

Test af vores gener

Slutdokument og ekspertindlæg fra konsensus-
konference den 31. maj - 3. juni 2002

Test af vores gener

Borgerpanelets spørgsmål og slutdokument samt eksperternes skriftlige oplæg fra konsensuskonference på Christiansborg den 31. maj - 3. juni 2002

**Projektledelse i
Teknologirådets sekretariat**
Mette Højbjerg

Projektmedarbejder
Bjørn Bedsted

Projektsekretærer
Marian Schrøder
Jette Christensen

Omslag
Bysted HQ A/S

Tryk
Vester Kopi

ISBN: 87-90221-72-9
ISSN: 1395 - 7392

Rapporten bestilles hos
Teknologirådet
Antonigade 4
1106 København K
Telefon 33 32 05 03
Fax 33 91 05 90
tekno@tekno.dk

Rapporten findes også på
Teknologirådets hjemmeside
www.tekno.dk

Du kan desuden downloade det
introduktionsmateriale, som
journalisten Anne Birkelund
har skrevet til borgerpanelet
på www.tekno.dk

Teknologirådets rapporter 2002/8

Indhold

Forord	3
Om Teknologirådets konsensuskonferencer	4
Panelernes sammensætning	7
Borgerpanelets spørgsmål	8
Borgerpanelets sluddokument	17
Uddrag af debatten med politikerne	35
Eksperternes skriftlige indlæg	56
Hvad er gentestning og hvor anvendes den? - <i>Af Steen Kølvråa</i>	57
Status og perspektiver i genforskningen – i forbindelse med gentestning - <i>Af Anders D. Børglum</i>	61
Hvad er den teknologiske status og de teknologiske fremtidsperspektiver m.h.t. gentestning? - <i>Af Henrik Vissing</i>	64
En økonomisk oversigt - <i>Af Kjeld Møller Pedersen</i>	66
Skal det offentlige eller brugeren betale for gentests? - <i>Af Sven Asger Sørensen</i>	69
Hvilke samfundsøkonomiske konsekvenser vil patentering af gener få? - <i>Af Steen Kølvråa</i>	71
Genetisk rådgivning – og praksis - <i>Af Anne-Marie Gerdes</i>	75
I hvor stort omfang informeres og spørges borgerne om gentests? - <i>Af Maja Horst</i>	78
Rådgivning og praksis - <i>Af Nina Tuxen</i>	82
Erfaringer med gentest - <i>Af Irene Søndergaard</i>	87
Det slægtsbundne menneske - <i>Af Mette Nordahl Svendsen</i>	90
Hvilke problemstillinger er der ved viden/ikke-viden? - <i>Af Sven Asger Sørensen</i>	94
Registre og registrering - <i>Af Mette Hartlev</i>	96
Hvad er fremtidsperspektiverne på registerområdet vedr. gentestning? - <i>Af Lisbeth Ehlert Knudsen</i>	101
Hvilke former for samarbejde og koordination eksisterer der nationalt? - <i>Af Steen Kølvråa</i>	104
Koordination og samarbejde - <i>Af Marianne Schwartz</i>	108
Lovgivning om gentest - <i>Af Mette Hartlev</i>	111
Gentestning - <i>Af Mogens Kring</i>	118

Hvilken lovgivning findes der m.h.t. patentering på området? - <i>Af Jens Schovsbo</i>	121
Hvorledes påvirkes vores opfattelse af sygdom/sundhedsbegrebet af gentestning? - <i>Af Klemens Kappel</i>	128
Hvilke forskellige menneskesyn er fremherskende på gentestningsområdet? - <i>Af Tim Jensen</i>	131
Besvarelse af: ”Hvilken vægt lægges der i behandlingssystemet på det etiske aspekt?” - <i>Af Peter Saugmann-Jensen</i>	139
Hvilke positive og negative konsekvenser vil det have, hvis gentest bliver brugt til selektion af menneskelige egenskaber? Hvilke problemstillinger opfatter Etisk Råd som de centrale på gentestningsområdet? - <i>Af Sven Asger Sørensen</i>	141
Mål og fremtid - <i>Af Carsten Andersen</i>	144
Hvad er formålet og fremtidsvisionerne (positive og negative) omkring gentestning nationalt og internationalt ifølge medicinalindustrien? - <i>Af Lars Hansen</i>	147
Hvad er formålet og fremtidsvisionerne (positive og negative) omkring gentestning nationalt og internationalt ifølge sundhedsvæsnet? - <i>Af Peter Saugmann-Jensen</i>	152
Hvad er formålet og fremtidsvisionerne (positive og negative) omkring gentestning, nationalt og internationalt? - <i>Af Klemens Kappel</i>	161
Program for konferencen	165
Deltagerliste	170
Ordlister	173
Teknologirådets udgivelser 2001-2002	175

Forord

Genetisk testning bruges allerede i dag og forventes at blive brugt i stadigt stigende omfang fremover. En gentest betyder, at et menneskes arvelige anlæg undersøges ved hjælp af en blodprøve eller en vævsprøve. I dag sker det først og fremmest for at give en mere præcis diagnose på en sygdom, eller for at undersøge et foster for alvorlige genetiske sygdomme. Men også raske voksne er begyndt at blive testet.

I starten af 2001 kom den første kortbog over menneskets arvemasse, og den har gjort det nemmere at identificere de gener, som kan øge risikoen for sygdom. I dag kender lægerne flere tusinde genetisk betingede sygdomme, og om få år vil vi have en langt større viden om både syge og raske, der har risiko for at udvikle sygdomme. Spørgsmålet er, hvad vi skal bruge den nye viden til. Hvordan skal gentest bruges i Danmark i fremtiden? Det var udgangspunktet for borgerpanelet på Teknologirådets konsensuskonference ”Test af vore gener” i maj/juni 2002 på Christiansborg.

Konsensuskonferencen er en metode med borgere som omdrejningspunkt, og sigtet er at bygge bro mellem borgere, eksperter og politikere samt at bidrage til at fremme en åben, offentlig og demokratisk debat i samfundet.

Et panel med 16 tilfældigt udvalgte borgere har på to forberedelsesweekender i henholdsvis marts og april 2002 formuleret en række spørgsmål om genetisk testning. Panelets spørgsmål blev søgt besvaret på konferencen af 20 inviterede eksperter. På baggrund af eksperternes svar har Borgerpanelet debatteret emnet og opnået konsensus om en række vurderinger og anbefalinger til politikerne. Borgernes vurderinger og anbefalinger udgør det slutdokument, som er indeholdt i denne rapport. I rapporten er også eksperternes skriftlige indlæg samt et uddrag af debatten mellem borgerpanelet og politikere fra Folketingets Sundhedsudvalg.

Konferencen blev tilrettelagt af Teknologirådet i samarbejde med en planlægningsgruppe bestående af:

Margrethe Nielsen - Forbrugerrådet
Anne-Marie Gerdes – Odense Universitetshospital
Sven Asger Sørensen – Københavns Universitet
Bent Danneskiold-Samsøe – DSI - Institut for Sundhedsvæsen
Lars Hansen – Lægemiddelindustriforeningen (Novo Nordisk)
Maja Horst - Københavns Universitet

Desuden deltog Mette Seier Helms som proceskonsulent for Borgerpanelet og ordstyrer på konferencen.

Teknologirådet vil gerne benytte lejligheden til at takke alle involverede for samarbejdet og bidragene til en væsentlig debat.

Teknologirådet, juli 2002
Mette Højbjerg, projektleder

Om Teknologirådets konsensuskonferencer

Teknologirådet har gennem en årrække gjort erfaringer med en mødeform, som gør det muligt at inddrage borgerne og deres erfaringer i teknologivurderingen. Det er konsensuskonferencen, som giver "almindelige mennesker" - lægfolk - mulighed for at vurdere en given teknologisk udvikling og tage stilling til dens muligheder og konsekvenser. Konferencen afholdes på Christiansborg og foregår som en dialog mellem eksperter og borgere. Den strækker sig over fire dage (fredag-mandag) og er åben for offentligheden alle dage, på nær søndag. Konferencens slutdokument videregives til Folketingets medlemmer. At bygge bro mellem borgere, eksperter og politikere på denne måde er et af de væsentligste formål med Teknologirådets konsensuskonferencer.

Emner som egner sig for en konsensuskonference:

- har aktuel samfundsrelevans,
- er ikke for abstrakte og er mulige at afgrænse,
- rummer konflikter,
- har behov for holdnings- og målsætningsafklaring,
- forudsætter ekspertindsats

Eksperternes rolle er at informere borgerpanelet om teknologien og dens følger. Derefter udarbejder borgerpanelet i fællesskab et slutdokument, der indeholder en afklaring og stillingtagen til emnet. Konsensuskonferencer har herhjemme betydet, at der er opstået debat om teknologi i offentligheden, og politikerne har på den måde fået en pejling på holdninger, forhåbninger og bekymringer i befolkningen. Flere gange har konsensuskonferencer givet anledning til politisk debat og iværksættelse af ny regulering. Et eksempel er forbud mod anvendelse af gentest i forbindelse med personaleansættelser og forsikringstegning.

Borgerpanel

Borgerpanelet sammensættes af åbensindede lægfolk med forskellig baggrund. Fælles for dem er, at de er interesserede i at kigge eksperterne i kortene. Borgerne er fundet ved at sende invitation ud til 2000 tilfældigt udvalgte borgere fra 20 år og opefter. Udtrækningen foretages af Indenrigsministeriets cpr-register. Blandt de, der ønsker at deltage i konferencen, udvælger en planlægningsgruppe 16 borgere - blandet mest muligt med hensyn til alder, køn, uddannelse, beskæftigelse og hvor i landet de kommer fra. Panelet skal være lægt, hvilket betyder, at det ikke må besidde ekspertise inden for emnet.

Borgerne skal sættes grundigt ind i emnet, så de er godt rustet til at stille kvalificerede spørgsmål til eksperterne. Forberedelserne består i informationsmateriale om emnet og i to weekendophold. I weekenderne lærer

borgerne hinanden at kende, og de udformer de spørgsmål, som konferencen skal handle om.

Konferencens forløb

På konsensuskonferencens første dag holder eksperterne oplæg, hvor de kommer rundt om de spørgsmål som Borgerpanelet har stillet i forvejen. Det er et intensivt forløb, hvor de 15-20 eksperter redegør for f.eks. de økonomiske, biologiske, juridiske, samfundsmæssige og etiske sider af emnet.

På konferencens anden dag går formiddagen med at panelet beder de enkelte eksperter om at uddybe og supplere deres oplæg. Resten af dagen holder eksperter og tilhørere pause, mens panelet arbejder med at udforme slutdokumentet. Om søndagen ligger første udkast af slutdokumentet færdig til fælles diskussion i spørgepanelet. Derefter følger endnu en runde, hvor smågrupper finpudser besvarelsene. Panelet stræber efter at finde formuleringer, som alle kan blive enige om.

På konferencens sidste dag læser Borgerpanelet slutdokumentet op for eksperterne, politikere og tilhørerne - herunder pressen. Eksperterne får lejlighed til at rette misforståelser og faktuelle fejl. Men de kan ikke påvirke panelets holdning. Borgerpanelet slutdokument formidles sammen med eksperternes skriftlige indlæg i en rapport til Folketingets medlemmer. Rapporten ligger også på Teknologirådets hjemmeside www.tekno.dk

Planlægningsgruppe

En planlægningsgruppe bistår i projektet og fungerer som garant for en sober gennemførelse i overensstemmelse med projektets beskrivelse. Gruppen består af 4 - 6 personer med sagkundskab indenfor det valgte emne. Medlemmerne er udvalgt ud fra deres personlige kapaciteter, bl.a. fordi de har en bred viden om emnet og et stort netværk på området. Som helhed skal gruppen være holdningsmæssigt afbalanceret og emneområdet skal være dækket ind.

Planlægningsgruppens rolle er især at sikre faglig balance i projektet. Gruppens opgaver er bl.a. at udstikke linierne for og godkende det introduktionsmateriale, der skal introducere emnet over for lægfolkene. Materialet præsenterer emnet i generelle vendinger og beskriver status, udviklingstendenser, holdninger, konflikter mv. på området. Formen skal være afbalanceret, markante holdninger føres kun frem på refererende form - der tilstræbes objektivitet. Herudover opstiller planlægningsgruppen et brutto-katalog over mulige oplægsholdere på emneområdet. Det gøres på baggrund af eget netværk. Desuden godkendes Borgerpanelet endelige sammensætning. Og til sidst vælger gruppen, på baggrund af lægfolkenes ønsker, hvilke eksperter, der bør holde oplæg på konferencen.

Teknologirådets konsensuskonferencer, udpluk

- Genetisk testning, 2002
- Kørselsafgifter, 2001
- Elektronisk overvågning, 2000
- Gensplejsede fødevarer, 2000
- Støj og teknologi, 2000
- Telearbejde/distancearbejde, 1997
- Forbrug og miljø, 1997
- Genterapi, 1995
- Kemiske stoffer i mad og miljø, 1995
- Fremtidens fiskeri, 1995
- Det lysegrønne landbrug, 1994
- Trafikinformatik, 1994
- Behandling af barnløshed, 1993
- Bedre luft, 1990
- Bestråling af madvarer, 1989
- Borgeren og farlig produktion, 1988

Panelernes sammensætning

Borgerpanel

Benno Kristensen, 55 år, produktionschef, Herning
Bo Bøgelund Pedersen, 30 år, udviklingsingeniør, Højbjerg
Helle Theil, 42 år, fysioterapeut, Nykøbing F.
Ilse Friedrichsen, 61 år, efterlønsmodtager, Vojens
Jens Dejgaard Jensen, 44 år, kirkegårdsleder, Bedsted Thy
Jørn Herkild, 63, teknikumingeniør, Skælskør
Karina Wulff, 25 år, butikslagter, Ishøj
Kim Illemann, 45 år, smed, Hundested
Lars Kristensen, 53 år, vicevært, Roskilde
Lene Bigandt Kronow, 37 år, forsikringsmedarbejder, Smørum
Lene V. Justenlund, 47 år, skolelærer, Aabybro
Mette Lauesen, 20 år, sygeplejestuderende, Århus
Naja Svarre Nielsen, 34 år, politiassistent, København
Ole Pind Kristensen, 30 år, plastmagerelev, Tarm
Per Jessen, 34 år, bankdirektør, Odense
Rikke Vibeke Villadsen, 34 år, cand.phil., Svendborg

Ekspertpanel

Anders Børglum, Institut for Human Genetik, Århus Universitet
Anne-Marie Gerdes, afd. KKA, Odense Universitetshospital
Carsten Andersen, Forsikring og Pension
Henrik Vissing, Exiqon
Irene Søndergaard, HBOC-foreningen
Jens Schovsbo, Retsvidenskabeligt Institut A, KU
Kjeld Møller Pedersen, Institut for Sundhedstjenesteforskning, SDU
Klemens Kappel, Institut for Filosofi, KU
Lars Hansen, Novo Nordisk
Lisbeth Knudsen, Institut for Folkesundhedsvidenskab, KU
Maja Horst, Institut for Folkesundhedsvidenskab, KU
Marianne Schwartz, Klinisk Genetisk Afd., Rigshospitalet
Mette Hartlev, Retsvidenskabeligt Institut B, KU
Mette Nordahl Svendsen, Institut for Antropologi, KU
Mogens Kring, Patent- og Varemærkestyrelsen
Nina Tuxen, Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms- og handicapforeninger (KMS)
Peter Saugmann-Jensen, Sundhedsstyrelsen
Steen Kølvråa, Klinisk Genetisk Afd., Århus Kommunehospital
Sven Asger Sørensen, Institut for Medicinsk Genetik, KU
Tim Jensen, Institut for Filosofi og Religionsstudier, SDU

Borgerpanelets spørgsmål

Her følger de spørgsmål, som Borgerpanelet udarbejdede på to arbejdsweekender forud for selve konferencen. Det er disse spørgsmål, eksperterne har besvaret både i deres skriftlige og mundtlige indlæg.

Spørgsmålene er opdelt i otte temaer. Under hvert tema er der mellem to og fem hovedspørgsmål, som står med fremhævet skrift. Disse spørgsmål går også igen i programmet for konferencen. Under hvert hovedspørgsmål står desuden en række underspørgsmål, som har haft den funktion at uddybe og præcisere hovedspørgsmålene over for eksperterne.

Forskning og teknologi

Hvad er status i genforskningen i dag m.h.t.:

Genbetingede/multifaktorielle sygdomme? Og hvordan vægtes de indbyrdes?

Fremstilling og anvendelse af "Personlig medicin"?

- I så fald hvilke fordele/ulemper er der (f.eks. forbedret livskvalitet)?

Junk DNA's betydning? - herunder i test øjemed.

- I så fald til hvilke formål bruges testen og hvad kan man læse ud af testen?

Fordele/ulemper ved patentrettigheders indflydelse på videre forskning?

Hvad er fremtidsperspektiverne i genforskningen m.h.t.:

Junk-DNA?

Multifaktorielle sygdomme?

Nye behandlingsformer?

"Personlig medicin"?

Hvad er den teknologiske status m.h.t.:

Analysemetoder og -apparaturer - herunder kvalitetssikring/standardisering af analysemetoder? Hvem sikrer kvaliteten?

Bio-chips eller alternativer hertil?

Hvad er de teknologiske perspektiver m.h.t.:

Gen-kort til alle - lidt i stil m. PKU-test? - herunder kvalitetssikring/standardisering.

Forskning i bio-chips og alternativer til disse?

- Fordele/ulemper?

Økonomi

Hvilke kommercielle interesser er der indenfor gentestområdet i dag?

Hvordan vil man bruge den viden man måske får adgang til?

- indenfor det private/offentlige og hvilke konsekvenser vil det eventuelt få for den almindelige borger?¹

Hvilke former for kontrol findes der fra samfundets side mht. kommercielle interesser?

Hvordan fordeles de sundhedsøkonomiske ressourcer mellem forebyggelse, behandling og forskning i dag?

Hvilke overvejelser ligger til grund for dette?

Anvendes Cost-benefit analyser af præsymptomatiske/prænatale gentest?

Hvordan er fordelingen af det samlede budget til gentest og forskning p.t.?

Hvilke ressourcer er afsat til afdækning af multifaktorers betydning?

Hvordan er de fremtidige sundhedsøkonomiske perspektiver på gentestningsområdet?

Hvordan anbefaler man at ressourcerne bliver fordelt/brugt?

- Hvilke overvejelser ligger til grund for dette?
- Har man råd til at teste og behandle alt?

Vil gentest medføre en anden fordeling af de økonomiske ressourcer?

Forventninger til budgetfordeling på gentestnings- og forskningsområdet, herunder udarbejdelse af Cost-benefit analyser?

Mht. Personlig medicin?

Skal det offentlige eller forbrugerne betale for gentests inden for følgende områder:

- Diagnostisk test?
- Præsymptomatisk test?
- Prænatal test?

Hvilke overvejelser ligger til grund for de nuværende og de fremtidige beslutninger? - herunder overvejelser om sociale skævheder?

Hvilke samfundsøkonomiske konsekvenser vil patentering af gener få? - hvad angår:

- diagnose
- behandling
- forebyggelse
- global adgang til medicin

¹ Salg af gentest-oplysninger, a' la Island-metoden.

Rådgivning/praksis

Hvordan er praksis mht. rådgivning?

Hvordan er et konkret forløb før, under og efter en gentest?

Hvilke problemstillinger og dilemmaer er der ifm. Forløbet og praksis?

Hvem forestår rådgivning og hvad med fremtidig rådgivning, hvis antallet intensiveres?

Hvordan visiteres til gentestning?

Hvem underretter de pårørende?

Hvilke fordele og ulemper er der forbundet med det?

Hvilke konsekvenser understreges ved rådgivning før testen?

Vedr. rådgivning af adoptivbørn?

Hvilke kvalifikationer og retningslinier har rådgiverne i dag?

Hvilke kvalifikationer forudsætter en forsvarlig rådgivning og hvorfor?

Hvor foregår uddannelsen af rådgivere og hvordan, og hvad indeholder uddannelsen?

Findes der retningslinjer for rådgivning og hvordan sikres det, at de følges?

I hvor stort omfang informeres og spørges borgerne omkring gentestning?

Hvad findes der af informationsmateriale?

Hvilke overvejelser gøres der om information af borgerne om gentestning?

Kunne det tænkes, at man vil inddrage befolkningen, f.eks. via afstemninger eller løbende forespørgsler?

Hvilke erfaringer findes der for, hvordan resultaterne af gentestning påvirker mennesker psykisk?

Med hensyn til det enkelte individ, familierelationer, arbejdsplads mm.?

I hvilke tilfælde kan det være u hensigtsmæssigt at foretage gentestning?

Hvilke konsekvenser har det større kendskab til multifaktorielle sygdomme haft for de testede personer?

Hvilken virkning har en fyldestgørende rådgivning på ændret levevis/forebyggende tiltag?

Hvilke problemstillinger er der ved viden/ikke viden?

Skal man påtvinges en viden, man ikke har ønsket? Hvorfor/hvorfor ikke?

Hvilke fordele og ulemper (evt. skrækscenarier) kunne man forestille sig ved f.eks. test og viden til alle?

Registre

Hvordan er status på registerområdet vedr. gentestning?

Hvilke regler omfatter registerloven?

Hvilke registre findes?

Hvad er formålet med dem?

Hvem har adgang til dem?

Hvad er adgangskravene?

Hvordan sikrer man sig imod misbrug, herunder eksempler på misbrug?

Hvem ejer registrene?

Hvordan sikrer man den enkelte borgers rettigheder? - herunder:

Hvilke rettigheder har den enkelte borger - nu og i fremtiden?

Hvem beslutter om gentesten skal gemmes?

Kunne den enkelte borger opbevare sin egen genetiske profil/testresultater og selv give tilladelse til,

at oplysningerne anvendes af andre.

Hvad er fremtidsperspektiverne på registerområdet vedr. gentestning?

Må registrene sælges? - fordele/ulemper (Island-eksemplet)

Hvordan vil man håndtere datamængden ved evt. testning af store befolkningsgrupper?

Hvem skal have adgang til dem og hvorfor?

Koordination og samarbejde

Hvilke former for samarbejde og koordinationen eksisterer der nationalt?

Inden for:

- forskning og udvikling
- gentestmetoder og -procedurer (i forbindelse med kvalitetssikring)
- rådgivning/oplysning

Hvilke former for styring finder sted på området?

Hvorledes fungerer denne styring?

På tværs af interessegrupper? (bl.a. patientforeninger, faggrupper)

Hvordan fungerer det – fordele/ulempes?

Hvor vil det være en fordel at etablere yderligere samarbejde og/eller koordination og hvad vil det betyde?

Hvilke resultater af det nationale samarbejde er offentligt tilgængelige?

Hvilke former for samarbejde og koordination eksisterer der internationalt?

Inden for:

- forskning og udvikling
- gentestmetoder og -procedurer (kvalitetssikring)
- rådgivning/oplysning

Hvilke problemer kan der være i forbindelse med det internationale samarbejde?

Hvorledes kan man i givet fald tænke sig at løse dem?

Hvilke lande deltager? Hvilke lande deltager ikke? Hvilke problemer kan det give?

Og hvorfor?

Hvad betyder kulturelle og religiøse forskelle for samarbejdet?

Hvilke resultater af det internationale samarbejde er offentligt tilgængelige?

Hvilke værdier vil der være ved at arbejde frem mod en international aftale på gentestningsområdet?

Hvilke former for international styring finder sted på området?

Hvorledes fungerer denne styring?

Lovgivning

Hvilken lovgivning gælder for gentestningsområdet i DK?

Hvilke overvejelser er der gjort om en samlet lovgivning på området?

Hvad er retsgrundlaget for hvem og hvornår der skal testes? Og kan man tvinges til test? - F.eks. ved ansættelse, tegning af forsikringer/pensioner, optagelse af lån og medvirken i forskning?

På hvilket juridisk grundlag er de 6 rådgivningscentre godkendt?

Og hvilke regelsæt gælder?

Hvilket retsgrundlag findes der for retten til viden/ikke viden?

Hvilke overvejelser er gjort i forhold til amerikanske tilstande, hvor børn sagsøger forældre - for at være blevet født?

Hvilken lovgivningsmæssig sammenhæng er der mellem præsymptomatisk diagnose og muligheden for at adoptere

Hvilken lovgivning gælder for gentestningsområdet internationalt?

F.eks. inden for EU og FN?

Hvilke overvejelser - fordele og ulemper - har man gjort sig om Norges lovpakke om gentestning?

Respekterer gentestning menneskerettighedskonventionens bestemmelser m.h.t.:

- Det ufødte barn (retten til at blive født/ikke født)
- Den umyndiges ret til viden/ikke viden
- Den myndiges ret til viden/ikke viden
- Hvis rettigheder skal prioriteres højest i tvivlstilfælde (fx forældre vs. børn)

Hvilke problematikker og mangler er der i den nuværende lovgivning?

Hvilke overensstemmelser og uoverensstemmelser er der mellem national og international lovgivning?

Kunne der via lovgivning skabes ligestilling mellem forældrene til det ufødte barn ved fosterdiagnostik?

Hvilke problemstillinger er der i forbindelse med en evt. ligestilling?

Hvilken lovgivning findes der m.h.t. patentering på området?

Hvilke fordele og ulemper er der ved patentrettigheder indenfor genområdet? - herunder testmetoder.

Hvilke overvejelser har man gjort for at regulere patentindehavernes rettigheder af hensyn til forbrugerne (globalt set) og deres adgang til f.eks. medicin, personlig medicin, diagnosticering og behandling?

Etik

Hvorledes påvirkes vores opfattelse af sygdoms- og sundhedsbegrebet af gentestning?

Hvor går grænsen for, hvor små genetiske fejl man kalder handicap?

Hvem bestemmer kriterierne for et godt/sundt liv?

Hvor alvorlig skal en sygdom være, før man tester?

Hvor syg skal man være, for ikke at måtte adoptere?

Hvilke forskellige menneskesyn er fremherskende på gentestningsområdet?

Hvordan får de indflydelse på vores opfattelse af den menneskelige integritet?

Hvordan ser forskellige trossamfund på gentestning og hvilke konsekvenser har det?

Hvilken vægt lægges der i behandlingssystemet på det etiske aspekt, fra bl.a. følgende synsvinkler:

- Psykologer?
- Sundhedspersonale?
- Kriminalforsorgen?

Hvilke positive og negative konsekvenser vil det have, hvis gentest bliver brugt til selektion af menneskelige egenskaber, i forbindelse med bl.a.:

- Fosterdiagnostik og ægsortering? - "De perfekte børn"
- Livsforlængelse? - "Det evige liv"
- Livskvalitet? - "Det perfekte liv"

Hvilke problemstillinger opfatter Etisk råd som de centrale på gentestningsområdet?

Mål og fremtid

Hvad er formålet og fremtidsvisionerne (positive og negative) omkring gentestning nationalt ifølge:

- Medicinalindustrien?
- Sundhedsvæsenet?
- Historikeren/Fremtidsforskeren?
- Filosoffen?
- Forsikringsbranchen?

Hvad er formålet og fremtidsvisionerne (positive og negative) omkring gentestning internationalt ifølge:

- Medicinalindustrien?
- Sundhedsvæsenet?
- Fremtidsforskeren?
- Filosoffen?
- Globalt? (WHO)

Borgerpanelets slutdokument

Indledende betragtninger fra Borgerpanelet

Teknologirådet har nu gennemført konsensuskonferencen med titlen: ”Test af vore gener” med et borgerpanel bestående af 16 kvinder og mænd.

Borgerpanelet har haft to forberedelsesweekender, hvor vi har gennemdrøftet alle problematikkerne omkring genetisk testning af raske og syge, med hovedfokus på testning af raske. Det udmøntede sig i en række spørgsmål til ekspertbesvarelse.

Efter indstilling fra borgerpanelet har Teknologirådet i samarbejde med en planlægningsgruppe udpeget 20 eksperter til at besvare panelets spørgsmål. Efterfølgende har eksperterne såvel skriftligt som senere mundtligt under konferencen på Christiansborg forholdt sig til vores spørgsmål.

Endelig har borgerpanelet så udmøntet arbejdet med genetisk testning i dette slutdokument, som vi gennem diskussion er nået til konsensus om.

* *

Brugen af gentestning er forbundet med en række muligheder, udfordringer og problemer.

Gentestning giver data om den enkelte borger, og disse data kan være værdifulde i forbindelse med diagnostik og behandling af en række sygdomme. Samtidig er genetiske data ofte meget følsomme for borgeren, idet de i visse tilfælde kan forudsige et eventuelt fremtidigt sygdomsforløb med en høj grad af sandsynlighed. Det gælder for eksempel arveligt betinget brystkræft. Disse tests, der kan forudsige en mulig risiko for fremtidige sygdomme, kaldes præsymptomatiske tests, og de har været hovedemnet for borgerpanelets diskussioner.

I fremtiden må det forudses, at en række såkaldte ”livsstilssygdomme” (aldersdiabetes, hjerte-karsygdomme etc.) også kan sammenkædes med gentestning. Udredningen heraf er endnu i sin vorden, men foreløbig tyder det på, at en række af disse sygdomme måske også er kædet sammen med miljøfaktorer og livsstil.

Gentestning har konsekvenser for både det enkelte menneske, for relationer mellem mennesker og for samfundet som helhed. Der kan være fordele og ulemper ved genetisk testning. Foreløbig kender lægerne flere tusinde genetisk betingede sygdomme. De fleste af dem er sjældne, men der gøres hele tiden nye fund og

opdagelser, som også berører større dele af befolkningen. Om få år vil vi have en langt større viden om genetisk betingede sygdomme hos syge såvel som raske personer, der har risiko for at udvikle sygdomme.

Spørgsmålet er, hvordan vi skal bruge den nye viden.

For at strukturere arbejdet har borgerpanelet inddelt emnet i følgende otte arbejdstemaer:

- ▶ Status og perspektiver i forskningen og teknologien.
- ▶ Økonomi.
- ▶ Rådgivning og praksis.
- ▶ Registre.
- ▶ Koordination og samarbejde om gentest-teknologien.
- ▶ Lovgivning.
- ▶ Etik.
- ▶ Mål og fremtid.

Under disse otte arbejdstemaer har borgerpanelet fået eksperternes input. Disse er indgået som værdifuld baggrundsviden i det videre arbejde, der nu foreligger i form af dette slutdokument.

Borgerpanelet

Status og perspektiver i forskningen og teknologien

Det har i borgerpanelet været vigtigt at diskutere emnet forskning og teknologi indenfor test af gener, da vi anser udviklingen på området som irreversibel og at det i fremtiden eventuelt vil kunne give anledning til følgende problemstillinger.

Problemstillinger

Patenter inden for genteknologi begrænser mulighederne for at få foretaget gentests. Og patenter begrænser mulighederne for at få et grundlag at forske på, fordi folk ikke vil afgive vævsprøver til forskningen, hvis de bliver udnyttet til patenter. Patenter kan dermed bremse dynamikken i forskningen, gennem forhaling af publiceringen af forskningsresultater.

Forskningen i de folkesygdomme, f.eks. hjerte-karsygdomme, forhøjet blodtryk, astma, høfeber m.v., som skyldes multifaktorer (samspil af genetiske og ikke-genetiske faktorer) er væsentlig for store befolkningsgrupper. Det kan derfor være problematisk, hvis der ikke afsættes nok ressourcer og tid til at forske i disse, da det formentlig vil være muligt at forebygge en del af de store folkesygdomme i stedet for at behandle.

Når der ikke er kvalitetssikring af teknologien og testmetoden, kan der opstå tvivl om resultaternes gyldighed – i modsætning til i fx USA.

Vurderinger

Borgerpanelet anser det for sandsynligt, at der er en risiko for, at stigende patentering af gener vil medføre både negative og positive påvirkninger af genforskningen. Som positive eksempler kan nævnes: Mulighed for patent fremmer innovationen. Som negative eksempler kan nævnes: Adgang til tilstrækkeligt forskningsmateriale vanskeliggøres.

Ved forøget fokus på forskning i multifaktorielle sygdomme vurderer vi, at mange af disse sygdomme vil kunne forebygges, så livskvaliteten højnes.

Vi vurderer, at anvendelse af ikke-godkendt forskningsudstyr og -metoder kan medføre forringet validitet af forskningsresultater.

Anbefalinger

På baggrund af ovennævnte problemstillinger og vurderinger anbefaler borgerpanelet at Dansk Selskab for Medicinsk Genetik fortsætter med at følge udviklingen af udstedelsen af patentrettigheder samt forholder sig kritisk hertil.

Retningslinier bør udstikkes i fornøden grad og i sidste instans kan patentet pålægges en tvangslicens.

For at sikre fortsat fokus på folkesygdomme, skal der afsættes ressourcer og etableres ordninger, der tilskynder til målrettet indsats på området.

Vi anbefaler øget indførelse af GLP (Good Laboratory Practice) med henblik på forskningsmetoder og analyseudstyr for derved at sikre validiteten af de opnåede forskningsresultater.

Økonomi

Problemstillinger

Øget brug af prædiktive gentests rejser spørgsmålet omkring brugerbetaling kontra offentlig betaling.

Borgerpanelet anser det som vigtigt at vurdere problematikken omkring samfundsøkonomiske interesser kontra individets ret til selvbestemmelse i forhold til gennemførelse af store befolknings- og screeningsundersøgelser.

Kun en meget lille del af de offentlige sundhedsudgifter går i dag til forebyggende tiltag. Problematikken omkring dette er, at mangel på økonomiske midler medfører, at der kun opnås sparsomme resultater på det forebyggende område.

Uligheder amterne imellem medfører uensartede tilbud om gentests til borgerne i de forskellige amter.

Vurderinger

Borgerpanelet vurderer, at brugerbetaling eventuelt vil medføre en social skævvridning.

Vi vurderer, at *tilbud* om befolkningsundersøgelser/screeninger af udvalgte grupper kan være fornuftigt både for den enkelte og for samfundsøkonomien, hvis gentestning bruges som en meget sikker diagnostisk metode i forhold til sygdomme, der kan forebygges/behandles.

Vi vurderer, at en økonomisk omfordeling af de sundhedsøkonomiske ressourcer fra behandlingsområdet til forebyggelsesområdet kan betyde en samfundsøkonomisk gevinst, når det drejer sig om præsymptomatisk testning.

Vi vurderer, at uligheden mellem amterne betyder, at borgerne ikke har lige adgang til at få foretaget gentests.

Anbefalinger

Borgerpanelet anbefaler, at tests af raske borgere uden for sundhedsvæsenet betales af borgeren selv. Ved henvendelse til det offentlige sundhedsvæsen, efter henvisning/visitation fra egen læge, bør gentestning være gratis.

Det kan fra vores side anbefales, at der fortsat gives tilbud om prædiktive såvel som diagnostiske gentests til udvalgte befolkningsgrupper.

Vi anbefaler en øget økonomisk indsats på forebyggelsesområdet, da dette kan frigive midler fra behandlingsområdet.

Vi anbefaler, at mulighederne for adgangen til gentestning skal være ens i hele landet. Pt. er der forskel fra amt til amt, hvilket vi som borgere finder aldeles uacceptabelt. Der bør foretages vurderinger vedrørende en udligningsordning.

Rådgivning og praksis

Problemstillinger

I borgerpanelets spørgsmål til de indbudte eksperter har vi forsøgt at få afklaret de problemstillinger vedrørende rådgivning og praksis, der opstår ved genetisk testning på både syge og raske.

Borgerpanelet har konstateret, at man kan blive gentestet via forskellige instanser f.eks. via henvendelse til det offentlige system - egen læge, direkte til de nuværende 6 rådgivningscentre, eller via det private område – f.eks. Internettet med det stadig større udbud af gentest. Som en vigtig del af gentest indgår (jvf. eksperterne) rådgivningen - både før, under og efter testen.

Samtidig har vi erfaret, at visitationen fra praktiserende læger til genetikere ikke er formaliseret nok til at sikre, at folk får ensartede tilbud om at blive testet.

På nuværende tidspunkt er der ikke nogen standard for rådgivningen, idet der nationalt er forskel på genetisk rådgivning fra amt til amt. Hertil kommer, at der i forbindelse med test købt via Internettet, ingen eller ringe rådgivning gives.

Vi har gjort os nogle tanker omkring udbuddet af tests, og om hvorvidt den øgede tilgang af tests vil udløse et behov for differentieret rådgivning i forhold til, hvilket resultat gentesten viser. (Her tænkes både på monogene og polygene sygdomme)

På nuværende tidspunkt er det kutyme, at den testede person selv har ansvaret for den videre information af familien. Vi er i tvivl om, hvorvidt den enkelte kan varetage egne og pårørendes interesser i en så belastende situation - herunder den enkeltes ret til viden / ikke viden.

Større udbredelse af gentestning kan medføre et øget rådgivningsbehov og deraf følgende mangel på kvalificerede rådgivere.

Med de øgede muligheder for at blive testet, overvejer borgerpanelet hvorvidt den generelle information er god nok, f.eks. forståelse af konsekvensen af testning, samt vurdering af medieskabte urealistiske forventninger om f.eks. udredning af sygdomme og forebyggelse.

Vurderinger

Borgerpanelet finder det utilfredsstillende, at der er en uensartet håndtering af området. Det ses bl.a. inden for amterne i dag. Med hensyn til tests købt i udlandet eller over Internettet, finder vi det bekymrende, at der ikke samtidig er sikkerhed for en kvalificeret rådgivning.

Vi vurderer, at det er et ufravigeligt krav, at patienterne kan forvente samme form for f.eks. visitering, rådgivning og behandling – uanset hvor i landet og i systemet de havner. Patienterne har muligvis behov for andre rådgivningsmæssige indgangsvinkler end den lægelige.

Den øgede mulighed for gentestning vil skabe behov for flere ressourcer til bl.a. personale inden for rådgivning. Borgerpanelet vurderer, at der er behov for, at andre faggrupper end genetikere, inddrages i rådgivningen, da det enkelte individs sygdom/situation er forskellig med deraf individuelle behov. (Eksempelvis psykologer, præster eller patientorganisationer).

Vi er samtidig i tvivl om, hvorvidt det enkelte individ kan varetage andres interesser mht. retten til viden kontra ikke-viden. Vi vurderer, at den gentestede kan befinde sig i en så kaotisk situation, at spørgsmålet om videregivelse af f.eks. information om genetisk betingede sygdomme, kan være vanskeligt og til tider et ubærligt dilemma for den testede person.

Vi vurderer, at alle har behov for øget information for at kunne tage stilling til alle disse spørgsmål.

Anbefalinger

Borgerpanelet anbefaler, at der tilstræbes en ensartet håndtering ved testning og rådgivning på landsplan på baggrund af udfærdigede standarder på de enkelte problemstillinger. Herunder også ensartet visitering fra praktiserende læger.

På baggrund af det forventede større behov for rådgivning, anbefaler vi, at der sættes tilstrækkelige ressourcer af til dette. Herunder også uddannelse til personale og inddragelse af andre faggrupper i rådgivningssituationen.

Endelig anbefales det, at der iværksættes en bred folkelig oplysningskampagne til borgerne om gentestning.

Registre

Problemstillinger

Gentestning rejser problematikker om opbevaring af vævsprøver og de derudfra fundne data om borgeren, og om hvem der har ansvaret herfor.

Ejerskabet til registre af denne art optager Borgerpanelet meget, bl.a. set i lyset af den islandske stats salg af database med helbredsoplysninger, dækkende hovedparten af den islandske befolkning, til et privat firma. Deraf følger problemet: Hvem må have adgang til oplysningerne, til hvem må de videregives, og under hvilke omstændigheder må oplysningerne bruges.

Vi ser her en mulig konflikt mellem samfundets behov for pålidelige data i for eksempelvis forskningsøjemed og borgerens ret til selvbestemmelse. Problematikken omfatter også størrelsen af registrene – der er fordele og ulemper ved henholdsvis et centralt register, og ved mindre registre over eksempelvis personer med sjældne sygdomme.

Vurderinger

Borgerpanelet skønner, at et centralt register, med alle tilgængelige helbredsoplysninger om borgerne, kan være af stor forskningsmæssig betydning. Situationen er i dag, at der eksisterer decentrale registre og specialregistre, f. eks. over familier, der er bærere af genet for Huntingtons Chorea, hvor kun et mindretal af de registrerede borgere har kendskab til registreringen.

Vi er bekymrede for, at en borger, der anmoder om aktindsigt i et centralt register med alle oplysninger om den pågældende, kan risikere at få såvel en ønsket, som en uønsket viden.

Vi vurderer, at borgerne generelt ikke har noget imod, at deres testresultater kan bruges i forskningsøjemed, såfremt deres personlige data beskyttes.

Vi vurderer, at borgerne generelt accepterer anonymiserede datas videregivelse i forbindelse med forskning.

Endelig kan man overveje, om testresultater kan opbevares hos den enkelte borger.

Anbefalinger

Borgerpanelet anbefaler:

at resultaterne af alle gentests registreres og biologiske prøver som udgangspunkt bør gemmes med henblik på fremtidig forskning.

at den enkelte borgers privatliv og ret til ikke-viden (jf. patientretsstillingsloven) og selvbestemmelse respekteres.

at data, der videregives til forskning i privat regi, **altid** anonymiseres.

at slægtninge til gentestede personer med arvelige sygdomme sikres mod uønskede oplysninger om egen genstatus.

at brugsretten til databaser i det offentlige system ikke uigenkaldeligt kan overdrages eller videresælges til anden side.

Koordination og samarbejde om gentest-teknologien

Problemstillinger

Der eksisterer ikke et formaliseret samarbejde mellem de 6 klinisk genetiske centre i Danmark, og der er en vis overlapning mellem centrenes aktiviteter således at de f.eks. udfører de samme tests. Dette er problematisk i forhold til at sikre kvaliteten i forskning, gentestning, erfaringsudveksling og rådgivning.

Udviklingen på det genteknologiske område har en international dimension. Det internationale samarbejde og den internationale koordinering har ligeledes betydning i forhold til at sikre kvaliteten i forskning, gentestning, erfaringsudveksling og rådgivning. Samarbejdet og koordinationen finder i dag kun sted i et beskedent omfang og er fortrinsvist personbaseret.

Vurderinger

Det er Borgerpanelets opfattelse, at den begrænsede koordination af de 6 centres arbejde er medvirkende til et ringere udbytte af indsatsen end forventeligt. Desuden udføres visse genetiske tests nationalt set i for ringe et omfang til at give et forsvarligt grundlag for og rutine i udførelsen af testen.

Vi vurderer, at der er et behov for fordeling af arbejdsfelterne (gentestning, forskning og rådgivning) uden at man af den grund udelukker en rimelig grad af dublering, der tilgodeser muligheden for sparring. Hvis man begrænser fordelingen af arbejdsfelter – så man undgår dublering – vil det være problematisk at sikre nok uddannelsessteder for nye rådgivere.

Det internationale samarbejde finder først og fremmest sted som et uformelt samarbejde mellem enkeltpersoner med evner til at skabe personlige netværk - i mindre udstrækning gennem arbejdsgrupper i et mere formelt samvirke.

Det er vores vurdering, at en styrkelse af koordinationen og samarbejdet på gentestningsområdet er ønskelig, fordi det vil højne kvaliteten til fordel for alle samarbejdspartnere og patienter.

Anbefalinger

Borgerpanelet anbefaler, at man på nationalt plan iværksætter en formaliseret indsats for koordination og samarbejde mellem centrene, således at testene fordeles på en måde, så disse bedst muligt kan leve op til forudsætningerne for kvalitetssikring og akkreditering. Tanken er dels baseret på de tiltag, der er iværksat i mellem Nordjyllands og Århus Amter og dels på grundlag af tiltag iværksat af Dansk Selskab for Medicinsk Genetik. Derudover bør der også generelt arbejdes hurtigere på etablering af samarbejde omkring rådgivning og forskning.

Med udgangspunkt i det bestående netværk bør et formaliseret internationalt samarbejde styrkes på samme måde som nationalt jvf. ovenstående.

Lovgivning

I borgerpanelet har vi fået indtryk af, at der generelt er for lidt lovgivningsmæssig styring på gentestningsområdet. Det er vores indtryk, at tiden er ved at være moden til at lovgive på flere af de problemfelter, som gentestning åbner for.

Problemstillinger

På nuværende tidspunkt er der ingen samlet lovgivning på gentestningsområdet. Dette medfører usikkerhed omkring kvaliteten generelt på området.

Patientretsstillingslovens bemærkninger om rådgivning gælder ikke personer, der får foretaget tests uden for sundhedsvæsenet.

Krav om gentest kan begrænse retten til adoption.

Patentlovgivningen sikrer ikke mod virksomheders fuldstændige monopolisering.

Gentests kan skabe ulige forhold mellem udbydere og forsikringstager.

Vurderinger

Borgerpanelet vurderer, at der er behov for at sikre ensartet kvalitet på gentestningsområdet og at der er behov for autorisationsordninger, der omfatter alle aktører på området. Vi er opmærksomme på, at der er en ny dansk lovgivning om gentestningsapparater (reagenser, reaktionsprodukter o.m.a.).

Der er en urimelig forskel mellem tests foretaget i offentligt og privat regi mht. patientens rettigheder (fx adgang til rådgivning). Et krav om rådgivning i tilknytning til private udbud af gentests vil imidlertid medføre konkurrenceforvridning mellem danske og udenlandske virksomheder.

Der er usikkerhed om, hvorvidt mennesker med en ved gentest påvist arvelig sygdom kan godkendes som adoptivforældre.

Vi vurderer, at patenteringer skaber muligheder for vækst, da det øger forskning og innovation. Samtidig indebærer patentering risiko for fuldstændig monopolisering, jvf. sagen om Myriad Genetics.

Da forsikring i dag er baseret på et princip om ikke-viden, må hele forsikringsområdet forventes revurderet i forbindelse med øget brug af præsymptomatisk gentestning.

Anbefalinger

Borgerpanelet anbefaler, at der indføres autorisationsordninger for aktører på gentestningsområdet, der som minimum omfatter krav til bl.a. udførelse af gentest, rådgivning, metode, udstyr, uddannelse og resultatbehandling/registrering.

Vi anbefaler, at der stilles krav om obligatorisk rådgivning i forbindelse med privat udbud af gentest for så vidt det kan gennemføres på globalt plan.

Der bør udfærdiges klare retningslinier i forbindelse med gentestning og adoption. Der skal ikke kunne kræves gentest i forbindelse med adoption.

Patentreglerne bør udformes, så man undgår monopoltilstande, men samtidig sørger for ikke at bremse dynamikken i og incitamentet til forskning.

Vi anbefaler, at man udarbejder retfærdige forsikringsløsninger – samt på anden måde sikrer personer, for hvem forsikring på normale vilkår måtte blive udelukket på baggrund af en gentest.

Etik

Etik er et meget stort emne, der går igen i mange områder, der vedrører genteknologi.

Problemstillinger

Sygdoms- og sundhedsbegrebet ændres og udfordres i og med præsymptomatiske diagnoser er muliggjort. Dette kan give anledning til usikkerhed og bekymring blandt borgerne.

Balancen mellem retten til viden og retten til ikke-viden udfordres, da et positivt resultat af en gentest inden for både de monogene og de polygene sygdomme af én person samtidig fortæller, at flere i familien kan have det samme arveanlæg.

Præinatale tests for de monogene sygdomme kan medføre interesseremodsetninger mellem forældrenes ønske om at vide eller ikke-vide, hvad deres egen gen-status er. Der er en ligestillingsproblematik i forhold til, at moderen ved sin råderet over egen krop kan kræve eller give afkald på en prænatal test, mens faderen ikke kan gøre lignende krav gældende.

Der er ingen retningslinier for hvilke sygdomme, der skal, kan og bør testes for.

Den øgede mulighed for selektion af menneskelige egenskaber via den nye teknologi kan give anledning til bekymring og uenighed blandt borgerne.

Der er uenighed om, hvor gamle børn skal være, før man tester dem, og hvilke sygdomme der evt. skal testes for.

Vurderinger

Borgerpanelet vurderer, at der kan opstå en sygeliggørelse af befolkningen, idet flere og flere vil få kendskab til deres risiko for at udvikle genetisk betingede sygdomme. Dog vurderes det samtidig, at testmulighederne med tiden bliver en naturlig del af sundhedssystemet på linie med røntgen og andre diagnostiske metoder.

Vi vurderer endvidere, at retten til viden/ikke-viden i forbindelse med præsymptomatisk gentestning bliver udmærket varetaget af de klinisk-genetiske rådgivere, men må samtidig fastslå, at der altid vil være tilfælde, hvor dilemmaet mellem viden/ikke-viden ikke kan løses.

Vi vurderer at negativ selektion, hvor familier kan fravælge fostre med betydelige handicaps for det meste er et gode - uden dog at ville definere, hvad betydelige

handicaps er. Det er problematisk, at der kan være forældre, der vil kunne føle sig presset til at skulle fravælge et handicappet barn, som de måske gerne ville have haft. Positiv selektion – sådan som det ser ud nu – er derimod langt mere kontroversielt.

Vi vurderer, at der er stærkt divergerende meninger angående ligestillingsproblematikken, herunder kvindens ret til selvbestemmelse over egen krop kontra mandens ønske om medbestemmelse ved prænatale gentests.

Anbefalinger

Borgerpanelet anbefaler, at etik tænkes ind på alle områder, der vedrører gentestning.

Vi anbefaler at den nuværende praksis med negativ selektion/fravalg af handicappede fostre fortsætter. Dette under hensyntagen til de forældre, der ikke måtte ønske at benytte sig af negativ selektion.

Vi anbefaler, at positiv selektion forbydes med udgangspunkt i de uoverskuelige konsekvenser, anvendelse af metoden kan få.

Der bør fortsat testes for monogene sygdomme med den mulighed for rådgivning, der er i dag; på trods af de uafklarede etiske dilemmaer, der er på området omkring retten til viden/ikke-viden.

Mål og fremtid

Problemstillinger

Bevægelsen hen imod en øget brug af præsymptomatiske gentests til bestemmelse af menneskers risikoprofiler kan i fremtiden føre til stigmatisering, diskrimination og menneskers følelse af at være sygeliggjorte.

Med forsikringstagers øgede kendskab til sin genetiske profil i fremtiden ændres betingelserne for forsikring, således at der skabes ulige vilkår mellem forsikringstager og forsikringsudbyder.

Globaliseringen bevirker, at der er fri og ukontrollerbar adgang til information og internet-shopping af gentests, hvilket kan efterlade den enkelte gentest-forbruger med ukorrekte og misvisende oplysninger, ikke-fyldestgørende rådgivning samt ”discount” produkter.

Borgerpanelet forudser et skred i behandlingsstrukturen i kraft af øget brug af præsymptomatisk gentestning samt udvikling af ”den skræddersyede medicin” – farmakogenetikken. Hele sundhedsvæsenet og medicinalindustrien vil få ændrede arbejdsbetingelser, som kan kræve nye fordelingsparametre, og vægtningen mellem forebyggelse kontra behandling vil ændres.

Den menneskelige integritet vil være i fare - fx i forbindelse med genetisk rådgivning. Det bliver et stigende problem at håndhæve den enkeltes ret til selvbestemmelse i takt med udviklingen på gentestningsområdet generelt.

Vurderinger

Borgerpanelet vurderer, at ens genetiske profil - som man ikke selv er herre over - i stigende grad bliver bestemmende for den enkeltes liv, i takt med at præsymptomatiske tests vinder indpas.

Da forsikring i dag er baseret på et princip om ikke-viden, må hele forsikringsområdet forventes revurderet i forbindelse med øget brug af præsymptomatisk gentestning. Der er behov for nytænkning i rette tid, fordi man kan frygte øget forskelsbehandling.

Vi vurderer, at udviklingen går mod mindre gennemsigtighed på gentest-markedet, hvilket er u hensigtsmæssigt for forbrugerne, og det bør imødegås om muligt.

Vi vurderer, at lægeordineret ”skræddersyet” medicin på den ene side er et nænsomt medicinsk tilbud men på den anden side rummer muligheden for at blive ”de riges medicin” – altså være kilde til social skævvridning.

Grænsen for hvad der er en privat sag og hvad der er offentligt tilgængeligt forrykkes. ”*Genetisk testning udfordrer forståelsen af kroppen som den enkeltes ejendom og åbner op for en forståelse af kroppen som forbundet med andre kroppe i meget konkret forstand*” (citat: Mette Nordahl Svendsen).

Anbefalinger

Fra samfundsmæssigt hold bør man forsøge at imødegå negative virkninger som stigmatisering, sygeliggørelse og diskrimination, f.eks. ved hjælp af oplysning.

Borgerpanelet anbefaler øget fokus på fremtidige forsikringsmetoder med henblik på at sikre lige vilkår for begge parter i et forsikringsforhold.

Der ønskes standardiserede ”guide-lines” – for f.eks. internet-shopping af gentest - for at tilføre problemfeltet et minimum af kontrol.

Vi ønsker udviklingen af farmakogenetikken styrket og anbefaler samtidig, at der tilstræbes lige adgang til medicinen for alle uanset økonomisk formåen.

Vi bør fastholde den enkeltes ret til selvbestemmelse og råderet over egen krop som en værdi i vores samfund.

Uddrag af debatten med politikerne

Sundhedsordfører Lene Garsdal, SF:

Jeg har her til morgen modtaget jeres rapport, som jeg har læst med stor interesse. Jeg synes, I er kommet langt omkring mange ting. Jeg må også sige, at jeg desværre ikke har deltaget de to foregående dage, men det er også underordnet. Nu står det her som det står, og det er det vi forholder os til. Jeg har hæftet mig ved flere ting: Det første er ved nogle af de første anbefalinger, hvor I siger, at der bør være større fokus på folkesygdomme og forebyggelsen af dem. Det er jeg fuldstændig enig i. Forebyggelse er vejen frem for de store folkesygdomme, både kræft- og hjertekarsygdomme og diabetes, fordi der ingen mulighed er for, hverken med genetiske tests eller i det hele taget, at man kan behandle sig ud af problemerne. Så det, synes jeg, er en meget fin fokusering. Det er jo sygdomme og opsporing som er hele pointen her. Det var en af tingene. Den anden store ting er det økonomiske afsnit. Det er meget vanskeligt med den problemstilling om screeningsundersøgelser - og sådan som jeg læser jeres anbefalinger, så ser I også et dobbelt dilemma. Dilemmaet om at screene sunde og syge. Hvem skal man screene, og hvad skal det bruges til. Og den anden, det er betalingsmåden, hvis man laver genetiske tests. Der synes jeg måske nok, at jeres anbefaling om, at raske selv skal betale for screeningsundersøgelser hvis de ikke er henvist af læger, at den er lidt problematisk fordi, hvordan kan man vide, om man får noget for pengene. Og hvis de raske selv skal betale, så vil en sundhedspolitisk beslutning om at man skal screene for fx for brystkræft, som er genetisk bestemt, være besværlig. Skal folk så selv betale? Jeg har svært ved at forstå, hvordan I mener man som rask selv skal betale. Men også der skriver I, at der skal fokuseres på forebyggelse, og det er jeg helt enig i. De der problemstillinger omkring økonomien og screeningen er jo problemstillinger som af gode grunde optager politikerne, både i amter – som sidder på en begrænset pengekasse – og så er det et etisk spørgsmål om de ressourcer, som amterne ligger inde med, om de skal bruges til at behandle syge mennesker, eller om de skal bruges til at screene for mulige sygdomme hos raske. Det er en stor udfordring for politikerne – ikke mindst amtspolitikerne. Jeg vil gerne høre til, hvordan I mener, at raske selv skal betale for at blive screenet. I har også været inde på, at der formentlig vil komme et stigende udbud af genetiske tests, og der kan man forestille sig mange etiske dilemmaer ift. at bruge pengene på at screene eller at bruge dem på forebyggelse. Det er i virkeligheden et væsentligt dilemma. Og så har jeg andre spørgsmål. I skriver om registrene, at resultaterne af alle gentests skal registreres, og at alle biologiske prøver skal registreres og gemmes med henblik på fremtidig forskning. Vanskeligheden ligger sådan set i, hvad I mener med samtlige biologiske prøver. Skal det være blodprøver og alt det de laver hos de praktiserende læger eller hvad? Mit problem ligger i at forstå, hvad I mener. Og det andet er samme sted, som handler om brugsretten til databaser. Der skriver I, at det ikke uigenkaldeligt skal overdrages eller videresælges til anden side. Mener I, at man kan sælge det til anden side?. Det var mine indledende bemærkninger.

Rikke Vibeke Villadsen, Borgerpanelet:

Mht. til screening – det ord du bruger hele tiden – så mener vi ikke, det er i forbindelse med screening, at man skal betale selv, men når den enkelte vælger at være nysgerrig og gerne vil vide om sin eventuelle disposition på eget initiativ - og uden at have fået en henvisning fra en læge på grund af mistanken om eventuel sygdom – i det tilfælde skal man selv betale. Selvfølgelig hvis der er tale om en henvisning, så er det det offentliges ansvar. Det med registre – der har vi taget udgangspunkt i eksemplet fra Island.

Jens Dejgaard Jensen, Borgerpanelet:

Omkring registrene. Vi synes det må være af kæmpe værdi forskningsmæssigt at have disse ting registreret, og at man har en stump væv, som man kan gå tilbage til og analysere videre på. Det er ikke sådan, at man nødvendigvis behøver at gemme hver eneste stump prøve, der bliver taget af en gennem hele livet rundt omkring, det har vi ikke diskuteret. Men en journal plus en dråbe blod som fx ved PKU-tests, det er jo rigeligt til analyse i de her forhold, hvis vi har forstået det rigtigt. Det kan være værdifuldt for forskerne, og vi synes det er synd at smide værdier væk. Mht. at overdrage til andre, så ser vi egentlig ikke noget problem i at materiale i et offentligt register bruges i andre sammenhænge, det kunne godt være et privat medicinalfirma, som låner materiale til forskning, men i anonymiseret form. Som borgere har vi krav på, at vores personlige data og integritet beskyttes over for tredjemand, om man så må sige. Vi synes, det er et problem, hvis man som stat eller offentlig myndighed overdrager et stort værdifuldt materiale til private firmaer, hvis det er uigenkaldeligt. Vi kan ikke se problemer i, at de bruger det, så længe det kommer tilbage igen.

Sundhedsordfører Jette Jespersen, DF:

Jeg synes også, det har været et meget spændende materiale og langt hen ad vejen, må jeg da indrømme, er jeg også enig med jer. Næsten på det meste. Det med patent på gener, det synes jeg er et problem, som man må undersøge meget mere. Der er ingen tvivl om, at medicinindustrien står på spring for at forske i fx stamceller, men det har I så heller ikke berørt så meget, det skal så tilstås. I stedet for synes jeg nok, at forskerne bør fokusere på forskning, som sker på baggrund af celler fra navlestrengsblod. Så er jeg gået over til økonomien: Brugerbetaling, som Lene også nævnte, at man bare skal kunne gå hen, den er jeg lidt lodden ved, fordi jeg mener, er man syg, så må man testes i offentligt regi, og jeg kan ikke se, hvad glæde man kan have af at blive testet bare for, næsten som du sagde, for sjov skyld. For nysgerrigheds skyld. Under rådgivning og praksis er det helt sikkert, at der skal være en ensartet rådgivning, det kan jeg hundrede procent gå ind for. Så er det et spørgsmål om det overhovedet skal ligge i amts-regi eller om det skal ligge i et overordnet regi på en eller anden led. Nu er det ingen hemmelighed, at mit parti går ind for at nedlægge amterne, så det kunne godt være, at vi skulle over i et andet regi. Og så er der registre. I anbefaler et centralt register, og det synes jeg bestemt også, fordi både forskningsmæssigt og sikkerhedsmæssigt vil det være en god idé. At resultaterne i det centrale register på ingen måde må videresælges, det synes jeg

også. Men som du påpegede før, at hvis et dansk forskningsfirma måske lige manglede lidt helt anonymt. Men det skal ikke være til salg, så skal det være til låns, hvis man kan sige det sådan. Og så er der koordinationen. Alt samarbejde bør være meget vigtigt, både nationalt og internationalt, og det er sådan set hvad jeg kan sige om det. Jeg mener helt bestemt, at gentestning skal være i det offentlige regi, det tror jeg, jeg har nævnt, jeg mener det er meget vigtigt. Men i medicinsk øjemed er det selvfølgelig en anden sag, og det er selvfølgelig også nogle andre metoder, man bruger end at teste for sygdomme. Men at lovgivningen trænger til en opstramning, det skal der ikke være tvivl om, og der blev jo også nedsat - det var ganske vist før min tid i Folketinget – et udvalg som skulle komme med en rapport her til efteråret og den vil uden tvivl også give anledning til noget nyt inden for lovgivningen, det er der ikke tvivl om. Og det etiske. Det er selvfølgelig et meget personligt område, fordi hvad er etisk for den ene er det ikke for den anden. Og vi skal da selvfølgelig passe på ikke bare at teste, så det fører ud i det ekstreme. Det kan altså ikke nytte noget, at vi begynder og forbyde børn med flyveører eller noget i den retning, men det skal være med meget sund fornuft alt det her skal foregå. Den slutsætning, I har skrevet i rapporten, kan jeg fuldt ud tilslutte mig, men der skal selvfølgelig også siges til alt det her, at jeg ved jo godt, at forskerne de synes jo det er mægtig spændende, og der er ingen tvivl om, at de vil gerne lige over den næste hurdle på grund af deres forskningsnysgerrighed. Det kan man ikke klandre dem for. Men jeg mener, vi bør passe på, at vi ikke går for langt. Og så synes jeg egentlig, at det kunne være en god ide hvis Teknologirådet lavede en tilsvarende høring om kloning på et senere tidspunkt.

Karina Wulff, Borgerpanelet:

Det var for lige at komme ind på det med, hvem der selv skal betale. Lad os antage, at det er en ung person, der gerne vil købe en stor gård og så på grund af tanken om, hvorvidt det er fornuftigt at investere i denne gård, på egen opfordring gerne vil vide, om han er disponeret for en sygdom. Der skal det offentlige ikke gå ind og betale. Der må han selv betale.

Rikke Vibeke Villadsen, Borgerpanelet:

I forhold til at du efterlyser stamcelleproblematikken, så falder det helt uden for det her område. Det har vi ikke beskæftiget os med. Med hensyn til præsymptomatiske tests så kan der være mange forskellige incitamenters for den enkelte til at gøre det – men det kan vi komme ind på senere.

Sundhedsordfører Ester Larsen, Venstre:

Nu ville jeg have undskyldt mig med – hvis mit indlæg ikke er præget af tankens klarhed – at det skyldes, at jeg har siddet og ført medieforhandlinger hele natten, men jeg kan godt se at i det selskab her, der har sådan et argument ikke rigtig nogen vægt. Retten til ikke-viden står for mig som et stadigt voksende problem. Tidligere kæmpede vi politisk for at skabe åbenhed, for at skabe ret til at få indsigt i egne data. Men nu synes jeg, vi er nået i den situation, hvor det bliver en politisk udfordring at

sikre mennesket ret til ikke-viden. Det er for mig noget ganske basalt. Jeg vil godt sige, at jeg synes, det er et fremragende arbejde I har lavet, og jeg er dybt imponeret over, så langt I har været omkring, og så dybt I er kommet ned. Det må jeg sige. Et lille hjertesuk: Så er jeg umiddelbart ked af, at dokumentet bruger fagtermer så konsekvent. Jeg synes, det her dokument skulle have været let tilgængeligt for alle mennesker, så man ikke skulle sidde og være i tvivl om, hvad det egentlig er for nogle forskellige former for testning. Men det er et sidespring. Når jeg er så optaget af retten til ikke-viden, så hænger det sammen med, at for mig er viden for mange mennesker kombineret med afmagt. Og jeg deler ikke den positive holdning, som kom til udtryk før, at det er et fantastisk tilbud, som kan øge livskvaliteten for mange mennesker. Så entydigt synes jeg ikke, tilbuddet om gentests er. Jeg synes også, jeg savner en skelnen mellem undersøgelse for sygdomme, som kan behandles og for dem, der ikke kan. Så synes jeg, at man måske forfalder lidt til, at information og rådgivning er svaret på alle problemer. At hvis bare der er rådgivning, så kan alt lade sig gøre. Jeg er ikke særlig tryk ved, at man taler om, at det kan være svært for den enkelte, for den testede person, at tage ansvaret for den videre information af familien, og det er så sandt som det er skrevet, at det kan være utroligt belastende for den pågældende. Men jeg tror ikke, at andre i verden er mere kvalificeret til det. Det må være den testede, der bedst er i stand til at vurdere, om pårørende magter informationen eller ej. Og så er de pårørende i den situation, at de selv kan anmode om at blive testet, hvis de har det ønske at få undersøgt deres risici. Så dette at sætte andre professionelle til det, synes jeg ikke løser problemet. Og jeg synes også – jeg kan ikke tallene – det har gjort stort indtryk på mig, at Sven Asger Sørensen en gang talte om, at de mennesker som er potentielle bærere af Huntingtons Chorea, som søger rådgivning, der er en meget stor procentdel af dem som går ud af døren bagefter og siger nej tak, når de har fået informationer om, hvad det betyder for dem. Så jeg tror, vi skal være meget opmærksomme på, hvor tungt det er at leve med en dyster viden. Og så kan det godt være, at man laver en fejlinvestering, fordi man ikke ved det, og hvad så. Selv om man er genetisk testet har man jo ingen sikkerhed for et evigt liv. Så der er en risiko forbundet med at gå her på jorden, og jeg tror, vi skal tænke os meget godt om, inden vi giver helt los. Så har jeg det lidt ligesom Tiedemann, at jeg undrede mig over betragtningerne omkring forsikringsproblematikken, for det har vi jo reguleret. Det var det første, vi gjorde, da vi overhovedet blev opmærksomme på, at genetiske tests var en mulighed. Det var meget vigtigt for os at sikre, at man som ansøger til et job ikke kunne blive fravristet en gentest. Det at sikre arbejdstager og forsikringstager det var de ting som lå Folketinget meget på sinde, og der er ikke noget, der har ændret sig i de forhold. Tværtimod kom vi nærmest længere, end vi havde troet. I skriver, at vi skal have en oplysningskampagne. Ja, hvis vi ved, hvad indholdet af kampagnen skal være. Jeg synes egentlig, vi har mere brug for at få sat så megen debat i gang, som vi overhovedet kan, for det er jo selve indholdet, der udfordrer os, så derfor vil jeg foretrække, at det hedder debat i stedet for oplysning. Så mangler jeg lidt mere substans i den økonomiske gevinst ved forebyggelsessiden. Som politiker møder man meget ofte nogle meget optimistiske beskrivelser af, hvad man kan spare, hvis man

gør dette og hint. Man kan formentlig kun spare noget, dér hvor man så har en behandling at sætte ind. Det, at man pådutter mennesker en tung viden, giver vel ingen besparelser, det udløser snarere nogle psykologtimer og nogle ekstra udgifter der. Der er store problemer knyttet til at blive testet i privatregi. For det er helt håbløst at beskrive, hvilke rådgivningsforpligtelser man kan knytte til privat gentest. Der er vel snarere brug for en offentlig debat om, at man skal tænke sig om mere end en gang inden man giver sig i kast med private tests. Noget så banalt, som man kan i dag, er jo at få faderskab kortlagt, og man skal være helt sikker på, hvad man vil bruge de oplysninger til, inden man kaster sig ud i sådan en øvelse, for der er risiko for, at mange ulykkelige familier sidder tilbage, og at udmærkede forhold mellem far og børn bliver ødelagt af en viden, som ikke er til glæde overhovedet. Man skal vel kun kaste sig ud i sådan noget, hvis man vil have et alibi til at splitte sin familie ad. Det er vel mere en almindelig avisdebat om at den form for testning kræver, at man har tænkt sig om. Så er der spørgsmålet om de registre og oplysninger, som det offentlige ligger inde med: Det er klart, at hvis man videregiver dem, så skal der være nogle meget kraftige beskyttelsesbetingelser omkring det. Nu læser jeg ud af det her, at man tager lidt afstand fra det islandske projekt, jeg ved ikke så farlig meget om det, men jeg mener, det baserer sig på frivillig deltagelse, at alle der er omfattet af det, har givet positivt samtykke til at de gerne vil have de her tests, og det må vel stadigvæk være tilladt i et frit land, at man stiller op og selv beslutter, hvad man vil være med til.

Per Jessen, Borgerpanelet:

Jeg vil svare på et par af tingene. Det er meget interessant, det Ester Larsen siger omkring sprogbrug. Jeg skal være den første til at indrømme, at vi nok er blevet en smule grebet af det med de smarte udtryk, og det er meget nemt, for man vil gerne løfte det op på så højt et niveau som muligt for at markere, at vi har forstået tingene. Men budskabet kunne være, at hvis man tager vores ord om en oplysningskampagne alvorligt, så kunne det være vigtigt, at de der laver kampagnen ikke begår den samme fejl, og så husker at skrive det i et sprog, så almindelige borgere forstår det. Vi har lært noget. En anden ting er det, Jette Jespersen sagde om det økonomiske. Jeg synes faktisk, det er interessant, at en politiker tager det op omkring økonomien – det vi har forsøgt, og det jeg på borgerpanelets vegne er stolt af, er hele tiden at være samfundsøkonomiske og objektive, så det er simpelthen for at undgå, at gentestning bliver et tag-selv-bord. At man sørger for en retfærdig fordeling af, hvem der skal testes uden at det koster noget, og hvem der selv skal betale. Vi har forsøgt at være fornuftige med den fordeling, for vi ved godt, at der ikke er uanede økonomiske ressourcer til rådighed.

Rikke V. Villadsen, Borgerpanelet:

Det er også til Ester Larsen – det er om forsikring. Vi har været inde på det tidligere, men vil gerne forklare igen, at der ikke er noget problem med den nuværende lovgivning, men hvis præsymptomatiske gentests bliver meget udbredt, så opnår vi - ifølge forsikringsbranchen - en ubalance i forhold til, at der er en masse forsikrede

mennesker, som ved at de måske kommer til at fejle noget, og så er der en forsikringsbranche som ingenting ved, og så bliver det svært at opretholde den form for forsikringsordning, som vi kender i dag. Netop fordi forsikringsordninger er baseret på fælles usikkerhed. Det er de argumenter, som forsikringsbranchen har ført, som vi har taget til efterretning.

Mette Lauesen, Borgerpanelet:

Mht. denne oplysningskampagne, så skal den være skrevet i et sprog som alle folk forstår, og den skal være oplysende om genteknologi. Derudover var der en, der sagde, at man skulle teste uden at det blev ekstremt –at det skulle være med meget sund fornuft. Det er klart. Det er der instanser, der skal sørge for.

Rikke V. Villadsen, Borgerpanelet:

Når vi opfordrer til en bred folkelig oplysningskampagne, så ligger der det i det, at det er for at få en debat. Det gælder om at oplyse folk, for når man selv bliver oplyst, får man lyst til at tale med andre om det. Det er også det der er sigtet med det.

Jens Dejgaard Jensen, Borgerpanelet:

Det er til Ester Larsen omkring økonomi. Jeg synes jo netop, vi fik nogle overbevisende eksempler fra ekspertpanelet, fra Kjeld Møller Pedersen, om hvad forebyggende indsats betyder. Hans eksempel gik på Cystisk Fibrose. Der kan man sikkert lave nogle andre cost-benefit analyser på, hvad man sparer ved forskellige screeningsprogrammer. Det er der ikke noget nyt i. Det nye er, at genetisk testning af raske ikke har været så voldsomt anvendt i den sammenhæng. Men lad det ligge. Det kan der regnes på og diskuteres om. Så vil jeg godt sige til Jette Jespersen – hun sluttede med at sige, at nu skal vi passe på ikke at gå for langt – der ved jeg ikke rigtigt, hvad det er vi ikke skal gå for langt med. Jeg synes, vi har fat i en enestående teknologi, også med nogle enestående vanskeligheder, som Ester Larsen har udtrykt det. Jeg ser glimrende, at der er de her dilemmaer om ret til at vide og ret til ikke-viden og skelnen imellem sygdomme, der kan behandles og dem der ikke kan behandles osv., men vi må sige, at uanset hvad vi gør, så kører toget altså. Metoderne er udviklet, og der er selvfølgelig et pres fra befolkningen, inklusiv mig, for at man selvfølgelig bruger de muligheder, der er til rådighed.

Lene Garsdal, SF:

Det var lige til det sidste indlæg, hvor du ganske rigtig er inde på, at screening også anvendes nu. Det er bare nogle andre metoder. Men jeg kom til at tænke på det i forhold til noget formanden for Cystisk Fibrose foreningen sagde for lidt siden, nemlig om et forældrepar, der havde fået et barn med cystisk fibrose og var blevet vred over, at det ikke var fundet på forhånd. Og det synes jeg er en meget uhyggelig problemstilling i virkeligheden. I takt med at vi får flere og flere screeningsmuligheder og muligheder for at forudsige både det ene og det andet, så det ender med at folk ikke må dø af noget som helst, men at man bliver vred over, at sundhedsvæsenet ikke har opdaget den og den sygdom. Jeg synes, det er meget

uhyggelige perspektiver for os som mennesker, at vi overlader vores liv til det offentlige i stedet for at tage ansvaret selv. Det var derfor, jeg var glad for jeres fokusering på forebyggelse, fordi det er jo et led i det. Dette var bare en kommentar til hvor dette kan føre os hen som enkeltindivider, som mennesker.

Ester Larsen, Venstre:

Jeg ville så gerne, om man kunne anvise nogle andre forebyggelsesbesparelser, end dem man opnår ved at slå fostre ihjel, fordi det synes jeg har et lidt videre perspektiv. Og så bliver der talt om, at der er et pres fra befolkningen. Jamen, jeg er meget enig med Lene. Vi skal meget nødig nå derhen, at samfundet har et ansvar for fejlfri levering af næste generation. Det er jo det, vi er ved at nærme os, hvis man bliver fornærmet over, at man har fået et sygt barn. Det bliver et underligt sygt samfund, hvis det skal garantere fejlfri børn. Som sagt heller nogle besparelser som ikke knytter sig til aflivning.

Jette Jespersen, DF:

Så er det næsten sagt fra de to andre. Hvad jeg mente med ikke at gå for langt det er at man går derud i ekstremerne ved fx fostertests, det at man kun får perfekte mennesker. Det var det jeg mente. Og så forstod jeg ikke helt det spørgsmål jeg fik fra Per Jensen om økonomien. Jeg mener bestemt ikke der skal være brugerbetaling. Var det det du mente?

Lars Kristensen, Borgerpanelet:

Det er til Ester Larsen. Vedrørende den islandske model, der er du automatisk med i registret, indtil du selv går op og melder dig ud, så det er mere eller mindre frivilligt. Man melder sig ikke til det.

Per Jessen, Borgerpanelet:

Til Jette Jespersen. Hun kunne ikke forestille sig, at man for nysgerrighedens skyld kunne tænke sig at få taget sådan en test. Jeg kunne godt forestille mig, at I selvfølgelig ikke går ind for brugerbetaling, men her har vi også forsøgt at påpege det fra begge synsvinkler. Man skal ikke bare kunne komme i alle situationer og forlange at få lavet en gentest på det offentliges regning.

Erling Tiedemann, tilhører:

Jeg vil gerne følge op på det meget vigtige, som Ester Larsen understregede, og lige fortælle at hende på Rigshospitalet, der er der en nu pensioneret professor, men som stadig arbejder med i forskningen med ting som har betydning for det, vi taler om i dag. Vi ved jo godt, at barnet inde i maven hænger fast i navlestrengen, navlestrengen hænger fast i moderkagen, som hænger fast i moderen og selv om de har principielt hvert sit blodsystem, så er det ikke anderledes, end at der svømmer nogle få af barnets celler rundt i moderens blod. De er svære at finde, men det er det, han arbejder med. Når det er lykkedes at finde dem, og når man samtidig har kortlagt vores fælles arvmasse, så vil det sige, at man på basis af en blodprøve fra moderen

kan foretage total kortlægning af det kommende barn. Det er det perspektiv, der er for disse undersøgelser. Og på en måde er det det perspektiv, samfundet er stillet over for at skulle tage stilling til i den store sammenhæng. Og ikke tage den ene sygdom ud og den anden sygdom ud og så med skyklapper på tage stilling til dem, men tage stilling til, at det er det her, der er på vej.

Tilhører fra Cystisk Fibroseforeningen:

Jeg kan ikke sidde og lytte til det sidste her uden at nævne en enkelt ting. Jeg vil gerne prøve at slå fast, at når et forældrepar ønsker at få foretaget en fosteranalyse, så er det ikke ud fra et ønske om en fejlfri levering, det er heller ikke sådan, at man vil optræde fornærmet. Men når man gør det, så er det fordi man ønsker det bedste for sit barn. Man vil sådan ønske, at man står med et barn, der er befriet for den sygdom. Det håber jeg vil være nogle sætninger, som vil gå ind i bevidstheden hos os, der sidder her. Det er ikke et spørgsmål om at udrydde personen, men om at give barnet den bedste start her i tilværelsen.

Jens Dejgaard Jensen, Borgerpanelet:

Jeg vil godt kommentere Jette Jespersens udsagn om, at vi ikke skal til at søge det perfekte menneske. Jeg vil godt sige, at en af de allerklareste anbefalinger i vores dokument er på side 18, hvor vi skriver, at vi anbefaler at positiv selektion forbydes med udgangspunkt i de uoverskuelige konsekvenser, anvendelsen af metoden kan få. Og det er netop tanken om det perfekte menneske og den fejlfri levering til enhver tid.

Tilhører:

Det er et spørgsmål til Ester Larsen. Du sagde, at på nuværende tidspunkt vil det være svært at vide, hvilke oplysninger, der skulle indgå i en oplysningskampagne. Jeg forstod dig på den måde, at du hellere vil have en almindelig avisdebat. Jeg har dog nogle bekymringer omkring det. En avisdebat er jo journalister og ansvarshavende, der beslutter hvad der skal stå i avisen, og man kan forestille sig, at en debat på den vis måske ikke vil være en debat, der bringer information frem, så man kan tage stilling i disse komplicerede sager. Jeg ved ikke, om det var din mening, om sådan en debat kunne give svar på, hvad der skal ligge i en oplysningskampagne, eller om de to ting var forskellige.

Ester Larsen, Venstre:

Det, jeg prøvede på at sige, var at i forhold til private firmaers gentests, der vil det måske være hjælpsomt med en avisdebat omkring de risici, der er forbundet med at lade sig teste. At man skal være opmærksom på, hvad det er for en situation man bringer sig og sin familie i. Når det drejer sig om den generelle etiske debat i forbindelse med gentest, så har jeg ikke henvist til en avisdebat. Så er det en stor opgave, som påhviler os alle sammen, at få denne debat til at blomstre rundt omkring i samfundet. Det er bl.a. til den opgave, at vi har etableret et Etisk Råd. Det er deres opgave at være debatskabende. Det løfter de udmærket, men det er jo en fælles

opgave. Mht. de private testtilbud der var det nok en meget god ide at overveje det, Mette Hartlev foreslog, at man kunne få en mærkningsordning, så man som forbruger kan sige, at her ved vi da noget om, at det hviler på et rimeligt, videnskabeligt grundlag eller hvad man vil lægge ind i sådan en mærkning. Uden at det offentlige påtager sig ansvaret, for alt hvad de laver.

Anders Børglum, ekspertpanelet:

Kommentar til Lene Garsdal. Jeg forstod, du lavede distinktion mellem screening og forebyggelse, da du talte om ressourcer. Som om det var en modsætning – som om du ville have, at der skulle gå flere penge til forebyggelse i stedet for til screening. Der synes jeg, at de ting hænger meget sammen. I mange tilfælde er det jo en screening forud, der gør at man kan forebygge. Så der er ingen modsætning. Den anden ting er til Ester Larsen, hvor du efterlyser en anden måde at forebygge på end abort, og der har vi talt om mange gange på denne konference, at når vi taler om testning af raske voksne, så er det for at kunne forebygge i form af operative indgreb eller ved ændringer at livsstil.

Nina Tuxen, ekspertpanelet:

Det er også til Ester Larsen angående andre måder at forebygge på end at slå fostre ihjel. Det er nemlig om det med screening og forebyggelse. Jeg kunne godt forestille mig, at når alle gener er kortlagt, så udvider man PKU-testen, sådan at man kan se, hvilke sygdomme barnet har. Og der vil man bl.a., hvis det er metaboliske sygdomme, kunne gå ind med medicin. Min sygdom kan fx undgå at komme i udbrud, hvis man får medicin. Dvs. så står man til rådighed for arbejdsmarkedet. På den måde kunne man forebygge, men det forudsætter en screening, så screening og forebyggelse hænger sammen.

Lene Garsdal, SF:

Der var en kommentar om, hvorfor jeg skelnede mellem forebyggelse og screening. For mig er der virkelig stor forskel. Forebyggelse er at man går ind og forebygger, at man bliver syg, fx hvis vi tager fosterdiagnostikken, så vil det være, at der skal være færre kemikalier og et ordentligt arbejdsmiljø osv – at man forhindrer påvirkninger. For mig er screening tidlig opdagelse af en sygdom. Og så – det var ikke for at genere Cystisk Fibroseforeningen eller at jeg ikke forstår at det forældrepar gør det for deres barns bedste, men det var mere det eksempel, at der er mange muligheder for at teste og der kommer flere og flere – hvor vil det føre os hen?. Det er prioriteringen. Hvad skal vi bruge pengene til. Det er et stort problem – hvis det bliver sådan at det offentlige bliver garanten for, at man ikke bliver syg. At man ikke selv påtager sig ansvaret.

Ester Larsen, Venstre:

Jeg provokerede lidt tidligere ved at spørge til forebyggelsesprojekter. Det var baseret på, at når nu man vil bruge pengene, så man sparer i kraft af forebyggelse, hvis man bruger de penge på det genetiske område, så er det jeg spørger: hvad er det

for besparelser. Det er et meget konkret svar. At hvis der er en behandlingsmæssig effekt at afsløre en sygdom, så er det én sag, og en anden hvis man ikke kan behandle sygdomme. Jeg vil så gerne have skelnet mellem, hvor der er mulighed for behandling og altså forebyggelse og hvor man ikke kan. Til det sidste er der en anden prioritering. Når nu jeg har muligheden for at spørge: Der blev nævnt et eksempel med, at det ville være praktisk at blive testet, hvis man fx ville investere i en gård. Hvis man dyrker det for meget, får vi så ikke et krav fra banker om, at de gerne vil se en gentest inden folk investerer? Lukker vi ikke selv op for noget, vi ikke bryder os om?

Anders Børglum, ekspertpanelet:

Det er en kort kommentar til Lene Garsdal. Vi er enige om, hvad forebyggelse betyder, men når vi snakker screening, når vi snakker gentest-screening, så er det netop at man tester raske personer og finder ud af, hvilke personer man kan hjælpe med forebyggelse. Ved eksemplet med brystkræft, så undersøger man nogle raske personer og finder ud af hvem der har risiko for at udvikle sygdommen og på det grundlag gennemfører en forebyggelse.

Mette Hartlev, ekspertpanelet:

Kommentar til spørgsmålet om forebyggelse. Jeg synes, der kunne være en idé i systematisk at gå igennem de forskellige typer af sygdomme og så gøre sig klart, hvad for nogen vi har mulighed for at forebygge eller behandle, som man fx har lagt til grund i forbindelse med PKU-testen og som det også er muligt i forbindelse med den sygdom, Nina Tuxen har. Og så på det grundlag overveje, om der er behov for screeningsundersøgelser, for man kan godt sidde tilbage i dag med den følelse af, at nu har vi for lang tid siden iværksat en screening for PKU og det er vældigt praktisk, for der ligger blodprøver fra alle nyfødte. Er behovet for screening så ophørt, fordi man har det biologiske materiale liggende eller er der andre sygdomme, som vi nu har mulighed for at undersøge for lige så nemt. Det er bare en opfordring til ikke at afvise det her spørgsmål om at lave en mere systematisk afdækning af det her felt, for at finde ud af hvilke sygdomme man kan teste for, som man kan gøre noget ved. Så vil jeg sige til Ester Larsen angående om pengeinstitutter vil til at kræve gentests. Det kan man da godt forestille sig, de vil fremover. Eller at kreditforeningerne vil. Det viser sådan set bare, at den opmærksomhed her i landet, som meget tidligt var omkring forsikringer og ansættelser - og nu ligger der anbefalinger i dette dokument om adoption - der er måske behov for at være opmærksom på en hel række andre situationer, hvor man i fremtiden kunne være interesseret i at folk afleverer en gentest.

Sven Asger Sørensen, ekspertpanelet:

Det er igen om forebyggelse. Situationen er i dag, at for langt de fleste sygdomme, som vi kan lave tests for, kan vi ikke behandle. Det kommer i fremtiden. Vi står altså i en situation, hvor vi kan tilbyde test men ingen behandling, men jeg tror det vil være farligt at begynde og sige at vi skal have en liste for ditten og datten, for vi ved

ikke hvad fremtiden bringer. Jeg kan nævne, at vi startede med gentestning for en ekstremt sjælden sygdom for mange år siden, og vi kender nu alle de personer her i landet, der har genet. Det drejer sig om 40-50 stykker, og nu er der kommet en behandling, som formentlig også betyder, at man kan forebygge. Det anede vi ikke, dengang vi startede på at teste. Og så det med økonomien. Gentestning - det er pebernødder i forhold til hvad behandlingen kommer til at koste. Jeg kan fortælle jer, at den sygdom her, det er halvanden million pr. person pr. år, og det er derhen vi bevæger os. Gentestning det er kun et skridt på vejen, netop med henblik på forebyggelse og behandling. Men det bliver dyrt.

Per Jessen, Borgerpanelet:

To ting til Ester Larsen. Det første handler om kvalitetssikring af de private tests. Jeg vil gerne fremhæve et afsnit i vores slutdokument, som jeg tror Ester Larsen bliver glad for. Vi anbefaler, at der etableres autorisationsordninger for aktørerne på gentestningsområdet. Den eneste grund til, at vi ikke har præciseret det mere – for vi havde enighed om at vi gerne så krav til udbydere af gentests som handlede om rådgivning – er at vi frygtede at diskriminere nogle af de danske virksomheder, fordi man i udlandet måske ikke stiller samme form for krav og det ville være konkurrenceforvridende. Men ellers er vores anbefaling klar på det punkt. Det andet er om bankerne. Jeg skal ikke udtale mig om hvorvidt det er rimeligt eller ej, hvis bankerne forlanger gentests, men jeg synes man kan sidestille det med forsikringsområdet og især når man går over i afsnittet om mål og fremtid. Her har vi brugt et ord som ”retfærdighed”, og jeg synes det er vigtigt at sikre de finansielle institutters mulighed i det her, for man kan godt komme i en situation hvor borgeren eller forsikringstageren eller låntageren besidder en viden fra en prædiktiv test som gør at man egentlig kan ”snyde” i gåseøjne de her virksomheder.

Ester Larsen, Venstre:

En kommentar til forslag om autorisationsordning. Det synes jeg, er et meget stort skridt at tage på nuværende tidspunkt. Det vil jeg ikke synes, at jeg føler mig klædt på til. Derfor synes jeg, at mærkningsvejen kunne være en mellemvej, som gav en vis sikkerhed, uden at samfundet gik ind og påtog sig det fulde ansvar, som man jo gør ved autorisation.

Marianne Schwartz, ekspertpanelet:

Det var det der med at udvide screeningen på PKU-testen. Det er allerede sket som et pilotforsøg, hvor man faktisk tester for genetiske sygdomme uden at lave gentest. Man laver en metabolisk undersøgelse af fosterets blod uden at teste for gener. Man tester for metabolitter og der tester man for 30-40 metaboliske sygdomme, som alle er genetiske, men man gør det altså ikke ved en gentest. Og man gør det fordi man vil have en hurtig diagnose og hurtigere gå i gang med behandling.

Tilhører:

Jeg er bare lidt forvirret. I nævner adoption som et sted hvor man ikke må kræve en gentest, men har I ikke nogen holdning generelt? Jeg vil da ikke have, at der er nogen, der skal kunne kræve en gentest af mig og det vil jeg gerne høre om fra både eksperter, politikere og borgere. Har I positivlister i baghovedet for steder hvor man godt kan kræve gentest?

Naja Svarre Nielsen, Borgerpanelet:

Lige netop dér åbner du for et af de punkter, hvor borgerpanelet har haft nogle gevaldige diskussioner. Vi havde da også oppe at vende, om man ligefrem kunne kræve af befolkningen, at den skal testes, set i samfundsøkonomisk øjemed. Jeg tror, vi blev enige om, at kræve kan man ikke. Peter Saugmann nævnte også, at vi nok ville komme på kant med straffeloven hvis vi anbefalede det.

Rikke V. Villadsen, Borgerpanelet:

Jeg tror, vores anbefalinger på lige præcis det område du nævner med adoption, er kommet fordi det er nogle eksempler vi har hørt. Der har været sager om adoption, hvor man har baseret afgørelsen om adoption på udfaldet af en gentest. Mht. forsikringer, der er det jo allerede sådan i dag, at der er alle jo ikke ligestillet. Hvis man har en alvorlig sygdom, som er diagnosticeret, så gælder ikke samme vilkår, som hvis man ikke har. Så det er jo ikke ukendt allerede nu, det er bare ikke noget, vi taler så meget om.

Lene Garsdal, SF:

Spørgsmålet blev også rettet til politikerne. Jeg synes naturligvis, at det er vigtigt, at det er frivilligt, og at det bliver reguleret på et tidspunkt. Indtil nu er jeg meget ydmyg overfor, hvad det her kan blive til, og derfor er jeg glad for, at vi har Etisk Råd som bl.a. tager den her slags problemstillinger i betragtning. Det tidligere gentest-udvalg fik jo reguleret området mellem arbejdstager og arbejdsgiver, og det var karakteristisk, at man fandt ud af, at man ikke kunne skelne mellem gener og så arvelige sygdomme. Den der landmand, som nævnes, han har jo allerede noget viden, hvis de har sygdomme bredt i hans familie, så på en eller anden måde er det her jo en forfining af nogle ting, for vi ved jo godt noget om vores familiers arv. Om man kan kræve at folk bliver testet – nej, jeg vil aldrig være med til en lovgivning, der gør, at man kan kræve det.

Ester Larsen, Venstre:

Jeg synes, det er vigtigt, at man aldrig bliver bragt i en situation, hvor man bliver presset til at aflevere en gentest. Men hvis jeg nu skal lege djævlens advokat og drille lidt, så kan jeg egentlig godt undre mig over, at I synes, at gentest er godt for at beskytte mod fejlinvesteringer. Hvis man endelig skal se et beskyttelsesbehov i forhold til adoption, så må det jo være for at beskytte barnet, så jeg synes det er lidt pudsigt, at det eneste tilfælde, hvor jeg kan se, der er et menneskeligt hensyn, der

virkelig tonser, det er hensynet til barnet. Jeg går ikke ind for det, men jeg synes det er pudsigt.

Per Jessen, Borgerpanelet:

Apropos spørgsmålet om tvang, så ja, vi har haft en meget god dialog i borgerpanelet om det. Det jeg vil supplere med er at man ikke skal tvinge nogen til det, men man kunne godt forestille sig i fremtiden, at en gruppe af intelligente mennesker fandt ud af at det samfundsøkonomisk var fornuftigt at undersøge en masse mennesker for et eller andet. Positiv tvang kunne være – ja det lyder nok lidt skørt – at man fik 500 kroner tilbage i skat hvis man lod sig teste. Det kunne være positiv tvang.

Nina Tuxen, ekspertpanelet:

Angående egenbetaling. Der er et eksempel fra da der var kolesteroflip - der styrtede halvdelen af Danmarks befolkning hen til de praktiserende læger, og de var helt svedt. Der gik man hurtigt ind og sagde, at det her skal være egenbetaling. Og det er vel meget rimeligt.

Steen Kølvråa, ekspertpanelet:

Lige en kort kommentar, for jeg blev lidt chokeret over, at der var en der spurgte, om vi overvejer at tvinge nogen. Det er jo ikke den form for tvang. Det er en noget for noget tvang. Man kan adoptere hvis man bliver testet, man kan få job, hvis man bliver testet, man kan få en forsikring, hvis man bliver testet. Der er jo ingen, der drømmer om, at man slæber folk ind og tester dem på korporlig vis. Det er noget for noget.

Mette Hartlev, ekspertpanelet:

I forlængelse af det her med hvornår noget er frivilligt og hvornår noget sker med tvang, det er jo en flydende grænse. Hvis det er noget man meget meget gerne vil have, et job, et barn, måske en gård, så kan der ligge et element af tvang i det, selv om ingen overtræder straffeloven ved det. Det er ét af problemerne. Noget andet er det som Per har været inde på - at nogle kan skaffe sig nogle urimelige fordele ved at blive testet ift andre. Det skal også med i billedet – og det synes jeg faktisk bliver reflekteret meget godt i det her dokument.

Tilhører fra Cystisk Fibroseforeningen:

Jeg tror, det er lykkedes mig at fortælle jer, at vi fra foreningen gerne vil have indført et tilbud til alle gravide om at blive testet for deres sygdom, på baggrund af familieønsker og på baggrund af en befolkningsundersøgelse. Det bør være et gratis tilbud og så skal der organiseres en fornuftig genetisk rådgivning, som der så dejligt er blevet lukket op for i jeres dokument. Samtidig vil jeg gerne benytte lejligheden til at understrege en absolut vigtig ting, nemlig at det jo ikke er alle der tager imod tilbuddet. Der har vi brug for solidaritet fra samfundet, sådan at den gode behandling man har i dag, som kan give disse børn og unge et lidt længere liv, at den fortsat kan gives. Der må aldrig blive økonomisk tvang over for de her familier, sådan at man

kunne sige, at man skal tage testen, så vi kan spare de penge på de syge. Så solidaritet fra politisk hold vil vi meget gerne se, så vi fortsat kan tilbyde de børn, der bliver født, en god behandling.

Erling Tiedemann, tilhører:

Det er i samme boldgade, som Mette Hartlev var inde på. Naturligvis bliver der ikke tale om politimæssig tvang. Men den form for betingelsestvang der består i at folk får et tilbud, som de ikke kan sige nej til, den er til at se for os alle sammen. Vi er nødt til at sige, at en ting er at man ikke kan stille krav om at en test skal udføres, men det er jo ikke det samme som at man ikke vil kunne stille krav om, at den der har fået udført en test skal fortælle hvad den endte med. Og der kommer vi ind i både bank og forsikringsverdenen og uddannelsesverdenen og meget mere, før vi ser os om.

Peter Saugmann-Jensen, ekspertpanelet:

Nu er der blevet sagt mange rigtige ting om tvang, jeg synes også der er blevet sagt nogle forkerte. Men jeg vil godt præcisere, at hvis vi taler om de her ting i sundhedsvæsenets regi, så er det noget fundamentalt fremmed, hvis man ikke står på frivillighedens grund og på respekten for en informeret persons beslutning. Det ville være en revolution, mener jeg.

Mette Nordahl Svendsen, ekspertpanelet:

Det er også en kommentar til det med det frie valg eller tvang. I mange tilfælde, inden for familier, foregår der jo tvang. Der er i hvert fald mange forhandlinger om, hvorvidt en anden kan kræve at en slægtning bliver gentestet fordi man selv har brug for en blodprøve fra vedkommende, for at få kortlagt sin egen risiko. Så allerede på nuværende tidspunkt udfordrer gentestning i den grad den frie vilje.

Anne-Marie Gerdes, ekspertpanelet:

I forbindelse med tvang, så er det sådan i dag, at i de familier hvor man tilbyder gentest, der er der nogle familier som på forhånd har en statistisk forhøjet risiko for at udvikle den sygdom, og det vil sige, at gentesten kan frikende halvdelen. Den kan aldrig pådutte en information, man ikke har i forvejen.

Mette Vosgerau, Kristeligt Dagblad, tilhører:

Under anbefalinger skriver Borgerpanelet, at de anbefaler, at der sættes ressourcer af til det forventede større behov for genetisk rådgivning. Hvad siger politikerne til det?

Lene Garsdal, SF:

På en eller anden måde så synes jeg ikke helt at det her dokument dokumenterer et voldsomt behov for at sætte ressourcer af og til at uddanne personer. Jeg synes dokumentet giver god grobund for at der kan komme en debat og en diskussion, som vi politikere kan bruge. Lige nu er der de der rådgivningscentre som rådgiver, men generel rådgivning på området, til den brede befolkning, der synes jeg, vi mangler en større forståelse af, hvad det her er, og hvad det kan, inden der måske skal uddannes

folk. Jeg ved heller ikke helt hvad type folk i forestillede jer, om det er psykologer og præster eller hvad. Det er et fint dokument til at starte en borgerinddragelsesdiskussion i pressen, og hvor det nu kan være, men nærmere tror jeg ikke, jeg kan komme det.

Ester Larsen, Venstre:

Nu består bevillingspolitik jo i at man prioriterer inden for nogle givne rammer, og inden jeg siger ja til at bruge flere midler på et område, så vil jeg vide, hvad det er, jeg ikke får. Hvad er værdien af det jeg så ikke giver penge til.

Naja Svarre Nielsen, Borgerpanelet:

Der bliver efterlyst, hvem vi forestiller os, der kunne rådgive. Der har vi oplistet de eksempler du selv kommer med. Det ville jeg bare understrege.

Mette Seier Helms, ordstyrer og fmd. for borgerpanelet:

Så er vi ved vejs ende. Jeg vil sige tak for god ro og orden. (...)

Jeg spurgte Borgerpanelet i går, hvad jeg i dag skulle sige på deres vegne, og de sagde, at ”du skal sige, at det var utroligt spændende, udfordrende og meget professionelt, og det bør ikke være sidste gang, man spørger befolkningen om netop dette emne.”

Præsentation af oplægsholderne

I alfabetisk rækkefølge

Anders Børglum

Uddannet læge (1991) og ph.d. i genforskning (1996). Ansat som lektor og leder af forskningslaboratorium på Institut for Human Genetik, Aarhus Universitet. Medlem af bestyrelsen og vice-institutleder for Institut for Human Genetik. Forsket i medicinsk genetik i mere end 10 år med særlig fokus de sidste 6-7 år på den genetiske baggrund for de multifaktorielle, store genetiske sygdomme, specielt psykiatriske, hjerte- og allergiske sygdomme. Deltaget i flere internationale forskningsprojekter og bidraget med mange videnskabelige artikler i internationale tidsskrifter. Deltaget i debatter og skrevet artikler vedrørende udviklingen og perspektiverne i genforskningen og relaterede etiske og samfundsmæssige problemstillinger.

Anne-Marie Gerdes

Læge 1984, Ph.D i medicinsk genetik 1993, Odense Universitet.

Hoveduddannelse indenfor klinisk genetik:

John F. Kennedy Instituttet, Glostrup,

Institut for Medicinsk Genetik, Odense Universitet,

Klinisk Genetisk afdeling KKA, Odense Universitetshospital og

Klinisk Genetisk afdeling, Rigshospitalet,

Klinisk sideuddannelse på hospitaler i København og Odense.

Overlæge ved Klinisk Genetisk afdeling KKA, Odense Universitetshospital, siden sommer 2000.

Stor interesse i medicinsk/klinisk genetik idet det er et område, der spænder bredt lige fra grundvidenskabelige forhold, hvor udviklingen de seneste år har været enorm, til den umiddelbare anvendelse indenfor klinisk genetik. Især det sidste område har interesseret mig de senere år, og herunder især området med arvelige kræftsygdomme.

Carsten Andersen

Carsten Andersen er cand. polit. og vicedirektør i Forsikring & Pension. Forsikring & Pension er erhvervsorganisation for forsikringsselskaber og pensionskasser.

Henrik Vissing

Henrik Vissing er uddannet biokemiker med speciale i molekylær biologi fra Københavns Universitet. I 1985 var HV PostDoc ved St. Mary's hospital Medical School i London og udviklede klonings metoder til identificering af sygdomsgener. Perioden 1986 til 1991 blev tilbragt i New York, USA som Assistant Professor først ved Down State Medical Center og senere ved Mt. Sinai Hospital Medical School, hvor en række gen mutationer ansvarlig for udviklingen af forskellige bindevævs sygdomme blev identificeret. HV var ansat på NovoNordisk fra 1991 til 2001 som

projektleder for Bioinformatik og Genomics og er nu i biotekfirmaet Exiqon som Director, Biomolecular Informatics. Exiqon udvikler blandt andet teknologier og analyse metoder til gen-testning.

Irene Søndergaard

Jeg er 60 år. Siden 1971 praktiserende læge i Frederikshavn. Gift-4 børn i ægteskabet i alderen 38-36-32-22 år. Jeg var 39 år gl., da jeg første gang blev opereret for brystkræft. Denne relativt unge alder sammenholdt med mange familiære tilfælde af brystkræft gjorde, at jeg som den første i familien blev genudredt. Resultat: Bærer af BRCA-1 genet. Herefter fulgte testning af min familie, som blev færdigudredt sommeren 2001. Der er fundet 10 BRCA-1 genbærere indenfor min genetiske pulje.

Jens Schovsbo

Jens Schovsbo, der er født 1965, er dr.jur. og har siden 1999 været ansat som lektor/docent ved Københavns Universitet, Det retsvidenskabelige Institut A, hvor han hovedsagelig beskæftiger sig med immaterialret. Han har skrevet en række bøger, artikler m.v. om immaterialretlige emner.

Kjeld Møller Pedersen

Alder: 53 år

Ansættelser:

1975-87: Odense Universitet

professor i sundhedsøkonomi 1985

1987-91: Vejle Amt: Amtssundhedsdirektør

1991-99: LEGO Gruppen: 1991-1999, direktør (1991-94, direktionsmedlem 1994-1999. Ansvarsområder: IT, HR, Inf. og økonomi(1991-94)

1999 Syddansk Universitet – Odense Universitet, professor i sundhedsøkonomi-og politik, Institut for sundhedstjenesteforskning.

Tidligere/nuværende medlem for 41 udvalg/bestyrelser m.m. i Indenrigsministeriet/Sundhedsministeriet/Undervisningsministeriet/Forskningsministeriet/Sundhedsstyrelsen/Amtsrådsforeningen m.m. perioden 1980-2000

Klemens Kappel

Født 1964, uddannet cand.med., cand.phil. i filosofi og ph.d. fra Københavns Universitet. Siden 2002 lektor i filosofi ved Københavns Universitet. Har i en årrække beskæftiget sig med medicinsk etik, og blandt andet skrevet en bog om emnet (*Medicinsk Etik*, Gyldendal 1997). Medlem af Forskningsgruppe for etik og politisk filosofi, Københavns Universitet. Hovedforskningsområder er nu erkendelsesteori, moralfilosofi, bioetik og medicinsk etik.

Lars Hansen

Lars Hansen er læge og afdelingsleder for Klinisk Genetik, Novo Nordisk A/S

1991 Lægevidenskabelig embedseksamen, Københavns Universitet

- 1992 Selvstændigt virke
- 1992-1999 Klinisk- og forskningsansat, Steno Diabetes Center, Gentofte.
- 1999 Introduktionsstilling, Klinisk Biokemi, KAS Glostrup.
- 2000 Klinisk farmakolog, Novo Nordisk A/S
- 2001 Leder af farmakogenetisk program i klinisk udvikling, Novo Nordisk A/S
- 2001 Københavns Universitet, afhandling med titlen ”Candidate genes and type 2 diabetes: susceptibility genes og common polymorphisms?” til bedømmelse med henblik på erhvervelse af den medicinske doktorgrad

Medlem af planlægningsgruppen bag konsensuskonferencen på vegne af Lægemiddelindustriforeningen i Danmark (LIF)

Lisbeth Knudsen

Jeg er uddannet som biokemiker fra Københavns Universitet med hovedfag i toksikologisk biokemi og nu er ansat som lektor i miljø- og arbejdsmedicin. Derudover er jeg studieleder for bachelor/kandidatstudiet i folkesundhedsvidenskab. Min PhD er i biomedicin og udgik fra Arbejds miljøinstituttet, hvor jeg en årrække har været seniorforsker og projektleder for flere større undersøgelser. Mit forskningsområde er molekylær epidemiologi, som indebærer studier af menneskers (miljø og arbejdsmiljø) udsættelse og skader som følge heraf. Jeg har selv gennemført studier på laboranter, svejsere, buschauffører og postbude samt estiske minearbejdere og deltager i flere internationale samarbejder, hvor andre grupper indgår. Børns særlige følsomhed over for eksponeringer er temaet for en EU ansøgning, jeg er hovedaktør i, og etiske aspekter ved personers deltagelse i genetiske test har også min interesse. Gennem tilknytning til lægemiddelstyrelsen har jeg set på de særlige etiske vilkår, der gælder ved genetiske test i forbindelse med afprøvning af lægemidler.

Maja Horst

Maja Horst er phd.stipendiat på Institut for Ledelse, Politik og Filosofi ved CBS og Afdeling for Sundhedstjenesteforskning, Københavns Universitet. Hun arbejder med et forskningsprojekt om offentlig meningsdannelse om anvendelsen af genteknologi i sundhedsvæsenet. I den forbindelse analyserer hun debatten om genteknologi i sundhedsvæsenet som en politisk og kulturel kamp om hvilken rolle forskning skal spille i det danske samfund. Projektet er en del af et større forskningsprojekt finansieret af det sundhedsvidenskabelige forskningsråd om belysning af de kliniske, sociale og kulturelle implikationer af de nye muligheder for præsymptomatisk genetisk diagnostik. Maja Horst er medforfatter til debatbogen *Den offentlige debat – mål, middel eller mantra?* og har desuden skrevet flere bidrag til antologier og forskningsprojekter om massemediernes dækning af politik og risikohistorier i Danmark.

Marianne Schwartz

Jeg er cand.scient. i biokemi fra KU i 1996, og lic.scient. i 1974.
Jeg har arbejdet med diagnostik af genetiske sygdomme siden 1974.
1974- 1979 som videnskabelig medarbejder på J. F. Kennedy Institutet.
Ansæt ved Rigshospitalets Afsnit for Klinisk Genetik, Metabolisk laboratorium
1.3.79
Leder af DNA-laboratoriet, nu Molekylærgenetisk laboratorium siden 1994.
Laboratoriet udfører årligt >1400 DNA-analyser.
Medlem af *Scientific Board i European Society of Human Genetics* 1992-98
Medlem af *the Steering Committee of the Concerted Action of Coordination of Cystic Fibrosis Research and Therapy in Europe* indtil 2001.
Jeg er den danske koordinator af EMQN.

Mette Hartlev

Lektor i Sundhedsret, ph.d.
Cand. Jur. 1986
Ph.d. 1993
Siden 1989 ansat ved Det Juridiske Fakultet, Københavns Universitet.
Underviser bl.a. i sundhedsret, bioret og bioetik samt persondatabeskyttelsesret.
Har publiceret flere artikler inden for disse områder og udført udredningsarbejde bl.a. for Det Etske Råd om regulering af biologiske banker og regulering af præsymptomatiske genetiske undersøgelser.
Siden 2000 medlem af Det Etske Råd

Mette Nordahl Svendsen

Mette Nordahl Svendsen er antropolog og ph.d.-stipendiat på Institut for Antropologi, Københavns Universitet. Hun er i gang med et forskningsprojekt om personlige og sociale problemstillinger i forbindelse med cancertgenetisk rådgivning og testning. I sin forskning beskæftiger hun sig både med, hvordan genetisk risiko begrebsliggøres og formidles i rådgivningsrummet, og hvilken betydning viden om genetiske risici har for slægtsrelationer, daglig livsførelse og erfaring af risiko. Projektet er finansieret af Det Humanistiske og Det Sundhedsvidenskabelige Forskningsråd og indgår i et tværvideenskabeligt projekt om de kliniske, sociale og kulturelle implikationer af præsymptomatisk genetisk diagnostik. Før dette projekt udførte hun en pilotprojekt om samme emne finansieret af Kræftens Bekæmpelse.

Mogens Kring

Mogens Kring er født den 12. marts 1943 og uddannet civilingeniør i 1969. Han har siden 1995 været direktør for Patent- og Varemærkestyrelsen (tidligere Patentdirektoratet), som er en styrelse under Økonomi- og Erhvervsministeriet. Af tidligere ansættelser kan nævnes: Akademiet for de Tekniske Videnskaber, kontorchef i Sekretariatet for Teknologirådet og Statens Tekniske Prøvenævn, (et andet teknologinævn end det nuværende), chef for sekretariatet for Teknologirådet,

Teknologistyrelsen, direktør i Teknologistyrelsen (senere Industri- og Handelsstyrelsen, og senere igen Erhvervsfremme Styrelsen).
Mogens Kring er desuden medlem af forskellige råd og nævn, bl.a. Administrationsrådet for Den Europæiske Patentorganisation (EPO) - næstformand fra år 2000, Administrationsnævnet for EU's Organisation af Det Indre Marked (OHIM) og Akademiet for de Tekniske Videnskaber (ATV).
Mogens Kring er direktør i Patent og Varemærkestyrelsen

Nina Tuxen

Nina Tuxen, lægesekretær, merkonom i organisation.
Foråret 1990: Fik konstateret en genetisk sygdom Wilsons syge efter et år med neurologiske symptomer.
Efteråret 1990: Medlemskab af den nyetablerede WilsonPatientforening.
1991: WilsonPatientforeningen bliver medlem af Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms- og handicapforeninger (KMS).
1996: Formand for Genetikgruppen i KMS regi.
1996 + 1998: Pjecen "Genetik - en kortfattet gennemgang" udarbejdet af Genetikgruppen. (Lægelig konsulent: Sven Asger Sørensen)
1996/97: Arrangør af 4 landsdækkende møder med emnet "Genteknologi".
1998/99: Arrangør af 3 landsdækkende møder med emnet "Genetisk Rådgivning".
Marts 2000: Modsvaret i Ugeskrift for læger i f.m. artikel af 2 lægers visioner inden for molekylærbiologi bl.a. det fremtidige behov for genetisk rådgivning.
2002: Udarbejdelse af udredning og anbefalinger vedrørende "Kautions- og henvisningsformer, samt sikring af kvaliteten i forbindelse med genetisk rådgivning", udgivet af KMS.

Peter Saugmann-Jensen

Jeg er afdelingslæge i Sundhedsstyrelsen, hvor mit arbejde især omfatter genteknologiens anvendelse i sundhedsvæsenet, kunstig befrugtning, prænatal genetisk diagnostik, stamcelleteknologiens perspektiver, og perspektiver for dyr-til-mennesketransplantation. Forud for min ansættelse i Sundhedsstyrelsen 1988 havde jeg en årrækkes praktisk erfaring fra hospitalsvæsenet. Jeg har en kone og tre børn 7-12-15.

Forfatter af "Gener, Sygdom, Mennesker" (1995), hvor det bl.a. understreges, at udviklingen af de nye gendiagnostiske muligheder skaber øget behov for beskyttelse af følsomme personoplysninger.

1993-95 medl. Arbejdsministeriets Gentest-udvalg (Betænkning 1994);
1997-98 medl. Sundhedsministeriets arb.grp. vedr. brugerbetaling for kunstig befrugtning (Redegørelse 1998);
1998-99 medl. Erhvervsministeriets BIOTIK-udvalg (Debatoplæg 1999);
2000-2002 medl. Sundhedsministeriets Biobank-udvalg (Redegørelse 2002);
2001-2002 (forv) medl. af Forskningsministeriets Genteknologiudvalg. Aktuelt formand for Sundhedsstyrelsens arb.grp. vedrørende prænatal genetisk diagnostik.

Videnskabelige artikler om regulering af sukkerstofskiftet i hvide blodlemeger. Tidl. undervisningserfaring som klinisk lektor i intern medicin, samt som klinisk lektor i kirurgi (Århus Universitet).

Steen Kølvråa

Steen Kølvråa blev læge i 1970. Gennemførte herefter sin kliniske uddannelse efterfulgt af 4 års ansættelse i specialet klinisk biokemi. Blev i 1978 ansat som adjunkt, og to år senere som lektor ved Institut for Human Genetik, Aarhus Universitet. I 1996 og i tilslutning til at der oprettedes en afdeling for klinisk genetik på Aarhus kommunehospital udnævntes Steen Kølvråa til professor i klinisk genetik og samtidig til overlæge ved klinisk genetisk afdeling på Aarhus Kommunehospital. Forskningsmæssigt har Steen Kølvråa været aktiv indenfor de fleste grene af den kliniske genetik, og altid med sigte på diagnostik og behandling af patienter. Hovedvægten af forskningen har været indenfor dels stofskiftesygdomme, dels kromosomsygdomme.

Steen Kølvråa har de sidste to år været formand for Dansk Selskab for Medicinsk Genetik.

Sven Asger Sørensen

Sven Asger Sørensen er 66 år gammel. Han er uddannet læge fra Københavns Universitet og er speciallæge i klinisk genetik.

Han er dr. med. og lektor ved Institut for Medicinsk Biokemi og Genetik, Københavns Universitet.

Han er beskæftiget med genetisk rådgivning af patienter og familier med arvelige sygdomme og forskning af arvelige sygdomme.

Sven Asger Sørensen har siden 1997 været medlem af Det Ethiske Råd.

Tim Jensen

Religionshistoriker, mag. art et cand. mag, lektor v. Syddansk Universitet, Center for Religionsstudier. Oprindelig specialist i klassisk græsk religion, nu mere orienteret i retning af

religion i nutiden med særligt henblik på religionernes rolle i kulturmødesituationer, minoritetsreligioner, herunder islam, i Danmark, kristendom og kultur i Danmark, religion og etik. Har redigeret og skrevet bøger bl.a. om minoritetsreligioner, flygtninge og indvandrerreligioner i Danmark samt om religion og etik og religion og økologi. Har senest bidraget til ny bog om sygepleje, etik og religion.

Se videre på www.humaniora.sdu.dk/filosofi/biografi/TJ/index.htm samt bibliografi på www.dahr.dk.

Eksperternes skriftlige indlæg

Her følger eksperternes skriftlige indlæg til konsensuskonferencen. Indlæggene er besvarelserne på Borgerpanelets spørgsmål og står i den rækkefølge, de blev præsenteret på på konferencen.

Hvad er gentestning og hvor anvendes den?

Af Steen Kølvråa

Direkte oversat må en gentest være en analyse, hvor strukturen, og dermed det kodende indhold, i et gen bestemmes. I praksis må definitionen imidlertid nok indsnævres til at en gentest er en test, hvor en sygdomsfremkaldende eller sygdomsdisponerende ændring i en persons arvemasse påvises. Analysen vil i langt de fleste tilfælde stræbe mod at påvise en "stavefejl" eller et manglende "ord" i den kode, som vort DNA indeholder.

Dette DNA, som indeholder koden, findes i alle kroppens mange millioner celler og med samme kode i alle celler. Når man skal se på, i hvilke sygdomsgrupper disse kode-fejl (mutationer) spiller en rolle, er det vigtigst først at skelne mellem kønsceller og kropsceller. Det gør nemlig en stor forskel på, om en nyopstået mutation rammer kønscellen eller kropscellen.

Hvis en mutation rammer en af kropscellerne, vil den som oftest medføre, at kropscellen dør, og via en celledeling i en nabocelle erstattes den med en rask celle. I enkelte tilfælde kan en defekt kropscelle dog overleve og måske endda formere sig med det resultat, at en funktion i kroppen bliver lidende. Yderpunktet her er, at mutationen starter en cancerudvikling, førende til, at den vildvoksende mutations-celle i den sidste ende forårsager død. En vigtig gruppe sygdomme forårsaget af kropscelle-mutationer er således cancer-sygdomme, hvor mutationen kun findes i cancervævet, men ikke i den øvrige del af kroppen.

Hvis mutationen i stedet rammer en kønscelle, er billedet anderledes. Ved befrugtningen får den første celle fejlen, og ved udviklingen af et individ fra den første befrugtede celle får alle kroppens celler defekten, som - afhængig af typen - så kan give et bredt spektrum af forskellige sygdomsbilleder. Som noget væsentligt får også personens kønsceller defekten, hvorfor denne føres videre til afkom. Vi har altså at gøre med en arvelig sygdom.

Som billedet er i dag, vil gen-test derfor være relevant både ved arvelige sygdomme, hvor diagnostikken kan udføres på en hvilken som helst celle-prøve fra patienter, og ved kræft-sygdomme, hvor analysematerialet skal være kræft-vævet.

I det efterfølgende vil der i alt væsentligt blive fokuseret på problemerne omkring diagnostik af arvelige sygdomme.

Umiddelbart kunne man forestille sig, at en test til påvisning af et nedarvet sygdoms-gen på alle måder ville svare til de fleste andre diagnostiske tests, nemlig en situation, hvor en person, der allerede er syg henvender sig til en læge, som på basis af sygdomsbilledet mistænker en arvelig sygdom og så får diagnosen endelig

fastslået ved en gentest. Dette er for mange arvelige sygdomme da også forløbet, og situationen er i så fald mindre kompliceret. Imidlertid gælder det for mange af de hyppigere genetiske sygdomme, at sygdommen først udvikler sig senere i livet, på trods af at sygdomsgenet findes i alle kroppens celler lige fra starten. I denne situation vil man ofte se raske individer søge læge, ikke fordi de er syge, men fordi de frygter at have gendefekter, der senere kan medføre udvikling af en arvelig sygdom. Anledningen til selve henvendelsen kan være enten at individet er blevet opmærksom på familieforhold, der kunne pege i retning af en arvelig sygdom, eller at der måske allerede er fundet en arvelig sygdom i familien. Gentesten får her den ekstra egenskab, at den - hvis den falder positivt ud - ret præcist kan forudsige et rask menneskes fremtidige sundhedstilstand, i visse situationer sågar, hvorledes individet med stor sandsynlighed vil dø. Og i modsætning til andre analyser, der bruges i sundhedsvæsenet, kan gentesten forudsige dette mange år før det vil ske. Man kan altså sige, at den person, der i en sådan situation lader sig gen-test, løber en risiko for at få informationer, der er meget byrdefulde. Det er for mange mennesker, der kommer i denne situation et ekstra problem, at påvisning af en arvelig defekt fortæller ikke alene noget om personens egen fremtid, men også med betydelig sandsynlighed om nære familiemedlemmers fremtid.

På grund af disse specielle forhold ved gentesten er det meget vigtigt at informere en patient - og helst også dennes nærmeste familie - om de fulde konsekvenser af den genetiske viden, der kan opnås ved gentesten, inden personen våger sig ud i det. Flere af de efterfølgende emner beskæftiger sig da også indgående med hele denne problemkreds.

Indtil nu har overvejelserne mest gået på den type arvelig sygdom, hvor en defekt i et enkelt gen (arvet fra enten den ene eller begge forældre) har en så kraftig effekt, at tilstedeværelsen af gendefekten med meget høj grad af sikkerhed er ensbetydende med, at der vil udvikles sygdom. Et kig ind i den nærmeste fremtid peger imidlertid stærkt på, at der snart vil blive adgang til gentests, der ikke entydigt kan forudsige en kommende sygdom, men som vil kunne vise, at en person har en øget risiko for at udvikle sygdom. De sygdomme, hvor dette vil blive muligt, er de såkaldte multifaktorielle sygdomme. At de er multifaktorielle betyder i og for sig blot, at flere faktorer tilsammen medvirker til sygdomsudviklingen, i denne sammenhæng i form af såvel arvelige som ikke arvelige faktorer. Sagt på en anden måde betyder dette, at der er mutationer i arvemassen, der giver en øget følsomhed, men personen skal under alle omstændigheder udsættes for uheldige ydre påvirkninger, før sygdomme udløses. En lang række meget hyppige sygdomme er af denne type. Som eksempler kan nævnes sukkersyge og forkalkningssygdommen. Ofte er der ved disse tilstande tale om flere, hver for sig svagtvirkende gener, der i kombination giver sådanne overfølsomheder, og det er typisk, at vi på nuværende tidspunkt kun i meget beskeden udstrækning kender disse gener. Det må imidlertid forudses, at situationen vil ændres hurtigt indenfor få år, hvorefter gentester rettet mod denne type gendefekter også vil blive udbudt.

Det kan forudses, at problemerne forbundet med gentests mod disse sygdomme vil være af en anden karakter. Da miljøpåvirkninger spiller en rolle ved siden af gener, vil det arvelige element synes mindre. Sygdomme vil godt nok optræde ophobet i bestemte familier, men den enkeltes risiko for at udvikle sygdom vil - selv hvis han har de uheldige gen-varianter - være mere uforudseelig og påvirkelig af livsstilsændringer og anden form for forebyggelse. Problemerne omkring information før og efter gentesten vil således være af en anden karakter, hvor risikoen nok vil være mindre, men samtidig langt sværere at forklare fyldestgørende. Herudover vil tilkomme nye problemer af nærmest social og politisk karakter, idet denne type tests kan opfattes som relevante for langt større befolkningsgrupper. Udbredt brug af disse tests kan imidlertid medføre udbredt sygeliggørelse, ligesom mennesker med "dårlige" gener kan tænkes at blive stigmatiserede, i særdeleshed hvis man gør udbredt brug af central registrering af genvarianter, en ting der sådan set vil lette arbejdet for den kliniske genetiker. Eneste trøst her er, at vi alle i den sidste ende vil komme til at tilhøre et betydeligt antal risiko-grupper, så vi vil ikke have noget at lade hinanden høre. Såvel de etiske aspekter som register-aspektet vil senere blive nærmere belyst.

Endeligt et par mere tekniske kommentarer. Når vi taler nedarvede gendefekter findes som ovenfor nævnt defekten i alle celler, også blodcellerne. Tilgangen til prøvematerialet er derfor simpel, nemlig i form af en almindelig blodprøve. Med hensyn til den analyse, der skal påvise gendefekten, er der - afhængigt af den konkrete genfejl - ofte flere valg-muligheder, hvor nogen er bedre eller præcisere end andre. Et specielt problem, der er overordentlig relevant når den rette metode skal vælges, udspringer af det faktum, at mange forskellige stavfejl i et gen kan give samme sygdom. Dette skyldes, at genet ofte har flere tusinde bogstaver, og fejl i mange af disse vil give nogenlunde samme funktionsforstyrrelse og dermed samme sygdom. Når man derfor får henvist en ny familie, der mistænkes for at huse en arvelig sygdom, vil man for mange arvelige sygdommes vedkommende ikke fra starten vide, hvilket bogstav i det mistænkte gen, der vil være forkert. Det først undersøgte individ i familien må derfor have gennemset alle bogstaverne for at finde fejlen, en analyse, der er både dyr og tidsrøvende. Når man imidlertid en gang har fundet bogstav-fejlen i denne familie, vil analyser på efterfølgende familiemedlemmer være simplere, da man nu ved, hvilket bogstav man skal se på.

Slutteligt skal det påpeges, at gentests - som alle andre tests - kan vise forkert. På grund af testenes type er fejl relativt sjældne, men man må søge at tage højde for denne mulighed.

Rent teknisk søges fejlfrekvensen holdt nede ved kvalitetssikrings-programmer, hvor korrekte procedurer omkring testen fastholdes kategorisk og hvor der herudover ofte sker udsendelser af prøver fra en central enhed til de enkelte laboratorier. Alle analyserer herefter prøverne og svar tilbagesendes. Svarene fra de enkelte

laboratorier vurderes i forhold til prøvens “sande værdi” og det enkelte laboratoriums kvalitet bedømmes på denne basis.

På det kliniske plan må aspekter omkring mulige analysefejl indgå som en helt naturlig del af patientinformationen.

Status og perspektiver i genforskningen – i forbindelse med gentestning

Af Anders D. Børghlum

Klassisk arvelige sygdomme og multifaktorielle sygdomme

De klassisk arvelige sygdomme skyldes en defekt i et enkelt gen og kaldes også *monogene* sygdomme. Gen-defekten medfører med stor sandsynlighed udvikling af sygdom, og sygdomsgenerne kaldes derfor også *stærke* gener.

Syngdomsgenerne kendes for flere og flere af de tusindvis af klassisk arvelige sygdomme, som er beskrevet i dag, og gentest etableres for stadigt flere af disse. Velkendte eksempler er cystisk fibrose, blødersygdom og muskelsvind. Metodikken er nu så godt etableret, at den genetiske baggrund kan bestemmes for enhver sygdom, der udviser klassisk monogen arvegang i familier af tilstrækkelig størrelse. Det må forventes, at generne for hovedparten af de klassisk arvelige sygdomme er identificerede – med mulighed for gentestning - indenfor en relativ kort årrække.

I modsætning til de monogene sygdomme er de multifaktorielle sygdomme meget hyppige og indbefatter flere folkesygdomme. Her kan nævnes kræftsygdomme som bryst- og tarmkræft, hjernesygdomme som Alzheimers og Parkinsons sygdom, psykiske sygdomme som mani-depressiv sindslidelse og skizofreni, allergiske sygdomme som astma, høfeber og børneeksem, hjerte-kar-sygdomme som åreforkalkning og hjertemuskel lidelser samt hormon-sygdomme som ”gammelmands-” og insulinkrævende sukkersyge.

Disse sygdomme skyldes et samspil af genetiske og ikke-genetiske faktorer. Den genetiske baggrund er polygen, dvs. at den enkelte sygdom beror på flere sygdomsgener. I nogle tilfælde findes *stærke* gener, men hyppigere vil det dreje sig om flere svagere virkende sygdomsgener, som hver især øger risikoen, men ikke alene kan forårsage sygdommen - såkaldte *risikogener*.

I flere tilfælde er *stærke* sygdomsgener blevet identificeret, hvilket har muliggjort gentestning af *familiære* former af sygdommene. Eksempler herpå er de relativt hyppige familiære former af brystkræft og tarmkræft, åreforkalkning pga. for meget kolesterol i blodet, fortykket hjertemuskel samt sjældne former af familiær Alzheimer og Parkinsons sygdom.

Der er i de senere år opnået bedre muligheder for også at bestemme de svagere virkende risikogener, som forventes at udgøre hovedparten af den genetiske baggrund for multifaktorielle sygdomme. Af de i dag kun få veletablerede eksempler kan nævnes risikogener for Alzheimers sygdom, inflammatorisk tarmsygdom og åreforkalkning.

Den prædikative værdi af en gentest af det enkelte (svage) risikogen er imidlertid begrænset. Det vil ofte være nødvendigt med en samlet testning af flere risikogener, og selv her kan værdien være begrænset pga. af betydelig indflydelse af livsstils- og miljøfaktorer. Dette vil i særlig grad være tilfældet ved eventuelle screenings-undersøgelser af større befolkningsgrupper.

I lyset af den hastige genteknologiske udvikling og betydelige internationale satsning på at afdække den genetiske baggrund for multifaktorielle sygdomme må det forventes, at en stor del af risikogenerne vil blive identificeret indenfor en overskuelig fremtid. På længere sigt vil samspillet mellem risikogenerne - og måske også med miljøfaktorer – i stigende grad klarlægges og give bedre basis for udvikling af gentest.

Der er ingen tvivl om, at gentestning vil få stadig større anvendelse ved *udredning* af både klassisk arvelige og multifaktorielle sygdomme – med betydning for diagnostik, prognose og valg af behandling.

Ligeledes vil *præsymptomatisk* gentestning blive stigende aktuel for flere både monogene og multifaktorielle sygdomme. Primært vil det - ligesom i dag - dreje sig om testning af *stærke* gener ved *familiær* sygdom, men på sigt vil det formentligt også blive relevant at tilbyde test af risikogener, der tilsammen kan definere en stærk risikoprofil, til personer med mindre grad af familiær disposition, andre risikogrupper og formentlig for visse sygdomme hele befolkningsgrupper. Som konferencen vil belyse, er der flere forhold, der er væsentlige at vurdere ved etablering af en præsymptomatisk gentest. En vigtig faktor vil være, at testen har betydning for den enkelte person i form af bedre mulighed for forebyggelse og behandling. En anden vigtig faktor, vil være den enkelte risikopersons behov for rådgivning og afklaring.

”Personlig medicin” og nye behandlingsformer

Et vigtigt anvendelsesområde af gentestning er indenfor valg og optimering af behandling. Gentestning åbner her mulighed for at skræddersy en individuel behandling med mest mulig effekt og færrest bivirkninger. Dette er et område i rivende udvikling, men anvendes i dag kun i begrænset omfang. Eksempler er i behandlingen af visse kræftsygdomme (blodkræft og brystkræft) og ved behandling med enkelte psykofarmaka.

Desuden kan kortlægningen af den genetiske baggrund for en sygdom afsløre nye mål for behandling. Det kan f.eks. dreje sig om udvikling af medicin, der retter sig mod det enkelte risikogen, genprodukt eller mod stoffer som interagerer med genet eller genproduktet. Der åbnes ligeledes op for egentlig genterapi eller genkorrektion, som måske er en fremtidig mulighed. En behandling udviklet på denne baggrund vil således være individuel – til de patienter der er bærere af det/de specifikke risikogen(er) – og rettet mod den specifikke sygdomsårsag.

Det stigende kendskab til sygdoms-/risikogener og deres funktion vil således kunne give forbedrede behandlingsmuligheder og dermed større livskvalitet.

”Junk DNA”

De kodende dele af menneskets ca. 35.000 gener udgør mindre end 2% af arvemassen. Resten er noget misvisende blevet kaldet for ”junk DNA”. En del ikke-kodende DNA sekvenser har nemlig betydning for reguleringen af hvor meget og

hvordan genet bliver udtrykt, og hvorledes genet bliver sammensat af forskellige mulige ”gen-bidder” – såkaldt *splejsning*. Nyere undersøgelser tyder på, at disse regulatoriske DNA sekvenser måske udgør en ligeså stor del af arvemassen som de kodende sekvenser.

Langt størstedelen af ”junk DNAet” har dog - om nogen - kun en mere uspecifik betydning. Dette betyder at enkelt-variationer i disse områder, som i nogle tilfælde anvendes i DNA test, højst sandsynligt ikke har nogen funktionel betydning. Test, der er baseret på sådanne - såkaldt *anonyme* - DNA markører / DNA profiler, anvendes

1) indenfor retsmedicinen til f.eks. at sammenligne DNA profilen fra en vævsrest på gerningsstedet med DNA profilen fra mistænkte personer, 2) generelt til slægtskabsundersøgelse f.eks. mellem forskellige befolkninger og 3) som *indirekte* gentest af medlemmer af en familie, hvor en bestemt arvelig sygdom optræder.

Patentrettigheders indflydelse på videre forskning

I forbindelse med gentestning og patentrettigheder er det en central problemstilling, hvilken indflydelse patenter på gener og *gen-diagnostik* har på den videre forskning. Umiddelbart kunne svaret være, at de ingen indflydelse har, da patenteringen kun gælder kommerciel udnyttelse (herunder gentestning på hospitaler) og ikke forskning. Det er imidlertid en for simpel fremstilling - af flere grunde, bl.a.:

- 1) Det kan blive sværere at rekruttere forsøgspersoner til de omfattende undersøgelser, der er nødvendige for at identificere sygdomsgener, når patentrettighederne tilfalder et privat firma med henblik på kommerciel udnyttelse.
- 2) Både fortolkningen af genvarianters betydning samt lokale befolkningsforskelle vil ofte kræve yderligere forskning. Denne forskning vil være tæt knyttet til de klinisk gen-diagnostiske undersøgelser, og vil derfor svækkes eller umuliggøres, hvis disse undersøgelser monopoliseres af patenthaver.
- 3) Kommercielle interesser i genpatenter vil tendere til at forhale offentliggørelse af forskningsresultater, dermed mindske forsknings-dynamikken og måske forsinke den endelige anvendelse.
- 4) På den positive side kunne argumenteres, at mulighed for patentrettigheder måske vil gøre det mere attraktivt for industrien at investere i projekter og derved accelerere forskningen.

I forbindelse med udvikling af *lægemidler* på baggrund af et patenteret sygdomsgen er der umiddelbart flere positive argumenter, idet disse projekter hovedsageligt foregår i industrielt regi, hvor de nødvendige store investeringer med større rimelighed kunne beskyttes af patentrettigheder.

Hvad er den teknologiske status og de teknologiske fremtidsperspektiver m.h.t. gentestning?

Af Henrik Vissing

Teknologisk status

Det er vigtigt at gøre sig klart, at det i de sidste 20 år har været muligt at foretage gentestning og at gentestning således ikke er et nyt koncept. Den teknologiske udvikling har dog medført, at det ikke længere er forbeholdt videnskabelige forskere at udføre gentest, men at det nu må regnes for at være en teknologi, som kan implementeres over en bred kam.

En af de store teknologiske landvindinger var indførelsen af genamplifikation (PCR), der tillader opformering af ethvert genfragment fra det humane genom. Sammenholdt med offentliggørelsen af den næsten komplette humane DNA sekvens, er det nu muligt at selekttere gener fra poolen af de ca. 50.000 kendte gener og undersøge for variationer i deres DNA sekvens.

Den hyppigste form for genvariation er enkelt DNA base substitutioner der enten er såkaldte SNPs (Single Nucleotide Polymorphism) som i få tilfælde er genmutationer, der giver ophav til sygdomme. Tidligere har forskningen rettet sig mod at identificere enkelte arvelige genmutationer, der giver ophav til en sygdomstilstand, eksempelvis Cystic Fibrosis, Huntington's Corea m.fl. I dag ser man også såkaldte populationsundersøgelser, hvor mange personer (>1000) bliver undersøgt for en række af de samme genvariationer (SNPs) og sammenholdt med deres phenotype f.eks. Type 2 diabetes, fedme, osteoporose m.fl.

En lang række teknologiplatforme til gentestning er blevet udviklet i de senere år, der adresserer behovet for at kunne se på mange genvariationer i en enkelt person eller genotype i en hel population for en række SNPs. Det er ikke muligt i dag at pege på en enkelt teknologiplatform, som er standard, da det i høj grad afhænger af hvilken pris man er villig til at investere. Selv om der er udviklet avancerede teknologier til gentestning, så som micro-chip baseret analyse, har de i dag ofte ikke den robusthed der kræves til en klinisk test. Derfor bruges mere simple metoder baseret på en enkel gen opformering (PCR) efterfulgt af detektion af den enkelte mutation/SNP. I Danmark kan gentest stadig foretages uden at den anvendte metode er valideret i forhold til myndighedernes krav. En validering af en gentest er rimeligt krævende og forøger udviklingsomkostningerne væsentligt. I USA er der krav til validerede metoder for gentest til diagnostisk brug, hvilket også kan indebære krav om indførelse af GLP (Good Laboratory Practice – kvalitetsbeskrivelse).

Inden for forskningen i populationsstudier har metoder med langt højere kapacitet, men med mindre robusthed, vundet indpas. Her er kravet en lav pris per genotypning

(< 5 Dkr per SNP), hvilket dog kan medføre, at man får mindre end 95% succes for korrekt genotypning.

Teknologiske fremtidsperspektiver

Den ultimative gentest er den komplette information om et individs DNA sekvens. Det er ikke sandsynligt, at dette vil være muligt i de næste mange år set ud fra både et teknologisk og et økonomisk synspunkt.

Der er for tiden et udskejlingsløb blandt de forskellige kommercielle udbydere af gentests, hvilket skyldes at markedet for gentests (eks. Pharmacogenetics) i dag ikke har den størrelse man oprindeligt spåede og at de forskellige teknologier har hver deres problemer med robusthed. Man kan dog se, at teknologien er i kontinuerlig udvikling, hvilket må lede til mere effektive gentestsystemer:

- Det vil blive muligt at undersøge for tusindvis af gen mutationer/SNPs for et enkelt individ.
- Det vil blive muligt at undersøge populationer for mange genvariationer relateret til de hyppige phenotyper, f.eks. fedme, osteoporose m.v.
- En lang række gentests vil være validerede (dvs. troværdige).
- Modsatningvis vil der være en lang række gentests, hvor troværdigheden vil være tvivlsom.
- Metoderne vil blive fuldstændigt automatiseret, vil ikke kræve et gen formerings trin (PCR) og således blive væsentlig billigere.

En økonomisk oversigt

Af Kjeld Møller Pedersen

Det er vanskeligt præcist at gøre op, hvor meget der anvendes på forebyggelse og sundhedsfremme. Det skyldes dels, at det kan være svært præcist at afgøre, hvad der er forebyggelse, dels at der i de kommunale regnskaber sjældent skelnes klart mellem forebyggelse og behandling. Ifølge sundhedsministeriets opgørelse anvendtes der i 1999 2,3 mia. kroner, svarende til 3,6% af de samlede offentlige sundhedsudgifter. Der er utvivlsomt tale om et absolut minimumsskøn. Fx er der ikke medregnet omkostninger til screening for brystkræft de steder i landet, hvor dette foregår, ligesom relevante forebyggende aktiviteter uden for sundhedsvæsenet ikke er medtaget, fx bedriftssundhedsstjenesten på arbejdsmiljøområdet. Det er ikke muligt at sige, hvor stor en del af forebyggelsesindsatsen, der vedrører gentests, men det er utvivlsomt kun en brøkdel, fx prænatal undersøgelse for mongolisme.

Forskning

Forskningsstatistikken er ikke så præcis, at man direkte kan udskille, hvor meget der er rettet mod gentests m.m., men nok hvor meget der går til bl.a. biomedicin og genteknologi. Det offentlige bruger i alt 2,2 mia. kroner på sundhedsvidenskabelig forskning. Heraf går 860 mio. til bio-medicinsk forskning og 600 mio. til klinisk forskning. Det er indenfor summen af disse to beløb, i alt kan 1,5 mia. kr., at man skal finde, hvor meget der går til genteknologi. Det er ikke muligt at give et mere præcist skøn, men man må formode, at kun en meget beskedent del direkte går til udvikling af gentests. Man skal dog huske på, at udvikling af gentests ofte er en sideaktivitet til anden genteknologisk forskning. Ser man på den private sektors udgifter til forskning og udvikling, bruges der samlet ca. 16 mia. kroner, hvoraf omkring 14% (2,2 mia. kr.) går til området genteknologi.

Brug af økonomisk evaluering

Ved økonomisk evaluering ser man på forholdet mellem de sundhedsmæssige effekter og de ressourcer, det krævet at opnå effekterne. Det er med andre ord ikke blot et spørgsmål om 'penge', men om hvilke effekter man opnår ved at bruge ressourcerne på én måde frem for andre anvendelser.

Økonomiske evalueringer anvendes i stigende grad, bl.a. i forbindelse med beslutning om tilskud til nye lægemidler og indførelse af nye behandlinger.. Der er gennemført en lang række danske og udenlandske analyser, der involverer gentests. Et af de nyeste eksempler er dansk – baseret på et datamateriale fra Rigshospitalet.

For at undersøge om et barn fødes med cystisk fibrose, kan man anvende en DNA-test. Der fødes årligt 12-15 børn med cystisk fibrose. Uden at gå i detaljer kan det noteres, at der på omkostningssiden bl.a. indgår omkostningerne til DNA-prøven, genetisk rådgivning og evt. abort. På gevinstsiden indgår sparede

behandlingsomkostninger i sundheds- og socialsektoren. Hovedresultatet af analysen er, at der er klare fordele forbundet med at indføre en screeningsundersøgelse for cystisk fibrose.

Det er vigtigt at understrege, at man ved disse analyser ikke forholder sig til en lang række relevante etiske problemstillinger, ligesom der fortsat ikke er 100 procent enighed blandt forskerne om de korrekte metoder, der skal bruges ved beregningerne.

Fremtiden – set sundhedsøkonomisk

Det er naturligt at spørge, om der er råd til at test for alt, der kan testes for. Indledningsvis skal man huske på, at det ikke altid er forbundet med nettoudgifter at indføre en test, jfr. det foregående eksempel. Dernæst skal man også notere sig, at den logik, der bruges i økonomiske evalueringer, kræver, at man sammenligner brugen af ressourcer til gentests med andre alternative anvendelser af de samme ressourcer, fx til traditionel behandling.

Derfor bliver spørgsmålet ikke, om der er råd til at indføre alle tænkelige gentests, men om denne strategi er omkostnings-effektiv sammenlignet med andre mulige anvendelser af de samme ressourcer. I en række tilfælde vil det være tilfældet. Hertil kommer, at der i disse år anvendes en svagt stigende andel af de samlede ressourcer i samfundet på sundhedsområdet. Herved bliver der plads til mere – herunder bl.a. også gentests (hvis det er etisk acceptabelt, at der findes effektive behandlinger for de sygdomme, der opdages og endeligt, at det er omkostnings-effektivitet).

En noget anden synsvinkel på fremtiden end den simple lineære tænkning i det forgående afsnit er at forestille sig, at den systematiske anvendelse af gen-teknologi – 'personlig medicin/behandling' – kan vende op og ned på alle tilvante forestillinger – både organisatorisk og økonomisk. Hvad nettoresultatet af en sådan kommende revolution vil blive er svært at afgøre. Mest realistisk er nok, at det samlet kræver flere ressourcer af den simple grund, at man kan diagnosticere og behandle mere og mere. Herved vil samfundet komme til at så over for en række svære prioriteringer.

Kommercielle interesser

Når man ser på spørgsmålet om kommercielle interesser, skal man tænke på en lang kæde: startende med forsknings og udvikling, dernæst evt. patent, evt. licensafgift/royalty, laboratorium, hvor testen analyseres, lægens rolle, evt. særskilt genetisk rådgivning osv.. I alle led indgår der en række kommercielle interesser. Det kommercielle aspekter er ikke et spørgsmål om 'penge' – det gennemsyrrer nemlig hele kæde – men om der tale om aktiviteter, der udføres med henblik på økonomisk vinding, og om dette i sig selv skaber problemer.

Forskning og udvikling fører i stigende grad til, at der forsøges udtaget patent. Det gælder også for offentlig finansieret forskning. Et patent giver et monopol på den

konkrete teknik (men ofte opstår der hurtigt konkurrerende teknikker, som delvist underminerer det oprindelige monopol). Spørgsmålet er derfor, om patentindehaveren bruger til at tjene en overnormal profit, eller om der udvikler sig en balanceret licenspolitik med frihedsgrader omkring brugen af de konkrete teknikker. I eksempelet med cystisk fibrose ovenfor, var der regnet med en afgift på kr. 50 per test til rettighedshaveren. Laboratorier kan drives såvel kommercielt som af offentlige myndigheder. I begge tilfælde kræver der imidlertid som oftest en betaling for en konkret analyse. Det gælder fx også Statens Seruminstitut, der udfører en række relevante gen-baserede tests. Det er et temperamentsspørgsmål, om man ser afgørende forskelle mellem kommercielle og ikke-kommercielle laboratorier. Hvis begge typer findes, er der mulighed for konkurrence og dermed også at priserne holdes på et rimeligt niveau.

Det er vanskeligt at finde en effektiv regulerings-mekanisme for det nuværende og hastigt udviklende marked for gentests. På nuværende tidspunkt tilbydes slægtskabstests (fadderskab, tvilling) over internettet. Man kan naturligvis forestille sig forbud, krav om autorisation, krav om kvalificeret rådgivning m.m.. Her skal man imidlertid huske på, at dette relativt let kan omgås i internettets tidsalder, idet det er simpelt at sende en prøve, fx en spytpøve, til et laboratorium i udlandet. Derfor må man indstille sig på, at der på dette område kræves internationalt samarbejde omkring regulering af markedet.

Skal det offentlige eller brugeren betale for gentests?

Af *Sven Asger Sørensen*

Udførelse af en gentest er forbundet med udgifter, ikke alene til selve analysen, men også til personale, apparatur, lokaler med mere. Disse omkostninger skal naturligvis dækkes, men hvem skal betale? Skal det være det offentlige eller skal den, der skal testes selv afholde de med testen forbundne udgifter?

Dette spørgsmål kan man ikke svare entydigt på, da det blandt andet afhænger af, hvad formålet med testen er. For eksempel kan testen udføres for at be- eller afkræfte eller understøtte den diagnose, som lægen har stillet på en patient. I sådanne tilfælde vil det være en læge, der ønsker testen foretaget med henblik på at tage stilling til, hvilken behandling, der er den bedste for patienten. I det danske sundhedssystem er der tradition for, at undersøgelser, som er af betydning for patientbehandlingen, dækkes af det offentlige. Da en diagnostisk gentest i den henseende ikke adskiller sig fra enhver anden form for diagnostisk undersøgelse som for eksempel bestemmelse af blodprocenten eller en røntgenundersøgelse, må det være oplagt, at det er det offentlige, der skal dække udgifterne til gentesten.

Derimod er spørgsmålet om, hvem der skal betale aktuelt, når formålet med gentesten er at undersøge, om en *rask* person har et eller flere gener, der øger hans eller hendes risiko for at få en sygdom. Ønsket om en gentest vil i disse tilfælde oftest blive fremsat af personen selv og ikke af en læge. Og der kan være forskellige grunde til, at personen fremsætter ønsket om at blive testet.

1. Det kan eksempelvis være, at personen vil vide, om hun eller han har et sygdomsgen, som kan overføres til de børn, personen gerne vil have. Og i tilfælde af, at personen har et sådan gen, at få foretaget en fosterundersøgelse ved en graviditet for at undgå at få et barn med det pågældende sygdomsgen. Formålet med gentesten er således at forebygge, at der fødes et barn med et arveanlæg, der vil medføre sygdom hos barnet. Dette er ikke alene i personens interesse, men også i samfundets, hvorfor det vel også er rimeligt, at det offentlige afholder udgifterne til gentesten.
2. Ønsket om at få foretaget en gentest kan være begrundet i for eksempel valg af uddannelse og erhverv eller af økonomiske årsager. Således vil nogen måske fravælge en længerevarende uddannelse eller undlade at sætte sig i gæld ved at købe hus, hvis de har et sygdomsgen, som måske i løbet af en kortere årrække vil medføre, at de udvikler en invaliderende sygdom.
3. Endelig kan ønsket om at få foretaget en gentest bero på, at personens uvished om han/hun har et sygdomsgen, som forekommer i familien, være så

psykisk belastende, at personen vil foretrække at få vished. Selv om resultatet af gentesten skulle vise, at vedkommende har et sygdomsgen.

I de to sidste eksempler er det umiddelbart oplagt, at ønsket om at få foretaget en gentest alene er i personens egen private interesse. Er disse så vægtige, at det offentlig skal betale for testen eller skal personen selv i sådanne tilfælde afholde udgifterne?

Spørgsmålet kan yderligere accentueres, hvis man ser på, hvilke sygdomme, der kan udføres gentest for. Nogen kan forebygges og behandles, mens der for andre ikke findes en effektiv forebyggelse eller behandling. Dette rejser det ofte fremsatte spørgsmål, om der bør indføres en positivliste for gentests. Det vil sige en liste over sygdomme, som kan forebygges og behandles eller som man anser for at være så alvorlige, at det er rimeligt, at det offentlige betaler for testen. Mens man overlader det til brugeren selv at betale for en test, der ikke findes på listen.

Udarbejdelsen af en sådan positivliste er imidlertid ikke nogen simpel ting. For det kræver en udvælgelse af, hvilke sygdomme der er alvorlige, og det er ikke umiddelbart klart, hvordan man skal definere en "alvorlig sygdom" eller hvem, der skal afgøre det. Det er det enkelte individ, der har sygdommen, eller som kender den fra sin familie som bedst kan vurdere, om en sygdom er så fysisk belastende og medføre en sådan forringelse af livskvaliteten, at en gentest vil kunne bøde herpå. Desuden vil en positivliste kunne indebære en social skævhed, hvor de, der har råd, vil kunne betale for en gentest.

Resultatet af en gentest for sygdom kan være kompliceret og have alvorlige konsekvenser både for personen og hans familie, som han eller hun måske ikke har gjort sig klart, før testen blev foretaget. Og når resultatet foreligger, er der ingen fortrydelsesret. Derfor bør enhver gentest forudgås af en omhyggelig genetisk rådgivning hos en klinisk genetiker, så personen kender konsekvenserne ved at blive testet og tage kvalificeret stilling til, om han på det grundlag virkelig vil have foretaget en test.

Indførelse af en positivliste kan indebære, at nogen vil benytte sig af de tilbud om gentestning, der udbydes kommercielt blandt andet via internettet. Dette vil indebære, at den rådgivning, som er så essentiel, ikke bliver ydet, men at personen måske overlades til selv at tolke resultatet af testen og eventuelt bære de negative konsekvenser, som en gentest kan medføre.

Hvilke samfundsøkonomiske konsekvenser vil patentering af gener få?

Af Steen Kølvråa

De samfundsøkonomiske konsekvenser af patentering af gener afhænger selvsagt af, hvilke krav patenthaveren stiller til det danske sundhedsvæsen. Selv om private firmaer har patenteret over 1300 gener er der fortsat ikke det store erfaringsgrundlag at tale ud fra. Det firma, der er længst fremme med at udnytte sit gen-patent er uden tvivl det amerikanske firma Myriad Genetics, der har udtaget en række patenter på de gener, der giver arvelig disposition til bryst- og æggestok-cancer. I det følgende vil der derfor blive fokuseret på dette firma, og de erfaringer, man har haft her, og de udmeldinger, der er kommet fra Myriad Genetics.

I ca. 10 % af brystkræfttilfældene er der betydelige arvelige elementer i kræftknudens opståen. Den arvelige tilbøjelighed til brystkræft skyldes nedarvede mutationer i et af adskillige gener, hvoraf de to hyppigste og bedst kendte benævnes BRCA1 og BRCA2. Hvis en kvinde bærer et muteret brystkræft-gen er hendes livstidsrisiko for at få kræft oppe på ca. 80%. Tilstanden nedarves dominant arvelig, hvilket betyder, at halvdelen af en mutationsbærende kvindes døtre arver sygdomsgenet. Dette betyder, at brystkræft-tilfælde findes ophobet i familier, hvor et sådant gen findes. Det er vigtigt at opspore sådanne familier, da risiko-individerne herefter kan identificeres ved gentest, hvis dette har interesse.

Det første brystkræft-gen blev fundet i 1994 af en forskergruppe ledet af en af grundlæggerne af Myriad Genetics. Gruppen indleverede efterfølgende patentansøgning og i december 1997 bevilligedes i USA et patent, der gav brede rettigheder omfattende hvordan brystkræft-genet kan bruges af såvel forskere (videnskabelige undersøgelser) og firmaer (commercialisering). Rettighederne dækkede både brugen til diagnostik og til behandling.

At et så bredt patent blev givet på opdagelsen af et gen kom bag på alle i forskerverdenen, idet det synes at stride mod det faktum, at det er opfindelser og ikke opdagelser, der er patenterbare.

Hvilke konsekvenser har så Myriad Genetics's patentstilling haft?

Resultatet begynder at blive synligt i USA, hvor patentet er blevet håndhævet gennem længere tid. Man har her set, at Myriad Genetics udnytter sit perfekte monopol på gentest-området to måder:

Monopol på gen-analysen: Myriad Genetics's hovedaktivitet vedrørende tests for brystkræft-gener centrerer om selv at udføre gentestene på tilsendte blodprøver. På firmaets hjemmeside findes meget af informationen i form af en ret aggressiv salgs-

kampagne rettet mod potentielle patienter med slagord som: "At forstå din risiko kan redde dit liv", og der gives detaljerede beskrivelser af, hvordan kvinderne skal nå frem til at få taget en gen-test. Firmaet har i denne sammenhæng tidligere flere gange udmeldt, at sigtet er at alle gen-tests for brystkræft-genet skal centraliseres på firmaets egne laboratorier. Det skal i denne sammenhæng understreges, at der ikke er nogen teknisk hindring for, at en blodprøve sendt fra Danmark til USA kan analyseres, idet DNA er et relativt stabilt stof.

Licens-udstedelse: Myriad Genetics har herudover i en række tilfælde givet licens til andre, som så kan udføre analyser for brystkræft-generne, men med en afgift til Myriad Genetics for hver analyse. Selv om kun lidt vides om de forskellige licensaftaler (det har vist sig, at universiteter og hospitaler, der indgår licensaftaler, meget nødtigt taler højt om det) synes der for en stor del at være tale om store centre, der får licenser, og næsten altid kun i forskningsøjemed. At Myriad Genetics gerne giver licens til forskning i brystkræft-generne er sådan set forståeligt, da øget viden om disse gener jo automatisk øger patenternes værdi. Det viser sig imidlertid, at Myriad Genetics i høj grad ønsker at bestemme, hvilken kliniske forskningslinie, den enkelte licenshaver må følge. Der er således eksempler på, at et stort anlagt klinisk forskningsprojekt blev barberet ned af Myriad Genetics til kun at måtte omfatte bestemte cancer-varianter i bestemte etniske grupper.

Myriad Genetics's muligheder for at styre forskningsprojekter styrkes i særdeleshed af, at de for at give licens til definerede forskningsprojekter som regel kræver anonymitet hvad prøverne angår. Dette betyder, at forskerne ikke kan identificere den enkelte prøve og derigennem finde frem til den enkelte kvinde. Resultatet er, at kvinder, der i forskningsprojektet findes at være bærere af brystkræft-genet, ikke kan få dette at vide. Fra Myriad Genetics's side er denne praksis vel logisk, idet der så ikke gives analysesvar til "rabat-pris" via forskningsprojekterne, men resultatet har som venteligt været, at det er blevet betydeligt sværere at få kvinder til at deltage i videnskabeligt baserede kontrollerede undersøgelser.

Endelig har der i USA været usikkerhed om, hvorvidt Myriad Genetics med deres gentest ville være med til at validere helt andre typer tests (som deres patenter ikke dækker) for arvelig brystkræft.

Myriad Genetics fik først bevilliget patenterne i USA. De har dog løbende også indleveret patentansøgninger i Europa og har indtil nu fået bevilliget to patenter i det fælles-europæiske patentsystem. For begge disse patent-bevillingers vedkommende er der efterfølgende en indsigelses-runde, og Dansk Selskab for Medicinsk Genetik har i begge tilfælde, sammen med tilsvarende selskaber fra andre lande, indleveret indsigelser. Indsigelserne er endnu ikke færdigbehandlet, så det vides forsat ikke, om der kommer amerikanske tilstande til Danmark.

Så hvor ligger så ulemperne hvad angår forskning, diagnostik/forebyggelse og behandling, hvis patenterne bevilliges i Danmark?

Forskning

Det ovenfor beskrevne illustrerer klart, at forskning i brystkræft-generne bliver hæmmet betydeligt af Myriad Genetics's politik. Set mere snævert fra et dansk synspunkt må det siges at det – ifald der ikke gives licens til danske forskningsmiljøer - vil være en hæmsko for studier af det danske mutationsmønster, hvis blodprøver fra danske brystkræft-patienter skal sendes til USA for at blive analyserede. Hvis licens gives, vil det givetvis - hvis Myriad Genetics skal bestemme - blive med samme type bindinger, som der ses i USA.

Diagnostik/forebyggelse

Diagnostik og forebyggelse sidestilles her, da forebyggelse indtil videre er i form af tidlig diagnostik. Myriad Genetics's patentpolitik vil i det daglige på et dansk hospital primært føre til, at gentestning for arvelig brystkræft formentlig bliver dyrere. I dag udbyder en række danske laboratorier denne analyse, der for en fuld screening af genet koster omkring 10.000 kr. Myriad Genetics udbyder nogenlunde samme analyse til 2.800 USD, altså ca. det dobbelte. Om denne prisforskel opretholdes eller øges, hvis Myriad Genetics får patent i Danmark, kan ikke siges. Herudover vil det kliniske arbejde med brystkræft patienter besværliggøres, alene på grund af forsinkelser som følge af de lange forsendelser. Endelig kan man være bekymret med hensyn til kvaliteten. Her tænkes dels på, at en stærk monopol-status kan medføre, at kvalitetssikringen ikke får tilstrækkelig opmærksomhed, og i særdeleshed på, at den lange afstand gør det svært at indgå i en detaljeret og ligeværdig diskussion med analysestedet om, hvad fundet kan betyde. Da en del af gen-svarene indebærer, at der efterfølgende skal foretages yderligere undersøgelser, kan denne besværliggjorte kommunikation være et stort problem

Behandling

Kendskabet til genet kan give behandlingsmæssige landvindinger på to områder. Dels kan det tænkes at selve genet kan blive et terapeutisk princip, nemlig som genterapi. Denne mulighed synes dog ikke nært forestående. Den anden måde, hvorpå genet kan have betydning for behandling er i udviklingen af nye farmaka. Den moderne måde at udvikle farmaka er ved at matche disse til strukturen af forskelle naturligt forekommende molekyler, og genprodukterne fra brystkræft generne er her meget sandsynlige kandidater. I udviklingen af sådanne farmaka vil Myriad Genetics via sine patenter kunne styre og dominere totalt.

Konsekvenserne af en sådan position vil være de samme, som kendes i dag for patenterede lægemidler, nemlig at firmaet i en periode har eneret til markedet med mulighed for i vid udstrækning at styre prisudviklingen. Som det er set med andre typer ny medicin, er specielt økonomisk svage lande sårbare for dette.

Det er således ret dystre perspektiver, som tegner sig, hvis gen-patenter bliver hverdagen i Danmark. For en god ordens skyld skal det dog påpeges, at det danske sundhedsvæsen allerede i dag på forskellig vis betaler licenser på utallige patenter, både hvad angår medikamina og tekniske procedurer og apparater. Gen-patenter som Myriad Genetics's er dog lidt specielle, dels fordi det er svært at komme uden om dem, og dels fordi de forekommer så urimelige, idet Myriad Genetics faktisk ejer en byggekods, der findes i os alle.

Genetisk rådgivning – og praksis

Af Anne-Marie Gerdes

Genetisk rådgivning omfatter genetisk udredning, rådgivning og risikovurdering, molekylærgenetisk testning og klinisk undersøgelsesprogram.

Disse funktioner kan opdeles i tre hovedområder:

1. Identifikation af personer/familier med øget risiko for genetisk sygdom:
 - Henvisning: kriterier og procedurer for henvisning foreligger for hver klinisk genetisk afdeling, men varierer mellem afdelingerne.
 - Udredning: relevante familieoplysninger indsamles, hvilket omfatter indhentning af oftest gamle hospitalsjournaler og dødsattester. Dette kræver skriftlig fuldmagt fra de pågældende familiemedlemmer, og såfremt de er afdøde, da fra det familiemedlem, som har ønsket genetisk rådgivning (den råde søgende). Dette er et tidskrævende og omfattende arbejde, som foretages i tæt samarbejde med familien. Det er ikke altid muligt at indhente alle relevante oplysninger, hvis fx. familieoplysninger er sparsomme (ingen familiekontakt, adoptivbørn), hvorved usikkerheden på risikovurderingen bliver større.
 - Risikovurdering: når alle oplysninger er indhentet optegnes et stamtræ, og det vurderes, om det kan dreje sig om en arvelig sygdom. Dette har betydning for risikovurdering, mulighed for molekylærgenetisk testning og tilbud om klinisk undersøgelsesprogram.
 - Genetisk rådgivning: information af den råde søgende og evt. flere familiemedlemmer, hvor de orienteres om de indsamlede data, evt. analyser, beregninger og risikovurderinger samt genetiske forhold, herunder molekylærgenetiske analyser. Information om patientforeninger indgår i forløbet. Genetisk rådgivning omfatter generelt hele familien, hvilket kan medføre problemer i familien. Alle familiemedlemmer har ikke altid samme interesse i information om deres sygdomsrisiko. Information af familiemedlemmer foretages primært af den råde søgende, idet han/hun bedst kan vurdere, om familiemedlemmerne ønsker denne information. Oftest har den råde søgende allerede været i kontakt med flere familiemedlemmer ang. deres tilladelse til indhentning af hospitalsjournaler og lign. De intrafamiliære forhold takles oftest uden problemer.
2. Molekylærgenetisk testning: Hvis der findes indikation for molekylærgenetisk testning, forelægges denne mulighed for familien. Disse analyser er oftest tidskrævende, og der kan i nogle situationer gå mere end et år, inden svar foreligger.

Ved nogle sygdomme er det ikke altid muligt at påvise en genforandring (mutation) i familien, hvorved molekylærgenetisk testning i sådanne familier

ikke kan anvendes ved risikovurdering. Dette medfører, at alle personer med øget risiko for sygdomsudvikling bliver tilbudt et klinisk undersøgelsesprogram.

Hvis en mutation påvises i familien, kan raske slægtninge tilbydes genetisk testning ved hjælp af en blodprøve (præsymptomatisk genetisk testning). Disse analyser har betydeligt kortere svartid, oftest under 1 måned.

Ved nogle arvelige sygdomme, som fx. arvelig kræft, tilbydes patienterne med kræft ofte en behandling, som kan afvige fra standardproceduren.

Nære slægtninge (søskende, forældre, børn) vil ved autosomt dominant nedarvede sygdomme have 50% risiko for at have arvet denne mutation. Hvis en person frikendes for at have arvet "familiens mutation", har den pågældende person samme sygdomsrisiko som befolkningen, og der er derfor ikke indikation for at tilbyde et klinisk undersøgelsesprogram.

En genetisk testning (både diagnostisk og præsymptomatisk) omfatter typisk 3 samtaler, hvor første samtale omhandler information om testen mm, anden samtale omhandler blodprøvetagning, og tredje samtale omhandler svarafgivelse. Evt. kan første og anden samtale kombineres. Personer med mutationer tilbydes en opfølgende samtale, og muligheden for samtaler med psykolog diskuteres.

3. Klinisk undersøgelsesprogram: Hvis genetisk rådgivning indikerer øget risiko for sygdomsudvikling for individuelle familiemedlemmer, henvises de til regelmæssige kliniske undersøgelser, hvis formål er at påvise evt. sygdom så tidligt, at prognosen og behandlingstilbudene er tilsvarende bedre. Generelt søges etableret nationale retningslinier for undersøgelsesprogrammerne, som oftest er meget identiske med internationale programmer. Ofte etableres disse undersøgelsesprogrammer, inden der foreligger data, der kan vise bedre overlevelse. Efterhånden indsamles data, der klarere belyser dette forhold, idet disse data kræver en vis observationstid. Håbet er, at der i fremtiden kommer tilbud om egentlig forebyggelse af disse sygdomme.

Forløbet, som er beskrevet ovenfor, kan ikke helt tage højde for alle arvelige/genetiske sygdomme, idet det bl.a. afhænger af:

- Arvegangen (dominant vs. recessiv)
- Sværhedsgraden af symptomer og alder ved diagnose
- Mulighed for behandling og forebyggelse

Problemstillinger og dilemmaer i forbindelse med genetisk rådgivning og testning:

- Hvem kan henvises
- Hvem informerer om muligheden for genetisk rådgivning
- Uenigheder i familien (hvem har ansvaret for information internt i familien)
- Valg mellem gentest/klinisk undersøgelsesprogram
- Prænatal diagnostik
- Risiko-opfattelse: rask – syg/genetisk diskrimination
- Langtidseffekter: psykologisk, socialt, overlevelse

Genetisk rådgivning foregår på klinisk genetiske afdelinger enten af speciallæger i klinisk genetik eller yngre læger under uddannelse i dette speciale, superviseret af speciallæger. Videreuddannelsen følger uddannelsesregler godkendt af Sundhedsstyrelsen. Den genetiske rådgivning følger internationale retningslinier, og de danske retningslinier kan ses på lægeforeningens hjemmeside: www.laegeforeningen.dk under “Genetisk rådgivning”.

Molekylærgenetisk testning foregår på flere forskellige laboratorier (også uden for klinisk genetiske afdelinger) og ofte udenlandske laboratorier. Langt de fleste laboratorier følger internationale retningslinier for kvalitetssikring både mht. de tekniske aspekter og svarafgivelse.

Indikation for molekylærgenetisk testning vurderes oftest af en klinisk genetiker, især når den diagnostiske udredning forudsætter en risikovurdering.

Molekylærgenetisk testning og udredning af raske familiemedlemmer (præsymptomatisk testning) foregår altid på en klinisk genetisk afdeling.

De kliniske undersøgelsesprogrammer foregår på hospitalsafdelinger eller i speciallægepraksis afhængig af personernes bopæl.

I hvor stort omfang informeres og spørges borgerne om gentests?

Af Maja Horst

For at svare på det spørgsmål, jeg er blevet stillet, er det nødvendigt at præcisere opfattelsen af borgere og information.

For det første er det vigtigt, at vi som borgere udviser forskellig interesse i emnet gentests. Nogle opsøger selv information om emnet fordi de synes det er særligt vigtigt, mens andre er mere ubekymrede eller ligeglade. Der er altså forskellige måder at opfatte borgere som modtagere på.

Ligeledes kan vi opstille forskellige mål med en informationsindsats. Det vil sige, at den der informerer kan have forskellige intentioner med at gøre det. På den ene side kan formålet være, at borgere skal være bedre rustet til at klare en fremtidig situation, hvor de måske selv bliver konfronteret med spørgsmål om en konkret gentest. Et andet formål kan være, at man ønsker at borgerne skal tage aktivt del i demokratiske beslutninger om anvendelsen af gentests i samfundet som helhed. På den baggrund kan man mene, at det er vigtigt at informere borgerne for at gøre dem i stand til at deltage i den samfundsmæssige beslutningsproces.

Forskellige modtagergrupper

Disse spørgsmål har betydning, fordi de i høj grad er bestemmende for, hvordan man informerer og hvilke effekter denne information har. Det er forholdsvis let at informere mennesker, som selv har en interesse i at blive informeret. Derimod er det langt sværere at informere mennesker, der dybest set er ligeglade, eller som ikke selv ved, at de kunne have glæde af en bestemt form for information. Der er også forskel på om informationen skal oplyse den enkelte om hendes egne individuelle valgmuligheder eller gøre hende i stand til at tage stilling til anvendelsen af gentests på et samfundsmæssigt niveau. Vi kan derfor inddele borgere i mindst tre grupper:

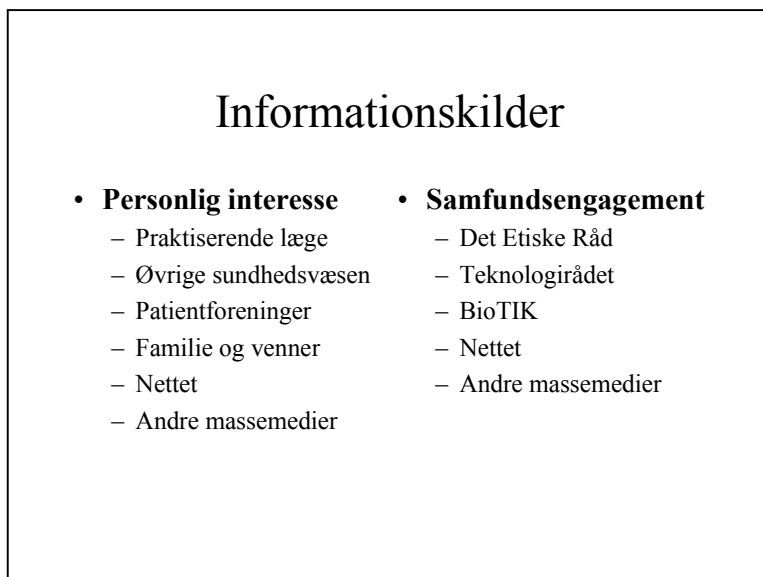
1. De personligt interesserede, som har en personligt motiveret interesse i gentest. De har måske hørt om arvelige sygdomme i familien og er interesserede i at finde ud af deres egen eller deres børns risiko. De kan også have en sygdom, som de søger oplysninger på og i den forbindelse støder de på muligheden for gentests og bliver interesseret i det.
2. De samfundsengagerede, som synes gentests er et vigtigt samfundsmæssigt problem og som derfor er modtagelige over for oplysning og information om gentest. Måske opsøger de også i nogen grad oplysninger om emnet, men det vil nok være mere generelle oplysninger end dem, de personligt interesserede leder efter.
3. De uoplyste, som ikke kender til problemstillingen og de uinteresserede, som ikke synes gentest udgør noget interessant problem, hverken for dem selv eller for samfundet.

Inddelingen i disse grupper er selvfølgelig kunstig, fordi man sagtens kan være personligt interesseret og samtidig samfundsengageret. Ligesom man over tid kan

flytte sig rundt mellem disse grupper. Men inddelingen afspejler at borgere kan have forskellige informationsbehov og informationsinteresser. Derfor kan den være et godt udgangspunkt for en diskussion af, hvilken information der tilbydes til borgere i forskellige situationer.

De interesserede og engagerede

Hvis man er *personligt interesseret*, er der en del muligheder for at søge oplysninger. Man kan bruge nettet, relevante patientforeninger og andre sociale netværk og endeligt kan man gå til sin egen praktiserende læge for at få yderligere oplysninger



om konkrete muligheder, fordele og ulemper. Generelt er det min opfattelse at disse muligheder er ret veludbyggede og at man således uden store anstrengelser kan få svar på personlige spørgsmål om eventuelle gentests. Og er man først indrulleret i sundhedsvæsenet, er der med det planlagte rådgivningsforløb et udviklet system for, hvordan man skal informeres.

For *samfundsmæssigt engagerede* borgere findes der en række andre kanaler for information og diskussion af gentest. Vi har flere offentligt nedsatte institutioner som har til opgave at informere og stimulere til offentlig debat om blandt andet genteknologiske spørgsmål – herunder genetiske tests af mennesker. Først og fremmest er der Det Ethiske Råd og så er der oprettet et tværministerielt initiativ (bioTIK) som netop nu har lanceret en særlig internet-portal om bioteknologi (www.biotik.dk). Med blandt andet disse to muligheder må man sige, at det genteknologiske område i Danmark har relativt set stor bevågenhed – også som samfundsmæssig problemstilling. Hvordan denne information bliver brugt, og hvilken effekt den har, er imidlertid et åbent spørgsmål som jeg senere vil vende tilbage til. Det er vigtigt at være opmærksom på, at blot fordi information er tilgængelig er det ikke det samme som at den bliver modtaget og anvendt. Først vil jeg nævne en anden informationskilde. Det er massemedierne, hvor området relativt set også får ret stor opmærksomhed. I modsætning til mere officielle

informationskanaler som Det Ethiske Råd og Biotik-sekretariatet er informationen i massemedierne af meget svingende kvalitet, hvis man ser rent fagligt på spørgsmålet. Men der er ikke tvivl om, at massemediernes dækning er med til at give området stor opmærksomhed. Det skyldes dels sensationelle historier om kloning og genterapi. Men genetiske tests får også en relativt stor opmærksomhed, selvom der er mere fokus på test af fostre end test af fødte. I det hele taget er der en klar tendens til at genetiske tests af fostre opfattes som mere kontroversielt end tests af fødte.¹ Når danskerne således skriver læserbreve og andre debatindlæg skriver de tre gange så ofte om fostertests som om genetiske tests af fødte. Genetiske tests af fostre udgør sammen med kloning det genteknologiske område, som hyppigst omtales i mediernes debatindlæg.

Sammenfattende kan man altså sige, at hvis man som borger er personligt interesseret eller samfundsenfangeret findes der en hel del muligheder for at søge information om emnet. Der er også gjort en indsats i Danmark for at oplyse om genteknologiens konsekvenser på samfundsmæssigt niveau. Endelig er der generelt relativt stor fokus på området i massemedierne – særligt i forbindelse med tests af fostre.

De uoplyste og de uinteresserede

I modsætning til de to ovennævnte grupper vil borgere, der ikke allerede selv er opmærksomme på problematikken omkring gentests ikke selv søge oplysning og information om gentests. Der findes ikke i Danmark for øjeblikket en oplysningsindsats, der har til formål at bevidstgøre borgere, der ikke selv finder emnet interessant. Men det er formentlig sådan, at den forholdsvis store opmærksomhed i medierne er med til at øge interessen hos almindelige borgere – særligt når der fortælles spektakulære historier om revolutionerende muligheder for sygdomsforebyggelse og check af ønskebarnets intelligens, hårfarve og evne til at blive lykkelig. I den forbindelse er det vigtigt at være opmærksom på, at information og interesse også genererer opmærksomhed og efterspørgsel. Vi må antage, at jo større offentlig opmærksomhed emnet får, jo større vil interessen for gentests være, og jo flere mennesker vil sandsynligvis overveje, om de kunne tænke sig en gentest. Det er således væsentligt, at information ikke er neutral i denne sammenhæng. Alene fordi vi diskuterer emnet sætter vi dagsordenen på en bestemt måde. På den måde kan en del af de mennesker, som jeg betegner *uoplyste eller uinteresserede* få interesse for problemstillingen.

Borgerinddragelse

Afslutningsvis vil jeg se på informationens effekter ved at diskutere spørgsmålet om hvorvidt borgerne spørges om anvendelsen af gentests. Borgere inddrages på forskellige måder i diskussionen. For det første er der lavet flere

¹ Egen forskning – endnu upubliceret.

opinionsundersøgelser¹, hvoraf det fremgår at danskerne generelt er langt mere positive overfor anvendelsen af genteknologi til sygdomsbekæmpelse (herunder gentests) end til andre formål, fx fødevarer. Men målingerne tyder ikke på, at danskerne er ved at nå til større enighed om anvendelsen af genetiske tests. Tværtimod er der en tendens til, at jo mere befolkningen ved om et genteknologisk emne – det vil sige jo mere information de her - jo mere vil deres holdninger blive polariseret. Det vil sige, at der bliver flere på både den positive og den skeptiske fløj. Der er således ikke noget der tyder på, at øget information vil føre til større samfundsmæssig enighed om, hvordan genetiske tests skal anvendes.

Man kan fortolke disse opinionsmålinger som udtryk for, at befolkningen er blevet spurgt til råds om deres syn på genteknologi. Men det er vigtigt at være opmærksom på, at målingerne ikke rummer nogen som helst forpligtelse for lovgivere og andre om at lytte til dem og evt. tage hensyn til de svar målingerne giver. Ligeså med den omfattende offentlige debat om emnet, hvor det er svært at vurdere hvilken effekt den har på lovgivere og beslutningstagere. Vi taler en del om genetiske tests i det offentlige rum – men er der nogen der lytter? Man kan sige, at alene det faktum, at vi deltager i en konsensuskonference er bevis på, at vi tror på, at det er vigtigt og får en betydning, at vi offentligt diskuterer anvendelsen af gentests. Men foreløbig er det i høj grad overladt til læger og patienter hvordan gentests skal anvendes.

Så indtil videre må svaret på spørgsmålet om borgerne kunne tænkes at blive rådspurgt om deres syn på anvendelsen af gentest være et ja. Men kun som individuelle forbrugere af gentests. Alle borgere er frie til at beslutte for sig selv om de vil have lavet gentests. Men hvordan den overordnede anvendelse af genetiske tests skal være – det er det væsentligt sværere at få et entydigt svar på – og vi ved heller ikke hvordan der bliver lyttet til de forskellige svar som kommer frem.

¹ Mejlgaard & Siune: Folk og forskning – Bioteknologi i videnssamfundet. Rapport fra Analyseinstitut for Forskning 2001/7 samt Institut for konjunkturanalyse: Danskernes syn på bioteknologi. Maj 2000.

Rådgivning og praksis

Af Nina Tuxen

Hvilke erfaringer findes der for, hvordan resultaterne af gentestning påvirker mennesker psykisk?:

Hvis spørgsmålet skal tages helt bogstaveligt antydes det, at det kun påvirker mennesker psykisk, når resultatet at en gentestning foreligger. Jeg mener, det også betyder noget for en person psykisk at sige "nej" til en test. Det er i første omgang selve valgsituationen, der vil være yderst frustrerende. Ligeledes har det selvfølgelig også betydning for valget om ens genetiske lidelse er en, man vil dø af eller ej.

Før jeg går over til at besvare underspørgsmålene er der noget, jeg vil gøre opmærksom på.

Modsat alle andre "væsener" tilknyttet et Ministerium er ydelserne fra Sundhedsvæsenet TILBUD - tilbud vi kan sige "nej" eller "ja" til; men hver gang vi siger "ja" eller "nej" træffer vi frivilligt et valg. Det være sig medicin, indlæggelser, behandling, lægebesøg, testning, screening ect. Nogle af tilbudene er det så indlysende at sige "ja" til, at vi slet ikke registrerer, at vi træffer et valg - men det gør vi. Ligeledes kan vi til enhver tid helt frivilligt "hoppe af" systemet, helt på eget ansvar.

- **Med hensyn til det enkelte individ, familierelationer, arbejdsplads m.m.?**

Når det gælder om at sige "ja" eller "nej" til gentestning er vi ikke et øjeblik i tvivl om, at vi er i en valgsituation. Det faktum, at vores valg ikke kun vil sige noget om os selv, men også om vores nærmeste familie, gør det hele meget vanskeligt. Hvis vi først har valgt til og fået et svar, så er det endegyldigt. Ikke kun for os, men også for vores omgivelser (hvis vi altså vælger at fortælle dem, at vi har fået konstateret en genetisk lidelse.) Hvordan omgivelserne reagerer er helt umuligt at forudse. Nogle er opmærksomme og støtter det bedste de formår, også selvom de ikke umiddelbart forstår konsekvenserne for den testede person. Andre begynder at undgå personen, måske fordi de tror, de kan blive smittet. Desværre er der også eksempler på, at familiemedlemmer, som vælger **ikke** at blive testet, udstøder den, der har valgt til - vedkommende betragtes som en forræder. Det kan selvfølgelig ikke undgå at få nogle psykiske konsekvenser for et menneske at miste kontakten til familien på et tidspunkt, hvor man har allermost brug for støtte.

Efterfølgende vil jeg kort beskrive to forløb, hvor der blev konstateret Huntingtons Chorea (HC) i familien. (HC er en præsymptomatisk sygdom, for hvilken der for øjeblikket ikke findes nogle behandlingsmuligheder.) Jeg gør opmærksom på, at de nævnte personer har modtaget genetisk rådgivning og vejledning ved behov.

Begge kvinder har 3 søskende, er gift og havde fået 2 sønner, da de erfarede diagnosen. Begge kvinder valgte **ikke** at blive testet for sygdommen. Men som det vil fremgå, er måden de taklede deres fravalg på og konsekvenserne for deres familie vidt forskellige

1. Nr.1 kvinde fik en frygtelig skyldfølelse, da hun fik at vide, at hendes mor var død af en arvelig sygdom. Hun syntes, hun havde narret sin mand, hun var måske ikke den person, han troede, han havde giftet sig med. Angående deres små børn tænkte hun, " hvad er det, jeg muligvis har påført dem" ? Hun siger nu, næsten 15 år efter, at hun tror, hun fik en form for depression dengang. Hun besluttede i samråd med sin mand ikke at få taget en test. Der kunne jo alligevel ikke gøres noget, og børnene ville være store på det tidspunkt, hvor sygdommen evt. ville bryde ud. Desuden vidste hun, at hun ikke ville kunne leve et aktivt og "normalt" liv, hvis testen viste, hun var syg. De har holdt deres viden for sig selv og først da drengene var omkring 16 år fik de årsagen til deres mormors død at vide. Kvinden er klar over, at hun må lade sig teste, den dag hun skal være farmor, men håber, at hun på det tidspunkt er blevet så gammel at hun med sikkerhed ved, hun ikke har HC og derfor kan undgå en test. Når hun og hendes søskende er sammen, nævner de aldrig sygdommen, og så vidt hun ved, har ingen af dem ladet sig teste. Hendes ene søster, som er meget udadvendt, fortalte i begyndelsen vidt og bredt om sygdommen og gik aktivt ind i Landsforeningen mod Huntingtons Chorea (LHC) arbejde. Hendes anden søster bliver efter nogle aborter nu mor som 40-årig - ønsket om et barn har været så stort, at en gentest i forbindelse med ønsket om graviditet ikke har forekommet relevant.
2. Nr. 2 kvinde fik et chok, da hun rent tilfældigt i et blad læste, at den sygdom hendes far var død af, var arvelig. Efter at have sundet sig, besluttede hun at være fuldstændig åben vedrørende sin mulige sygdom, men valgte samtidig ikke at blive testet. Hun informerede familie, venner, bekendte, kollegaer og de to sønner på omkring 12 og 14 år. Hun bad folk lægge mærke til om hun tabte noget, glemte noget, gik mærkeligt eller talte mærkeligt - begyndende tegn på bl.a. HC. Hun beskrev en række episoder, som gjorde det klart, at HC var en stærkt integreret del af familiens og omgivelsernes hverdag. Også hun var meget aktiv i LHC. Når hun var sammen med sine søskende, talte de aldrig om sygdommen og hun vidste ikke, om de var blevet testet. Den dag kom, da muligheden for at vælge blev frataget hende. Nemlig da den ene af hendes sønner fortalte, at han skulle være far. Da man foretrækker at det er ældste led i en familie, der lader sig teste, blev hun testet og svaret var - at hun **ikke** havde Huntingtons Chorea

Min konklusion er: At de psykiske konsekvenser ved at få foretaget en test, for den enkelte og dennes familie er helt afhængig af den enkeltes gemyt og mentalitet. Det

viser sig i måden personen og familien takler livet og dagligdagen på i al almindelighed.

- **I hvilke tilfælde kan det være uhensigtsmæssigt at foretage gentestning?**

Det umiddelbare svar til ovenstående ville være: " Når der ingen mulighed er for behandling."

I den vestlige verden måler vi et liv i år og det er som om, at et årelangt liv er noget positiv og ensbetydende med et indholdsrigt liv.

Jeg er imidlertid ikke enig i det synspunkt.

Hvorfor ikke måle det i oplevelser? Hvor mange oplevelser går der på et liv? Det kan vi jo normalt ikke udtale os om.

Men når man vælger at få taget en test, så har man gjort sig nogle overvejelser. Hvis testen viser, man ikke er syg, kan man ånde lettet op og leve videre som altid - og dog: Mindet om valgsituationen vil altid være der og således få nogle konsekvenser for ens fremtidige levevis og valg.

Viser testen, at man har en sygdom, som med usvigelig sikkerhed vil bryde ud på et ukendt tidspunkt i fremtiden, er man ikke længere i en "normal" situation.

Jeg vil tillade mig at inddele mennesket groft i to kategorier: De der er positive, optimistiske, ser udfordringer og har mod på Livet. De andre som er negative, evigt bekymrede, ser alting som problemer og som ikke vil Livet.

Det er klart, at en besked om, at man har en sygdom med dødelig udgang vil påvirke de to mennesketyper vidt forskellig.

Her er et eksempel med endnu en kvinde:

Kvinden er midt i tyverne, og da en af forældrene dør af HC, beslutter hun sig efter nøje overvejelse at få foretaget en gentest. Hun og hendes mand vil gerne have børn, men har besluttet, at hvis hun har HC, vil de ingen børn have. Kvinden får konstateret HC. Hun fortæller, at de som konsekvens af svaret har besluttet sig til at "leve livet" mens hun kan. I første omgang tager hun orlov fra sit arbejde og de rejser rundt i verdenen.

Foruden at mene, at et langt liv for det meste er af det gode, så lider folk i den vestlige verden for en stor dels vedkommende også normalt af Dødsangst.

Men igen - når man har fået konstateret et sygdom med en dødelig udgang inden for en kortere eller længere tidshorisont, så er man ikke i en "normal" situation.

Lidt efter lidt vil Døden blive en del af ens hverdag, ikke længere en fjende, men en følgesvend. Den får en til at se tingene i en anden sammenhæng. Den lærer en at prioritere på en anden måde, skille det væsentlige fra det uvæsentlige. Den indgyder måske en mod til at turde gøre ting og tage beslutninger, man ellers ikke ville have

gjort. Den gør en opmærksom på de nære ting, får måske en til at være noget for andre, mens tid er og man endnu har kræfterne. Døden kan indgyde en livsmod og få en til at **ville** Livet betingelsesløst.

Spørgsmålet er: Skal vi fravælge mulighederne for testning for at tilgodese de evigt bekymrede, som altid, ligegyldig hvilke former for valg eller tilbud de får, bliver frustrerede og angstfyldte?

Eller skal vi give de livsglade en mulighed for en mænge oplevelser og livsindhold den tid, de lever?

Efter min mening har alle med en begrundet mistanke om en genetisk lidelse ret til at få foretaget en gentest uanset behandlingsmuligheder eller ej. Hvis ikke det er tilfældet er det jo andre (interesse)grupper der foretager valget for os, og det mener jeg er en krænkelse af individets ret til at bestemme over egen situation.

Hvilke konsekvenser har det større kendskab til multifaktorielle sygdomme haft for de testede personer?

Kan ikke besvares, da jeg ikke har viden om at foreningerne i KMS har genetiske lidelser, som skyldes nogle af de ovennævnte faktorer.

- **Hvilken virkning har en fyldestgørende rådgivning på ændret levevis/forebyggende tiltag?**

Det bør efter min mening slet ikke være muligt at få foretaget en gentest uden først at have modtaget en genetisk rådgivning. Når man skal træffe et valg, hvis udfald kan have stor betydning for ikke kun en selv, men også familien, skal rådgivningen selvfølgelig være kvalificeret og gives af læger med den relevante uddannelse.

Når det er sagt, vil jeg hæfte mig ved, at der står "**rådgivning**" og det vil jeg mene at enhver person, som besidder sund fornuft, har de rette forudsætninger, samt situationsfornemmelse kan give.

Når man taler genetiske sygdomme, mener jeg, det er vigtigt at have to synspunkter på rådgivningen. Det ene, der gives af fagpersoner og det, der kan gives af personer, som selv har sygdommen. Fagpersonerne kan rådgive om forebyggende tiltag, symptomdæmpende medicin, kost, hjælpemidler, behandling, kontrol o.lign. Patienter med samme sygdom danner ofte patientforeninger, i hvis regi de kan rådgive hinanden om, hvordan man får hverdagen til at hænge sammen med et handicap. De kan fortælle, hvordan det er muligt at få/have et aktivt og indholdsrigt liv på trods af en sygdom. Det betyder at fagpersoner og lægfolk kan supplere hinanden i rådgivningssituationen

Ligegyldig hvor fyldestgørende og velment en rådgivning er, vil det være modtagerens vilje og evne til at modtage budskabet, som er det afgørende for om rådgivningen kan føre til en ændret levevis.

Min konklusion må være: at det ikke er muligt at generalisere erfaringer, da hvert menneske er unikt. Der er brug for individuel rådgivning til både det enkelte individ samt familien.

Erfaringer med gentest

Af Irene Søndergaard

Oplæg til spørgsmålet ”hvilke erfaringer findes der for, hvordan resultaterne af gentestning påvirker mennesker psykisk?”

Jeg vil forsøge at besvare spørgsmålet ud fra de erfaringer, min familie og jeg har som bærere af mutation i BRCA-1 genet - og ikke ud fra mit arbejde som praktiserende læge.

September 2000 fik jeg resultatet af den blodprøve, der var blevet undersøgt grundet tidlig brystkræft hos mig – 39 år gl. plus mange familiære tilfælde af brystkræft. Svaret var mutation af genet BRCA-1. En fejl, som giver ca. 80 % risiko for brystkræft og ca. 60% risiko for kræft i æggestokkene. Herefter fulgte en meget grundig men nænsom information ved genetiker Anne Marie Gerdes i Odense. Tilstede var mine 4 børn, som straks valgte at blive gentestet. Næste trin var information af den genetiske pulje, jeg tilhører. Det var min opgave som den først testede i familien at informere om genets tilstedeværelse. En sådan fremgangsmåde anvises af ”Etisk råd” i rådets redegørelse om præsymptomatisk gendiagnostik. Bogen var netop udgivet. Det var undervejs temmelig besværligt at finde frem til mistænkte genbærere – bl.a. måtte Landsarkivet i Viborg anmodes om hjælp. Men sommeren 2001 var genet indkredset og lokaliseret. Der blev fundet 9 personer med mutation af BRCA-1 genet. 5 kvinder og 4 mænd.

I anledning af denne konsensuskonference har jeg talt med alle 9 og bedt dem fortælle om de evt. psykiske reaktioner, gentestningen har forårsaget. De testede kvinder er i dag 22 år, 30 år, 32 år, 43 år og 52 år gl. Mændene er 32 år, 35 år, 36 år og 38 år gl.

Den 22-årige kvinde har kendt sin genfejl i 1½ år. Hun giver udtryk for, at hun ikke umiddelbart blev ked af svaret - vel nok fordi hun på forhånd var informeret om, at der er noget at gøre ved det. Desuden har hun fra begyndelsen haft fuld opbakning af kæresten. Genfejls tilstedeværelse vil ikke få indflydelse på hendes valg af uddannelse eller fremtidig familieplanlægning, siger hun. Konsekvensen af at have genfejlen bliver – som hun vurderer det nu - forebyggende brystoperation – med mindre der kommer en anden behandlingsmulighed inden en sådan operation bliver aktuel. Hun mener ikke, at hendes viden om at rumme genfejlen reducerer hendes livskvalitet i dag.

Den 30-årige kvinde har kendt til genfejlen i blot ½ år. Hun oplevede i begyndelsen vrede og nedtrykthed - måske forstærket af, at hendes mor i samme periode blev opereret for kræft i æggestokkene - en sygdom, som ikke havde givet forudgående symptomer, og som blev fundet ved undersøgelserne efter at genfejlen var påvist. Det hele kom lidt for tæt på. Hun følte, at hun ikke fik den støtte, som hun havde behov for på arbejdspladsen. Kollegerne lukkede af og ville ikke tale om det. Hun

søgte herefter hjælp hos ”Kræftens Bekæmpelse”, som bevilligede 4 psykologsessioner. Det hjalp meget. Siden har hun skiftet arbejdsplads og har det fint i dag. Hun har ikke fortrudt, at hun lod sig genteste. Hendes livskvalitet er i dag god og føles ikke reduceret af hendes viden om genfejlen. Kæresten giver hende fuld opbakning. Hun har valgt at gå til forebyggende undersøgelser.

Den 32-årige var den kvinde, som ønskede gentestning på baggrund af de mange brystkræfttilfælde i familien. Testresultatet oplevede hun nærmest som en lettelse. Nu var den bekymrende mistanke afløst af viden om en fejl, hvis effekt man kan reducere, hvis man er vidende om den. Hun er i dag glad for, at hun lod sig teste. Genfejlen har ikke givet hende arbejdsmæssige problemer. Hun har ikke følt sig arbejdsmæssigt diskrimineret. Også hun har fået familiær opbakning. Hun er nu profylaktisk brystopereret med godt resultat.

Den 43-årige kvinde oplevede opringningen fra en moster, hvis eksistens hun lige netop kendte til, som voldsom. Hun, der aldrig havde været syg, følte sig nu sygeliggjort uden at være syg ved oplysningen om genfejlen mulige tilstedeværelse. Hun ville ikke have haft noget imod det, som hun udtrykker det, hvis hun primært var blevet kontaktet af en genetisk afdeling. Hun siger i dag, at hun er glad for, at hun lod sig genteste – for hendes egen skyld og for hendes børns skyld. Valget for hende blev profylaktisk brystoperation. Hun har kendt til genfejlen i knapt 1 år. I dag føler hun ikke, at denne viden bevirker reduktion af hendes livskvalitet.

Den 52-årige kvinde husker, at hun hverken følte sig forskrækket eller overrasket over testresultatet. Hun blev ked af det, men hun følte samtidig en form for lettelse. Moderen døde 39 år gl., og familien havde mistanke om, at der kunne ligge noget arveligt bag. Testresultatet gjorde, at frygten forsvandt - for nu kunne der handles. Ved efterfølgende undersøgelser af bryst og æggestokke påvistes kræft på begge æggestokke. Hun blev opereret. Kræften havde ikke bredt sig og hun er rask nu. Genfejlen har ikke givet hende problemer på arbejdspladsen eller i familien. Hun er glad for at være blevet fundet. Angående risikoen for brystkræft har hun besluttet at gå til regelmæssig kontrolundersøgelse.

De 4 mænd med mutation i BRCA-1 genet giver næsten enslydende udtryk for, at de straks efter at have modtaget testresultatet blev kede af det. En siger, at det oplevedes som en sorg – fordi de nu vidste, at der var risiko for, at de havde givet eller kunne give et alvorligt gen videre til deres efterkommere. Primært en risiko for pigebørnene, men ingen har fortrudt, at de lod sig teste. Deres genviden reducerer ikke deres livskvalitet i dag - for det er bedre at vide end ikke vide - også for deres børns skyld.

Da jeg modtog testresultatet, blev jeg ked af, at denne fejl fandtes i familien og jeg følte skyldfølelse over at have givet mine børn en sådan genfejl i arv. En trøst var det dog straks at vide, at her var det en fejl, hvis effekt man er i stand til at minimere, hvis man vel at mærke kender til den. Det føltes herefter meget vigtigt for mig, at genfejlen blev indkredset og lokaliseret.

Hver enkelt af de 9 BRCA-1 genfejlbærere er stillet spørgsmålet: I hvilke tilfælde kan det så være uhensigtsmæssigt at foretage gentest? Efter nogen diskussion er vi blevet enige om, at testning af fostre og børn ikke er hensigtsmæssigt. Fostre, fordi der er gode muligheder for at komme genfejlen i forkøbet. Der er efter vor opfattelse gode muligheder for at få et godt liv, selv om man har arvet genfejlen. Børn, fordi sygdommene debuterer i voksenalderen, og så skal de kunne forholde sig til og leve med en viden om at rumme et sådant sygdomsgen. Det skal der en vis modenhed til, vurderer vi. De bør være 18-20 år gl., når de bliver testet. En tidligere testning kunne muligvis bevirke, at den testede føler, at han eller hun tilhører en genetisk underklasse.

Konklusion: Min personlige erfaring er, at vi i vores familie har reageret som alle andre, der får en meddelelse om en mulig alvorlig lidelse eller tilstand. I starten en kortvarig ængstelse, uro og uvishedsfølelse, hvorefter alle i min familie har fået vendt denne negative meddelelse til noget positivt - ikke mindst fordi der faktisk kan gøres meget for at afbøde genfejlens effekt.

Det slægtsbundne menneske

Af Mette Nordahl Svendsen

Indledning

Mit svar på spørgsmålet om, hvordan genetisk testning påvirker det enkelte individ og familierelationer bygger på et igangværende forskningsprojekt, hvor jeg i en periode på to år har fulgt 25 personer gennem deres cancertgenetiske rådgivningsforløb. Indledningsvis vil jeg sige, at langt de fleste oplever et forløb, der har mange lighedspunkter med den proces, som Irene Søndergaard skildrer: en umiddelbar smerte over fundet af genmutation i familien, som efterhånden vendes til konstruktive tanker og handlinger for at undgå livstruende sygdom. En række studier af de psykologiske konsekvenser af cancertgenetisk testning bekræfter dette billede. Men at de fleste ender med at være meget glade for at have fået viden om en genetisk betinget risiko for kræft, er ikke ensbetydende med, at fundet af genmutation hos dem selv eller hos familiemedlemmer er uden konsekvenser for familierelationer og dagligliv. Jeg vil i dette korte oplæg diskutere, hvordan gentestning for arvelig kræft påvirker familieliv og opfattelser af eget livsforløb.

Det slægtsbundne menneske

Som Anne Marie Gerdes har understreget i sit oplæg, vurderes en genetisk betinget risiko for kræft på baggrund af en række slægtninges hospitals- eller dødsjournaler og på baggrund af det stamtræ, som optegnes i rådgivningen. Det betyder, at andre slægtninge ofte involveres i udredningsarbejdet, og at den viden som fremkommer ikke kun angår den enkelte men en hel slægt. Denne situation stiller de involverede i en række svære situationer.

For eksempel oplever de fleste initiativtagere til rådgivning, at det er svært at ringe og spørge andre familiemedlemmer om adgang til deres sygdomsjournaler eller om en blodprøve. Sygdomsoplysninger og viden om en genetisk betinget sygdomsrisiko er ikke et neutralt emne, men forbundet med personlige erfaringer af sygdom og død. Yderligere opfattes sygdom, blod og gener som privat og tilhørende den enkelte. Denne opfattelse af krop og gener som den enkeltes ejendom udfordrer den genetiske rådgivningsproces. Mange stiller sig selv spørgsmål som: Kan jeg gøre krav på min fasters blod? Ønsker min faster selv den genetiske viden eller føler hun sig presset til at sige ja til den, fordi vi andre har andel i hendes blod? Genetisk testning udfordrer forståelsen af kroppen som den enkeltes ejendom og åbner op for en forståelse af kroppen som forbundet med andre kroppe i meget konkret forstand. I processen med at fremskaffe adgang til andre slægtninges journaler og spørge om blodprøver bliver grænsen mellem, hvad der opfattes som privat og hvad der opfattes som tilhørende familien, udfordret og diskuteret. Denne diskussion indebærer moralske overvejelser om, hvad man kan kræve fra genetiske slægtninge, hvad man kan forvente fra dem, og hvad man kan dele med dem. At spørge om en blodprøve fra en person, som man er knyttet til genetisk men ikke socialt, opleves af stort set alle, jeg har fulgt i rådgivningsklinikkerne, som at overskride en integritetsgrænse og gøre vold på

etablerede normer for, hvad man kan tillade sig. På den anden side er der ikke nogen vej til genetisk viden uden om slægtninge.

Netop fordi cancertgenetisk rådgivning ikke kun giver viden om den enkelte, men om en række familiemedlemmers risiko, føler mange en pligt til at formidle viden videre, hvilket rådgivningsprocessen også lægger op til. Men hvor langt går ens ansvarlighed for andre? Skal også ukendte slægtninge kontaktes? Hvem er man egentlig i familie med? Rådgivningsprocessen synliggør genetiske bånd og skaber samtidig en ambivalens med hensyn til, hvordan man skal forstå forholdet mellem genetiske bånd og sociale relationer: hvorvidt fælles gener danner grundlag for at have social kontakt, føle adgang til hinandens private verdener og føle ansvar for hinanden. I langt de fleste tilfælde medfører genetisk rådgivning, at der tages kontakt til mange slægtninge, og at de sociale bånd i en familie styrkes. Det betyder også, at udrednings- og informeringsprocessen understreger bestemte forståelser af, hvad det vil sige at være i familie: at familie defineres ved genetiske relationer, og at omsorg, rettigheder og forpligtelser opstår ud af genetiske relationer.

Spørgsmålet om det frie valg

Hvordan er det som slægtning at få viden om en genetisk betinget risiko i familien? Kan man som slægtning sige nej til den viden? Jeg vil præsentere jer for en konkret case. Ellen er 50 år og fra en familie med flere tilfælde af brystkræft i sin mors og sin egen generation. Hun har på baggrund af familiehistorien på eget initiativ fået foretaget et par mammografier i løbet af de sidste 20 år. Men da hendes mor fortæller hende, at der i en kusines blodprøve er fundet genmutation og sender et orienterende brev rundt i familien, bliver hun irriteret. Hun siger:

'Det var ligesom om, min mor ville konfrontere os med noget, som vi godt var klar over, men som vi bare ligesom gemte lidt. Det har selvfølgelig været fordi, hun har villet hjælpe os. Når nu muligheden var der, synes hun også, man skulle benytte sig af det på en eller anden måde. Man tænker hvorfor nu det? Hvorfor skal jeg gå med en viden, hvis der ikke er noget i den næste mammografi og heller ikke i den om to år? Man går rundt og lever i lykkelig uvidenhed om muligheden for gentest i mange år, pludselig får man den klasket på bordet, og man skal pludselig tage stilling til, hvad man vil, ikke vil, og hvilke muligheder der er i det'.

Ellen giver her udtryk for, at hun føler sig tvunget ud i en stillingtagen til enten at se sin risiko i øjnene vha. gentest eller træffe et bevidst valg om ikke at vide. Det er netop fordi informationen i sig selv kræver en stillingtagen, at hun føler, at hendes mor (og sådan set også kusinen, som har opsøgt informationen) overskrider en grænse ved at oplyse hende om muligheden for gentest. I den situation, får værdier om at være ansvarlig for eget helbred en ny status, da hun forbinder et bevidst fravalg af viden med et nej til at være ansvarlig. Selve muligheden for gentest for arvelig brystkræft rokker hos hende og andre ved en tidligere acceptabel position, at leve uden kendskab til genetiske risici, og stiller spørgsmålet: er det rigtigt at blive ved med at lade en fremtidig helbredssituation være ukendt og uafgjort i stedet for kendt og videnskabelig bestemt?

Efter nogle måneder får Ellen konstateret celleforandringer i det ene bryst. I denne nye situation, hvor hun føler sig truet af en mulig kræftsygdom og bliver henvist til kirurger, som foreslår hende et operativt indgreb – et forslag hun vælger at følge - kommer hun til at se på gentest som en helt naturlig ting. Idet hun træder ind i den biomedicinske verden og diskuterer risiko for kræft med eksperter, kommer genetisk testning til at fremstå som en selvfølge. Og det positive testresultat, som følger, understøtter hendes beslutning om at få begge sine bryster fjernet. Hun siger: 'Indtil jeg fik konstateret celleforandringer, tænkte jeg jo hele tiden, nu er der gået et år til. De familiemedlemmer der har fået/haft kræft, de har alle sammen været yngre, de har alle sammen været under 50, når de har fået konstateret noget. De fleste af dem er også døde tidligt. Nu har du fået et år til, du er nok den, der slipper nu. Du er så den, der ikke har fået det, det er ikke så arveligt betinget alligevel. Men da jeg så fik de der celleforandringer, og jeg var kommet så vidt og vidste, at jeg skulle have fjernet begge bryster. Så virkede det bare rigtigt, at jeg fik en henvisning til blodprøve'.

Hendes umiddelbare frustration over at få kendskab til en genetisk viden (at der er fundet mutation i familien) hænger sammen med hendes opfattelse af hendes eget livsforløb og livsheld: at det ikke er hende, som får kræft, og at hendes fremtid under alle omstændigheder er ukendt og ligger uden for videnskabelige beregninger. Informationen om gentest stiller spørgsmålstegn ved denne forestilling og ved muligheden for og ønsket om at opretholde en ukendt fremtid. En række andre personer, jeg har talt med, giver ligesom Ellen udtryk for, at selve kendskabet til en arvelig faktor i familien tvinger dem til at vide mere. Risikoen ændrer karakter fra at være en *fornemmelse* til at blive en *kendsgerning*. Denne kendsgerning kræver handling.

Disse personers forløb viser, at viden er irreversibel. Så snart de enten kender til et forstadium til kræft eller til en genetisk betinget risiko i familien, opstår usikkerhed og bekymring. Fra denne situation er der ingen vej tilbage til ikke-viden. De er allerede flyttet over i en videnskabskontekst og kan kun træffe valg inden for denne kontekst. I denne situation synes der kun én vej frem, og det er til mere viden, til flere facts. Det er kun ved at forfølge flere facts, at de kan opretholde troen på en sygdomsfri fremtid og opretholde forståelsen af dem selv som ansvarlige mennesker.

Genetisk viden transformerer en mulig fremtidig begivenhed fra at være ubestemt og uafgjort til at kunne blive videns-bestemt. I den vestlige verden er begrebsparret tro og viden centralt for den måde, vi erkender verden på. Tro udtrykker tvivl, usikkerhed og fejl, hvorimod viden står for det, som er objektivt, empirisk og korrekt. Hvor der kun er én rigtig viden, kan der være mange forskellige trosforestillinger. Spørgsmålet om gentest kommer for de involverede til at fremstå som et valg mellem trosforestillinger (personlige opfattelser af egen risiko) og korrekt videnskabelig viden. Værdier som ansvarlighed, kontrol, håb om overlevelse og sikkerhed er knyttet til viden. Adgang til genetisk viden åbner således nye måder

at nå disse værdier på, lige såvel som genetisk viden udelukker andre måder at tænke om fremtiden på, i takt med at disse måder får status af at være tro. Derfor bliver et nej til viden svært at opretholde.

Jeg håber med disse eksempler at have synliggjort, at det rationelt tænkende autonome individ, som træffer beslutninger i et værdifrit univers, er en illusion. Individet som lige så let kan sige ja som sige nej til genetisk viden er en idealforestilling, som ikke eksisterer i praksis. I praksis indgår individet altid i en social kontekst, hvor noget opfattes som bedre end noget andet, og hvor bestemte forståelser af verden er ramme omkring de beslutninger, som træffes. Og disse værdier og forståelser er ikke eksterne i forhold til individet, men en integreret del af individets selvforståelse og livssyn. Yderligere er individet ikke en autonom og isoleret enhed, men står hele tiden i relation til andre mennesker. Disse relationer – mellem søstre, mellem mor og datter - skaber handlinger, som f.eks. beslutning om gentest.

Hvilke problemstillinger er der ved viden/ikke-viden?

Af Sven Asger Sørensen

Inden der udføres en gentest af en person, hvad enten det er en diagnostisk test eller en præsymptomatisk test, bør der ordentligvis gives en omhyggelig genetisk rådgivning, således at personen kan tage stilling til, om han ønsker at få foretaget gentesten og derved få kendskab til sin genstatus og mulige risiko for at udvikle en måske alvorlig, arvelig sygdom. Under sådanne tilfælde vil man selv kunne tage stilling til, om man vil have viden om sine gener eller om man foretrækker at leve i uvished og afvente, om sygdommen opstår.

Et af de vigtige problemer, der er forbundet med gentests hænger sammen med, at gener ikke er "private" forstået på den måde, at de ikke er enestående for den enkelte, men at vores gener kan findes hos vores forældre, søskende, børn og andre slægtninge. Vi ejer ikke vores gener, men deler dem med vores biologiske slægtninge. Det betyder, at den information om for eksempel sygdomsrisiko, der er i et gen hos en person, også vil kunne genfindes hos nogle af hans slægtninge.

Dette indebærer, at fundet af sygdomsgen ved en gentest af en person betyder, at hans nærmeste slægtninge har en risiko for at have det samme gen. Det rejser spørgsmålet, om man skal informere sine slægtninge om denne risiko og om hvem, der skal formidle denne information.

Problemet er, at slægtningene, i modsætning til den testede, måske ikke ønsker at få denne information. I så fald vil information til slægtningene om deres risiko være en krænkelse af deres ret til ikke-viden og ønske om ikke at have kendskab til, at de måske har en betydelig risiko for at få en alvorlig sygdom. Hvis man på den anden side vælger ikke at informere slægtningene, vil man kunne komme i den situation, at man krænker deres ret til at få viden om deres risiko. De kan for eksempel have en interesse i at kende risikoen for at deres børn vil få sygdomsanlægget for derved at tage stilling til en eventuel fosterundersøgelse. Ved at undlade at fortælle disse slægtninge om deres risiko, vil de med rette senere kunne bebrejde, at de ikke har fået information.

Resultatet af en gentest sætter således både den testede som lægen (den genetiske rådgiver) i et dilemma. For det første fordi, der skal tages en beslutning om, hvorvidt slægtningene skal informeres. Og for det andet, hvem der i så fald skal give denne information. Blandt genetiske rådgivere er der enighed om, at denne opgave skal varetages af den testede. Ikke fordi lægen vil fralægge sig ansvaret, men fordi det må antages, at den testede person har en større og bedre kendskab til sine slægtninge og derfor kan vurdere, hvorvidt de skal informeres.

Et dilemma kan også opstå blandt forældre og børn, hvis et eller flere børn ønsker at få foretaget en gentest for en sent debuterende sygdom som for eksempel Alzheimer sygdom, arvelig brystkræft eller Huntingtons chorea, hvis den af forældrene, der har risiko for at have anlægget, ikke ønsker at få kendskab til, om han eller hun har det pågældende sygdomsanlæg. Problemet er, at hvis man tester et eller flere børn og man finder sygdomsanlægget hos en af dem, vil det indebære, at forælderen også har det. Det betyder, at den testede ikke alene får kendskab til, at han har genet, men også at en af forældrene har det, men denne ønsker ikke at vide det. Hvem skal man tilgodese? Forældrens ret til ikke viden eller børnenes ret til viden? Og hvordan skal man forholde sig til forældrene, hvis man vælger, at børnene har ret til viden og derfor gennemfører en gentest?

Nogen vil hævde, at man har en *pligt* til viden om sine gener, hvis man har kendskab til, at en arvelig sygdom forekommer i ens familie, og at man derfor skal få foretaget en gentest. Dette gælder specielt for unge, der ønsker at få børn. Derved vil man undgå, at sygdomsanlægget føres videre til næste generation, enten ved at undlade at få børn eller ved at få foretaget en fosterundersøgelse og abort af et foster med sygdomsanlæg. Men en sådan pligt vil klart krænke individets ret til selvbestemmelse, til viden eller ikke-viden. Og det kan kun være en moralsk pligt, idet en af samfundet lovbestemt pligt til gentest vil være udtryk for et racehygiejnisk tiltag, der ikke er acceptabel.

Et specielt problem angående retten til viden henholdsvis retten til ikke-viden angår gentestning af mindreårige børn. Ifølge lovgivningen er det forældrene, der har myndighed til at beslutte, om deres børn skal undergå en undersøgelse eller behandling. Kan forældre til et barn med risiko for en sent debuterende sygdom eller sygdomsdisposition have ret til viden, om barnet har sådanne gener og derfor bestemme, at det skal gennemgå en gentest? Vil det være en krænkelse af barnets selvbestemmelsesret? Såfremt det drejer sig om en sygdom, der først bryder ud efter 18 års alderen, det vil sige efter at barnet er blevet myndig, vil det være forkert at foretage en gentest af barnet, da man herved forholder det muligheden for selv at tage stilling til, om testen skal udføres. Her må forældrenes ret til viden om barnets gener vige for barnets ret til selvbestemmelse. En undtagelse herfor vil naturligvis være, hvis det drejer sig om en sygdom, der kan forebygges ved behandling i barnealderen.

Registre og registrering

Af Mette Hartlev

1. Interesser i registrering af genetiske oplysninger

Der er flere forskellige interesser i at registrere oplysninger i forbindelse med gentest.

*Den registrerede*¹ kan selv have en interesse i, at oplysningerne registreres, så de kan bruges i forbindelse med diagnostik, behandling og rådgivning

Den registreredes familiemedlemmer kan også have en interesse i registrering, da det også for dem kan have betydning for diagnostik, behandling og rådgivning

Ud fra en *forskningsmæssige* synsvinkel er der også en stor interesse i, at der foretages en systematisk registrering af oplysninger, så der er et grundlag for at udvikle ny viden om sygdommens opståen og behandling.

Der er også en mere generel *samfundsmæssig* interesse i registrering. Systematisk viden om sygdomme kan bruges til planlægning inden for sundhedsvæsenet og medvirke til at udpege indsatsområder for fx screeningsprogrammer. Dette kan have betydning for folkesundheden.

Der er således mange interesser i, at der foretages registrering af genetiske oplysninger. Men der er også behov for at begrænse og fastsætte rammer for denne registrering og for anvendelsen af registrene.

Den registrerede har således en interesse i at beskytte sit genetiske *privatliv*. Dette taler for at sætte grænser for, hvem der kan få adgang til registrerede oplysninger, men det kan også tale for, at der skal være grænser for, hvornår man overhovedet kan registrere oplysninger. I sammenhæng hermed har den registrerede også en interesse i *selvbestemmelse* i forhold til registrering og anvendelse af genetiske oplysninger. Det er ikke ligegyldigt, hvad de registrerede oplysninger anvendes til, hvem der kan få adgang til registrene, og hvem der tager stilling til dette. For at den registrerede kan udøve sin selvbestemmelsesret er det bl.a. vigtigt, at der er stor *gennemsigtighed* i forhold til registrering og anvendelse af de registrerede oplysninger. Den registrerede kan også have en interesse i at beskytte *retten til ikke-viden*. Hvis man fx

¹ Jeg bruger udtrykket ”den registrerede” som betegnelse for de personer, der kan være registreret i et register med genetiske oplysninger. Det kan både være personer, som har fået foretaget en gentest, og personer som ikke er blevet testet. Det sidste er fx tilfældet, når man registrerer navne på familiemedlemmer til testede personer. Det er et lidt ”tungt” udtryk, men det er det udtryk, som anvendes i lovgivningen vedrørende registre.

er registreret som familiemedlem i et register, men ikke selv ved, at man muligvis har en genetisk lidelse, kan det være krænkende at få viden om, at man er i en risikogruppe.

I lovgivningen forsøger man afveje disse interesser. Reglerne findes primært i lov om behandling af personoplysninger, men der er også regler i fx lov om patienters retsstilling og i forvaltningsloven, som har betydning.

2. Hvilke registre findes ?

Genetiske oplysninger er registreret i en række forskellige registre i sundhedsvæsenet. Flere af disse registre knytter sig til specifikke genetiske sygdomme såsom fx Antitrypsinregisteret, DNA-registeret for arvelige øjensygdomme, Huntington Chorea registeret, HNPCC-registeret og PKU-registeret. Dansk Cytogenetisk Centralregister vedrører ikke en bestemt genetisk sygdom, men giver et mere generelt indblik i forekomsten af genetiske sygdomme baseret på både præ- og postnatale kromosomanalyser. Andre registre – fx Misdannelsesregisteret - fokuserer ikke specifikt på genetiske oplysninger, men sådanne oplysninger indgår. Det samme er tilfældet i generelle patientregistre såsom Landspatientregisteret. Genetiske oplysninger vil endvidere fremgå af patientens journaler hos den praktiserende læge m.v.

Der findes også en række biologiske banker og registre, som opbevarer biologisk materiale. Selvom formålet med disse registre ikke er at registrere genetiske oplysninger, indeholder de genetiske oplysninger i form af DNA.

3. Registrering og anvendelse af genetiske oplysninger

3.1. Persondatalovens område

Lov om behandling af personoplysninger - persondataloven - indeholder de grundlæggende bestemmelser for *behandling* af personoplysninger. Ved behandling forstår man enhver form for håndtering af personoplysninger såsom indsamling, registrering, anvendelse, videregivelse og sletning.

Loven gælder i forbindelse med behandling af *personidentificerbare* oplysninger; det vil sige oplysninger som kan føres tilbage til en bestemt person. Hvis genetiske oplysninger registreres fuldstændigt anonymt, falder de uden for lovens område.

Loven gælder for *elektronisk* behandling af personoplysning. Hvis oplysningerne behandles *manuelt* uden brug af EDB gælder loven kun under visse betingelser. I den offentlige sektor omfatter loven kun manuel behandling, hvis oplysningerne

indgår i et register. Dette kræver, at oplysningerne opbevares på en struktureret måde, så de er tilgængelige efter bestemte kriterier. Genetiske oplysninger i et manuelt sygdomsregister vil ud fra disse kriterier være omfattet af loven. Derimod antages det, at loven ikke omfatter manuelle patientjournaler. I den private sektor gælder loven herudover også, hvis der foretages en systematisk manuel behandling. Her er patientjournalerne således omfattet af loven.

I persondataloven skelner man mellem almindelige personoplysninger og følsomme personoplysninger. Genetiske oplysninger betragtes som følsomme personoplysninger. Kravene til behandling af følsomme oplysninger er skrappe, end de krav der gælder i forbindelse med behandling af almindelige personoplysninger.

3.2. Hvornår må man indsamle og registrere oplysninger ?

Persondataloven fastslår, at der altid skal være et *sagligt* grundlag for at indsamle og registrere personoplysninger. Herudover kan der være forskellige yderligere betingelser, der skal være opfyldt, for at man lovligt kan indsamle og registrere oplysninger. Disse kriterier fremgår nærmere af lovens bestemmelser.

Normalt kræver loven, at der enten skal foreligge et samtykke fra den registrerede, eller at det er nødvendigt at registrere oplysningerne for at varetage hensyn, som vejer tungere end den registreredes selvbestemmelsesret.

Loven har i § 7, stk. 5 en særlige bestemmelse om behandling af helbredsoplysninger. Det fremgår af denne bestemmelse, at man kan behandle helbredsoplysninger, hvis det er nødvendigt for at foretage forebyggelse, diagnostik, behandling eller administrative opgaver inden for sundhedsvæsenet. Denne bestemmelse åbner således mulighed for, at man kan registrere genetiske oplysninger om patienter i forskellige registre, hvis det er *nødvendigt* ud fra hensynet til diagnostik, behandling m.v. Man stiller således ikke krav om, at patienten giver samtykke til dette.

Loven indeholder også i § 10 en særlig bestemmelse om behandling af personoplysninger til brug for videnskabelige og statistiske muligheder. Her er det også muligt at registrere oplysninger uden patientens samtykke, hvis det er nødvendigt for at udføre en undersøgelse, som har en væsentlig samfundsmæssig betydning.

Behandling af personoplysninger skal som hovedregel anmeldes til Datatilsynet, som fører kontrol med persondataloven. I nogle situationer skal man også have en udtalelse eller en egentlig tilladelse fra Datatilsynet før man kan oprette et register. Det er normalt tilfældet, når der indgår følsomme oplysninger i registeret.

3.3. Hvad må de registrerede oplysninger anvendes til ?

Når man anmelder et register til Datatilsynet, skal man oplyse, hvilket formål registeret skal varetage. Dette formål angiver rammerne for anvendelsen af oplysningerne. Ifølge persondataloven må de indsamlede oplysninger ikke anvendes på en måde, som er i strid med indsamlingsformålet. Hvis formålet med et genetisk register fx er at kunne behandle patienter og udføre forskning, må det ikke bruges som grundlag for markedsføring over for patienterne.

Selvom man holder sig inden for formålet, er det stadigvæk nødvendigt at overholde lovens regler, hver gang man vil anvende de registrerede oplysninger. Hvis oplysninger fra et genetisk register skal bruges til behandling af den registrerede eller til forskning, og hvis det er nødvendigt at bruge disse oplysninger, kan det ske uden at indhente et samtykke fra den registrerede. Det følger af de bestemmelser, der er nævnt i afsnit 3.2. I forbindelse med forskning vil man dog normalt skulle have tilladelse til dette fra Sundhedsstyrelsen. Det fremgår ikke af persondataloven, men i stedet af lov om patienters retsstilling. Det kan også i særlige situationer være nødvendigt at få en tilladelse i det videnskabetiske komitéssystem til at udføre et registerforskningsprojekt.

Hvis det drejer sig om at give oplysninger til andre familiemedlemmer, skal man som hovedregel have et samtykke fra den registrerede. Hvis der er tungtvejende grunde kan der dog udleveres oplysninger til familiemedlemmer fra patientjournalen. Det fremgår af bestemmelser i lov om patienters retsstilling. Det samme er tilfældet, hvis der skal udleveres oplysninger til andre, fx de sociale myndigheder. Der gælder særlige regler om udlevering af oplysninger til forsikringsselskaber og arbejdsgivere. Disse regler omtales i et andet indlæg.

3.4. Gennemsigtighed og aktindsigt

Persondataloven indeholder regler, som skal sikre, at det er gennemsigtigt for borgerne, hvornår der registreres oplysninger og hvad de registrerede oplysninger bruges til. Man skal således som hovedregel oplyse over for patienterne, at man vil registrere oplysninger fra genetiske undersøgelser og også informere om, hvad disse oplysninger vil blive brugt til. Hvis man registrerer oplysninger om patientens familiemedlemmer, skal disse som hovedregel også have besked om dette. Her kan der dog opstå et problem med beskyttelse af retten til ikke viden. Man kan dog undlade at give oplysninger, hvis der er tungtvejende grunde, der taler for det. Det kunne være den registreredes interesse i ikke viden.

Man har som hovedregel også ret til at få aktindsigt i registeret og dermed mulighed for at finde ud af, hvilke oplysninger, der er registreret m.v. Der kan dog gives afslag

på aktindsigt i særlige tilfælde. Der er i øvrigt ingen ret til aktindsigt i registre som er opbygget til og udelukkende anvendes til forskning.

Man har ikke ret til at få slettet oplysningerne i et genetisk register, medmindre de er forkerte eller er ulovligt registreret. Men i nogle tilfælde accepterer man at slette oplysninger fra registeret. Oplysninger i patientjournaler må dog ifølge journalføringsreglerne ikke slettes før der er gået 10 år.

4. Afvejning mellem behovet for fleksibilitet/effektivitet og den registreredes selvbestemmelsesret

I forbindelse med registrering og anvendelse af registrerede genetiske oplysninger lægger man ikke særlig stor vægt på den registreredes selvbestemmelsesret. Man kan sige, at hensynet til fleksibilitet og effektivitet vægtes tungere. Samtidig er der dog i lovgivningen opstillet grænser for registrering og anvendelse af de registrerede oplysninger, som har til formål at beskytte den registrerede mod en uacceptabel anvendelse af oplysninger.

Hvad er fremtidsperspektiverne på registerområdet vedr. gentestning?

Af Lisbeth Ehlert Knudsen

Registrering af oplysninger om personers genetiske egenskaber rummer mange gode og mange potentielt uheldige perspektiver. Det er derfor væsentligt at sikre at registrene er pålidelige, fyldestgørende og at der er fuld kontrol med hvem der har adgang til oplysningerne og hvorledes oplysningerne bliver brugt.

Blandt de gode aspekter er muligheden for at systematisere viden og bruge den i forebyggelsessammenhænge. Registerne er nødvendige for forskere og administratorer, som gerne vil have et overblik over status på f.eks. sygdomme og registrene kan også bruges til at se sammenhænge mellem sygdomme og udsættelser, bopæl, familie m.m. Det er også muligt at følge tidsmæssige sammenhænge.

Registerne kan også bruges kommercielt f.eks. af lægemiddelindustrien, som forsker i hvordan genetiske egenskaber har indflydelse på om lægemidler virker eller ej og hvorvidt lægemidler skal gives i små eller store mængder. Der er således en sammenhæng mellem sygdom og genetiske egenskaber, som lægemiddelindustrien er meget interesseret i at undersøge, bl.a. ved at opbygge såkaldte biobanker, hvor prøver gemmes indtil nye undersøgelser kan udføres.

Danmark er kendt for pålidelig sygdomsregistrering, f.eks. Landspatientregisteret, der rummer alle hospitalsindlæggelser og diagnoser, Cancerregisteret som rummer alle cancer diagnoser osv. Der er derfor stor interesse for at lave undersøgelser i Danmark og andre nordiske lande.

Oplysningerne om resultater af genetiske test kan misbruges hvis de diskriminerer personen f.eks. ved at man ikke kan få arbejde, ikke kan blive forsikret, behandles anderledes i skole eller hospitalssystem. Historien giver os eksempler på at oplysninger om andre følsomme personkarakteristika som religion, politisk overbevisning eller seksuel orientering har været misbrugt. Der er derfor i nogle lande, f.eks. Tyskland stor modvilje imod at lade sig registrere. I Danmark er der strenge krav til registre og til kobling af oplysninger fra registre, hvilket betyder at der normalt er stor velvilje til at deltage i undersøgelser, hvor personfølsomme oplysninger bliver registreret.

Beskyttelse af individuelle data

Misbrug af data og prøver fra enkeltindivider kan mindskes ved kode for det personligt identificerbare og man opererer med følgende grupper:

Anonym: Prøven kan ikke henføres til en person, idet man ikke ved hvorfra den kommer

Anonymiseret: Prøver som oprindeligt blev indsamlet med kendskab til hvem der var donor, men hvor koden der fortæller om sammenhængen er slettet.

Kodet: Prøver som blev indsamlet med kendskab til hvem der var donor, og hvor en kode fortæller om sammenhængen. Koden er ikke cpr. nr. men en anden tal/bogstavskombination, som udgør en kode. Afkodning kan kun gøres af den person, som har nøglen mellem koden og cpr.

Identificerbar: Det fremgår umiddelbart hvem der har afgivet prøven

Informationen til og fra personen med oplysningerne afhænger af om oplysninger er identificerbare, kodede eller anonyme

Kategori	Personherførbart	Personen kan opspores	Personen kan trække sine data ud	Personen kan informeres om nye resultater
Identificerbar	Ja, direkte	Ja	Ja med umiddelbart virkning	Ja
Kodet	Indirekte, via koden	Ja, via koden	Ja med umiddelbart virkning	Ja
Anonymiseret	Nej, koden er slettet	Nej	Nej	Nej
Anonym	Nej	Nej	Nej	Nej

Ovenstående kategorier er beskrevet af det europæiske lægemiddelagentur i forbindelse med en vejledning til lægemiddelindustrien og brug af genetiske oplysninger ved udvikling af lægemidler.

Salg af registre

I 1998 vedtog det islandske Alting at oprette en central islandsk database med helbredsoplysninger om alle islændinge. Databasen blev udbudt til salg. Der var automatisk inklusion i databasen af alle islændinge, som aktivt måtte melde sig ud hvis de ikke ønskede at indgå. Lægemiddelfirmaet Roche købte retten til at trække på databasen sammen med Decode, som er et firma, der oprenser DNA fra prøver og analyserer for genetiske egenskaber. Der har været megen diskussion af, om det var rimeligt at sælge oplysningerne. I Island og andre mindre samfund kan man yderligere koble til oplysninger i slægtsgeisteret, som giver endnu mere information om familiemønstre.

Fordelene ved at sælge registre er den større udnyttelse af informationer, som kan komme mange til gode i fremtiden gennem bedre kortlægning af sygdomsmønstre og behandlingsformer. Ulemperne er privatisering af nogle oplysninger, man kan hævde er offentlige og risikoen for lukket adgang for andre forskere til registeret.

Hvordan vil man håndtere datamængden ved evt. testning af store befolkningsgrupper? Her kan der peges på såvel den offentlige som den private registrering af oplysninger. Uanset hvad der vælges er det vigtigt at sikre fuld indsigt i, hvordan oplysninger kommer ind og ud af registeret.

Man kan vælge det totale **informerede samtykke** hvor personerne selv skal give tilladelse til alt hvad der går ind og ud af registrene om dem. Det forekommer uoverskueligt i forhold til gentagne genetiske test. Det er også muligt at delegere samtykket til f.eks. de videnskabetiske komiteer. Dette system er f.eks. anvendt af Kost og Kræft undersøgelsen. **Retten til at vide og ikke at vide** må også beskyttes således at personer til enhver tid skal kunne få oplysninger om sig selv, efter at have anmodet herom.

Hvem skal have adgang til oplysninger om genetiske test og hvorfor.

Forskere og andre har i dag adgang til oplysninger om helbredsforhold, efter ansøgninger til Sundhedsstyrelsen og de videnskabetiske komiteer. Der kan være behov for at lave retningslinier for hvem der kan få fat i disse oplysninger.

Referencer:

Lisbeth E. Knudsen og Lene Koch (2000): Ethiske problemer ved genetiske undersøgelser af DNA i projekt-blodprøver. BioZoom 3:22-23.

Hvilke former for samarbejde og koordination eksisterer der nationalt?

Af Steen Kølvråa

I forhold til de fleste andre lægelige specialer adskiller den kliniske genetik sig ved, at specialets sygdomsspektrum hidtil har bestået af ekstremt mange, hver for sig ofte yderst sjældne sygdomme. At arbejde hensigtsmæssigt under disse betingelser indebærer udstrakt brug af internationale databaser, hvor man kan hente de nyeste oplysninger om alle disse sygdomme. Skønsmæssigt drejer det sig om mange tusinde sygdomme, som i den sidste ende formentlig hver vil blive knyttet sammen med defekt i et bestemt gen. At dække analysespektret totalt involverer derfor i den sidste ende mindst lige så mange gentests som der er sygdomme. Da vi således på sigt vil komme til at tale om tusinder af forskellige gentests, er det indlysende at det enkelte laboratorium ikke kan dække mere end en lille fraktion af testene, og man vil for den resterende del være henvist til at finde et laboratorium ude i verden, som specialiserer sig i netop denne test. For at bevare blot et minimum af overblik må man også omkring gentest-udbudet benytte databaser, hvor udbydere er opført. Ud over brug af databaser søger de klinisk genetiske afdelinger meget aktivt at opnå mere personlige kontakter, da dette øger vore muligheder for at bedømme kvaliteten af de udbudte tests.

På basis af disse indledende kommentarer må det være indlysende, at samarbejde og koordination såvel nationalt som internationalt må være et meget vigtigt element, når man taler gentests.

Inden de eksisterende forhold her i Danmark præsenteres, skal visse mere principielle synspunkter vedrørende forskning, udvikling, metoder og rådgivning på gentestområdet fremføres:

Forskning/udvikling

Første prioritet her må være høj kvalitet. Med tanke på hvor ressourcekrævende frontlinieforskning i dag er, vil høj kvalitet ofte indebære fokusering af større ressourcer om mere begrænsede felter, og altså ikke forsøg på at brede ressourcer ud til at dække det bredest mulige spektrum af analyser. Det er herudover en udbredt og formentlig korrekt opfattelse, at kreativ forskning trives bedst uden for meget styring, hvorfor forsker-teamet til en vis grad selv ud fra interesser bør definere forskningslinien, her forstået som hvilke arvelige sygdomme og tests, der skal forskes i. Dette forhindrer selvsagt ikke, at veletablerede tests kan udvikles ret problemfrit, når behovet er til stede.

Metoder

I tråd med de indledende kommentarer må det anses for hensigtsmæssigt, at laboratorier fordeler udbudet af gentests imellem sig og ikke i for høj grad dublerer.

Argumenterne herfor er dels at der er en dårlig ressourceudnyttelse i, at flere udfører samme test, i særdeleshed hvis der er mange andre gentests, der slet ikke udbydes, dels at kvaliteten i en test vil lide, hvis den udføres for sjældent. Et laboratorium, der udbyder en gentest, bør derfor have et vist volumen af prøver. Overfor dette grundsynspunkt kan dog fremføres visse modargumenter. For lidt hyppigere analyser kan det således være fordelagtigt med i det mindste to analyse-steder, idet der så om nødvendigt kan ydes back-up for hinanden, ligesom der måske kan argumenteres for, at en vis konkurrence vil højne kvaliteten. Et andet argument for en vis udbredelse af hyppigere analyser er, at de genetiske laboratorier skal deltage i uddannelsen af læger i faget klinisk genetik. Disse læger under uddannelse skal have lejlighed til at stifte bekendtskab med en vifte af gentests, hvilket kan blive vanskeligt, hvis alt bliver for højt specialiseret.

Rådgivning/oplysning

Et meget vigtigt moment her er, at der i tilslutning til at der udføres gentests altid skal gives fyldestgørende information til patienter - og gerne dennes familie - såvel inden beslutningen tages som når et svar foreligger. Informationen skal være korrekt, non-direktiv og leveret på en måde, der svarer til patientens forudsætninger. At informationen er korrekt og non-direktiv burde i sig selv sikre, at samme informationer gives alle steder og at samme sæt af handlemuligheder opstilles for patienter. Løbende koordinering afdelingerne imellem for at sikre ensartethed i håndteringen af patienter er dog ønskelig.

I hvilken udstrækning er så disse mere ideelle forventninger opfyldt i Danmark?

Første svar må være at ikke alt er perfekt. Det er dog her vigtigt at påpege, at gentests er en relativt ny ydelse i sundhedsvæsenet, og at organiseringen derfor endnu ikke har fundet sin endelige form. Det kan derfor forudses, at organisationen fremover langsomt vil blive mere hensigtsmæssig, men det er selvsagt helt rimeligt løbende at diskutere, hvordan en fornuftig udvikling kan fremmes. Principielt kan yderpunkterne i en målrettet udvikling på den ene side være en fast styring, der gennemtrumfer ændringer, og på den anden side være ændringer udløst indefra via frivillige samarbejdsaftaler afdelinger og laboratorier imellem.

I det følgende vil den eksisterende struktur i Danmark blive præsenteret og overvejelser om, hvorledes ændringer kan live sat i gang, vil blive inddraget.

Forskning/udvikling

Lancering af nye gentests vil ofte være foregået af et betydeligt forskningsarbejde, dels med at finde og karakterisere det pågældende gen og derefter med sikkerhed at fastslå relationen mellem ændringer i genet og sygdom. Da mange arvelige sygdomme desuden kan skyldes en righoldighed af forskellige forandringer i det samme gen, vil detaljeret videnskabelig indsigt være en forudsætning for kvalificeret at kunne bedømme konsekvenserne af fundne ændringer. Forskningsaktivitet er

derfor ønskelig ikke kun ved introduktion af en gentest, men også løbende, mens den udbydes.

Hidtil har forskningen i Danmark i vid udstrækning været fri, i hvert fald hvad angår den detaljerede udmøntning af forskningsprocessen. Det overordnede valg af, hvilke forskningsfelter der skal fremmes, har nok været under en vis styring, men mest i form af indirekte styring via tilførselen af økonomiske ressourcer til hele forskningsområder, mens det nok må siges, at det fortsat er de enkelte forskeres interesser, der er den bestemmende faktor for, hvilke konkrete arvelige sygdomme, der udforskes på en given afdeling. En afdelingsledelse - eller for sags skyld en amtslig forvaltning - kan selvsagt beordre udvikling af bestemte tests, men et manglende videnskabeligt engagement sideløbende med den praktiske udvikling vil for mange tests forringe kvaliteten.

Som ovenfor omtalt mener mange at en kraftigere styring af forskningsprocessen vil have negative konsekvenser, mest fordi forskning kan anses for en kreativ proces, hvor den rette "kemi" mellem forskere, der samarbejder, er meget vigtig. Frivillige samarbejder anser de fleste derimod for særdeles ønskelige, og er også vidt udbredte i den danske forskerverden, hjulpet godt på vej af, at den danske forskerverden er relativ lille.

Metoder

Historisk set kom en stor del af gentestene ud af forskningslaboratorierne, og da en national styring af forskningsfelter har været så godt som ikke eksisterende, er der intet mærkeligt i at det danske gentest-marked i starten ikke så særligt velorganiseret ud. Der har således været en tendens til dublering, idet flere forskergrupper ofte har været i gang i forskningsfelter, hvor der skete spændende ting, mens andre, mere stationære felter ikke har haft så stor interesse. Eksempler på sådanne spændende forskningsfelter, hvor flere grupper var forskningsmæssigt aktive og så senere alle har udbudt samme tests er undersøgelser for arvelig bryst- og tyktarmskræft. For begge disse sygdomme må der på nuværende tidspunkt siges at være for mange laboratorier, der udbyder samme test, mens andre tests i samme område ikke udbydes.

Ved siden af disse forskningstunge gentests er der løbende fra forskellige laboratorier blevet udbudt veletablerede tests, hvor anledningen ikke så meget er forskningsinteresse som en lokal efterspørgsel efter testen. Her er argumenterne for koordinering med sigte på at undgå dublering selvsagt stærke. Der findes imidlertid intet regelsæt bortset fra lægeansvarslovgivningen på dette område, og principielt kan enhver læge derfor starte op med at udbyde en test. Det danske "gentest-marked" er i nogen grad stadig præget af dette. Frivillige koordineringsbestrebelse begynder dog at komme frem. Således har laboratorier i to jyske amter (Aarhus Amt og Nordjyllands Amt) nedsat et fælles koordineringsudvalg, der skal se på fordelingen

af tests - inklusive gentests - imellem laboratorier i de to amter. Det er ønskeligt om sådanne initiativer kunne etableres også i resten af landet.

I fremtiden vil der sikkert komme yderligere et incitament for koordinering, nemlig som følge af stigende krav om kvalitetssikring. At opnå såkaldt akkreditering af et laboratorium indebærer, at man på rundsendte prøver skal "svare rigtigt", og det kan meget let blive således, at laboratorier frivilligt dropper analyser med lavt volumen, simpelt hen fordi de er for svære at opretholde kvaliteten på.

Rådgivning/oplysning

I Danmark er der endnu så få laboratorier, der udbyder gentests, at udbyderne kender hinanden indgående og mødes i mange sammenhænge, hvor der er anledning til at diskutere måder at håndtere rådgivningen på. Herudover holdes nu og da konferencer med deltagere fra flere laboratorier i en region, og hvor udvalgte patienter gennemgås. Dette er eksempelvis tilfældet indenfor onko-genetikken. Endelig indgår der kurser i disse emner i speciallægeuddannelsen i klinisk genetik, ligesom der i Danmark har været videnskabelige møder i denne emnekreds.

Der er ikke foretaget systematiske undersøgelser om, hvorvidt information givet forskellige steder i systemet er ensartet og fyldestgørende, men indtrykket er, at der på de fleste områder er bred enighed om, hvordan rådgivning/oplysning skal foregå.

Eneste sted, hvor der synes at eksistere mere principiel uenighed er på det grundlæggende spørgsmål om, hvorvidt gentests skal forbeholdes til patienter, der med sikkerhed har fået fyldestgørende informationer fra læger, specielt uddannet til dette, eller om læger generelt skal kunne ordinere gentests. Denne problematik vil dog i nær fremtid blive genstand for et udvalgsarbejde.

Koordination og samarbejde

Af Marianne Schwartz

Hvilke former for samarbejde og koordination eksisterer der internationalt?

(Jeg har i det følgende hovedsageligt beskæftiget mig med Europæisk samarbejde)

Forskning og udvikling

Siden DNA-analysernes diagnostiske gennembrud i midten af 80'erne har der været en meget kort vej fra egentlig molekylærgenetisk forskning til den direkte anvendelse af den opnåede viden i klinikken. Det er relativt tilfældigt hvilke laboratorier der internationalt har etableret samarbejder. Disse samarbejder er ofte opstået mellem klinikere/forskere der havde interesse for, og klinisk viden om, en ganske bestemt genetisk sygdom (og kontakt til denne patientgruppe), og en molekylærgenetisk gruppe/forsker der havde ekspertise til at foretage kortlægning af sygdomsgener (kobling) og til at identificere sygdomsfremkaldende mutationer. Sådanne samarbejder har været utrolig frugtbare idet de formidlede en kontakt mellem klinikere og molekylærgenetikere, til gavn for begge.

Dette har medført at der opstået mere formaliserede samarbejdsformer/grupper. EU (EEC) har støttet en lang række såkaldte ”*concerted actions*”, der havde til formål at etablere samarbejde, udveksle metoder etc. inden for bestemte sygdomme: Cystisk fibrose, Fragilt X-syndrom, Charcot-Marie-Tooths sygdom og Duchennes muskeldystrofi, for at nævne nogle få.

Det vigtigste ”*spin-off*” af dette er at folk kender hinanden og derfor har haft mulighed for at etablere mere uformelle samarbejder og kontakter.

Derudover er der, som ved al anden forskning, et bredt internationalt samarbejde mellem forskergrupper. Der afholdes mange internationale kongresser og andre møder.

Gentestmetoder og –procedurer (kvalitetssikring)

Der er helt sikkert et meget stort behov for genetisk testning, og alle laboratorier kan ikke dække alle gener/sygdomme. Der er derfor med EU-støtte etableret et netværk (EDDNAL: *European Diagnostic DNA Laboratories*). EDDNAL har en hjemmeside (www.eddnal.com) hvor man kan søge på sygdomme, gener, etc. Man har således i teorien mulighed for at finde et laboratorium i nærheden der er/burde være villig til at modtage en prøve med henblik på genetisk diagnostik for en bestemt sygdom. Ideen er meget god, men har også tydelige mangler. Mange laboratorier ønsker at være med på listen, men er ikke i stand til at yde den pågældende test. Nogle laboratorier svarer ganske enkelt ikke på en henvendelse. Der eksisterer heller intet krav om kvalitetssikring for at være med i dette netværk. Et europæisk forsøg på at få indført ensartede og generelt godkendte metoder og kvalitetssikring for gentest er EMQN (EMQN: *European Molecular Genetics Quality Network*). EMQN begyndte sine aktiviteter i 1999 og har opnået 3 års støtte fra EU (*Standards Measurement and testing Programme*).

EMQN blev oprettet med det formål at skabe og vedligeholde standarder for diagnostiske molekylærgenetiske test i EU, ved at tilbyde og formidle protokoller for ekstern kvalitetssikring (EQA) og ”best practice” laboriemetoder. EQA i molekylærgenetisk testning betyder at man tester hvert enkelt laboriums ydelser mod en accepteret og uafhængig standard. Det er vigtigt at forstå at molekylærgenetiske test normalt er kvalitative (en given mutation påvises, eller den påvises ikke), i modsætning til andre kliniske laborieydelser, der næsten altid er kvantitative, hvor man har mulighed for at fastsætte et referenceområde (den målte parameter har en eller anden størrelse, der sammenlignes med et normalmaterials referenceinterval). Det var derfor vigtigt at særlige kvalitetstestprogrammer blev etableret.

I praksis får deltagende laborier tilsendt en række DNA-prøver med angivelse af hvilke test det drejer sig om. Testen er anonym og der gives en bedømmelse af både laboratoriesvaret og den genetiske konklusion. Antallet af mulige deltagerlaborier har været få (økonomiske grænser), men der arbejdes på at videreføre hele ideen, men med brugerbetaling.

Skønt denne måde for kvalitetssikring kun har eksisteret i få år, har det klart vist sig at dette er en vigtig og meget nødvendig mulighed for at teste sit eget laboratorium, men også for at kunne udvælge ”blåstemplede” laborier, når det er nødvendigt at sende prøver til analyse hos andre.

EMQN arrangerer endvidere ”*best practice*” møder for enkelte, udvalgte sygdomme, hvor repræsentanter fra de enkelte lande kan deltage. På disse møder gennemdiskuteres problemer og faldgruber for den udvalgte sygdom. Her har alle mulighed for at deltage i diskussionerne og i udarbejdelsen af et slutdokument der er offentligt tilgængeligt på EMQNs hjemmeside.

Rådgivning/oplysning

European Society of Human Genetics (ESHG) er en europæisk sammenslutning med medlemmer fra hele Europa.

I dette selskab er nedsat en ”*Professional and Public committee*” der løbende udarbejder rekommandationer. Disse omhandler emner som *Databases and DNA banking* og *Genetic Services Provision*, der ligger til diskussion for alle på ESHGs hjemmeside. Under udarbejdelse er: *From Good Service to Sound Clinical Practice*.

Vedrørende oplysninger for lægfolk

Der findes mange hjemmesider med udmærkede forklaringer på arvelige sygdomme, arvemassens opbygning, gen-test etc.

HUGO (Human Genome Organisation) har en hjemmeside med gode *links* på den side der hedder

”*Public Understanding of Science*”

Hvilke problemer kan der være i forbindelse med det internationale samarbejde? Hvorledes kan man i givet fald tænke sig at løse dem?

Generelle problemer er, som altid ved samarbejde, at tingene tager for lang tid. I mange tilfælde er det folk der ikke har nær kontakt til de daglige problemer der sidder i diverse komiteer.

Hvilke lande deltager? Hvilke lande deltager ikke? Hvilke problemer kan det give? Og hvorfor? Hvad betyder kulturelle og religiøse forskelle for samarbejdet?

Som ovenfor anført; Jeg kender mest til de europæiske samarbejder. Her deltager langt de fleste lande; efter evne, dvs. efter økonomisk formåen. Der er kulturelle og religiøse forskelle, men de er ikke uoverkommelige. Det drejer sig om holdninger til prænatal diagnostik, test af mindreårige etc.

Hvilke resultater af det internationale samarbejde er offentligt tilgængelige?

Så at sige alle. Beslutninger, rekommandationer etc. lægges ud på nettet.

Hvilke værdier vil der være ved at arbejde frem mod en international aftale på gentestningsområdet?

Det vil være af stor betydning at der opnås enighed om hvilke laboratorier der må udføre genetiske test, og hvordan gentest-resultater formidles til brugeren.

Hvilke former for international styring finder sted på området? Hvorledes fungerer denne styring?

Der er mig bekendt ingen international styring.

NOTABENE: den største fare vedr. gentest er de kommercielle laboratorier der faldbyder gentest, for ”hvad som helst”. (For nylig en dansk hjemmeside: DNAtest.dk) Jeg tror bestemt at kommercielle laboratoriers analyser kan være gode nok, men forståelse og formidling af resultatet, udredning, forklaring og genetisk rådgivning mangler. Det er ikke nok at tro at man kan rådføre sig med de praktiserende læger. Disse har ikke den fornødne genetiske viden, og har næppe heller den fornødne tid til at rådgive en hel familie.

Lovgivning om gentest

Af Mette Hartlev

1. Dansk og international regulering af genetiske undersøgelser

1.1 Oversigt

I Danmark er der ikke særlig lovgivning om genetiske undersøgelser. Reglerne for hvem, der kan foretage en genetisk undersøgelse, hvornår man kan foretage den og hvilke rettigheder borgerne har i den sammenhæng, følger af de almindelige regler på sundhedsområdet. Dansk lovgivning skal dog ses i sammenhæng med internationale regler. Her er det især Europarådets Konvention om Menneskerettigheder og Biomedicin, som er relevant. Konventionen er ratificeret af Danmark hvilket betyder at danske regler skal være i overensstemmelse med konventionen.

Selvom der ikke er lavet specielle regler for genetiske undersøgelser, er man i dansk lovgivning ikke uopmærksom i forhold til de beskyttelsesbehov der kan være for patienter i forbindelse med genetiske undersøgelser og anvendelse af genetiske oplysninger. På nogle få områder - nemlig i relation til ansættelsesforhold og forsikringsforhold - har man lovgivet om *anvendelse* af oplysninger som er kommet frem i forbindelse med en genetisk undersøgelse.

1.2 Hvem kan lave genetiske undersøgelser?

Ifølge den norske bioteknologilov skal man have en særlig autorisation og tilladelse til at udføre præsymptomatiske genetiske undersøgelser (undersøgelser af raske). Tilsvarende regler findes ikke i Danmark. Hvis man skal tage en blodprøve, vævsprøve eller fostervandsprøve fra patienten, kræves det dog, at der er en ansvarlig læge involveret. Læger har nemlig eneret på at foretage "operative indgreb" på patienter, og udførelse af disse prøver betragtes som et operativt indgreb.

Selve undersøgelsen af blodprøven eller fostervandsprøven har lægen derimod ikke eneret på at udføre. Hvis man kan foretage en gentest på en prøve, som ikke forudsætter et operativt indgreb - fx. en afklippet negl eller "mundhuleskrab" - behøver der således slet ikke at være en læge involveret. Det samme er tilfældet hvis patienten selv kan tage en blodprøve. Derfor er det ifølge sundhedslovgivningen ikke ulovligt hvis fx en virksomhed udbyder gentests på internettet hvor man selv kan sende en DNA-prøve ind til analyse. I Norge vil dette være ulovligt, da det som sagt kræver en særlig tilladelse at udføre genetiske undersøgelser på raske personer.

1.3 Hvornår kan man foretage en genetisk undersøgelse?

Læger, som laver genetiske undersøgelser, skal foretage en lægefaglig vurdering af om der er grundlag for at foretage undersøgelsen. Det kan der fx være hvis patienten har symptomer på en genetisk sygdom, eller hvis en rask patient stammer fra en

familie med genetiske sygdomme. Hvis der ikke er en lægefaglig grund til at foretage en genetisk undersøgelse, har en patient ikke noget krav på dette.

Læger har et *fagligt ansvar* i forbindelse med diagnostik og behandling som også omfatter genetiske undersøgelser. Lægens faglige ansvar fremgår af lægeloven, som indeholder en generel pligt for lægen til at optræde med “omhu og samvittighedsfuldhed”. Lægelovens regler suppleres i forbindelse med genetiske undersøgelser af en bestemmelse i Europarådets Konvention om Menneskerettigheder og Biomedicin. Af artikel 12 i denne konvention fremgår det, at

Tests, som kan forudsige genetiske sygdomme, eller som enten kan identificere personen som bærer af et gen, der er ansvarlig for en sygdom, eller afdække en genetisk prædisposition eller modtagelighed for en sygdom, må kun udføres af helbredsmæssige grunde eller i forbindelse med forskning med et sundhedsmæssigt formål og under forudsætning af passende genetisk rådgivning.

Ifølge denne bestemmelse må man ikke lave genetiske undersøgelser som kan afsløre sygdomsforhold medmindre det sker af helbredsmæssige grunde eller i forbindelse med sundhedsfaglig forskning. Det betyder fx at man ikke må lave sådanne undersøgelser i forbindelse med ansættelsesforhold og i en forsikringssammenhæng (se nærmere afsnit 2).

Denne bestemmelse kan man håndhæve over for danske læger, men spørgsmålet er hvordan man sikrer at virksomheder uden ansvarlige læger - fx via internettet - tilbyder gentests til andre end helbredsmæssige.

1.4 Hvilke rettigheder har patienten i forbindelse med genetiske undersøgelser?

I forbindelse med enhver form for undersøgelse og behandling af patienter, er det et grundlæggende princip, at patienten skal give et *informeret samtykke*. Man betegner også dette som patientens *selvbestemmelsesret*. Der findes regler om dette i patientretsstillingsloven og i den bekendtgørelse og den vejledning, som uddyber patientretsstillingslovens regler. Det betyder at en læge ikke må foretage en genetisk undersøgelse af en patient, uden at vedkommende er blevet informeret om dette og har givet sit samtykke til undersøgelsen. Det er ikke nok at informere patienten om at man vil foretage en undersøgelse. Patienten skal også informeres om, hvad undersøgelsen går ud på, hvilke resultater, der kan komme ud af undersøgelsen, og hvilke konsekvenser en sådan undersøgelse kan have for patienten. Tanken bag det informerede samtykke er nemlig at patienten skal have et klart billede af undersøgelsen og dennes konsekvenser før vedkommende giver sit samtykke. Ellers svarer det til at købe en brugt bil ubeset.

Af artikel 12 i Konventionen om Menneskerettigheder og Biomedicin fremgår det også, at der skal ydes en “passende genetisk rådgivning” i forbindelse med genetiske undersøgelser. Den information man giver patienten, skal således omfatte genetisk rådgivning. For tiden udføres genetiske undersøgelser på særlige afdelinger og institutter hvor personalet har erfaring med at give genetisk rådgivning. Hvis genetiske undersøgelser i fremtiden skal foretages hos den praktiserende læge, vil det formentlig være nødvendigt at udarbejde særlige retningslinier for at sikre en forsvarlig genetisk rådgivning. Hvis genetiske undersøgelser foretages uden lægers eller andre sundhedspersoners medvirken, er vi imidlertid helt uden for patientretsstillingslovens virkefelt. Her kan det være vanskeligt at håndhæve et krav om at der skal ydes genetisk rådgivning. Dette er en af grundene til, at man i den norske bioteknologilov stiller krav om at institutioner, som udfører præsymptomatiske genetiske undersøgelser, skal have en autorisation til dette. Hermed er det også muligt at sikre sig og kontrollere, at institutionen er i stand til at give en passende genetisk rådgivning i forbindelse med undersøgelsen.

Patienten har ret til at blive informeret, men det følger også af patientens selvbestemmelsesret, at der er en *ret til ikke viden*. Nogle gange ønsker patienter ikke at vide hvad de fejler, eller hvordan helbredelsesudsigterne er. Og dette skal lægen og andre sundhedspersoner respektere. Denne ret til ikke viden er særdeles relevant i forbindelse med genetiske undersøgelser. Dette hænger sammen med, at man i forhold til flere genetiske sygdomme ikke har en effektiv behandling. Derfor kan det være belastende for patienten at få foretaget en genetisk undersøgelse, hvis det ikke er muligt at forebygge eller behandle den genetiske sygdom. Dette gælder især hvis der er tale om alvorlige lidelser. Patientens ret til ikke viden fremgår også af patientretsstillingsloven.

Som man kan se, er patientens selvbestemmelsesret meget central når man skal indkredse patientens rettigheder i forbindelse med genetiske undersøgelser. Det er imidlertid ikke alle patienter som har denne selvbestemmelsesret, da selvbestemmelsesretten forudsætter, at man har mentale ressourcer til selv at tage stilling til undersøgelse og behandling. Mindre børn kan således ikke have selvbestemmelsesret. I patientretsstillingsloven anvender man en 15-års grænse for hvornår børn er store nok til selv at tage stilling til undersøgelse og behandling. For yngre børn er det forældrene der tager stilling. Men det kan give særlige problemer i forbindelse med genetiske undersøgelser. Hvis forældrene fx gerne vil have lavet en genundersøgelse af barnet - eller måske har fået lavet en sådan undersøgelse af barnet i fosterstadiet - får barnet i realiteten ikke selv mulighed for at tage stilling til, om det ønsker viden eller ikke viden om sine gener. Der er ikke klare regler på dette område, men det vil være bedst stemmende med lovgivningen at undlade at foretage genetiske undersøgelser af børn, medmindre det kan have en sundhedsmæssig betydning at teste barnet inden det bliver stort nok til selv at tage stilling. Det kan fx være fordi man kan behandle sygdommen eller forebygge denne i barnealderen. Den PKU-test, man laver på alle nyfødte, har således det formål at sætte ind med tidlig

behandling, hvis det viser sig at barnet har Føllings syge. Ifølge den norske bioteknologilov er det ikke lovligt at lave præsymptomatiske genetiske undersøgelser på børn under 16 år, medmindre det er muligt at mindske eller forhindre sygdommens skadevirkninger ved behandling.

2. Anvendelse af gentest og genetiske oplysninger i forsikrings- og ansættelsesforhold

Det fremgår af Konventionen om Biomedicin og Menneskerettigheder, at man kun må foretage genetiske undersøgelser med henblik på sundhedsmæssige formål. Hvis man undersøger borgernes gener for at vurdere, om man vil ansætte en person eller vil tilbyde en livsforsikring, vil det være i strid med konventionen. Det fremgår også af konventionens artikel 11, at enhver form for uretfærdig forskelsbehandling mod en person på grund af dennes gener er forbudt.

Her i landet blev man ret tidligt opmærksom på behovet for at beskytte borgerne mod genetisk diskrimination i ansættelses- og forsikringsforhold. Der har været lovgivning om dette siden 1997.

På *arbejdsmarkedet* fremgår det af lov om brug af helbredsoplysninger på arbejdsmarkedet, at en arbejdsgiver hverken må anmode om, modtage eller gøre brug af en undersøgelse, som kortlægger lønmodtagerens *anlæg* for at udvikle sygdomme i fremtiden. Der er således forbud mod at anmode om at få udført en præsymptomatisk genetisk test og forbud mod at modtage eller bruge en allerede udført test. Der er dog i loven et *supplement* til dette forbud. Arbejdsgiveren kan således tilbyde den ansatte at få foretaget en undersøgelse, der kan afdække sygdomsanlæg hvis forholdene i arbejdsmiljøet gør det rimeligt af hensyn til lønmodtageren selv eller andre ansatte. Arbejdstilsynet skal orienteres forud og kan nedlægge veto. Der er tale om et tilbud til lønmodtageren, og dermed er det op til den enkelte selv, om han eller hun vil tage imod tilbuddet. Der er særlige regler i loven om information og samtykke til lønmodtageren i forbindelse med undersøgelsen, og arbejdsgiveren må ikke få oplysninger om udfaldet af undersøgelsen. Formålet med denne bestemmelse er at gøre det muligt for den enkelte lønmodtager selv at forebygge risikoen for at udvikle en lidelse på grund af en kombination af genetisk disponering og forhold i arbejdsmiljøet.

I forbindelse med *forsikringer* er der en særlig regel i forsikringsaftalelovens § 3a om brug af genetiske oplysninger. Det fremgår af denne bestemmelse at forsikringsselskabet ikke må anmode om, indhente, modtage eller bruge oplysninger, der kan belyse en persons arveanlæg og risiko for at udvikle eller pådrage sig sygdomme. Dette forbud omfatter også tests, der viser at man ikke fejler noget. Man må heller ikke spørge om man har fået foretaget en genetisk undersøgelse. Derimod må forsikringsselskabet gerne indhente oplysninger om både forsikringstagerens eget

helbred og familiemedlemmers aktuelle eller tidligere sygdomme. Derfor kan forsikringsselskabet godt få viden om genetiske sygdomme i familien og lægge vægt på dette, når man tager stilling til om man vil tilbyde en forsikring. Det kan nogle gange være svært at vurdere om man *har* en sygdom, som man skal oplyse om, eller man alene har et *anlæg* for at udvikle en sygdom.

Reglerne om brug af genetiske undersøgelser og genetiske oplysninger i ansættelsesforhold og forsikringsrelationer har både det formål at beskytte den enkeltes ret til ikke viden og at beskytte mod uretfærdig forskelsbehandling. På begge områder er retten til ikke viden godt beskyttet. Man undgår således at blive fristet til at få foretaget en genetisk undersøgelse, som man i realiteten ikke ønsker, fordi man gerne vil have et arbejde eller en forsikring. Derimod er der ikke den samme beskyttelse mod forskelsbehandling. I en forsikringsammenhæng kan man blive forskelsbehandlet, fordi der er genetiske lidelser i familien. Også selvom man selv er blevet "frikendt" ved en genetisk undersøgelse. Forsikringsselskabet må nemlig ikke kende til eller lægge vægt på den "frikendende" undersøgelse. På arbejdsmarkedet er man beskyttet mod forskelsbehandling begrundet i ens anlæg for at udvikle sygdomme. Hvis man derimod allerede har symptomer på en sygdom, kan det være sagligt for arbejdsgiveren at lægge vægt på dette i forbindelse med ansættelsesforholdet.

Det er kun på arbejdsmarkedet og i forsikringsforhold at der er særlige regler om genetiske undersøgelser og anvendelse af genetiske oplysninger. Det er dog ikke de eneste områder hvor der kan være behov for regler. I forbindelse med godkendelse af adoptanter lægges der også vægt på helbredsforhold. Adoptionsnævnet har i en enkelt sag taget stilling til en sag hvor et yngre par ikke kunne godkendes som adoptanter, fordi der i kvindens familie var forekomst af brystkræft som adoptionsmyndighederne mente kunne være genetisk bestemt. Adoptionsnævnet slår dog i sin afgørelse fast, at godkendelse som adoptant ikke må betinges af at der foretages en genetisk undersøgelse. Nævnet når frem til en rigtig afgørelse, men man kan diskutere om der ikke bør være klare regler om dette i adoptionsloven.

3. Dilemmaer når ret til viden og ret til ikke viden kolliderer

Genetiske sygdomme er familierelaterede og berører derfor ikke alene patienten, men også dennes familiemedlemmer. Derfor kan der i nogle situationer opstå et vanskeligt dilemma mellem retten til viden og retten til ikke viden.

Det er normal praksis i forbindelse med genetiske undersøgelser at opfordre den person, der bliver undersøgt, til selv at tale med andre familiemedlemmer om risikoen for den genetiske lidelse og muligheden for at få foretaget en undersøgelse. I forhold til nogle genetiske sygdomme kan det være en helbredsmæssig fordel at få lavet en genetisk undersøgelse, da det er muligt at forebygge sygdommen eller sætte

ind med tidlig behandling. Her kan det være en fordel for familiemedlemmer at blive orienteret. I forhold til andre sygdomme er der ingen behandlingsmuligheder, og her er det mindre oplagt at man skal kontakte familien. I forbindelse med disse sygdomme kan der være en interesse i ikke viden hos familiemedlemmer som man bør respektere. Sundhedspersonalet kan vejlede patienten om dette, men har i sidste ende ingen indflydelse på om patienten vælger at informere familien. Derfor diskuterer man også om det skal være muligt for sundhedspersonen at lave opsøgende genetisk virksomhed i forhold til familiemedlemmer som muligvis kan være bærere af et sygdomsgen. Der er ingen særlige regler om dette i lovgivningen. Derfor må man foretage en afvejning, som dels involverer spørgsmålet om, hvorvidt der er grundlag for at bryde tavshedspligten i forhold til den patient, som allerede er undersøgt, og dels involverer spørgsmålet om respekt for det opsøgte familimedlems ret til ikke viden. Man kan argumentere for at det bør være muligt at opsøge familimedlemmer, hvis der er tale om en alvorlig genetisk lidelse, hvor man har mulighed for enten at forebygge sygdommens opståen, sætte ind med tidlig behandling eller mildne sygdomsforløbet. Det er dog ikke endeligt afklaret hvor grænsen går.

I forbindelse med fosterdiagnostik kan der opstå et helt specielt dilemma. Hvis der i faderens familie er en alvorlig genetisk sygdom, som han ikke ønsker at blive undersøgt for, kan en fosterundersøgelse komme til at afsløre at han har genet. Da faderen ikke selv har indflydelse på om der skal foretages en fosterundersøgelse, kan moderen således påføre faderen en viden som denne ikke ønsker. Denne situation er svær at undgå medmindre man vil give faderen mulighed for at nedlægge veto mod at moderen får foretaget en undersøgelse af fosteret.

Netop fordi genetiske undersøgelser berører andre end patienten, kan der opstå dilemmaer som er svære at håndtere. Eksistensen af disse dilemmaer er ikke særlig synlig i den danske lovgivning, og de må derfor i vidt omfang håndteres gennem sundhedspersonalet afvejning mellem forskellige, modsatrettede hensyn.

4. Afsluttende bemærkninger

Indtil videre har man været tilbageholdende med at udforme særlige regler for genetiske undersøgelser i Danmark. Der findes dog særlig lovgivning for anvendelse af genetiske oplysninger i ansættelses- og forsikringsforhold.

På nuværende tidspunkt udføres hovedparten af de genetiske undersøgelser på særlige institutter og afdelinger, hvor der er ansat sundhedspersonale med en omfattende faglig ekspertise og med stor erfaring i at håndtere de særlige forhold, der gør sig gældende i forbindelse med genetiske undersøgelser. Dette er måske forklaringen på at man ikke har følt noget påtrængende behov for at regulere dette område.

På længere sigt må man imidlertid forvente, at genetiske undersøgelser vil blive foretaget af sundhedspersonale uden omfattende ekspertise eller af personer uden sundhedsfaglig baggrund. Dette aktualiserer i høj grad spørgsmålet om regulering på dette område. I Norge har man med bioteknologiloven fra 1994 søgt at være på forkant med denne udvikling bl.a. ved at stille krav om autorisation til institutioner som udfører præsymptomatiske genetiske undersøgelser. De autoriserede institutioner skal endvidere have en tilladelse til at undersøge bestemte sygdomme. Loven indeholder også regler vedrørende undersøgelse af mindreårige og vedrørende opsøgende genetisk virksomhed. Denne lov forhindrer et frit voksende marked for genetiske test på norsk grund, hvorimod de internetbaserede ydelser kan være sværere at regulere.

Dette område indeholder således nogle store udfordringer for lovgivningen og lovgiver - udfordringer som det er på tide at tage op.

Gentestning

Af Mogens Kring

Patent på genteknologi er ikke nyt

- At give patent på genteknologi er *ikke* nyt!

Den praksis, der ligger til grund for patenteringen af genteknologiske opfindelser har været hverdag i gennem mange år i Danmark – også længe før vi implementerede det biodirektiv, der nu regulerer området.

Der er i Danmark ca. 150 patenter, som falder inden for området human genteknologi, og bl.a. har flere danske virksomheder patenter, som i høj grad er hele grundlaget for megen af den medicin, som vi har brug for til at bekæmpe og behandle alvorlige sygdomme

Kontrakten mellem opfinder/virksomhed og samfundet

- Samfundet har brug for udvikling – innovation – for at sikre stadig bedre og mere velfærd for danskerne. Heri har patenter sin berettigelse.
- Patent er et incitament til opfindere og virksomheder til at investere energi og penge i at finde på noget nyt.

Patentsystemet fremmer den industrielle udvikling ved at give opfindere og virksomheder en tilskyndelse til at udvikle nyt ved at give dem en eneret til at udnytte innovationen i en årrække og derved få investeringer i forskning og udvikling hjem og forrentet. Til gengæld får samfundet både glæde af selve opfindelsen og indsigt i selve indholdet af opfindelse – et indhold virksomhederne ellers vil vælge at holde hemmeligt.

Derfor er det vigtigt, at der patenteres – også inden for det genteknologiske område. For virksomheder, som udfører forskning og udvikling, er det helt afgørende at kunne opnå patent for herigennem at beskytte sine forskningsresultater mod andres udnyttelse. Det er den økonomiske forudsætning for, at den enkelte virksomhed kan fortsætte sin forskning, som i sidste ende også kommer samfundet og borgerne til gode f.eks. gennem nye mediciner, der bekæmpelse af en række sygdomme.

Hvis opfindere/virksomheder ikke kan få patent, er det helt sikkert, at der vil ske langt mindre produktudvikling. Tilbage vil primært være den offentlige forskning, hvor man bedre kan leve med ikke at få dækket sine udviklingsomkostninger. Samlet set vil det være til ugunst for samfundet.

- En patenteret opfindelse skal offentliggøres 18 måneder efter ansøgningsdatoen.
- Den viden, der offentliggøres hermed, sikrer:
 - at andre ikke behøver at "opfinde den dybe tallerken" igen,
 - at de har et langt bedre grundlag at forske på.

En af patentsystemets store fordele er offentliggørelsen af opfindelser, der sikrer samfundet en teknologisk udvikling. Opfindelser offentliggøres, så andre forskere og virksomheder får mulighed for at udvikle videre ud fra den viden, der ligger i patentet. Patentbeskyttelse gælder nemlig ikke for anvendelse til forsøg, sådan at patenthaver kan blokere for grundforskning og videreudviklinger.

Patentlitteraturen, der rummer offentliggjorte opfindelser, er samtidig en nyttig og uundværlig adgang til teknisk viden, og den inspirerer til den forskning og udvikling, der så at sige "starter på et højere niveau". Patentlitteraturen kan give en status over den nuværende viden inden for et givet teknisk område, og derved fremme en bedre udnyttelse af forskningsmidlerne - man undgår at spille sine forskningsressourcer på at genopfinde.

Alternativet til at beskytte sin opfindelse med et patent, er at man holder den hemmelig. Dvs. risikoen er, at forskningen foregår i det skjulte, og resultat af forskningen forbliver altså en forretningshemmelighed. Andre forhindres derved i at bygge videre på det, der er fundet ud af.

- Et patent er *ikke* en ret til at sætte opfindelsen i produktion – kun en ret til at forbyde andre at bruge opfindelsen.

At få et patent medfører alene, at opfinderen har en juridisk beskyttelse af sin opfindelse i en tidsbegrænset periode på 20 år. I denne tidsbegrænset periode har opfinderen så mulighed for forhindre andre i at udnytte den patenterede opfindelse. Patentretten er med andre ord en forbudsret.

- En patenteret opfindelse må kun sættes i produktion og sælges, hvis virksomheden opfylder alle øvrige krav hertil (f.eks. omkring sundhed, etik, markedsføring, konkurrencevilkår, arbejdsmiljø mv.)

Et patent giver ikke automatisk patenthaveren ret til at sætte sin opfindelse i produktion. Det kan han kun gøre, hvis de love og regler, samfundet har, overholdes. Ikke mindst på det genteknologiske område er mulighederne for udnyttelse af en patenteret opfindelse fastsat i anden lovgivning end patentloven. F.eks. er sundhedsmyndigheders kontrol af et lægemiddel og tilladelse til markedsføring er afgørende for udnyttelsen af patentet.

Hvad er patenter på gener ?

- Når en virksomhed/opfinder får patent på en opfindelse, der knytter sig til et gen, får de *ikke* patent på genet i det enkelte menneske.

Det, der kan patenteres, er en opfindelse, der vedrører en isoleret del (en sekvens) af det menneskelige legeme eller en del af et gen, som på anden måde er frembragt ved en teknisk fremgangsmåde.

Her er det vigtigt at understøtte, at patenter af disse typer **på ingen måde** giver nogen som helst rettigheder over det, der befinder sig i hvert enkelt menneske. Det, der gives patent på – altså de isolerede DNA-sekvenser – findes ikke i naturen. Det, der normalt søges og udstedes patent på, er altså ”syntetiske” DNA-sekvenser.

Og lad mig så blot her til sidst endnu en gang slå fast, at den praksis, der ligger til grund for patenteringen af genteknologiske opfindelser har været hverdag i gennem mange år i Danmark – også når det gælder stofpatenter som f.eks. patent på en isoleret DNA-sekvens. Det vil altså sige længe før implementeringen i dansk patentret af det biodirektiv, der nu regulerer området.

Hvilken lovgivning findes der m.h.t. patentering på området?

Af Jens Schovsbo

A. Lovgivningen på området

1. Indledning - alment om patentretten

En patentret, som har virkning i Danmark, kan - noget forenklet - opnås på to forskellige måder: 1) via en ("dansk") ansøgning til den danske patentmyndighed - **Patent- og Varemærkestyrelsen** (PVS) - eller 2) via en ("europæisk") ansøgning til **Den europæiske Patentorganisation** (EPO, som befinder sig i München). Resultatet bliver i begge tilfælde et "dansk" patent, dvs. et patent, som kan håndhæves i Danmark i henhold til patentlovens regler og den almindelige retsorden.

Patent- og Varemærkestyrelsen udsteder patenter, som kun har virkning i Danmark. Grundlaget for behandlingen er reglerne i den danske **Patentlov**. Hvis PVS efter en gennemgang af ansøgningen finder, at betingelserne i loven - navnlig om "nyhed", "opfindelseshøjde" og "industriel karakter" - er opfyldt, udsteder PVS patent.

EPO behandler ansøgninger på baggrund af reglerne i **Den europæiske Patentkonvention** (EPK). Hvis EPO finder, at en opfindelse opfylder betingelserne i EPK, udsteder EPO patent. EPO kan udstede patenter, som har virkning i alle de lande, som er medlem af EPK. Det er for tiden 20 lande, herunder alle EU-landene (men ikke f.eks. Norge). Opfinderen vælger i forbindelse med indgivelsen af sin (europæiske) ansøgning, i hvilke(t) land(e) han ønsker patentet. For at et patent, som er udstedt af EPO, kan få virkning i Danmark, skal det oversættes til dansk. De nationale patentmyndigheder - i Danmark: PVS - må ikke foretage deres egne undersøgelser af, om patentet efter deres opfattelse opfylder lovens betingelser.

Når et europæisk patent er oversat til dansk, behandles det helt som et patent udstedt af PVS. Spørgsmålet om patentets gyldighed skal således afgøres efter dansk ret. Finder en dansk domstol - eller Patent- og Varemærkestyrelsen - at et europæisk patent ikke opfylder betingelserne i Patentloven om "nyhed" m.v. kan de således erklære patentet ugyldigt med virkning for Danmark. Også bedømmelsen af, om patentet er krænkert, eller om der er grundlag for at udstede en tvangslicens m.v., skal afgøres af danske domstole på baggrund af de danske regler. Praksis er meget sparsom.

Det europæiske system er åbent for opfindere fra hele verden.

Reglerne i den danske Patentlov og EPK er identiske med hensyn til de centrale spørgsmål om, hvad der kan udgøre en "opfindelse" og om "nyhed", "opfindelseshøjde" og "industriel anvendelighed". Den danske lov er således udformet i nøje overensstemmelse med EPK. Ud over reglerne i EPK og Patentloven findes der på området for bioteknologiske opfindelser et EU-direktiv fra 1998 (nr. 44) - **bioteknologidirektivet**. Dette direktiv er gennemført i dansk ret ved en ændring af Patentloven i 2000 (Lov nr. 412) og anvendes ligeledes af EPO. PVS og EPO anvender derfor de samme regler, når de behandler patentansøgninger. Både

Patentloven og EPK er endelig tilpasset de internationale konventioner, som findes på patentrettens område, navnlig **Pariserkonventionen** fra 1883 og **TRIPS-aftalen** (under Verdenshandelsorganisationen) fra 1992.

Den første vigtige iagttagelse er, at den centrale myndighed også for dansk patentret er **Den europæiske Patentmyndighed**. Den danske patentmyndighed - og de danske domstole - er vel ikke retligt forpligtet til at fortolke patentlovens regler på samme måde som EPO fortolker EPK, men de vil normalt gøre det; og det med god grund.

2. Patentering af gener

I følge Patentlovens § 1 har den person, der har gjort en opfindelse, som kan udnyttes industrielt, ret til at få patent på denne, hvis betingelserne i Patentloven er opfyldt. Disse betingelser er først og fremmest, at opfindelsen er “ny” og har “opfindeshøjde”, dvs. at opfindelsen adskiller sig på en vis kvalificeret måde fra alt, hvad der var kendt på ansøgningstidspunktet.

I relation til patenter på gener er det grundlæggende patentretlige spørgsmål, om sådanne kan anses som “opfindelser” i relation til Patentloven. Loven indeholder ingen definition af opfindelsesbegrebet, men det er et centralt moment, at opfindelser, for at kunne patenteres, skal kunne **udnyttes industrielt**. Det fremgår nu udtrykkeligt af Patentlovens § 1, stk. 6, men det har længe været gældende ret, at opfindelser kan have en “industriel” (“teknisk”) karakter, og dermed være patenterbare, også selvom de vedrører et produkt, der består af eller indeholder **biologisk materiale** eller vedrører en fremgangsmåde til fremstilling, bearbejdning eller anvendelse af biologisk materiale. Patentret er dog ikke mulig af det biologiske materiale i sig selv, men kun, hvis materialet er isoleret fra sit naturlige miljø eller på anden måde frembragt kunstigt.

Med hensyn til **humane gener** findes en særlig regel, der ligeledes stammer fra Bioteknologidirektivet, (§ 1a):

“*Stk. 1.* Det menneskelige legeme på alle de forskellige stadier af dets opståen og udvikling og den blotte opdagelse af en del af det, herunder en sekvens eller delsekvens af et gen, kan ikke udgøre patenterbare opfindelser.

Stk. 2. Uanset stk. 1 kan **en del af det menneskelige legeme, der er isoleret herfra eller på anden måde fremstillet ved en teknisk fremgangsmåde, herunder en sekvens eller delsekvens af et gen, udgøre en patenterbar opfindelse, selv om en sådan del i sin opbygning er identisk med opbygningen i en naturligt forekommende del.**”

Hertil kommer som et yderligere krav, der fremgår af patentbekendtgørelsens § 17, stk. 1, nr. 5, at der i ansøgningen om patent på en opfindelse, der vedrører et gen, **udtrykkeligt**

“skal redegøres for, hvorledes en sekvens eller delsekvens af genet kan anvendes industrielt.”

Det er ikke muligt at patentere gener i deres naturlige form. Patentretten angår ikke

“opdagelsen” af genet, men derimod (“opfindelsen”) af en industriel udnyttelse af et gen. Det skærpede oplysningskrav, der også stammer fra bioteknologidirektivet, understreger dette. Virkningen af bestemmelsen er således, at en enkelt DNA-sekvens uden angivelse af en funktion ikke kan patenteres.

Det nærmere indhold af kravet om “industriel anvendelse” ligger endnu ikke ganske fast. I præamblen til bioteknologidirektivet nævnes, som eksempel på en sådan anvendelse, en beskrivelse af hvilke proteiner, som genet koder for, og hvilken funktion det opfylder (à la “genet X, der koder for insulin, der anvendes til behandling for sukkersyge”). En angivelse af, at genet skal anvendes til **diagnostiske** formål anses almindeligvis for tilstrækkeligt til at begrunde patentret (dersom kravene om nyhed m.v. er opfyldt).

2.1. “Produktpatenter”

På baggrund af ovennævnte regler, der stammer fra Bioteknologidirektivet, og som nævnt også findes i EPK, patenteres der i dag i meget vid udstrækning humane gener og gensekvenser både af PVS og - især - af EPO. Patenterne udstedes typisk i form af **produktpatenter** (“stofpatenter”), dvs. patenter, hvor opfinderen får eneret til at udnytte det pågældende gen/gensekvens erhvervsmæssigt. Hertil kommer, at patenterne ofte er formuleret således, at de også omfatter sådanne proteiner, som er frembragt ved hjælp af genet, eller diagnostiske kit, som er fremstillet med kendskab til genet. Med et sådant (stof)patent i hånden kan patenthaver således forhindre enhver (erhvervsmæssig) produktion, import og eksport af genet eller af f.eks. et diagnostisk kit, som indeholder genet.

Stofpatentet er ikke til hinder for, at en særlig **anvendelse** af et gen patenteres (“anvendelses-/fremgangsmådepatent”). Dertil kræves, at de almindelige betingelser om “nyhed” m.v. er opfyldt, hvortil kommer den særlige undtagelse i § 1, stk. 3, som omtales lige nedenfor. Udnyttelsen af en sådan anvendelse m.v. kræver imidlertid tilladelse fra indehaveren af stofpatentet i form af en tilladelse (licens) til produktion af stoffet m.v.

2.2. Særligt om patentering af diagnostiske metoder

Patentloven indeholder i § 1, stk. 3, en bestemmelse der **udelukker** patentering af opfindelser i form af bl.a. fremgangsmåder til diagnosticering (en tilsvarende regel findes i EPK, artikel 52, stk. 4):

“Fremgangsmåder til kirurgisk eller terapeutisk behandling eller til diagnosticering, som anvendes på mennesker eller dyr, anses heller ikke som opfindelser. Dette er ikke til hinder for, at der meddeles patent på produkter, herunder stoffer og stoffblandinger, til brug i disse fremgangsmåder.”

Undtagelsen omfatter kun opfindelser, som er målrettet mod de nævnte fremgangsmåder. “Produkter” - herunder lægemidler og (patenterede) **gener** - som anvendes til diagnosticering m.v. er ikke omfattet af undtagelsen.

Baggrunden for reglen, der blev indført i dansk ret i 1978, er et ønske om at sikre, at læger og dyrlæger ikke som følge af patentretten skal være begrænset i henseende til behandlingen af deres patienter.

Det nærmere omfang af undtagelsen med hensyn til diagnostiske metoder giver anledning til en vis fortolkningstvivl. Der foreligger mig bekendt ingen europæisk domstolspraksis vedr. gentest.

Diagnostiske fremgangsmåder omfatte foranstaltninger, som er nødvendige for at identificere og lokalisere patologiske forhold. Forbudet omfatter (kun) fremgangsmåder m.v., som anvendes direkte på levende kroppe. Diagnostiske metoder, som anvendes på døde kroppe (obduktion), eller på vævsprøver eller kropsvæsker, som er udtaget fra kroppen permanent, kan patenteres. Det kan i denne forbindelse diskuteres, om et **gen**, der er udtaget til analyse, kan anses som en del af en levende krop. Som argument for en sådan opfattelse kunne man henvise til lovens § 1a, der tydeligt opfatter gener som en del af det menneskelige legeme. Som (vægtigt) modargument, kunne man dertil anføre, at et gen, som er udtaget i en vævsprøve, må behandles som enhver anden vævsprøve.

Forbudet omfatter endvidere kun tilfælde, hvor anvendelsen af metoder giver et sådant resultat, som umiddelbart kan anvendes med henblik på den medicinske behandling. Metoder til måling af kroppens temperatur, pH-værdi eller sukkerindholdet i blod har derfor kunnet patenteres, idet resultatet af målingerne ikke umiddelbart kunne lægges til grund for en behandling. Forbudet omfatter endvidere kun metoder, som kræver deltagelse af læger. Hvis således metoden kan udøves af en tekniker med henblik på at tilvejebringe oplysninger til brug for den lægelige behandling, er forholdet ikke omfattet af undtagelsen.

I forbindelse med ændringen af den danske Patentlov i 2000 som følge af Bioteknologidirektivet tillagdes forbudet stor betydning og **erhvervsministeren** udtalte bl.a. følgende:

“at administrationen af loven vil ske på en sådan måde, at dersom et isoleret gen kun kan bruges i en metode til diagnosticering af en bestemt sygdom, og dersom sygdommen samtidig kun kan diagnosticeres ved brug af dette gen, vil der heller ikke kunne gives patent på genet. (Lovforslag 66/1999, tillægsbetænkningen)”

Hertil bemærkes for det første, at ministerens opfattelse i sig selv er uden betydning for EPOs praksis, jf. herom ovenfor, dels - og for det andet - at en sådan - ekspansiv - anvendelse af undtagelsen, som der hermed lægges op til i relation til produktpatenter, umiddelbart er vanskelig at forene med det indtryk af patentmulighederne, som ovenstående gennemgang af direktivet og loven giver. Det må således nok forventes, at undtagelsen i § 1, stk. 3, kun vil have meget begrænset betydning for anvendelsen af (produkt)patenterede gener til diagnostiske metoder.

2.3. Sædeligheden og den offentlige orden

I følge Patentlovens § 1b er patent udelukket for opfindelser, hvis kommercielle udnyttelse ville stride mod sædelighed eller offentlig orden. Som eksempler på sådanne opfindelser nævnes i stk. 3:

- “1) fremgangsmåder til kloning af mennesker,
- 2) fremgangsmåder til ændring af den genetiske identitet hos menneskets kønsceller,
- 3) anvendelse af menneskelige embryoner til industrielle eller kommercielle formål og
- 4) fremgangsmåder til ændring af dyrs genetiske identitet, som kan påføre dem lidelser, der ikke er begrundet i en væsentlig medicinsk nytteværdi for mennesker eller dyr, samt dyr frembragt ved sådanne fremgangsmåder.”

Opregningen er ikke udtømmende. Hensynet til lægelig frihed med hensyn til diagnostiske metoder kunne derfor i princippet påberåbes i denne sammenhæng. Man ville dog næppe få medhold i, at en patenteret på usædelig måde hindrede adgangen til diagnostiske metoder. Den særlige undtagelse i § 1, stk. 3, må antages at have gjort udtømmende op med den problemstilling. Det kan dog på den anden side ikke helt udelukkes, at reglen ville kunne få betydning.

3. Begrænsninger i patentretten

Patentloven indeholder i §§ 45 til 50 regler om **tvangslicens**. Disse regler gør det muligt for en domstol (Sø- og Handelsretten i første instans) at tvinge en patenthaver til at tåle, at andre udnytter hans patent. Retten fastsætter vilkårene, herunder licensafgiftens størrelse.

For spørgsmålet om diagnostiske metoder m.v. har især §§ 46 og 47 interesse.

Ifølge § 46 kan indehaveren af et patent på en opfindelse - f.eks. en særlig anvendelse af et gen - hvis udnyttelse er afhængig af et patent - i form af et produktpatent på et gen - opnå tvangslicens til udnyttelse af den ved det sidstnævnte patent beskyttede opfindelse, hvis den anvendelsespatenterede opfindelse udgør et vigtigt teknisk fremskridt af væsentlig økonomisk betydning.

Bestemmelsen finder således kun anvendelse i tilfælde, hvor der foreligger to patenter.

§ 47 lyder således:

“Når vigtige almene interesser gør det påkrævet, kan den, der erhvervs-mæssigt vil

udnytte en opfindelse, på hvilken en anden har patent, få tvangslicens hertil.”

Denne bestemmelse er umiddelbart ganske interessant for diagnosticeringstilfældene.

Det gælder imidlertid for begge paragraffer, at de hidtil ikke har været anvendt videre i praksis. § 46 har slet ikke været benyttet. § 47 har kun været anvendt i eet tilfælde (i 1972 vedr. et patenteret katapultsæde til et jagerfly (UfR 1972.325H)). Hermed er ikke sagt, hverken, at reglerne er uden betydning - den blotte trussel har nok haft en vis virkning - eller, at en mere aktiv anvendelse ikke kunne tænkes for fremtiden, herunder på det genteknologiske område, jf. nedenfor.

Ud over de særlige regler om tvangslicens, som findes i Patentloven, indeholder **Konkurrenceloven** en bestemmelse, som i tilfælde, hvor en patenthaver “misbruger” sin “dominerende markedsposition”, kan anvendes til at tvinge en

patenthaver til at give andre adgang til at udnytte sit patent. Reglen, der findes i lovens § 11, har hidtil ikke været anvendt i relation til patenter. Det kan dog ikke (helt) udelukkes, at en sådan anvendelse ville kunne komme på tale. Den danske lovgivning er således (også på dette punkt) modelleret over EU-reglerne, i dette tilfælde artikel 82 i EF-traktaten. EF-domstolen har i relation til denne regel vist, at de konkurrenceretlige regler tilbyder en “nødbremse”, som vil kunne have praktisk betydning. Dette vil dog kun være i sjældne tilfælde, f.eks. hvis patentretten - undtagelsesvist - giver patenthaver en reel monopolstilling på markedet, dvs. i tilfælde, hvor der ikke er adgang til produkter/metoder, som kan erstatte (“substituere”) den patenterede.

B. Underspørgsmålene

i. Hvilke fordele og ulemper er der ved patentering inden for genområdet?

Fordelene er knyttet til den almindelige patentretlige grundopfattelse: Innovation og teknisk udvikling er i det lange løb generelt til gavn for samfundet, og patentsystemet bidrager gunstigt til denne udvikling ved at sikre patenthaver en økonomisk belønning, som dækker dennes forsknings- og udviklingsomkostninger, og som ansporer til yderligere udvikling. Det antages i denne sammenhæng endvidere, at de samfundsmæssige omkostninger af økonomisk karakter, som er forbundet med enerettigheder, herunder patenthavers (monopol)gevinst og begrænsingerne for konkurrenterne generelt er mindre en fordelene, dvs. at værdien af det (“innovations”) marked, som patentretten fremkalder, er større end tabet som følge af konkurrencebegrænsningen.

De særlige **ulemper** i forbindelse med patentering af gener m.v. er for det første af en økonomisk karakter: Hvordan sikrer man sig, at patenthaver ikke opnår en “belønning”, som - alle forhold taget i betragtning - er for stor? Det er vanskeligt at sige på nuværende tidspunkt, om dette problem er reelt. I det omfang de produktpatenter, som meddeles i disse år, viser sig at lægge urimelige hindringer i vejen for udviklingen af fremtidige behandlings- og diagnosticeringsmetoder, som er baseret på en anvendelse af (de patenterede) gener, ville dette dog kunne vise sig at være tilfældet. En øget anvendelse af reglerne om tvangslicens m.v. forudsætter dog, at der foretages en afvejning af de modstående hensyn, herunder til den patenthaver, som har udnyttet den (nogle ville sige: urimeligt) brede adgang til at (produkt)patentere gener/gensekvenser, som loven giver, i tillid til, at denne investering ville give et økonomisk afkast også i relation til den fremtidige anvendelse.

Ulempene er endvidere - og for det andet - af en socialtisk karakter - den almindelige modvilje mod den tingsliggørelse m.v. af mennesket, som genpatenter kunne siges at indebære - men også disse har økonomiske implikationer: En begrænsning i adgangen til at patentere f.eks. gener på baggrund af etiske overvejelser ville således, må det antages, indebære, at innovationen i denne sektor ville aftage, hvorved ny viden, som kunne lede til effektiv medicin m.v., måske ikke ville fremkomme.

ii. Hvilke overvejelser har man gjort sig for at regulere patentindehavernes rettigheder af hensyn til forbrugerne (globalt set) og deres adgang til f.eks. medicin, personlig medicin, diagnosticering og behandling?

Patentretten har til formål af fremme en ønskværdig samfundsudvikling præget af vækst. Som det fremgår af gennemgangen ovenfor, indeholder patentretten en - lang - række bestemmelser, som har til formål at sikre, at de modstående interesser mødes på en sådan måde, at det overordnede mål gennemsnitligt nås. Dette gælder bl.a. reglerne om, hvad der kan patenteres - herunder især det skærpede oplysningskrav vedr. gener - og forbudene mod patentering af opfindelser vedrørende fremgangsmåder til diagnosticering og opfindelser, som strider mod sædeligheden eller offentlig orden. Ud over disse regler, som er omtalt ovenfor, indeholder Patentloven vigtige bestemmelser om fastlæggelsen af beskyttelsens omfang, den tidsmæssige begrænsning af eneretten (maksimalt 20 år fra ansøgningstidspunktet) og om ophævelse af patenter, som ikke lever op til lovens krav. Tvangslicensbestemmelserne udgør en "sikkerhedsventil" for de (sjældne) tilfælde, hvor balancen svigter, og hertil komme nu også de konkurrenceretlige regler.

Patentsystemet og retsordnen i almindelighed udgør således et til dels meget fintmasket og følsomt system: Patentrettens fædre har med andre ord gjort sig mange overvejelser. Man kan så - alt efter temperament og almindelig opfattelse af samfundet m.v. - beklage den måde, hvorpå systemet indtil videre er blevet administreret på. Det forekommer dog nok at være rimeligt at konkludere, **at** patenteringen af gener m.v. ændrer grundlaget for en række traditionelle antagelser, og **at** dette meget vel kunne resultere i, at den fleksibilitet, som er indeholdt i de eksisterende regler om bl.a. tvangslicens, fik reel betydning i de kommende år. Som et eksempel herpå kan nævnes, at der på WTO-mødet i Doha, Qatar i november 2001, blev opnået enighed mellem i- og u-lande om, at reglerne om tvangslicens i TRIPS skal fortolkes på en sådan måde, at de - klart - omfatter bl.a. medicin til bekæmpelse af HIV/AIDS.

Hvorledes påvirkes vores opfattelse af sygdom/sundhedsbegrebet af gentestning?

Af Klemens Kappel

Lad mig starte med nogle bemærkninger om *sygdomsbegrebet*. En central del af det at være syg er, at ens kropslige maskineri ikke fungerer normalt. Ellers er man *rask*. Det afgørende er imidlertid ikke så meget, om vi er syge eller raske, men om vi har *et godt liv*. Vi ønsker at undgå sygdom, netop fordi sygdom ofte er forbundet med at vores liv er dårligt, og det er blandt andet derfor, at læger og andet personale i sundhedsvæsenet ikke bør fokusere snævert på sygdom, men bredere, på det, at mennesker får et godt liv.

Som rask kan man have et *sygdomsanlæg*, dvs. en disposition, eller en tilbøjelighed til at udvikle en bestemt sygdom med tiden, eller hvis man udsættes for bestemte påvirkninger. Ved hjælp af gentest vil man formentlig i fremtiden kunne bestemme langt flere sygdomsanlæg. Man er ikke syg blot fordi, man har et sygdomsanlæg.

Som noget lidt andet kan man have en sygdomsproces på et så tidligt stadium, at den ikke kan mærkes og heller ikke kan diagnosticeres. Lad os kalde det for *førklinisk sygdom*. Gentest kan måske i fremtiden hjælpe med til at afdække førklinisk sygdom.

Er man syg, hvis man har en førklinisk sygdom? Her kan man hverken svare klart ja eller klart nej. Men det er sådan set også ligegyldigt, for det er blot et spørgsmål om, hvilke ord, vi vil bruge. Det afgørende er, at mennesker med førklinisk sygdom har større risiko for senere at blive rigtigt syge, og dermed måske få et ulykkeligt liv.

Noget tilsvarende gælder for *handicap*. Er man handicappet, hvis man har en genetisk fejl? Hvis ja, hvor 'lille' skal en genetisk fejl da være, for at der *ikke* længere er tale om et handicap?

I daglig tale er et handicap en kropslig eller mental tilstand, der vanskeliggør eller umuliggør en række af de ting, man ellers kan gøre i et normalt liv, selv med omfattende støtte udefra. Nogle genetiske fejl er således overhovedet ikke handicaps (de har ingen betydning). I specielle tilfælde (f.eks. seglcelleanæmi) kan genetiske fejl endda være en fordel. I andre tilfælde spiller genetiske eller kromosomale fejl en stor rolle for et menneskes liv, f.eks. ved cystisk fibrose eller Downs syndrom. Men der er en glidende overgang mellem det, vi normalt kalder handicaps og det, der blot er en irriterende skavank. Der er f.eks. ikke noget principielt svar på, om let hørenedsættelse eller ufrivillig barnløshed er et handicap.

Men igen, bortset fra det kedelige faktum, at det i sig selv kan være nedværdigende at blive kategoriseret som handicappet, så er det vigtige ikke, hvad vi kalder tingene, men hvad vi beslutter at gøre. Det afgørende for såvel sygdom, som sygdomsanlæg, præsymptomatisk sygdom, og handicap er, at alle sikres mulighed for at leve et godt liv.

Lad mig så forsøge at besvare hovedspørgsmålet. Udbredt brug af gentest vil næppe ændre vores opfattelse af, hvad sygdom, sundhed, handicaps eller det gode liv er. Vi vil blive meget mere opmærksomme på det, vi i lang tid har anet, nemlig at mange af os har en række sygdomsanlæg, selvom vi er raske. I sig selv ændrer det ikke vores opfattelse af, hvad det vil sige at være syg. Vi vil derfor heller ikke tænke på os selv som syge, blot fordi vi ved, at vi har forskellige sygdomsanlæg. At have et anlæg for en sygdom er stadig ikke at have en sygdom. Dertil kommer, at hvis det viser sig, at de fleste mennesker har sygdomsanlæg af forskellig slags, så vil dette blive betragtet som normalt, dels fordi mange har det, og dels fordi det ligger i forlængelse af, hvad vi i forvejen så småt regnede med. Dette vil også afholde os fra at sygeliggøre individer med sygdomsanlæg.

Noget tilsvarende kan man sige om førklinisk sygdom. Vi har i mange år vidst rigeligt om sygdomme til med sikkerhed at kunne sige, at mange mennesker, der er syge, må have haft patologiske processer i deres kroppe i mange år inden deres sygdom blev diagnosticeret eller overhovedet kunne mærkes. Vi regner derfor så småt med, tror jeg, at vi alle går rundt med forskellige førkliniske sygdomme, uden at vi af den grund tænker på os selv som syge (uanset at vi i en vis teoretisk forstand måske burde gøre det). Og igen, hvis det viser sig, at mange mennesker har førklinisk sygdom, så vil vi alene af den grund være utilbøjelig til at kategorisere det som sygdom, ligesom vi f.eks. ikke tænker på nærsynethed som en sygdom.

Den største udfordring i gentest ligger således ikke i, at vores opfattelse af sygdom og sundhed ændres, men i, at vi vil få mere information. Gentest vil give flere informationer om, hvilke sygdomme, vi vil udvikle i fremtiden. I forhold til nu, vil vi have flere informationer, de vil være mere pålidelige, og vi vil have dem tidligere. Udfordringen ligger i, hvordan vi skal håndtere disse informationer og adgangen til dem. Heri ligger mange spørgsmål, men i det følgende vil jeg kun se på et: Hvor alvorlig skal en sygdom være, før man tester mod den? Det er naturligvis meget kompliceret at besvare fyldestgørende, så lad mig her indskrænke mig til at pege på nogle væsentlige hensyn.

For det første er der naturligvis ingen, der skal testes mod deres vilje. Der bør være frihed til, at mennesker træffer beslutninger om den type test i overensstemmelse med, hvordan de ønsker at leve deres liv. Man bør være tilbageholdende med at basere råd og beslutninger på forestillinger om, hvad et godt liv er, som ikke deles af de mennesker, det berører. Dette virker begge veje. Man bør ikke udøve pression for, at mennesker lader sig teste for mindre alvorlige lidelser, som de selv ikke ønsker at vide besked om. Omvendt bør man være imødekommende overfor, at mennesker ønsker at lade sig teste for lidelser, der måske virker bagatelagtige, men som for de berørte virker reelle.

For det andet er det ikke sygdommes alvorlighed i sig selv, der er afgørende, men det, at mennesker lever et godt liv. Det afgørende ved gentest er altså, hvordan det påvirker menneskers liv at have disse informationer i forhold til ikke at have dem. Bliver de alt taget i betragtning lykkeligere, eller gør det dem bare ulykkelige?

Som en konsekvens heraf bør en beslutning om at få foretaget eller tilbyde en gentest ofte afhænge af, hvilke muligheder for behandling og forebyggelse der er, samt af informationens kvalitet. Hvis man alligevel ikke kan gøre noget for at forhindre eller afhjælpe en alvorlig lidelse, så kan det være bedre *ikke* at få foretaget en gentest, der kan afsløre, om man om mange år vil udvikle den. Hvis den information, man får i hænderne alligevel er for vanskelig at fortolke (f.eks. fordi den udtaler sig vagt om sandsynligheder), så er det måske bedre at undvære den.

Hvis man i sundhedsvæsenet har brug for en generel politik på dette område, så bør den formentlig være, at hvis man alligevel ikke kan gøre noget for at forebygge eller helbrede en lidelse, så bør man ikke opsøge risikoindivider eller tage andre aktive skridt for at tilbyde tests. Men individer, der efter rådgivning alligevel ønsker en test, bør selvfølgelig ikke nægtes adgang til det.

Det er imidlertid ganske væsentligt at være opmærksom på, at disse holdninger bygger på en forestilling om, at et liv i lykkelig uvidenhed er bedre end et, hvor man ved, hvad der venter, og at et liv i falsk vished er bedre end et, hvor man konfronterer den reelle usikkerhed, der er.

Men hvem skal så bestemme, hvad der er et godt liv? Hvem bestemmer, at et liv i glad uvidenhed er bedre end et liv, hvor man ved, hvad der venter? Svaret er, at ingen bestemmer kriterierne for et godt liv. I praksis er vi ofte enige om konkrete vurderinger, men ikke altid. Men der er ikke enighed om mere principielle retningslinjer for, hvad et godt liv er, heller ikke blandt de filosoffer, der diskuterer spørgsmålet. I praksis er det enhver overladt selv at afgøre, hvilket liv, han eller hun vil leve. Og, kan man argumentere, som udgangspunkt har enhver en *moralsk ret* til at træffe væsentlige beslutninger vedrørende ens eget liv ud fra hvad man selv mener er et godt liv. Derfor skal man huske på, at der meget vel kan være mennesker, der faktisk ønsker at vide, om de har et anlæg for senere i livet at udvikle en alvorlig sygdom, uanset om der er mulighed for at gøre noget medicinsk eller ej. Der skal være plads til de mennesker, der i disse situationer ønsker at vide besked.

For det tredje er der et hensyn til ressourcer. Vi taler her om gentest, der tilbydes i det offentlige sundhedsvæsen, og som vi derfor er fælles om at finansiere. Om en indsats overfor en sygdom bør prioriteres højt eller lavt afhænger af, hvor dårligt et liv sygdommen fører med sig. Hvis vi ikke har råd til alt, så bør vi alt andet lige gøre mest for de, der er dårligst stillede i deres liv som helhed. Men indsatsen afhænger også af, hvor meget der kommer ud af behandlingsindsatsen. En dyr indsats, som næsten ingen forskel gør for patienten, bør alt andet lige prioriteres lavere.

For det fjerde er der et hensyn til den form for irrationalitet, som vi kender fra vores eget liv. De fleste har en tendens til at ignorere lidelser, der ligger langt ude i fremtiden, eller hvor sandsynligheden for at vi får dem er lille (eller betragtes som lille). Men hvis der er tale om alvorlige lidelser, hvor behandlingen til den tid vil være kostbar, og hvis der er tale om, at man med en gentest kan udgå at sygdommen opstår eller forbedre behandlingen væsentlig, så er det berettiget at staten tager aktive skridt til at få f.eks. personer i risiko-grupper til at lade sig teste, f.eks. gennem oplysningskampagner eller gennem screeningsprogrammer.

Hvilke forskellige menneskesyn er fremherskende på gentestningsområdet?

Hvordan får de indflydelse på vores opfattelse af den menneskelige integritet?
Hvordan ser forskellige trossamfund på gentestning og hvilke konsekvenser har det?
Af Tim Jensen

Spørgsmålene kan forstås på flere måder: **1.** Læst i sammenhæng med især det første af de to underspørgsmål kan det overordnede spørgsmål forstås som følger: Hvilke menneskesyn i det lægevidenskabelige og genteknologiske miljø har været og er med til at skabe basis for og anvendelse af gentestning. Samtidig kan det tolkes som udtryk for en antagelse om, at de menneskesyn, der er fremherskende på gentestningsområdet, divergerer fra almindelige menneskers ("vores") og at rumme en fare for "menneskelig integritet". **2.** Det overordnede spørgsmål kan, set i lyset også af det andet underordnede spørgsmål, forstås endnu bredere som et spørgsmål om, hvilke - for gentestningsdebatten relevante - menneskesyn, der gør sig gældende blandt alverdens individer, grupper og samfund. Det andet af de underordnede spørgsmål bliver dermed et spørgsmål, der gælder de grupper og individer, der udefra og indefra kan identificeres og klassificeres som religiøse. **3.** Samtidig kan det andet underspørgsmål, i stil med det første, ses som udtryk for en antagelse om, at de lægevidenskabelige såvel som "vores" menneskesyn og opfattelse skiller sig (afgørende) ud fra de religiøse. Spørgsmålet synes endvidere at udgå fra en antagelse om, at trossamfund lader sig afgrænse indbyrdes og i forhold til en ikke-religiøs omverden, og at de rummer udtrykte eller uudtrykte syn på gentestning.

Med diverse forbehold kan jeg i min egenskab af religionsforsker sige lidt om **3**, men jeg er strengt taget ikke den rette til at diskutere endsige besvare **1** og **2**. Som et bidrag til en besvarelse af både **1**, **2** og **3** skal følgende dog bemærkes:

Det er generelt uklart, hvad der menes med menneskesyn, og en egentlig definition kræver en længere filosofisk begrebsafklaring. Ofte er "menneskesyn" dog ikke andet end en floskel eller/og en diffus samling af opfattelser af, hvordan mennesket i tidernes morgen er blevet til et menneske, hvad det er sammensat af (fx krop, "sjæl", "ånd"), hvordan det adskiller sig fra dyr (eventuelt også fra postulerede overmenneskelige størrelser, fx guder), hvad det bliver til efter dødens indtræden, hvad der er "meningen med livet", om det enkelte menneskeliv (med lykke og ulykke, sygdom og sundhed) er forudbestemt og i så fald af hvad (af naturligt givne, genetisk bestemte arveanlæg, af skæbnen, af tilfældet, af guder, af forfædres eller egne tidligere handlinger), om mennesket har en "natur", der kan ses uafhængigt af dets "kultur", en natur, - der måske rummer en forstand, der gør det naturligt for mennesker gennem videnskab, bl.a. lægevidenskab og gentestning, at søge at kontrollere og også forandre den menneskelige og ikke-menneskelige natur.

Jeg mener ikke, der kan generaliseres om lægevidenskabens menneskesyn. Læger kan fx være både religiøse og ikke-religiøse og have lige så mange og også indbyrdes

modstridende opfattelser af, hvad et menneske er, som ikke-læger. Samtidig er det klart, at eet af flere udgangspunkter for den moderne lægevidenskab (og også en basis for gentestning) er en menneskeopfattelse og et livssyn, der kan karakteriseres som naturvidenskabeligt, humanistisk, rationelt og optimistisk: En stor del af mennesket, både det fysiske og såkaldt psykiske, kan analyseres, forklares, forstås, videreudvikles, forandres og forbedres (herunder hjælpes med bekæmpelse af sygdomme) med brug af en naturgiven (men også gudgiven) menneskelig forstand. I den grad dette sker under iagttagelse af diverse (om end omstridte) etiske (herunder religiøst-etiske) retningslinjer, er dette ikke blot at forstå som en del af selve menneskelivets mening (også forstået som det af en gud givne menneskelivs mening), men også som et gode. De løfter, der aflægges af læger over alt i verden, og de love, retningslinjer m.v. der gælder for gentestning generelt, bærer præg af et menneskesyn båret af respekt for liv, for det enkelte individs rettigheder og autonomi og dermed af en etik, der lægger vægt på dette. Samtidig bærer de naturligvis præg af en menneskeopfattelse og et livssyn, der anser sundhed for bedre end sygdom, og de opererer til en vis grad alle med en menneskeopfattelse, der både forbinder og skelner mellem hvad der er godt for fysikken og for psyken, for individ og for gruppe (familie og samfund). En besvarelse af det første underspørgsmål giver i det perspektiv kun ringe mening. Endvidere: Hvad skal der forstås ved ”vores” og ”den menneskelige integritet”? Hvis ”vores” betyder ”os almindelige mennesker”, er det så ”os”, der bor i Danmark eller ”os”, der bor i verden, er det religiøse såvel som ikke religiøse mennesker? Jeg tror ikke der findes et sådant ”os”, der kan defineres og ses som havende en fælles opfattelse af ”menneskelig integritet”. Jeg tror heller ikke dette ”os” nødvendigvis adskiller sig så meget fra et lægevidenskabeligt ”os” og fra ovenfor skitserede diffuse menneskesyn. Jeg tror til gengæld det er vigtigt for debatten, at man gør sig dette klart.” Integritet” må for mig at se i denne sammenhæng primært betyde personlig integritet med særlig henblik på det enkelte individs muligheder for og ret til at forholde sig til gentestning i lyset af samme persons individuelt og kulturelt/religiøst bestemte menneske- og livssyn samt etik.

I forlængelse af ovenfor sagte og som en overgang til et forsøg på at besvare det sidste af de to underspørgsmål, kan følgende bemærkes: Når det gælder spørgsmål om menneske- og verdenssyn, herunder syn på fx (forholdet mellem) det nogle kalder krop og psyke, på sygdom og sundhed og på gentestning (isoleret set og set i sammenhæng med menneskesyn), så gør dét, der kaldes kultur, og dét, der kaldes religion, en forskel. Menneskesyn, sygdoms- og sundhedsopfattelser m.v. er til en vis grad kulturelt og religiøst bestemte, og den medicinske antropologi kan levere værdifulde bidrag til beskrivelse og forståelse af kulturelt bestemte opfattelser og normer, herunder opfattelser af handicap og sindssygdomme, kropsopfattelser, behandlingsmetoder, forholdet mellem læge, sundhedsvæsen og patient, smerte, køn m.v. Men hverken kultur eller religion må eller kan forstås essentialistisk, dvs. som noget, der har en uforanderlig, natur- eller gudgiven substans, eller deterministisk, dvs. som noget, der er altbestemmende for individers opfattelser og handlinger. Kulturer og religioner udgøres også af individer, der kan afvige fra normerne og

flertallet, og både kulturer og religioner er pluralistiske fordi de rummer flere grupper med hver deres normer og værdier.

Både når det gælder kulturers og religionernes indflydelse, fx på menneske- og kropssyn, på sygdoms- og sundhedsopfattelser, på patienters villighed til at lade sig screene eller genteste, behandle eller ikke-behandle for kliniske såvel som prækliniske sygdomme, så spiller desuden mange andre faktorer (uddannelse, køn, social stand og status, økonomi) ind. Ofte i en sådan grad at det er vanskeligt, for ikke at sige umuligt, at isolere de kulturelle og religiøse faktorer. Hertil kommer, at individer ikke altid handler ifølge de kollektive idealer og normer, ligesom de heller ikke altid handler ifølge egne, mere individuelt bestemte, idealer og normer. Samtidig er det enkelte individs menneskesyn og moralske normer sjældent hverken entydigt eller afklaret.

Hermed har jeg også problematiseret muligheden for at give konkrete svar på det andet underspørgsmål. Jeg forstår i det følgende ”trossamfund” på tre forskellige, men sammenhængende, måder: For det første dækker udtrykket over generelle religiøst bestemte menneskesyn med særligt henblik på gentestning. For det andet sigter udtrykket på religioner forstået som fx de store verdensreligioner (buddhisme, hinduisme, islam, jødedom, kristendom, sikhisme) samt retninger inden for disse (fx mahayana- og hinanyanabuddhisme; sunni- og shiaislam; den katolske kirke, de ortodokse kirker, pinsekirker, de protestantiske kirker). For det tredje gælder spørgsmålet disse religioner/trossamfund, sådan som de forefindes i Danmark. Jeg behandler i de følgende disse tre kategorier under eet og på en meget overordnet vis. Det lader sig ikke gøre at komme ind på alle de forskellige retninger, religionerne og de i Danmark anerkendte trossamfund har af flere grunde ikke udtalt sig eksplicit om gentestning og jeg tilstræber alene at give en slags fingerpeg om religionernes og religiøse menneskers mulige holdning til gentestning.

Man skelner ofte mellem pdes religion som noget kollektivt og institutionaliseret og pdas religiøsitet forstået som det enkelte individs anlæg for, holdning til, følelser over for og handlinger i forhold til religion. Men der er ingen enighed blandt forskere om, hvordan hverken religion eller religiøsitet skal defineres nærmere.

Det er vigtigt at gøre sig klart, at den enkeltes religiøsitet ikke altid står mål med eller passer til fx religionens lære og religionens lærdes udlægning af læren. 85 % af danskerne er medlemmer af folkekirken. De er på mange måder meget religiøse: De lader børnene døbe og konfirmere, de gifter sig i og de begravnes fra kirken, og de har overtaget mange kristne forestillinger om religionens tilblivelse og guddom etc. Men de har også mange forestillinger, der ikke passer til kirkens lære, og de ønsker ikke nødvendigvis at følge denne lære i eet og alt. Sådan er det også med folk, der tilhører andre religioner, og tendensen til at det enkelte individ vælger det, der passer ham/hende fra religionen eller fra flere religioner er stigende.

Lad mig med udgangspunkt i den danske situation anføre den religionsdefinition, som kirkeministeriets rådgivende udvalg vedr. trossamfund anlægger, fordi

definitionen pdes søger at tage højde for den religiøse pluralisme, dvs. for bredden og forskellene i det vi kalder religion, og pdas søger at afgrænser religion over for fx ideologier. Ifølge udvalget kan religion defineres som ”en specifikt formuleret tro på menneskets afhængighed af en magt, som står over menneskene og naturlovene, og en tro som giver retningslinjer for menneskets etik og moral”.

Som det ses defineres religion i forhold til andre kulturelle og sociale fortolkningsfællesskaber og institutioner primært ved henvisningen til den postulerede eksistens af ”en højere magt, som står over menneskene og naturlovene”. Et religiøst baseret menneskesyn og etik er således et menneskesyn og en etik, der har sammenhæng med dét, der med et kristent-protestantisk udtryk kaldes ”troen”. Sammenhængen kan imidlertid være af meget forskellig art:

Den overmenneskelige magt (guder, et karmisk princip, buddhaer, forfædre, verdensloven, skæbnen, stjernerne) kan have givet udtryk for sin mening med mennesket og livet, for sygdom og sundhed, for den rette holdning til mord, krig, abort m.v. i mundtligt overleverede myter, i overleverede forskrifter for magisk-rituelle helbredelsesformularer og/eller i kanoniske skrifter (Bibel, Koran) m.v. Som regel har de højere magter af gode grunde dog ikke taget højde for alle de spørgsmål, som mennesker til forskellige tider har skullet tage stilling til. Derfor sker der en stadig fortolkning af skrifterne og overleveringerne, og nye skrifter og nye traditioner kommer til. Ofte er det en særlig gruppe af ”troende”, de religiøse specialister, der står for fortolkningen, men også almindelige mennesker fortolker og omsætter løbende det overleverede i nye praksisser.

Dette betyder bl.a., at vi ikke kan finde eet svar på eet spørgsmål, fx om religionernes syn på gentestning. For det første har ingen af de nævnte religioners kanoniske skrifter, guder eller stiftere udtalt sig eksplicit om gentestning. Af den simple grund at disse væsener - uanset hvor alvidende og evige de troende måtte mene de er - ikke har taget højde for andet, end hvad der på den tid, hvor skrifterne blev til, var aktuelt. Det betyder, at svar på spørgsmål om fx gentestning må søges gennem en fremtolkning af noget, der eventuelt kan ses som parallelt dertil, eller en fremtolkning af grundlæggende forestillinger, som gentestning så skal vurderes i forhold til.

En sådan fremtolkning af svar på aktuelle bioetiske eller andre etiske spørgsmål er diverse grupper og enkeltpersoner inden for de nævnte religioner i gang med i disse år, fordi omverdenen og også ”medlemmerne” kræver svar på sådanne spørgsmål. Men ikke alle religioner har grupper eller enkeltpersoner, der er ajour med alle de spørgsmål som fx den teknologiske udvikling på det medicinske område har affødt, og for flertallet af verdens religiøse mennesker er adgang til gentestning og viden om gentestning ganske enkelt ikke eksisterende. Selv om vi i visse tilfælde kan finde eksplicite udtalelser om diverse moderne etiske spørgsmål fra religiøse autoriteter (fx den katolske kirkes pave eller overhovedet for det toneangivende muslimske Al-

Azhar universitet i Cairo) eller fra religiøse autoriteter i samråd med læger og videnskabsmænd, der tilhører religionen, så kan disse udtalelser ikke bruges til ret meget: Ikke alle katolikker mener som paven, ikke alle lytter til paven; ikke alle muslimer lytter til sheiken fra Al-Azhar og mener som han. Udtalelserne er, hvis de overhovedet findes, altså ikke repræsentative for religionen som sådan eller for alle de mange millioner mennesker, der tilhører den.

Det har ikke været muligt inden for den korte tid jeg har haft til rådighed at screene alverdens litteratur mhp at finde frem til de velsagtens meget få tekster, der måtte indeholde eksplicite udtalelser fra diverse grupper eller enkeltpersoner om gentestning. Jeg er derfor – i lighed med de religiøse selv men uden at gøre krav på normativitet - henvist til at komme med kvalificerede gæt på sandsynlige svar baseret på generelle forestillinger i religionerne. Jeg kan ikke gå i detaljer med hver enkelt religion, men vil fremdrage, hvad der findes af fællestræk og mulige principielle svar.

Hvad enten religionen opererer med en forestilling om en personlig guddom (Vor Herre Jesus Kristus, Jahve, Allah) eller et upersonligt kosmisk eller fx karmisk princip (brahman, atman, karma/samsara), er der som regel tale om, at verden og mennesket tænkes skabt (eller på anden vis tilkommet) på en bestemt måde og med bestemte indlagte træk, værdier og normer, som det ikke uden videre er op til mennesket at ændre, men derimod snarere at fast- og opretholde.

Der er altså et ikke ringe konserverende og konservativt element i de fleste religioner, fordi der er noget, der anses for evigtgyldigt og evigt sandt, i den forstand ”naturligt”. Hvad der bryder med dette bliver derfor ufromt, umoralsk og unaturligt, - også selv om det er mennesket, der som skabt af fx guden, gør det og altså dårligt kan siges at sætte sig ud over den gudgivne natur ved at gøre det. Samtidig skal det huskes, at de fleste af verdens store religioner er blevet til for tusinder af år siden, dvs. før opdagelse af gener og udvikling af gentestningsmetoder.

Disse forhold kan gøre religiøse grupper og enkeltindivider skeptiske over for gentestning og også over for behandling foretaget på baggrund af den indhøstede viden. Gentestning er i det perspektiv noget, som guderne eller forfædrene ikke har udtalt sig om, noget som ikke er indlagt i skabelsen af og meningen med verden og mennesket, og derfor bør mennesket afstå derfra.

Nogle vil kalde dette en typisk fundamentalist holdning, dvs. en holdning udbredt blandt de grupper inden for de forskellige religioner, der kan kaldes fundamentalister, bl.a. fordi de har en sådan holdning til skrifterne.

Men billedet af typiske religiøse holdninger til gentestning og andet af bioetisk interesse er desværre langt fra så entydigt, og også blandt såkaldte fundamentalister finder vi andre eller supplerende holdninger. De fleste af de store religioner,

herunder dem, der opererer med en skabergud (islam, jødedom, kristendom især) mener nemlig også, at guden har skabt mennesket med en forstand, der skal gøre det muligt for mennesket at forvalte den gudgivne verden og natur, herunder den menneskelige natur, på en ”gudvelbehagelig” og næstekærlig måde. Forstanden og den naturvidenskab, der gør brug af den, har i tidens løb været i konflikt med religiøse opfattelser, men nu som før ses den også som et middel til at få indsigt i gudens og den af guden skabte verdens storhed. At blotlægge eller teste gener er i det lys religiøst og etisk i orden. Derimod bliver det anderledes problematisk, hvis det gøres med henblik på indgreb i og ændring af de ”gudgivne” anlæg, også hvis disse er ensbetydende med sygdom, død, handicappede børn etc.

Ikke desto mindre: Inden for de fleste af de nævnte religioner taler meget og mange for, at hensynet til liv og sundhed vejer tungest. I islam fx findes som også i de andre monoteistiske religioner en stærk forestilling om at guden (Allah) har forudbestemt alt, og at guden også er giver af sygdomme og handicaps. Men samtidig findes en forestilling om, at guden for hver sygdom har givet et lægemiddel, at guden har udstyret mennesket med en fornuft, som det skal bruge bl.a. til udforske den skabte verden og menneskenatur, og samtidig er det en central del af læren og etikken, at man skal hjælpe fattige og syge.

Derfor: Hvis gentestningen tjener sundhedsmæssige forhold, dvs. minimering af risiko for udvikling af sygdomme og fremme af effektiv medicin, vil mange muslimer, ligesom mange andre religiøse mennesker, acceptere tilbuddet, om end de sandsynligvis løber ind i samme moralske og psykiske problemer som alle andre, religiøse og ikke-religiøse.

Nogle muslimer vil sandsynligvis - i lighed med troende i andre religioner med en forestilling om en skabergud eller karmisk bestemte vilkår - tolke en påvisning af genetisk bestemte anlæg for den ene eller anden sygdom, for ene eller andet negative eller positive handicap, som noget ”gudgivent” eller noget, der skyldes pågældende menneskes karma, - og måske også som noget man hverken kan eller skal forsøge at ændre på. Nogle opfatter lidelse, herunder sygdom og anlæg, der kan føre til sygdom, som en prøvelse sendt af guden (en prøvelse, der så må bæres, men også en prøvelse, der kan bemødes med næstekærlig hjælp); nogle vil opfatte det som en straf, for egne eller forældres umoralske og ufromme handlinger, en straf, som så kan sones ved at man bærer det uden at kny eller lægger en ekstra indsats i at hjælpe den ramte etc. (I parentes skal det bemærkes, at det at fortolke sygdom eller anlæg for sygdom som selvforskyldt, som resultat af og straf for umoralske og asociale handlinger, er ganske udbredt også blandt mennesker, der ikke normalt opfatter sig eller opfattes som religiøse). Hvilken opfattelse og holdning, der dominerer, vil i mange tilfælde afhænge ikke kun af religiøse opfattelser, men af pågældendes og familiens uddannelse, socio-økonomiske forhold etc.

Det samme gælder viljen til at lade sig teste eller screene, tidspunktet for hvornår læge opsøges, sygdom diagnosticeres etc., ligesom der naturligvis vil være religiøse individer og grupper, der ikke kun vil modsætte sig testning men også efterfølgende behandling, eller som - når det gælder behandling - vil overlade det til guden eller skæbnen at helbrede eller ej, og som i stedet for at ty til den moderne lægevidenskab tyr til religio-magiske helbredere og praksisser. Andre igen tilhører måske en religiøs menighed eller gruppe, der som en følge af bl.a. kærlighed til næsten, idealer om social lighed og medlemmernes sociale og uddannelsesmæssige baggrund prioriterer oplysning om sundhed og sygdom højt og moderne lægevidenskab frem for traditionel healing.

Afslutningsvist kan man med henblik på gentestnings afdækning af anlæg for handicaps eller sygdomme i lighed med M. Miles (Leavitt, 53-54) opstille en slags tabel over mulige religiøse, primært negative, syn på sådanne. De kan ses som udtryk for:

1. Straf (pålagt af guder eller forfædre)
2. Uundgåelig konsekvens (karma)
3. Statistisk mulig konsekvens
4. Resultat (ikke nødvendigvis strengt kausalt og uundgåeligt) af
 - personens egne
 - forældres
 - samfundets
 - menneskehedens
 - a) syndige handlinger
 - b) uvidenhed, dårskab
 - c) tilfældige handlinger
 - d) fejlagtige opfattelser
 - i) i nuværende liv
 - ii) i tidligere eksistens
 - iii) i tidligere århundreder
 - iv) i menneskehedens barndom (Adam og Eva, arvesynd fx)

Det afgørende er så, at disse synspunkter og responser kan kombineres på ganske mange måder inden for den enkelte religion, på tværs af religionerne og af det enkelte individ.

Hvad angår spørgsmålet om konsekvenser af trossamfundenes/religionernes/de religiøse menneskers syn på gentestning, kan det kort siges, at i det omfang staten og samfundet beslutter at respektere enkeltindviders eller grupperes menneskesyn og etik, så er de religiøse individer og grupper naturligvis omfattet deraf. Derimod kan jeg ikke se, at der kan eller skal tages særligt hensyn til religiøst baserede synspunkter, og jeg tror som sagt, at mange af de spørgsmål og problemer, som rejser sig for ikke-religiøse også rejser sig for religiøse mennesker.

Litteratur:

- Busch, C.J., T. Jensen & M. Oved, *Religion, eksistens og sygepleje*, Nyt nordisk Forlag, Arnold Busck (under udgivelse)
- Fuller, J.H.S.&P.D.Toon, *Medical Practice in a Multicultural Society*, Heinemann Professional Publishing:Oxford 1988
- Helman, C. G., *Culture, Health and Illness. An Introduction for Health Professionals*, Butterworth/Heinemann : Oxford 1998 (1984)
- Jensen, T. (red.), *Religionsguiden. En vejviser til flygtninges og indvandreres religioner og trossamfund i Danmark*, Dansk Flygtningehjælp:København 2000 (1994). Se også www.relguide.sdu.dk
- Jensen, T. & M. Rothstein, *Etikken og Religionerne*, København 1998
- Koenig, H.G., M.E. McCullough & D.B. Larson (eds.), *Handbook of Religion and Health*, Oxford University Press 2001,
- Klöcker, M. & U. Tworuscka (Hrsgs.), *Ethik der Religionen - Lehre und Leben, Band 3, Gesundheit*, Kösel Verlag:München 1985
- Leavitt, R. L. (ed.), *Cross-cultural Rehabilitation*, W.B.Saunders:London 1999
- Vejledende retningslinjer udarbejdet af det rådgivende Udvalg vedr. Trossamfund*, 2. rev. udg., januar 2002.

Besvarelse af: ”Hvilken vægt lægges der i behandlingssystemet på det etiske aspekt?”

Af Peter Saugmann-Jensen

Spørgsmålet besvares nok bedst i en dialog. Faktisk kan man kan afhængigt af hvad der lægges i spørgsmålet både argumentere for, at det etiske spiller en meget stor rolle, og for, at der næsten ikke lægges vægt på det. Hvis der med spørgsmålet menes, om der i relation til undersøgelse og behandling af patienter foregår etiske debatter blandt professionsudøverne, som direkte eller indirekte, og på kortere sigt, har betydning for behandlingerne, vil jeg svare at det etiske ikke har nævneværdig betydning, og efter mit skøn heller ikke bør have det. Der er dog historiske eksempler på at etiske problemer rejses inden for sundhedsprofessionerne, typisk for at problematisere retstilstanden¹. Det forventes imidlertid af de ansatte i sundhedsvæsenet, at de udfører deres daglige arbejde ud fra rent faglige og professionelle kriterier – det er deres arbejdsmæssige forpligtelser. Autorisationslovene præciserer på en række punkter omfanget af forpligtelser.

Patienterne skal kunne føle sig sikre på, at en professionel indstilling hersker overalt hvor de henvender sig for at blive behandlet; samfundsmæssigt skal der endvidere være sikkerhed for, at de lovbestemte opgaver i sundhedsvæsenet løses, samt at borgernes rettigheder respekteres. Patientretstillingsloven er en god ledetråd i det daglige.

Den enkelte kan fra et personligt moralsk standpunkt have et problem i forhold til retstilstanden og de lovbestemte opgaver. Som hovedregel vil det være et forhold mellem vedkommende og arbejdsgiveren, såfremt førstnævnte ikke ønsker at udføre bestemte arbejdsopgaver. Abortlovens §10, stk.2 er en undtagelse herfra, idet læger, sygeplejersker, jordemødre og sygehjælpere efter etisk eller religiøs begrundet anmodning kan fritages fra at medvirke til svangerskabsafbrydelse.

Etiske aspekter - inddeling

Når det etiske aspekt diskuteres mere generelt, lægges der ofte meget forskellige ting i begrebet fra forskellige sider. Inspireret af nogle betragtninger fremsat af Alf Ross mener jeg bl.a. man må skelne mellem følgende²

¹ Blandt historiske eksempler på etisk betonedede debatter blandt professionsudøverne kan i flæng nævnes lægestandens holdning til og drøftelse af Jehovas vidners ønske om at undgå blodtransfusion omkring 1975-80. Andre eksempler sultestrejke, tvangsmedicinering, tvungen blodprøvetagning, aborter, eller sene aborter, tvungne helbredsundersøgelser blandt indvandre, aktiv dødshjælp. Retsopgøret efter anden verdenskrig havde stor betydning for forskningsetikken, og debatten herom blev startet i lægekredse.

² Ross A. Livets hellighed kontra individets autonomi. Ugeskr Læger 1979;141:13.

- 1) Personlige-moralske normer, dvs. synspunkter og vurderinger som et menneske anser for moralsk bindende for sig selv, enten som en intuitiv indstilling eller som en gennemtænkt og begrundet anskuelse – evt rodfæstet i en religiøs holdning. Sådanne normer har ikke nogen offentlig karakter i samfundet, de er personligt bindende, men ikke bindende for andre.
- 2) Professionetiske normer, dvs. almindeligt anerkende normer inden for standen – det er udtryk for professionel etik, evt. med reminiscenser af kollegiale aftaler og historiske laugsbeskyttende foranstaltninger. Sådanne normer har en delvist offentlig karakter, nemlig for personer med professionstilhørsforhold, de er imidlertid ikke personlige samvittighedstemaer, og de er ikke retsregler på grundlag af hvilke tvangsgennemførelse af en bestemt adfærd kan ske.
- 3) Myndighedsetiske normer, dvs. udsagn og vurderinger fra et statsligt bemyndiget organ, hvis opgave er at fremkomme med etiske vurderinger. Sådanne normer har en offentlig karakter, de er ikke personlige samvittighedstemaer dvs. ikke moralsk bindende for den enkelte, og de er ikke retsregler på grundlag af hvilke tvangsgennemførelse af en bestemt adfærd kan ske.
- 4) ”Almene etiske grundsætninger”, eller normer, som langt de fleste mennesker deler – både i dagens samfund og bagud i historien.

Det er klart at inddelingen ikke er helt tilfredsstillende – hvor skal man fx placere meneskerettighedsargumentation, som vel reelt er en blanding af flere ting.

Retsregler

Det er meget vigtigt at man ikke sammenblander det etiske med hvad der er retsregler i landet.

- 5) ”Retsregler er de normer, der gives og håndhæves af samfundets organer, især lovgivningsapparatet og domstolene, til tvangsgennemførelse af en social orden. Sådanne regler har en håndgribelig, offentlig, objektiv eksistens uden for den enkelte – som lovforskrifter, retspraksis, fast sædvane eller almindeligt anerkendt doktrin, hvorudfra det af domstolene kan statueres hvad der er gældende ret”.

Det politiske

Der skal politik til, for at etik kan blive til gældende ret – hertil kræves nemlig lovgivning. I nogle tilfælde kan der være tvivl om, hvad der er gældende ret. Etisk debat vil så i nogle tilfælde være en forløber for politisk debat og evt. lovgivning. Den form for etik, som jeg ovenstående har kaldt for myndighedsetik, er et klart eksempel herpå. For sundhedsmyndighederne er retstilstanden, lovgivningen, det centrale udgangspunkt.

Hvilke positive og negative konsekvenser vil det have, hvis gentest bliver brugt til selektion af menneskelige egenskaber? Hvilke problemstillinger opfatter Etisk Råd som de centrale på gentestningsområdet?

Af Sven Asger Sørensen

Selektion af menneskelige egenskaber kan principielt deles i to grupper: Den negative selektion, hvor der foretages et fravalg på grund af for eksempel sygdom, handicap eller nedsatte eller manglende egenskaber på bestemte områder. Ved en positiv selektion udvælges egenskaber, der anses for at være ønskelige såsom udseende, intelligens, kunstnerisk eller sportslig talent, "evigt liv" m.m.

Negativ selektion

1. Selektion af fostre

Den hyppigste anvendelse af gentests til selektion for sygdomme og handicaps i Danmark foretages ved abort af fostre, der har et sygdomsgen, som tidligere er fundet ved gentest af forældrene. Formålet med fravælgelsen af det ventede barn er dobbelt: dels at undgå, at barnet skal leve med en sygdom, der vil medføre tidlig død eller hæmme barnet i dets livsudfoldelse; og dels forældrenes frygt for, at deres livskvalitet vil blive væsentlig påvirket i negativ retning ved at have et sygt eller handicappet barn.

Hvad det første angår, fremhæves det af mange handicappede, at de ikke føler, at de - til trods for deres handicap - har et dårligt liv, men et anderledes liv. Og at de derfor føler, at gentestning, fosterundersøgelse og abort er diskriminerende over for de handicappede og udtryk for racehygiejne.

Det er min klare opfattelse og erfaring, at der ikke er tale om diskrimination over for syge og handicappede eller om racehygiejne, når forældre vælger en abort. Oftest er der tale om en ønskegraviditet og det er en særdeles svær beslutning for forældrene, og specielt moderen, at skulle abortere det barn, de har ønsket. At der ikke er tale om diskrimination af handicappede, kan man se af den kærlighed og omhu, som forældre til handicappede udviser. En kærlighed og omhu som de forældre, der vælger abort, utvivlsomt også ville udvise over for deres barn, hvis de ikke havde fået foretaget en gentest og fået et handicappet barn.

At nogle forældre i nogen tilfælde vælger at få undersøgt et foster for et gen, de selv er testet for og får foretaget abort af et handicappet barn af hensyn til deres egen og deres raske børns livskvalitet, kan siges at være egoistisk. Men er det ikke legitimt?

At have et sygt og handicappet barn præger og belaster hele familiens liv. Er det ikke rimeligt at forebygge det, selv om det sker på et fosters bekostning?

2. Forsikring, pension og arbejde

Såvel forsikringsselskaber, private pensionsselskaber som arbejdsgivere kan have interesse i at vide, om en person har en øget risiko for sygdom. Og derfor også i at vide om en person, der vil tegne en forsikring eller pension eller vil ansættes i et nyt job har sådanne gener, der øger risikoen for sygdom. Ifølge dansk lovgivning må hverken forsikringsselskaber eller arbejdsgivere kræve en gentest hos en person, der ønsker en forsikring, pension eller ansættelse i et job.

Man kan imidlertid frygte, at disse regler vil blive ændret under pres fra forsikringsselskaber og arbejdsgivere med henvisning til praksis i andre lande. Specielt Storbritannien, hvor der for tiden er en stemning for, at man via lovgivningen vil tillade forsikringsselskaber at kræve en gentest hos personer, som har en arvelig sygdom i familien.

Imidlertid vil en gentest ikke nødvendigvis være negativ for en person. Man kan således se frem til, at nye genteknologiske metoder vil muliggøre undersøgelse for risiko for sygdomme som for eksempel allergi. Det vil gøre det muligt at undersøge om en ung mand, der vil være bager, er overfølsom for mel og i bekræftende fald at fraråde ham at vælge den uddannelse og dermed undgå, at han får melallergi.

Positiv selektion

En positiv selektion kan være, at en person *ikke* har et eller flere sygdomsgener og dermed ikke nogen risiko for at udvikle en given sygdom.

Ved anvendelse af gentest til en positiv selektion vil man imidlertid som oftest søge efter gener, der fremmer en egenskab som for eksempel udseende eller intelligens. Sådanne egenskaber er imidlertid ganske komplicerede og beror ikke alene på generne, men i høj grad også på miljøfaktorer. Vores kendskab til de gener, som har betydning for intelligens og andre tilsvarende egenskaber er meget beskedne. Og når vi får viden om det - og det får vi - vil det være et spørgsmål, om vi i praksis kan anvende den genetiske viden til at selektere personer med særlige egenskaber, da disse egenskaber i mange tilfælde vil være resultatet af et samspil mellem gener og miljø, som til stadighed varierer.

Men er en positiv selektion ønskelig? Selvfølgelig vil vi gerne have, at vore børn har så høj intelligens som muligt. Men vil vi gerne udvælge dem, så de får et evigt liv? At gøre mennesker udødelige vil være en katastrofe for den vil medføre overbefolkning og hæmme den naturlige evolution.

Det Ethiske Råd har drøftet de etiske problemer, der er knyttet til gentests og har redegjort herfor i publikationen: “Genundersøgelse af raske. Redegørelse om præsymptomatisk gendiagnostik”. Rådet har her peget på de negative sociale konsekvenser, som en udbredt anvendelse af gentests kan få, da man kan frygte et risikofokuseret testsamfund, som kan føre til en generel sygeliggørelse af befolkningen, som kan ændre raske menneskers selvforståelse og valg af livsstil.

Det Ethiske Råd har specielt peget på de problemer, som anvendelse af gentests rejser over for retten til viden henholdsvis ikke-viden. Det gælder specielt om information af slægtninge til en gentestet og om testning af børn, hvor det er rådets opfattelse, at børn ikke bør gentestes før de er myndige, når det drejer sig om sygdomme, der først opstår i den voksne alder med mindre, der er en effektiv behandling. Rådet anbefaler, at der 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. Endvidere har det Ethiske Råd anbefalet, at man skærper kravene til beslutningsgrundlaget for eventuelt at indføre yderligere tilbud om præsymptomatisk genetisk testning.

Mål og fremtid

Af Carsten Andersen

Spørgsmål: **Hvad er formålet og fremtidsvisionerne (positive og negative) omkring gentestning nationalt og internationalt? - ifølge forsikringsbranchen**

1. Det korte svar på spørgsmålet er: Forsikringsselskaberne har ikke noget formål eller nogen fremtidsvisioner for anvendelse af gentest. Danske forsikringsselskaber og pensionskasser har ikke noget ønske om at drive udviklingen i retning af yderligere anvendelse af gentest. Der er i dag lovgivning, der forbyder forsikringsselskaber og pensionskasser at forlange gentest gennemført eller i det hele taget benytte gentest ved tegning af en forsikring.
2. Forsikringsselskaberne har i dag ikke problemer med dette lovforbud. Men hvis genteknologien forbedres og udbredes, så det bliver almindeligt, at forsikringstagerne i anden sammenhæng får en sikker viden om deres risiko for at udvikle sygdomme, som kan udløse en forsikringserstatning, så vil det blive problematisk for den private, individuelle forsikring, at kunderne har ret til ikke at oplyse selskaberne om denne viden. I værste fald kan man forestille sig, at lovforbudet vil bevirke, at nogle forsikringsformer ikke vil kunne tegnes, hverken for personer med specielle genetiske risici eller for andre.
3. Forsikringsmarkedet består af mange forskellige forsikringstyper. For en række forsikringstyper - f.eks. sygeforsikringer, sundhedsforsikringer, livs- og pensionsforsikringer, herunder også invalidedækning, ægtefælledækning og børnepension i tilknytning til en livs- og pensionsforsikring - kan den forsikringsbegivenhed, der udløser erstatning, være sygdom eller død som følge af sygdom. For disse forsikringstyper kræver selskabet normalt helbredsoplysninger, før forsikringen kan tegnes. Begrundelsen er, at det ikke skal være muligt at tegne en forsikring, hvis forsikringstageren på forhånd ved, at han fejler et eller andet. Hvis forsikringstageren ikke er rask på tegningstidspunktet, kan det være, at forsikringen kun kan tegnes med klausuler - dvs. at følger af den pågældende sygdom ikke er omfattet af forsikringen - eller med forhøjet præmie, der afspejler den forhøjede risiko.
4. Der er forskel på, hvor detaljerede helbredsoplysninger, selskabet beder om. Ved obligatoriske ordninger, der følger med et ansættelsesforhold, er helbredsoplysningerne normalt meget overordnede. Ved gruppeforsikringer er oplysningskravet normalt også beskeden. Ved beløbsmæssigt små forsikringer er helbredsoplysningerne heller ikke særlig omfattende.
5. Det er først og fremmest ved individuelt tegnede forsikringer, der kan medføre relativt store erstatninger, at der stilles krav om detaljerede helbredsoplysninger.

Sådanne oplysninger kan også omfatte spørgsmål om sygdomme hos familiemedlemmer, idet en række sygdomme er arvelige. Forsikringsselskaberne må gerne spørge om eksisterende sygdomme hos forsikringstagerens nærmeste familie.

6. Det er også først og fremmest ved individuelt tegnede forsikringer med relativt store erstatninger, at forbudet mod brug af gentest kan blive et problem, hvis genteknologien udbredes. Det forstår man, når man tænker over, hvad forsikring egentlig er.
7. Forsikring er at omfordele penge mellem forsikringstagere. Forsikring består i at omfordele. Det gælder al forsikring. Dem, der udsættes for tyveri, får erstatning fra dem, der ikke udsættes for tyveri. Dem, der bliver udsat for et trafikuheld, får erstatning fra dem, der ikke udsættes for trafikuheld. Dem, der bliver syge, får fra dem, der ikke bliver syge. Forsikringsselskabet optræder som mellemed mellem kunderne, men reelt er det de andre kunder, der betaler erstatningerne. Forsikringstagerne deltager i et slags lotteri, hvor trækingslisten skabes gennem forsikringsbegivenheder: tyveri, trafikuheld, brand, sygdom etc.
8. Forudsætningen for, at vi som borgere frivilligt vil deltage i et sådant lotteri, er, at præmien afspejler risikoen, ikke blot for os selv, men også for alle de andre i forsikringsordningen. Lige som i et rigtigt lotteri, skal "chancerne" for gevinst være lige store. Ellers synes vi, at vi bliver snydt, og vi ønsker ikke at deltage. Omfordelingen mellem forsikringstagerne skal med andre ord være usystematisk, sådan at ingen på forhånd kan vide, hvem der bliver vindere, og hvem der bliver tabere. Tilfældigheden er forudsætningen for, at man som forsikringstager vil betale for at deltage.
9. En systematisk omfordeling er ikke mulig i frivillige forsikringsordninger. Systematisk omfordeling - hvor det på forhånd står klart, hvem der med stor sandsynlighed vil have fordel af at deltage - kræver obligatorisk deltagelse. I ATP-ordningen kan man f.eks. godt omfordele, således at de unge betaler til de gamle, fordi vi er tvunget ved lov til at bidrage. I arbejdsmarkedspensioner kan man også godt have en vis grad af solidaritet, f.eks. gennem lempelige optagelsesvilkår, fordi medlemskab er obligatorisk for den enkelte. Men i individuelle forsikringsordninger er det afgørende, at deltagerne har tillid til, at præmien afspejler risikoen. Her kan systematisk omfordeling ikke finde sted.
10. Udsigten til en videreudvikling af genteknologien, så prognoserne bliver mere sikre og prisen så lav, at test bliver almindeligt udbredt, er en risiko for den private forsikringsaktivitet. Hvis genteknologien udvikles i denne retning, bør lovgivningsforbuddet genovervejes. Så kan det eksisterende forbud mod videregivelse af information om gentest ikke forenes med privat forsikring. For hvem ville ikke gerne betale til en sundhedsforsikring, hvis man med stor

sandsynlighed og sikkerhed kan forudse, at man bliver syg? Og hvilken familieforsørger ville ikke gerne betale til en større livsforsikring, hvis han kunne forudse at blive ramt af en livstruende sygdom? Vi må ikke komme i en situation, hvor forsikringskunderne har en viden om egne risikoforhold, som afgørende påvirker deres adfærd i forhold til forsikringstegning, men hvor forsikringsselskabet ikke har samme viden at vurdere risikoen ud fra. Det ville være ødelæggende for forsikringstanken, ikke blot for personer med særlige genetiske forhold, men også for alle andre.

11. Danske forsikringsselskaber har ingen behov for at kunne påtvinge deres kunder genetiske test. Heller ikke selvom fremtiden måtte gøre sådanne test billigere og sikrere. Men vi vil ikke kunne leve med det, hvis kunderne får en pålidelig viden, som påvirker deres adfærd, uden at de har pligt til at oplyse forsikringsselskabet om det.
12. Danske forsikringsselskaber og pensionskasser har altså ingen ønsker om at presse på for en videre anvendelse af gentest. Men vi har en bekymring for, hvad det nuværende lovforbud kan indebære, hvis den teknologiske udvikling en gang i fremtiden giver bedre og billigere muligheder for at kortlægge genetisk betingede sygdomme.
13. Hvis vi kommer i en sådan situation - og fra hvad man hører fra bioteknikerne, skal man snarere sige: når vi kommer i en sådan situation - er det vigtigt, at danske selskaber ikke stilles ringere end udenlandske forsikringsselskaber. Så bør en regulering baseres på internationale regler. Vi ville godt kunne leve med et forbud mod at forlange gentest gennemført. Vi ville også godt kunne leve med kun at kunne spørge til gennemførte genetiske test på områder, hvor der er påvist en sikker sammenhæng mellem en sygdom og genetiske forhold.
14. Endelig er der grund til at påpege, at vurderingen vil kunne ændres, hvis genteknologien ikke blot giver bedre diagnosticeringsmuligheder, men hvis der også udvikles bedre behandlingsmetoder for en række sygdomme, der i dag regnes for livstruende. Hvis behandlingsmulighederne bliver bedre, vil problemet for nogle forsikringstyper blive mindre.
15. Anbefalingen fra forsikrings erhvervet til lovgivningsmagten er derfor at følge udviklingen nøje og være parat til at gennemføre en lovændring, der giver forsikringstagere og forsikringsselskaber lige adgang til viden om helbredsrisici via allerede gennemførte gentest.

Hvad er formålet og fremtidsvisionerne (positive og negative) omkring gentestning nationalt og internationalt ifølge medicinalindustrien?

Af Lars Hansen

Baggrund

Medicinalindustriens interesse for gentestning falder i overvejende grad indenfor den videnskab som kaldes ”farmakogenetik”, dvs. læren om samspillet mellem på den ene side genetisk variation i befolkningen (patienten) og på den anden side effektivitet og bivirkninger af et lægemiddel.

Traditionelt benyttes terminologien ”farmakogenetik” når effekten af en enkelt kendt variant i ét gen undersøges. Disse genvarianter er oftest simple og består af en enkelt ændring (nukleotidændring) og derfor ofte kaldet enkelt-nukleotid-variation (på engelsk Single-Nucleotide-Polymorphism, og forkortet til ”SNP”).

I de senere år er betegnelsen ”farmakogenetik” i nogen grad blevet erstattet af begrebet ”pharmacogenomics” (den engelske betegnelse anvendes oftest, da en tilpas dækkende dansk oversættelse mangler) i takt med den bioteknologiske udvikling og viden om den menneskelige arvemasse (genomet). Således anvendes betegnelsen ”pharmacogenomics” oftest når effekten af flere forskellige genvarianter, som dækker et større område af et kromosom, undersøges samtidig (1). Betegnelsen afspejler altså udviklingen fra det at undersøge et enkelt gen (farmakogenetik) til det at undersøge flere gener som udgør en større del af arvemassen (genomet), altså ”pharmacogenomics”. Oftest anvendes betegnelserne dog synonymt og i det følgende er det danske ”farmakogenetik” derfor anvendt.

Geners indflydelse på omsætning af lægemidler i organismen

Den farmakogenetiske videnskab blev etableret som selvstændig disciplin, da man fandt ud af, at sammenhængen mellem bivirkninger af visse lægemidler og den hastighed, hvormed de samme lægemidler blev omsat i organismen, kunne føres tilbage til variationer i gener som netop regulerer vigtige processer i omsætningen af lægemidler i kroppen: Optagelse, fordeling, nedbrydning, og udskillelse. Således kan man i dag ved gentest (cytokrom P450 isoenzymer, CYP; thiomethyl-purin-transferase, TMPT) forudsige om en patient nedbryder et lægemiddel normalt eller langsomt og ved brug af denne viden derefter afpasse medicindosis så uønskede bivirkninger undgås (2). Test for TMPT genvarianter indgår rutinemæssigt i den medicinske behandling (3) af visse kræftformer (blodkræft hos børn) og for CYP genvarianter ved visse psykofarmakologiske behandlinger (2, 4), og formålet med gentestning i denne sammenhæng er naturligvis at identificere de patienter som har brug for en dosisreduktion (individualiseret-, ”skræddersyet” behandling) og derigennem begrænse risikoen for dosisrelaterede bivirkninger.

Medicinalindustrien er forpligtet til at undersøge effekten af de kendte genvarianter på omsætningen af de lægemiddelkandidater, som er i udvikling (endnu ikke

registrerede), og om nødvendigt af lægemidler, som allerede er markedsført. Medicinalindustrien udnytter samtidig denne farmakogenetiske viden til allerede på et tidligt tidspunkt at udvælge de lægemiddelkandidater til videre udvikling, hvis nedbrydning og udskillelse af kroppen er uafhængig af disse genvarianter. Derved undgås udvikling af lægemidler med forhøjet risiko for bivirkninger indenfor det normale doseringsinterval. Farmakogenetiske oplysninger om nedbrydning og udskillelse af lægemidler indgår derfor altid ved registrering og markedsføring af lægemidler.

Geners indflydelse på effektiviteten af lægemidler

Variationer i generne, som regulerer omsætningen af lægemidler i kroppen, kan altså forklare visse dosisrelaterede bivirkninger, men ikke hvorfor en given behandling er uden effekt på en del af patienterne (såkaldte ”non-responders”). Fremskridtene i forståelsen af lægemidlers biomolekylære virkningsmekanismer og den ny viden fra kortlægningen af det menneskelige genom (5, 6) har gjort det muligt at undersøge både gener, som er involverede i lægemidlers virkningsmekanismer (såkaldte ”drug-target genes”), og gener, som kan være involverede i sygdomsprocesser for den sygdom, som patienten er i behandling for, oftest indenfor gruppen af multifaktorielle sygdomme som hjerte-kar sygdomme, astma, type 2 sukkersyge, psykiatriske lidelser som skizofreni og depression mfl. (de såkaldte ”kandidatgener”). Kandidatgener indeholder, ligesom de ovenfor omtalte CYP og TMPT gener, variationer, som kan have betydning for virkningseffektiviteten af en given medicinsk-farmakologisk behandling. Viden om sådanne genvarianter kan dermed være ”medbestemmende”, på linje med de medicinsk-kliniske informationer (sygdomsdiagnoser og tilhørende biomedicinske undersøgelser), til at forudsige hvilken behandling patienten med størst sandsynlighed vil have gavn af og samtidig med de færreste bivirkninger. Flere og flere enkelt-genvarianter med betydning for sygdomsprocesser og behandlingseffekt forventes at blive beskrevet i fremtiden, og uddybende kontrollerede kliniske undersøgelser er i gang efter de første beskrivelser af genvariationer og deres effekt på behandlingen af: Astma (7, 8), hjerte-kar sygdom (9), skizofreni (10), blodfortyndende behandling (11) m.fl. For nyligt er det vist, at behandlingseffekten for den arvelige form for type 2 sukkersyge (Maturity-Onset-Diabetes-of-the-Young, MODY) er god for den ene type behandling men ikke for den anden type behandling (12), behandlinger som normalt anses for lige effektive overfor type 2 sukkersyge (13). Også ved den insulin-afhængige sukkersyge (type 1 sukkersyge) kendes der i dag genvarianter, som øger risikoen for insulinchok (bevidstløshed som følge af lavt blodsukker) (14). Disse er altså praktiske eksempler på en effekt af en specifik genvariant på effektiviteten af en medicinsk farmakologisk behandling (farmakogenetisk effekt), som vil kunne forudses ved hjælp af en forudgående gentest når en sådan indgår som et naturligt led i den diagnostiske klassifikation af de forskellige former for sukkersyge. Indenfor infektionssygdomme som AIDS anvendes gentestning til bestemmelse af HIV virus gener, som regulerer modstandsdygtighed overfor visse typer af medicin (15).

Formålet med gentestning

Sammenfattende kan man sige, at gentestning allerede anvendes som et vigtigt værktøj/hjælpemiddel til at minimere risikoen for lægemiddelbivirkninger for visse patientgrupper. Med den konstant voksende indsigt i sammenhængen mellem genvariationer og sygdom og mellem genvariation og lægemiddeleffektivitet, er der håb om, at man bedre kan forudse en behandlingseffektivitet og begrænse bivirkninger, og derved få et mere optimalt forhold mellem bivirkninger (færre) og behandlingseffektivitet (større), et forhold som ofte udtrykkes som en risiko/gavn ratio (på engelsk: risk/benefit ratio).

Udsigterne til at gentestning kan blive et vigtigt element i en individualiseret ("skræddersyet") behandling har ikke kun medicinalindustriens bevågenhed, idet også de myndigheder og institutioner, som forestår og rådgiver omkring indregistrering og overvågning af lægemidler (sundhedsstyrelser, lægemiddelstyrelser mm), inviterer medicinalindustrien til en konstruktiv dialog for at drage fordel af den voksende viden om gener og sygdom samt de muligheder den teknologiske udvikling indenfor området giver. Således har "The European Agency for the Evaluation of Medicinal Products" (EMA) forberedt en vejledning i farmakogenetisk terminologi (16), og den amerikanske lægemiddelstyrelse (FDA) er fra 16-17 Maj, 2002 vært for et møde (workshop), som alene omhandler anvendelsen af farmakogenetik i lægemiddeludvikling og lægemiddelregistrering (17).

Gentestning og fremtidsvisionerne

For tiden regner man med, at den menneskelige arvemasse (genomet) indeholder omkring 30.000 gener med flere hundrede tusinde forskellige variationer, de såkaldte SNPs (1, 5, 6), og det er selvsagt uoverkommeligt at udføre gentestning af alle disse varianter rutinemæssigt og derved frembringe et fuldstændigt "gen-kort" for hver patient. Den seneste udforskning af den menneskelige arvemasse har dog vist, at mange af genvarianterne er i ligevægt således, at en mindre delmængde kan redegøre for størstedelen (op til 80%) af den genetiske variation indenfor store områder på kromosomerne (18, 19). Det åbner mulighed for at få informationer om sygdomsgener og andre gener (kandidatgener), som har vist at kunne påvirke effektiviteten af en medicinsk-farmakologisk behandling, ved hjælp af et tilsvarende begrænset antal gentestninger (20). I fremtiden vil sådanne genvarianter for specifikke sygdomsgrupper som for eksempel astma, forhøjet blodtryk, hjertesygdom, sukkersyge, depression med flere kunne samles på "gen-kort". Disse "gen-kort" kunne så indgå sammen med de øvrige medicinske og biokemiske prøver i forbindelse med sygdomsudredning og diagnose, og således på et tidligt tidspunkt være vejledende for den mest effektive medicinsk-farmakologiske behandling af den enkelte patient ("skræddersyet medicin").

Ulemper ved gentestning og hvad med etik og registre?

For patienten indebærer gentestning ingen umiddelbare ulemper, det er en blodprøve som tages ligesom andre rutineblodprøver, men selve gentestningen er jo en økonomisk ulempe på kort sigt. På længere sigt vil udgifterne til gentestning kunne

forudses at medføre besparelser i sundhedsudgifterne som følge af en mere effektiv sygdomsbehandling med færre bivirkninger.

Er der ingen etiske overvejelser ved denne form for gentestning? Principielt jo, som ved alle personfølsomme (private) oplysninger. Det er dog vigtigt at notere sig, at gentestningen først foretages efter sygdomsudbrud og som vejledning til optimal behandling, og anvendes derfor ikke, som i tilfælde af ”klassiske” genetiske sygdomme, til at bestemme sygdomsdiagnosen eller forudsige risiko for sygdomsudvikling i en rask slægtning. Testen vil derfor ikke kunne anvendes til at diskriminere personer men derimod til at øge sandsynligheden for optimal behandling af den syge patient.

Vil gentestning ikke kræve en masse registre, og hvem skal have adgang til disse? Som vejledning i en sygdomsbehandling hører resultaterne fra gentestningen hjemme i patientens journal på sygehuset (hvis en sådan findes) og ellers hos egen læge, på lige fod med patientens øvrige oplysninger om diagnose mm, så registre i den forbindelse må anses for at være overflødige.

Afsluttende kommentarer

Dette indlæg i debatten om fremtidens anvendelse af gentestning indeholder en kort oversigt over de endnu begrænsede eksempler på effekten (farmakogenetisk) af bestemte genvarianter på effektiviteten af en medicinsk-farmakologisk behandling indenfor forskellige hyppigt forekommende sygdomsgrupper. Det endnu begrænsede antal ventes at øges betydeligt efterhånden som vores viden om sammenhængen mellem gener og ”store” sygdomme som hjerte-kar sygdomme, sukkersyge, astma, med flere klarlægges. Kombinationen af ny genetisk viden (genvariation) og de teknologiske fremskridt (produktivitet, pris) vil sandsynligvis kunne gøre gentestning til en langt bredere og hyppigere anvendt undersøgelsesmetode, hvor den i dag endnu har en begrænset plads i behandlingen af den syge patient. Ved lovgivning om brug af gentestning anbefales det derfor at lade en sådan udvikling indgå i vurderingsgrundlaget.

Litteratur

1. McCarthy JJ, Hilfiker R: The use of single-nucleotide-polymorphisms in pharmacogenomics. *Nature Biotechnol* 18: 505-8, 2000
2. Krynetski EY, Evans WE: Pharmacogenetics of cancer therapy: Getting personal. *Am J Hum Genet* 63: 11-16, 1998
3. Lin JH, Lu AYH: Interindividual variability in inhibition and induction of cytochrome P450 enzymes. *Ann Rev Pharmacol Toxicol* 41: 535-67
4. Pickar D, Rubinow K: Pharmacogenomics of psychiatric disorders. *Trends Pharmacol Sci* 22:75-83, 2001
5. International Human Genome Sequencing Consortium: Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature* 409: 860-921, 2001
6. Venter JC, Adams MD, Myers EW, Li PW, Mural RJ, Sutton GG *et al*: The sequence of the human genome. *Science* 291: 1304-51, 2001

7. Drazen JM, Yandava CN, Dubé L *et al*: Pharmacogenetic association between *ALOX5* promoter genotype and the response to anti-asthma treatment. *Nature Genet* 22: 168-70, 1999
8. Drysdale CM, McGraw DW, Stack CB *et al*: Complex promoter and coding region beta-2-adrenergic receptor haplotypes alter receptor expression and predict *in vivo* responsiveness. *Proc Natl Acad Sci* 97: 10483-88, 2000
9. Kuivenhoven JA, Jukema JW, Zwinderman AH *et al*: The role of a common variant of the cholesteryl ester transfer protein gene in the progression of coronary atherosclerosis. *N Engl J Med* 338: 86-93, 1998
10. Arranz MJ, Munro J, Birkett J, Bolonna A *et al*: Pharmacogenetic prediction of Clozapine response. *Lancet* 355: 1615-16, 2000
11. Poort SR, Rosendaal FR, Reitsma PH, Bertina RM: A common genetic variation in the 3'-untranslated region of the prothrombin gene is associated with elevated plasma prothrombin levels and an increase in venous thrombosis. *Blood* 88: 3698-3703, 1996
12. Pearson ER, Liddell WG, Sheperd M, Corral RJ, Hattersley AT: Sensitivity to sulphonylureas in patients with hepatocyte nuclear factor-1 α gene mutations: evidence for pharmacogenetics in diabetes. *Diabetic Medicine* 17: 543-45, 2000
13. Intensive blood-glucose control with sulphonylureas or insulin compared with conventional treatment and risk of complications in patients with type 2 diabetes(UKPDS33), UK Prospective Diabetes Study (UKPDS). *Lancet* 352:837-53, 1998
14. Pedersen-Bjerregaard U, Agerholm-Larsen, Pramming S, Hougaard P, Thorsteinsson B: Activity of angiotensin-converting enzyme and risk of severe hypoglycaemia in type 1 diabetes. *Lancet* 357: 1248-53, 2001
15. Erali M, Page S, Reimer LG, Hillyard DR: Human immunodeficiency virus type 1 drug resistance testing: a comparison of three sequence-based methods. *J Clin Microbiol* 39: 2157-65, 2001
16. The European Agency for the Evaluation of Medicinal Products, *Evaluation of Medicines for Human Use* (EMA), COMMITTEE FOR PROPRIETARY MEDICINAL PRODUCTS (CPMP): Position paper on terminology in pharmacogenetics
17. Food and Drug Administration (FDA), Center for Biologics Evaluation and Research (CBER): Workshop on pharmacogenetics/pharmacogenomics in drug development and regulatory decision-making, 16-17 May, 2002
18. Reich DE, Cargill M, Bolk S *et al*: Linkage disequilibrium in the human genome. *Nature* 411: 199-204, 2001
19. Patil N, Berno AJ, Hinds DA *et al*: Blocks of limited haplotype diversity revealed by high resolution scanning of human chromosome 21. *Science* 294: 1719-23, 2001
20. Stephens JC *et al*: Haplotype variation and linkage disequilibrium in 313 human genes. *Science* July 20, 2001

Hvad er formålet og fremtidsvisionerne (positive og negative) omkring gentestning nationalt og internationalt ifølge sundhedsvæsnet?

Af Peter Saugmann-Jensen

Der findes ingen specifik vision for gentests, ligesom der ikke findes en specifik vision for røntgenundersøgelser eller for operationslamper. Disse objekter tilhører redskabssfæren, og deres værdi fastsættes efter, om de kan understøtte en række kerneydelser i sundhedsvæsnet: diagnostik, behandling, sygdomsforebyggelse, sundhedsfremme. Sundhedsvæsnets grundlæggende projekt kan de fleste vist tilslutte sig. Anderledes ser det ud, når vi betragter de medicinske teknologiers livsnødvendige rodnet og vækstlag som skal frembringe nye redskaber – m.a.o. forskningen. Jo mere grundlæggende og potentielt revolutionerende forskningen er, jo mere kontroversiel har den vist sig at være. Det dybeste lag er den biologiske grundforskning. Her støder vi på det såkaldte centrale dogme (DNA→RNA →Protein), som jeg vil oversætte frit: DNA er den universelle nøgle til at forstå biologisk funktion. Dermed også nøglen til sundhed og sygdom. Dette er vel det nærmeste man kommer til en (videnskabelig) vision på dette område – en vision der har understøttet det såkaldte genomprojekts første fase.

Gentests repræsenterer kun én side af dette projekt. For øjeblikket den mest synlige blandt de kliniske anvendelsesmuligheder. Det skyldes især, at de diagnostiske muligheder i reglen løber stærkere end de terapeutiske og forebyggende. Mulige problemer er lette at få øje på. En gentest er i princippet tilgængelig kort efter opdagelsen af et sygdomsrelateret gen. Det vil sige, den kan udføres uanset om der er opnået kendskab til relevante interventionsmuligheder, det være sig af forebyggende, symptomlindrende eller helbredende karakter, og uanset om tilstrækkeligt omfattende undersøgelser har belyst testens prædiktive værdi i den målgruppe, den konkret anvendes hos. Hertil kommer, at resultatet af en gentest i nogle tilfælde ville kunne danne grundlag for social brændemærkning (stigmatisering), for udstødning eller diskrimination på arbejdsmarkedet, eller for at blive et "dårligt liv" fra et forsikringsmæssigt synspunkt. Og endelig er genetisk information så at sige per definition delt mellem beslægtede, således at resultaterne af en gentest potentielt også berører den undersøgte familie. Ingen af disse problemer er utilgængelige for en fornuftig samfundsmæssig styring, og vi har allerede en del dansk lovgivning, som direkte eller indirekte regulerer området. Samtidig kan vi trække på erfaringerne og løsningerne fra en lang tradition for genetisk rådgivning. Det er ikke alt, der er helt nyt.

Udviklingen stiller os dog også over for nogle meget åbne perspektiver, hvor færdige løsninger ikke ligger klar. Dette skyldes dels selve substansen – karakteren af de oplysninger, gentests kan frembringe – dels, at verden omkring os forandrer sig, så

traditionelle reguleringsværktøjer med en snæver national horisont ikke altid virker efter hensigten. Vi må forsøge at forstå karakteren af det nye, og vi må tage realistisk bestik af den måde verden fungerer på, for at finde ud af, hvordan vi løser de nye problemer.

Gentests er mange ting – her forenkles det

Når vi diskuterer fremtidsperspektiverne kan det måske være nyttigt med en vidtgående forenkling, og forestille sig kun to hovedtyper af testsituationer :

a) ”Simple” gentests, hvor udgangspunktet enten er at personen er syg, eller at personen er rask, men der er en kendt væsentligt øget risiko for, at vedkommende kan have arvet et anlæg for en bestemt genetisk sygdom.

Gentests kan for det første anvendes i klinisk øjemed hos syge mennesker, for at få en sikker diagnose, for at træffe et rigtigt behandlingsvalg, for at få en pålidelig prognose, eller for at opdage et recidiv. For det andet kan de anvendes i klinisk øjemed hos raske mennesker med kendt øget risiko, for at påvise eller udelukke den (arvelige) genmutation, som personen frygter at have. De to grupper er meget forskellige, men der er også visse fællestræk: i begge tilfælde drejer det sig om anvendelser, som kan passes ind i en eksisterende praksis i sundhedsvæsenet, efter en slags skabelon hvor tests anvendes til at ”bekræfte eller udelukke en diagnostisk mistanke”. De undersøgte kommer med symptomer eller familiehistorie der peger i en bestemt retning - de har fra et formelt synspunkt ”screenet sig selv”, således at odds for den sygdom, der testes for, på forhånd kan anses for at være temmelig høje. Hvis sygdomsanlæg påvises, er der høj sandsynlighed – men ikke altid absolut sikkerhed – for sygdomsudvikling. Personer som tilhører disse grupper vil som hovedregel, men ikke altid, nu og i fremtiden, henvende sig til det etablerede sundhedsvæsen hvis de har et ønske om undersøgelse og rådgivning, og de vil som hovedregel kunne opnå disse ydelser.

b) ”Komplekse” gentests, hvor udgangspunktet er at personen er rask, og der er ikke stærk mistanke om noget bestemt, men testen kan afsløre at personen har en væsentligt øget risiko for at udvikle en bestemt sygdom eller en bestemt slags sygdom (modtagelighedstests, risikoprofiler)

Her tænkes særligt på muligheden af, at et stigende antal gentests de kommende år vil kunne identificere lav-penetrante mutationer i gener som spiller en rolle for udviklingen af mange almindelige sygdomme som fx Alzheimer, hjerte-karsygdom, aldersdiabetes, visse svære sindslidelser, mv. Det er såkaldte komplekse eller multifaktorielle sygdomme, hvor små eller store grupper af gener påvirker hinanden indbyrdes, og funktionelt interagerer med miljøfaktorer i videste forstand, herunder livsstilsfaktorer. Udviklingen af sådanne tests bygger bl.a. på systematiske undersøgelser af blodprøver fra slægter, fra store befolkningsgrupper, evt. fra hele befolkninger (fx Decode-projektet (Island)), hvor genetiske variationer i

blodprøverne kan sammenholdes med oplysninger om sygelighed og en række andre variable, også miljø- og livsstilrelaterede. Et af de dilemmaer vi står med er, at hvis vi på sigt ønsker at sådanne tests skal blive pålidelige og nyttige for de undersøgte, så kræves der mange af den slags undersøgelser såvel i vor generation som den næste, og vi vil efterhånden opdage at det i lige så høj grad er en kortlægning af miljø- og livsstilfaktorer, som af genetiske faktorer.

Det, som kan forventes af sådanne tests, når de er færdigudviklet, er ikke deterministiske enten-eller forudsigelser, men angivelser af større eller mindre risiko under bestemte forudsætninger. På længere sigt må man forestille sig, at sådanne tests vil blive kaldt forebyggelsestests, fordi man - når vidensgrundlaget er tilstrækkeligt - vil kunne beskrive testresultatet i forhold til forskellige livsstilalternativer for den undersøgte, hvor der til nogle af disse kan knyttes en høj risiko, til andre en lavere eller måske slet ingen (betingede risici). I princippet kan det gøres for en enkelt sygdom, eller for flere på en gang. På et eller andet tidspunkt i forudseelig fremtid forudses, at det på basis af en persons blodprøve vil være muligt at danne en komplet genetisk profil som beskriver personens risiko for et stort spektrum af sygdomme. På kortere sigt vil det dreje sig om noget langt mere begrænset, og til dels velkendt – et spørgsmål om en kvalificeret og mere underbygget version af rådgivning på grundlag af traditionelle risikofaktorer som kolesterol, overvægt, rygning, kost, motion osv.

Der vil formentligt være en mangeårig fase med et voksende udbud af sådanne tests, hvor enkelte særligt validerede tests efterhånden trækkes ind i det etablerede sundhedsvæsens arsenal, med en hertil svarende afklaring af rådgivningsbehov og udvikling af passende rådgivningsrutiner – men ved siden af vil der kunne vise sig et langt større parallelt udbud af tests, som udbydes på forskellige udviklingsstadier og måske markedsføres i forhold til bestemte målgrupper, hvor en vis prædiktiv værdi foreløbigt er dokumenteret, og hvor der kan peges på visse relevante interventionsmuligheder fx angående livsstil. Foreløbigt kan der kun gisnes, men vi må nok være forberedt på en forholdsvis uoverskuelig situation der kan strække sig over en hel generations levetid eller flere. Ingen kan i dag spå den fremtidige efterspørgsel af sådanne tests i befolkningen, men det kan bestemt ikke udelukkes at den vil blive høj.

Visioner, udviklingsperspektiver, realiteter

Hvis man ønsker at skabe nogle fornuftige og set med vore øjne forsvarlige rammer for udviklingen på dette område, må en række forskellige forhold inddrages – dels må der tages hensyn til nogle ydre omstændigheder som bl.a. hænger sammen med, at gentests udover at være sundhedsfagligt redskab, også er en vare på markedet; dels må det overvejes, hvordan man på det givne grundlag bedst kan sikre at borgernes anvendelse af sådanne tests afspejler informerede valg, dvs. foretages med viden om de mulige konsekvenser af undersøgelsen.

De ydre rammer: gentests på det globale marked

En side af globaliseringen er en vidtgående liberalisering af markedet for varer og tjenesteydelser. Dette er en grundforudsætning, som må tænkes ind, når vi betragter gentestområdet med et henblik på fremtiden. Det gælder hele spektret fra forskning og udvikling, til markedsføring og klinisk anvendelse – for at indse dette behøver vi bare tænke på diskussionen om patentering af DNA-sekvenser. Fra det nye globale synspunkt er det underordnet at Myriad Genetics og en dansk testudbyder ligger i to forskellige verdensdele – de skal stort set indordne sig efter de samme spilleregler. Vores mulighed for at påvirke dette ligger i EU.

En anden side af globaliseringen er den frie adgang til informationer, som understøttes af internettets udvikling. Som følge heraf får borgeren i princippet ubegrænset adgang til et globalt spektrum af sundhedsydelser. Helbredsturisme og helbredsshopping på internettet kendes allerede, og internettet vil jo nok i fremtiden mere og mere blive den gade vi går ned igennem når vi skal købe ind. Hvad gentests angår, er landegrænser – globalisering eller ej - i sig selv nærmest illusoriske, idet de rent fysiske transaktioner som kræves stort set indskrænker sig til en lukket kuvert og et egnet prøveglas. Ved at deponere en lille prøve, som kan underkastes revision efter nærmere aftale, kan den der ønsker det endda abonnere på fremtidens udvikling – det er der allerede eksempler på.

Så er der endvidere selvtestmuligheden, som jeg synes man skal tage seriøst fordi den for nogle vil repræsentere den eneste sikkerhed mod en – reel eller indbildt – mulighed for stigmatisering i fremtidens samfund ("når kun jeg kender resultatet af gentesten, så kan de andre ikke diskriminere mig").

Mange mennesker vil måske i stigende grad for egen regning anvende prædiktive tests for komplekse multifactorielle sygdomme til at "screene sig ind" til det offentlige sundhedsvæsens tilbud. På den måde vil der skabes et stigende antal henvendelser til det etablerede sundhedsvæsen, hvor der vil være ønske om fortolkning, rådgivning, kontrol af tilstanden, intervention hvis det er muligt. På længere sigt vil det ikke nødvendigvis belaste samfundsøkonomien – hvis testene er pålidelige nok, ville de samme mennesker jo alligevel henvende sig senere – med sygdom. Men det vil på kortere sigt kunne medføre øgede krav til organisation og økonomi, udvikling, og faglige uddannelser herunder videreuddannelse.

EU's indre marked: den frie bevægelighed af varer og tjenesteydelser mv.

Gentests er medicinsk udstyr, og som sådan også reguleret af direktivbestemmelser angående det indre marked i EU, som er implementeret i de enkelte landes lovgivning. Det indre marked er et område uden indre grænser med fri bevægelighed for varer, personer, tjenesteydelser og kapital. Etableringen af et sådant attraktivt marked åbner mulighed for lovgivningsmæssigt at fastsætte krav til et løft af kvalitetsniveau og sundhedsbeskyttelsesniveau, bl.a. fordi virksomhederne får ens konkurrencevilkår og dermed kan bære større udviklingsomkostninger. Set fra

forbrugersynspunktet og et sundhedsmæssigt synspunkt er det logisk, at modydelsen for at give virksomhederne adgang til et stort marked må være sådanne forbedringer. Omvendt, hvis lovgivningens krav til produkterne – som jeg om et øjeblik skal vende tilbage til - er opfyldt, må de enkelte lande ikke hindre markedsføringen i deres område. Det begrænser muligheden for nationale særordninger.

Selvbestemmelse, testkvalitet, og adgang til fornøden rådgivning

Vi har nu set på nogle ydre omstændigheder som både fastlægger begrænsninger, og giver bestemt handlemuligheder i den nye verdensorden. Man kunne så spørge, hvad der set med vore øjne er de mest afgørende prioriteringer, der bør arbejdes for, hvis vi samfundsmæssigt i de kommende ti-tyve år vil lede udviklingen i en fornuftig bane og sikre borgernes informerede valg. Udgangspunktet for sådanne overvejelser kan findes i Patientretstillingsloven, som folketinget vedtog 1998, med den hertil knyttede bekendtgørelse, og Sundhedsstyrelsens vejledning¹. Patientretstillingslovens hovedsynspunkt er respekt for patientens integritet og selvbestemmelsesret. Af selvbestemmelsesretten udledes i denne lov mange konsekvenser, heriblandt to grundlæggende principper: ret til at vide; og ret til ikke at vide. Loven gælder for patienten i behandlingssituationen, inden for sundhedsvæsnets rammer. Men vi har jo set, at borgeren i fremtiden vil have mange handlemuligheder som rækker videre end dette, og udbuddet af ydelser vil kunne blive stort og varieret. De to mest nærliggende behov vil på denne baggrund være

- Dokumentation af gentests kvalitet og effektivitet også på ”markedets vilkår”
- Adgang til passende rådgivning før og efter tests

Dokumentation af kvalitet og effektivitet; lovgivning om gentests

Før en genetisk test bliver klinisk tilgængelig for prædiktive formål må der foreligge data som i fornødent omfang dokumenterer testens pålidelighed og prædiktive styrke (validitet). Det betyder at forbindelsen mellem en genetisk markør (fx en mutation) og helbredsbegebenhed skal være underbygget af observationer i mange familier eller relevante befolkningsgrupper, evt. hele befolkninger, ligesom det skal være vist blandt et stort antal personer der ikke har sygdommen, at disse ikke har markøren. Lidt mere teknisk udtryk skal testens detektionsrate og falskpositivrate være fastlagt, ligesom den prædiktive værdi af såvel en positiv som en negativ test skal kunne vurderes, og forekomsthypigheden (prævalensen) i den pågældende gruppe af det der undersøges, må være kendt.

EU har gennem en årrække forberedt og gennemført lovgivning (direktiver) på dette område. Reglerne om gentests findes i EU-direktiv 98/79/EF om medicinsk udstyr til in vitro-diagnostik, som trådte i kraft 7. december 1998. Dette er udmøntet i dansk lovgivning med sundhedsministeriets bekendtgørelse om medicinsk udstyr til in vitro

¹ Lov nr. 482 om patienters retsstilling (1998). Jvf. Bekendtgørelse nr. 665 og Vejledning nr. 161 om information og samtykke og om videregivelse af helbredsoplysninger mv.

diagnostik, som trådte i kraft år 2000 (hjemmel i Lov om medicinsk udstyr af 1991, som ændret i 1997). Denne lovgivning fastsætter krav som producenterne skal opfylde for at opnå såkaldt CE-mærkning, krav som sætter en langt højere standard end vi tidligere har kendt i Danmark. CE-mærkning vil meget snart blive en forudsætning for at markedsføre en gentest: efter 7. december 2003 kan kun CE-mærkede tests markedsføres i Europa. To år senere, nemlig efter 7. december 2005, vil ibrugtagning (anvendelse) af tests som *ikke* er CE-mærkede være helt forbudt. Omvendt må vi indstille os på at alle CE-mærkede tests lovligt kan markedsføres – også herhjemme.

Direktivet er ret omfattende. Som eksempel kan betragtes nogle af vilkårene for at markedsføre gentests direkte til forbrugerne (selvtests), hvilket jo ofte fremhæves som et skræmmekseksempel i mediedebatten. Producenterne skal her give lægemiddelmyndighederne i den medlemsstat, hvor de har deres hovedsæde, dokumentation som bl.a. omfatter de analytiske og de (evt.) diagnostiske parametre samt resultaterne af ydeevneevalueringer (falskpositivrate, falsknegativrate, prædiktive odds, m.v.). Denne myndighed skal indlægge oplysningerne i en fælleseuropæisk database, som fx den danske lægemiddelstyrelse har læserettighed til. Der kan m.a.o. ikke (når overgangsperioden er slut) markedsføres gentests i Danmark, som danske myndigheder ikke kan kigge efter i sømmene. Kan det dokumenteres at et produkt udgør en sundhedsfare, kan der efter reglerne skrives ind. Kravene omfatter herudover bl.a. også, at produkterne skal være lette at anvende korrekt, robuste nok til de brugervilkår der i praksis vil være gældende, og forsynet med brugsanvisninger der er letforståelige for lægmand; det skal fremgå hvordan brugeren skal forholde sig i tilfælde af et positivt, negativ, eller ubestemt resultat, ligesom forekomst af falskpositive og falsknegative svar skal omtales, og der skal gøres tydeligt opmærksom på, at brugeren ikke bør træffe nogen beslutning af medicinsk art, før han har rådspurgt sin læge.

”Home Brew” diagnostik

Lovgivningen om gentests (in vitro direktivet) omfatter ikke forskningsmæssige anvendelser og anvendelser i laboratorier på sygehusene med henblik på disses patientklientel, forudsat at dette ikke er en kommerciel aktivitet. Det vil sige, den omfatter ikke en stor del af den diagnostik der udføres ved de offentlige sygehuse og institutioner i Danmark. Det er det, man i amerikansk myndighedsjargon kalder home-brew diagnostik (hjemmebryg), der jo typisk starter med en forskningsmæssig indsat og så, når metoden er sat op, videreføres i rutineanvendelse. EU har initieret og finansierer nu et foreløbigt treårigt kvalitetsprogram med ekstern kvalitetskontrol, dvs. at laboratorierne blandt andet tilsendes prøver som de selv testes på. Foreløbigt omfatter dette nogle udvalgte gentests, og nogle enkelte deltagere i hvert land. Fra dansk side bør vi holde øje med erfaringerne fra dette program og evt. støtte en videreførelse og udbygning, som ville bringe kvalitetskontrollen op på højde med amerikansk standard. Ad den vej vil man på sigt også få et godt grundlag for en

akkrediterings- eller certificeringsmodel af det offentlige sygehusvæsens laboratorieydelse.

Adgang til information og rådgivning. Har vi lovgivning nok?

Mange mennesker som ved de har en øget genetisk risiko vil gerne have spørgsmålet om bærertilstand afklaret, men når det kommer til stykket er der langt færre der faktisk beslutter sig for testning. Stillet over for den konkrete beslutning når en person ganske ofte frem til, at ulemperne er større end fordelene. For at kunne afveje mulige fordele og ulemper er det nødvendigt at vide noget om hvad testen kan, herunder kende de mulige konsekvenser af forskellige testudfald (positive, negative, inkonklusive). Ordentlig information er forudsætning for reelt informerede valg, og dermed for reel udøvelse af selvbestemmelse. Stillet over for et vækstområde som gentestområdet er det naturligt at stille spørgsmålet: har vi tilstrækkelig lovgivning på området, eller er der aktuelt et behov for særlige vejledninger?

Der er allerede i det foregående peget på patientretstillingsloven med tilknyttet vejledning fra Sundhedsstyrelsen, som gælder overalt hvor en patient henvender sig i sundhedsvæsnets regi – rask som syg. Ret til at vide, ret til at ikke-vide. Reelt informeret samtykke, hvor patienten skal kunne overskue konsekvenserne af sit valg¹. Regler for mindreårige og inhabile, bestemmelserne om tavshedspligt, om videregivelse af helbredsoplysninger mv. Hertil kommer lægelovens ansvarsbestemmelser og forpligtelsen til faglig omhu og samvittighedsfuldhed. Alle disse bestemmelser vil skulle respekteres i enhver situation, hvor gentests anvendes i sundhedsvæsnets regi. Der er også persondatalovens bestemmelser. Med det lovgivningsmæssige grundlag vi har burde der for så vidt ikke kunne herske nogen grundlæggende tvivl om retstilstanden på området. Efterhånden som anvendelsen af gentests vinder større og større udbredelse, og deres karakter ændrer sig, vil der selvfølgelig komme eksempler på rådgivningsmæssige dilemmaer og regelkollisioner. Dette er normalt overalt, hvor der hersker en retstilstand, og foregår en udvikling. Regelkollisioner skyldes at der *er* regler – de ses ikke, hvor regler mangler. Fornuftige løsninger på sådanne dilemmaer vil oftest kunne findes ud fra en nøjere overvejelser af retstilstanden, evt. i en dialog med myndighederne. Det forventes også at et nyoprettet rådgivningsspeciale (det klinisk-genetiske speciale) medvirker til at udvikle og styrke rådgivningskulturen, finde løsninger, og for så vidt mindske behovet for detaljeret regelfastsættelse omkring rådgivningens indhold – det er en af begrundelserne for at udvikle et område med særlig sagkundskab.

Alle er vist enige om betydningen af rådgivning – både før og efter en gentest. Alligevel skal vi naturligvis på sigt passe på ikke at gøre tingene mere rådgivningstunge, end testens natur og de mulige konsekvenser for de undersøgte

¹ ”Der er tale om en dialog, hvor patient og sundhedsperson udveksler oplysninger, stiller spørgsmål og opnår enighed om, hvilken behandling der skal iværksættes. For at man kan tale om et gyldigt samtykke kræver dette, at patienten er i stand til at overskue konsekvenserne på baggrund af den givne information” (Sundhedsstyrelsens vejledning).

tilsiger. Der er en tendens til at mange meget hurtigt kan enes om betydningen af meget omfattende rådgivningsprocedurer, når dette diskuteres. Det giver en god staldvarme, men det er langt fra sikkert, at alle tests skal skæres over samme læst. I et vist omfang vil nogle genetiske tests fx komme til at ligne de almindelige prædiktive risikotests vi allerede kender – tænk fx på traditionelle risikofaktorer for hjertekarsygdom som forhøjet kolesterol, højt blodtryk, rygning, stillesiddende livsstil, høj alder osv. Og det vil langt fra altid dreje sig om meget skæbnsvangre konsekvenser. Selv moderate variationer i kravet til præ- og post-test rådgivningsindsats kan repræsentere forskellen mellem en 5- eller 10-dobling af omkostningerne til selve testen. Optimering af den rådgivning der kan tilbydes i relation til gentests er derfor en vigtig udviklingsopgave i fremtiden. Stigende evidensbaseret rådgivningens værdi er i den forbindelse et perspektiv, der kan medvirke til den nødvendige realisme. Der er allerede eksempler på, at kontrollerede undersøgelser på dette område faktisk godt kan gennemføres, og i nogle tilfælde har resultaterne givet betydeligt stof til eftertanke¹.

Uden for sundhedssektoren

Et vigtigt problem er, hvorledes man kan sikre en ”passende rådgivning” før og efter gentests uden for sundhedsvæsnets regi, eksempelvis hvor selvtests lovligt markedsføres, eller hvor borgerne handler over internettet. Dette hænger bl.a. sammen med den vidtgående handlefrihed for borgeren, som kan forudses i fremtiden. En passende rådgivning forudsættes i Bioetik-deklarationen². Hvis vi ser på gentests som en bil, så er der for det første et spørgsmål om sikkerhedskrav til bilen – de krav er fastlagt med bestemmelserne i in vitro direktivet, uanset om der køres inden for eller uden for sundhedsvæsnets regi. For det andet er der et spørgsmål om krav til chaufføren og måden, der køres på. Sundhedsvæsnets regi kan vi sammenligne med at det er lægen, der kører bilen med borgeren som passager. Det er logisk, at vi stiller krav til lægen i den situation, og sikrer passagerens rettigheder. Vi stiller krav til lægen *fordi* han har en passager med, og vi sikrer passagerens rettigheder *fordi* det er en anden, der sidder ved rattet. Men borgeren kan som vi har set vælge selv at sætte sig til rette i førersædet, og måske ønsker han eller hun ikke at spænde sikkerhedsselen. Ud fra respekt for borgerens moralsk autonomi og selvbestemmelse over sit liv, vil nogle blot tage dette til efterretning. Andre vil mene at et krav om sikkerhedsseler (læs: genetisk rådgivning) ligesom i den rigtige trafik godt kan forenes med autonomien, og tale for at man ad lovgivningens vej bør gøre borgerens adgang til tests betinget af et forudgående rådgivningsforløb – hvis dette ikke efterkommes er der køreforbud. Uden at tage stilling til disse to modsatte synspunkters berettigelse må det nok lægges til grund, at borgeren i fremtidens åbne informationssamfund *de facto* vil kunne gøre som han eller hun ønsker på dette område. Måske skal vi derfor ikke så meget tænke i en forbudsmodel eller en slags

¹ Controlled trial of pretest education approaches to enhance informed decision-making for BRCA1 gene testing

² Dette forventes udmøntet i en opfølgende protokol til konventionen, som aktuelt er under udarbejdelse.

rådgivnings”pligt” for borgerne, som i, at der reelt vil opstå et rådgivningsbehov – og så sørge for, at dette behov vil kunne dækkes ind når det opstår. Et af de mest relevante steder at sætte ind i fremtiden bliver nok at sikre en generel genetisk rådgivningskompetence hos den praktiserende læge. Men andre rådgivningsprofiler vil også komme ind i billedet, fx specialuddannede sygeplejersker. Endelig kan der forventes rådgivningsressourcer på internettet, ligesom interaktive cd-rom flere steder afprøves som rådgivningsinstrument.

Afslutningsvis skal der peges på, at fremtidens prædiktive modtagelighedstests og risikoprofiler kan forudses at føre til en løbende samfundsmæssig drøftelse af, hvor grænsen mellem offentligt og privat skal gå. Om der skal trækkes en streg i sandet. Nogle vil mene, at raske personer uden kendt øget risiko ikke bør have undersøgelser og rådgivning finansieret på det offentlige regning – det offentlige sundhedsvæsen er der for at modtage dem der er syge, eller står med en kendt øget risiko. M.a.o. man må selv bekoste ”indscreeningen”. Andre vil have det modsatte synspunkt. Nogle af disse vil ud fra lighedssynspunkter argumentere for bred offentlig finansiering. Andre vil være ivrige fortalere for statslige screenings-programmer, når først risikoprofilerne er valideret tilstrækkeligt. De vil måske kunne henvise til muligheden for store samfundsmæssige besparelser. Udfaldet af sådanne valg vil være med til at formgive det samfund, vores børn skal leve i.

Hvad er formålet og fremtidsvisionerne (positive og negative) omkring gentestning, nationalt og internationalt?

Af Klemens Kappel

Lad mig først sondre mellem forskellige spørgsmål. Dels spørgsmålet om, hvilke visioner og mål, aktørerne bag udviklingen af gentest faktisk har. Dels spørgsmålet om, hvad vi med rimelighed kan forvente, at gentest faktisk vil blive brugt til i den nære og lidt fjernere fremtid, uanset hvad visioner og formål i dag måtte være. Og endelig spørgsmålet om, hvilke visioner og formål der *bør* ligge til grund for udvikling og regulering af gentest? Jeg vil ikke forsøge at svare på de to første spørgsmål, men kun på det tredje. Jeg vil med andre ord diskutere, hvilke grundlæggende etiske hensyn, man bør have for øje ved udvikling, regulering og anvendelse af gentest. Som med alle teknologier, der anvendes i et komplekst samfund, er der mange relevante etiske hensyn, så her kan jeg kun fokusere på nogle af de forhold, der er specielle for gentest.

For det første bør gentest bruges til at gøre menneskers liv bedre, f.eks. ved at forbedre medicinske behandlinger og diagnostiske muligheder. Gentests kan også vise sig nyttige i forbindelse med erhvervsvalg og valg af livsstil, og bør følgelig bruges. Men der er potentielle belastninger. Der er mennesker, der ikke ønsker at vide besked om deres sygdomsanlæg, særligt hvis det drejer sig om lidelser, man alligevel ikke kan forhindre. Nogle af disse mennesker ville være bedre stillet, hvis *muligheden* for gentest slet ikke var til stede, for så behøvede de ikke at gå og bekymre sig. Alene det, at gentestning er tilgængelig, skader altså disse individer.

Her er vi henvist til at foretage en afvejning. Mange mennesker vil gavnes af gentest, men nogle for hvem alene muligheden vil være en belastning. Mit eget skøn er, at fordelene samlet set langt vil opveje ulemperne, men det er et usikkert skøn, for det afhænger jo af, hvilke testmuligheder og hvilke holdninger, der er i fremtiden.

For det andet bør vi tilstræbe at neutralisere effekterne af *det genetiske lotteri*, som man kan kalde det. Mennesker, der i kraft af deres gener, er dårligere stillede end andre har blot været uheldige i et lotteri, som vi alle deltager i. De har i den forstand ikke fortjent deres genetiske skæbne, hvilket lægger op til den nævnte målsætning: vi bør se det som en fælles moralsk forpligtelse at forsøge at udjævne effekterne af det genetiske lotteri. Adgangen til gentest bør derfor lette snarere end forøge den byrde, der ligger i, at være født med 'dårlige gener', f.eks. gener der disponerer til en sygdom.

Det er velkendt, at fremkomsten af gentest er problematisk set i lyset af den nævnte målsætning. Mennesker med 'dårlige gener' kan være afskåret fra at forsikre sig eller henvist til at forsikre sig for en højere præmie end andre. Dermed rammes de dobbelt. Ikke alene har de været uheldige med deres genetiske konstitution, men de stilles ringere i kraft af den måde, vi indretter forsikringsmarkedet på. Noget tilsvarende kan gælde arbejdsmarkedet, hvis genetiske informationer er tilgængelige. Arbejdsgivere har en interesse i at ansætte mennesker uden kendte sygdomsanlæg frem for mennesker, hvis genetiske svagheder er kendte. Der er dermed en risiko for,

at personer med 'dårlige gener' rammes tredobbelt. Udover at have et anlæg for en sygdom kan disse mennesker være dårligere stillede ikke bare på forsikringsmarkedet, men også arbejdsmarkedet.

Et middel mod dette er at forhindre, at arbejdsgivere og forsikringsselskaber lægger genetiske tests til grund for deres beslutninger. Netop dette er indarbejdet i dansk lov, der groft sagt forbyder arbejdsgivere og forsikringsselskaber at modtage eller bruge oplysninger fra gentest. Tilsvarende lovgivning eller praksis findes en del steder i udlandet. Håndhæves dette, kan vi i et vist omfang undgå nogle af de problemer gentest ellers giver anledning til. Det er for så vidt udmærket, men lad mig alligevel pege på nogle fundamentale spørgsmål, som uagtet at de nok ikke har den store praktiske betydning nu, måske kan få det i fremtiden.

Forsikringer

Lad os forestille os en situation, hvor ingen ved noget særligt om, hvilke sygdomme de vil få i fremtiden. Lad os antage, at alle ønsker at deltage i en frivillig forsikringsordning, netop fordi de ikke selv ved, om de vil blive ramt af sygdomme senere i deres liv. De mennesker, der i løbet af deres liv viser sig at få sygdomme, får udbetalt passende erstatninger. De heldige, der ikke bliver syge, betaler.

I denne ideelle verden er en frivillig forsikringsordning et udmærket instrument til at nærme sig den målsætning, jeg formulerede tidligere, nemlig at neutralisere effekterne af det genetiske lotteri. Udligningen mellem de genetisk heldige og de genetisk uheldige sker ganske enkelt ved, at de heldige via forsikringsordningen betaler erstatninger til de uheldige.

En forsikringsordning er imidlertid kun velegnet til at neutralisere effekterne af det genetiske lotteri, *når vi ikke ved, hvilke genetisk betingede sygdomsanlæg, vi har*. Hvis mange har informationer om deres sygdomsanlæg, så har mange en stærk tilskyndelse til at forsikre sig på andre vilkår, og det vil være ødelæggende. Det er præcist dette lovgivningen i Danmark forsøger at tage højde for. Det sker ved at *simulere* en situation med uvidenhed, i og med at loven forbyder, at informationer om sygdomsanlæg bruges af forsikringsselskaber, uagtet at informationerne måtte foreligge.

Uanset om lovgivningen i dag fungerer efter hensigten eller ej, så kan man kan spørge, om strategien er holdbar på det lange sigt. Hvis det viser sig, at mange sygdomme har en genetisk komponent, hvis de genetisk betingede risici er meget forskellige fra person til person, og hvis vi samtidig har massiv adgang til informationer om genetiske anlæg, så vil der være et betydeligt pres for at bruge informationerne. Selv hvis forsikringsselskaberne ikke direkte må bruge informationerne, så er det nærliggende at forestille sig, at 'de gode liv' tegner billige forsikringer med lav dækning, ganske enkelt fordi mennesker, der ved, at de har 'gode gener' vil være uvillige til at betale høje præmier for en mere omfattende dækning af sygdomme, som de alligevel ikke får. Resultatet vil blive, at de heldige ikke længere bidrager til at kompensere de, der har været uheldige i det genetiske lotteri.

Dette taler for, at man på længere sigt skal overveje andre strategier end udligning gennem forsikringsordninger, netop fordi de forudsætter uvidenhed. Et alternativ er, at man i stedet tyr til offentligt finansierede compensationer, dvs. ordninger, hvor det offentlige kompenserer de uheldige, og hvor alle via skatterne bidrager til at dække omkostningerne. Den afgørende forskel til et forsikringssystem er, at alle er med i ordningen på samme vilkår. Betingelser for medlemskab afhænger *ikke* af, om man syg eller rask, eller om man har sygdomsanlæg eller ej.

I et betydeligt omfang har jo vi allerede denne model i Danmark. Lægehjælp og mange sociale ydelser fordeles *ikke* via forsikringssystemer, men via skattefinansierede systemer, som alle kan nyde godt af, og som alle bidrager til. Men dette gælder ikke f.eks. pensionsordninger og livsforsikringer, hvor genetisk information faktisk kan komme til at spille en rolle. Samtidig er pensionsordninger og livsforsikringer stadig mere vigtige, f.eks. for at man tør binde an med at købe hus eller for at man kan se frem til tryk alderdom.

Helt overordnet kan man overveje, om f.eks. pensionsordninger og livsforsikringer i et vist omfang burde erstattes af offentligt finansierede systemer, i takt med, at vi i fremtiden kommer til at vide meget mere om vores sygdomsanlæg.

Sygdom og sygdomsanlæg

I lovgivningen laver man en sondring mellem *informationer om sygdomme* (dvs. sygdomme, som er brudt ud) og *informationer om sygdomsanlæg*. I lovgivningen anses diskrimination på grund af sygdom for acceptabelt, hvis sygdommen spiller en rolle for ens evne til at bestride et job, mens diskrimination på grund af sygdomsanlæg som hovedregel er ulovligt. Det er altså lovligt, at man i en ansættelsessituation fravælger en arbejdstager, der har en kronisk sygdom, fordi man frygter flere sygedage og en ringere arbejdsindsats. Men det er ikke lovligt at fravælge en arbejdstager på grundlag af information om sygdomsanlæg, selvom motivet kan være helt det samme, nemlig at man frygter flere sygedage og ringere arbejdsindsats.

Som eksemplet antyder, er det ikke oplagt, hvad der berettiger en sondring mellem sygdom og sygdomsanlæg i denne sammenhæng. Man kan henvise til, at information om sygdomsanlæg typisk vil være fremtidsorienteret, usikker og sygdommen nogle tilfælde også uafvendelig. Men det er svært at se, hvorfor netop dette skulle forklare, at diskrimination på grundlag af sygdomsanlæg er utilladelig, *hvis* man samtidig mener, at diskrimination på grundlag af erkendt og relevant sygdom er tilladelig.

Mange har da også den opfattelse, at diskrimination på arbejdsmarkedet generelt er *uretfærdig*, når den sker på grundlag af *irrelevante egenskaber*, dvs. hvis man vælger arbejdskraft på baggrund af f.eks. køn, hudfarve, etnisk tilhørsforhold eller seksuel orientering, hvor dette ingen rolle spiller for det arbejde, der skal udføres. Men set på den baggrund synes *hverken* diskrimination på grund af sygdom eller på grund af sygdomsanlæg uretfærdig.

Det tager sig anderledes ud, hvis vi i stedet accepterer målsætningen om at kompensere for uheld i det genetiske lotteri. Så kan vi sige, at man ikke bør fravælge

arbejdskraft på grundlag af genetiske informationer, uagtet at de faktisk kan spille en stor rolle for arbejdsgivere. Grunden er, at vi herved hjælper med til at kompensere for uheld i det genetiske lotteri. De, der har været uheldige i det genetiske lotteri, gives lige så gode muligheder for gode jobs som andre. Men det samme gælder erkendte sygdomme, i det mindste hvis de har en genetisk komponent, og ikke er selvforskyldte.

Her kan dog være andre hensyn, der spiller ind, f.eks. pragmatiske hensyn, dvs. i sidste ende et hensyn til arbejdspladsers effektivitet. Vi har alle en interesse i, at arbejdsmarkedet fungerer effektivt. Dette hensyn kan tale for alligevel *ikke* at afskære arbejdsgivere fra at sortere i arbejdskraften på grundlag af erkendte relevante sygdomme, eller på grundlag af relevante sygdomsanlæg. Prisen for dette må så være, at vi på andre måder skaber attraktive vilkår for de mennesker, hvis chancer på arbejdsmarkedet derved forringes.

Program for konferencen

Fredag den 31. maj

- 8.30 - 9.00 Tjek ind og køb af madbilletter
- 9.00 - 9.10 Velkomst ved Lars Klüver, sekretariatschef, Teknologirådet
- 9.10 – 9.25 De politiske udfordringer på sundhedsområdet
- Sundhedsminister Lars Løkke Rasmussen
HAR MELDT AFBUD PÅ GRUND AF FOLKETINGSARBEJDE
- 9.25 – 9.35 Indledning: Hvad er gentestning og hvor anvendes det?
- Steen Kølvraa, Klinisk Genetisk Afd., Århus Kommunehospital
- 9.35 – 10.10 **Status og perspektiver i forskningen og teknologien**
Hvad er status for- og fremtidsperspektiverne i genforskningen?
- Anders Børghlum, Institut for Human Genetik, Århus Universitet – 15 min
- Hvad er den teknologiske status og de teknologiske perspektiver m.h.t. gentestning?
- Henrik Vissing, Exiqon – 15 min
- Borgerpanelet kan stille opklarende spørgsmål og der er mulighed for kommentarer fra ekspertpanelet.
- 10.10 – 10.50 **Økonomi**
Hvilke kommercielle interesser er der inden for gentest-området i dag? Hvordan fordeles de sundhedsøkonomiske ressourcer mellem forebyggelse, behandling og forskning i dag? Hvordan er de fremtidige sundhedsøkonomiske perspektiver på gentestningsområdet?
- Kjeld Møller Pedersen, Institut for Sundhedstjenesteforskning, SDU– 15 min

Skal det offentlige eller forbrugerne betale for gentests?

- Sven Asger Sørensen, Institut for Medicinsk Genetik, KU – 10 min

Hvilke samfundsøkonomiske konsekvenser vil patentering af gener få?

- Steen Kølvraa, Klinisk Genetisk afd., Århus Universitetshospital – 10 min

10.50 – 11.20 Kaffepause

11.20 – 12.15 **Rådgivning og praksis**

Hvordan er praksis mht. rådgivning? Hvilke kvalifikationer og retningslinjer har rådgiverne i dag?

- Anne-Marie Gerdes, afd. KKA, Odense Universitetshospital – 15 min

I hvor stort omfang informeres og spørges borgernes om gentestning?

- Maja Horst, Institut for Folkesundhedsvidenskab, KU – 10 min

Hvilke erfaringer findes der for, hvordan resultaterne af gentestning påvirker mennesker psykisk?

- Nina Tuxen, Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms- og handicapforeninger (KMS) – 5 min
- Irene Søndergaard, HBOC-foreningen – 5 min
- Mette Nordahl Svendsen, Institut for Antropologi, KU – 10 min

Hvilke problemstillinger er der ved viden/ikke-viden?

- Sven Asger Sørensen, Institut for Medicinsk Genetik, KU – 10 min

Borgerpanelet kan stille opklarende spørgsmål og der er mulighed for kommentarer fra ekspertpanelet.

12.15– 12.45

Registre

Hvordan er status på registerområdet vedr. gentestning – hvilke regler omfatter registerloven, hvilke registre findes, hvad er formålet, hvem har adgang? Hvordan sikrer man den enkelte borgers rettigheder?

- Mette Hartlev, Retsvidenskabeligt Institut B, KU – 10 min

Hvad er fremtidsperspektiverne på registerområdet vedr. gentestning?

- Lisbeth Knudsen, Institut for Folkesundhedsvidenskab, KU - 10 min

Borgerpanelet kan stille opklarende spørgsmål og der er mulighed for kommentarer fra ekspertpanelet.

12.45 - 13.45 Frokost: Sandwich med vand

13.45 – 14.15

Koordination og samarbejde om gentest-teknologien

Hvilke former for samarbejde og koordination eksisterer der nationalt inden for forskning og udvikling, gentestmetoder, rådgivning og oplysning?

- Steen Kølvrå, Klinisk Genetisk afd., Århus Universitetshospital – 10 min

Hvilke former for samarbejde eksisterer internationalt?

- Marianne Schwartz, Klinisk Genetisk Afd., Rigshospitalet – 10 min

Borgerpanelet kan stille opklarende spørgsmål og der er mulighed for kommentarer fra ekspertpanelet.

14.15 – 15.00

Lovgivning

Hvilken lovgivning gælder for gentestningsområdet i Danmark?
Hvilken lovgivning gælder for gentestningsområdet internationalt?
Respekterer gentestning menneskerettighedskonventionens bestemmelser? Hvilke problematikker og mangler er der i den nuværende lovgivning?

- Mette Hartlev, Retsvidenskabeligt Institut B, KU - 20 min

Hvilken lovgivning findes der m.h.t. patentering på området?

- Mogens Kring, Patent- og Varemærkestyrelsen – 10 min
- Jens Schovsbo, Retsvidenskabeligt Institut A, KU – 10 min

Borgerpanelet kan stille opklarende spørgsmål og der er mulighed for kommentarer fra ekspertpanelet.

15.00 – 15.30 Kaffepause

15.30 – 16.15

Etik

Hvorledes påvirkes vores opfattelse af sygdom/sundhedsbegrebet af gentestning?

- Klemens Kappel, Institut for Filosofi, KU – 10 min

Hvilke forskellige menneskesyn er fremherskende på gentestningsområdet?

- Tim Jensen, Institut for Filosofi og Religionsstudier, SDU – 10 min

Hvilken vægt lægges der i behandlingssystemet på det etiske aspekt?

- Peter Saugmann-Jensen, Sundhedsstyrelsen – 10 min

Hvilke positive og negative konsekvenser vil det have, hvis gentest bliver brugt til selektion af menneskelige egenskaber? Hvilke problemstillinger opfatter Etisk Råd som de centrale på gentestningsområdet?

- Sven Asger Sørensen, Institut for Medicinsk Genetik, KU – 10 min

Borgerpanelet kan stille opklarende spørgsmål og der er mulighed for kommentarer fra ekspertpanelet.

16.15 – 17.00

Mål og Fremtid

Hvad er formålet og fremtidsvisionerne (positive og negative) omkring gentestning nationalt ifølge forsikringsbranchen, medicinalindustrien, sundhedsvæsenet og filosofien? Hvad er formålet og fremtidsvisionerne omkring gentestning internationalt ifølge medicinalindustrien, sundhedsvæsenet, fremtidsforskeren, filosofien?

- Carsten Andersen, Forsikring og Pension – 8 min
- Lars Hansen, Novo Nordisk – 8 min
- Peter Saugmann-Jensen, Sundhedsstyrelsen – 8 min
- Klemens Kappel, Institut for Filosofi, KU – 8 min

Borgerpanelet kan stille opklarende spørgsmål og der er mulighed for kommentarer fra ekspertpanelet.

17.00

Afslutning ved Mette Seier Helms, ordstyrer

Lørdag den 1. juni

- 9.00 - 9.05 Indledning ved Mette Seier Helms, ordstyrer
- 9.05 - 10.00 Borgerpanelet stiller opklarende og uddybende spørgsmål til ekspertpanelet
- 10.00 - 10.30 Ekspertpanelet kan indbyrdes stille spørgsmål og kommentere
- 10.30 - 10.50 Kaffepause
- 10.50 - 12.00 Borgerpanelet stiller opklarende og uddybende spørgsmål til ekspertpanelet
- 12.00 - 12.10 Opsummering ved Mette Seier Helms, ordstyrer

Konferencens offentlige del holder pause til mandag den 3. juni klokken 9.30

Borgerpanelet arbejder videre resten af weekenden i Teknologirådet med at skrive sluddokumentet.

Mandag den 3. juni

- 8.30 - 9.30 Borgerpanelets sluddokument ligger fremme til læsning. Kaffe
- 9.30 - 9.35 Indledning ved Mette Seier Helms, ordstyrer
- 9.35 - 10.35 Sluddokumentet læses op. Ekspertpanelet retter faktuelle fejl. Dialog mellem Borgerpanelet og ekspertpanelet
- 10.35 - 11.00 Kaffepause
- 11.00 - 12.00 Dialog mellem Borgerpanelet, ekspertpanelet og tilhørerne
- 12.00 - 12.55 Medlemmer af Folketingets Sundhedsudvalg kommenterer Borgerpanelets sluddokument.
- Ester Larsen, V
 - Lene Garsdal, SF
 - Jette Jespersen, DF
- Pressen kan stille spørgsmål til Borgerpanelet, eksperterne og politikerne.
- 12.55 – 13.00 Afslutning ved Mette Seier Helms, ordstyrer
- 13.00 - 13.30 Reception for Borgerpanelet, ekspertpanelet, folketingsmedlemmer samt pressen

Deltagerliste

Anders Gersel Pedersen	H. Lundbeck A/S Int. Clinical Research
Anette Birck	Medicon Valley Academy
Anne F. Rohmann	Teknologirådet
Anne-Grete Fries	Den Videnskabetiske Komité for Københavns Amt
Anne-Marie Jensen	Cystisk Fibrose-Foreningen
Annette Byrholm Hansen	Lægemiddelstyrelsen
Annette Meyer	KAS - Glostrup Svangreambulatoriet
Berit A. Faber	Det Etske Råd
Bjørn Bedsted	Teknologirådet
Camilla Skalander	
Cathrine Jespersgaard	Statens Seruminstitut
Claes Lundsteen	Rigshospitalet klinisk genetisk afdeling
Claus Holm	Danmarks Pædagogiske Universitet
Ellen M. Mikkelsen	Udviklingsinitiativet for Sygeplejerskeuddannelsen
Erik Wendel	Cystisk Fibrose-Foreningen
Erling Jelsø	RUC, Tek/Sam
Erling Tiedemann	Det Etske Råd
Eva Sandberg	Lægemiddelstyrelsen
Flemming Pociot	Steno Diabetescenter
Flemming Skov Nielsen	
Flemming Skovby	Rigshospitalet, klinisk genetisk afdeling
Gitte Lindeløv	DSI-Ungdom
Gitte Meyer	
Gordon Jehu	Magasinet for kommende læger
Grethe Wittus	
Gunvor Nielsen	Ministeriet for Videnskab, Teknologi og Udvikling
Gyrethe Larsen	Teknologirådet
Hanne Kristensen	Lægemiddelstyrelsen
Hanne Wendel Tybkjær	Cystisk Fibrose-Foreningen
Hans E. Johnsen	Amtssygehuset i Herlev, Hæmatologisk afd.
Helene Buren	Novo Nordisk
Helle Jacobsgaard	Danmarks Apotekerforening
Henning Kvist Poulsen	
Iben Bache	Panum Institutet, Afdeling for Medicinsk Genetik
Iben Holtén	Kræftens Bekæmpelse
Ida Leisner	Teknologirådet
Ina Kjøgx Pedersen	Weekendavisen
Inge Bernstein	Hvidovre Hospital HNPCC-registret, Gastroenheden
Inger Storm Wulff	
Irene Bang Møller	Forskningsstyrelsen
Irene Odgaard	Specialarbejderforbundet SID
Jacob Skjødt Nielsen	Teknologirådet
Jakob Hensel	
Jeanette Falck Winther	Kræftens Bekæmpelse
Jens Kjær Johansen	Amtsrådsforeningen
Jens Vuust	Statens Seruminstitut

Jes Forckkammer	Kræftens Bekæmpelse
Jesper Lassen	Forskningsinstitut for Human Ernæring, KVL
Jette Christensen	Teknologirådet
Jette Malmborg	Rigshospitalet, Klinisk Genetisk Afdeling
Jonna Pind Kristensen	
Kamal Qureshi	Medlem af Folketinget (SF)
Karl Asger Wulff	
Kirsten Bruun Kristensen	
Kis Kapel	
Knud Siboni	SDU, Odense
Kristian Danholm Jensen	
Lars Klüver	Teknologirådet
László Várkonyi	
Laura Zurita	Teknologirådet
Lisbeth Tranebjærg	Bispebjerg Hospital, Audiologisk afdeling / IMBG
Lise Holst	Bioethics Management
Liselotte Willer	Forskningsstyrelsen
Lone Hvejsel	
Lotte Hougs	Statens Serum Institut
Lotte Pehrsson	Handicappede studerende og kandidater
Louis Montana	Forebyggelses- og Patientrådet
Maja-Lisa Axen	Indenrigs- og Sundhedsministeriet, 1. kontor
Margit Sonne	Det Sygeplejeetiske Råd
Margrethe Nielsen	Forbrugerrådet
Marian Schrøder	Teknologirådet
Martin Skov Nielsen	
Merete Lüttichau	Landsforeningen mod Huntingtons Chorea
Mett Marri Lægsgaard	Psykiatrisk Hospital
Mette Højbjerg	Teknologirådet
Mette Vosgerau	Kristeligt Dagblad
Mia Krause	Niels Bohr Institutet
Mogens Munch Nielsen	Kræftens Bekæmpelse
Morten Andreasen	Teknologirådet
Morten Risum Nielsen	
Nanna Aaby Kruse	Lægemiddelstyrelsen
Nete Schwennesen	Videnskabsbutikken, KU
Niels A. Thorn	Fysiologisk Institut, KU
Nikolaj Brandt	
Nils Axelsen	Statens Serum Institut Klinisk, Biokemisk afdeling
Ole Vagn Christensen	Medlem af Folketinget (S)
Paal Skytt Andersen	Statens Serum Institut
Preben Birkeholm	
Rikke Bøgebo	
Rikke Katrine Jentoft Olsen	Skejby Sygehus
Rune Frank-Hansen	Statens Serum Institut
Salina Siff Hansen	
Sophie Jacoby	
Søren Vang	Skejby Sygehus
Sten Eget	
Stig E. Bojesen	Københavns Amts Sygehus i Herlev, Klinisk afd.

Susanne Bisgaard
Susanne Boysen
Susanne Hein

DB Lab A/S
Rigshospitalet, Onkologisk Klinik

Thomas Rosenberg
Tim Schyberg
Torben Lund

Statens Øjenklinik
Patent- og varemærkestyrelsen
MEP

Ulla Skov Nielsen
Ulla Høy Davidsen

Amtssygehuset i Herlev, Hæmatologisk afd.

Vibeke Winter
Vivian Palm

Skejby Sygehus
Teknologirådet

Zeynep Tümer

Panum Institutet, Afdeling for Medicinsk Genetik

Ordliste

Anlægsbærer: Et menneske, der bærer et muteret gen uden selv at blive syg.

Arvemasse: En persons samlede DNA, som er unikt hos hvert enkelt menneske.

Autosomal: Bruges om alle de kromosomer, der ikke er kønskromosomer.

Basepar: De nukleotider eller to baser, der sidder over for hinanden på hver sin streng i DNA-molekylet.

Det Humane Genomprojekt: Internationalt forskningsprojekt, som kortlægger menneskets arvemasse. Genom er et andet ord for arvemasse.

DNA: En forkortelse for deoxyribonukleinsyre, det kemiske stof, som udgør arvematerialet i alle levende celler.

Dominant gen: En mutation med en så dominerende effekt, at det afgør genets egenskab. Hvis sygdommen er dominant arvelig, er der altså 50% risiko for, at børnene arver det muterede gen.

Fosterdiagnostik: Undersøgelse af et foster for bestemte sygdomme ved hjælp af fostervandsundersøgelse eller moderkagebiopsi.

Gen: Den del af arvestoffet DNA'et, som indeholder information om, hvordan et protein skal bygges op og fungerer. Der findes godt 30.000 gener.

Gendiagnostisk: Undersøgelse af et menneske for bestemte genetiske ændringer.

Genterapi: En behandling, hvor der indsættes gener i en levende organisme.

Kromosomer: De båndagtige strukturer i cellens kerne, som består af DNA-molekyler med alle de arvelige anlæg. Mennesket har 46 kromosomer, ordnet i 23 par.

Multifaktoriel: Når årsagen til en sygdom er et sammenspil af flere gener og udefrakommende faktorer.

Mutation: En ændring i DNA-molekylerne. Bruges ofte om de ændringer i arveanlægget, der fører til sygdomme eller handicap.

Monogene: Kaldes også enkelt-gens sygdomme, fordi de kun skyldes mutationer i et enkelt gen.

Onko-genetisk: Onko betyder svulst, og en onko-genetisk klinik udreder og rådgiver om arvelig kræft.

Polygene: Polygene sygdomme skyldes ændringer i flere forskellige gener.

Proteiner: Æggehvideoffer, der indgår i cellens struktur, og som spiller en afgørende rolle i kroppens maskineri. Nogle proteiner danner for eksempel insulin, andre opbygger musklerne eller reparerer immunsystemet.

Præimplantationsdiagnostik: Undersøgelse af et befrugtet æg for en arvelig sygdom, inden ægget bliver lagt op i kvindens livmoder. Kaldes også ægsortering.

Prænatal undersøgelse: Undersøgelse af et foster.

Præsymptomatisk genetisk testning + prædiktiv testning: Undersøgelse af, om en rask person har en eller flere mutationer, som er forbundet med en sygdom.

Recessivt gen: En mutation med en vigende effekt. Ved en recessiv arvegang skal begge forældre have det muterede gen for, at barnet får sygdommen. Hvert barn har i så fald 25% risiko for at arve sygdommen.

Screening: Undersøgelse af en befolkningsgruppe for bestemte sygdomme.

Teknologirådets udgivelser 2001-2002

Teknologirådets rapporter:

"Alternativ behandling". Resumé og redigeret udskrift af høring i Folketinget den 19. marts 2002. Teknologirådets rapporter 2002/7

"Patenter på Software". Resumé og redigeret udskrift af seminar i Folketinget den 20. februar 2002. Teknologirådets rapporter 2002/6

"Små teknologier". Rapport om teknologiske løsninger til små samfund. Teknologirådets rapporter 2002/5

"Anbragte børn". Teknologirådets rapporter 2002/4 (udkommer i august 2002)

"Borgernes Idékatalog". Resultater fra tre borgerhøringer om "Bæredygtig vækst – hvordan" Teknologirådets rapporter 2002/3

"Fremtidens undervisning i et IT-perspektiv". Om scenarieværksteder og konference afholdt over sommeren 2001. Teknologirådets rapporter 2001/1.

"Det aldrende samfund – behov for ændringer på arbejdsmarkedet". Resumé og redigeret udskrift af høring i Folketinget den 26. oktober 2001. Teknologirådets rapporter 2001/9.

"Overvågning" Resumé og redigeret udskrift af høring i Folketinget den 24 oktober 2001. Teknologirådets rapporter 2001/8.

"Beriget mad - mulighed eller trussel?" Resumé og ekspertindlæg fra konference på Christiansborg den 13. september 2001. Teknologirådets rapporter 2001/7.

"Det aldrende samfund – grund til bekymring?" Resumé og redigeret udskrift af høring i Folketinget den 20. april 2001. Teknologirådets rapporter 2001/6.

"Biobrændsel og transportsektoren". Resumé og redigeret udskrift af høring for Folketinget 2. maj 2001. Teknologirådets rapporter 2001/5.

"Trafik og kørselsafgifter". Konsensuskonference afholdt af Teknologirådet i samarbejde med Transportrådet. Teknologirådets rapporter 2001/4.

"Erfaringer fra statslige IT-projekter – hvordan gør man det bedre?" Rapport og anbefalinger fra en arbejdsgruppe under Teknologirådet. Teknologirådets rapporter 2001/3.

"Unge og Rusmidler". Resumé og redigeret udskrift af høring for Folketinget den 24. januar 2001. Teknologirådets rapporter 2001/2.

"Kloning til behandling". Resumé og redigeret udskrift af høring for Folketinget den 22. november 2000. Teknologirådets rapporter 2001/1.

Andre udgivelser:

"Anvendelse og udvikling af Open Source software" Teknologirådet og Patent- og Varemærkestyrelsen.

Oktober 2001. Findes kun i elektronisk udgave på www.tekno.dk.

"Minutes from the workshop - Communication and GMP" Resumé af workshop holdt i Teknologirådet april 2001. Findes kun i elektronisk udgave på www.tekno.dk.

"PÅ TVÆRS AF FREMSKRIDTET - små og store fortællinger om teknologi og værdier". Undervisningsbog. Teknologirådet 2001

Nyhedsbrevet "Fra rådet til tinget":

Nr.171 06/02: Fremtidens ældre
 Nr.170 06/02: Digital ophavsret
 Nr.169 05/02: Universiteter og Erhvervsliv
 Nr.168 05/02: Grønland savner teknologi
 Nr.167 03/02: Er en teknologipolitik mulig?
 Nr.166 01/02: Total kontrol på internettet
 Nr.165 01/02: En naturlig udvikling?
 Nr.164 11/01: Stejl debat om beriget mad
 Nr.163 10/01: Udstøder teknologien ældre?
 Nr.162 10/01: Kroppen som identifikation
 Nr.161 10/01: Open Source Software er ikke slået igennem
 Nr.160 09/01: Styr på medicinsk udstyr?
 Nr.159 09/01: Dyr biobrændsel til transport
 Nr.158 07/01: Betal med mobiltelefonen
 Nr.157 05/01: GMO-debat i krydsild
 Nr.156 05/01: Mening med road pricing?
 Nr.155 03/01: Fare for nye IT-fiaskoer
 Nr.154 03/01: Kemi: Stop fodslæberi
 Nr.153 03/01: Huse med eget elværk
 Nr.152 02/01: Behov for stamcelle-politik
 Nr.151 01/01: Vækst, Gener og Open Source

BIOSAM Informerer:

Nr. 7 05/02: Brug af genetiske test
 Nr. 6 12/01: Sædelighed og bioteknologi
 Nr. 5 06/01: Fire års debat om kloning

TeknologiDebat Fokusartikler:

TD1/2002 – Tanker om Teknologi/Årsberetning 2001
 TD 4/2001 – Bæredygtigt forbrug?
 TD 3/2001 – Ernæringsberiget mad
 TD 2/2001 – Fremtidens undervisning
 TD 1/2001 – Digitale dialoger/Årsberetning 2000

Alle Teknologirådets udgivelser kan læses og hentes gratis fra Rådets hjemmeside, www.tekno.dk

Gratis nyhedstjenester:

- Abonner på Teknologirådets elektroniske nyhedsbrev TeknoNyt, der orienterer om hvad der sker i Teknologirådet og i teknologiens verden. Send en mail til tekonnyt@tekno.dk

Abonner på Teknologirådets nyhedsbrev til Folketinget "Fra rådet til tinget" ved at sende en mail til rtt@tekno.dk