende 25 år^[13].

Den danske professor i human genetik, Lars Bolund, mener derimod, at der er længere udsigter til, at kortlægningen af genomet i sin helhed vil kunne omsættes til praksis, fordi kendskab til genkortet ikke giver viden om genfunktionen. Han illustrerer sin opfattelse af dette vidensgab med billedet af en seksårig dreng, som er placeret i en almindelig flyvemaskine med en håndbog (her altså billedet på det kortlagte genom) og besked om at bygge maskinen om til et overlydsfly. Drengen har kun lige lært at læse, og hvis han overhovedet vil kunne udføre noget i flyvemaskinen, vil det højst være at reparere et hul i et bord med et stykke tyggegummi, siger Bolund^[14].

Er der tvivl om tidshorisonten, er der til gengæld ingen tvivl om, at kortlægningen af genomet vil få kolossal betydning for forståelsen af såvel de normale som unormale biologiske processer hos mennesket og dermed for sygdomsforebyggelse og -behandling. Kortlægningen vil ikke alene indebære, at vi får en vældig information om mennesket som art, men også mulighed for viden om og indsigt i det enkelte menneske.

Kortlægningen er således et både politisk og etisk minefelt, som rejser –og har rejst - etiske og filosofiske spørgsmål af meget fundamental art som for eksempel: Hvad er et menneske? Kan man forklare et menneske? Er mennesket virkelig ikke andet og mere end summen af sine gener? Hvad er normalt og unormalt? Hvad er sundhed og sygdom? Og hvordan kan mennesker forholde sig til prædiktiv viden, viden om hvad fremtiden bringer (eller muligvis bringer) det enkelte individ?

Det er nogle af disse spørgsmål - og særligt det sidste - som Det Ethiske Råd vil behandle i denne redegørelse.

Hvad er præsymptomatisk genetisk testning?

Præsymptomatisk genetisk testning betyder at undersøge en person for eventuel genetisk sygdom eller sygdomsdisposition, inden denne sygdom har manifesteret sig med symptomer.

Med de metoder, man råder over, er det i princippet muligt at undersøge alle personer for arveanlæg (*), der disponerer for sygdom, det vil sige at screene (*) hele befolkningen. Men da det foreløbigt kun er muligt at foretage præsymptomatisk genetisk testning for relativt sjældne sygdomme, som kun et forholdsvist ringe antal personer har, foretages ikke egentlige screeninger, ligesom det for eksempel bliver gjort i den organiserede screening for livmoderhalskræft blandt kvinder i bestemte aldersgrupper.

Målgruppen for præsymptomatisk genetisk testning vil derfor som oftest være personer, i hvis familie der er genetisk sygdom, og som derfor har en kendt, høj risiko for den pågældende sygdom. For eksempel voksne børn, hvis ene forælder har en dominant arvelig sygdom, og som derfor gerne vil vide, om de har arvet det sygdomsfremkaldende gen (*). Men som allerede nævnt kan man sagtens forestille sig, at målgruppen for præsymptomatisk genetisk testning kunne blive udvidet til at omfatte hele befolkningen, når kortlægningen af det humane genom giver muligheder for at undersøge for folkesygdomme som for eksempel kræft, psykiske sygdomme og hjertekarsygdom.

Hvorfor udføre præsymptomatisk genetisk testning?

De mest almindelige årsager til, at en person ønsker en præsymptomatisk genetisk testning er^[15]:

- Ønske om mulighed for, at der kan sættes tidligt ind med behandling, når der opstår symptomer (for eksempel ved arvelig brystkræft).
- Ønske om mulighed for at forebygge, at sygdommen bryder ud (ved for eksempel arvelig tarmkræft og arvelig brystkræft kan man inden sygdommen bryder ud bortoperere tarm og bryster).
- Behov for viden i forbindelse med at træffe beslutning om, hvorvidt man ønsker at få børn - eller ønsker at afstå fra at få børn for ikke at overføre sygdomsanlægget til børnene. Eller behov for viden med henblik på at tage stilling til fosterundersøgelse og eventuel abort.
- Behov for viden i forbindelse med livsplanlægning - for eksempel valg af uddannelse eller beslutning om væsentlige økonomiske forhold.
- Den psykiske belastning ved usikkerheden ved at være risikoindivid og behovet for at få vished ("Får jeg eller får jeg ikke selv sygdommen?")

Hvilke svar kan man få efter en genetisk test?

Efter en præsymptomatisk genetisk testning er der mulighed for flere svar:

• *Sikkerhed for sygdom*

Den testede kan få det svar, at hun eller han er bærer af et gen, som med sikkerhed vides at føre til sygdom. Og som kan gives videre til vedkommendes børn. Det kunne for eksempel være genet for sygdommen Huntingtons chorea, som der ikke findes en behandling for, eller det kunne være genet for familiær adenomatøs polypose (FAP), som der til gengæld findes en forebyggende behandling for.

• *Sikkerhed for ikke at få sygdom*

Den testede kan få det svar, at hun eller han ikke er bærer af genet for den sygdom, der testes for. Det betyder, at den testede ikke får sygdommen og heller ikke kan give genet videre til sine børn.

• *Forhøjet risiko for sygdom*

Den testede kan få det svar, at hun eller han er bærer af et gen, som *muligvis* giver den sygdom, der er blevet testet for. For kvinders vedkommende kunne det for eksempel være genet for arvelig brystkræft, som med omtrent 50 procent sandsynlighed fører til brystkræft, inden kvinden er 50 år, og med 85 procent sandsynlighed fører til brystkræft, inden hun er fyldt 70. Men gentesten kan altså ikke give sikker besked om, hvorvidt kvinden vil få brystkræft, fordi også andre og foreløbig ukendte faktorer spiller en rolle. Det kunne både være tilstedeværelsen af andre gener og miljøfaktorer som arbejdsmiljø og livsstil.

• *Risiko for sygdom på niveau med normalbefolkningens*

Når man udfører præsymptomatisk genetisk testning, kan man efterfølgende kun udtale sig om den sygdom, der skyldes det gen, der er blevet testet for. Ved et negativt resultat (besked om, at den testede ikke er bærer af det pågældende gen) er det derfor naturligvis ikke udelukket, at den testede kan få andre sygdomme. Ligeledes, hvis den, som bliver testet for eksempelvis en kræftsygdom, får den besked, at hun eller han ikke er bærer af genet for en bestemt kræftsygdom, udelukker det ikke, at vedkommende kan få kræft. Andre genetiske mutationer (*) end den, der er blevet testet for, kan give samme sygdom. Og endelig har den testede som alle andre risiko for at få sygdommen, som kan opstå sporadisk (*). Selv med en negativ gentest (*) i hånden er den testede således ikke udelukket fra at få den givne sygdom.

I andre tilfælde vil man med sikkerhed kunne fortælle en testet person om betydningen af at have eller ikke at have et bestemt arveanlæg. Ovenfor er nævnt som eksempel, at en person, som er testet negativ for genet for Huntingtons chorea (det vil sige ikke har genet for sygdommen) med sikkerhed ikke vil få Huntingtons chorea. Og omvendt at en person, som er testet positiv for genet for Huntingtons chorea (det vil sige, at personen har genet for sygdommen) med sikkerhed vil blive syg af Huntingtons chorea. Men man kan i de fleste tilfælde ikke sige noget om, hvornår sygdommen bryder ud, eller hvordan den vil forløbe. En positiv præsymptomatisk test er en gendiagnose, ikke en sygdomsdiagnose.

Et sikkert svar - en usikker fortolkning?

Sammenfattende kan man sige, at metoderne til gentestning er sikre, men at der kan være usikkerhed forbundet med en tests udsagnskraft i de tilfælde, hvor det ikke er muligt nøjagtigt at sige, hvad det indebærer at have et arveanlæg, som afviger fra det normale.

Der er derfor stor forskel på at få påvist genet for eksempelvis Huntingtons chorea, som med sikkerhed bryder igennem, og som hverken kan helbredes eller lindres, at få påvist genet for HNPCC (tarmkræft), som med

sikkerhed bryder igennem, men ofte kan forebygges, og endelig at få påvist genet for arvelig brystkræft, som kun muligvis bryder igennem, og som der er visse behandlingstilbud knyttet til.

Ligesåvel er der givetvis forskel på at teste negativ (det vil sige, at genet for sygdommen *ikke* blev påvist) for Huntingtons chorea og dermed at blive fri for videre overvejelser og at teste negativ for arvelig brystkræft, hvilket udelukkende betyder en frikendelse for de mutationer, der er testet for, og således højst reducerer personens risiko til normalbefolkningens, der som bekendt er ganske stor.

Hvad med fremtiden?

Som allerede nævnt er der tvivl om, hvor hurtigt mulighederne for præsymptomatisk genetisk testning og en efterfølgende behandling udvikler sig. Men der er ikke tvivl om, at disse muligheder stiller krav om etisk refleksion. I det øjeblik vi kender det genetiske udspring for de store folkesygdomme, og målgruppen for præsymptomatisk genetisk testning dermed potentielt bliver udvidet til at omfatte os alle, har vi taget et kvantespring i opfattelsen af sygdom og sundhed. Det Etske Råd mener derfor, at det allerede nu er tid til at debattere de etiske konsekvenser af præsymptomatisk genetisk testning for den enkelte, dennes nærmeste pårørende og for samfundet.

Det følgende kapitel (kapitel 3) vil indeholde en faktuel beskrivelse af fire sygdomme, for hvilke der i dag bliver udført præsymptomatisk genetisk testning, og belyse nogle af de etiske problemer, som præsymptomatisk genetisk testning kan give anledning til. På baggrund af dette vil kapitel 4 indeholde en sammenskrivning af de etiske hovedtemaer, som Det Etske Råd har diskuteret i relation til præsymptomatisk genetisk testning.

Fodnoter

^[1] Det humane genom projekts hjemmeside: www.ornl.gov/hgmis/faq/faqs1.html .

^[2] Haarr, Lars og Dag E. Helland (red) *Genteknologi og det menneskelige*, Alma Mater Forlag, Bergen, 1998:81

^[3] Coates, Joseph. The Next Twenty-five Years of technology: Opportunities and Risks. In *21st Century Technologies. Promises and Perils of a Dynamic Future*, OECD 1998:36. Se også Det Etske Råds engelsksprogede hjemmeside, hvor man kan læse et oplæg, som Coates holdt på Det Etske Råds konference *Mennesker og genteknologi i det nye årtusinde*. Internetadressen er: http://www.etiskraad.dk/graphics/03_udgivelser/publikationer/genteknologi_og_kloning/mengen00/KAP01.HTM.

^[4] Lars Bolund ved oplæg på Det Etske Råds debatdag *Det menneskeskabte menneske. Fremtiden med genETIK og kloning*, 25. marts 1999. Oplægget kan læses på Det Etske Råds hjemmeside, idet det indgår i en udgivelse med samme navn som konferencen..

^[5] Følgende fem punkter bygger på personlig meddelelse fra lektor, dr.med. Sven Asger Sørensen, Afdeling for Medicinsk Genetik, Panum Institutet, Københavns Universitet.

3. Eksempler på præsymptomatisk genetisk testning

Dette kapitel indeholder beskrivelser af nogle af de arvelige sygdomme, for hvilke der i dag bliver udført præsymptomatisk genetisk testning. Og kapitlet belyser derigennem nogle af de etiske overvejelser, som præsymptomatisk genetisk testning kan give anledning til. De sygdomme, der er valgt, er to typer tarmkræft, Huntingtons chorea, lungesygdommen alfa-1-antitrypsin-mangel og brystkræft.

I indledningen til hver beskrivelse er indsat et overbliksskema, der giver et indtryk af den enkelte sygdoms karakter.

Helt indledningsvist skal det nævnes, at de følgende beskrivelser af de fire sygdomme og den måde, hvorpå præsymptomatisk genetisk testning for sygdommene finder sted, ikke er helt ensartede. Det skyldes dels, at

sygdommene har forskellig karakter og derfor fordrer forskellige beskrivelser, dels at informationerne om proceduren for præsymptomatisk genetisk testning ikke er ens organiserede for de forskellige sygdomme. Eksempelvis er der ikke nedskrevet en egentlig protokol (*), der beskriver proceduren for præsymptomatisk genetisk testning for alfa-1-antitrypsin-mangel, hvorimod der findes en meget detaljeret protokol for testning for Huntingtons chorea.

3.1. Genetisk testning for arvelig tarmkræft

FAP og HNPCC er to forskellige typer arvelig tarmkræft. En genetisk test kan i reglen afgøre, om en person er bærer af et muteret gen, som vil give en af de to sygdomme. Og forebyggende undersøgelser og behandling kan sikre, at personer med FAP eller HNPCC ikke dør af deres sygdom, men kan leve lige så længe som andre danskere.

Familiær Adenomatøs Polypose^[6]

Hvad er Familiær Adenomatøs Polypose?

Konsekvenser for en person, som ved præsymptomatisk genetisk testning er fundet at være bærer af genet for arvelig tarmkræft:

Penetrans (*)	Bliver med sikkerhed syg X		Bliver måske syg
Handlemuligheder	Sygdom kan forebygges X	Sygdom kan helbredes	Der kan intet gøres
Sygdommens konsekvenser	Sygdom er dødelig X	Sygdom er invaliderende	Sygdom er til at leve med
Tidspunkt for udbrud	Sygdom bryder ud i barndommen (FAP) X	Sygdom bryder ud i voksenalderen (FAP + HNPCC) X	Sygdom bryder ud i alderdommen
Arvelighed	Der er 50% risiko for, at børnene arver genet X		Der er 25% risiko for, at børnene arver genet

Familiær Adenomatøs Polypose (FAP) er en arvelig form for tarmkræft. FAP viser sig ved, at der på indersiden af tyktarmen kommer mange små polypper, som uden behandling vil udvikle sig til kræft.

Det er en sjælden sygdom. I Danmark bliver FAP konstateret hos mellem 5 og 10 personer årligt, hvilket svarer til, at én ud af 7 - 14.000 nyfødte har sygdomsanlægget. Der er omkring 160 danske polyposefamilier i det såkaldte Polyposeregister og cirka 450 patienter. Sygdommen er lige så hyppig blandt mænd som blandt kvinder.

Polypose er en dominant arvelig sygdom (*), der skyldes en genetisk fejl; en mutation. Hvert barn af eller søskende til en polyposepatient har således 50 procents risiko for at have arvet den sygdomsfremkaldende mutation. Hvis man arver mutationen, er der næsten 100 procents sikkerhed for at udvikle polypose - langt de fleste før de er fyldt 40. Har man derimod ikke arvet mutationen, er ens risiko for at udvikle polypose svarende til baggrundsbefolkningens.

I nogle tilfælde kan man få sygdommen, selvom man ikke har arvet den. Dette sker, hvis det muterede gen, der giver polypose, optræder i muteret form for første gang hos en person. Det sker 1-2 gange årligt, det vil sige i ca. 20 procent af alle nye tilfælde af polypose.

Der er flere hundrede forskellige mutationer i polyposegenet, der kan give polypose. Hver familie har så at sige sin egen mutation. Det betyder, at man i dag ikke bare kan afgøre, om en person er genbærer ved at udføre en DNA-

analyse (*) af en blodprøve. Før det kan afgøres, om en person er genbærer, skal man finde familiens mutation i et familiemedlem, der har sygdommen. Først derefter, når man ved, hvad man skal kigge efter, er det muligt ved en DNA-analyse af en blodprøve at afgøre, om et medlem af familien har arvet den sygdomsfremkaldende mutation eller ej. Imidlertid er det ikke sikkert, det lykkes at finde familiemutationen (*) - faktisk lykkes det kun blandt halvdelen af polyposefamilierne.

Hvis man er genbærer - hvad så?

Langt de fleste risikopersoner i polyposefamilierne har allerede fulgt de anbefalede forebyggende undersøgelser i årevis før, der blev mulighed for at tilbyde gentest. Generelt tilbydes risikopersoner at blive fulgt med forebyggende undersøgelser umiddelbart efter diagnosticering af en ny patient, og sideløbende hermed indledes der undersøgelse for familiens mutation. Denne fremgangsmåde er valgt, dels fordi den første mutationsundersøgelse kan strække sig over lang tid før, der foreligger resultat, og dels fordi familiens mutation med de nuværende metoder kun identificeres i ca. halvdelen af familierne med polypose. Undersøgelserne indledes, når personen er i 10-års alderen, og fortsætter hvert 2. år, til personen er 40 år. Derefter foretages undersøgelsen hvert 3. - 5. år, frem til personen er 60 år. Det skyldes, at polypperne udvikles i 10-20 års alderen og sjældent efter 40 års alderen.

Hvis en person bliver diagnosticeret som genbærer (*), vil vedkommende blive tilbudt at fortsætte med de regelmæssige kikkertundersøgelser indtil operation.

Polypudviklingen begynder sædvanligvis omkring 10-års alderen og vil ubehandlet medføre en eller flere kræftknuder i tarmen inden 50-års alderen. Når man indleder de forebyggende undersøgelser allerede i 10-års alderen, skyldes det dels, at nogle få udvikler sygdommen i puberteten, dels at det bliver anset som en fordel, at børnene lærer undersøgelsen at kende, inden de kommer i puberteten. Polyposeregisteret oplyser til Det Etske Råd, at kikkertundersøgelsen er både fysisk og psykisk belastende, og at det er registerets erfaring, at det er nemmere for børn at vænne sig til undersøgelsen, inden de kommer i puberteten, hvor mange får et mere problemfyldt forhold til kroppen.

Behandlingen af polypose er at fjerne hele tyktarmen med sammensyning af tyndtarm og endetarm, så normalt afføringsmønster bibeholdes. Hos voksne foretages operationen kort efter, at der er konstateret polypose. Hos børn og unge bliver det anbefalet, at operationen bliver udført inden 18-års alderen. Bliver tyktarmen opereret bort, inden der udvikles kræft, vil polyposepatienter leve lige så længe som alle andre danskere.

Hvis man ikke er genbærer - hvad så?

Hvis en person bliver diagnosticeret som ikke-genbærer, er der ingen grund til at gennemgå de forebyggende kikkertundersøgelser. Men at være ikke-genbærer fritager naturligvis ikke for risikoen for at udvikle tyktarmskræft. Denne risiko er hos en ikke-genbærer lige så stor, som den er blandt resten af befolkningen.

Og hvis familiemutationen ikke kan findes?

Hvis det ikke lykkes at finde familiemutationen, kan det alligevel nogle gange lade sig gøre at afgøre, om et barn har arvet den sygdomsfremkaldende mutation. Men det kræver, at der i familien er mindst tre levende medlemmer med FAP, som kan undersøges. Hvis det ikke kan lade sig gøre, er det nødvendigt at fortsætte med regelmæssig kikkertundersøgelse af tarmen.

Hvordan træffes der beslutning om præsymptomatisk genetisk testning?

Marie Luise Bisgaard, læge og medarbejder ved Polyposeregistret, har til Det Etske Råd oplyst om den anbefalede fremgangsmåde for personer, der overvejer at få foretaget præsymptomatisk genetisk testning.

Bemærk, at den fremgangsmåde, der er beskrevet neden for, drejer sig om en person, som er medlem af en polyposefamilie, hvor familiemutationen er fundet - for eksempel et barn af eller en søskende til en polyposepatient. Det er altså en person, som kender til sygdommen, og som på grund af sin risikostatus (*) allerede er blevet orienteret af et polyposeramt familiemedlem og via dennes læge eller et genetisk rådgivningscenter er blevet opfordret til at følge de forebyggende undersøgelser.

Fremgangsmåde ved præsymptomatisk genetisk testning :

1. Personen bliver henvist af sin egen læge til genetisk rådgivning (*). Hvis personen efter endt rådgivning ønsker udført en gentest, bliver der taget en blodprøve. Børn under 18 år bliver ledsaget af deres forældre.
2. Der bliver givet skriftligt og mundtligt svar på undersøgelsen ved næste rådgivning, sædvanligvis en måned

efter blodprøvetagningen. I de tilfælde, hvor forældrene selv ønsker at informere børn under 18 år, bliver svaret givet til forældrene.

3. Undersøgelsesresultatet bliver altid kontrolleret i en uafhængig blodprøve.
4. Det genetiske rådgivningscenter tilbyder opfølgende samtaler efter behov og sikrer, at personer, der har arvet den sygdomsfremkaldende mutation, fortsat bliver tilbudt forebyggende undersøgelser.

Efter aftale med personen (eller forældrene) bliver egen læge og Polyposeregistret orienteret om analysens resultat.

Arvelig tarmkræft uden polypper - Hereditær Non-polypøs Kolorektal Cancer

Hvad er Hereditær Non-polypøs Kolorektal Cancer?^[7]

Hereditær Non-polypøs Kolorektal Cancer (i reglen forkortet til HNPCC) er en arvelig kræft i tyktarm og endetarm. Non-polypøs henviser til, at patienter med HNPCC ikke udvikler de polypper, som er karakteristiske for polyposepatienter. Sygdommen er hyppigere end FAP, idet cirka 3-5 procent af alle tilfælde af kræft i tyktarmen har baggrund i HNPCC. I Danmark svarer det til, at mellem 100 og 150 personer fra HNPCC-familier får tyktarmskræft hvert år. Sygdommen bryder ud i en tidligere alder, end det er tilfældet med den ikke-avelige tarmkræft. Generelt plejer man at sige, at HNPCC tidligst bryder ud omkring 25-års alderen med en gennemsnitsalder på 42. I modsætning til FAP, som begynder med hundrede- til tusindvis af polypper (men ikke kræft), har HNPCC-patienter på diagnosetidspunktet allerede udviklet kræft - og ingen eller få polypper. HNPCC-diagnosen kan derfor ikke stilles hos en enkelt person, men bygger alene på en familiehistorie med mange tilfælde af tyktarmskræft hos nærtbeslægtede.

Som FAP er HNPCC en dominant arvelig sygdom, der skyldes en genetisk fejl eller mutation. For en person, som har arvet det defekte gen, er risikoen for at udvikle HNPCC på mellem 90 og 100 procent. En person, som ikke har arvet det defekte gen, vil ikke udvikle tarmkræft med større risiko end normalbefolkningen.

Behandlingen (fjernelse af tyktarmen) er som beskrevet ovenfor. De forebyggende undersøgelser indledes, når risikopersonen er 25 år, og fortsætter hvert andet år hele livet. Kikkertundersøgelse af hele tarmen kombineres med undersøgelse af personens urin og for kvinders vedkommende med underlivsundersøgelser. Det skyldes, at tarmkræft ikke er den eneste form for kræft, der ses i HNPCC-familier. Næsthøppigst er livmoderkræft. Og kræft i nyrer, urinveje og æggestok har også vist sig hyppigere i HNPCC-familier end i resten af befolkningen.

Genetisk test for HNPCC

Det, som primært adskiller HNPCC fra FAP, er, at der for FAP kun kendes ét gen, mens der for HNPCC kendes mindst fire. For begge gælder, at gendefekten oftest er en ændring i blot et eller et par af generens mindste byggesten, nukleotiderne. I HNPCC-registrets pjece om arvelig kræft i tyktarm og endetarm^[8] bliver det at lede efter den sygdomsfremkaldende mutation sammenlignet med at lede efter en trykfejl i en bog på et fremmed sprog (som man dog har ordbog til). Ord for ord og bogstav for bogstav sammenligner man med den korrekte stavemåde - og kontrollerer, at ordet nu også kun kan staves på den ene måde, og at det altså vitterligt er en fejl at stave det anderledes.

Den anbefalede fremgangsmåde for personer, der overvejer at tage imod tilbud om genetisk testning for HNPCC, svarer helt til den, der gælder for FAP - og som er beskrevet i den kursiverede tekst oven for.

I de fleste tilfælde er risikopersoner i en HNPCC-familie allerede informeret om sygdommen af andre familiemedlemmer, men for at sikre, at alle relevante personer får tilbud om forebyggende undersøgelser, kontaktes de også direkte af HNPCC-registret. HNPCC-registret er nemlig af Sundhedsstyrelsen blevet pålagt at informere 1. grads slægtninge (det vil sige forældre, søskende og børn) til personer, der har haft tyktarms- eller endetarmskræft, om mulighederne for forebyggende undersøgelser.

Ifølge HNPCC-registrets årsrapport for 1998 er der siden 1991 henvist i alt 345 familier til registret med henblik på udredning, det vil sige en vurdering af, om familierne bærer på genet for HNPCC. I 101 af familierne er det fundet sandsynligt, at kolorektal kræft er nedarvet. I 68 familier er HNPCC blevet udelukket. 176 familier var stadig under udredning, da årsrapporten blev udgivet.

Den sygdomsfremkaldende mutation er identificeret i 19 af de 101 familier. I alt 152 personer fra disse 19 familier har fået foretaget en genetisk test. 69 havde arvet familiens sygdomsfremkaldende mutation. 83 personer havde ikke arvet genet og kunne ophøre med de forebyggende undersøgelser.^[9]

Fosterdiagnostik og tarmkræft

Det er muligt at udføre fosterdiagnostik (*) med henblik på at afgøre, om en gravid kvinde venter et barn, der har arvet det muterede gen for FAP eller HNPCC. Der bliver fortalt om denne mulighed i forbindelse med den genetiske rådgivning af personer, der overvejer at få udført genetisk testning. Marie Luise Søs Bisgaard oplyser til Det Ethiske Råd, at (mulige) bærere af genet for HNPCC ifølge hendes erfaring ikke ønsker at gøre brug af fosterdiagnostik, men at (mulige) bærere af genet for FAP derimod har udtrykt ønske om fosterdiagnostik. Dog har det vist sig, at når først kvinden er blevet gravid, er ønsket ikke blevet omsat til praksis. I andre lande har fosterdiagnostisk undersøgelse imidlertid fundet sted.

3.2. Genetisk testning for Huntingtons chorea^[10]

Huntingtons chorea er en neurodegenerativ (*), arvelig sygdom. Der kan udføres præsymptomatisk genetisk testning for Huntingtons chorea. Hvis den testede viser sig at være bærer af genet for sygdommen, vil vedkommende med sikkerhed udvikle Huntingtons chorea. Men testen kan ikke forudsige noget om, hvornår sygdommen vil bryde ud, og der er ikke mulighed for at forebygge eller helbrede sygdommen, ligesom der heller ikke er mulighed for at lindre dens symptomer.

Hvad er Huntingtons chorea?

Konsekvenser for en person, som ved præsymptomatisk genetisk testning er fundet at være bærer af genet for Huntingtons chorea:

Penetrans	Bliver med sikkerhed syg X		Bliver måske syg
Handlemuligheder	Sygdom kan forebygges	Sygdom kan helbredes	Der kan intet gøres X
Sygdommens konsekvenser	Sygdom er dødelig X	Sygdom er invaliderende X	Sygdom er til at leve med
Tidspunkt for udbrud	Sygdom bryder ud i barndommen	Sygdom bryder ud i voksenalderen X	Sygdom bryder ud i alderdommen X
Arvelighed	Der er 50% risiko for, at børnene arver genet X		Der er 25% risiko for, at børnene arver genet

Huntingtons chorea er en neurodegenerativ, arvelig sygdom, der oftest debuterer mellem 35- og 45-års alderen, men kan starte ved enhver alder - i barndommen såvel som i alderdommen. Der er ikke nogen forebyggende eller helbredende behandling af sygdommen, der er fremadskridende og resulterer i patientens død i en total fysisk og psykisk hjælpeløs tilstand cirka 12-15 år efter sygdommens første symptomer. Arvegangen er autosomal (*) dominant, det vil sige, at sygdommen optræder lige hyppigt hos begge køn, og at risikoen for, at børn af en patient har arvet det muterede gen - og dermed selv vil udvikle symptomer - er 50 procent. Det samme gælder søskende til en patient.

Der er i Danmark kendskab til omtrent 500 nulevende personer, der er diagnosticerede som genbærere. Heraf har omtrent 300 allerede udviklet symptomer på Huntingtons chorea. Selvom prævalensen (*) af Huntingtons chorea således er lille, er antallet af risikopersoner ganske stort – i Danmark cirka 1200 personer.

På Institut for Medicinsk Genetik i København findes et centralt register over familier med Huntingtons chorea. Registrerede personer bliver ikke automatisk orienteret om, at de står opført i registret, men får det at vide, når de af en eller anden grund kommer i kontakt med instituttet. Oplysningerne i registret bliver udelukkende udleveret til læger efter samtykke fra den person, oplysningerne angår, men aldrig til for eksempel forsikringselskaber eller arbejdsgivere. Der er p.t. (efterår 1999) 307 slægter opført i registret med mere end 10.600 personer. Når antallet er

så højt, skyldes det, at registret har oplysninger i op til ti generationer, og at ikke-genbærere også står opført, da registret også er et forskningsregister.

Diagnosen

Diagnosen af sygdommen bliver stillet ved en klinisk undersøgelse (*) og bekræftet ved en molekylærgenetisk (*) påvisning af mutationen.

Der kan udføres diagnostisk genundersøgelse af børn under 18 år, hvor der er begrundet mistanke om, at barnet har Huntingtons chorea (det vil sige, at barnet har symptomer på sygdommen og en afficeret forælder (*)), og hvor en diagnose er af betydning for den videre behandling af barnet. Men ellers finder genetisk undersøgelse af børn under 18 år ikke sted i Danmark.

Protokol for præsymptomatisk genetisk testning for Huntingtons chorea

Afdeling for Medicinsk Genetik på Panum Institutet, Københavns Universitet, er der, hvor der foretages præsymptomatisk genetisk testning for Huntingtons chorea. Der bliver anvendt følgende procedure:

1. En person skal selv anmode om at få foretaget undersøgelsen. Der foretages ingen henvendelser til risikopersoner, der findes registreret i Huntingtons chorearegistreret.
2. Personen skal være myndig (fyldt 18 år).
3. Personens risiko skal være 25 procent eller mere, det vil sige, at personen skal være barn eller barnebarn til en person, der har Huntingtons chorea.
4. Personen skal have vejledning og information om de psykosociale og andre, herunder familiære, konsekvenser, som resultatet af undersøgelsen kan give anledning til. Det gælder, hvad enten resultatet er positivt (personen bærer det sygdomsfremkaldende gen) eller negativt (personen bærer ikke det sygdomsfremkaldende gen).
5. Der bliver foretaget en klinisk undersøgelse af personen. Såfremt der findes sikre tegn på Huntingtons chorea, bliver dette meddelt patienten. Hvis ønsket om en genetisk test bliver fastholdt, er dette ikke en præsymptomatisk undersøgelse, men en diagnostisk undersøgelse.
6. Ønsket om en præsymptomatisk undersøgelse skal overvejes i mindst fire uger på grundlag af informationen ved den genetiske rådgivning.
7. Resultatet skal gives mundtligt og så hurtigt som muligt.
8. Personen skal helst have en ledsager med, når resultatet bliver givet.
9. Inden resultatet bliver givet, skal personen spørges, om han/hun vil have svaret. Såfremt dette ikke er tilfældet, bliver der ikke givet noget resultat, hvad enten dette er positivt eller negativt.
10. Der skal tilbydes hjælp hos psykiater og/eller psykolog, såfremt der er behov for det.
11. Personen bliver kontaktet indenfor en uge, efter resultatet er givet, ligesom personen selv kan henvende sig.
12. Personens læge bliver informeret om resultatet (informeret om, hvorvidt personen er bærer af det sygdomsfremkaldende gen, eller om personen ikke er bærer af genet), såfremt personen er indforstået hermed. Lægen bliver informeret om, at resultatet af den molekylære-genetiske undersøgelse ikke må oplyses til private forsikringselskaber eller pensionskasser.

Protokol for fosterundersøgelse

Fosterundersøgelse skal altid forudgås af en genetisk vejledning. Der foreligger forskellige muligheder, afhængigt af risikopersonens status.

1. Hvis risikopersonen har kliniske symptomer eller tidligere er testet positiv, bliver der foretaget en direkte test af fosteret. Ved et positivt resultat bliver der tilbudt abort. Praksis er imidlertid, at fosterundersøgelse kun bliver udført, hvis konsekvensen af et positivt resultat er en abort. Dette udelukker naturligvis ikke, at kvinden kan fortryde, således at abort ikke bliver udført^[11].
2. Hvis risikopersonen ikke har symptomer og ikke er testet, er der følgende muligheder:
A: Personen lader sig teste. Ved negativt resultat er der ingen indikation for fosterundersøgelse. Ved positivt resultat er der indikation for direkte undersøgelse af fosteret.
B: Personen ønsker ikke selv at blive testet, men ønsker en direkte undersøgelse af fosteret. Ved positivt fund fås samtidig viden om, at risikoforælderen også har sygdomsgenet. Negativt fund udelukker ikke, at risikopersonen har anlægget. Såfremt dette er tilfældet, vil barnet risikere at vokse op med en forælder med Huntingtons chorea.
C: Personen ønsker ikke at vide, om hun/han har sygdomsgenet og ønsker ikke at få et barn med et sådant gen. Der kan foretages en indirekte test med koblingsanalyser (*), hvor man bestemmer, om fostret har arvet

et kromosom 4 fra sin syge bedsteforælder. Er det ikke tilfældet, gennemføres svangerskabet. Hvis det er tilfældet, er fostrets risiko for at have arvet det muterede gen 50 procent, og der bliver foretaget en abort med risiko for at abortere et foster, der ikke har anlægget. Undersøgelsen forudsætter, at den syge bedsteforælder er i live eller, at der er opbevaret DNA fra vedkommende.

Præimplantationsundersøgelse (ægsortering) for Huntingtons chorea er startet som forsøg i Danmark i 2000.

3.3. Testning for den arvelige lungesygdom alfa-1-antitrypsin-mangel

Alfa-1-antitrypsin er et protein (*), som normalt findes i blodet. Det beskytter lungernes struktur. Mangel på dette protein - alfa-1-antitrypsin-mangel - er en arvelig tilstand. Den kan give lungesygdom og forkortet levetid. En undersøgelse af en blod prøve kan afgøre, om en person har alfa-1-antitrypsin-mangel. alfa-1-antitrypsin-mangel kan ikke behandles. Men risikoen for lungesygdom kan mindskes ved at personen med alfa-1-antitrypsin-mangel ikke ryger.

Hvad er alfa-1-antitrypsin-mangel?

Konsekvenser for en person, som ved præsymptomatisk genetisk testning er fundet at være bærer af genet for alfa-1-antitrypsin-mangel:

Penetrans	Bliver med sikkerhed syg		Bliver måske syg X
Handlemuligheder	Sygdom kan forebygges X	Sygdom kan helbredes	Der kan intet gøres
Sygdommens konsekvenser	Sygdom er dødelig X	Sygdom er invaliderende X	Sygdom er til at leve med X
Tidspunkt for udbrud	Sygdom bryder ud i barndommen	Sygdom bryder ud i voksenalderen X	Sygdom bryder ud i alderdommen X
Arvelighed	Der er 50% risiko for, at børnene arver genet X		Der er 25% risiko for, at børnene arver genet X.

Alfa-1-antitrypsin-mangel er en recessiv (*) arvelig tilstand. Det betyder, at en person for at have tilstanden skal have arvet et muteret gen fra begge sine forældre. Har man kun arvet et muteret gen for alfa-1-antitrypsin-mangel fra den ene af sine forældre, er man rask anlægsbærer (*). Man vil så ikke selv komme til at lide af lungesygdom som følge af alfa-1-antitrypsin-mangel, men kan give tilstanden videre til sine børn, hvis ens ægtefælle ligeledes er rask anlægsbærer eller har alfa-1-antitrypsin-mangel. Forudsat at ægtefællen er anlægsbærer, vil gennemsnitligt 1/4 af børnene få alfa-1-antitrypsin-mangel. 2/4 vil blive raske anlægsbærere. Og 1/4 vil være raske uden anlæg for alfa-1-antitrypsin-mangel.

Sandsynligheden for, at to ægtefæller vil være raske anlægsbærere, er 1/625.

Cirka 4-5% af den danske befolkning, svarende til cirka 200.000 personer, er raske anlægsbærere. Alfa-1-antitrypsinregistret på Rigshospitalet har kendskab til cirka 550 personer med alfa-1-antitrypsin-mangel, men regner med, at der på et hvilket som helst tidspunkt vil være mellem 2.000 og 3.000 personer med alfa-1-antitrypsin-mangel.

En person med alfa-1-antitrypsin-mangel er i forøget risiko for at udvikle lungesygdommen emfysem, fordi vedkommende ikke danner tilstrækkeligt alfa-1-antitrypsin til at kunne beskytte lungerne. I sjældnere tilfælde er der ligeledes en forøget risiko for leversygdom. Risikoen for emfysem bliver større, hvis personen belaster sine lunger på anden vis –og særligt ved at ryge. Rygning er langt den vigtigste risikofaktor ved alfa-1-antitrypsin-mangel: En ryger med alfa-1-antitrypsin-mangel vil typisk få symptomer på nedsat lungefunktion i 30-40 års

alderen og har en gennemsnitlig levetid på 50 år. En ikke-ryger med alfa-1-antitrypsin-mangel vil sjældent have symptomer før 60-70-års alderen og har en gennemsnitlig levetid på 65-70 år, og man har ikke sikkert kunnet påvise, at denne levetid er forskellig fra den gennemsnitlige levealder for normalbefolkningen^[12].

Alfa-1-antitrypsin-mangel kan ikke helbredes. Men risikoen for lungesygd om kan altså minimeres meget kraftigt, hvis en person med alfa-1-antitrypsin-mangel ikke ryger - eller ophører med at ryge. Samlet set vil 15 procent af rygere udvikle lungesygd om. Men blandt rygere med alfa-1-antitrypsin-mangel vil 85 procent udvikle lungesygd om. Muligheden for en præventiv indsats kan således gøre det attraktivt at få afklaret, om en person har alfa-1-antitrypsin-mangel.

Hvordan undersøges der for alfa-1-antitrypsin-mangel?

alfa-1-antitrypsin-mangel bliver påvist ved undersøgelse af Alfa-1-antitrypsin i en blodprøve. Der er altså ikke tale om en genetisk test, selv om alfa-1-antitrypsin-mangel er en genetisk betinget tilstand. Nogle bliver undersøgt på grund af åndenød eller tiltagende lungesygd om. Men der kan også være tale om en præsymptomatisk undersøgelse, idet nogle bliver undersøgt på et tidspunkt, hvor de ikke har symptomer på lungesygd om.

Initiativet til præsymptomatisk undersøgelse for alfa-1-antitrypsin-mangel kan komme fra et familiemedlem, der enten er anlæg sbærer eller har alfa-1-antitrypsin-mangel, eller initiativet kan komme fra Rigshospitalets alfa-1-antitrypsinregister. Registret har ikke udarbejdet en egentlig protokol for præsymptomatisk undersøgelse for alfa-1-antitrypsin-mangel. Men praksis er, at hvis en person (for eksempel med symptomer på lungesygd om) er testet positiv for alfa-1-antitrypsin-mangel, det vil sige, at vedkommende har det ændrede gen for alfa-1-antitrypsin-mangel, eller hvis en person er fundet at være rask anlæg sbærer, vil vedkommende (probanden (*)) af registret blive gjort opmærksom på, at dette fund kan have betydning for andre medlemmer af vedkommendes familie. Der vil blive spurgt, om probanden vil fortælle om sin sygdom til sine familiemedlemmer - og eventuelt give registret de nødvendige informationer om de familiemedlemmer, der gerne vil undersøges for alfa-1-antitrypsin-mangel. Det drejer sig om oplysninger om probandens forældre, børn, søskende, disses børn, onkler/tanter samt kusiner/fætre og børn af kusiner/fætre. For mindre børn kan det desuden dreje sig om bedsteforældre, deres søskende og disses børn og børnebørn. Derpå vil registret henvende sig til de familiemedlemmer, der kan have det ændrede gen for alfa-1-antitrypsin, med information og tilbud om præsymptomatisk undersøgelse. Det ældste familiemedlem bliver undersøgt først og, hvis genet bliver påvist, derefter disses efterkommere^[13].

Risikoen for, at probandens søskende har arvet det ændrede gen fra begge forældre og altså har alfa-1-antitrypsin-mangel (i modsætning til at være rask anlæg sbærer), er 25 procent. For hver af probandens forældre og børn er risikoen 2,5 procent, og for onkler/tanter og fætre/kusiner er risikoen 0,5 procent.

Førstegradsslægtninge (børn, søskende og forældre) bliver rykket for svar på henvendelsen fra registret efter et år. Herefter har omtrent 60 procent af disse udtrykt ønske om at blive undersøgt for alfa-1-antitrypsin-mangel. Procentsatsen falder for personer, som er fjernere i slægt med probanden.

Der er samlet undersøgt omtrent 5.000 personer for alfa-1-antitrypsin-mangel og udover førstegradsslægtninge fundet mellem ti og tyve personer med arveanlæg get. Der er i praksis ingen nedre grænse for alderen på den undersøgte, hvilket altså vil sige, at også mindreårige bliver undersøgt^[14].

Mulige svar på undersøgelsen

Den undersøgte samt vedkommendes læge modtager svaret på undersøgelsen pr. brev. Sædvanligvis indenfor to måneder efter, at blodprøven er taget. Årsagen til, at det tager op til to måneder at få svar på undersøgelsen, er, at det laboratorium, der undersøger blodprøverne, ikke undersøger dem enkeltvis, men samler cirka tyve prøver sammen og undersøger dem samlet. At undersøge tyve blodprøver koster stort set det samme og tager stort set lige så lang tid som at undersøge en enkelt blodprøve. Overlæge Axel Kok-Jensen fra Lungemedicinsk Klinik på Rigshospitalet oplyser til Det Ethiske Råd, at man ikke fra Rigshospitalet har skønnet det rimeligt at forlange blodprøverne undersøgt enkeltvis, da gevinsten ved et hurtigt svar på undersøgelsen er ringe i forhold til omkostningerne ved en sådan ændring af proceduren. Dog vil gravide kvinder, for hvem det kan være vigtigt med et hurtigt svar på undersøgelsen, få tilbudt udført en egentlig genetisk undersøgelse for alfa-1-antitrypsin-mangel. Svaret på en sådan undersøgelse foreligger få dage efter prøvetagningen.

Svaret på undersøgelsen kan være, at den undersøgte ikke har anlæg get for alfa-1-antitrypsin-mangel, at vedkommende er rask anlæg sbærer, eller at vedkommende har arveanlæg get. I sidstnævnte tilfælde vil brevet fra registret indeholde en opfordring til at få foretaget en lungefunktionsundersøgelse samt informationsmateriale,

hvoraf det fremgår, at den bedste forebyggende foranstaltning for at undgå sygdom er at undlade at ryge. En egentlig behandling eksisterer som nævnt ikke. Lever- eller lungetransplantation er dog en mulighed ved henholdsvis svær leversygdom eller svær emfysem.

Risikokommunikation og sygeliggørelse?

Læge Jon Torgny R. Wilcke har for nylig udgivet en ph.d.afhandling om holdningen i befolkningen og berørte familier til undersøgelse for arvelige sygdomme, belyst ved Dansk Lungemedicinsk Selskabs Alfa-1-Antitrypsin Register. Undersøgelsen bygger på et spørgeskema, som blev besvaret af et par tusinde personer, som enten 1) havde alfa-1-antitrypsin-mangel eller 2) var anlægsebærere eller 3) var i familie med de to førnævnte eller 4) var udtaget som led i en tilfældig stikprøve af befolkningen.

Af afhandlingen fremgår, at jo mere de adspurgte kendte til alfa-1-anti-trypsin-mangel, desto mere positiv var holdningen til henvendelse om forhøjet risiko. I berørte familier var personerne sjældent helt uvidende om "sygdom i familien", og tendensen var, at henvendelse i højere grad blev opfattet som en tryghedsskabende foranstaltning, end det gav anledning til unødige bekymringer og en følelse af sygeliggørelse og stigmatisering.

Ifølge overlæge Axel Kok-Jensen ønsker patientforeningen for alfa-1-antitrypsin-mangel, Alfa-1-foreningen, at der bliver iværksat egentlige befolkningsscreeninger for alfa-1-antitrypsin-mangel. Et sådant screeningsprogram fungerede i Sverige i årene 1972-1974, hvor 200.000 nyfødte blev undersøgt for arveanlægget. Der blev fundet 120 børn med anlægget for alfa-1-antitrypsin-mangel, og der er blandt disse børn fundet færre rygere i forhold til en kontrolgruppe. Screeningsprogrammet blev imidlertid stoppet, idet det viste sig at være stærkt bekymringskabende for børnenes forældre.

3.4. Præsymptomatisk genetisk testning for "arvelig brystkræft"

Brystkræft er den mest almindelige form for kræft blandt kvinder: Sygdommen rammer cirka én ud af ti kvinder. Almindeligvis er brystkræft ikke en arvelig sygdom. Men mellem fem og ti procent af tilfældene er såkaldt arvelig brystkræft, hvilket gør denne sygdom til én af de hyppigste arvelige sygdomme overhovedet.

I mange familier ledsages den familiære disposition for brystkræft af en disposition for æggestokskræft. Derfor benævnes dispositionen i de fleste tilfælde mere dækkende med den nyere betegnelse HBOC (Hereditary Breast-Ovarian Cancer/ Arvelig bryst- og æggestokskræft).

I nogle familier kan der udføres præsymptomatisk genetisk testning for en mutation i generne BRCA1 og BRCA 2. En kvinde, der er bærer af en mutation i BRCA1 eller BRCA2, har en livstidsrisiko for at få brystkræft på 70-90 procent. Hendes risiko for at udvikle kræft i æggestokkene er 40-50 procent, hvis mutationen findes i BRCA1, og 25 procent, hvis mutationen findes i BRCA2. Mutationsbærere har også en let øget risiko for kræft i andre organer, for eksempel i blærehalskirtlen. Det fremgår af ovenstående, at nogle kvinder og langt de fleste mænd, der er mutationsbærere, ikke vil udvikle kræft.

Hvis en kvinde får påvist en af de risikogivende mutationer, består hendes handlemuligheder i forhold til brystkræfttrisikoen i mammografisk kontrol, en forebyggende bortoperation af brysterne og/eller forebyggende fjernelse af æggestokkene. Handlemulighederne i forhold til risikoen for æggestokskræft består i regelmæssige kontrolundersøgelser, indtagelse af p-piller og forebyggende fjernelse af æggestokkene.

Hvad er "arvelig brystkræft"?

Konsekvenser for en person, som ved præsymptomatisk genetisk testning er fundet at være bærer af genet for arvelig brystkræft:

Penetrans	Bliver med sikkerhed syg		Bliver måske syg X
Handlemuligheder	Sygdom kan forebygges (X)	Sygdom kan helbredes (X)	Der kan intet gøres
Sygdommens	Sygdom er dødelig	Sygdom er	Sygdom er til

konsekvenser	X	invaliderende	at leve med
Tidspunkt for udbrud	Sygdom bryder ud i barndommen	Sygdom bryder ud i voksenalderen X	Sygdom bryder ud i alderdommen
Arvelighed	Der er 50% risiko for, at børnene arver genet X		Der er 25% risiko for, at børnene arver genet

De kvinder, der søger genetisk rådgivning for at finde ud af, om de er i øget risiko for brystkræft, er kvinder fra familier, hvor der har været eller er mange tilfælde af brystkræft. Sædvanligvis henvender kvinden sig til egen læge, som derefter henviser til en af landets klinisk genetiske afdelinger.

De tilfælde af brystkræft, der er eller har været i kvindens familie, kan imidlertid være enten den arvelige form for brystkræft eller sporadisk opstået kræft. Det betyder, at den genetiske rådgivnings første opgave bliver at vurdere, om der er grundlag for at betragte den rådsøgende kvinde som højrisikoperson (altså i høj risiko for at udvikle arvelig brystkræft), eller om der er tale om en tilfældig ophobning af brystkræft i hendes familie.

Hvis kvinden efter grundig information om sygdommen og genetisk risikovurdering ønsker at få sin risiko vurderet, tegnes et stamtræ med oplysninger om familiemedlemmers kræftsygdomme. Det kræver medvirken af andre familiemedlemmer end den rådsøgende. Derfor anbefaler rådgivere den rådsøgende, at hun orienterer sine slægtninge om den påtænkte risikovurdering på så tidligt et tidspunkt som muligt, og at hun tilbyder slægtningene yderligere information hos den udredende kliniske genetiker eller på en af landets andre klinisk genetiske afdelinger. Det bliver anbefalet, at den rådsøgende forsøger at afdække, i hvilket omfang hver enkelt af hendes slægtninge ønsker at kende sin egen risiko.

Stamtræet (familieanamnesen) bliver fremstillet på baggrund af indhentede oplysninger om familiemedlemmer over så mange generationer som muligt, og inkluderer også raske personer. Ud fra stamtræet foretages en risikovurdering, og på baggrund heraf diskuteres muligheden for forebyggelse og/eller regelmæssige røntgenundersøgelser med den kvinde, der primært søgte risikovurdering, og de af hendes slægtninge, der ønsker det. Som tommelfingerregel bliver en persons risiko vurderet som så væsentligt forhøjet, at rådgiveren anbefaler andre tiltag end dem, der bliver tilbudt i befolkningen generelt, hvis livstidsrisikoen er fordoblet. I de familier, hvor der er belæg for at mistænke, at der nedarves et muteret BRCA1- eller BRCA2-gen, diskuteres muligheden for at påvise denne mutation. Dette kræver mulighed for at undersøge en blodprøve fra en person, der må antages at bære det muterede gen, typisk en kvinde, der har haft bryst- eller æggestokskræft.

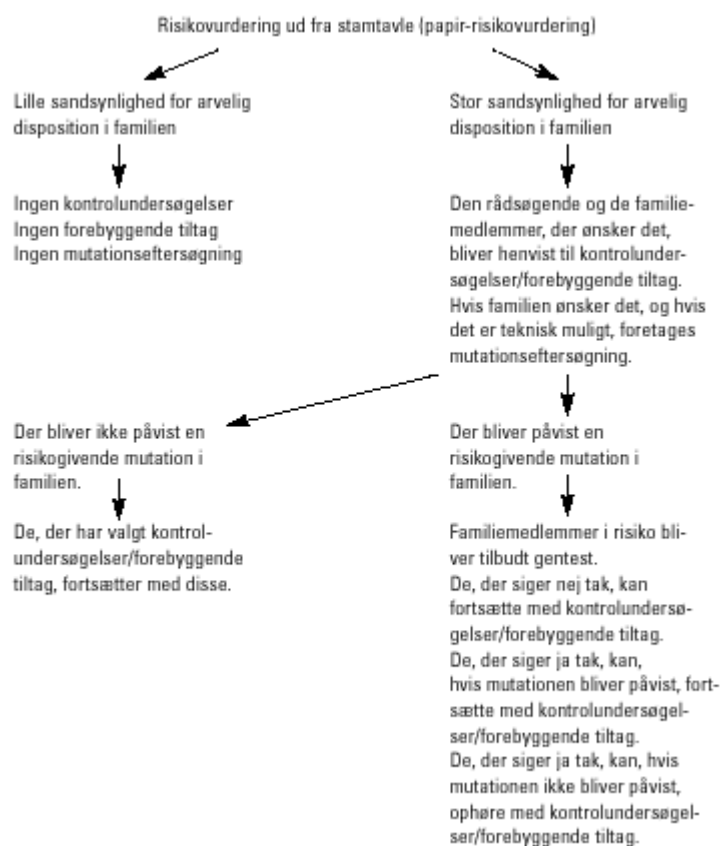
I cirka halvdelen af de familier, hvor en sådan mutation bliver eftersøgt, lykkes det at påvise den. Når det ikke altid lykkes at påvise mutationen, skyldes det dels, at de tilgængelige laboratorieteknikker ikke er så effektive, at alle slags mutationer og mutationer alle steder i generne kan påvises. Både BRCA1 og BRCA2 er store gener, og risikogivende mutationer kan forekomme mange forskellige steder i disse. Ydermere synes dogmet ”hver familie sin mutation” i udtalt grad at være sandt for mutationer i BRCA1 og BRCA2 i Danmark. En anden væsentlig årsag er formentlig, at ophobningen af brystkræft i nogle familier skyldes nedarvning af mutation i andre gener end BRCA1 eller BRCA2.

Mutationseftersøgning varer typisk flere måneder og fører altså langt fra altid til, at en ”risikogivende mutation” bliver fundet.

I de familier, hvor det er lykkedes at påvise mutationen, kan slægtninge i risiko efterfølgende blive tilbudt præsymptomatisk genetisk testning. Præsymptomatisk genetisk testning bliver kun udført i familier, hvor en risikogivende mutation er identificeret, der kommer altid et fortolkeligt svar, og svartiden er typisk en måned.

Rækkefølgen i udredningen for arvelig risiko for bryst- og æggestokskræft

Typisk vil en genetisk udredning følge de trin, der er skitseret nedenfor.



Målgruppen for præsymptomatisk genetisk testning for arvelig brystkræft

Det er vanskeligt at vurdere, hvor mange personer klinisk og/eller genetisk udredning for arvelig brystkræft vil være relevant for.

Bent Eilertsen, som er formand for det genetiske udvalg i Danish Breast Cancer Cooperative Group (DBCG), oplyser til Det Ethiske Råd, at når man skal forsøge at dimensionere behovet, kan man dels se på antallet af nye brystkræfttilfælde i Danmark (omtrent 3.500 årligt), dels på antallet af kvinder, der lever med brystkræft (omtrent 35.000). Cirka 20 procent af de kvinder, der hvert år får konstateret brystkræft - svarende til omtrent 700 personer - har en slægtning med brystkræft eller kræft i æggestokkene. Og cirka 10 procent - svarende til omtrent 350 personer - er blevet diagnosticeret inden 40-års alderen. Af disse anslås halvdelen af brystkræfttilfældene at være den arvelige form.

Bent Eilertsen oplyser videre, at der siden juni 1999 er blevet udført gentestning på mellem 70 og 100 kvinder. Der er endnu ingen tal for, hvor mange kvinder, der har været til rådgivning, men som har valgt ikke at få udført den genetiske testning.

Der har hidtil været - og er stadig - store regionale forskelle med hensyn til tilbudet om klinisk og genetisk rådgivning for arvelig brystkræft med eventuel efterfølgende præsymptomatisk genetisk testning. Også derfor er det vanskeligt at sige noget eksakt om behovet på landsplan for genetisk rådgivning. Afdelingslæge Lone Sunde, Onkogenetisk Klinik på Århus Kommnehospitals Klinisk Genetiske Afdeling, oplyser til Det Ethiske Råd, at man på hendes afdeling dækker omtrent 1/3 af landet, og at antallet af rådsøgende familier i årene fra 1996 til 1999 har været hhv. 2, 13, 20 og 58.

Blandt disse er kun en enkelt kvinde blevet gentestet. Men man kan ikke umiddelbart sige noget om, hvor mange kvinder, der har fået deres risiko vurderet, idet der er tale om familier og ikke enkeltindivider.

Fosterundersøgelser

Teknisk set er der i nogle familier mulighed for at undersøge et foster for forhøjet risiko for arvelig brystkræft. Der er så vidt vides ikke på nuværende tidspunkt blevet udført sådanne fosterundersøgelser.

Fodnoter

[6] De faktuelle oplysninger i dette afsnit bygger hovedsageligt på personlige meddelelser fra læge og medarbejder ved Polyposeregistret, Marie Luise Søs Bisgaard, samt på pjecen ”FAP. Information for polyposepatienter og deres familie”, udgivet af Kræftens Bekæmpelse, 1999.

[7] De faktuelle oplysninger i dette afsnit bygger hovedsageligt på personlige meddelelser fra læge og medarbejder ved HNPCC-registret, Marie Luise Søs Bisgaard, samt på HNPCC-registrets årsrapport 1998 og pjecen ”Arvelig kræft i tyktarm og endetarm”, udgivet af HNPCC-registret, Hvidovre Hospital, september 1998.

[8] ”Arvelig kræft i tyktarm og endetarm”, side 8.

[9] HNPCC-registrets årsrapport 1998, siderne 9 og 11.

[10] Det følgende bygger på meddelelse fra lektor, dr.med. Sven Asger Sørensen, Institut for Medicinsk Genetik, Panum Institutet, Københavns Universitet.

[11] I forbindelse med den genetiske vejledning forud for fosterundersøgelsen lægges der stor vægt på at forklare de kommende forældre, at de ikke bør få fosteret undersøgt, med mindre de har besluttet sig for en abort i tilfælde af, at testen er positiv. I modsat fald vil undersøgelsen føre til, at deres barn ikke selv får mulighed for at tage stilling til, om han eller hun ønsker viden om det genetiske anlæg. Denne praksis er således begrundet i hensynet til det ufødte barns selvbestemmelsesret, herunder retten til ikke-viden. For fuldstændighedens skyld bemærkes, at flere medlemmer af Det Etske Råd under rådets drøftelser har anfægtet denne praksis, som de finder stridende mod princippet om, at fosterdiagnostik skal give det pågældende par et grundlag for en stillingtagen, der ikke skal afkræves dem på forhånd.

[12] Personlig meddelelse fra overlæge Axel Kok-Jensen, Lungemedicinsk Klinik, Rigshospitalet.

[13] Ifølge materiale fra alfa-1-antitrypsinregistret, venligst udleveret til Det Etske Råd af overlæge Axel Kok-Jensen, Lungemedicinsk Klinik, Rigshospitalet.

[14] Personlig meddelelse fra overlæge Axel Kok-Jensen, Lungemedicinsk Klinik, Rigshospitalet.

4. Hovedtemaer i Det Etske Råds diskussion af præsymptomatisk genetisk testning

Det Etske Råd vil i dette kapitel fokusere på fire hovedtemaer i diskussionen af præsymptomatisk genetisk testning og for hvert tema formulere en række anbefalinger.

De fire hovedtemaer er:

[4.1: Retten til viden og retten til ikke-viden om sin genstatus.](#)

[4.2: Præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige børn.](#)

[4.3: Sociale og psykiske virkninger af præsymptomatisk genetisk testning.](#)

[4.4: Prioritering af præsymptomatisk genetisk testning.](#)

Helt overordnet kan man naturligvis diskutere, om det er etisk forsvarligt overhovedet at foretage præsymptomatisk genetisk testning og dermed sætte den testede i de dilemmaer, som afstedkommes af et positivt svar –det vil sige det svar, at den testede er bærer af et sygdomsfremkaldende gen. Uden at dette nødvendigvis afspejler det enkelte rådsmedlems stillingtagen i relation til en sådan diskussion, har man imidlertid rent praktisk valgt at tage udgangspunkt i, at testning rent faktisk finder sted. I afsnit 4.4 vil rådet dog diskutere, hvilke kriterier, der skal ligge til grund for et eventuelt tilbud om præsymptomatisk genetisk testning.

4.1. Retten til viden og retten til ikke-viden om sin genstatus

Retten til at vide overfor retten til ikke at vide, er et tema, der hurtigt trænger sig på i diskussionen af præsymptomatisk genetisk testning. Årsagen er, at genetiske informationer tilhører den gruppe helbredsoplysninger, som ikke udelukkende rummer information om personen selv, men tillige information om vedkommendes

slægtninge - om forældre, børn, søskende, onkler, tanter, fætre og kusiner. Det betyder, at så snart en person får kendskab til sin egen genetiske profil (*), har han eller hun samtidig en viden om andre - og en viden, som kan være relevant for disse. Derfor melder straks spørgsmålet sig, om en person, som har fået en sådan viden, bør give den videre til sine pårørende? Har han eller hun en ret til det? Eller måske ligefrem en pligt til det, hvis denne viden kan have betydning for de pårørendes liv? Krænker personen sine pårørendes ret til information om deres helbred ved ikke at sige noget? Eller krænker vedkommende, ved at stå frem med sin viden, tværtimod sine pårørendes ret til ikke-viden - det vil sige deres ret til at blive beskyttet mod at få uønsket information?

Et eksempel kan tjene til illustration. Vi bruger her arvelig brystkræft som eksempel, idet denne sygdom synliggør mange af de etiske overvejelser, som rejses med den præsymptomatiske genetiske testning. Arvelig brystkræft er en sygdom, der kan søges forebygget ved fjernelse af bryster og æggestokke. Eksemplet er derfor primært dækkende for sådanne tilstande og i mindre grad dækkende for sygdomme, hvor der ikke findes nogen mulighed for intervention.

Set under individets synsvinkel

Eksemplets hovedperson er en datter, hvis mor, moster og mormor er døde af brystkræft i en tidlig alder. Datteren er bekymret for, om der kan være tale om en arvelig brystkræft i familien, hun er selvsagt bange for at få sygdommen og er plagsomt opmærksom på enhver forandring i sine bryster. Derfor beslutter hun at få fjernet usikkerheden ved at få foretaget en præsymptomatisk genetisk testning. Mormoderens journal bliver indhentet for præcise oplysninger om hendes sygdomsforløb. På det sygehus, hvor moderen døde, findes der en prøve af moderens kræftknode^[15], som datteren får genetisk undersøgt. Dette gøres for at identificere den nedarvede mutation, så man ved præcist, hvad man leder efter, når man tester datteren for genmutation. På denne baggrund viser det sig ganske rigtigt, at familiens kvinder er i forhøjet risiko for at få genetisk betinget brystkræft.

Det giver datteren nogle handlemuligheder på egne vegne. Hun kan vælge at gå til mammografiske undersøgelser oftere, end det er sædvane, med henblik på tidligt at finde en eventuel kræftknode. Og hun kan vælge at få foretaget en forebyggende bortoperation af bryster og æggestokke. Og hun kan vælge ikke at ville sætte børn i verden, fordi hun ikke vil udsætte dem for det liv, hun selv lever, altså et liv med bevidstheden om forøget risiko for sygdom.

Men bevidstheden om, at hun tilhører en højrisikofamilie (*), har også givet datteren en viden om sine søstre samt sin moster og dennes døtre, det vil sige datterens kusiner. Hver enkelt af disse kvinder vil have en risiko for at have arvet det muterede gen. Dermed er der åbnet for de spørgsmål, som blev skitseret ovenfor: Skal datteren lade sine slægtninge få del i den nye viden, eller skal hun holde den for sig selv?

Viden kan give afmagt. I den situation, som eksemplet skitserer, må datteren overveje, om den viden, hun ligger inde med, vil give hendes søstre og kusiner handlemuligheder eller en følelse af afmagt. Datteren må forsøge at opveje fordele og ulemper ved at gøre slægtens kvinder opmærksomme på, at de er i høj risiko for at få brystkræft. I denne afvejning indgår begreber som selvbestemmelse, autonomi (*), solidaritet og privatliv.

For god ordens skyld skal det nævnes, som det også fremgår af afsnittet om arvelig brystkræft i kapitel 3, at det er dansk praksis, at det er risikopersonen selv (det vil her sige datteren), som har ansvaret for at kontakte sine slægtninge - eller for ikke at kontakte dem. Det er med andre ord ikke sædvane, at risikopersonens læge kontakter kendte slægtninge for at informere om genetisk viden. Ligeledes skal det nævnes, at datteren ikke har en juridisk pligt til at videregive private helbredsoplysninger –uanset deres relevans for andre. Det er derfor dette eksempel er konstrueret, som det er.

Argumenter for at videregive genetisk viden

For at videregive oplysninger taler, at det giver kvinderne samme handlemuligheder som datteren selv har, det vil sige muligheder for at søge at forebygge brystkræft eller at opdage eventuel brystkræft tidligt efter udbruddet. Og muligvis at træffe den beslutning ikke selv at sætte børn i verden eller at træffe beslutning om eventuel fosterundersøgelse ved graviditet.

Datteren kan altså have den overbevisning, at hun ikke bør forholde sine slægtninge informationer, som kan være af væsentlig betydning for dem selv og deres børn. Sagt på en anden måde: at hendes slægtnings ret til viden vejer tungere end deres ret til ikke-viden.

Hun kan måske endda mene, at hun ikke alene har en ret til at videregive informationerne, men ligefrem en pligt til det. Og at hun, hvis hun svigtede denne pligt, ville bære en del af ansvaret, såfremt en søster eller kusine senere døde af brystkræft, der måske kunne have været helbredt, hvis opmærksomheden på risikoen for brystkræft havde været større. I dette tilfælde kunne hun mene, at hendes pligt til at informere burde veje tungere end slægtingenes ret til privatliv.

”Hvad man ikke ved, har man ikke ondt af” - argumenter imod at videregive genetisk viden

Imod at datteren skal videregive informationen til sine slægtinge taler hensynet til disses privatliv, deres ret til, at ingen blander sig i deres tilværelse og sætter dem i dilemmaer, de ikke selv har bedt om at blive sat i.

Datteren kan eksempelvis mene, at hun ikke har ret til at pådutte dem en viden, der kan give dem bekymringer og angst - uagtet, at den har givet hende selv ro i en tilværelse, hvor uvisheden var værre end visheden. Hun kan mene, at hun ikke har ret til at gøre sine søstre og kusiner bevidste om, at de er risikoindivider, og dermed potentielt at ændre deres opfattelse af at være raske, til det modsatte er bevist. Selv hvis hendes slægtinge skulle vælge at sige, at de ikke ønsker en præsymptomatisk genetisk testning, og derfor ikke opnår viden om deres genetiske status, kan det stadig siges, at de har mistet deres ret til ikke-viden. Alene henvendelsen fra datteren giver dem viden om en mulig risiko, som det ikke derefter er muligt at være uvidende om. Datteren kan altså mene, at slægtingenes selvbestemmelse og integritet (*) bliver krænket ved en sådan henvendelse, og at dette er væsentligere end en eventuel ret til viden.

Datteren kan ligeledes mene, at hun ikke bør henvende sig til sine slægtinge om risiko for en sygdom, som ikke med sikkerhed bryder igennem, da hun dermed påfører et ukendt antal af slægtingene en helt unødigt ængstelse. Det bliver almindeligvis opfattet som vanskeligt at formidle og forstå risikovurderinger (*), og datteren kan vurdere, at hendes viden ikke har en karakter, det er tilstrækkeligt tvingende at videregive set i relation til den ængstelse og angst, den må formodes at afstedkomme.

Endelig kan datteren også mene, at hun ikke bør henvende sig med en oplysning, som giver hendes slægtinge ikke-optimale handlemuligheder. Hun kan mene, at pligten eller retten til at henvende sig er nært knyttet til de muligheder, som henvendelsen afføder. At retten eller pligten ville have været anderledes tvingende, hvis hun havde kunnet give den besked, at hendes slægtinge led af en sygdom eller var i forhøjet risiko for at få en sygdom, som nemt og uden bivirkninger kunne helbredes eller forebygges. De handlemuligheder, som gives en kvinde i høj risiko for arvelig brystkræft er ikke uproblematisk: forebyggende fjernelse af brysterne er et meget drastisk tiltag, og mammografisk undersøgelse rummer en række kendte problemer - og endda særligt for yngre kvinder, idet det er vanskeligt at få informative billeder af brystet hos yngre kvinder, der netop ofte vil være målgruppen for undersøgelse for arvelig brystkræft.

Datteren kan altså mene, at viden om en mulig forhøjet risiko for brystkræft ikke giver så gode handlemuligheder, at disse kan tilsidesætte slægtingenes ret til ikke-viden. Med andre ord: At viden i dette tilfælde ikke med sikkerhed giver handlemuligheder, men lige så vel kunne tænkes at give afmagt.

Set under slægtingenes synsvinkel

Det må formodes, at der blandt slægtinge vil være fortalere for såvel at ville vide som ikke at ville vide. Afhængigt af hvad, hver enkelt finder, vejer tungest i den givne situation: retten til selvbestemmelse eller retten til privatliv - retten til viden eller retten til ikke-viden. Reelt er det dog nok sådan, at med mindre der er arvelig sygdom i familien, og man dermed lever med bevidstheden om selv at være i risiko for den givne sygdom, vil de færreste have taget stilling til denne problemstilling på forhånd. Oftest vil man først tage stilling til spørgsmålet i det øjeblik, man er blevet gjort opmærksom på, at der rent faktisk er noget at vide. Det er et etisk dilemma, at allerede hermed er der sket en delvis krænkelse af retten til ikke-viden.

Slægtingene har rent juridisk ikke krav på viden. Men det skal dog nævnes, at en læge kan vurdere, at de har en så væsentlig interesse i at få adgang til viden, at lægen kan vælge at bryde sin tavshedspligt og kontakte dem imod den testedes ønske. Lægen kan også vælge at bryde sin tavshedspligt efter at være blevet kontaktet af de pårørende – initiativet behøver ikke nødvendigvis at udgå fra lægen^[16]. Heri adskiller genetiske informationer sig ikke fra andre helbredsinformationer. Tilsvarende situationer kendes fra for eksempel det infektionsmedicinske område, hvor en læge kan vælge at bryde sin tavshedspligt i fald for eksempel en hiv-smittet afviser at fortælle sin partner om sin hiv-status, og lægen dermed har grund til at formode, at partneren vil være udsat for hiv-smitte, som

vedkommende kan beskytte sig imod ved at få kendskab til den hiv-smittedes status.

I eksemplet med brystkræft er det ikke sikkert, at datterens læge vil finde hendes slægtnings interesse så påtrængende, at den kan tilsidesætte datterens ret til selvbestemmelse og lægens tavshedspligt. Men der findes i dag ingen retningslinier, som for hver enkelt sygdom tager stilling til disse problemstillinger. Det beror således på hver enkelt læges skøn, om der er eller ikke er tilstrækkelig grund til at bryde tavshedspligten.

Det Etske Råd har diskuteret, hvorvidt der er behov for sådanne overordnede retningslinier, der for hver enkelt genetisk sygdom beskriver, hvad der anses for at være den gældende gode, faglige norm på området. Sådanne retningslinier kunne beskrive hvilke informationer, der bør gives den, der ønsker præsymptomatisk genetisk testning for den pågældende sygdom. Og retningslinierne kunne også tage stilling til spørgsmålet om vilkårene for videregivelse af genetisk information til anden person.

Man kunne mene, at overordnede retningslinier er en hjælp til den læge, der skal udføre genetisk rådgivning, og som måske ikke har erfaring hverken med den pågældende sygdom eller mere generelt med genetik. Og at disse retningslinier derfor vil øge sikkerheden for, at patienten får tilstrækkelige og tilstrækkeligt korrekte informationer til at kunne tage stilling på et informeret grundlag. Man kunne sige, at den erfarne læge i hvert fald ikke bliver dårligere rustet af, at der findes nogle retningslinier, mens den uerfarne givetvis vil have gavn af dem.

Men man kunne også hævde, at der med nedskrevne retningslinier for genetisk rådgivning, herunder retningslinier for videregivelse af information til andenpart, følger en risiko for, at disse bliver brugt som en checkliste, der gennemgås slavisk uden blik for det særlige i hver enkelt radsøgers situation. Og dermed gør overordnede retningslinier mere skade end gavn.

Hvis ønsker skal man tilgodese?

Et særligt problem i relation til slægtnings ret til viden/ret til ikke-viden knytter sig til præsymptomatisk genetisk testning af personer med 25 procents risiko. En person med 25 procents risiko for at teste positiv (altså vise sig at være genbærer) ved en præsymptomatisk genetisk testning vil være barn af en person med 50 procents risiko, det vil sige en person, hvis forælder er testet positiv for en dominant arvelig sygdom, for eksempel Huntingtons chorea. Man kan forestille sig, at en bedsteforælder er død af Huntingtons chorea. Dennes barn har 50 procents risiko for at være genbærer. Og dennes barn (barnebarnet til Huntingtons chorea-patienten) har følgelig 25 procents risiko.

Hvis barnebarnet gerne vil have udført en præsymptomatisk genetisk testning, vil en undersøgelse, der viser, at barnebarnet er genbærer, samtidig give informationer om vedkommendes forælder, selvom denne måske ikke ønsker at få at vide, om han eller hun er bærer af det sygdomsfremkaldende gen. Hvis den genetiske undersøgelse viser, at barnebarnet er genbærer, vil dette nemlig nødvendigvis også være tilfældet for forælderen. Hvis undersøgelsen afdækker, at barnebarnet ikke er genbærer, kan vedkommendes forælder stadig godt være det – risikoen er (som den naturligvis hele tiden har været det) 50 procent.

Der kan her opstå en interessekonflikt mellem forælder og barn. Forælderen vil være i den situation, at hun/han ikke skal have flere børn, har fået sin uddannelse og er i arbejde, ikke har økonomiske overvejelser som for eksempel køb af hus og derfor ikke ser noget formål i at blive testet. Dette vil kun udløse bekymring. I modsætning hertil kan barnets situation være den, at hun/han eventuelt skal tage stilling til valget af en kortere eller længerevarende uddannelse, til spørgsmålet om børn - herunder fosterundersøgelse og eventuel abort - og muligvis til økonomiske beslutninger. Barnet kan have en interesse i at kende sin genstatus, før der tages beslutninger om disse forhold, der vil være afgørende for hendes/hans videre liv.

Hvem skal man tilgodese? Forælderen eller barnet? Dilemmaet er, at det ikke er muligt både at tilgodese personen med 25 procents risikos ret til selv at træffe beslutning om genetisk undersøgelse og personen med 50 procents risikos ret til samme. Eller man kunne sige det sådan, at ét risikoindvids ret til viden vil forudsætte tilsidesættelse af et andet risikoindvids ret til ikke-viden. Hvis man mener, at barnets interesse må gå forud for forældrens, kunne man for at tilgodese forælderen gøre testning betinget af, at denne ikke informerer forælderen om resultatet. Er det en etisk acceptabel løsning - og er den mulig at gennemføre i praksis?

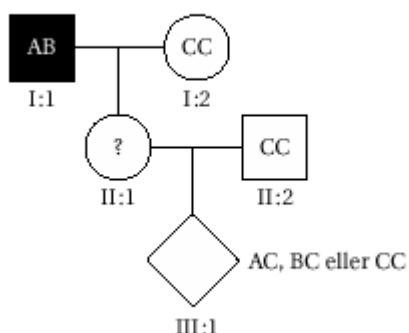
I de tilfælde, hvor genet for en sygdom ikke er kendt, men hvor man kender dets placering på et kromosom, vil en præsymptomatisk test kunne udføres ved hjælp af markører (*). Dette forudsætter imidlertid, at begge forældres markører bestemmes. Det vil med andre ord sige, at testen af barnet kun kan udføres, såfremt risikoforælderen

indvilger heri. I sådanne tilfælde sættes forælderen i en situation, hvor hun/han skal vælge mellem sit eget ønske om ikke-viden og hensynet til barnets ønske om viden.

Et lignende etisk dilemma i relation til retten til viden overfor retten til ikke-viden kan opstå i den situation, hvor en risikoperson er vordende forælder, og gerne vil have udført fosterdiagnostik for at få afklaret, om fosteret har arvet genet for den sygdom, der er tale om - men til gengæld ikke selv ønsker viden om sin genstatus^[17]. Man kan forestille sig, at den vordende forælder er barn af en patient med Huntingtons chorea. Da Huntingtons chorea er en dominant arvelig sygdom, vil den vordende forælder have 50 procents risiko for at have arvet sygdomsgenet fra sin syge forælder. Og hvis den vordende forælder har arvet genet fra sin forælder, har det ventede barn på sin side ligeledes 50 procents risiko for at arve genet. For at kunne skelne med stor sikkerhed, om det ventede barn har arvet sygdomsgenet eller ikke, er det nødvendigt at undersøge den af forældrene, der er risikoperson. Men ved at diagnosticere genet hos fosteret har man naturligvis også diagnosticeret det hos den af forældrene, som er risikoperson - og som ikke ønsker at kende sin genstatus. Man kan derfor foretage en fosterundersøgelse, hvor man ikke bestemmer risikoforælderen, men dennes syge forælder (det ventede barns bedsteforælder). Man undersøger altså, om det ventede barn har arvet et kromosom 4 (idet genet for Huntingtons chorea sidder på kromosom 4) fra sin syge bedsteforælder eller ikke. Hvis dette er tilfældet, vil barnets risiko for at have genet for Huntingtons chorea være cirka 50 procent. Hvis det ventede barn derimod ikke har arvet kromosom 4 fra sin syge bedsteforælder, vil dets risiko for at have genet for Huntingtons chorea være nogle få procent.

Denne metode (indirekte testning) har den fordel, at man ikke undersøger risikoforælderen, og dermed bevares dennes ret til ikke-viden. Men metoden har til gengæld den ulempe, at man i de tilfælde, hvor der bliver foretaget abort, vil abortere et raskt foster i halvdelen af tilfældene. Metoden indebærer, at enten aborteres et foster uden sygdomsanlægget eller et foster, der, hvis det får lov at leve, først vil udvikle symptomer efter cirka 40 år. Ved at anvende den indirekte testning lader man således risikoforælders interesse gå forud for fosterets.

Illustration af indirekte testning:



På illustrationen ses en mand (I:1), der har en arvelig sygdom, der bryder ud i den voksne alder. Datteren (II:1), der er gravid, har en risiko på 50 procent for at have arvet anlægget fra sin far, men ønsker ikke at vide, hvorvidt hun har anlægget. Hendes far (I:1) har to forskellige markører, A og B, der arves sammen med henholdsvis det gen, der medfører sygdom, og det gen, der er normalt. Men vi ved ikke, om A eller B arves sammen med sygdomsgenet. Den gravides mor (I:2), der ikke har noget sygdomsgen, har markøren C på begge sine kromosomer, hvilket også er tilfældet for kvindens mand (II:2). Kvindens markører bliver ikke bestemt. Ved fosterundersøgelse bestemmes fosterets markører. Det skal have et C fra faderen. Fra den gravide har fostret fået enten A, B eller C, som kommer fra morforældrene. Hvis det har fået et C, så har det ikke noget fra den syge morfar og vil derfor heller ikke have sygdomsgenet. Hvis det har A eller B, så er der en risiko på 50 procent for, at det har arvet sygdomsgenet. For vi ved ikke, om dette gen sidder sammen med A eller B.

Er der en pligt til viden?

Man kunne anføre, at vi med disse eksempler støder på grænsen for et individs ret til ikke-viden. Eller omvendt formuleret, at der i nogle situationer må være en *pligt* til viden fremfor en *ret til viden/ret til ikke-viden*. Med reference til eksemplerne ovenfor kunne man have det synspunkt, at forældre ikke bør kunne hævde deres ret til ikke-viden, når dette sker på bekostning af den yngre generations ret til viden. Man kunne argumentere for, at der er knyttet pligter til forældreskabet, herunder en pligt til viden om sin genstatus, når denne har væsentlig betydning for et barn.

Ligeledes kunne det anføres, at det er uetisk, når en vordende forælder insisterer på ikke-viden på egne vegne, men samtidig insisterer på at kende sit kommende barns genstatus - og således lader sin egen interesse gå forud for det kommende barns. Denne prioritering indebærer en relativt stor risiko for at abortere et raskt foster, hvilket ikke

ville være tilfældet, hvis den vordende forælder lod sig teste, før vedkommende ved eventuelt positivt udfald lod fosteret teste. Man kunne altså mene, at der også i denne situation bør være en pligt til viden om sin genstatus, idet en hævde af retten til ikke-viden har store konsekvenser for andenperson, her fosteret.

Præimplantationsundersøgelse kunne nævnes som endnu et eksempel, der rejser spørgsmålet om grænsen for retten til ikke-viden, og i forlængelse heraf, om der under bestemte forhold bør være en pligt til viden om sin genstatus. Ved præimplantationsundersøgelse (undersøgelse af befrugtede æg, inden de bliver sat op i en kvindes livmoder) er det muligt at undersøge befrugtede æg fra par, hvor den ene part er risikoindivid, men ikke ønsker at kende sin genstatus. Eventuelle æg, der viser sig at indeholde genet for den sygdom, der undersøges for, vil blive destrueret, og et raskt æg vil blive sat op i livmoderen. Den, der undersøger æggene, vil således finde ud af, om risikopersonen er genbærer, eller om risikopersonen er rask. Men da risikopersonen ønsker at bevare sin ret til ikke-viden, betyder det naturligtvis, at man ikke kan videregive denne viden. Heller ikke selvom det måtte vise sig, at risikopersonen sandsynligvis ikke har sygdomsanlægget (*) - og at præimplantationsdiagnostik (der både er fysisk belastende og økonomisk omkostningsfuld) er en helt unødvendig procedure. Hertil kunne man spørge, om retten til ikke-viden vejer så tungt, at den giver den vordende forælder ret til at insistere på en muligvis unødvendig brug af præimplantationsdiagnostik? Eller bør der i denne situation være en pligt til viden, så kun den vordende forælder, som på forhånd har fået udført en præsymptomatisk genetisk testning med positivt udfald og derfor kan dokumentere, at der er indikation for brugen af præimplantationsdiagnostik, har ret til at få udført denne diagnostik?

Man kunne ligeledes spørge, om det gør en forskel for holdningen til denne ydelse hvilken af de vordende forældre, der er risikoindivid?

Når det er den vordende moder, som er risikoindivid og ønsker udført præimplantationsdiagnostik for at bevare sin ret til ikke-viden om egen genstatus, involverer beslutningen ikke nogen større gene for hendes mand, der kunne betinge en tilsidesættelse af hendes ret til selvbestemmelse. Kvinden kan ifølge lovgivningen selvstændigt træffe beslutning vedrørende sin krop/fosteret. Og hendes ønske om at få udført præimplantationsdiagnostik - og i denne forbindelse at gennemgå hormonbehandling for at modne tilstrækkeligt mange æg til diagnosticering - indebærer ikke en krænkelse af mandens rettigheder eller kropslige integritet.

Når det derimod er den vordende fader, som er risikoindivid og ønsker udført præimplantationsdiagnostik for at bevare sin ret til ikke-viden om egen genstatus, kunne man spørge, om det er rimeligt, at han dermed pålægger den vordende moder at skulle gennemgå den belastende hormonbehandling, der er nødvendig for at udføre præimplantationsdiagnostik? Er det rimeligt, at hans interesse kan tilsidesætte kvindens interesse? Selv hvis kvinden accepterer at gennemgå hormonbehandlingen (Fordi hun ser det som den eneste mulighed for at få et barn med sin mand? Eller fordi hun ikke ser nogle problemer i hormonbehandlingen?), kunne der så være tale om, at sundhedsvæsenet i denne situation burde nægte at udføre præimplantationsdiagnostik - for eksempel med reference til, at man ikke vil give hormonbehandling uden sikker viden om, at der er indikation for denne behandling? Man kunne i denne sammenhæng henvise til lægelovens §6 om lægens pligt til at udvise omhu og samvittighedsfuldhed, og hævde, at det vil være i strid med denne pligt at udsætte en person for en belastende behandling, hvis der ikke er indikation for det.

Det kan altså hævdes, at der i visse situationer er en pligt til viden fremfor en ret til viden/ret til ikke-viden. Modstandere af en sådan pligt vil imidlertid fremføre, at det er vanskeligt at se denne pligt som andet end en moralsk pligt. Der kan næppe være tale om en juridisk pligt - og heraf følgende tvungen præsymptomatisk genetisk testning af personer, som ikke ønsker udført en sådan test. Imidlertid kan selv den moralske pligt føre til undersøgelser, der har præg af tvang - for eksempel hvis præimplantationsundersøgelse gøres afhængig af, at de vordende forældre er testede, og man på denne måde kan "presse" risikoforælderen til at lade sig teste. Udover at dette i sig selv er problematisk, kan et eventuelt positivt udfald af undersøgelsen af en person, der ikke har ønsket undersøgelsen, vise sig at give store problemer. En forælder, der bliver undersøgt, fordi vedkommendes barn ønsker viden om sin genstatus, må formodes at have vanskeligt ved at acceptere et positivt udfald af undersøgelsen - og spørgsmålet er, om de efterfølgende problemer ved testningen overstiger fordelene:

Hvis en altruistisk forælder, som virkelig ikke ønsker at blive testet, bliver testet, kan en depression eller selvmord, som følger efter en genpositiv diagnose, være lige så skadelig eller mere skadelig for familien end at leve med tvivlen og håbet^[18].

Den samme bekymring kunne gøres gældende for den vordende forælder, der bliver testet af pligt over for sit

kommende barn.

Modstandere af en pligt til viden kunne altså fremføre det argument, at en pligt til viden skaber uoverskuelige psykologiske og sociale problemer. Og videre, at hvis man hævder en pligt til viden om sin genstatus, må man samtidig være indstillet på klart at definere de situationer, hvor denne pligt skal gøres gældende, og de sygdomme, for hvilke den skal gælde. Og dette er langt fra så nemt, som det kunne forekomme ud fra de ovenstående eksempler:

Skal der gælde en pligt til viden om sin genstatus for sygdomme, der ikke med sikkerhed bryder igennem? I givet fald, hvor stor skal sandsynligheden være, for at der er tale om en sådan pligt? Kan for eksempel en mors ret til selv at træffe den beslutning ikke at ville vide, om hun er bærer af genet for arvelig brystkræft, tilsidesættes af datterens ønske om viden, når et positivt udfald ikke giver et eksakt svar på, hvorvidt sygdommen bryder igennem, men blot information om forøget risiko? Er datterens ønske om en sådan viden tilstrækkeligt tvingende til at tilsidesætte moderens ret til ikke-viden? Kan man sige, at pligten til viden stiger med en sygdoms penetrans? Dette vil betyde, at pligten til viden om sin genstatus som minimum vil gælde for de dominante sygdomme, som for eksempel Huntingtons chorea. Eller kan man omvendt sige, at netop ved de dominante sygdomme har tilsidesættelsen af en persons ret til ikke-viden så vidtrækkende konsekvenser, at pligten til viden ikke bør gøres gældende?

Kan man tale om, at en arvelig sygdoms alvorlighed skal være udslagsgivende for, hvorvidt der skal være en pligt til viden? I givet fald: hvorledes defineres alvorligheden af en sygdom? Og skal pligten til viden stige med en sygdoms alvorlighed - eller skal alvorlighed tværtimod være et argument imod pligten til viden?

Er det muligheden for forebyggelse, behandling eller lindring af sygdommen, der bør være udslagsgivende? Og i givet fald: hvor gode skal disse muligheder være?

Eller er det endelig vurderingen af de sociale og psykologiske konsekvenser af en præsymptomatisk genetisk testning med positivt udfald, der skal være bestemmende for, om retten til viden og retten til ikke-viden kan tilsidesættes af en pligt til viden?

Set under samfundets synsvinkel

Nogle vil hævde, at samfundet har en interesse i at udrydde eller nedsætte hyppigheden af arvelige sygdomme og dermed en interesse i viden om personer med arvelig sygdom eller forhøjet risiko for arvelig sygdom. En sådan interesse kunne begrundes i sundhedsøkonomiske betragtninger - altså det synspunkt, at sygdomme er bekostelige for samfundet, og at der ville frigøres ressourcer til bekæmpelse af andre lidelser, hvis arvelige sygdomme blev udryddet. Foruden at argumentere ud fra et sundhedsøkonomisk perspektiv kunne der også argumenteres ud fra et eugenisk (*) perspektiv - det vil sige, at samfundets interesse i at udrydde arvelige sygdomme kunne begrundes i det synspunkt, at arvelige sygdomme begrænser folkesundheden og overordnet hæmmer samfundets udvikling.

Denne viden kan anvendes på flere måder. Tidligere, hvor gendiagnostik (*) ikke var mulig, har en sådan viden dannet baggrund for sterilisering af personer med arvelige sygdomme, som samfundet anså det for formålstjenligt at hindre udbredelsen af. I dag kunne man forestille sig, at personer med bestemte arvelige sygdomme ville blive pålagt fosterdiagnostik ved graviditet med henblik på tvangsabort af fostre, der viste sig at have arvet det givne sygdomsanlæg. Således ville det for eksempel ved fosterundersøgelse og efterfølgende abort være muligt at udrydde sygdommen Huntingtons chorea blot på en enkelt generations bekostning, nemlig de forældre, der mod deres ønske får viden om deres genstatus. Denne anvendelse af tvang anses imidlertid for at være en alvorlig krænkelse af individets autonomi og er derfor ikke etisk acceptabel.

Snarere kunne man forestille sig, at samfundets mulige interesse i at udrydde visse arvelige sygdomme kunne tilskynde til organisering af uopfordrede henvendelser til slægtninge med et tilbud om præsymptomatisk genetisk testning. Det ville betyde en indskrænkning eller et helt bortfald af den testedes ret til anonymitet. Datteren i eksemplet ville således skulle oplyse for eksempel et register om sin genetiske status, og hendes ret til selvbestemmelse ville dermed være afløst af en pligt til oplysning.

Hermed melder sig samme spørgsmål, som skitseret ovenfor: under hvilke omstændigheder kan det tillades, at principperne om selvbestemmelse, autonomi og ret til privatliv viger for et fællesskabsorienteret princip om solidaritet og tilsidesættelse af individets ret til fordel for ”samfundets fælles bedste” - hvordan det så end forstås?

Skal denne afvejning være knyttet til det sygdomsfremkaldende gen? Kunne man for eksempel angive, hvilken hyppighed et sygdomsfremkaldende gen skal have, for at sundhedsmyndighederne kan tillade sig uopfordret at henvende sig til en borger?

Skal afvejningen være knyttet til behandlingsmuligheder for sygdommen? Kunne man for eksempel forestille sig, at sundhedsmyndighederne udelukkende måtte henvende sig uopfordret til en borger, hvis den sygdom, henvendelsen drejer sig om, kunne forebygges eller behandles med succes efter nærmere angivne kriterier? Ville det i givet fald være acceptabelt at henvende sig til søstre og kusiner til datteren i eksemplet, hvis behandlingsmuligheden bestod i forebyggende bortoperation af brysterne?

Eller skal afvejningen på andre måder være knyttet til sygdommens alvorlighed, tidspunkt for udbrud (tidligt eller sent i livet) eller til spørgsmål om de sociale og psykiske belastninger - herunder risiko for stigmatisering –som formodes at følge af en positiv præsymptomatisk genetisk testning?

Det kan i denne forbindelse nævnes, at forskellige registre håndterer spørgsmålet om henvendelse til anden person forskelligt. Som det er nævnt i afsnittet om de to typer tarmkræft, FAP og HNPCC (kapitel 3), er registrene af Sundhedsministeriet blevet pålagt at informere førstegradsslægtninge (det vil sige forældre, søskende og børn) til genbærere om, at de har en risiko på 50 procent for at have sygdomsanlægget. Denne beslutning bygger blandt andet på en udtalelse fra Den Centrale Videnskabetiske Komité, som har tilkendegivet, at det vil være uetisk ikke at informere risikopersoner om muligheden for forebyggende undersøgelser^[19].

I registret for Huntingtons chorea henvender man sig ikke til de risikopersoner, som står opført i registret. Ved genetisk rådgivning af et risikoindivid bliver det nævnt, at andre slægtninge kan være risikoindivider, men det bliver overladt den, der modtager rådgivning, selv at informere slægtninge. Begrundelsen herfor er blandt andet, at der ikke findes en effektiv behandling af Huntingtons chorea.

Registret for alfa-1-antitrypsin-mangel har en praksis, der kan siges at ligge mellem de to netop nævnte. Registret spørger den person, der er testet positiv (*) for alfa-1-antitrypsin-mangel, om vedkommende vil fortælle om sin sygdom til familiemedlemmer - og eventuelt give registret de nødvendige informationer om de familiemedlemmer, som probanden (den, som er den først undersøgte i en familie) mener, gerne vil undersøges for alfa-1-antitrypsin-mangel. Det drejer sig om oplysninger om probandens forældre, børn, søskende, disses børn, onkler/tanter samt kusiner/fætre og børn af kusiner/fætre. For mindre børn kan det desuden dreje sig om bedsteforældre, deres søskende og disses børn og børnebørn. Risikoen for at få lungesygdom blandt søskende er 25 procent, mens risikoen for de øvrige slægtninge er mellem 1/2 procent og 2 1/2 procent. Derpå vil registret henvende sig til de familiemedlemmer, der kan have det ændrede gen for alfa-1-antitrypsin, med information og tilbud om præsymptomatisk undersøgelse. Førstegradsslægtninge bliver rykket for svar på henvendelsen efter et år.

Uanset hvilken praksis, registrene har, vil den indebære, at enten retten til viden eller retten til ikke-viden bliver krænket. Tarmkræftregistrene og alfa-1-antitrypsin-registret kan krænke nogle individers ret til ikke-viden og blive bebrejdet, at dette har forringet disse personers livskvalitet. Andre vil være glade for henvendelsen fra registrene, fordi det giver dem mulighed for at forebygge sygdom.

Huntington-registret, derimod, kan krænke personers ret til at vide og vil dermed af nogle af disse kunne bebrejdes, at denne manglende viden har udelukket dem fra i tide at træffe vigtige beslutninger om uddannelse og børn (henholdsvis eventuelt fosterundersøgelse og abort). En person, der ikke af registret er blevet informeret om at være risikoperson, kan altså mene, at hans eller hendes livskvalitet er forringet blandt andet på grund af risikoen for, at vedkommendes børn har arvet sygdomsanlægget.

Yderligere kunne man mene, at den praksis at overlade det til den testede selv at henvende sig til familiemedlemmer med information om, at disse er risikopersoner, heller ikke er en optimal løsning af den grund, at det sætter den testede i et dilemma, som lægen eller den genetiske rådgiver burde påtage sig. Er der i virkeligheden tale om en uetisk ansvarsforflygtigelse, når disse ikke vil påtage sig informationen af risikopersoner, men derimod lægger denne byrde på den testede?

En måde at løse dette problem på og at sikre borgernes ret til frivilligt at få oplysning om, hvorvidt de er risikopersoner, kunne være at samle de genetiske registre i en central institution (i lighed med Cancerregistret), hvor den praktiserende læge på personens opfordring kan forespørge, om en person er registreret som risikoperson. Hvis det er tilfældet, kan personen herefter selv tage stilling til, om vedkommende vil have yderligere

informationer. En sådan centralisering vil yderligere have den fordel, at det vil være lettere for myndighederne at kontrollere, at der ikke sker misbrug af registeroplysninger, end når sådanne oplysninger er spredt over en mængde mere eller mindre private registre. Omvendt kunne man også hævde, at en koncentreret ophobning af meget følsom og potentielt stigmatiserende information rummer en risiko for misbrug. Eksempelvis vil centralisering af informationer øge statens mulighed for at samkøre informationer. Sådanne registersamkøringer kendes fra det sociale område og bliver ofte udsat for kritik fra borgere, som oplever sig overvågede og mistænkeliggjorte af "Big Brother".

Ovenfor er nævnt argumenter for samfundets interesse i at udrydde de arvelige sygdomme: et samfundsøkonomisk argument og et eugenisk argument. Det skal også nævnes, at der omvendt kan være argumenter imod samfundets interesse i at udrydde de arvelige sygdomme. Man kunne have den overbevisning, at problemstillingen ligger uden for, hvad samfundet har ret til at blande sig i: at statslig indblanding i borgernes private anliggender, herunder graviditet og fødsel, bør finde sted i et så minimalt omfang, som det er muligt. Man kunne yderligere have den overbevisning, at et forsøg på at udrydde arvelige sygdomme krænker princippet om, at alle mennesker (uanset evner, helbred, etc.) har samme menneskeværd, og at det således er udtryk for en social forræelse. Og i forlængelse heraf kun man anføre, at det er uetisk at forsøge at udrydde arvelige sygdomme og dermed at reducere tilværelsens mangfoldighed og den uantastelige herlighedsværdi, der er knyttet præcis til denne mangfoldighed. Endelig kunne man fremføre et glidebaneargument gående på, at hvis først det accepteres, at samfundet har en interesse i at udrydde arvelige sygdomme (eller eventuelt blot arvelige sygdomme, der efter særlige kriterier var defineret som "alvorlige"), vil det åbne for en glidebane, og efterhånden vil også mindre alvorlige sygdomme blive indlemmet i rækken af sygdomme eller lidelser, som berettiger til en højere eller mindre grad af statslig indgriben eller opfordring med henblik på at udrydde disse.

Det Etske Råds anbefalinger om retten til viden over for retten til ikke-viden

Centralt i Det Etske Råds drøftelser om retten til viden/retten til ikke-viden har været, hvorledes man kan foretage en afvejning af hensynet til den enkelte person, dennes slægtninge og samfundet.

Den danske lovgivning (Lov om patienters retsstilling samt lovgivningens regler om beskyttelse af følsomme personoplysninger) lægger vægt på beskyttelse af den personlige integritet. Det vil i denne sammenhæng sige en testet persons ret til selv at træffe beslutning vedrørende videregivelse af genetisk information. Det enkelte individs rettigheder har således almindeligvis i lovgivningen en privilegeret status over for slægtninges og samfundets ret til information.

Det Etske Råd mener, at videregivelse af genetisk information til anden person bedst foregår ved, at beslutningen om henvendelse træffes af den testede, der må formodes bedst at kunne vurdere, hvorvidt en given anden person ønsker viden. Det Etske Råd erkender samtidig, at ved at overlade beslutningen om at informere anden person til den testede, sætter man denne i et dilemma, som nogle vil mene, at lægen eller den genetiske rådgiver burde påtage sig.

I relation til de tilfælde, hvor en testet person ikke ønsker at forestå videregivelse af information til anden person, udtaler Det Etske Råd følgende:

Det Etske Råd anbefaler, at der for grupper af sygdomme, der udviser samme arvegang og etiske problemer, udformes beskrivelser af hvilken praksis, der anses for at være den gældende gode, faglige norm, og at disse overordnede, vejledende retningslinier rummer stillingtagen til spørgsmålet om vilkårene for videregivelse af genetisk information til anden person. Det er Rådets opfattelse, at der skal udarbejdes sådanne retningslinier for disse grupper af sygdomme, da risici-, forebyggelses- og behandlingsmuligheder for de enkelte sygdomsgrupper er meget forskellige.

Det Etske Råd ønsker at tilkendegive, at det af retningslinierne skal fremgå, at disse ikke må anvendes af den genetiske rådgiver som en checkliste, der gennemgås slavisk uden blik for det særlige i den enkelte rådsøgers situation.

Retssikkerheden for den person, der har fået udført præsymptomatisk genetisk testning, er ikke i dag tilstrækkelig sikret, idet definitionen af "det særlige tilfælde", der kan begrunde brud på tavshedspligten, udelukkende beror på hver enkelt læges skøn.

Et andet spørgsmål, der kunne rummes i sådanne retningslinier, er krav til information af den, der ønsker præsymptomatisk genetisk testning (se i øvrigt denne redegørelses bilag 1, om ”Information og samtykke”).

Det Ethiske Råd anbefaler, at Sundhedsministeriet/Sundhedsstyrelsen i form af en vejledning skitserer nogle overordnede, vejledende retningslinier for informationsformidlingen, som bl.a. skal angive betingelser for, hvornår en læge kan rette henvendelse til en anden person. En betingelse for henvendelse kunne således være, at der i væsentlig grad er mulighed for at forebygge eller sinke udbrud af en alvorlig sygdom, såfremt en anden person på baggrund af informationen får viden om genetisk disposition for sygdomsanlæg. Da det er Det Ethiske Råds synspunkt, at det er den lægelige ekspertise, der i praksis foretager genetisk rådgivning og undersøgelse, der skal udvikle mere præcise kriterier for formidling af information inden for de enkelte sygdomsgrupper, anbefaler Rådet, at de supplerende mere præcise kriterier for hver enkelt sygdomsgruppe udarbejdes af de lægevidenskabelige selskaber/genetikernes faglige organisation.

Det Ethiske Råd anbefaler, at der derudover ikke sker lovgivningsmæssige ændringer af rettighederne for en person, der har fået udført præsymptomatisk genetisk testning. Rådet lægger vægt på, at lovgivningen primært bør sikre hensynet til den testedes vurdering og ret til privatliv, og anser det for væsentligt, at der således værnes om den testedes mulighed for selv at udøve, hvad der forekommer ham/hende at være en forpligtelse i forholdet til de nære, genetisk forbundne slægtninge.

Rådet finder, at lovgivningen under forudsætning af implementering af ovennævnte anbefaling om, at der udformes en vejledning opfylder dette, samtidig med at lovgivningen tilgodeser anden person ved at give sundhedspersoner mulighed for at videregive oplysninger i særlige tilfælde.

Det Ethiske Råd erkender, at der kan opstå en konflikt mellem en persons ret til viden og en anden persons ret til ikke-viden. Lovgivningen giver det enkelte menneske ret til selv at bestemme, om det ønsker viden eller ikke-viden. Denne selvbestemmelsesret giver ikke den enkelte ret til at bestemme over andre menneskers valg. I praksis kan lovgivningen dog ikke forhindre, at en person sætter en anden persons, f.eks. en slægtning, valgfrihed ud af kraft, f.eks. ved at videregive uønsket information til vedkommende.

I relation til de tilfælde, hvor en person uden kendskab hertil er registreret som bærer af en arvelig sygdom, og hvor der ikke i øvrigt i familien har været foretaget præsymptomatisk genetisk testning, udtaler Rådet følgende:

Det Ethiske Råd anbefaler, at henvendelse med information om genetisk status og tilbud om genetisk udredning og eventuel præsymptomatisk genetisk testning kan ske til den pågældende person efter ovenstående retningslinier, herunder navnlig, at der i væsentlig grad skal være mulighed for at forebygge en alvorlig sygdom eller sinke dens udbrud.

Det Ethiske Råd anbefaler, at borgerne informeres om, at de selv kan tage kontakt til registre vedrørende arvelige sygdomme med henblik på afklaring af, om de er registreret med en sygdomsdisposition. I den forbindelse anbefales det, at Registertilsynets registeroversigt udformes således, at den omfatter alle registre i Danmark.

Det Ethiske Råd er opmærksomt på, at der er situationer, hvor hensynet til anden persons ret til ikke-viden kunne betinge en tilsidesættelse af den testedes ret til selvbestemmelse.

Det Ethiske Råd har særligt diskuteret to situationer:

1.

Den ene situation er den, hvor et risikoindivids ønske om at få udført præsymptomatisk genetisk testning forudsætter en tilsvarende genetisk undersøgelse af en af forældrene, som imidlertid ikke ønsker at få den medfølgende viden, og som derfor ikke vil lade sig undersøge.

Det Ethiske Råd ønsker at tilkendegive, at det i en sådan situation ikke giver mening at tale om en ret til viden eller en ret til autonomt at træffe beslutning om genetisk undersøgelse, idet en sådan ret ikke giver grundlag for at tvinge en anden til at lade sig undersøge, medmindre der er helt ekstraordinære omstændigheder vedrørende afgørende samfundsmæssige eller individuelle interesser, der kan begrunde en sådan tvang. Det ses ikke at være tilfældet i denne situation. Det Ethiske Råd er således af den opfattelse, at der gives situationer, hvor hensynet til anden persons ret til ikke-viden betyder, at præsymptomatisk genetisk testning ikke kan gennemføres.

Når det er muligt at udføre den genetiske undersøgelse af et risikoindivid uden medvirken af vedkommendes

forælder, mener Det Etske Råd, at undersøgelsen bør foretages, selvom forælderen ikke ønsker kende sin genstatus, idet risikoindividets ret til viden vægtes højere end forælderens ret til ikke-viden.

2.

Den anden situation er den, hvor der er modstridende ønsker hos et par med hensyn til, om en fosterundersøgelse skal foretages. Der kan her skelnes mellem tilfælde, hvor det er manden henholdsvis kvinden, der er risikoperson og ikke ønsker at vide, hvorvidt han/hun har sygdomsanlægget.

Der kan således være tale om, at en kvinde er gravid med en risikoperson, og at hun ønsker at få foretaget en fosterundersøgelse med henblik på, om barnet er bærer af sygdomsgenet. Hvis undersøgelsen gennemføres, og hvis den viser, at barnet er bærer af genet, vil det samtidig være påvist, at manden er anlægsbærer, og han vil dermed have fået en information i strid med sit ønske om ikke-viden.

Der kan omvendt være tale om, at den gravide kvinde er risikoperson, men ikke ønsker viden om, hvorvidt hun faktisk er anlægsbærer eller ej. Hvis manden i denne situation ønsker en fosterundersøgelse foretaget, og hvis den udføres og giver som resultat, at barnet er bærer af sygdomsgenet, vil det samtidig være påvist, at kvinden er anlægsbærer, og hun vil - i modstrid med sit ønske om ikke-viden - have fået information om sin status.

Det Etske Råd ønsker at betone moderskabets og faderskabets principielt ligeværdige karakter og betydningen af at sikre vordende forældre de bedst tænkelige betingelser for at kunne tale sig frem til en løsning på en indbyrdes uenighed om eventuel udførelse af en fosterundersøgelse.

Situationen, hvor to vordende forældre er uenige om, hvorvidt der skal udføres fosterdiagnostik, er sjælden, men ikke desto mindre ulykkelig i hvert enkelt tilfælde. Hvor det pågældende par ender med ikke at kunne løse konflikten selv, er der behov for en afklaring af, hvordan samfundet, repræsenteret ved det udførende personale, skal forholde sig i en situation, som indebærer, at den ret til viden, som Lovgivningen anerkender, og som der er etisk belæg for, står i afgørende modstrid med den ret til ikke-viden, som lovgivningen ligeledes anerkender, og som der ligeledes er etisk belæg for.

Stillet over for dette dilemma må det indledningsvis fremhæves, at en fosterundersøgelse ikke kan foretages uden at gøre et indgreb i kvindens krop. Et sådant indgreb foretaget uden kvindens informerede samtykke ville indebære en tilsidesættelse af det etiske krav om respekt af en persons integritet og værdighed. Helt generelt fører dette etiske krav til, at indgreb i form af tvangsmæssig undersøgelse og behandling kun kan komme på tale i særlige situationer, hvor væsentlige samfundsmæssige eller private interesser står på spil. Dette etiske krav kommer til udtryk i lovgivningen, som kun i helt særlige situationer tillader tvangsmæssig undersøgelse og behandling af borgerne. Det Etske Råd finder ikke, at den nævnte situation, hvor en mand ønsker viden om sit kommende barns genetiske status, har en karakter, der kan betinge en tilsidesættelse af det etiske bestemte krav om, at undersøgelser, der forudsætter indgreb i en persons krop, ikke må foretages uden vedkommendes informerede samtykke.

Tilbage til overvejelse står således alene den situation, hvor kvinden ønsker udførelse af en fosterundersøgelse med udgangspunkt i sin ret til viden om fosterets arveanlæg, mens manden modsætter sig udførelsen af undersøgelsen under henvisning til sin ret til ikke-viden.

Gældende lovgivning giver en gravid kvinde ret til på begæring at få foretaget fosterundersøgelser af det ventede barn, for så vidt der er lægelig indikation herfor, og andre betingelser tillige er opfyldt. Selv om en etisk overvejelse af, om også mandens samtykke burde indhentes, principielt ikke kan afvises, er der ikke aktuelt krav herom i lovgivningen. Spørgsmålet er derfor, om det forhold, at en fosterundersøgelse med karakter af præsymptomatisk genetisk testning ikke alene kan give viden om barnet, men tillige om manden, kan udgøre en etisk begrundelse for at indføre krav om en lovændring, hvorefter også han skal give samtykke til undersøgelsens udførelse.

Lad det være nævnt, at en eventuel indførelse af et krav om, at risikopersonen skal give samtykke til en fosterundersøgelse med karakter af præsymptomatisk genetisk testning, ikke giver nogen løsning på det beskrevne dilemma, nemlig i det tilfælde, hvor de to parter ikke er enige om spørgsmålet, idet risikopersonen siger nej og den anden part ja til en fosterundersøgelse.

Man kan derfor under alle omstændigheder komme til at stå tilbage med dilemmaet og tvinges til at overveje, hvis ret der skal gå forud for den andens ret, også når man måtte finde, at de to sæt af rettigheder principielt er

ligeværdige.

Medlemmerne af Det Ethiske Råd har forskellige etiske vurderinger af, hvorledes samfundet bør forholde sig i en sådan situation:

- A. Alle medlemmer af Det Ethiske Råd bortset fra Sven Asger Sørensen og Lene Gammelgaard anbefaler her, at fosterundersøgelser med henblik på diagnostik af et gen fortsat må foretages, selv om den kommende barnefader modsætter sig undersøgelsen. De medlemmer, der står bag denne anbefaling, er imidlertid ikke enige om begrundelsen herfor.

A.1. Nogle medlemmer (Ragnhild Riis, Mette Hartlev, Ole Hartling, Karen Schousboe, Ellen Thuesen, Pelse Helms Kaae, Asger Dirksen og Nikolaj Henningsen) begrundes anbefalingen med, at skadevirkningerne for kvinden, hvis hun ikke får mulighed for at få foretaget en fosterundersøgelse, er større end den skade, manden udsættes for ved at blive påført en viden, han ikke ønsker. Disse medlemmer henviser i den forbindelse til, at selvom kvinden ikke umiddelbart påføres et indgreb i den fysiske integritet, mister hun muligheden for at tage informeret stilling til, hvad hendes krop skal udsættes for. Hun vil under alle omstændigheder skulle træffe et valg; nemlig valget mellem at gennemføre eller afbryde graviditeten. Uanset om hun vælger det ene eller det andet, har valget konsekvenser for hendes fysiske og psykiske integritet. En abort er et indgreb, som både kan have fysiske og mentale skadevirkninger. Disse skadevirkninger kan forstærkes, når beslutningen om abort træffes på et utilstrækkeligt informationsgrundlag og dermed efterlader usikkerhed om, hvorvidt det var en rigtig beslutning at afbryde graviditeten. Vælger kvinden at gennemføre graviditeten, kan det ligeledes have mentale og fysiske skadevirkninger for hende. Ligesom det er tilfældet med abortvalget, kan man forestille sig, at disse potentielle skadevirkninger kan være større, når beslutningen om at gennemføre graviditeten træffes på et informationsgrundlag, som kvinden selv finder utilstrækkeligt. Konsekvenserne for kvinden af, at hun fratages muligheden for at træffe et informeret valg, vedrører således ikke alene hendes behov for viden, men berører også hendes psykiske og fysiske integritet. Selvom det er vanskeligt at foretage en afvejning mellem kvindens og mandens etisk begrundede rettigheder, vurderer disse medlemmer, at den potentielle skade, kvinden udsættes for, vejer så tungt, at hendes ret til at skaffe sig et informeret beslutningsgrundlag må gå forud for mandens ret til ikke-viden. Det forhold, at en kvindelig og en mandlig risikoperson hermed stilles forskelligt, må ses i sammenhæng med, at deres situation grundlæggende er forskellig.

A.1.a Blandt disse medlemmer ønsker Karen Schousboe, Ellen Thuesen og Pelse Helms Kaae at supplere denne begrundelse med det synspunkt, at kvinden i kraft af sin særlige følelsesmæssige relation til det kommende barn er den svage part: hun kan ikke – som den kommende fader – blot “melde sig ud” af graviditet og opfostring af barn. De historiske erfaringer viser kvindens svaghed: kvinder er gennem tiderne blevet forladt af det kommende barns far, tvunget til abort mv. Den lovgivning, der i dag findes på området, er grundlæggende udtryk for en beskyttelse af den svage parts interesser: kvindens. Disse medlemmer ønsker at bevare den nuværende retstilstand, fordi tilsidesættelse af kvindens ubetingede ret til at træffe afgørelse om fosterdiagnostik til fordel for den kommende faders ret til ikke-viden vil være udtryk for en uacceptabel begrænsning i beskyttelsen af kvinden som den svage part.

A.2. Andre medlemmer (John Steen Johansen, Naser Khader, Frederik Christensen, Lisbeth Due Madsen, Peter Øhrstrøm og Erling Tiedemann) har ikke fundet, at der i det foregående er peget på mere grundlæggende etiske principper, som i tilfælde af uenighed mellem de to forældre kan løse det omhandlede dilemma, og de anser i sammenhængen ikke en entydig sammenligning af alternative skadevirkninger for at være mulig, men tværtimod udsat for en betydelig risiko for at en forudindtaget i den ene eller den anden retning kan komme til at øve en udslaggivende indflydelse på udfaldet. De henviser herved til citatet på side 74, der nævner depression eller selvmord som en mulig følge af en genpositiv diagnose, og peger på, at et sådant udfald måtte føre opgørelsen og sammenligningen af skadevirkninger til en helt anden konklusion.

Disse medlemmer finder yderligere, at den nævnte sammenligning mellem skadevirkninger let kommer til at fremstå som paradigme for en argumentation, der sigter på en vidtgående etisk legitimering af abort, som de ikke tilslutter sig.

Disse medlemmer har umiddelbart sympati for Sven Asger Sørensens forslag i den udstrækning, hvori dette peger i retning af en anerkendelse af begge forældres ligestilling i henseende til både rettigheder og forpligtelser over for det kommende fælles barn. De finder imidlertid, at forældrenes lige rettigheder og forpligtelser ikke bør anskues uden i sammenhæng med barnets rettigheder, og de finder det yderligere betænkeligt kun at knytte en vis, endda begrænset anerkendelse af sådanne rettigheder til den omhandlede, meget specielle situation, hvor en barnefader er risikoperson. Efter disse medlemmers opfattelse bør Det Etske Råd derfor på et tidspunkt påtage sig et udredningsarbejde omkring de etiske værdier og krav, der knytter sig til treklangen mor, far og barn.

På det nu foreliggende grundlag har John Steen Johansen, Naser Khader, Frederik Christensen, Lisbeth Due Madsen, Peter Øhrstrøm og Erling Tiedemann derfor tilsluttet sig, at fosterundersøgelser med henblik på diagnostik af et gen fortsat må foretages, selvom den kommende barnefader modsætter sig undersøgelsen. Denne tilslutning skal ses som en foreløbig og mere pragmatisk løsning på det beskrevne dilemma. De begrundet denne tilslutning med, at der ikke ses at være anledning for Det Etske Råd til at foreslå en lovændring omkring samtykke til udførelse af fosterundersøgelser, før der som resultat af et mere fuldstændigt udredningsarbejde kan påvises et etisk rationale for en sådan lovændring.

- B. Et mindretal i Det Etske Råd (Sven Asger Sørensen og Lene Gammelgaard) anbefaler, at der i lovgivningen indføres en regel om, at fosterundersøgelse for en alvorlig, sent debuterende sygdom begrundet i, at en af forældrene har en betydelig risiko for at bære et sygdomsanlæg, som kan være videregivet til fostret, kun må udføres, såfremt den af forældrene, der er mulig anlægsbærer, giver sit samtykke til undersøgelsen.

Som eksempel kan man have den situation, at en af forældreparret selv har en forælder med Huntingtons chorea, men ikke ønsker at vide, hvorvidt hun/han selv er bærer af anlægget for denne sygdom. Såfremt der foretages en fosterundersøgelse, og denne som resultat viser, at fostret har sygdomsanlægget, indebærer det, at risikoforælderen hermed - mod sit ønske - får kendskab til, at hun/han også har anlægget. En viden om, at man vil udvikle en alvorlig sygdom, kan indebære betydelige psykiske skadevirkninger og en nedsat livskvalitet, der i sin yderste konsekvens kan føre til fysiske skadevirkninger, f.eks. selvmord.

For partneren betyder det, at hun/han får viden om, at såvel ægtefællen (samleveren) som det ventede barn har sygdomsanlægget.

Hvis der træffes beslutning om, at barnet bliver aborteret, er resultatet, at risikoforælderen - mod sit ønske - får kendskab til, at hun/han vil få en alvorlig sygdom, og at det ønskede barn bliver aborteret. For partneren betyder det, at denne vil få at vide, at ægtefællen (samleveren) har sygdomsanlægget, og samtidig vil blive udsat for det psykiske pres, som en abort af et ønsket barn indebærer.

Fosterundersøgelser af sent debuterende sygdomme, hvor risikoforælderen ikke kender sin genstatus, kan således få vidtgående negative konsekvenser for såvel risikoperson, ægtefællen og fostret. Det vil især være tilfældet, såfremt undersøgelsen bliver foretaget mod risikoforælders ønske, hvilket vil være et brud på retten til selvbestemmelse og mod intentionen i lovgivningen, der almindeligvis giver det enkelte individ en privilegeret status over for slægtnings ret til information.

Ved at indføre en regel, der kræver risikoforælders samtykke til en fosterundersøgelse, kan konsekvensen blive, at en graviditet gennemføres med fødsel af et barn, der har sygdomsanlægget, eller at der bliver foretaget abort af et foster, der måske ikke har anlægget.

Mindretallet mener, at dette er langt mindre indgribende end de skadevirkninger, som en fosterundersøgelse i denne situation kan give anledning til. I vurderingen indgår, at der her er tale om sent debuterende sygdomme, der oftest først udvikles mange år efter barnets fødsel, hvilket giver forhåbning om, at der vil være en effektiv behandling, hvis barnet fødes med sygdomsanlægget. Et sådant håb vil formentlig betyde, at kun få kvinder vil vælge abort, hvis de ikke har mulighed for at få foretaget en fosterundersøgelse.

I den nugældende lovgivning er det kvinden, der suverænt har beslutningen om fosterundersøgelse og abort. Men denne retstilstand er imidlertid etableret på et tidspunkt, hvor fosterundersøgelser for sent debuterende sygdomme ikke var aktuelle, og de her omtalte problemer derfor ikke relevante. Mindretallets forslag indebærer, at der i disse helt specielle situationer gives en mand, der er risikoperson og ikke ønsker at kende sin genstatus, mulighed for at hindre, at der foretages fosterundersøgelse. Forslaget indebærer således ikke, at der foretages nogen form for indgreb i kvindens krop, men medfører alene, at kvindens ret til at bestemme, om der skal foretages fosterundersøgelse, i sjældne tilfælde bliver indskrænket. En sådan indskrænkning i kvinders selvbestemmelsesret har man eksempelvis i samfundets forbud mod abort efter 12. svangerskabsuge.

4.2. Præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige børn^[20]

Bør forældre til et mindreårigt barn (et barn under 18 år), som muligvis er bærer af en sent-debuterende genetisk sygdom eller sygdomsdisposition, have ret til viden - det vil sige til at få udført en præsymptomatisk genetisk testning af barnet? Eller bør denne ret vige til fordel for barnets ret til ikke-viden og ret til selvbestemmelse? Og i givet fald: Ved hvilken alder skal en mindreårig selvstændigt kunne træffe beslutning for eller imod præsymptomatisk genetisk testning?

Såfremt man anerkender forældrenes ret til viden, bør disse så have en moralsk pligt til at fortælle resultatet af den genetiske undersøgelse til barnet? Eller bør de have en ret til at tilbageholde denne viden?

Disse spørgsmål har stået centralt i Det Etske Råds diskussion af de etiske problemer i tilknytning til præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige.

I Danmark bliver der foretaget præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sent-debuterende sygdomme. Der bliver testet for de to typer tyktarmskræft samt for alfa-1-antitrypsin-mangel, der er beskrevet i kapitel 3. Desuden bliver der foretaget præsymptomatisk genetisk testning for "familier hyperkolesterolæmi", en tilstand med svært forhøjet kolesterolniveau i blodet og deraf følgende forøget risiko for tidlig hjertekarsygdom. Der er ikke foretaget præsymptomatisk testning af mindreårige for Huntingtons chorea eller for arvelig brystkræft, men testning af mindreårige for arvelig brystkræft vides at have fundet sted i andre lande - blandt andet i Sverige. Der er i princippet intet, der forhindrer, at sådanne tests kunne finde sted i Danmark, idet der ikke eksisterer en lovgivning, som regulerer brugen af præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sent-debuterende sygdomme. Den nuværende praksis er således udviklet som følge af, hvad der af genetikere og andre involverede læger bliver anset som god klinisk praksis.

Det Etske Råd har imidlertid ønsket at undersøge, om der er behov for en bedre retlig regulering af området, og har derfor diskuteret, hvilke kriterier, der bør være opfyldt, for at det er etisk forsvarligt at foretage præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sent-debuterende sygdomme.

En afklaring af spørgsmålene om forældres eventuelle ret til at få udført præsymptomatisk genetisk testning af deres barn overfor barnets eventuelle ret til ikke-viden og selvbestemmelse har fordret stillingtagen til yderligere en række spørgsmål. Herunder betydningen af følgende:

- Hvorvidt viden om barnets genetiske status har helbredsmæssig betydning: Om positiv viden altså kan føre til forebyggelse, lindring eller helbredelse, eller om en sådan viden ikke vil få behandlingsmæssige konsekvenser.
- Det forventede tidspunkt for sygdomsudbrud i forhold til tidspunktet for den genetiske undersøgelse.
- Sygdommens alvorlighed og penetrans (det vil sige dens gennemslag).
- Risikoen for uønskede sociale og psykologiske konsekvenser.
- Barnets modenhed og evne til selv at træffe beslutning.

Kriterier for præsymptomatisk genetisk testning af børn

Handlemuligheder

Præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige kunne gøres afhængig af, om et positivt resultat af undersøgelsen (det vil sige påvisning af det gen, der undersøges for) giver handlemuligheder, der vil gavne barnet. Det kunne være medicinsk behandling, der forebygger, udskyder eller mildner sygdomsudbruddet eller følgerne af

sygdomsudbruddet. Et oplagt eksempel er (som allerede nævnt i kapitel 3), at en mindreårig, der er diagnosticeret som bærer af genet for arvelig tyktarmskræft, vil blive tilbudt regelmæssige kikkertundersøgelser af tarmen med henblik på at diagnosticere polypper eller egentlig kræft og derefter at bortoperere tarmen.

Andre handlemuligheder kunne være sociale eller psykologiske tiltag, der tager sigte på at forberede barnet og/eller familien på en fremtid med sygdom eller øget risiko for sygdom. Det kunne indebære planlægning af uddannelse eller en opvækst, hvor forældrene lægger større vægt på at ruste barnet psykologisk til en tilværelse med sygdom (og mulig diskrimination), end de ville have gjort det uden viden om barnets genetiske status.

I familier med sygdom (genetisk såvel som anden sygdom) er det i øvrigt erfaringsmæssigt vanskeligt at holde sin viden hemmelig for børnene, som fornemmer, at noget er galt, og derfor kan blive plaget af uvished og angst. Selvom viden om, at et barn bærer genet for en sent-debuterende sygdom ikke giver konkrete handlemuligheder, kan en afklaring af spørgsmålet derfor være så stor en følelsesmæssig lettelse, at det i sig selv retfærdiggør testningen.

Endelig kunne det anføres, at præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige også giver øgede handlemuligheder i de tilfælde, hvor undersøgelsen afkræfter en mistanke om, at barnet er bærer af et sygdomsfremkaldende gen. Hvis en undersøgelse "frikender" barnet, kan barnet undgå eventuelle forebyggende undersøgelser (som for eksempel de nævnte kikkertundersøgelser), og barnet og den øvrige familie kan spares for bekymringer.

Modsæt kunne man have den overbevisning, at handlemulighederne skal være endog meget gunstige, for at de kan retfærdiggøre præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sent-debuterende sygdomme - og den krænkelse af børnenes ret til selvbestemmelse, som dette indebærer. Muligheden for sociale og psykologiske tiltag vil ifølge denne overbevisning ikke være tilstrækkeligt tvingende argumenter for en tilsidesættelse af barnets rettigheder. Ikke mindst fordi de sociale og psykologiske tiltag ikke entydigt kan siges at være til fordel for barnet. Afklaring af genetisk status kan være en følelsesmæssig lettelse, men kan lige så vel vise sig at blive en stor følelsesmæssig belastning. Og en opvækst, der sigter på at ruste barnet til en tilværelse med sygdom, kan trods de bedste intentioner betyde, at barnet føler sig sygeliggjort og stigmatiseret i forhold til andre børn, herunder særligt søskende, som ikke er bærere af det pågældende gen. Ligeledes kan sociale tiltag med henblik på at styre barnet i retning af eksempelvis bestemte erhvervsvalg af barnet opleves som stærkt begrænsende og skabe en følelse i barnet af ikke selv at have indflydelse på sin tilværelse.

Denne holdning støttes af, at der kun er ringe dokumenteret viden om, hvilken betydning, det har for børn at få udført præsymptomatisk genetisk testning. Socialt og psykologisk. Og på kort og lang sigt^[21]. Man kunne anføre, at så længe denne viden mangler, bør der udvises stor tilbageholdenhed med at udføre præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sent-debuterende sygdomme.

Tidspunkt for sygdommens udbrud

En af de faktorer, der bør tages i betragtning, når der skal tages stilling for eller imod præsymptomatisk genetisk testning af en mindreårig, er tidspunktet for udbrud af den sygdom, for hvilken der eventuelt skal udføres en præsymptomatisk genetisk test.

Man kan have den overbevisning, at der ikke bør udføres præsymptomatisk undersøgelse for en sygdom, hvis udbrud ligger langt fremme i tiden i forhold til tidspunktet for undersøgelsen. Et eksempel kunne være testning for den arvelige form for Alzheimer, der først bryder ud, når barnet ikke længere er barn, men tværtimod er omkring de 60 år. Da der ikke er nogen forebyggende behandling for arvelig Alzheimer, vil en sådan testning problemløst kunne udskydes til voksenalderen, hvor vedkommende selv kan træffe beslutning for eller imod en testning. Hvor intet medicinsk betinger, at den præsymptomatiske undersøgelse skal foretages i barnealderen, bør undersøgelsen altså udskydes, så barnets ret til selvbestemmelse ikke bliver krænkede.

En anden overbevisning kunne være, at det er unuanceret blot at sige, at det ikke bør være muligt at udføre præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sent-debuterende sygdomme. Hvad der nemlig kan forekomme indlysende i tilfældet med arvelig Alzheimer, er langt mindre indlysende i forbindelse med sygdomme, der kan bryde ud tidligere i en persons erhvervsaktive alder. Alfa-1-antitrypsin-mangel kunne være eksemplet på en tilstand, hvor forældrene til et barn, der er risikoperson, kunne mene, at viden om barnets genetiske status ville give dem handlemuligheder - for eksempel i retning af at beskytte barnet mod tobaksrøg. Derfor er det ifølge denne

overbevisning ikke meningsfuldt at lægge vægten på tidspunktet for udbrud. Tværtimod bør kriteriet for, om præsymptomatisk genetisk testning bør udføres, være knyttet til, hvorvidt et positivt resultat af undersøgelsen giver konstruktive handlemuligheder, sådan som det faktisk er tilfældet ved påvisning af disposition for lungesygdom.

Alvorlighed og penetrans

Det varierer fra person til person, hvorledes alvorligheden af en sygdom bliver opfattet. På grund af disse forskelle i opfattelsen af, hvad der er en alvorlig sygdom, er det ikke muligt at sige noget entydigt om, hvilken indflydelse alvorligheden af en genetisk sygdom bør have på beslutningen om, hvorvidt der skal udføres en præsymptomatisk genetisk testning af en mindreårig.

Man kunne hævde, at jo mere alvorlig sygdommen bliver vurderet, desto stærkere skal argumenterne for en præsymptomatisk genetisk testning være. Begrundelsen kunne være, at testning for en meget alvorlig sygdom har tilsvarende alvorligere konsekvenser for den testede, og at en sådan testning derfor ud fra et beskyttelseshensyn bør afvente det tidspunkt, hvor vedkommende selv kan træffe beslutning for eller imod testning.

Men man kunne lige så vel hævde det modsatte: at jo mere alvorlig en sygdom bliver vurderet, desto stærkere skal argumenterne imod en præsymptomatisk genetisk testning være. Argumentet kunne her være, at netop fordi der er tale om en alvorlig sygdom, er det desto vigtigere at kunne tage tidlige forholdsregler eller mentalt at forberede sig på de eventuelle begrænsninger, som sygdommen måtte medføre.

Eventuelt kunne graden af alvorlighed ses i sammenhæng med graden af penetrans, det vil sige sandsynligheden for, at sygdommen bryder ud. Man kunne i den sammenhæng anføre, at lille sandsynlighed for, at den givne sygdom vil bryde ud, tilsiger ikke at udføre en præsymptomatisk genetisk testning, som skaber unødige bekymringer hos mange testede. Imidlertid vil man igen komme i den situation, at det sjældent er muligt at afgøre, hvad der er henholdsvis lille og stor sandsynlighed. For eksempel bliver der udført undersøgelse for alfa-1-antitrypsin-mangel på mindreårige børn med 1/2 procents risiko for at være disponerede for lungesygdom (fætre/kusiner til en patient med alfa-1-antitrypsin-mangel). Eventuelle genbærere er i forøget risiko for at udvikle alfa-1-antitrypsin-mangel, men selv for rygere er sandsynligheden for, at sygdommen bryder igennem, ikke 100 procent, men derimod omtrent 85 procent. Man kunne sige, at denne procedure er udtryk for stor testvillighed kombineret med lille sandsynlighed for sygdom. I modsætning hertil står, at der ikke i Danmark bliver udført præsymptomatisk genetisk testning for Huntingtons chorea på mindreårige, og i øvrigt kun på personer med 50 eller 25 procents risiko for at være genbærere (det vil sige børn og børnebørn af en patient med sygdommen). Genbærere vil med sikkerhed udvikle sygdommen. Denne procedure kunne siges at udtrykke en større tilbageholdenhed med testning kombineret med relativ stor sandsynlighed for sygdom. Disse forskelligheder i procedure afspejler forskelle i opfattelse af alvorlighed og betydningen af penetrans og i den efterfølgende vurdering af, hvornår det er etisk forsvarligt at udføre præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige.

Sociale og psykologiske konsekvenser

Præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige kunne gøres afhængig af en vurdering af de sociale og psykologiske konsekvenser af testningen. Som nævnt nedenfor er der imidlertid kun sparsom dokumenteret viden om disse forhold. Men visse erfaringer peger dog på, at de psykologiske konsekvenser er anselige, jævnfør afsnit om screeningen af børn for alfa-1-antitrypsin-mangel, der blev standset i tide på grund af uønskede sociale og psykologiske konsekvenser for børnene og deres forældre (forældrene var meget bekymrede på børnenes vegne, og børnene for eksempel mere pylrede end ikke-testede alderssvarende børn).

Det kunne anføres, at manglende viden om de sociale og psykiske konsekvenser tilsiger tilbageholdenhed med at udføre testning af mindreårige. Men det kunne omvendt anføres, at undersøgelser af sociale og psykologiske konsekvenser af præsymptomatisk genetisk testning (og deraf følgende retningslinier for testning) vil generalisere på bekostning af det enkelte individ. Derfor er det at foretrække, at beslutningen for eller imod bliver taget af den familie, der overvejer testning, i samråd med en genetisk rådgiver. Kun sådan vil hensynet til hver enkelt families særlige forhold få tilstrækkelig vægt.

Barnets modenhed

Den danske lovgivning om patienters retsstilling giver et barn ret til at afgive samtykke om lægelig behandling, fra barnet er fyldt 15 år. Det bliver altså vurderet, at et barn fra denne alder er modent nok til at træffe beslutning vedrørende sygdom og behandling. Som sagt bliver der ikke i Danmark udført præsymptomatisk genetisk testning

af børn under 18 år for Huntingtons chorea. Denne beslutning er en følge af, hvad genetikere anser som god klinisk praksis. Men der er sandsynligvis ikke lovhjemmel til at hindre undersøgelsen af et barn over 15 år, som selv insisterer på at få foretaget en undersøgelse, som der kan siges at være medicinsk grundlag for at udføre. Det samme gælder undersøgelsen af et under 15 år gammelt barn, hvis forældre insisterer på en sådan undersøgelse. Det samme gælder naturligvis de genetiske sygdomme, for hvilke der allerede nu bliver udført præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige. At genetikerne ikke har lovhjemmel til at hindre undersøgelsen, betyder altså blot, at det er andre forhold, som eksempelvis opfattelsen af god klinisk praksis, der bliver lagt til grund for beslutningen.

Der er ingen entydig viden om, hvor gammelt et barn skal være, før man kan tale om, at vedkommende er tilstrækkeligt moden til at forstå både de genetiske facts og de følelsesmæssige og sociale konsekvenser af en præsymptomatisk genetisk testning for en sent-debuterende sygdom – og hvornår barnet således er gammelt nok til at have kompetence til at give et informeret samtykke til testningen. Aldersgrænsen trækkes forskelligt af forskellige fagpersoner og for forskellige sygdomme - og eneste retlige vejledning er 15-års grænsen i Lov om patienters retsstilling.

Der er end ikke blandt forskere enighed om, hvorledes man skal definere ”at have kompetence”. For nogle er kompetencen for eksempel knyttet til et barns evne til abstrakt tænkning, men andre hævder, at selv uden evnen til abstrakt tænkning kan børn have kompetence til at træffe konkrete beslutninger i en social sammenhæng.

Yderligere mangler der viden om, hvorledes forældres pres på børn eventuelt kan påvirke børnenes selvbestemmelse og deres reelle mulighed for at afgive et ikke-styret informeret samtykke^[22].

Som også anført ovenfor under afsnittet om ”Sociale og psykologiske konsekvenser” kunne manglen på viden om disse forhold tilsige tilbageholdenhed med at udføre præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sent-debuterende sygdomme.

Så længe der ikke er nogen viden om, hvornår et barn reelt kan tage stilling til udførelsen af præsymptomatisk genetisk undersøgelse, bør man i videst muligt omfang begrænse testningen af børn under 18 år.

Omvendt kunne det anføres, at der er så store individuelle forskelle mellem børn og mellem familier, at det slet ikke giver mening at have en præcis aldersgrænse for, hvornår der kan udføres præsymptomatisk genetisk testning. Det må vurderes fra situation til situation, så hensynet til den enkelte familie får størst mulig vægt, og være i overensstemmelse med formuleringen i FN’s Konvention om Barnets rettigheder: ”Deltagerlandene skal sikre et barn, der er i stand til at udforme sine egne synspunkter, retten til frit at udtrykke disse synspunkter i alle forhold, der vedrører barnet; barnets synspunkter skal tillægges passende vægt i overensstemmelse med dets alder og modenhed.” (Artikel 12, stk. 1).

Det Etske Råds anbefalinger vedrørende præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sent-debuterende sygdomme

Centralt i Det Etske Råds drøftelser om præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige har stået følgende overordnede spørgsmål: Bør forældre til en mindreårig, som muligvis er bærer af en sent-debuterende genetisk sygdom eller sygdomsdisposition, have ret til viden - det vil sige ret til at få udført en præsymptomatisk genetisk testning af barnet? Eller bør denne ret vige til fordel for barnets ret til ikke-viden og barnets ret til selvbestemmelse? Og i givet fald: Ved hvilken alder skal en mindreårig selvstændigt kunne træffe beslutning for eller imod præsymptomatisk genetisk testning?

Såfremt man anerkender forældrenes ret til viden, bør disse så have en moralsk pligt til at fortælle resultatet af den genetiske undersøgelse til barnet? Eller bør de have en ret til at tilbageholde denne viden?

Det Etske Råd er af den opfattelse, at præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige bør foregå ud fra det overordnede princip, at den mindreåriges ret til ikke-viden samt dennes ret til selvbestemmelse bør tillægges så megen vægt, at der ikke bør udføres præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sygdomme, der debuterer efter 18-års alderen, hvor barnet som myndigt selv kan tage stilling for eller imod genetisk testning.

Det Etske Råd mener dog, at dette overordnede princip kan fraviges i tilfælde, hvor et positivt resultat af den genetiske undersøgelse (det vil sige påvisning af det gen, der undersøges for) giver mulighed for behandling, der forebygger, udskyder eller mildner sygdomsudbruddet eller følgerne af sygdomsudbruddet i væsentlig grad.

I relation til de tilfælde, hvor det overordnede princip kan fraviges, fordi der f.eks. er forebyggelsesmuligheder, og der derfor kan udføres præsymptomatisk genetisk testning af børn under 18 år, udtaler Det Ethiske Råd følgende:

Det Ethiske Råd anbefaler, for så vidt angår mindreårige under 15 år, at det er indehaveren af forældremyndigheden, som har kompetence til at træffe beslutning om udførelse af en præsymptomatisk genetisk testning. Det er imidlertid væsentligt at sikre, at et mindreårigt barns egen holdning bliver en stadig mere afgørende faktor, jo ældre og mere moden vedkommende er.

Rådet anbefaler yderligere, at præsymptomatisk genetisk testning af et barn under 15 år giver en moralsk forpligtelse hos barnets forældre til sammen med en genetisk rådgiver at underrette barnet om undersøgelsen for at sikre barnets ret til at udtrykke sine synspunkter desangående. Hvis barnet ønsker det, skal vedkommende underrettes om resultatet af den genetiske undersøgelse og konsekvenserne heraf. Dette bør finde sted på et tidspunkt, hvor barnet menes i stand til at forstå informationerne, og senest når barnet er fyldt 15 år.

Det Ethiske Råd ønsker med ovenstående anbefalinger at beskytte det mindreårige barn mod at træffe beslutninger, hvis rækkevidde det ikke har modenhed til at forstå, og samtidigt at tilgodese det mindreårige barns egen holdning i takt med vedkommendes stigende alder og modenhed.

Anbefalingerne er i overensstemmelse med Europarådets konvention om menneskerettigheder og biomedicin, artikel 6, hvori der står, at en mindreårigs synspunkt skal betragtes som en stadig mere afgørende faktor, jo ældre og mere moden vedkommende er. Ligeledes er anbefalingen i overensstemmelse med FN's Konvention om Barnets Rettigheder, artikel 12, hvori det står, at barnets synspunkt skal tillægges passende vægt i overensstemmelse med dets alder og modenhed. **Det Ethiske Råd anbefaler**, for så vidt angår mindreårige mellem 15 og 18 år, at et barn mellem 15 og 18 år selv bør bestemme, om det ønsker at få udført en præsymptomatisk genetisk testning. Det betyder, at forældre ikke skal tiltræde et for eksempel 16-årigt barns ønske om at få udført præsymptomatisk genetisk testning, ligesom de heller ikke kan forhindre, at den 16-årige fører sit ønske ud i livet.

Denne anbefaling er på linie med Lov om patienters retsstilling, hvori det står, at man skal være fyldt 15 år for selv at give informeret samtykke til behandling.

Det Ethiske Råd anbefaler, at der i tilfælde af en grundlæggende uenighed mellem forældre og barn skal være en mulighed for, at det modne barn, læge og/eller forældre kan få rådgivning og børnesagkyndig vejledning. Dette tilbud bør også omfatte børn mellem 15 og 18 år.

Det Ethiske Råd anbefaler, at tilbud om præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige altid gives sammen med tilbud om kvalificeret rådgivning til børnene og deres forældre. Konsekvensen af denne anbefaling er, at der bør ske en opprioritering af uddannelse og efteruddannelse af rådgivere, som kan sikre,

- at rådgivningen bygger på dokumenteret viden om børns emotionelle og intellektuelle udvikling,
- at rådgivningen bygger på dokumenteret viden om de psykologiske og sociale konsekvenser af præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige, og
- at rådgivningen i hvert enkelt tilfælde er tilpasset barnets alder og modenhed.

Det Ethiske Råd anbefaler, at Rådets ovenstående anbefalinger udmøntes i nogle generelle, vejledende retningslinier, f.eks. i form af en vejledning fra Sundhedsministeriet/Sundhedsstyrelsen eller om fornødent ved en lovændring.

4.3. Sociale og psykiske virkninger af præsymptomatisk genetisk testning

Det er oplagt, at præsymptomatisk genetisk testning har såvel sociale som psykologiske konsekvenser af et omfang, der gør det nødvendigt at tage stilling til disse. De psykologiske konsekvenser angår den person, som overvejer at få udført eller har fået udført præsymptomatisk genetisk testning samt dennes slægtninge og øvrige familie, for eksempel ægtefælle. De sociale konsekvenser angår den samme persongruppe, da præsymptomatisk genetisk testning også kan få sociale virkninger i en familie. Eksempelvis når de fælles betingelser, der var i familien inden udførelsen af præsymptomatisk genetisk testning, bliver ændret med en genetisk undersøgelses opdeling af familiemedlemmerne i genbærere og ikke-genbærere. Yderligere angår de sociale konsekvenser af

præsymptomatisk genetisk testning samfundet som helhed, idet brugen af denne testning er med til at præge et samfunds begreber om for eksempel sygdom og sundhed.

Psykiske virkninger af præsymptomatisk genetisk testning

Da præsymptomatisk genetisk testning er et forholdsvist nyt fænomen, har man ikke erfaringer med, hvilke langsigtede psykiske konsekvenser undersøgelseerne indebærer for såvel dem, hvis test er positiv (de personer, der viser sig at være bærere af det gen, der blev undersøgt for), som for dem, hvis test er negativ (de personer, der viser sig ikke at være bærere af det pågældende gen).

De kortsigtede psykiske reaktioner på en præsymptomatisk genetisk testning er bedre undersøgt. Litteraturen på området påviser ikke overraskende reaktioner af meget forskelligartet karakter. De følgende formuleringer om mulige psykiske reaktioner er i tråd med litteraturen på området, men det er bevidst valgt at fremstille disse mulige reaktioner i meget kort form:

De psykiske reaktioner hos personer, hvor genet blev påvist, kan spænde fra lettelse og afklarethed og til skuffelse, usikkerhed om sygdomsforløb, frygt, håbløshed, fortvivlelse, ændret identitetsfølelse, sorg og depression.

De psykiske reaktioner hos personer, hvor genet ikke blev påvist, kan tilsvarende spænde fra følelsen af lettelse og glæde og til skyldfølelse og sorg på vegne af for eksempel de søskende, som ikke ”gik fri”.

Reaktionerne på den genetiske undersøgelse vil naturligvis variere såvel fra person til person som fra sygdom til sygdom. Der er stor forskel på at få påvist genet for eksempelvis Huntingtons chorea, som med sikkerhed bryder igennem, og som hverken kan helbredes eller lindres, at få påvist genet for HNPCC (tarmkræft), som med sikkerhed bryder igennem, men ofte kan forebygges, og endelig at få påvist genet for arvelig brystkræft, som kun muligvis bryder igennem, og som der er visse behandlingstilbud knyttet til.

Ligesåvel er der givetvis forskel på at teste negativ for Huntingtons chorea (det vil sige, at genet for sygdommen *ikke* blev påvist) og dermed at blive fri for videre overvejelser, og at teste negativ for arvelig brystkræft, hvilket udelukkende betyder en frikendelse for de mutationer, der er testet for, og således højst reducerer personens risiko til normalbefolkningens, der som bekendt er ganske stor.

Sociale virkninger af præsymptomatisk genetisk testning

De sociale virkninger af præsymptomatisk genetisk testning kan dels vedrøre den testede, dennes slægt og øvrige familie og dels samfundet som helhed.

Sociale virkninger for den testede

For den testede er det særligt risikoen for stigmatisering og diskriminering, der er genstand for diskussion.

Med risiko for stigmatisering forstås, at den person, der har fået udført præsymptomatisk genetisk testning (og har fået påvist genet), kan føle sig brændemærket og dermed i risiko for diskriminering. Alene denne risiko for stigmatisering kunne stille krav om en vis varsomhed i første omgang bag opfordringen til præsymptomatisk genetisk testning - hvad enten denne har form af en overordnet opfordring fra sundhedsmyndighederne, som stiller muligheden for testning til rådighed, eller af en mere direkte opfordring fra en sundhedsperson til den person, der overvejer at få udført præsymptomatisk genetisk testning. Yderligere kunne risikoen for stigmatisering betinge, at denne søges minimeret ved at tænke den ind i reguleringen af præsymptomatisk genetisk testning, som den kommer til udtryk i lovgivning, protokoller eller referenceprogrammer (*).

Som allerede nævnt må man under sociale virkninger for den testede også inkludere de virkninger, som præsymptomatisk genetisk testning kan få for den indre dynamik i en familie. Eksempelvis kan det ændre en families fællesskab, hvis en genetisk undersøgelse opdeler familien i genbærere og ikke-genbærere.

Arbejdsmarkedet

Lov om brug af helbredsoplysninger m.v. på arbejdsmarkedet søger at hindre diskriminering. Loven har til formål at sikre, at helbredsoplysninger ikke uberettiget anvendes til at begrænse lønmodtageres muligheder for at opnå eller bevare ansættelse. Det gælder uanset, om oplysningerne stammer fra genetiske oplysninger, almindelige

undersøgelser eller andre kilder. For eksempel bliver det anført, at ”en arbejdsgiver må ikke i forbindelse med ansættelse eller under ansættelse af en lønmodtager anmode om, indhente eller modtage eller gøre brug af helbredsoplysninger med det formål at få belyst lønmodtagerens risiko for at udvikle eller pådrage sig sygdomme”^[23]. Men loven åbner mulighed for, at man i særlige tilfælde kan tilbyde den ansatte en præsymptomatisk genetisk testning, som arbejdsgiveren imidlertid ikke må få resultatet af.

Forsikringer og pensioner

Den danske forsikrings- og pensionslovgivning har et lignende sigte, idet denne lovgivning forbyder private forsikringsselskaber og pensionskasser at bede (potentielle) kunder om at få udført en genetisk test samt forbyder at bede om indsigt i et allerede foreliggende testsvar. Formuleringen i loven lyder, at såvel forsikringsselskaber som pensionskasser ikke må ”anmode om, indhente eller modtage og bruge oplysninger, der kan belyse en persons arveanlæg og risiko for at udvikle eller pådrage sig sygdomme, herunder kræve undersøgelser, som er nødvendige for at tilvejebringe sådanne oplysninger”^[24].

I bemærkningerne til loven bliver det anført, at formålet med loven er at imødegå en udvikling, hvor personer forskelsbehandles på grundlag af egne eller slægtnings arveanlæg på en måde, der indebærer en trussel mod den personlige integritet.

Imidlertid gælder der andre forhold, når en person søger det offentlige om for eksempel førtidspension som resultat af en præsymptomatisk genetisk testning. Justitsministeriet og Lægeforeningen har vurderet, at ansøger og genetiker har pligt til at give oplysninger til det offentlige, som kan verificere ansøgerens genetiske profil. Dette står altså i modsætning til en ansøgning om pension fra en privat pensionskasse, hvor pensionskassen ikke må indhente, modtage eller bruge oplysninger om en persons genetiske profil, fordi den private pensionskasse kan bruge disse oplysninger til at udelukke personen fra pension.

Adoption

Muligheden for adoption er et andet område, hvor en præsymptomatisk genetisk testning kan få sociale konsekvenser. En kvinde, hvis familiehistorie giver hende grund til at antage, at hun er i forhøjet risiko for at udvikle for eksempel arvelig brystkræft eller Huntingtons chorea, kunne ønske at adoptere et barn fremfor selv at føde et barn og dermed risikere at give sygdomsgenet videre. Hos adoptionsmyndighederne vil kvinden imidlertid kunne blive bedt om at få udført en præsymptomatisk genetisk testning. Er denne test positiv (det vil sige, at det sygdomsfremkaldende gen bliver påvist), vil hun efter alt at dømme ikke kunne adoptere. Er testen negativ (det vil sige, at det sygdomsfremkaldende gen *ikke* bliver påvist), vil kvinden sandsynligvis foretrække selv at blive gravid. Dermed er adoptantens ret til ikke-viden reelt ikke eksisterende. Og adoptanten er ikke omfattet af den beskyttelse mod forskelsbehandling på grundlag af arveanlæg, som er indbygget i loven om private forsikringsselskaber og pensionskasser.

For at forhindre, at en adoptant bliver bedt om at få udført præsymptomatisk genetisk testning, som kun med et negativt udfald vil gøre, at adoptanten kommer seriøst i betragtning som adoptivforælder, kunne man vælge på forhånd helt at afvise adoption til personer med arvelig sygdom eller med forøget risiko for arvelig sygdom. Denne holdning kunne yderligere siges at være en beskyttelse af adoptivbarnets tarv. Man kunne sige, at taget i betragtning, at antallet af adoptivbørn er så meget lavere end antallet af potentielle adoptivforældre, vil det være en fordel for barnet, at det bliver beskyttet mod at blive adopteret af en familie med arvelig sygdom eller med forøget risiko for arvelig sygdom. Man beskytter derved barnet mod at vokse op i en familie med de belastninger, der kunne følge af forøget risiko for sygdom og muligvis en forælders tidlige død. Og man beskytter barnet mod at vokse op i en familie, hvor forældrene på trods af ønsket om at adoptere, alligevel kunne føde et eget barn, der er sygt og kræver ekstraordinær omsorg.

Omvendt kunne en sådan holdning siges at overbetone betydningen af en arvelig ”belastning” hos potentielle adoptivforældre på bekostning af de kvaliteter, parret i øvrigt måtte have, og som bør indgå i den samlede vurdering af deres forældreevne.

Yderligere kunne det anføres, at den mod sit sigte bidrager til en stigmatisering af personer med genetisk sygdom eller forøget risiko for genetisk sygdom. En person, der ved en præsymptomatisk genetisk testning er fundet at bære et sygdomsfremkaldende gen, er som allerede nævnt ikke mere syg end inden, testen blev udført, og bliver det måske heller aldrig (afhængigt af hvilken sygdom, der er undersøgt for). Undersøgelsen sigter mod

gendiagnostik og ikke sygdomsdiagnostik.

Sociale virkninger for samfundet

Det har i forbindelse med brugen af præsymptomatisk genetisk testning ofte været fremført, at målgruppen for en sådan testning må formodes efterhånden at blive udvidet til at omfatte os alle. Samtidig bliver det anført, at med denne udvidelse af målgruppen for genetisk testning følger en risiko for, at vi udvikler en ”bekymringskultur” eller et risikofokuseret testsamfund. Skræmmebilledet på en sådan kultur er billedet af enhver nyfødt borger udrustet med en komplet kortlægning af sit genom og senere indkaldt til jævnlige undersøgelser for den eller de genetisk betingede sygdomme, som vedkommende måtte være disponeret for at udvikle.

Præsymptomatisk genetisk testning kan således dramatisk ændre på vor forståelse af, hvad sygdom er, øge sygdomsfølelsen og bidrage til et samfund af sygeliggjorte og ængsteliggjorte førpatienter, det vil sige personer, der er raske, men måske vil blive syge.

Men præsymptomatisk genetisk testning kan også forbedre vores tilværelse ved at give os vished og handlemuligheder i et samfund med bevidste borgere eller forbrugere, der lægger pres på sundhedssystemet. Testningen kan give os muligheden for at ændre livsstil eller få medicinsk behandling, der forebygger, udsætter eller lindrer en genetisk sygdom. Og dermed kan præsymptomatisk genetisk testning også tænkes at mindske sygdomsfølelsen hos det enkelte menneske såvel som i samfundet som helhed.

Dr. Thorvald Sirnes, Institut for Administrasjon og Organisasjonsutvikling, Universitetet i Bergen, har formuleret det potentielle problem med den genetiske testning således:

Problemet er ikke, hvilken effekt gentests vil have i dagens samfund, men hvilket samfund og hvilken kultur, de er med til at skabe^[25].

Thorvald Sirnes siger videre, at det er et kernespørgsmål, hvilken betydning den genetiske testning får for skillelinjen mellem begreberne syg og rask. Da alle som nævnt har flere genetiske ”fejl”, vil alle kunne karakteriseres som syge. Sygdomsbegrebet vil derfor kunne udvides i en sådan grad, at det bliver vanskeligt at trække grænsen mellem syg og rask - med meget store prioriteringsproblemer til følge. Udbredt brug af genetisk testning kan således gøre begrebet sygdom ligeså udflydende og vanskeligt definerbart som begrebet sundhed, og resultere i, at sygdomsbegrebet bliver ubrugeligt som kriterium og styringsinstrument. Hvad skal vi i så fald sætte i stedet, spørger Sirnes?

De sociale virkninger af præsymptomatisk genetisk testning kan ligeledes tænkes inden for menneskers selvforståelse og livsstil. Det er kendt, at mennesker har vanskeligt ved at forstå og forholde sig til risikovurderinger. For eksempel besked om at have 50 procents risiko for at udvikle en given sygdom inden en bestemt alder - og 80 procents risiko for at udvikle den inden en højere alder. Og måske samtidig at have en vis forhøjet risiko for at udvikle en helt anden sygdom.

Udbredt brug af præsymptomatisk genetisk testning og de medfølgende risikovurderinger kan således få betydning for, hvorledes mennesker tilrettelægger deres liv. På den ene side kan man forestille sig en sygdomsdeterminisme eller fatalisme, der kunne begrunde intet at foretage sig i retning af eventuelt at forhindre en sygdoms udbrud - ”for der er alligevel ikke noget at gøre”.

På den anden side kan man forestille sig, at risikovurderingerne blev en meget bestemmende faktor i planlægningen af tilværelsen, således at for eksempel livsstilen blev tilrettelagt med henblik på at imødegå den sygdom, som det enkelte individ oplever som mest truende.

Sirnes tolker begge disse muligheder (fatalismen og den individualiserede livsstils-tilrettelæggelse) som problematiske:

Begge disse scenarier gør, at livsstilene bliver medikaliserede, eller bliver styrede af genetisk sygdomsrisiko. Det kan skabe et éndimensionalt samfund, hvor medicinen og sygdommene får en alt for stor plads i forhold til andre sider ved livet (...)^[26].

Det Ethiske Råds anbefalinger om psykiske virkninger af præsymptomatisk genetisk testning

Det Etske Råd anbefaler, at der bliver tilvejebragt viden om de psykiske langtidsvirkninger af præsymptomatisk genetisk testning såvel for dem, som har fået påvist et sygdomsfremkaldende gen, som for dem, hvis test ikke påviste det pågældende gen.

En sådan viden, som kunne have form af tværvideenskabelige undersøgelser, bør være tilvejebragt senest i tide til, at den, sammen med viden om de kortsigtede psykiske virkninger, kan tages i brug ved overvejelser om at tilbyde præsymptomatisk genetisk testning for de udbredte folkesygdomme, hvorved der vil ske en markant udvidelse af målgruppen for den genetiske testning.

Rådet finder, at der er basis for et forskningsprojekt om de psykosociale konsekvenser for individ såvel som for familie, der bliver involveret i præsymptomatisk genetisk testning.

Det Etske Råds anbefalinger om sociale virkninger for individet af præsymptomatisk genetisk testning

Det Etske Råd anbefaler, at der bør gælde samme regler for pensionsansøgning hos det offentlige som hos en privat pensionskasse. Dette betyder, at det offentlige ikke i forbindelse med en pensions sag må anmode om, indhente eller modtage og bruge oplysninger, der kan belyse en persons arveanlæg.

En følge af dette vil være, at det ikke bliver muligt at opnå pension på baggrund af en positiv præsymptomatisk genetisk test. Dette kan naturligvis opleves som en forringelse af vilkårene for den enkelte ansøger. Det Etske Råds baggrund for denne anbefaling er imidlertid, at sådanne regler sikrer mod diskrimination på baggrund af arveanlæg og fastholder, at anlægsbærerdagnostik ikke er sygdomsdiagnostik: at en person, som har fået påvist et sygdomsfremkaldende gen ved en præsymptomatisk genetisk test, er rask og ikke pensionsberettiget alene på baggrund af den genetiske test.

Det Etske Råd anbefaler, at adoptionsmyndigheder ligeledes ikke må anmode om, indhente eller modtage og bruge oplysninger, der kan belyse en adoptants arveanlæg.

Baggrunden for denne anbefaling er et ønske om at sikre en adoptants ret til ikke-viden og at imødegå en udvikling, hvor personer forskelsbehandles på grundlag af egne eller slægtnings arveanlæg.

Det Etske Råds anbefalinger om sociale virkninger for samfundet af præsymptomatisk genetisk testning

Det Etske Råd er opmærksomt på, at den udbredte brug af præsymptomatisk genetisk testning, som må forventes at følge i kølvandet af kortlægningen af det humane genom, kan få negative sociale konsekvenser. Rådet frygter, at med denne udvidelse af målgruppen for genetisk testning følger en risiko for udviklingen af en "bekymringskultur" eller et risikofokuseret testsamfund.

Et sådant testsamfund kan skabe en generel sygeliggørelse og ængsteliggørelse af befolkningen, som markant kan ændre raske menneskers selvforståelse og valg af livsstil.

Yderligere kan der ske et uønsket skred i forståelsen af sygdom og sundhed, således at det bliver endnu vanskeligere at definere begrebet sygdom og dermed at definere, hvorledes sundhedsvæsenets ressourcer bør prioriteres.

Det Etske Råd anbefaler, at der bliver tilvejebragt undersøgelser, som kaster lys over de mulige sociale konsekvenser for samfundet af præsymptomatisk genetisk testning samt om muligheder for at styre disse.

Rådet anser en sådan viden som nødvendig for kvaliteten af debatten om en eventuel indførelse af udbredt brug af præsymptomatisk genetisk testning, jfr. punkt 5.6.

4.4. Prioritering og genetisk rådgivning i forbindelse med præsymptomatisk genetisk testning

Enhver undersøgelse eller behandling inden for sundhedsvæsenet indgår i det større puslespil at få ressourcerne til at slå til. Der må prioriteres, fordi der ikke er ressourcer til at tilbyde alle patienter eller potentielle patienter de undersøgelser, behandlinger eller den pleje, der bliver efterspurgt, og som vil være til gavn for dem.

Også præsymptomatisk genetisk testning indgår naturligvis i denne prioritering af ressourcerne, og Det Etske Råd har i den forbindelse diskuteret følgende spørgsmål:

1. Hvilke patientgrupper bør sundhedsvæsenet prioritere først - de syge eller de måske syge?
2. Har samfundet en pligt til at tilbyde præsymptomatisk genetisk testning for de sygdomme, det er muligt at teste for?
3. I bekræftende fald: hvorledes skal målgruppen for en sådan testning defineres? Anderledes formuleret: Hvorledes kan samfundet styre brugen af præsymptomatisk genetisk testning?
4. Hvilke krav bør imødekommes, før præsymptomatisk genetisk testning eventuelt bliver iværksat?

De syge eller de måske syge?

1. Hvilke patientgrupper bør sundhedsvæsenet prioritere først - de syge eller de måske syge?

Man skal ikke tage fra de syge og give til de raske

Man kan mene, at når der er begrænsede ressourcer til brug for sundhedsvæsenet, bør disse i det mindste bruges på de syge - og ikke på de raske eller måske syge. Følgelig kunne man mene, at præsymptomatisk genetisk testning ikke bør være et offentligt finansieret tilbud, idet de mennesker, tilbudet henvender sig til, er raske - eller i hvert fald symptomfrie. Skal sundhedsvæsenet anvende ressourcer på at teste raske for mulige sygdomme, vil der nødvendigvis gå ressourcer fra de syge med langt mere presserende behov for undersøgelser, behandling og pleje. Det er ikke solidarisk, kunne man mene, men tværtimod en omvendt Robin Hood: man tager fra de syge og giver til de raske.

Forebyggelse og lindring har også værdi

Imidlertid kunne man også mene, at det netop er solidarisk: at tilbudet om præsymptomatisk genetisk testning er udtryk for en anerkendelse af, at ikke kun brækkede arme og infektioner, men også reel frygt for det fremtidige helbred, giver behov for sundhedsydelse. Man kunne mene, at kvinden, som er i forhøjet risiko for arvelig brystkræft eller Huntingtons chorea, har et ønske om lindring, som er mindst lige så legitimt som det ønske, der for eksempel giver kvinder mulighed for mammografiscreening eller screening for livmoderhalskræft. Man kunne i forlængelse heraf mene, at det er et omsorgssvigt ikke at tilbyde præsymptomatisk genetisk testning, hvis en sådan testning kan hjælpe en risikoperson til at forebygge sygdommen, udsætte eller lindre symptomer ved at sætte tidligt ind eller blot hjælpe risikopersonen til bedre at kunne planlægge sin tilværelse. Denne opfattelse er i overensstemmelse med en vidt accepteret formulering af målsætningen for det danske sundhedsvæsen, hvori ikke alene indgår fremme af sundhed, men tillige forebyggelse af sygdom og bekæmpelse og lindring af helbredsrelateret lidelse^[27].

Til argumentet om, at man med præsymptomatisk genetisk testning tager fra de syge og giver til de raske, kunne det anføres, at dette er et kortsigtet synspunkt. Kun i starten forholder det sig sådan, mens det på lang sigt vil være en gevinst for samfundet at forebygge sygdom.

Pligt til at tilbyde præsymptomatisk genetisk testning?

2. Har samfundet en pligt til at tilbyde præsymptomatisk genetisk testning for de sygdomme, det er muligt at teste for?

Man skal ikke teste, blot fordi man kan

Svaret på spørgsmålet om samfundets pligt vil igen afhænge af, hvorledes man opfatter målsætningen for det danske sundhedsvæsen – og hvorledes man dermed ønsker at prioritere ressourcerne. Man kan mene, at der ikke eksisterer en sådan pligt: at præsymptomatisk genetisk testning ligger uden for de kerneydelser, der må have størst prioritet i sundhedsvæsenet, og at udbredt testning vil være en uetisk tilsidesættelse af forpligtelsen til at hjælpe der, hvor nøden er størst. Man kan mene, at alene det at kunne ikke er et tvingende argument for rent faktisk også at skulle. Nye tekniske muligheder bør ikke uden videre udmøntes i praksis, men bør underlægges en vurdering af de tekniske og etiske problemer, der knytter sig til den givne teknologi. I modsat fald kan man frygte, at de nye tekniske muligheder kommer til at sætte dagsordenen for styringen af sundhedsvæsenet. Konkret for eksempel at det bliver de formentlig hastigt øgede muligheder for udførelse af præsymptomatisk genetisk testning, der kommer til at definere, hvad der bliver betragtet som en alvorlig lidelse med tilsvarende krav om ydelser fra

sundhedsvæsenet.

Forskningsresultater tilhører os alle

Omvendt kan man mene, at det er uetisk ikke at stille en given test til rådighed for de personer, den er udviklet til at hjælpe - og særligt hvis testen er udviklet på baggrund af offentligt finansieret forskning og dermed kan siges at tilhøre "samfundet". Man kan mene, at det er formynderi og en tilsidesættelse af individets ret til selvbestemmelse, hvis beslutningen for eller imod testning bliver truffet af en offentlig myndighed på vegne af den risikoperson, som testen angår. Man kan derfor mene, at prioriteringsdiskussionen skal ind på et meget tidligere tidspunkt, så det sikres at offentligheden gennem en åben debat kan få indflydelse på den teknologiske udviklingsproces. Når først en test er fuldt udviklet, og patienter og sundhedspersonale er begyndt at efterspørge den, er det for sent at indlede overvejelser om prioritering. I følge denne overbevisning vil det på dette tidspunkt være uetisk ikke at stille testen til rådighed. Men det kan naturligvis diskuteres, hvorledes målgruppen for en given test bør defineres.

Hvorledes skal målgruppen defineres?

3. Hvorledes skal målgruppen for præsymptomatisk genetisk testning defineres? Eller anderledes formuleret: Hvordan skal samfundet styre brugen af præsymptomatisk genetisk testning?

Igen er arvelig brystkræft et godt eksempel til illustrering af problemstillingen. Arvelig brystkræft er en af verdens mest almindelige genetiske sygdomme^[28]. Det betyder, at med muligheden for genetisk testning for arvelig brystkræft har vi taget første skridt på vej mod en situation, hvor genetisk diagnostik ikke er begrænset til de sjældne arvelige sygdomme, men hvor det er muligt at teste for en folkesygdom. Den situation, der formodes at blive almindelig, når kortlægningen af det humane genom er fuldført, og den potentielle målgruppe for præsymptomatisk genetisk testning kan således blive udvidet til at omfatte hele befolkningen. Dermed bliver tilbudet om præsymptomatisk genetisk testning ikke længere rettet til de få, der har kendt, høj risiko for en arvelig sygdom, men til de mange.

Men hvem skal have tilbud om testning for arvelig brystkræft? Der skal en genetisk test til for at sondre mellem arvelige og sporadiske (det vil sige tilfældigt opståede) former for brystkræft. Og dermed bliver hele den kvindelige befolkning potentielle brugere af testen, der i bedste fald kan sortere grupper med høj risiko fra gruppen med gennemsnitlig risiko^[29].

Dette vil nødvendigvis få konsekvenser for fordelingen af ressourcerne i sundhedsvæsenet, hvis ikke en forudgående diskussion har afklaret, hvilke hensyn eller kriterier, der skal regulere brugen af præsymptomatisk genetisk testning.

Begrænset adgang

En holdning kunne være, at præsymptomatisk genetisk testning kun skulle stilles til rådighed for personer, der er i risiko for genetiske sygdomme, som efter bestemte kriterier for sygdommens alvorlighed er opført på en særlig positivliste (*). En sådan positivliste ville fungere som et styringsredskab, der sikrer, at ressourcerne i sundhedsvæsenet bliver brugt på de tiltag, der vurderes at være af størst vigtighed.

En anden holdning kunne være, at præsymptomatisk genetisk testning kun skulle stilles til rådighed for den person, som forinden har søgt genetisk rådgivning. Den genetiske rådgivers opgave ville så være at udfærdige et stamtræ over personens familie og familiens sygdomsbillede og på baggrund heraf at bedømme, om der er grundlag for at betragte den rådsøgende som højrisikoperson (og dermed tilbyde en genetisk test), eller om der blot er tale om en tilfældig ophobning i hendes familie. For at afgøre spørgsmålet om genbærerstatus kræves imidlertid information fra familiemedlemmer. Og dermed åbnes for de mange etiske problemer omkring henvendelse til og information af slægtninge, der er omtalt ovenfor under afsnittet om "Retten til viden og retten til ikke-viden"^[30].

I forlængelse heraf er et yderligere argument for at begrænse adgangen til præsymptomatisk genetisk testning, at en meget udbredt brug af genetisk testning øger risikoen for, at kvaliteten af den tilhørende genetiske rådgivning forringes, idet den ikke i samme grad kan sikres varetaget af faguddannede genetikere, men vil overgå til eksempelvis praktiserende læger.

Ligeledes kunne man mene, at en ubegrænset adgang til præsymptomatisk genetisk testning vil få uønskede sociale og psykiske konsekvenser i retning af sygeliggørelse og ængsteliggørelse. Som tidligere nævnt kan dette føre til et skred i forståelsen af sygdom og sundhed, således at det bliver vanskeligt at definere begrebet sygdom og dermed

at definere, hvorledes sundhedsvæsenet bør prioritere sine ressourcer. Ubegrænset adgang til præsymptomatisk genetisk testning kan altså få uønskede følger for fordelingen af ressourcer i sundhedsvæsenet.

Endelig kunne en ubegrænset adgang til præsymptomatisk genetisk testning få den konsekvens, at det bliver vanskeligt at fastholde et nødvendigt forbud mod testning af mindreårige.

Adgang til alle

En anden holdning kunne være, at man ikke kan begrænse adgangen til en test, idet det ikke vil være muligt at anlægge etisk forsvarlige kriterier for en sådan begrænsning. Kriterier, der er fastlagt af en offentlig myndighed, vil pr. definition ikke kunne tage tilstrækkelige individuelle hensyn og vil dermed fratage det enkelte individ sin ret til at træffe autonome beslutninger, baseret på netop de særlige forhold, der gør sig gældende i den pågældendes liv. Med hvilken ret kan man udelukke nogle fra det gode, det er at få kendskab til sin genetiske profil?

Det samme kunne indvendes over for forslaget om at begrænse adgangen til testning ved hjælp af positivlister. Et yderligere argument imod brugen af positivlister - og et argument for en ubegrænset adgang til testning - er, at erfaringen viser, at der ikke er behov for en sådan styring. De mennesker, som dette angår, er selv i stand til at tage stilling for eller imod testning, og der foregår dermed en fornuftig selvregulering af området. Eksempelvis har der i flere lande været undersøgelser af indstillingen til præsymptomatisk genetisk testning blandt personer i risiko for Huntingtons chorea, før denne blev tilbudt. Mellem 80 og 90 procent angav, at de ville benytte sig af muligheden. Senere, da testen blev en realitet, viste det sig imidlertid, at det kun er mellem 10 og 15 procent, der vælger at få foretaget en præsymptomatisk genetisk testning^[31].

Argumentet, at ubegrænset adgang til præsymptomatisk genetisk testning vil åbne for overvældende etiske problemer i relation til slægtninges ret til viden/ret til ikke-viden, er ikke et tilstrækkeligt tvingende argument til at begrænse adgangen til viden for mennesker, som oplever sig som risikopersoner med behov for den afklaring, præsymptomatisk genetisk testning kan tilvejebringe.

Et andet argument for en ubegrænset adgang til præsymptomatisk genetisk testning er, at der er grund til at formode, at en sådan testning vil blive et kommercielt tilbud, der fungerer parallelt med det offentlige tilbud. Allerede nu kan man blandt andet i USA købe sig til testning for arvelig brystkræft. Hvis der i det offentligt finansierede sygehusvæsen er en begrænset adgang til præsymptomatisk genetisk testning, vil personer, der ønsker at få udført en sådan undersøgelse, være henvist til det kommercielle marked. Det kan betyde en forringelse af kvaliteten af information og rådgivning før og efter testningen, som i den situation ikke længere varetages af faguddannede genetikere og i øvrigt fungerer på markedets vilkår om udbud og efterspørgsel. Hvis man skal sikre sig, at adgangen til præsymptomatisk genetisk testning bliver styret af lægefaglige vurderinger og optimal information og rådgivning af den person, der ønsker undersøgelsen udført, og omvendt sikre sig mod, at adgangen alene styres af udbud og efterspørgsel, er det således nødvendigt, at det offentlige ikke begrænser adgangen til disse undersøgelser.

Krav til præsymptomatisk genetisk testning

4. Hvilke krav bør imødekommes, før præsymptomatisk genetisk testning eventuelt bliver iværksat?

Man kan ved besvarelsen af dette spørgsmål opstille en række kriterier, der kan søges opfyldt enkeltvis eller samlet. Herunder er kort nævnt fire kriterier, der ofte optræder i diskussionen om prioritering inden for sundhedsvæsenet generelt og i diskussionen om prioritering af præsymptomatisk genetisk testning specifikt.

Krav om omkostningseffektivitet og samfundsnytte Iværksættelsen af præsymptomatisk genetisk testning kunne gøres afhængig af, hvorvidt det rent økonomisk lønner sig med en sådan tidlig diagnostik, hvorvidt det har en positiv effekt på folkesundheden, og hvorvidt det således kan betragtes som samfundsnyttigt.

Tilhængere af et sådant krav kunne anføre, at sådanne betragtninger er nødvendige for at sikre en veldokumenteret prioritering af ressourcerne - fremfor en prioritering, der er resultatet af et mangelfuldt vidensgrundlag, tilfældigheder i beslutningsprocessen og stærke og synlige patientgruppers evne til at fremhæve egne behov på bekostning af de svagere patientgrupper.

Modsæt kunne skeptikere anføre, at det for det første er uhyre vanskeligt at udføre den slags beregninger, fordi de blandt andet bygger på skøn over befolkningens ønske om at tage imod det givne tilbud. Der er erfaring for, at det

er vanskeligt at lave et sådant skøn med den fornødne præcision (jvf. oven for om misforholdet mellem andelen af personer i risiko for Huntingtons chorea, der angiver at ville benytte sig af præsymptomatisk genetisk testning - og andelen af risikopersoner, der rent faktisk vælger at få udført undersøgelsen). For det andet vil det uvægerligt give uønskede konsekvenser, når sundhedsøkonomiske analyser, der slet ikke er gearede til at inddrage de "bløde" aspekter af prioriteringen, bliver overordnet hensynet til individet. Hvorledes vil analyser af betydningen for folkesundheden, der måler succes i antal vundne leveår, kunne inddrage for eksempel værdien af den tryghed en præsymptomatisk genetisk testning kan give et risikoindivid?

Krav til behandlingen

Iværksættelsen af præsymptomatisk genetisk testning kunne gøres afhængig af kvaliteten af den behandling, der kan tilbydes personer, der har fået påvist et sygdomsfremkaldende gen, og viden om, hvorvidt behandlings- og helbredelseschancerne er væsentligt bedre for diagnosticerede genbærere (*) end for ikke-diagnosticerede genbærere.

Tilhængere af dette krav kunne anføre som ovenfor, at uden en sådan dokumentation for behandlingens kvalitet, vil prioriteringen ikke foregå på et tilstrækkeligt informeret grundlag.

Skeptikerne, derimod, kunne anføre, at det er et vilkår inden for sundhedsvæsenet, at man ikke kan udsige noget præcist om disse forhold, før efter nogen tids brug af - i dette tilfælde - tilbudet om præsymptomatisk genetisk testning. Og at selv da vil det være vanskeligt at honorere krav til kvaliteten af behandlingen, når det kan siges, at en del af "behandlingen" består i at give dem, der ønsker en test foretaget, viden og handlemuligheder (jævnfør kapitel 2 om de mest almindelige årsager til, at personer ønsker udført præsymptomatisk genetisk testning).

Krav til genets hyppighed og penetrans

Iværksættelsen af præsymptomatisk genetisk testning kunne gøres afhængig af det sygdomsfremkaldende gens hyppighed og penetrans. Man kunne for hver enkelt genetisk sygdom vurdere, om risikoen er af en størrelsesorden, der kan retfærdiggøre, at raske mennesker bliver tilbudt en genetisk test, og at slætninge bliver opsøgt.

Tilhængere af dette kunne anføre, at en sådan vurdering af sygdomsgenets hyppighed og penetrans er et helt nødvendigt styringsinstrument. Hvis genetiske sygdomme med en relativt lav penetrans bliver prioriteret på linie med sygdomme med høj penetrans, vil der opstå uforholdsmæssigt mange etiske problemer og et ukontrollabelt ressourceforbrug. De etiske problemer vil for eksempel bestå i en helt unødigt sygeliggørelse og ængsteliggørelse af et stort antal mennesker, der kontaktes med henblik på testning for en genetisk sygdom, som kun meget få vil udvikle. I forlængelse heraf vil opstå de problemer omkring krænkelse af retten til ikke-viden eller krænkelse af individets autonomi, som er diskuteret tidligere i denne redegørelse.

Skeptikere, derimod, kunne anføre, at spørgsmålet om penetrans er en lægefaglig distinktion, som reelt ikke har relevans for det enkelte individ. Den person, som føler sig i forhøjet risiko for at udvikle for eksempel alfa-1-antitrypsin-mangel, vil ikke føle sig beroliget af den statistiske betragtning, at sandsynligheden eksempelvis kun er omkring 2,5%. Derfor vil et krav om penetrans af en given størrelsesorden kunne have den tendens, som også de sundhedsøkonomiske analyser kunne have - tendensen til at underbetone hensynet til individet.

Krav til sygdommens alvorlighed

Iværksættelsen af præsymptomatisk genetisk testning kunne gøres afhængig af på forhånd fastlagte kriterier for sygdommens alvorlighed, herunder tidspunkt for udbrud og de sociale og psykiske belastninger, der forventes at følge af sygdommen.

Tilhængere af et sådant krav kunne igen anføre, at sådanne positivlister er et nødvendigt styringsinstrument til at skelne mellem alvorlige og mindre alvorlige genetiske sygdomme for at sikre, at ressourcerne bliver anvendt der, hvor behovet reelt er størst og for ikke at åbne for en Pandoras æske af etiske problemer.

Skeptikerne kunne dertil anføre, at det ikke er etisk forsvarligt at prioritere på baggrund af krav til en sygdoms alvorlighed, idet genetiske sygdomme (som alle andre sygdomme) falder forskelligt ud hos forskellige personer. Derfor er det sjældent muligt at sige noget entydigt om en sygdoms alvorlighed. Hertil kommer, at sygdommens alvorlighed opleves forskelligt af forskellige patienter. Hyperkolesterolemie, for eksempel, kan af én patient opleves som en meget alvorlig og socialt og psykisk belastende tilstand, medens en anden patient med et objektivt set ligeså alvorligt sygdomsbillede, kan have formået at indrette sin tilværelse på en sådan måde, at sygdommen opleves som

langt mindre alvorlig og belastende. Derfor vil det heller ikke være muligt at indkredse de sociale og psykiske belastninger, der forventes at følge af sygdommen, med en sådan præcision, at disse udsagn kan danne baggrund for prioritering af tilbudet om præsymptomatisk genetisk testning.

Det Ethiske Råds anbefalinger vedrørende prioritering af præsymptomatisk genetisk testning

Forudsætningen for Det Ethiske Råds anbefalinger vedrørende prioriteringen af præsymptomatisk genetisk testning er en erkendelse og accept af, at præsymptomatisk genetisk testning er - og også fremover vil være - en del af sundhedsvæsenets virke.

Rådet ønsker samtidig at pege på, at præsymptomatisk genetisk testning fremover ligeledes vil blive et kommercielt tilbud styret af udbud og efterspørgsel. Rådet nærer bekymring for de konsekvenser, dette måtte have for kvaliteten af den information og rådgivning, der er nødvendig både før og efter udførelsen af præsymptomatisk genetisk testning. Rådet finder det følgelig nødvendigt, at såvel det offentlige tilbud som det private marked for genetisk undersøgelse bliver underkastet politisk fastlagte og forpligtende standarder.

Rådet er yderligere bekymret over, at kommercielle virksomheder kan få patent på undersøgelsen af gener for særlige mutationer. Den virksomhed, der har patentretten, kan kræve, at undersøgelserne udelukkende bliver udført på virksomhedens laboratorier. Dette indebærer en risiko for monopolisering af genetiske undersøgelser og hertil knyttet risiko for misbrug af informationer - for eksempel kortlægning af de store mængder genetisk materiale uden afsendernes samtykke og viden.

Monopoliseringen indebærer yderligere risiko for en prislægningspolitik, der begrænser adgangen til præsymptomatisk genetisk testning. **Det Ethiske Råd anbefaler** følgelig, at der politisk tages stilling til, hvorledes man minimerer de risici, der kan følge af monopolisering af genetiske undersøgelser.

Det Ethiske Råd anbefaler initiativer til en bred, folkelig debat om brugen af præsymptomatisk genetisk testning på linie med de initiativer, der tidligere er blevet iværksat af Folketing og Sundhedsministerium i forbindelse med sundhedsministerens redegørelse til Folketinget om genteknologi og lægelig behandling af mennesker.

Det Ethiske Råd ønsker, at diskussionen om, hvorledes præsymptomatisk genetisk testning skal prioriteres inden for sundhedsvæsenet, bliver iværksat på et tidspunkt, der sikrer, at offentligheden gennem en åben debat får indflydelse på denne diskussion.

Det Ethiske Råd anbefaler, at nye initiativer til præsymptomatisk genetisk testning ikke bliver iværksat før de fornødne økonomiske ressourcer til testning og kvalificeret genetisk og psykologisk rådgivning er til stede, og før det er klarlagt, hvor de økonomiske ressourcer til iværksættelsen kommer fra.

Det Ethiske Råd anbefaler, at man skærper og præciserer kravene til beslutningsgrundlaget for eventuelt at indføre yderligere tilbud om præsymptomatisk genetisk testning.

Eksempelvis bør der som en del af beslutningsgrundlaget foreligge en opgørelse over, hvor stor gavn, der er af at iværksætte tilbudet i forhold til ikke at gøre det. Det bør fremgå, hvor stort et fald i sygelighed, der kan forventes som følge af iværksættelsen. Det bør fremgå, om behandlingsresultater og helbredelseschancer er forbedrede for diagnosticerede genbærere i forhold til ikke-diagnosticerede genbærere. Der bør foreligge undersøgelser om de sociale og psykologiske konsekvenser af at iværksætte tilbudet om genetisk testning, vurderet i forhold til den situation, hvor der ikke eksisterer et sådant tilbud. Endelig bør overvejelser om en given sygdoms hyppighed, penetrans og alvorlighed indgå i den samlede vurdering af, hvorvidt der skal iværksættes et tilbud om præsymptomatisk genetisk testning.

For Det Ethiske Råd er det væsentligt, at beslutning om prioritering bliver truffet på baggrund af afvejning af disse mange relevante hensyn. Hensynet til individet, hensynet til dennes familie og hensynet til samfundet må således samlet indgå i diskussionen om, hvorvidt der bør iværksættes et tilbud om præsymptomatisk genetisk testning.

Fodnoter

^[15] Det Ethiske Råd har tidligere beskæftiget sig med de etiske problemer, der knytter sig til brugen af såkaldte biobanker, hvor for eksempel

prøver fra kræftkuder kan opbevares. Se Sundhedsvidenskabelige informationsbanker – biobanker, udgivet i 1996 af Statens Sundhedsvidenskabelige Forskningsråd, Den Centrale Videnskabsetiske Komité og Det Ethiske Råd. (Kan rekvireres fra Det Ethiske Råd). Rådet vil derfor ikke i denne sammenhæng komme nærmere ind på dette område, men blot nævne, at opbevaring af biomateriale giver anledning til overvejelser blandt andet i relation til afbalanceringen mellem hensynet til den person, som afgiver biomateriale, og hensynet til den dokumentation, som sundhedsvæsenet (hhv. de sundhedsvidenskabelige forskere) har behov for i diagnostisk og forskningsmæssig øjemed.

^[16] I lov om patienters retsstilling hedder det for eksempel følgende i kapitel 5, §26, stk. 2, nr. 2: ”Videregivelse af (...) oplysninger kan uden patientens samtykke ske, når (...) videregivelse er nødvendig til berettiget varetagelse af en åbenbar almen interesse eller af væsentlige hensyn til patienten, sundhedspersonen eller andre(...)”.

Meget lignende formuleringer ses i følgende lovgivning: straffelovens §152e, litra 2; lov om udøvelse af lægegerning, kapitel 2, §9; forvaltningsloven, kapitel 8, §28, stk. 2, nr. 3.

^[17] Eksemplet er hentet fra følgende artikel: Sørensen, Sven Asger. Ethiske aspekter ved diagnostik af arvelige sygdomme, specielt med henblik på Huntingtons chorea, *Nordisk Medicin* vol 105, 1/1990:2-4.

^[18] Wexler, Nancy S. *The Tiresias complex: Huntington's disease as a paradigm of testing for lateonset disorders*. *The FASEB Journal*, vol 6, July 1992:2822 (Det Ethiske Råds oversættelse).

^[19] Brev af 15. januar 1996 fra Den Centrale Videnskabsetiske Komité til Sundhedsministeriet.

^[20] Dette afsnit er hovedsageligt inspireret af artikler i følgende udgivelse: Clarke, Angus (ed.). *The Genetic Testing of Children*. (BIOS Scientific Publishers Ltd, Oxford, 1998).

^[21] Cohen, Cynthia B. ”Moving away from the Huntington's disease paradigm in the predictive genetic testing of children”. In Clarke, Angus (ed.). *The Genetic Testing of Children*. (BIOS Scientific Publishers Ltd, Oxford, 1998).

Marteau, Theresa M og Susan Michie. ”Predictive genetic testing in children: the need for psychological research”. In Clarke, Angus (ed.). *The Genetic Testing of Children*. (BIOS Scientific Publishers Ltd, Oxford, 1998).

^[22] Kilde til tre ovenstående afsnit: Marteau, Theresa M og Susan Michie. ”Predictive genetic testing in children: the need for psychological research”. In Clarke, Angus (ed.). *The Genetic Testing of Children*, pp. 171-175. (BIOS Scientific Publishers Ltd, Oxford, 1998).

^[23] Lov om brug af helbredsoplysninger m.v. på arbejdsmarkedet, kapitel 2, §2, stk. 3. Vedtaget i Folketinget den 26. april 1996.

^[24] Lov om forsikringsaftaler og lov om tilsyn med firmapensionskasser, kapitel 1, §3a og §9a .Vedtaget i Folketinget den 29. maj 1997.

^[25] Sirnes, Thorvald. ”Sociale konsekvenser av genetisk testning.” In *Gentesting – nye muligheter, nye dilemmaer*. Det norske Bioteknologinemnda, 1998. Ovenstående citat stammer fra Internetartiklens side 1 og er oversat fra nynorsk af Det Ethiske Råd.

^[26] samme, artiklens side 3.

^[27] Se for eksempel denne formulering af det overordnede mål for sundhedsvæsenet i Det Ethiske Råds redegørelse *Prioritering i sundhedsvæsenet*, 1996:71 : ”Fremme af sundhed og forebyggelse af sygdom, bekæmpelse og lindring af helbredsrelateret lidelse med henblik på at sikre mulighed for livsudfoldelse for alle, uanset deres sociale baggrund og økonomiske formåen”.

^[28] Caskey, C. Thomas og Belinda J.F. Rossiter, *Presymptomatic Testing for Genetic Diseases of Later Life. Pharmacoepidemiological Considerations*, *Drugs and Aging* 7 (2):124, 1995.

^[29] Koch, Lene, *Ethiske aspekter ved genetisk testning og rådgivning for arvelig cancer*, *Ugeskrift for Læger* 160/12, 16. marts 1998: 1839.

^[30] Samme kilde.

^[31] Clarke, Angus (ed). *The Genetic Testing of Children*, (Appendix 1. The genetic testing of children: Report of a Working Party of the Clinical Genetics Society, p. 291.) (BIOS Scientific Publishers Ltd, Oxford 1998).

5. Sammenfatning af Det Ethiske Råds anbefalinger

I de foregående kapitler diskuterede Det Etske Råd de etiske problemer, der knytter sig til præsymptomatisk genetisk testning. Diskussionen drejede sig særligt om fire hovedtemaer, og for hvert hovedtema blev der formuleret en række anbefalinger. For overskuelighedens skyld er disse anbefalinger sammenfattet i nedenstående kapitel 5.

”Etik til Tiden”

Det Etske Råd ser med bekymring på, at nye teknikker og procedurer inden for sundhedsvæsenet ofte bliver indført, uden at de etiske konsekvenser forinden har været gjort til genstand for en offentlig debat. En sådan debat bør finde sted, allerede mens en given teknik er på forsknings- og udviklingsplan, og ikke først når teknikken er klar til anvendelse, og grupper af patienter og behandlere har fået interesse for den.

Der er grund til at antage, at målgruppen for præsymptomatisk genetisk testning vil blive udvidet til at omfatte hele befolkningen, når kortlægningen af det humane genom giver øgede muligheder for at undersøge for folkesygdomme som for eksempel kræft, psykiske sygdomme og hjertekarsygdom. I forlængelse af ovenstående finder Det Etske Råd derfor, at det er væsentligt allerede nu at sætte gang i debatten om de etiske spørgsmål, der knytter sig til brugen af præsymptomatisk genetisk testning. Rådet håber således med denne redegørelse og nedenstående anbefalinger at bidrage til ”Etik til Tiden”.

5.1. Det Etske Råds anbefalinger om sociale virkninger for samfundet af præsymptomatisk genetisk testning

Det Etske Råd er opmærksomt på, at den udbredte brug af præsymptomatisk genetisk testning, som må forventes at følge i kølvandet af kortlægningen af det humane genom, kan få negative sociale konsekvenser. Rådet frygter, at med denne udvidelse af målgruppen for genetisk testning følger en risiko for udviklingen af en ”bekymringskultur” eller et risikofokuseret testsamfund.

Et sådant testsamfund kan skabe en generel sygeliggørelse og ængsteligghørelse af befolkningen, som markant kan ændre raske menneskers selvforståelse og valg af livsstil.

Yderligere kan der ske et uønsket skred i forståelsen af sygdom og sundhed, således at det bliver endnu vanskeligere at definere begrebet sygdom og dermed at definere, hvorledes sundhedsvæsenets ressourcer bør prioriteres.

Det Etske Råd anbefaler, at der bliver tilvejebragt undersøgelser, som kaster lys over de mulige sociale konsekvenser for samfundet af præsymptomatisk genetisk testning samt om muligheder for at styre disse.

Rådet anser en sådan viden som nødvendig for kvaliteten af debatten om en eventuel indførelse af udbredt brug af præsymptomatisk genetisk testning, jfr. punkt 5.6.

5.2. Det Etske Råds anbefalinger om retten til viden/retten til ikke-viden

Centralt i Det Etske Råds drøftelser om retten til viden/retten til ikke-viden har været, hvorledes man kan foretage en afvejning af hensynet til den enkelte person, dennes slægtninge og samfundet.

Den danske lovgivning (Lov om patienters retsstilling samt lovgivningens regler om beskyttelse af følsomme personoplysninger) lægger vægt på beskyttelse af den personlige integritet. Det vil i denne sammenhæng sige en testet persons ret til selv at træffe beslutning vedrørende videregivelse af genetisk information. Det enkelte individs rettigheder har således almindeligvis i lovgivningen en privilegeret status over for slægtninges og samfundets ret til information.

Det Etske Råd mener, at videregivelse af genetisk information til anden person bedst foregår ved, at beslutningen om henvendelse træffes af den testede, der må formodes bedst at kunne vurdere, hvorvidt en given anden person ønsker viden. Det Etske Råd erkender samtidig, at ved at overlade beslutningen om at informere anden person til den testede, sætter man denne i et dilemma, som nogle vil mene, at lægen eller den genetiske rådgiver burde påtage

sig.

I relation til de tilfælde, hvor en testet person ikke ønsker at forestå videregivelse af information til anden person, udtaler Det Etske Råd følgende:

Det Etske Råd anbefaler, at der for grupper af sygdomme, der udviser samme arvegang og etiske problemer, udformes beskrivelser af hvilken praksis, der anses for at være den gældende gode, faglige norm, og at disse overordnede, vejledende retningslinier rummer stillingtagen til spørgsmålet om vilkårene for videregivelse af genetisk information til anden person. Det er Rådets opfattelse, at der skal udarbejdes sådanne retningslinier for disse grupper af sygdomme, da risici-, forebyggelses- og behandlingsmuligheder for de enkelte sygdomsgrupper er meget forskellige.

Det Etske Råd ønsker at tilkendegive, at det af retningslinierne skal fremgå, at disse ikke må anvendes af den genetiske rådgiver som en checkliste, der gennemgås slavisk uden blik for det særlige i den enkelte rådsøgers situation.

Retssikkerheden for den person, der har fået udført præsymptomatisk genetisk testning, er ikke i dag tilstrækkelig sikret, idet definitionen af ”det særlige tilfælde”, der kan begrunde brud på tavshedspligten, udelukkende beror på hver enkelt læges skøn.

Et andet spørgsmål, der kunne rummes i sådanne retningslinier, er krav til information af den, der ønsker præsymptomatisk genetisk testning (se i øvrigt denne redegørelses bilag 1, om ”Information og samtykke”).

Det Etske Råd anbefaler, at Sundhedsministeriet/Sundhedsstyrelsen i form af en vejledning skitserer nogle overordnede, vejledende retningslinier for informationsformidlingen, som bl.a. skal angive betingelser for, hvornår en læge kan rette henvendelse til en anden person. En betingelse for henvendelse kunne således være, at der i væsentlig grad er mulighed for at forebygge eller sinke udbrud af en alvorlig sygdom, såfremt en anden person på baggrund af informationen får viden om genetisk disposition for sygdomsanlæg. Da det er Det Etske Råds synspunkt, at det er den lægelige ekspertise, der i praksis foretager genetisk rådgivning og undersøgelse, der skal udvikle mere præcise kriterier for formidling af information inden for de enkelte sygdomsgrupper, anbefaler Rådet, at de supplerende mere præcise kriterier for hver enkelt sygdomsgruppe udarbejdes af de lægevidenskabelige selskaber/genetikernes faglige organisation.

Det Etske Råd anbefaler, at der derudover ikke sker lovgivningsmæssige ændringer af rettighederne for en person, der har fået udført præsymptomatisk genetisk testning. Rådet lægger vægt på, at lovgivningen primært bør sikre hensynet til den testedes vurdering og ret til privatliv, og anser det for væsentligt, at der således værnes om den testedes mulighed for selv at udøve, hvad der forekommer ham/hende at være en forpligtelse i forholdet til de nære, genetisk forbundne slægtninge.

Rådet finder, at lovgivningen under forudsætning af implementering af ovennævnte anbefaling om, at der udformes en vejledning, opfylder dette, samtidig med at lovgivningen tilgodeser anden person ved at give sundhedspersoner mulighed for at videregive oplysninger i særlige tilfælde.

Det Etske Råd erkender, at der kan opstå en konflikt mellem en persons ret til viden og en anden persons ret til ikke-viden. Lovgivningen giver det enkelte menneske ret til selv at bestemme, om det ønsker viden eller ikke-viden. Denne selvbestemmelsesret giver ikke den enkelte ret til at bestemme over andre menneskers valg. I praksis kan lovgivningen dog ikke forhindre, at en person sætter en anden persons, f.eks. en slægtning, valgfrihed ud af kraft, f.eks. ved at videregive uønsket information til vedkommende.

I relation til de tilfælde, hvor en person uden kendskab hertil er registreret som bærer af en arvelig sygdom, og hvor der ikke i øvrigt i familien har været foretaget præsymptomatisk genetisk testning, udtaler Rådet følgende:

Det Etske Råd anbefaler, at henvendelse med information om genetisk status og tilbud om genetisk udredning og eventuel præsymptomatisk genetisk testning kan ske til den pågældende person efter ovenstående retningslinier, herunder navnlig, at der i væsentlig grad skal være mulighed for at forebygge en alvorlig sygdom eller sinke dens udbrud.

Det Etske Råd anbefaler, at borgerne informeres om, at de selv kan tage kontakt til registre vedrørende arvelige sygdomme med henblik på afklaring af, om de er registreret med en sygdomsdisposition. I den forbindelse

anbefales det, at Registertilsynets registeroversigt udformes således, at den omfatter alle registre i Danmark.

Det Ethiske Råd er opmærksomt på, at der er situationer, hvor hensynet til anden persons ret til ikke-viden kunne betinge en tilsidesættelse af den testedes ret til selvbestemmelse.

Det Ethiske Råd har særligt diskuteret to situationer:

1.

Den ene situation er den, hvor et risikoindvids ønske om at få udført præsymptomatisk genetisk testning forudsætter en tilsvarende genetisk undersøgelse af en af forældrene, som imidlertid ikke ønsker at få den medfølgende viden, og som derfor ikke vil lade sig undersøge.

Det Ethiske Råd ønsker at tilkendegive, at det i en sådan situation ikke giver mening at tale om en ret til viden eller en ret til autonomt at træffe beslutning om genetisk undersøgelse, idet en sådan ret ikke giver grundlag for at tvinge en anden til at lade sig undersøge, medmindre der er helt ekstraordinære omstændigheder vedrørende afgørende samfundsmæssige eller individuelle interesser, der kan begrunde en sådan tvang. Det ses ikke at være tilfældet i denne situation. Det Ethiske Råd er således af den opfattelse, at der gives situationer, hvor hensynet til anden persons ret til ikke-viden betyder, at præsymptomatisk genetisk testning ikke kan gennemføres.

Når det er muligt at udføre den genetiske undersøgelse af et risikoindivid uden medvirken af vedkommendes forælder, mener Det Ethiske Råd, at undersøgelsen bør foretages, selvom forælderen ikke ønsker at kende sin genstatus, idet risikoindividets ret til viden vægtes højere end forælderenes ret til ikke-viden.

2.

Den anden situation er den, hvor der er modstridende ønsker hos et par med hensyn til, om en fosterundersøgelse skal foretages. Der kan her skelnes mellem tilfælde, hvor det er manden henholdsvis kvinden, der er risikoperson og ikke ønsker at vide, hvorvidt han/hun har sygdomsanlægget.

Der kan således være tale om, at en kvinde er gravid med en risikoperson, og at hun ønsker at få foretaget en fosterundersøgelse med henblik på, om barnet er bærer af sygdomsgenet. Hvis undersøgelsen gennemføres, og hvis den viser, at barnet er bærer af genet, vil det samtidig være påvist, at manden er anlægsbærer, og han vil dermed have fået en information i strid med sit ønske om ikke-viden.

Der kan omvendt være tale om, at den gravide kvinde er risikoperson, men ikke ønsker viden om, hvorvidt hun faktisk er anlægsbærer eller ej. Hvis manden i denne situation ønsker en fosterundersøgelse foretaget, og hvis den udføres og giver som resultat, at barnet er bærer af sygdomsgenet, vil det samtidig være påvist, at kvinden er anlægsbærer, og hun vil - i modstrid med sit ønske om ikke-viden - have fået information om sin status.

Det Ethiske Råd ønsker at betone moderskabets og faderskabets principielt ligeværdige karakter og betydningen af at sikre vordende forældre de bedst tænkelige betingelser for at kunne tale sig frem til en løsning på en indbyrdes uenighed om eventuel udførelse af en fosterundersøgelse.

Situationen, hvor to vordende forældre er uenige om, hvorvidt der skal udføres fosterdiagnostik, er sjælden, men ikke desto mindre ulykkelig i hvert enkelt tilfælde. Hvor det pågældende par ender med ikke at kunne løse konflikten selv, er der behov for en afklaring af, hvordan samfundet, repræsenteret ved det udførende personale, skal forholde sig i en situation, som indebærer, at den ret til viden, som lovgivningen anerkender, og som der er etisk belæg for, står i afgørende modstrid med den ret til ikke-viden, som lovgivningen ligeledes anerkender, og som der ligeledes er etisk belæg for.

Stillet over for dette dilemma må det indledningsvis fremhæves, at en fosterundersøgelse ikke kan foretages uden at gøre et indgreb i kvindens krop. Et sådant indgreb foretaget uden kvindens informerede samtykke ville indebære en tilsidesættelse af det etiske krav om respekt af en persons integritet og værdighed. Helt generelt fører dette etiske krav til, at indgreb i form af tvangsmæssig undersøgelse og behandling kun kan komme på tale i særlige situationer, hvor væsentlige samfundsmæssige eller private interesser står på spil. Dette etiske krav kommer til udtryk i lovgivningen, som kun i helt særlige situationer tillader tvangsmæssig undersøgelse og behandling af borgerne. Det Ethiske Råd finder ikke, at den nævnte situation, hvor en mand ønsker viden om sit kommende barns genetiske status, har en karakter, der kan betinge en tilsidesættelse af det etiske bestemte krav om, at undersøgelser, der forudsætter indgreb i en persons krop, ikke må foretages uden vedkommendes informerede samtykke.

Tilbage til overvejelse står således alene den situation, hvor kvinden ønsker udførelse af en fosterundersøgelse med udgangspunkt i sin ret til viden om fosterets arveanlæg, mens manden modsætter sig udførelsen af undersøgelsen under henvisning til sin ret til ikke-viden.

Gældende lovgivning giver en gravid kvinde ret til på begæring at få foretaget fosterundersøgelser af det ventede barn, for så vidt der er lægelig indikation herfor, og andre betingelser tillige er opfyldt. Selv om en etisk overvejelse af, om også mandens samtykke burde indhentes, principielt ikke kan afvises, er der ikke aktuelt krav herom i lovgivningen. Spørgsmålet er derfor, om det forhold, at en fosterundersøgelse med karakter af præsymptomatisk genetisk testning ikke alene kan give viden om barnet, men tillige om manden, kan udgøre en etisk begrundelse for at indføre krav om en lovændring, hvorefter også han skal give samtykke til undersøgelsens udførelse.

Lad det være nævnt, at en eventuel indførelse af et krav om, at risikopersonen skal give samtykke til en fosterundersøgelse med karakter af præsymptomatisk genetisk testning, ikke giver nogen løsning på det beskrevne dilemma, nemlig i det tilfælde, hvor de to parter ikke er enige om spørgsmålet, idet risikopersonen siger nej og den anden part ja til en fosterundersøgelse.

Man kan derfor under alle omstændigheder komme til at stå tilbage med dilemmaet og tvinges til at overveje, hvis ret der skal gå forud for den andens ret, også når man måtte finde, at de to sæt af rettigheder principielt er ligeværdige.

Medlemmerne af Det Ethiske Råd har forskellige etiske vurderinger af, hvorledes samfundet bør forholde sig i en sådan situation:

- A. Alle medlemmer af Det Ethiske Råd bortset fra Sven Asger Sørensen og Lene Gammelgaard anbefaler her, at fosterundersøgelser med henblik på diagnostik af et gen fortsat må foretages, selv om den kommende barnefader modsætter sig undersøgelsen. De medlemmer, der står bag denne anbefaling, er imidlertid ikke enige om begrundelsen herfor.

A.1. Nogle medlemmer (Ragnhild Riis, Mette Hartlev, Ole Hartling, Karen Schousboe, Ellen Thuesen, Pelse Helms Kaae, Asger Dirksen og Nikolaj Henningsen) begrundede anbefalingen .med, at skadevirkningerne for kvinden, hvis hun ikke får mulighed for at få foretaget en fosterundersøgelse, er større end den skade, manden udsættes for ved at blive påført en viden, han ikke ønsker. Disse medlemmer henviser i den forbindelse til, at selvom kvinden ikke umiddelbart påføres et indgreb i den fysiske integritet, mister hun muligheden for at tage informeret stilling til, hvad hendes krop skal udsættes for. Hun vil under alle omstændigheder skulle træffe et valg; nemlig valget mellem at gennemføre eller afbryde graviditeten. Uanset om hun vælger det ene eller det andet, har valget konsekvenser for hendes fysiske og psykiske integritet. En abort er et indgreb, som både kan have fysiske og mentale skadevirkninger. Disse skadevirkninger kan forstærkes, når beslutningen om abort træffes på et utilstrækkeligt informationsgrundlag og dermed efterlader usikkerhed om, hvorvidt det var en rigtig beslutning at afbryde graviditeten. Vælger kvinden at gennemføre graviditeten kan det ligeledes have mentale og fysiske skadevirkninger for hende. Ligesom det er tilfældet med abortvalget, kan man forestille sig, at disse potentielle skadevirkninger kan være større, når beslutningen om at gennemføre graviditeten træffes på et informationsgrundlag, som kvinden selv finder utilstrækkeligt. Konsekvenserne for kvinden af, at hun fratages muligheden for at træffe et informeret valg, vedrører således ikke alene hendes behov for viden, men berører også hendes psykiske og fysiske integritet. Selvom det er vanskeligt at foretage en afvejning mellem kvindens og mandens etisk begrundede rettigheder, vurderer disse medlemmer, at den potentielle skade, kvinden udsættes for, vejer så tungt, at hendes ret til at skaffe sig et informeret beslutningsgrundlag må gå forud for mandens ret til ikke-viden. Det forhold, at en kvindelig og en mandlig risikoperson hermed stilles forskelligt, må ses i sammenhæng med, at deres situation grundlæggende er forskellig.

A.1.a Blandt disse medlemmer ønsker Karen Schousboe, Ellen Thuesen og Pelse Helms Kaae at supplere denne begrundelse med det synspunkt, at kvinden i kraft af sin særlige følelsesmæssige relation til det kommende barn er den svage part: hun kan ikke - som den kommende fader - blot "melde sig ud" af graviditet og

opfostring af barn. De historiske erfaringer viser kvindens svaghed: kvinder er gennem tiderne blevet forladt af det kommende barns far, tvunget til abort m.v. Den lovgivning, der i dag findes på området, er grundlæggende udtryk for en beskyttelse af den svage parts interesser: kvindens. Disse medlemmer ønsker at bevare den nuværende retstilstand, fordi tilsidesættelse af kvindens ubetingede ret til at træffe afgørelse om fosterdiagnostik til fordel for den kommende faders ret til ikke-viden vil være udtryk for en uacceptabel begrænsning i beskyttelsen af kvinden som den svage part.

A.2. Andre medlemmer (John Steen Johansen, Naser Khader, Frederik Christensen, Lisbeth Due Madsen, Peter Øhrstrøm og Erling Tiedemann) har ikke fundet, at der i det foregående er peget på mere grundlæggende etiske principper, som i tilfælde af uenighed mellem de to forældre kan løse det omhandlede dilemma, og de anser i sammenhængen ikke en entydig sammenligning af alternative skadevirkninger for at være mulig, men tværtimod udsat for en betydelig risiko for at en forudindtaget i den ene eller den anden retning kan komme til at øve en udslaggivende indflydelse på udfaldet. De henviser herved til citatet nedenfor, der nævner depression eller selvmord som en mulig følge af en

genpositiv diagnose, og peger på, at et sådant udfald måtte føre opgørelsen og sammenligningen af skadevirkninger til en helt anden konklusion.

Disse medlemmer finder yderligere, at den nævnte sammenligning mellem skadevirkninger let kommer til at fremstå som paradigme for en argumentation, der sigter på en vidtgående etisk legitimering af abort, som de ikke tilslutter sig.

Disse medlemmer har umiddelbart sympati for Sven Asger Sørensen's forslag i den udstrækning, hvori dette peger i retning af en anerkendelse af begge forældres ligestilling i henseende til både rettigheder og forpligtelser over for det kommende fælles barn. De finder imidlertid, at forældrenes lige rettigheder og forpligtelser ikke bør anskues uden i sammenhæng med barnets rettigheder, og de finder det yderligere betænkeligt kun at knytte en vis, endda begrænset, anerkendelse af sådanne rettigheder til den omhandlede, meget specielle situation, hvor en barnefader er risikoperson. Efter disse medlemmers opfattelse bør Det Etske Råd derfor på et tidspunkt påtage sig et udredningsarbejde omkring de etiske værdier og krav, der knytter sig til treklagen mor, far og barn.

På det nu foreliggende grundlag har John Steen Johansen, Naser Khader, Frederik Christensen, Lisbeth Due Madsen, Peter Øhrstrøm og Erling Tiedemann derfor tilsluttet sig, at fosterundersøgelser med henblik på diagnostik af et gen fortsat må foretages, selvom den kommende barnefader modsætter sig undersøgelsen. Denne tilslutning skal ses som en foreløbig og mere pragmatisk løsning på det beskrevne dilemma. De begrundet denne tilslutning med, at der ikke ses at være anledning for Det Etske Råd til at foreslå en lovændring omkring samtykke til udførelse af fosterundersøgelser, før der som resultat af et mere fuldstændigt udredningsarbejde kan påvises et etisk rationale for en sådan lovændring.

- B. Et mindretal i Det Etske Råd (Sven Asger Sørensen og Lene Gammelgaard) anbefaler, at der i lovgivningen indføres en regel om, at fosterundersøgelse for en alvorlig, sent debuterende sygdom begrundet i, at en af forældrene har en betydelig risiko for at bære et sygdomsanlæg, som kan være videregivet til fostret, kun må udføres, såfremt den af forældrene, der er mulig anlægsbærer, giver sit samtykke til undersøgelsen.

Som eksempel kan man have den situation, at en af forældreparret selv har en forælder med Huntingtons chorea, men ikke ønsker at vide, hvorvidt hun/han selv er bærer af anlægget for denne sygdom. Såfremt der foretages en fosterundersøgelse, og denne som resultat viser, at fostret har sygdomsanlægget, indebærer det, at risikoforælderen hermed - mod sit ønske - får kendskab til, at hun/han også har anlægget. En viden om, at man vil udvikle en alvorlig sygdom, kan indebære betydelige psykiske skadevirkninger og en nedsat livskvalitet, der i sin yderste konsekvens kan føre til fysiske skadevirkninger, f.eks. selvmord.

For partneren betyder det, at hun/han får viden om, at såvel ægtefællen (samleveren) som det ventede barn har sygdomsanlægget.

Hvis der træffes beslutning om, at barnet bliver aborteret, er resultatet, at risikoforælderen - mod sit ønske - får kendskab til, at hun/han vil få en alvorlig sygdom, og at det ønskede barn bliver aborteret. For partneren betyder det, at denne vil få at vide, at ægtefællen (samleveren) har sygdomsanlægget, og samtidig vil blive udsat for det psykiske pres, som en abort af et ønsket barn indebærer.

Fosterundersøgelser af sent debuterende sygdomme, hvor risikoforælderen ikke kender sin genstatus, kan således få vidtgående negative konsekvenser for såvel risikoperson, ægtefællen og fostret. Det vil især være tilfældet, såfremt undersøgelsen bliver foretaget mod risikoforælders ønske, hvilket vil være et brud på retten til selvbestemmelse og mod intentionen i lovgivningen, der almindeligvis giver det enkelte individ en privilegeret status over for slægtninges ret til information.

Ved at indføre en regel, der kræver risikoforælders samtykke til en fosterundersøgelse, kan konsekvensen blive, at en graviditet gennemføres med fødsel af et barn, der har sygdomsanlægget, eller at der bliver foretaget abort af et foster, der måske ikke har anlægget.

Mindretallet mener, at dette er langt mindre indgribende end de skadevirkninger, som en fosterundersøgelse i denne situation kan give anledning til. I vurderingen indgår, at der her er tale om sent debuterende sygdomme, der oftest først udvikles mange år efter barnets fødsel, hvilket giver forhåbning om, at der vil være en effektiv behandling, hvis barnet fødes med sygdomsanlægget. Et sådant håb vil formentlig betyde, at kun få kvinder vil vælge abort, hvis de ikke har mulighed for at få foretaget en fosterundersøgelse.

I den nugældende lovgivning er det kvinden, der suverænt har beslutningen om fosterundersøgelse og abort. Men denne retstilstand er imidlertid etableret på et tidspunkt, hvor fosterundersøgelser for sent debuterende sygdomme ikke var aktuelle og de her omtalte problemer derfor ikke relevante. Mindretallets forslag indebærer, at der i disse helt specielle situationer gives en mand, der er risikoperson og ikke ønsker at kende sin genstatus, mulighed for at hindre, at der foretages fosterundersøgelse. Forslaget indebærer således ikke, at der foretages nogen form for indgreb i kvindens krop, men medfører alene, at kvindens ret til at bestemme, om der skal foretages fosterundersøgelse, i sjældne tilfælde bliver indskrænket. En sådan indskrænkning i kvinders selvbestemmelsesret har man eksempelvis i samfundets forbud mod abort efter 12. svangerskabsuge.

5.3. Det Etske Råds anbefalinger vedrørende præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sent-debuterende sygdomme

Centralt i Det Etske Råds drøftelser om præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige har stået følgende overordnede spørgsmål: Bør forældre til en mindreårig, som muligvis er bærer af en sent-debuterende genetisk sygdom eller sygdomsdisposition, have ret til viden - det vil sige til at få udført en præsymptomatisk genetisk testning af barnet? Eller bør denne ret vige til fordel for barnets ret til ikke-viden og barnets ret til selvbestemmelse? Og i givet fald: Ved hvilken alder skal en mindreårig selvstændigt kunne træffe beslutning for eller imod præsymptomatisk genetisk testning?

Såfremt man anerkender forældrenes ret til viden, bør disse så have en moralsk pligt til at fortælle resultatet af den genetiske undersøgelse til barnet? Eller bør de have en ret til at tilbageholde denne viden?

Det Etske Råd er af den opfattelse, at præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige bør foregå ud fra det overordnede princip, at den mindreåriges ret til ikke-viden samt dennes ret til selvbestemmelse bør tillægges så megen vægt, at der ikke bør udføres præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige for sygdomme, der debuterer efter 18-års alderen, hvor barnet som myndigt selv kan tage stilling for eller imod genetisk testning.

Det Etske Råd mener dog, at dette overordnede princip kan fraviges i tilfælde, hvor et positivt resultat af den genetiske undersøgelse (det vil sige påvisning af det gen, der undersøges for) giver mulighed for behandling, der forebygger, udskyder eller mildner sygdomsudbruddet eller følgerne af sygdomsudbruddet i væsentlig grad.

I relation til de tilfælde, hvor det overordnede princip kan fraviges, fordi der f.eks. er forebyggelsesmuligheder, og der derfor kan udføres præsymptomatisk genetisk testning af børn under 18 år, udtaler Det Etske Råd følgende:

Det Etske Råd anbefaler, for så vidt angår mindreårige under 15 år, at det er indehaveren af

forældremyndigheden, som har kompetence til at træffe beslutning om udførelse af en præsymptomatisk genetisk testning. Det er imidlertid væsentligt at sikre, at et mindreårigt barns egen holdning bliver en stadig mere afgørende faktor, jo ældre og mere moden vedkommende er.

Rådet anbefaler yderligere, at præsymptomatisk genetisk testning af et barn under 15 år giver en moralsk forpligtelse hos barnets forældre til sammen med en genetisk rådgiver at underrette barnet om undersøgelsen for at sikre barnets ret til at udtrykke sine synspunkter desangående. Hvis barnet ønsker det, skal vedkommende underrettes om resultatet af den genetiske undersøgelse og konsekvenserne heraf. Dette bør finde sted på et tidspunkt, hvor barnet menes i stand til at forstå informationerne, og senest når barnet er fyldt 15 år.

Det Etiske Råd ønsker med ovenstående anbefalinger at beskytte det mindreårige barn mod at træffe beslutninger, hvis rækkevidde det ikke har modenhed til at forstå, og samtidigt at tilgodese det mindreårige barns egen holdning i takt med vedkommendes stigende alder og modenhed.

Anbefalingerne er i overensstemmelse med Europarådets konvention om menneskerettigheder og biomedicin, artikel 6, hvori der står, at en mindreårigs synspunkt skal betragtes som en stadig mere afgørende faktor, jo ældre og mere moden vedkommende er. Ligeledes er anbefalingen i overensstemmelse med FN's Konvention om Barnets Rettigheder, artikel 12, hvori det står, at barnets synspunkt skal tillægges passende vægt i overensstemmelse med dets alder og modenhed.

Det Etiske Råd anbefaler, for så vidt angår mindreårige mellem 15 og 18 år, at et barn mellem 15 og 18 år selv bør bestemme, om det ønsker at få udført en præsymptomatisk genetisk testning. Det betyder, at forældre ikke skal tiltræde et for eksempel 16-årigt barns ønske om at få udført præsymptomatisk genetisk testning, ligesom de heller ikke kan forhindre, at den 16-årige fører sit ønske ud i livet.

Denne anbefaling er på linie med Lov om patienters retsstilling, hvori det står, at man skal være fyldt 15 år for selv at give informeret samtykke til behandling.

Det Etiske Råd anbefaler, at der i tilfælde af en grundlæggende uenighed mellem forældre og barn skal være en mulighed for, at det modne barn, læge og/eller forældre kan få rådgivning og børnesagkyndig vejledning. Dette tilbud bør også omfatte børn mellem 15 og 18 år.

Det Etiske Råd anbefaler, at tilbud om præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige altid gives sammen med tilbud om kvalificeret rådgivning til børnene og deres forældre. Konsekvensen af denne anbefaling er, at der bør ske en opprioritering af uddannelse og efteruddannelse af rådgivere, som kan sikre,

- at rådgivningen bygger på dokumenteret viden om børns emotionelle og intellektuelle udvikling,
- at rådgivningen bygger på dokumenteret viden om de psykologiske og sociale konsekvenser af præsymptomatisk genetisk testning af mindreårige, og
- at rådgivningen i hvert enkelt tilfælde er tilpasset barnets alder og modenhed.

Det Etiske Råd anbefaler, at Rådets ovenstående anbefalinger udmøntes i nogle generelle, vejledende retningslinier, f.eks. i form af en vejledning fra Sundhedsministeriet/Sundhedsstyrelsen eller om fornødent ved en lovændring.

5.4. Det Etiske Råds anbefalinger om psykiske virkninger af præsymptomatisk genetisk testning

Det Etiske Råd anbefaler, at der bliver tilvejebragt viden om de psykiske langtidsvirkninger af præsymptomatisk genetisk testning såvel for dem, som har fået påvist et sygdomsfremkaldende gen, som for dem, hvis test ikke påviste det pågældende gen.

En sådan viden, som kunne have form af tværvideenskabelige undersøgelser, bør være tilvejebragt senest i tide til, at den, sammen med viden om de kortsigtede psykiske virkninger, kan tages i brug ved overvejelser om at tilbyde præsymptomatisk genetisk testning for de udbredte folkesygdomme, hvorved der vil ske en markant udvidelse af målgruppen for den genetiske testning.

Rådet finder, at der er basis for et forskningsprojekt om de psykosociale konsekvenser for individ såvel som for familie, der bliver involveret i præsymptomatisk genetisk testning.

5.5. Det Etske Råds anbefalinger om sociale virkninger for individet af præsymptomatisk genetisk testning

Det Etske Råd anbefaler, at der bør gælde samme regler for pensionsansøgning hos det offentlige som hos en privat pensionskasse. Dette betyder, at det offentlige ikke i forbindelse med en pensions sag må anmode om, indhente eller modtage og bruge oplysninger, der kan belyse en persons arveanlæg.

En følge af dette vil være, at det ikke bliver muligt at opnå pension på baggrund af en positiv præsymptomatisk genetisk test. Dette kan naturligvis opleves som en forringelse af vilkårene for den enkelte ansøger. Det Etske Råds baggrund for denne anbefaling er imidlertid, at sådanne regler sikrer mod diskrimination på baggrund af arveanlæg og fastholder, at anlæg sbærenderiagnostik ikke er sygdomsdiagnostik: at en person, som har fået påvist et sygdomsfremkaldende gen ved en præsymptomatisk genetisk test, er rask og ikke pensionsberettiget alene på baggrund af den genetiske test.

Det Etske Råd anbefaler, at adoptionsmyndigheder ligeledes ikke må anmode om, indhente eller modtage og bruge oplysninger, der kan belyse en adoptants arveanlæg.

Baggrunden for denne anbefaling er et ønske om at sikre en adoptants ret til ikke-viden og at imødegå en udvikling, hvor personer forskelsbehandles på grundlag af egne eller slægtinges arveanlæg.

5.6. Det Etske Råds anbefalinger vedrørende prioritering af præsymptomatisk genetisk testning

Forudsætningen for Det Etske Råds anbefalinger vedrørende prioriteringen af præsymptomatisk genetisk testning er en erkendelse og accept af, at præsymptomatisk genetisk testning er - og også fremover vil være - en del af sundhedsvæsenets virke.

Rådet ønsker samtidig at pege på, at præsymptomatisk genetisk testning fremover ligeledes vil blive et kommercielt tilbud styret af udbud og efterspørgsel. Rådet nærer bekymring for de konsekvenser, dette måtte have for kvaliteten af den information og rådgivning, der er nødvendig både før og efter udførelsen af præsymptomatisk genetisk testning. Rådet finder det følgelig nødvendigt, at såvel det offentlige tilbud som det private marked for genetisk undersøgelse bliver underkastet politisk fastlagte og forpligtende standarder.

Rådet er yderligere bekymret over, at kommercielle virksomheder kan få patent på undersøgelsen af gener for særlige mutationer. Den virksomhed, der har patentretten, kan kræve, at undersøgelserne udelukkende bliver udført på virksomhedens laboratorier. Dette indebærer en risiko for monopolisering af genetiske undersøgelser og hertil knyttet risiko for misbrug af informationer - for eksempel kortlægning af de store mængder genetisk materiale uden afsendernes samtykke og viden. Monopoliseringen indebærer yderligere risiko for en prislægningspolitik, der begrænser adgangen til præsymptomatisk genetisk testning.

Det Etske Råd anbefaler følgelig, at der politisk tages stilling til, hvorledes man minimerer de risici, der kan følge af monopolisering af genetiske undersøgelser.

Det Etske Råd anbefaler initiativer til en bred, folkelig debat om brugen af præsymptomatisk genetisk testning på linie med de initiativer, der tidligere er blevet iværksat af Folketing og Sundhedsministerium i forbindelse med Sundhedsministerens redegørelse til Folketinget om genteknologi og lægelig behandling af mennesker.

Det Etske Råd ønsker, at diskussionen om, hvorledes præsymptomatisk genetisk testning skal prioriteres inden for sundhedsvæsenet, bliver iværksat på et tidspunkt, der sikrer, at offentligheden gennem en åben debat får indflydelse på denne diskussion.

Det Etske Råd anbefaler, at nye initiativer til præsymptomatisk genetisk testning ikke bliver iværksat, før de

fornødne økonomiske ressourcer til testning og kvalificeret genetisk og psykologisk rådgivning er til stede, og før det er klarlagt, hvor de økonomiske ressourcer til iværksættelsen kommer fra.

Det Ethiske Råd anbefaler, at man skærper og præciserer kravene til beslutningsgrundlaget for eventuelt at indføre yderligere tilbud om præsymptomatisk genetisk testning.

Eksempelvis bør der som en del af beslutningsgrundlaget foreligge en opgørelse over, hvor stor gavn, der er af at iværksætte tilbudet i forhold til ikke at gøre det. Det bør fremgå, hvor stort et fald i sygelighed, der kan forventes som følge af iværksættelsen. Det bør fremgå, om behandlingsresultater og helbredelseschancer er forbedrede for diagnosticerede genbærere i forhold til ikke-diagnosticerede genbærere. Der bør foreligge undersøgelser om de sociale og psykologiske konsekvenser af at iværksætte tilbudet om genetisk testning, vurderet i forhold til den situation, hvor der ikke eksisterer et sådant tilbud. Endelig bør overvejelser om en given sygdoms hyppighed, penetrans og alvorlighed indgå i den samlede vurdering af, hvorvidt der skal iværksættes et tilbud om præsymptomatisk genetisk testning.

For Det Ethiske Råd er det væsentligt, at beslutning om prioritering bliver truffet på baggrund af afvejning af disse mange relevante hensyn. Hensynet til individet, hensynet til dennes familie og hensynet til samfundet må således samlet indgå i diskussionen om, hvorvidt der bør iværksættes et tilbud om præsymptomatisk genetisk testning.

BILAG

Notat vedrørende regulering af præsymptomatisk genetisk testning

1. Grundlag for præsymptomatisk genetisk testning

1.1. Borgerens initiativ

Har en borger, som ønsker at få foretaget en præsymptomatisk genetisk test, et krav på, at sundhedsvæsenet imødekommer dette ønske? For at besvare dette spørgsmål må man se nærmere på, hvilke rettigheder borgerne har til diagnostik og behandling i sundhedsvæsenet. Når man ser bort fra akut behov for behandling, har borgerne kun i ganske få situationer et egentligt retskrav på behandling. Den enkeltes ret til diagnostik og behandling vil normalt afhænge af, at der for det første foreligger en lægefaglig begrundelse for behandlingen, for det andet at der er tilstrækkelige ressourcer til, at patienten kan tilbydes behandling her og nu. Hvis der er en lægefaglig begrundelse for at iværksætte en undersøgelse, men ikke tilstrækkelige ressourcer, har man alene ret til at blive skrevet op på en venteliste.

Som det vil fremgå, har man kun krav på at få foretaget en præsymptomatisk genetisk test, hvis der er en lægefaglig begrundelse for det. De fleste mennesker, der henvender sig til en læge for at få foretaget en sådan test, vil kunne henvise til en "familiehistorie". Det vil således ofte være klart, at der er et grundlag for at foretage en genetisk test. Man kan imidlertid forestille sig, at dette vil ændre sig i takt med, at man afdækker flere sygdomme, som har en genetisk komponent. Dette vil kunne føre til, at personer uden "familiehistorie" vil efterspørge en præsymptomatisk genetisk test. Her kan det være vanskeligere at vurdere, om der er en lægefaglig begrundelse for at foretage en undersøgelse.

1.2. Opsøgende virksomhed

De fleste præsymptomatiske tests sker på baggrund af en henvendelse fra borgeren. I forbindelse med en præsymptomatisk genetisk undersøgelse vil spørgsmålet om genetisk undersøgelse af familiemedlemmer ofte være relevant. Spørgsmålet om, hvorvidt en læge har ret, eller måske endda pligt, til at opsøge patienter og anmode dem om at få foretaget en genetisk test, er ikke direkte afklaret i lovgivningen. Læger har ikke en generel pligt til at tage initiativ til, at alle mennesker, som eventuelt kan lide af en sygdom, undersøges og tages i behandling. Det er kun i ganske særlige situationer, at en læge har pligt til på eget initiativ at iværksætte en behandling. Det er f.eks. tilfældet, hvis lægen overværer en ulykke eller i øvrigt kommer i kontakt med personer, hvis liv eller velfærd vil være i fare, hvis lægen ikke af sig selv foretager sig noget. Denne særlige hjælpepligt fremgår af straffelovens §

253 og lægelovens § 7. Lægens hjælpepligt i disse særlige situationer skal ses i lyset af, at sådanne patienter ofte ikke selv er i stand til at tage stilling til behandling (f.eks. på grund af bevidstløshed), og at behandlingen er nødvendig her og nu. Udover denne særlige hjælpepligt har læger normalt ikke nogen pligt til selv at tage initiativ til at opsøge mennesker og opfordre dem til at lade sig behandle, medmindre dette følger enten af lovgivningen eller af ansættelsesforholdet^[32].

Spørgsmålet er herefter, i hvilket omfang en læge har ret til at opsøge personer, som efter lægens opfattelse bør lade sig undersøge og/eller behandle. I forbindelse med genetisk testning vil dette behov typisk kunne opstå, hvis lægen har undersøgt et familiemedlem, som viser sig at have et anlæg for at udvikle en sygdom. Her kan der være forskellige grunde, der taler for at opsøge andre familiemedlemmer og anmode dem om at lade sig teste. For at vurdere, om lægen har ret til at foretage en sådan opsøgende virksomhed, må det undersøges, om der er regler, der taler imod dette. Her er det især to forskellige regler, der kan få betydning. For det første skal lægen passe på ikke at komme i konflikt med sin tavshedspligt, for det andet skal lægen være opmærksom på borgernes ret til at frabede sig viden om deres helbred - den såkaldte "ret til ikke-viden".

Lægen har tavshedspligt i forhold til den person, der allerede er blevet testet. Hvis vedkommende ikke ønsker, at andre familiemedlemmer orienteres om udfaldet af undersøgelsen, vil lægen som udgangspunkt være afskåret fra at rette henvendelse til andre familiemedlemmer. Dette fremgår af § 26 i lov om patienters retsstilling (patientretsstillingsloven). Tavshedspligten gælder dog ikke ubegrænset, og der er mulighed for at tilsidesætte tavshedspligten, hvis væsentlige hensyn til f.eks. andre mennesker taler tilstrækkeligt tungt herfor, jfr. Patientretsstillingslovens § 26, stk. 2, nr. 3. Vi ved ikke med sikkerhed, hvordan disse regler skal fortolkes i denne situation. Det har ikke været sager for domstolene, som tager stilling til opsøgende genetisk virksomhed, ligesom denne virksomhed ikke er omtalt i den vejledning, Sundhedsstyrelsen har udsendt i tilknytning til patientretsstillingsloven^[33]. Man kan forestille sig, at det vil være berettiget at bryde tavshedspligten, hvis det er muligt at forebygge, at andre familiemedlemmer udvikler en sygdom, eller hvis sygdomsforløbet kan mildnes med en tidlig indsats. Et andet hensyn kunne være, at familiemedlemmer bør informeres om muligheden for at blive tilbudt fosterdiagnostik. Reglerne i patientretsstillingsloven skal ses i sammenhæng med de internationale regler på området. I Europarådets Recommendation on Genetic Testing and Screening for Health Care Purposes fremgår det af principle 9, at

"... in the case of a severe genetic risk for other family members, consideration should be given, in accordance with national legislation and professional rules of conduct, to informing family members about matters relevant to their health or that of their future child."

Tilsvarende overvejelser fremgår af Europarådets Recommendation No. R(97) 5 on The Protection of Medical Data. Af det "Explanatory memorandum", som er udarbejdet i tilknytning til rekommandationen, følger det (af pkt. 151-152), at man først og fremmest skal opfordre den undersøgte person til selv at tale med familiemedlemmer. Hvis vedkommende nægter at informere familien, skal sundhedspersonalet kunne tage kontakt, hvis familiemedlemmer udsættes for alvorlig risiko. Der kan også henvises til en rapport fra Nuffield Council of Bioethics^[34] samt et udkast til retningslinier udarbejdet af WHO^[35]. Af disse forskellige internationale dokumenter kan man udlede, at det kan være berettiget at bryde tavshedspligten og kontakte familiemedlemmer, forudsat at en manglende orientering kan udsætte familimedlemmer for en (alvorlig) risiko. Formålet med kontakten skal således være at eliminere en risiko, hvilket f.eks. kan være tilfældet, hvis det er muligt at forebygge eller mildne den pågældende lidelse ved behandling.

Ud over tavshedspligten kan registerlovgivningen også sætte grænser for videreopgivelse af oplysninger, som opbevares i sundhedsvæsenets registre eller patientjournaler.

Reglerne om tavshedspligt har bl.a. som formål at beskytte den undersøgte persons ret til privatliv og ret til selv at bestemme, hvem der skal have adgang til oplysninger om vedkommende. Hvis vedkommende giver samtykke til, at familiemedlemmer opsøges og/eller orienteres, vil det ikke være i strid med tavshedspligten at tage kontakt til familien. Selvom patienten ikke giver samtykke kan det, som ovenfor nævnt, være berettiget at se bort fra tavshedspligten i særlige situationer. Dette er imidlertid ikke tilstrækkeligt til, at man kan opsøge familiemedlemmer. Der er nemlig en anden regel, man skal være opmærksom på, når det skal vurderes, om en læge har ret til at foretage opsøgende virksomhed, nemlig *retten til ikke-viden*. Det fremgår af patientretsstillingslovens § 7, at en patient har ret til at frabede sig information om diagnose og behandlingsmuligheder. Ordlyden omfatter ikke direkte en situation, hvor man på eget initiativ retter henvendelse til en rask person med forslag om undersøgelse. Bestemmelsens ordlyd forudsætter, at der allerede er en kontakt

mellem borgeren og sundhedsvæsenet, hvilket ikke er tilfældet i denne situation. Patientretsstillingslovens § 7 udtrykker dog et almindeligt princip om, at man som borger selv har ret til at bestemme, hvilke oplysninger man ønsker at få kendskab til. Dette udtrykkes mere klart i Europarådets Konvention om Biomedicin og Menneskerettigheder, som i artikel 10, stk. 2 fastslår, at enhver er berettiget til at kende alle oplysninger, som er indsamlet om hans eller hendes helbred, men at den enkeltes ønske om ikke at få kendskab til sådanne oplysninger også skal respekteres. Hvis man bliver opsøgt af en læge, som anbefaler en at få foretaget en genetisk undersøgelse, har man ikke mulighed for at tage stilling til, om man overhovedet ønsker at få denne viden. Man kan selvfølgelig ikke tvinge nogen til at lade sig teste, men alene henvendelsen vil påføre familiemedlemmet en viden, som vedkommende ikke nødvendigvis er interesseret i at få. Det kan således betragtes som et indgreb i familiemedlemmets personlige integritet og privatliv at trænge sig på med sådan en opfordring. På den anden side kan man heller ikke vide, om familiemedlemmet gerne vil have kendskab til sine genetiske sygdomsanlæg. Den enkelte borger har også, som det fremgår af artikel 10, stk. 2, en ret til at blive informeret om sådanne oplysninger. Reglen i patientretsstillingslovens § 7 anviser ikke en vej ud af dette dilemma, hvor retten til viden skal afvejes overfor retten til ikke-viden. En mulig løsning på dette problem kan være at pege på situationer, hvor de fleste vil ønske at blive informeret frem for at forblive uinformerede. Hvis det er muligt at forebygge, at en sygdom udvikles, eller at mildne et sygdomsforløb, må man gå ud fra, at de fleste mennesker vil ønske at blive opfordret til at lade sig teste. Der mangler dog klare retningslinier for, hvorledes denne situation skal håndteres.

1.3. Godkendelse?

Hvis betingelserne for at tilbyde og iværksætte en præsymptomatisk genetisk undersøgelse er tilstede, kan undersøgelsen umiddelbart iværksættes. Det kræver således ikke en godkendelse fra et særligt organ, medmindre testen iværksættes som et led i et videnskabeligt forsøg. I den situation kræves godkendelse fra en videnskabsetisk komité. I Norge skal undersøgelsestyper og metoder med henblik på præsymptomatiske genetiske undersøgelser forelægges for et særligt nævn, Bioteknologinemnda, og godkendes af Helsedepartementet før de kan tages i brug, jfr. § 6, stk. 3 i Lov om medicinsk brug af bioteknologi (bioteknologiloven).

2. Patientrettigheder i forbindelse med præsymptomatisk genetisk testning

2.1. Information og samtykke

Der findes ikke i lovgivningen særlige regler, som siger noget om, hvordan man skal informere personer forud for en præsymptomatisk genetisk test. Det vil sige, at det er de almindelige regler om information i patientretsstillingslovens § 7, som gælder. I den forbindelse bemærkes det, at personer, der får udført en præsymptomatisk test, ifølge patientretsstillingsloven skal betragtes som patienter, selvom de ikke har sygdomssymptomer og måske viser sig at være helt raske. En patient defineres således som bruger af sundhedsvæsenet, uanset om vedkommende er syg eller rask. Der er udarbejdet en vejledning til patientretsstillingsloven, som mere detaljeret skitserer, hvilke krav man kan stille til den information, som patienterne skal have^[36]. Denne vejledning siger imidlertid ikke noget præcist om, hvordan man skal informere forud for en genetisk test. Det fremgår dog af vejledningen, at informationen og omfanget heraf må hvile på den gældende, gode faglige norm for området. Når man skal finde ud af, hvad denne norm går ud på, vil man bl.a. se på, hvad eksperter indenfor dette sygdomsområde vurderer, at der bør informeres om. Blandt læger, der arbejder med genetisk rådgivning, kan der f.eks. være en fælles forståelse af, hvad man normalt bør informere om. Denne fælles forståelse bør andre læger også leve op til. Udover at informere om risici i forbindelse med testen - herunder risiko for falske svar - er det vigtigt, at patienten også bliver informeret om, hvilke konsekvenser udfaldet af testen kan have for patienten selv og for andre, herunder for familiemedlemmer. Det er også vigtigt at informere patienten om, at han eller hun må tage stilling til, om vedkommende ønsker at få resultatet af testen at vide eller vil frabede sig disse oplysninger.

Formålet med den information, der skal gives, før man iværksætter en test, er at ruste patienten til selv at kunne tage stilling til, hvorvidt han eller hun ønsker at gennemføre testen med de konsekvenser, som dette kan føre med sig. Hvis patienten på den baggrund beslutter sig for ikke at lade sig teste, skal dette respekteres. Man kan ikke tvinge patienten til at gennemføre testen. I den norske bioteknologilov har man taget stilling til de særlige informationsbehov i forbindelse med præsymptomatiske undersøgelser. Det fremgår således af § 6, stk. 5, at der skal gives omfattende genetisk vejledning både før, under og efter, at undersøgelsen er foretaget. WHO's retningslinier og rapporten fra Nuffield Council on Bioethics inderholder også mere præcise krav til genetisk vejledning.

Lægen har ansvaret for, at patienten bliver informeret. Men patienten har som tidligere nævnt ret til at frabede sig

information. Det gælder både den information, som bliver givet før testen, samt information om resultatet af testen. Dette fremgår af § 7, stk. 2, i patientretsstillingsloven og endvidere af § 6 i den bekendtgørelse, der er udarbejdet i tilknytning til patientretsstillingsloven^[37]. Hvis patienten frabeder sig information, skal dette respekteres af lægen.

Efter at have fået information, skal patienten tage stilling til, hvorvidt vedkommende ønsker at lade sig teste eller ej. Der er ikke noget krav om, at patienten skal give et skriftligt samtykke til at blive testet. Et mundtligt samtykke er således tilstrækkeligt.

2.2. Journalføring og registrering

Der gælder ikke særlige regler vedrørende journalføring og registrering af oplysninger, som fremkommer gennem præsymptomatiske genetiske undersøgelser. Det vil sige, at det er de almindelige regler om journalføring og registrering/opbevaring af helbredsoplysninger, som regulerer dette. Oplysning om et genetisk anlæg er en diagnose, som ifølge journalreglerne skal indføres i patientens journal. Der kan også være særlige registre, som opbevarer sådanne oplysninger. Hvis der er et sagligt grundlag for at opbevare disse oplysninger, kræves der ikke samtykke fra patienten. Patienten har heller ikke mulighed for at frabede sig, at disse oplysninger journalføres og registreres. I Norge har man valgt en anden ordning. Her kan resultatet af en præsymptomatisk genetisk test kun registreres, såfremt den testede person giver sit samtykke, jfr. bioteknologilovens § 6, stk. 4.

2.3. Aktindsigt

Patienter har i medfør af patientretsstillingsloven ret til at få aktindsigt i de patientjournaler m.v., der udarbejdes indenfor sundhedsvæsenet. Der kan dog gives afslag på aktindsigt, hvis afgørende hensyn til patienten selv eller til andre private interesser taler tilstrækkeligt tungt for, at patientens interesse i at få adgang til oplysningerne må tilsidesættes. I forhold til en voksen habil patient, vil det kun i ganske særlige situationer kunne komme på tale at afskære vedkommende fra at få adgang til oplysninger i patientjournalen m.v. Anderledes kan det forholde sig i forhold til mindreårige, jvf. nærmere nedenfor i afsnit 2.5. Det vil sige, at en patient kan få adgang til oplysninger om arveanlæg, som eksempelvis er blevet afdækket i forbindelse med en fostervandsundersøgelse, da patienten var foster.

Journaler, der indeholder oplysninger om patientens arveanlæg, vil også ofte indeholde oplysninger om familiemedlemmer. Patienten har alene ret til at få aktindsigt i oplysninger vedrørende sig selv. Oplysninger vedrørende familimedlemmer må således ikke udleveres i forbindelse med aktindsigten, medmindre der foreligger et samtykke. Hvis dette ikke er tilfældet, må spørgsmålet vurderes ud fra reglerne om tavshedspligt (se nærmere afsnit 1.2 og 2.4).

2.4. Tavshedspligt

En patient har i medfør af patientretsstillingslovens § 23 krav på, at sundhedspersoner ikke videregiver oplysninger om patienten til andre personer. Patientens ret til sundhedspersonalets diskretion følger også af de bestemmelser, der er i lovgivningen om sundhedspersonalets tavshedspligt.

Tavshedspligten gælder overfor de nærmeste pårørende. Forældre er dog normalt berettigede til at få oplysninger om deres mindreårige børn.

Tavshedspligten medfører, at en læge ikke uden patientens samtykke kan videregive oplysninger til f.eks. et familiemedlem om, at patienten lider af en arvelig sygdom. Tavshedspligten kan dog tilsidesættes, hvis der er tilstrækkelige vægtige hensyn, f.eks. til andre personer, der taler afgørende for det. Dette kan, som det allerede er nævnt ovenfor i afsnit 1.2, f.eks. være tilfældet, hvis man ved at kontakte familiemedlemmer kan forhindre, at de udvikler sygdommen, eller kan mildne sygdomsforløbet væsentligt. Hvis det ikke er muligt at forebygge eller mildne sygdommen, må det anses som meget tvivlsomt, om det er muligt at tilsidesætte tavshedspligten. I denne situation vil man, som anført i afsnit 1.2 også kunne komme i konflikt med retten til ikke-viden.

Lov om behandling af personoplysninger kan også have betydning for, hvem man kan videregive oplysningerne til og til hvilket formål. Hvis f.eks. et sygdomsregisters formål er at kunne medvirke til at forebygge en bestemt sygdoms udbredelse eller forekomst, vil det være muligt at videregive oplysninger til familiemedlemmer, hvis formålet med dette er at forebygge udvikling af sygdommen. Man skal dog fortsat sikre, at reglerne vedrørende tavshedspligt ikke tilsidesættes. Hvis registeret ikke har et sådant formål, kan dette i sig selv tale for, at der ikke må videregives oplysninger fra registeret til familiemedlemmer.

Tavshedspligten sætter også grænser for andre personers, myndigheders og virksomheders mulighed for at få

adgang til genetisk information, se nærmere i afsnit 3.3.

2.5. Særligt om præsymptomatisk testning af mindreårige

Der er ingen særlige regler i lovgivningen om præsymptomatisk testning af mindreårige patienter. Det vil sige, at muligheden for at foretage sådanne undersøgelser skal vurderes ud fra de almindelige regler i lovgivningen om behandling af mindreårige. Det følger af patientretsstillingslovens § 8, at en patient, der er fyldt 15 år, selv kan give informeret samtykke til en behandling. Forældremyndighedens indehaver skal også informeres og inddrages i den mindreåriges beslutning, men det er i sidste ende barnet selv, der tager stilling til, om vedkommende vil behandles eller ej. Det er dog muligt at fravige dette udgangspunkt, hvis sundhedspersonalet vurderer, at patienten ikke er i stand til at forstå konsekvenserne af sin stillingtagen. Dette kan f.eks. være tilfældet, hvis der er tale om meget komplicerede behandlinger eller i situationer, hvor den mindreårige ikke er tilstrækkelig moden. Loven åbner ikke mulighed for, at man f.eks. kan beslutte, at man generelt først er moden til at tage stilling til en genetisk test, når man er fyldt 18 år. Der skal således foretages en individuel modenhedsvurdering af de enkelte mindreårige patienter. Alt i alt vil dette sige, at en patient, der er fyldt 15 år, normalt selv kan tage stilling til, om vedkommende ønsker at få foretaget en genetisk test eller ej. Forældrene har formelt ingen indflydelse på denne beslutning, men skal informeres og inddrages i den mindreåriges stillingtagen.

En mindreårig patient, der er fyldt 15 år, har også ret til aktindsigt på lige fod med voksne patienter. Som nævnt ovenfor i afsnit 2.3., er det muligt at give et afslag på aktindsigt, hvis man vurderer, at væsentlige hensyn til patienten selv taler tilstrækkeligt tungt for det. Arvelige sygdomme og genetiske tests er ikke nævnt som eksempler i den vejledning, som er udarbejdet til reglerne om aktindsigt, men man kan forestille sig, at reglerne åbner mulighed for at undlade at give en mindreårig patient aktindsigt, f.eks. i resultatet af en undersøgelse, der har været foretaget mens barnet var foster, og som har afdækket et anlæg for at udvikle en arvelig sygdom. Det er sundhedspersonalet, der skal vurdere, om man skal give afslag på aktindsigt. Det kan imidlertid være vanskeligt at få denne regel til at fungere, hvor der er tale om genetisk information. Hvis journalen ikke indeholder oplysninger om arveanlæg, vil der ikke være nogen begrundelse for at give afslag på aktindsigt til den mindreårige. Hvis journalen derimod indeholder oplysning om, at den mindreårige har et genetisk anlæg for at udvikle en alvorlig sygdom, vil der være en begrundelse for det. Men hermed kommer afslaget i sig selv til at indeholde en besked til den mindreårige.

For patienter, der ikke er fyldt 15 år, er det forældremyndighedens indehaver, der træffer beslutning om behandling af patienten. Det vil sige, at forældrene kan beslutte, at de ønsker, at deres 14-årige søn skal gennemgå en præsymptomatisk genetisk test. Det er ligeledes forældrene, der giver samtykke, hvis en patient, der er fyldt 15 år, ikke vurderes at være moden nok til selv at tage stilling.

Patientretsstillingsloven angiver ikke nærmere krav til forældrenes beslutninger. Det er således op til forældrene selv at vurdere, om der skal foretages en undersøgelse af barnet. Som nævnt ovenfor i afsnit 1.1 kan forældrene dog ikke kræve en undersøgelse, som der ikke er lægefaglig begrundelse for at iværksætte. Af Europarådets Konvention om Biomedicin og Menneskerettigheder fremgår det af artikel 6, at der kun må iværksættes undersøgelse og behandling af en person, som ikke selv er i stand til at give et samtykke, hvis dette er til direkte fordel for den pågældende. Danmark har ratificeret konventionen og er derfor forpligtet til at leve op til konventionens bestemmelser. Forældrene har derfor kun ret til at anmode om en præsymptomatisk genetisk test, hvis dette kan siges at være til fordel for den mindreårige. Sundhedspersonalet skal sikre, at dette er tilfældet.

Selvom forældrene har beslutningskompetencen, er barnet ikke sat helt udenfor indflydelse. Det fremgår således af patientretsstillingslovens § 11, at patienter, der ikke selv kan give samtykke til en behandling, skal informeres og inddrages i drøftelserne af behandling, og at deres tilkendegivelse skal tillægges betydning, hvis de er aktuelle og relevante. Det vil sige, at hvis den 14-årige patient protesterer mod at få foretaget en genetisk undersøgelse, skal lægen lægge vægt på disse protester i vurderingen af, hvorvidt det vil være fagligt forsvarligt at foretage undersøgelsen. Som tidligere nævnt skal undersøgelsen under alle omstændigheder indebære en fordel for den mindreårige. Hvis en præsymptomatisk genetisk test giver mulighed for at forebygge sygdommens udvikling eller for at mildne et sygdomsforløb, vil undersøgelsen være til fordel for patienten. Fordelen skal dog afvejes i forhold til barnets protest. Jo større og mere modent barnet er, og jo mere det protesterer, desto større skal fordelene ved undersøgelsen være for at gennemtvinge den mod barnets vilje.

I Norge har man særlige regler om genetisk testning af mindreårige. Det følger således af bioteknologilovens § 6, stk. 6, at der ikke kan udføres præsymptomatiske og prediktive genetiske undersøgelser af børn, før de er fyldt 16 år, medmindre undersøgelsen kan påvise forhold, som ved behandling kan forhindre eller reducere skade på

barnets helbred. Derimod er det lovligt at lave diagnostiske genetiske undersøgelser på børn under 16 år. Det fremgår videre af bestemmelsen, at hvis en genetisk undersøgelse er nødvendig for at forbedre prognosen, kan forældrene kræve, at undersøgelsen udføres. Børn, som er fyldt 16 år, følger i Norge de samme regler som voksne.

3. Præsymptomatisk genetisk testning i forbindelse med ansættelses- og forsikringsforhold m.v.

Der er en risiko for, at den viden om en patients anlæg for at udvikle en sygdom, som kan komme frem ved en præsymptomatisk genetisk test, kan føre til diskrimination. Det har man har været særlig opmærksom på i relation til ansættelses- og forsikringsforhold. Her er der vedtaget særlige regler, som regulerer henholdsvis arbejdsgivers og forsikringsselskabers mulighed for at indhente og anvende oplysninger, som er kommet frem i forbindelse med en sådan test, ligesom man har reguleret muligheden for, at man kan anmode en person om at gennemgå en præsymptomatisk genetisk test. Disse regler fremgår af henholdsvis lov om brug af helbredsoplysninger på arbejdsmarkedet og af en særlig bestemmelse i forsikringsaftalelovens § 3 a. Reglerne for henholdsvis arbejdsgivere og forsikringsselskaber er lidt forskellige.

Arbejdsgivere kan som udgangspunkt kun anmode ansatte eller personer, der ansøger om en stilling, om at udlevere oplysninger om helbredsforhold i det omfang, det har væsentlig betydning for det arbejde, der skal udføres. Arbejdsgivere kan i den sammenhæng også anmode ansatte om at gennemgå helbredsundersøgelser med henblik på at afdække eksisterende lidelser, forudsat at dette har væsentlig betydning for lønmodtagerens arbejdsdygtighed, og der endvidere er særlige forhold ved det pågældende arbejde, som taler for det. Det er derimod som udgangspunkt ikke tilladt for en arbejdsgiver at bede en ansat om at gennemgå en undersøgelse, som skal afdække den ansattes eller ansøgerens risiko for at udvikle sygdomme. I særlige situationer kan det dog være berettiget, at en arbejdsgiver tilbyder en ansat at gennemgå en sådan undersøgelse. Dette kan være tilfældet i situationer, hvor arbejdsmiljøforholdene på arbejdspladsen har en sådan karakter, at de udgør en særlig risiko for ansatte, som genetisk set er særligt følsomme overfor bestemte påvirkninger i arbejdsmiljøet. Hvis dette er tilfældet, kan en arbejdsgiver tilbyde en ansat at få foretaget en sådan undersøgelse. Den ansatte er ikke forpligtet til at gennemføre undersøgelsen, og resultatet af undersøgelsen må ikke gives til arbejdsgiveren, men alene til den ansatte.

For så vidt angår forsikringsselskaber, er det tilladt at indhente oplysninger om eksisterende sygdomme. Derimod er der et forbud mod at anmode en forsikringstager om at gennemgå en helbredsundersøgelse, som skal afdække vedkommendes risiko for at udvikle bestemte sygdomme. Det er heller ikke tilladt at spørge en forsikringstager, om vedkommende har fået foretaget en sådan undersøgelse. Derimod er det tilladt at stille spørgsmål til forsikringstageren om vedkommendes egen og familiemedlemmers nuværende og tidligere helbredstilstand samt sygdomme i familien. Forsikringsselskaber er således ikke afskåret fra at skaffe sig viden om, at der er en arvelig sygdom i familien, men har ingen mulighed for at få oplysninger om den konkrete forsikringstagers anlæg for at udvikle denne sygdom senere i livet. De regler, der gælder for forsikringsselskaber, gælder tilsvarende for pensionsforsikringsselskaber.

Udover disse særlige regler, som gælder for ansættelses- og forsikringsforhold, er der ikke i lovgivningen taget stilling til, i hvilket omfang det er berettiget at anmode personer om at få foretaget en præsymptomatisk genetisk test, ligesom der ikke er taget stilling til, i hvilket omfang det er berettiget at gøre brug af oplysninger, som er kommet frem i forbindelse med en sådan genetisk test. Der er således ikke særlige regler, der siger noget om, hvorvidt offentlige myndigheder må anmode om sådanne oplysninger i forbindelse med behandling af sager. Der gælder imidlertid et almindeligt princip i den offentlige forvaltning, hvorefter det kun er tilladt at indhente og anvende oplysninger om borgerne i det omfang, det er sagligt begrundet. Reglerne om tavshedspligt sætter også grænser for, hvilke oplysninger en offentlig myndighed kan få udleveret uden patientens samtykke.

4. Afsluttende bemærkninger

Som det vil fremgå, er der kun ganske få steder i lovgivningen, hvor man har taget specifikt stilling til regulering af præsymptomatisk genetisk testning, herunder anvendelsen af de oplysninger, som kommer frem i forbindelse med sådanne undersøgelser. De fleste problemstillinger, som kan opstå i forbindelse med præsymptomatisk genetisk testning, skal således afklares ud fra de almindelige regler, lovgivningen indeholder, om diagnostik, behandling og håndtering af patientinformation.

Man kan overveje, om disse regler er i stand til at tilgodese behovet for regulering på dette område. Reglerne i den eksisterende lovgivning har i vidt omfang en "åben" karakter. Reglerne forudsætter ofte, at der skal foretages et skøn og/eller en afvejning mellem forskellige hensyn. Dette kan betragtes som en fordel, idet det åbner mulighed for, at reglerne kan tage hensyn til de særlige problemstillinger, der kan opstå i forbindelse med præsymptomatisk testning. Det giver endvidere de involverede sundhedspersoner et spillerum for selv at agere på den måde, man opfatter som mest hensigtsmæssigt. Men netop denne fleksibilitet kan også betragtes som problematisk. Når reglerne ikke indeholder mere præcise retningslinier for, hvilke informationer, man skal give, eller hvordan tavshedspligten skal håndteres i forbindelse med opsøgende virksomhed overfor familiemedlemmer, er der risiko for, at sundhedspersonerne skønner forkert og dermed kommer til at overtræde reglerne, ligesom der kan udvikle sig en meget forskellig praksis m.h.t. håndteringen af disse problemstillinger. Dette kan betragtes som et retssikkerhedsproblem både for patienterne og for personalet. Derfor kan der være behov for at supplere lovgivningen med cirkulærer eller vejledninger, som nærmere præciserer, hvorledes de almindelige regler skal anvendes i forbindelse med præsymptomatisk genetisk testning. Det kunne f.eks. være tilfældet i forbindelse med information, ret til ikke-viden, tavshedspligt og aktindsigt. Der kan ligeledes være behov for at præcisere reglerne i forbindelse med præsymptomatiske undersøgelser af mindreårige.

Om der herudover er behov for at vedtage ny lovgivning, må bero på nærmere overvejelser. I den norske bioteknologilov har man regler, som på visse punkter fraviger de almindelige regler for undersøgelse og behandling, som gælder i det danske sundhedsvæsen. Det er f.eks. regler om, at den testede selv kan beslutte, om resultatet af en præsymptomatisk test skal registreres, samt særlige regler vedrørende undersøgelse af mindreårige patienter. Disse regler er udtryk for, at man mener, at der er et særligt beskyttelsesbehov i forbindelse med præsymptomatisk genetisk testning, som ikke imødekommes i den almindelige lovgivning.

Fodnoter

^[32] Hvis der er tale om epidemiske sygdomme, er det således forudsat, at lægen tager initiativ til behandling.

^[33] Sundhedsstyrelsens vejledning af 16. september 1998 om information og samtykke og om videregivelse af helbredsoplysninger m.v.

^[34] Nuffield Council of Bioethics, "Genetic Screening. Ethical Issues", 1993.

^[35] WHO's Proposed International Guidelines on Ethical Issues in medical Genetics and Genetic Services (Geneva, 1997).

^[36] Sundhedsstyrelsens vejledning af 16. september 1998 om information og samtykke og om videregivelse af helbredsoplysninger m.v.

^[37] Bekendtgørelse nr. 665 af 14. september 1998 om information og samtykke og om videregivelse af helbredsoplysninger m.v.

Udvalgt lovgivning m.v.

Danmark:

Lov nr. 182 af 1. juli 1998 om patienters retsstilling.

Bekendtgørelse nr. 665 af 14. september 1998 om information og samtykke og om videregivelse af helbredsoplysninger m.v.

Vejledning af 16. september 1998 om information og samtykke og om videregivelse af helbredsoplysninger m.v.

Lov nr. 286 af 24. april 1997 om brug af helbredsoplysninger m.v. på arbejdsmarkedet.

Forsikringsaftalelovens § 3 a - Lov nr. 413 af 10. juni 1997 om ændring af lov om forsikringsaftaler og lov om tilsyn med firmapensionsaftaler.

Folketingsbeslutning B5 1998/99 om Danmarks ratifikation af Europarådets Konvention om Biomedicin og Menneskerettigheder.

Lov nr. 460 af 10. juni 1997 om kunstig befrugtning i forbindelse med lægelig behandling, diagnostik og forskning m.v.

Sundhedsministeriets bekendtgørelse nr. 728 af 17. september 1997 om kunstig befrugtning.

Sundhedsstyrelsens bekendtgørelse nr. 758 af 30. september 1997 om indberetning af IVF-behandling m.v. samt præimplantationsdiagnostik.

Sundhedsstyrelsens vejledning af 30. september 1997 om kunstig befrugtning og anden reproduktionsfremmende behandling.

Sundhedsministeriets cirkulæreskrivelse af 22. september 1997 vedrørende ny lov om kunstig befrugtning om nye krav for adgang til behandling.

Andre lande:

Lov nr. 56 af 5. august 1994 om medisinsk bruk av bioteknologi.

Lag 1991:114 om användning av viss genteknik vid almäna hälsundersökninga.

Derudover er der i Frankrig, Østrig og Belgien lovgivning vedrørende anvendelse af resultaterne fra genetiske tests.

Internationalt

Europarådets Konvention om Biomedicin og Menneskerettigheder, Europarådet 1997.

Europarådets Recommendation R(92) 3 on Genetic Testing and Screening for Health Care Purposes.

Europarådets Recommendation No. R(97) 5 on The Protection of Medical Data.

Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights, UNESCO, 1997.

WHO's Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services (Geneva, 1997).

Andet materiale

NOU 1992:6 Mennesker og Bioteknologi.

NOU 1999:20 Å vite eller ikke vite. Gentester ved arvelig kreft.

SOU 1984:88 Genetisk integritet. Betänkande av Gen-Etikkkommittén 1984.

SOU 1992:82 Genteknik - En utmaning. Betänkande av Genteknikberedningen.

SOU 1996:63 Medicinska undersökningar i arbetslivet. Betänkande av Utretningen om medicinska undersökningar i arbetslivet.

Regeringens skrivelse 1998/99:136 Genetisk integritet (Sverige).

Nuffield Council of Bioethics, Genetic Screening. Ethical issues. 1993.

Ordliste

- **Afficeret forælder** - En forælder til en person, som ønsker udført præsymptomatisk genetisk testning, og som har symptomer på den sygdom, der skal undersøges for, bliver betegnet som en afficeret forælder.
- **alfa-1-antitrypsin-mangel** - genetisk betinget tilstand, der giver forøget risiko for lungesygdom. Se redegørelsens afsnit 3.3.
- **Anlægsbærer** - En anlægsbærer er en person, som bærer et gen, der ikke giver anledning til sygdom hos personen selv.
- **Arveanlæg** - Se gen
- **Arvemasse** - Ved en persons arvemasse forstår man personens samlede DNA, som er unik for hver enkelt person. Ved menneskets arvemasse forstår man det, som er karakteristisk for netop mennesker med hensyn til placering af arveanlæg i kromosomerne og baserækkefølgen i DNA'et.
- **Autonomi** - Ordet autonomi bliver anvendt i mange betydninger. I denne redegørelse kan det oftest oversættes med "selvbestemmelse".
- **Autosomal** - Knyttet til autosomerne, det vil sige de kromosomer, som ikke er kønskromosomer.
- **Basepar** - De enkelte gener er bestemt af baseparrenes rækkefølge.
- **Bilateral brystkræft** - Dobbelttidig kræft i begge bryster.
- **>Den Centrale Videnskabsetiske Komité** - En komité, der blandt andet bedømmer, om konkrete forskningsprojekter udsætter de forsøgspersoner, der skal indgå i dem, for en uacceptabel risiko, eller om de kan give anledning til andre etiske problemer.
- **Den personlige integritet** - Ordet bliver i denne redegørelse oftest brugt i betydningen "en helhed, som ikke må krænkes".
- **Det Humane Genom Projekt** - Et internationalt forskningsprojekt, som har til formål at kortlægge menneskets arvemasse - det humane genom.
- **Diagnosticeret genbærer** - En person, som har fået udført en præsymptomatisk genetisk testning og derigennem fået påvist genet for den sygdom, der er blevet undersøgt for, er en diagnosticeret genbærer. I modsætning til en ikke-diagnosticeret genbærer, som bærer genet, men ikke har fået det konstateret ved en genetisk undersøgelse.
- **Disposition** - Hvis en person bærer et eller flere arveanlæg, der kan medføre en given sygdom, siger man, at vedkommende har en særlig disposition.
- **DNA** - En forkortelse for det kemiske stof, som arveanlæg består af.
- **Dominant arvelig sygdom** - En dominant arvelig sygdom giver sig til kende, selvom personen også har et normalt arveanlæg for den pågældende sygdom. Se illustration side 43. Hvis en sygdom er dominant arvelig, betyder det, at risikoen for, at børn af en patient har arvet det muterede gen, er 50 procent.
- **Enzymer** - Se protein.
- **Eugenik** - Arvehygiejne (tidligere kaldet racehygiejne). Videnskabsgren, der har til formål at udforske arvelige egenskapers art, arvegang og udbredelse med henblik på at begrænse dem.
- **Familieutation** - Den forandring af et gen, som er i en bestemt familie med en given genetisk sygdom.
- **Fosterdiagnostik** - Undersøgelse af et foster, for eksempel ved moderkagebiopsi eller fostervandsundersøgelse.
- **Førstegradsslægting** - En persons førstegrads slægtinge er vedkommendes forældre, børn og søskende.
- **Gen** - Et arveanlæg. Et gen består af DNA. Arveanlæggene bestemmer sammensætningen af kroppens proteiner og derigennem dens biologiske egenskaber.
- **Genbærer** - At være genbærer betyder at have det gen, der for eksempel bliver undersøgt for ved en præsymptomatisk genetisk testning.
- **Gendiagnostisk undersøgelse** - Undersøgelse af, om en rask eller syg person har en genmutation.
- **Genetisk profil** - En persons samlede gener tegner personens genetiske profil.
- **Genetisk rådgivning** - Genetisk rådgivning er en kommunikationsproces, der omhandler de problemer, som er forbundet med opståelsen af en genetisk betinget sygdom i en familie. Den tilstræber at hjælpe individet (familien) til at forstå de tilgrundliggende biologiskmedicinske forhold; til at forstå den foreliggende risiko; til at forstå, hvilke handlemuligheder, der er til stede, og til at foretage det for personen (familien) mest hensigtsmæssige valg i den foreliggende situation og til at handle derefter.
- **Genetisk udredning** - Hvis en genetiker for eksempel skal finde ud af, om der er basis for at udføre en præsymptomatisk genetisk testning af en person, vil genetikeren ofte begynde med en genetisk udredning af personens familie. Det vil sige, at der bliver indhentet oplysninger om familiens sygdomme, og det bliver vurderet, om det er sandsynligt, at der er genetisk betinget sygdom i familien.
- **Genmutation** - En genmutation er betegnelsen for et gen, der er muteret, det vil sige ændret.
- **Genom** - Arvemasse. Se Det Humane Genom Projekt

- Genstatus** - Kendskab til, om en person har eller ikke har et sygdomsgen.
- **Huntingtons chorea** - Dominant arvelig sygdom. Se redegørelsens afsnit 3.2.
 - **Højrisikofamilie** - Gennem en genetisk udredning og en genetisk undersøgelse, kan det ofte afklares, om en familie er i særlig risiko for at få en given sygdom - for eksempel arvelig brystkræft. Man siger i givet fald, at der er tale om en højrisikofamilie.
 - **Klinisk undersøgelse** - Den undersøgelse en læge foretager af en patient i modsætning til en laboratorieanalyse eller en røntgenundersøgelse.
 - **Kliniske symptomer** - Tilstedeværelsen af symptomer, der tyder på sygdom.
 - **Koblingsanalyse** - Undersøgelse af, om en person har en markør, der er lokaliseret meget tæt på et sygdomsgen.
 - **Mammografisk undersøgelse** - En røntgenundersøgelse af en kvindes bryster.
 - **Markør** - En rækkefølge i DNA, hvis kromosomlokalisering er kendt, og som varierer fra person til person.
 - **Molekylærgenetisk undersøgelse** - Undersøgelse af et gen.
 - **Multicentrisk brystkræft** - Forekomst af flere kræftknuder.
 - **Multifaktoriel** - Mange genetisk betingede sygdomme menes at være multifaktorielle, det vil sige, at årsagen til sygdom er et sammenspil af flere gener og miljøfaktorer.
 - **Mutation** - En ændring af et gen kaldes en mutation. Genet betegnes så som ”muteret”. Bruges oftest i forbindelse med ændringer, der kan medføre sygdom eller misdannelser.
 - **Negativt testresultat/ negativ test/ at teste negativ** - Forskellige betegnelser, som alle betyder, at en præsymptomatisk genetisk testning ikke har påvist det sygdomsfremkaldende gen, der blev undersøgt for.
 - **Neurodegenerative sygdomme** - Sygdomme, hvor celler i centralnervesystemet dør.
 - **Nukleotider** - Molekyler (baser), der binder de to DNA-streng. Der findes omtrent 3 milliarder nukleotider, hvis rækkefølge skal kortlægges af Det Humane Genom Projekt.
 - **Penetrans** - Nogle sygdomsfremkaldende gener slår ikke altid igennem. Det er altså ikke sikkert, at man får den pågældende sygdom, selvom man har genet for sygdommen. Når man taler om et gens penetrans, mener man sandsynligheden for, at det slår igennem og giver sygdom.
 - **Polypose** - Arvelig tarmkræft med polypper i tarmen. Se redegørelsens afsnit 3.1.
 - **Positivliste** - En liste, hvorpå er opført sygdomme, der for eksempel udløser forskellige rettigheder eller muligheder. Et eksempel kunne være en positivliste over sygdomme, for hvilke samfundet stiller muligheden for præsymptomatisk genetisk testning eller fosterundersøgelse til rådighed.
 - **Positivt testresultat/ positiv test/ at teste positiv** - Forskellige betegnelser, som dækker over, at en præsymptomatisk genetisk testning har påvist det sygdomsfremkaldende gen, der blev undersøgt for.
 - **Primær cancer** - Den oprindelige kræftknude til forskel fra metastaser.
 - **Proband** - Den første, der er blevet undersøgt i en familie bliver betegnet ”probanden”.
 - **Proteinstoffer** - Æggehvideproteiner. Enzymer og nogle hormoner, som for eksempel insulin, er proteinstoffer. Disse indgår også i cellernes struktur.
 - **Protokol** - Beskrivelse af, hvorledes et forsøg eller en undersøgelse skal foretages.
 - **Præimplantationsdiagnostik** - Ægsortering. Sortering af befrugtede æg med henblik på at sikre, at kun æg uden et bestemt sygdomsgen, bliver lagt op i kvindens livmoder.
 - **Prænatal undersøgelse** - Se Fosterundersøgelse
 - **Præsymptomatisk genetisk testning** - Undersøgelse af, om en rask person har et sygdomsgen, inden denne sygdom har manifesteret sig med symptomer.
 - **Prævalens** - En sygdoms udbredthed i befolkningen.
 - **Recessiv arvelig sygdom** - Vigende arvegang. Se illustration side 43. En recessiv sygdom opstår kun, når en person har to sygdomsgener; det ene fra faderen og det andet fra moderen. Forældrene vil hyppigst være anlægshædere, det vil sige, at de hver har et normalt gen og et sygdomsgen, og derfor vil de ikke få sygdommen.
 - **Referenceprogram** - Beskrivelse af, hvilken praksis, der bliver anset for god faglig norm - for eksempel i forbindelse med præsymptomatisk genetisk testning for en given sygdom.
 - **Risikoanalyse** - Anvendelse af undersøgelsesmetoder til vurdering af sandsynligheden for sygdom.
 - **Risikoperson** - Person, der er i øget risiko for eksempelvis en genetisk betinget sygdom. Bruges oftest om børn af en person med en dominant arvelig sygdom.
 - **Risikostatus** - Den risiko en person har for at få en sygdom, som bl.a. afhænger af, om han/hun bliver testet. For eksempel er risikoen for Huntingtons chorea 50%, hvis personen har en forælder med sygdommen. Bliver personen testet, er risikoen 0 eller 100% afhængig af, om han/hun har genet.
 - **Risikovurdering** - Vurdering af sandsynligheden for sygdom.
 - **Screening** - At screene betyder, at man undersøger en befolkningsgruppe, som føler sig rask - eller i hvert

fald ikke har mistanke om at være syg af netop den sygdom, som screeningsprogrammet omhandler. Screeningsprogrammet kan enten omfatte hele befolkningen eller en udvalgt del af befolkningen - for eksempel kvinder eller mænd i en bestemt alder.

- **Sporadisk opstået kræft** - Tilfældigt opstået kræft. I modsætning til kræft, som er opstået som følge af en genetisk disposition for sygdommen.
- **Stigmatiseret** - Brændemærket. En person, som skiller sig ud fra mængden ved for eksempel at have en sygdom, der udløser andre menneskers angst eller fordomme, kan føle sig stigmatiseret eller brændemærket.
- **Sygdomsanlæg** - At have et sygdomsanlæg betyder i denne redegørelse at være bærer af et sygdomsfremkaldende gen.
- **Sygdomsfremkaldende gen** - Betegnelse for et gen, som fremkalder en given sygdom eller giver forøget risiko for denne sygdom.
- **Sygdomsdisposition** - En person er disponeret for en sygdom, hvis han/hun har et eller flere gener, som vil eller kan føre til sygdom.
- **Sygeliggørelse** - Når man undersøger raske mennesker med henblik på at finde sygdom, er der en risiko for, at disse personer vil føle sig sygeliggjorte: betragtet som syge indtil det modsatte er bevist, fremfor at blive betragtet som raske indtil det modsatte er bevist.

Udvalgt litteraturliste

Bova, Catherine M., Sara T. Fry, and Deborah J. MacDonald. *Presymp-tomatic and Predisposition Genetic Testing: Ethical and Social Considerations*. Seminar in Oncology Nursing, Vol 13, No 2 (May), 1997.

Caskey, C Thomas og Belinda J.F. Rossiter. *Presymptomatic Testing for Genetic Diseases of Later Life. Pharmacoepidemiological Considerations*. Drugs and Aging 7(2) 1995.

Chatwick, Ruth, Mairi Levitt and Darren Shickle (eds.) *The Right to Know and the right not to Know*. Ashgate Publishing Company 1998.

Clarke, Angus (ed.). *The Genetic testing of Children*. BIOS Scientific Publishers Ltd, Oxford 1998.

Danish Breast Cancer Cooperative Group (1998). *Program for klinisk og genetisk rådgivning ved familier forekomst af cancer mammae*.

Det Etske Råd (1999). *Det menneskeskabte menneske - fremtiden med genetik og kloning*.

Det Etske Råd (1996). *Prioritering i sundhedsvæsenet. En redegørelse*.

Det Etske Råd (1993). *Genetisk screening. En redegørelse*.

Det norske Bioteknologinemnda (1998). *Gentesting - nye muligheter, nye dilemmaer*.

Gerdes, Anne Marie A (et al.) *Cancergenetisk rådgivningsklinik. Erfaringer ved genetisk udredning og rådgivning ved familier cancer mammae og familier cancer colorectalis*. Ugeskrift for Læger 160/8 - 16. februar 1998.

Haarr, Lars og Dag E. Helland (red). *Genteknologi og det menneskelege*, Alma Mater Forlag, Bergen 1998.

HNPC-registret Hvidovre Hospital (1998). *Årsrapport 1998*.

HNPC-registret Hvidovre Hospital (1998). *Arvelig kræft i tyktarm og endetarm*.

Kadlec, Josef V. and Richard A. McPherson. *Ethical Issues in Screening and Testing for Genetic Diseases*. Clinics in Laboratory Medicine, Vol. 15, Number 4, December 1995.

Koch, Lene. *Etiske aspekter ved genetisk testning og rådgivning for arvelig cancer*. Ugeskrift for Læger 160/12 - 16. marts 1998.

Kræftens Bekæmpelse (1999). FAP. *Information for polyposepatienter og deres pårørende*.

Nuffield Council on Bioethics (1993). *Genetic Screening. Ethical Issues*.

OECD (1998). *21st Century Technologies. Promises and Perils of a Dynamic Future*.

Kræftens Bekæmpelse (1999). FAP. *Information for polyposepatienter og deres pårørende*.

Sørensen, Sven Asger. *Frivillig information om genetisk risiko forudsætter central registrering*. Ugeskrift for Læger 159/13 - 24. marts 1997.

Sørensen, Sven Asger. *Etiske aspekter ved diagnostik af arvelige sygdomme, specielt med henblik på Huntingtons chorea*. Nordisk Medicin vol. 105, 1/1990.

Wexler, Nancy S. *The Tiresias complex: Huntington's disease as a paradigm of testing for late-onset disorders*. The FASEB Journal, vol. 6. July 1992.

[Top/Bund](#)