

Statsråd Gudmund Hernes
Sosial- og helsedepartementet
Postboks 8011 Dep.
0030 Oslo

Deres ref. 95/04198 HA 3 EK/kms

Vår ref. 95/105-26/rka/640 Dato:18.november 1996

Lov om medisinsk bruk av bioteknologi legger opp til klare regler for personvern

I brev av 30.10.95 ber Sosial- og helsedepartementet Bioteknologinemnda utrede eventuelle etiske og samfunnsmessige konsekvenser nåværende praksis kan ha for enkelte genetiske sykdommer og konsekvenser hvis det åpnes for at helsevesenet kan drive oppsøkende genetisk virksomhet.

Bioteknologinemnda behandlet denne saken i et ekstraordinært møte 13. mai 96. På bakgrunn av diskusjonen i nemnda ble en foreløpig uttalelse oversendt Sosial- og helsedepartementet 22.05.96. Nemnda drøftet saken i møte 14. og 15. november -96 og uttaler følgende:

Bioteknologinemndas enstemmige anbefaling

Spørsmålet er om helsevesenet skal kunne oppsøke slektninger med informasjon om at de, på bakgrunn av genetisk betinget sykdom i familien, også kan være i risikogruppen for samme sykdom. I lov om medisinsk bruk av bioteknologi er begrunnelse *mot* en slik handling at ingen bør påtvinges følsom informasjon om seg selv. Det Bioteknologinemnda er bedt om å ta stilling til er om loven bør endres på dette punkt.

Bioteknologinemnda har kontaktet de humangenetiske fagmiljøene i Norge og på bakgrunn av deres erfaringer synes det som om slektninger i de langt fleste tilfellene får den informasjon som er nødvendig for selv å kunne kontakte helsevesenet for videre utredning av sin genetiske tilstand. Informasjonen slektninger imellom er midlertid ofte ikke god nok, det kan derfor være et kvalitetssikringsprobleem. Det finnes også eksempler på at informasjon om økt sykdomsrisiko ikke når frem.

Bioteknologinemnda mener derfor at det bør innarbeides rutiner som sikrer at den informasjon pasientens slektninger mottar blir av en bedre kvalitet. Det bør utarbeides skriftlig materiale som pasienten kan distribuere blant sine nære slektninger. Informasjonen bør oppfordre til oppfølgende kontakt med helsevesenet for genetisk veiledning og utredning. Man bør også sikre at i slektningene gis mulighet for å skaffe seg informasjon som kan være av vital betydning for dere liv og helse i de meget skjeldne tilfeller der pasienten ikke vil bringe informasjon videre eller ikke har mulighet for det.

Det kan være behov for en ankeinstans/rådgivende organ som kan avgjøre i særtilfeller hvor slektningers helse er i alvorlig fare at legen kan kontakte disse. Dette kan være i tilfeller hvor pasienten, av ulike årsaker, ikke selv er i stand til å bidra i informasjonsprosessen.

Bioteknologinemnda vil understreke at det er behov for generell informasjon om sammenheng mellom arv og sykdom. I tillegg er det stort behov for etter- og videreutdanning av flere grupper helsepersonell, dette gjelder også allmennpraktiserende leger. Med den stadig økende kunnskap om genetisk betingede sykdommer og økte muligheter for genetisk testing, vil de norske humangenetiske miljøene trenge opprustning for i fremtiden å kunne veilede pasienter og slektninger.

I det følgende er det skissert på hvilke premisser nemnda har trukket sine konklusjoner samt noen forslag til informasjonsvirksomhet om arv og sykdom.

Innledning

Den raske utviklingen innen genkartlegging har ført til en betydelig økning i antall kjente genetisk betingede sykdommer. Som en følge av dette øker også antall tester som viser bærertilstand for recessivt arvelige sykdommer og som kan forutsi hvem som er i høyrisikogrupper for fremtidig sykdom på grunn av dominant nedarvede egenskaper. Testene viser ikke bare noe om den enkelte persons sykdomsrisiko, de har også betydning for familiens øvrige medlemmer. Dette gjør genetisk informasjon annerledes enn annen informasjon om helse og sykdom. I tillegg er det vanskelig å formidle, og vanskelig å oppfatte hva genetisk betinget risiko for fremtidig sykdom betyr. Reell risiko og opplevd risiko behøver ikke å være det samme.

Informasjon skjer vanligst mellom familiemedlemmer. Siden de generelle kunnskapene om arv, arvegang og risiko er mangelfulle hos de fleste, er det store muligheter for mistolkninger, noe som kan skape unødig angst eller føre til at problemet kan bli bagatellisert.

Dagens lovverk er basert på tradisjonelle helseopplysninger. Dekker det også morgendagens økte bruk av genetisk helseinformasjon? Via én pasient kan helsevesenet sitte inne med informasjon om en hel slekts risiko for sykdom, for å få barn med alvorlig sykdomsrisiko og til å overføre slik risiko til barn. Det spørsmålet fra Sosial- og helsedepartementet dreier seg om er hvorvidt helsevesenet på eget initiativ skal kunne oppspore og informere disse friske slektninger om deres økte risiko for et av de ovennevnte forhold. Dette vil kun være aktuelt i de tilfeller hvor slektninger ikke kjenner til slektens sykdomsrisiko, enten fordi de ikke har kontakt, lever geografisk adskilt eller fordi pasienten unnlater å informere dem om dette.

Dagens prosedyre for informasjon til slektninger - utenom den som skjer innen slekten

I det notat som fulgte henvendelse fra departementet til nemnda skriver Helseavdelingen at legen, i utgangspunktet, ikke på selvstendig initiativ kan kontakte pasientens slektninger, det setter legelovens taushetsplikt grenser for. Taushetsplikten kan imidlertid oppheves ved at pasienten gir tillatelse til at informasjon gis. Det vanlige er likevel at legen ber pasienten selv informere sine slektninger. Det må i siste instans være pasienten som avgjør hvordan, og om, informasjon skal gis.

Helseavdelingen sier videre at det i enkelte tilfeller kan være vanskelig for pasienten selv å skulle varsle nære slektninger om sin tilstand og eventuelle muligheter for at slektningene bærer et gen som koder for sykdom. Etter Helseavdelingens syn vil det i disse tilfellene være mulig at pasienten gir behandlende lege fullmakt til å ta kontakt med slektningene. Legen må i tilfelle innhente pasientens tillatelse til å informere slektningene om pasienten har fått utført en genetisk test og fått diagnostisert en genetisk betinget sykdom. Fullmaktens ordning kan kun benyttes som en praktisk løsning i enkelte særlige tilfeller hvor det er åpenbart at pasienten selv ikke er i stand til å ta kontakt med sine slektninger. Fullmakten gir ikke anledning til å oppsøke alle personer nedtegnet i et slektsregister basert på slektsforskning. En fullmakt vi bare kunne brukes overfor pasientens nære slektninger.

Det er ikke enighet mellom jurister at fullmaktens ordning kan praktiseres slik Helseavdelingen beskriver. Bioteknologinemnda vil imidlertid understreke betydningen av at fullmaktens ordning fortsatt kan praktiseres slik Helseavdelingen skisserer i enkeltstående særtilfeller. En variant av denne form for kontakt vil være at pasienten tilbys skriftlig materiale som han eller hun kan gi til slektninger. Slektingene kan deretter selv avgjøre om de vil følge oppinformasjonen med selv å oppsøke helsevesenet for videre genetisk veiledning og utredning.

Hvordan kan et familiemedlem få informasjon om sin arvelige økte risiko for sykdom?

1. Man vet det fordi det snakkes om det i familiesammenheng eller man har kontakt med sine syke slektninger.

Slik vil det ofte være når det gjelder sykdommer som Huntingtons Chorea. I slike slekter vil Huntingtonforeningens informasjon være viktig. Det er etablert et tilbud om genetisk testing for Huntington-genet. Likevel er det mange, faktisk de fleste i risikogruppen, som velger ikke å la seg teste, viser tall både fra Norge og andre land. En oppsøkende henvendelse fra helsevesenet kan i slike tilfeller virke som en ytterlig belastning, uten at slektningene får ny informasjon.

2. Man blir informert av den i slekten som har fått stillet diagnosen. Dette vil, i følge den informasjon Bioteknologinemnda har kunne fremskaffe, være det vanligste.

At informasjonen ikke alltid er så god som man skulle ønske, er et problem. Dette kan løses ved at myndighetene utarbeider enkel og lettfattelig informasjon som pasienten kan distribuere til sine slektninger. Informasjonen bør inneholde tilbud om genetisk veiledning og utredning. Det blir da opp til den enkelte om de velger å ta imot tilbudet

3. Man blir kontaktet av helsevesenet med informasjon om man er i risikogruppen. Dette vil kun være et aktuelt alternativ i de få tilfeller hvor pasienten ikke kan, eller ikke vil, kontakte sine slektninger.

4. Man får ikke informasjon. Dette kan føre til at slektninger ikke har mulighet til tilbud om forebyggende tiltak eller tidlig diagnose og behandling. Dette kan få alvorlige konsekvenser for den enkeltes helse og leveutsikter.

Det spørsmål Bioteknologinemnda er bedt om å ta stilling til er altså om man skal, for visse diagnoser, tillate alternativ 3. for å hindre at personer havner i gruppe 4. Det blir da viktig å vite hvor stor gruppe 3 er for de arvelige sykdommer der hvor tidlig diagnose er av vesentlig betydning, dvs. for sykdommer hvor tidlig diagnose kan hindre utbrudd av sykdom, eller hvor prognosen blir vesentlig bedre ved tidlig diagnose. Det har vært vanskelig å få kvantifisert hvor stor denne gruppen er.

Hva menes med "oppsøkende genetisk virksomhet"?

I det følgende blir denne definisjon av oppsøkende genetisk virksomhet lagt til grunn:

Helsevesenet tar, på eget initiativ, kontakt med pasientens slektninger for å sikre at friske personer får informasjon om sin genetisk betingede sykdomsrisiko eller risiko for å overføre sykdom til neste generasjon.

I denne sammenheng tenker man vanligvis på bruk av prediktive gentester. Man kan imidlertid også få informasjon om arvelige sykdommer via tradisjonelle kliniske tester. Det er foreløpig ikke kommersielt tilgjengelige gentester hverken for brystkreft eller tarmkreft. Det finnes gentester bl.a. for Huntington-genet og for Fragilt-X, og det skjer en rask utvikling av bruk av genetiske tester. I forskningssammenheng brukes gentester for arvelig bryst- og eggstokkreft.

Pasientens slektninger kan *identifiseres* enten;

- via slektsregistre i databaser og kirkebøker eller
- via pasienten (primærpatienten).

Etter Bioteknologinemndas syn kan det første alternativet ikke være aktuelt. Det ville innebære å pålegge det offentlige, ved helsevesenet, å drive datasøk eller å skulle finne frem til slektninger via kirkebøker.

I det følgende blir derfor bare varianter av alternativ 2 vurdert, d.v.s. at primærpatienten gir informasjon om sine slektninger.

Dersom pasienten ikke er i stand til dette, f.eks. ved dødsfall p.g.a arvelig forhøyet kolesterol (FHA) vil man kunne informere de etterlatte om årsaken til dødsfallet og derved gi slekten den nødvendige informasjon.

Omfanget av problemet

Det er nødvendig å kunne danne seg et bilde av omfanget av behovet for oppsøkende genetisk virksomhet. Dreier det seg om marginalt antall personer eller settes mange menneskers liv og helse på spill på grunn av manglende informasjon om slektens genetiske historie?

Som en del av arbeidet med disse problemstillingene arrangerte Bioteknologinemnda et seminar 25. og 26. april 96 hvor man prøvde å få en bred faglig vurdering av spørsmålet. Rapporten fra dette seminaret følger vedlagt.

Under seminaret kom det tydelig frem at det finnes liten eller ingen dokumentasjon på hvor omfattende informasjonsvirksomheten innen slekten er når det gjelder genetisk betinget sykdomsrisiko. Hvordan informasjonsgangen mellom slektninger egentlig fungerer, om den fører til problemer, om den er tilstrekkelig, om den fører til unødvendig sykeliggjøring. Kort sagt, hvilke praktiske og psykososiale konsekvenser informasjon eller mangel på informasjon om familiens sykdomsrisiko har.

Vil slektninger følge opp informasjon om sykdomsrisiko ved å benytte tilbud om genetiske tester?

Det er av interesse å vite i hvilken grad de slektninger som får kjennskap til sin økte risiko for arvelig betinget sykdom følger opp med selv å la seg teste, dvs. gir seg selv mulighet for tidlig diagnose og oppfølgende behandling. Det er ikke uten videre gitt at informasjon om økt risiko fører til at det tas initiativ for å få visshet. På den annen side, dersom slektninger i liten grad følger opp, vil det være liten hensikt i at helsevesenet får i oppdrag å spore dem opp for å informere om sykdomsrisiko.

I en norsk undersøkelse fra 1995 sier hele 77% av de spurte at de vil være interessert å vite om de også har arvelig forhøyet kolesterol dersom en slektning allerede har fått vite at han eller hun har det. I samme undersøkelse kom det også frem at 75% foretrekker å bli informert om sin arvelige risiko direkte av lege. (Scanfact undersøkelsen om holdninger til informasjon om kolesterol i den norske befolkning. September 1995).

Nå er det ikke alltid sammenheng mellom hva man sier man vil gjøre og hva man egentlig gjør med hensyn på å benytte tilbud om testing, det finnes det mange eksempler på.

En undersøkelse fra Danmark viser at 89% av de 7400 kvinner som fikk tilbud om bærerdiagnostikk for cystisk fibrose delta-F508 testing, faktisk lot seg teste. Etter 2 år hadde 91 % av bærerne informert sine søsken om sin bærerstatus, noe som hadde ført til at 34% av søsknene også hadde blitt testet. (Eur.J.Hum.Genet.1996;4:120-123). Det er selvfølgelig vanskelig å overføre denne undersøkelsen til norske forhold og til andre, mer alvorlige diagnoser, men det støtter opp om inntrykket av at pasienter vanligvis informerer familien.

Fra USA viser andre undersøkelser at interessen for å ta i bruk genetiske tester er forbausende lav (Science 25. okt. 96). En større undersøkelsen finansiert av ELSI-programmet under Det humane genomprosjektet gjaldt testing for cystisk fibrose og viser at under 1% av befolkningen var interessert i å ta testen. Blant slektninger var imidlertid interessen større, hele 58% lot seg teste. Heller ikke resultater fra undersøkelsen kan overføres til norske forhold, bl.a. fordi det i USA kan ha konsekvenser for både sykeforsikring og på arbeidsmarkedet å ha informasjon om bærerstatus.

Fra Norge og andre land viser statistikken at personer i risikogruppen for Huntingtons sykdom i liten grad benytter seg av testing (10-12%), og da ofte i forbindelse med reproduksjon.

Henvendelse til de norske humangenetiske fagmiljøene.

Det har ikke vært lett å skaffe sikker kunnskap hverken om informasjonsgangen, om informasjonen som gis er tilstrekkelig, enn si hvordan slektninger reagerer på informasjon om økt risiko for genetisk betinget sykdom.

Bioteknologinemnda henvendte seg derfor i juni -96 til de norske humangenetiske fagmiljøene og ba om deres syn på følgende sider ved oppsøkende genetisk virksomhet:

- Oppfattes det som et problem at primærpatienten ikke informerer sine slektninger om at de også kan ha økt risiko for arvelig sykdom?
- Hvilke grupper slektninger blir i dag informert?
- I hvor stor grad fører informasjon om fremtidig sykdomsrisiko til at slektningene søker genetisk testing/veiledning?
- Er det vanlig at pasienten ber legen informere sine slektninger?
- Dersom man skulle åpne for oppsøkende genetisk veiledning, hvilke sykdommer kunne egne seg for et slikt tilbud?
- Og som siste spørsmål: Er det kapasitet til utvidet tilbud om genetisk testing og veiledning?

Svarene fra den humnagenetiske miljøene følger som vedlegg. De norske fagmiljøene varierer mye i størrelse og derved antall pasienter deres erfaring bygger på. Institutt for medisinsk genetik, Universitetet i Oslo, er landets største miljø på dette området. Enkelte, representative utdrag fra svarene er tatt med her.

Oppeves det som et problem at en pasient ikke informerer sine slektninger om øket risiko for arvelig betinget sykdom?

Det pekes på at informasjon via familiemedlemmer ofte kan være ufullstendig:

“Informasjon i slekter kan bre seg som bølger i vann, med adskillig fare for forvrengning, forenkling, overdramatisering eller underdramatisering”. (C.B. van der Hagen, Inst. for medisinsk genetik, UiO.)

“Det er min erfaring at etter den initiale kontakt til en pasient/familiemedlem går videreformidling av informasjon til andre familiemedlemmer om at de kan ha en økt risiko for en gitt tilstand/bæretilstand oftest særdeles greit.” (L. Tranebjærg, Regionssykehuset i Tromsø).

“Det oppfattes av meg ikke som et problem at pasienten medvirker til informasjon til egen familie; jeg antar at det er mindre enn fem ganger jeg har erfart at pasienten ikke medvirker. Jeg vet fra min avdeling ikke om at ikkemedvirkning har ført til “unødvendig” sykdom”. (J. Apold, Haukeland sykehus, Bergen).

“ Ideelt sett bør en sådan muntlig orientering fra første kontaktperson i familien suppleres med skriftlig informasjonsmateriale så misforståelser kan unngås” (L. Tranebjærg).

“Det forekommer svært sjelden i vårt land at slektene ikke har tilfredsstillende kommunikasjon innad. At budskap innen nær familie ikke når frem har ikke hendt meg, til sammen mindre enn 5 tilfeller lokalisert ved å spørre mange av mine Nord-Europeiske kolleger” (P. Møller, Det Norske Radiumhospitalet).

“Siden vi ikke har anledning til å henvende oss direkte til slektninger, har vi heller ingen oversikt over hvordan informasjonen når frem eller hvordan slektninger benytter seg av slik informasjon. Vi kjenner imidlertid noen sporadiske tilfeller hvor det fra annet hold i familien er kommet frem at en primærpasient ikke har informert sine nærmeste slektninger. På den annen side har vi mange eksempler på at informasjonen er så komplisert at primærpasienten bare har informert slektninger om at de bør ta kontakt med oss, uten å gi informasjon om selve sykdomsrisikoen” (C. B. van der Hagen)

“Det er selvfølgelig deler av familien vi ikke har snakket med, men vårt generelle inntrykk er at familien har informert videre, slik at andre familiemedlemmer vi aldri har snakket med direkte, har fått sin informasjon. Denne har ikke alltid vært korrekt oppfattet i alle detaljer - men det har ikke alltid den direkte gitte informasjonen heller” (A. Heiberg, Smågruppesenteret, Rikshospitalet, om Huntington's sykdom).

Informasjon til slektninger

Det synes som pasientene vanligvis selv sørger for informasjon til sine nære slektninger. Fjernere slektninger, og særlig om de bor langt fra pasienten, blir ikke informert. Etter fagmiljøenes erfaring er det ytterst få tilfeller hvor slik informasjon ikke når personer i risikogruppen.

Kvaliteten av den informasjon som gis via slektninger er ikke alltid god nok. Informasjonen og betydningen av det å ha en genetisk sykdom i familien er så komplisert at det finnes eksempler på at pasienten bare ber slektningene kontakte helsevesenet for videre informasjon.

Det finnes skriftlig informasjonsmateriale som ideelt sett bør følges av samtaler med genetiker for å sikre at informasjonen blir forstått. Deler av denne typen informasjon finnes nå på Internett f.eks. fra Universitetet i Bergen (vedlegg). I tillegg har foreninger som f.eks. Huntingtonforeningen utarbeidet gode brosjyrer med generell informasjon om nettopp sin genetiske sykdom.

Det er et påtrengende behov for en betydelig innsats for å heve kunnskapsnivået både hos fagpersonell i helsesektoren og i befolkningen generelt.

Det kan være behov for en nemnd/rådgivningsorgan for leger som kan ta avgjørelse i særtilfeller hvor man vet at vital helseinformasjon ikke blir gitt til slektninger

Det er et stort behov for økte kunnskaper om arvelige sykdommer både innen helsevesenet og i befolkningen.

“Derfor skjer informasjon om presymptomatisk/prediktiv gentest best ved allmenn opplysning som setter alle i stand til å be om en analyse/nærmere informasjon om analysen, alternativt via syke i familien” (J. Apold).

“Det er således et massivt behov for en betydelig økning i kursaktivitet for fagpersonell samt et betydelig behov for en generell informasjonskampanje om en lang rekke genetiske spørsmål til befolkningen generelt”. (L. Tranebjærg). Det vises videre til Finland hvor undervisning i genetiske spørsmål inngår helt fra tidlig skolealder. Det gir grunn til å tro at dette er en medvirkende årsak til en bred aksept av, og ønske om , genetisk informasjon og testing for bærertilstand for tilstander som forekommer med en rimelig hyppighet i den finske befolkningen (eks. aspartylglucosaminuri).

Eksempler på hvordan fagmiljøene kommer i kontakt med personer i risikogrupper for genetisk betingede sykdommer.

Det ideelle forhold er at pasienten kontakter helsevesenet og ber om hjelp til riktig tid. Forutsetninge for å oppnå dette er at allminnelig kunnskap om genetisk betinget sykdom og om egen risiko for å få arvelig betinget sykdom.

Som eksempel på hvordan man via massemedia kommer i kontakt med personer som er i risikogruppen for kreft vises til Avdeling for medisinsk genetikk, Haukeland sykehus. I et oppslag i lokalavisen ble det redegjort for arvelig brystkreft og hva som kjennetegner en kvinne som kan være i risikogruppen for arvelig brystkreft. Tilsvarende informasjon finnes på Internett. De som tror at de befinner seg i risikogruppen blir oppfordret til å kontakte avdelingen eller sin egen lege. Dette har ført til en rekke henvendelser. Det er utarbeidet skriftlig materiale “Tilbud til kvinner med arvelig brystkreft og eggstokkreft “ (følger vedlagt).

Tilsvarende metode for å komme i kontakt med risikogruppen for arvelig brystkreft brukes ved Det Norske Radiumhospitalet hvor det fra første initiativ i media har kommet flere henvendelser fra publikum enn de kan betjene.

Etter Bioteknologinemnda syn tar denne form for kontakt vare på to vesentlige forhold: for det første får man kontakt med de grupper det virkelig gjelder å få kontakt med for å kunne gi medisinsk behandling i tide. I tillegg er det helt frivillig om man vil la seg teste eller ikke.

Genetiske tester

Genetisk betingede sykdommer behøver ikke nødvendigvis påvises med gentester, genprodukter som f.eks. kolesterol, kan gi samme informasjon. Hittil har ikke gentester for arvelig kreft vært tilgjengelig. Hverken for tarmkreft eller brystkreft har prediktiv gentesting vært i bruk i Norge utenom i forsknings sammenheng.

Når det gjelder arvelig brystkreft, tester for BRCA1-genet, er det ikke enighet blant ekspertene at tiden er moden til å forlate forskningen og tilby denne som en rutinetest. Det er to årsaker til dette; for det første har man ikke noen behandling å tilby utover jevnlig oppfølging for tidlig diagnose eller fjerning av bryst og eggstokker. I tillegg er det hittil funnet 235 forskjellige mutasjoner i dette store genet. BRCA1 genet er 100.000 baser langt, proteinet består av 1863 aminosyrer mens BRCA2-genproduktet er på hele 3418 aminosyrer. De to genene ble funnet i 1994 og 1995 og er ansvarlig for 5 - 10% av brystkreft. Det er tidkrevende å utarbeide en test for en ny mutasjon. Man vet ikke om alle mutasjoner er like alvorlige. Når det gjelder BRCA2 har man funnet mutasjoner hos eldre kvinner uten at de har utviklet brystkreft.

I USA tilbys nå kommersielle BRCA1-gentester for fire mutasjoner som er vanlig blant den Ashkenazi-jødiske befolkningsgruppen.

Kapasitet til å tilby genetisk veiledning, utredning, testing og psykologisk oppfølging

Dersom helsevesenet skal utvide sine tilbud om genetisk veiledning vil dette kreve ressurser på flere fagfelt. Det blir et kapasitetsspørsmål både når det gjelder genetisk veiledning, genetiske analyser og hyppige kontroller av personer i høyrisikogrupper for en rekke utvalgte genetisk betingede sykdommer. I tillegg må det tilbys medisinsk og psykologisk oppfølging. Samlet blir dette et betydelig press på

ressursene i helsesektoren. Dersom tilbudene ikke er på plass vil økt innsats for å identifisere personer i høyrisikogrupper for genetisk betingede sykdommer ikke ha noen hensikt.

Bioteknologiloven krever genetisk veiledning av spesialister, noe som allerede i dag er en flaskehals. Haukeland sykehus peker på muligheten av å bruke spesialutdannede sykepleiere til dette mens Regionsykehuset i Tromsø peker på behovet for utdanning av fagpersonell *og en informasjonskampanje* overfor befolkningen generelt. "Genetisk testing kan etter loven ikke utføres uten genetisk utredning og veiledning ved spesialist. All medisinske institusjoner angir i dag at de har for liten kapasitet til dette med de oppgaver de har tatt på seg. Det er derfor ikke mulig å utvide bruk av gentester uten å senke volumet av pasienter som utredes, da bruk av gentester er mer ressurskrevende enn utredning uten. Ved Det Norske Radiumhospitalet vil prediktive gentester innen kort tid bli tatt i rutinemessig bruk. Vi har over ett tusen pasienter på venteliste/under utredning. Bruk av gentester vil bety at alle våre familier som nå er i oppfølgingsopplegget etter loven må veiledes på nytt når svaret er klart. Det vil i praksis føre til inntaksstopp og sammenbrudd i pasienthåndteringen dersom volumet av gentester øker brått" (P. Møller)

"Vår laboratoriekapasitet er til enhver tid fullt utnyttet. Men metoder rasjonaliseres, staben har blitt økt, og derfor er det stadig mulig å vurdere utvidelse av testrepetoiret, og det er også tenkelig å omprioritere. Imidlertid skal testing hos friske personer alltid følges av genetisk veiledning. Kapasiteten er et større problem på dette punkt. Det er utenkelig at vi vil få tilstrekkelig med legespesialister til veiledning i stor stil i forbindelse med testing av en stor gruppe pasienter. Derfor har vi ansatt sykepleiere med universitetsutdannelse i sykepleievitenskap med tanke på denne veiledningen. For tiden har vi kapasitet til utvidet gentesting; denne kapasiteten skyldes i hovedsak at vi har fått større statlig funksjonstilskudd til DNA-analyser." (J. Apold)

I hvor stor grad blir informasjon om arvelig sykdomsrisiko fulgt opp av slektingene?

Slektinger som blir informert om sin arvelige sykdomsrisiko følger i varierende grad opp ved selv å kontakte helsevesenet for prediktiv testing:

" Ved Fragilt X har det hittil vært relativt lite, ved Huntington 10 til 15 % over tid til prediktiv testing. Blødere har hatt et relativt høyt antall undersøkelser, og ved cancer vet jeg ikke tallet, annet enn polypose der 100% hittil har vært fanget opp av risikopersoner." (A. Heiberg).

"Jeg har ikke opplysninger fra virksomheten i helseregion V, men tidligere i denne redegjørelsen vist til en dansk undersøkelse men hensyn til risiko for bærertilstand for cystisk fibrose var det ca. 1/3 av de søsken som kunne være bærere som ble testet. Spørsmål av denne karakter er høyst relevante å stille i fremtidige forskningsprosjekt, hvor informasjonsaspektet berøres. Det kunne for eksempel være av stor betydning systematisk å innhente slik informasjon hos slektinger til colon polypose pasienter, idet genetisk veiledningsvirksomhet i forhold til disse familier nå for fullt er i gang." (L. Tranebjærg).

"Igjen må det svares at siden vi forholder oss til gjeldende lov, er det umulig å svare presis på dette spørsmål. Imidlertid må det bemerkes at prosentandelen slektinger for det første vil variere med sykdomstype, behandlingsmuligheter og intervensjonsmuligheter." (C. B. van der Hagen)

"Det finnes ikke tall for hvor mange som tar imot tilbud om medisinsk genetiske helsetjenester for de arvelige sykdommer som kan helbredes." (P. Møller). Han gjør videre oppmerksom på at det ikke finnes gentester for de kreftformer som diskuteres (brystkreft, mage-tarmkreft).

"Bare en svært liten andel av slektingene ber om prediktiv gentest; flere ber om test for å få avklart sin bærerstatus i forbindelse med reproduksjon." (J. Apold).

Dersom man skulle vurdere oppsøkende genetisk virksomhet, hvilke sykdommer/kriterier for utvelgelse av sykdom kunne være aktuelle?

"Oppsøkende virksomhet bør kunne vurderes der hvor det er et godt behandlingstilbud som er tilgjengelig, og hvor det er dokumentert at annen tilnærming ikke fører frem. Det må være dokumentert at de som

oppsøkes ønsker å bli oppsøkt. Det må være en forutsetning at det ikke oppstår prioriteringskonflikt mellom de som ber om hjelp og de som blir oppsøkt uten å ha bedt om hjelp". (P. Møller).

"Den medisinske genetikkens historie har dessverre triste eksempler på hva som kan skje når andre instanser bestemmer hva den enkelte bør vite om sine arvelige egenskaper. Det vil notorisk være fare for å blande sammen den enkeltes beste med det beste for den medisinsk genetiske innsats (ideologisk/politisk og økonomisk/kommersielt), Selv om intensjonene i utgangspunktet skulle være de beste, er denne faren vedvarende. Derfor bør man være varsom når det gjelder oppsøkende genetisk veiledning som sådan. En annen viktig sak er det uforutsigbare i den enkeltes reaksjon på å få kunnskap om fremtidig alvorlig sykdom det ikke er bedt om." (J. Apold).

"Oppsøkende genetisk veiledning kan bare forsvares for svært alvorlige arvelige sykdommer hvor det finnes effektiv behandling som bare er effektiv i en latensfase hvor sykdommen utvikler seg irreversibelt uten å gi symptomer (dvs spillet er tapt når pasienten kommer av seg selv). Visse kreftsykdommer og stoffskiftesykdommer kan tenkes som potensielle kandidater." (J. Apold.)

"Genetiske sykdommer som kan behandles effektivt og hvor helsetjenesten vil prioritere slik behandling. Risiko for bærer tilstand av genetisk avvik, f.eks. translokasjonsbærer tilstand som ikke innebærer sykdomsrisiko for en slektning, men som medfører risiko for alvorlig syke barn." (C. van der Hagen).

"Det vil være behov for å få stilt diagnosen tidligere ved Huntingtons sykdom for å nå med hjeleptiltak, men siden ingen kausal behandling eksisterer, er dette foreløpig ikke viktig nok til å kunne bryte med hevdvunne legeetiske prinsipper etter min vurdering" (A. Heiberg). Han viser til følgende sykdommer som fortjener drøftele i forbindelse med evt. oppsøkende genetisk veiledning; familiær hyperkolesterolemi, Huntingtons sykdom, brystkreft, colonkreft, tykktarmpolypose, von Hippel-Lindau's syndrom og Fragilt-X

Forslag om nemnd

"Jeg synes ikke det er grunner til i øyeblikket å gå inn for oppsøkende genetisk veiledning som prinsipp. Jeg vil imidlertid gjerne hatt en mulighet for en nemnd der man i spesielle situasjoner eventuelt måtte argumentere for tillatelse til å oppsøke familier" (A. Heiberg).

Juridiske konsekvenser

Dersom helsevesenet gis mulighet til å kontakte slektninger med informasjon om risiko for genetisk betinget sykdom, vil antagelig også slektningene ha rett til å forvente å motta slik informasjon. En lovendring som medfører plikt for helsevesenet til å informere om arvelige betingede sykdommer i slekter, kan få store konsekvenser for det offentlige i tilfeller hvor slektninger *ikke* får informasjon om fremtidig sykdomsrisiko. Dette spørsmålet krever en grundig juridisk gjennomgang.

De juridiske konsekvenser av at en slektning ikke ble informert om sin arvelige risiko for sykdom er prøvet for retten i USA. Det blir der slått fast at legen bare har plikt overfor sin pasient, ikke overfor hans slektninger.

Hva skjer i våre naboland?

I Sverige er autonomiprinsippet rådende, dvs hver og en skal bare få den informasjon om sin helse som de etterspør. Det overlates til slekten å informere om slektens sykdom. Genetikeren oppfordrer pasienten til dette og sender ofte et brev til pasienten som han kan vise sine slektninger. Legen kan ikke på eget initiativ informere om slektingers genetiske sykdom.

Det etiske råd i Danmark mener at det ikke må skje en uoppfordret henvendelse fra helsevesenets side til pasientens slektninger. Dette, mener rådet, vil gripe inn i personer liv uten at de selv har bedt om det. Dette er en konflikt mellom personers ønske om å få vite mer om sin helse og andre i slekten som ikke vil vite noe. Det etiske råd vektlegger altså den siste gruppen.

Avslutning

Det virker som pasienten i de fleste tilfeller informerer sine nære slektninger om slektens risiko for genetisk betinget sykdom.

Bioteknologinemnda er enig om at den informasjon som i dag gis til pasienter med genetisk sykdomsdisposisjon ikke er tilfredsstillende. Denne vurdering blir styrket av de opplysninger som kommer fra fagmiljøene. Etter nemndas syn bør helsetilsynet snarest utarbeide lettfattelig informasjon om arvelige sykdommer som pasienten kan overbringe som første informasjon til sine slektninger. Slik informasjon må kunne ut i tilbud om genetisk veiledning og tilbud om genetisk testing.

Det bør videre legges betydelig vekt på å øke befolkningens generelle kunnskaper om sammenhengen mellom genetikk og sykdom, f.eks. etter mønster fra Finland.

Inntil genetikk er blitt del av allmennkunnskapen bør man, f.eks. via massemedia og Internett samt brosjyrer på helsekontrollkontor og legekontorer, sørge for generell informasjon om sammenhengen mellom arv og sykdom. Nemndas planlagte hefte om genetiske tester vil være ett bidrag i den retning, nemndas åpne møter og møterapporter på Internett, et annet.

Det er nødvendig at helsevesenet har tilstrekkelig kapasitet innen flere fagområder til rask oppfølging av slektninger som ber om genetisk utredning/testing. Hvis ikke risikerer man engstelse og sykeliggjøring av ellers friske personer.

I første omgang bør man prioritere sykdommer som har en klar og entydig diagnose med mulighet for behandling og hvor tidlig diagnose kan forhindre utbrudd eller gjøre sykdommen mindre alvorlig. Eksempler på denne typen sykdommer er arvelig forhøyet kolesterol, arvelig mage/tarmkreft, Fragilt X, Huntingtons Chorea og arvelig form for bryst/ovariekreft.

Bioteknologinemndas enstemmige konklusjon:

Bioteknologinemnda mener at informasjon til slektninger om genetisk betinget økt risiko for alvorlig sykdom bør skje etter følgende prinsipper:

1. Som hovedregel skal pasienten oppfordres til å informere sin nærmeste slektninger om deres økte risiko for arvelig betingede sykdom. For å sikre at informasjonen holder faglig mål bør pasienten tilbys skriftlig informasjon, utarbeidet av helsetilsynet, som kan overbringes slektningene.
2. Slektingene bør i informasjonsmaterialet få tilbud om genetisk veiledning og utredning. På denne bakgrunn kan slektingene på fritt grunnlag kan velge om de vil kontakte helsevesenet.
3. Bioteknologinemnda mener man bør vurderer å opprette en nemnd/rådgivningsorgan for leger som kan ta avgjørelse i særtilfeller hvor man vet at vital helseinformasjon ikke blir gitt til slektninger.
4. Bioteknologinemnda vil videre peke på at det bør legges betydelig vekt på å øke befolkningen generelle kunnskaper om sammenhengen mellom arv og sykdom. Det også et stort behov for videre- og etterutdanning innen genetikk av flere typer personell i helsesektoren, også blant allmennpraktiserende leger.

Professor Kåre Berg slutter seg til nemndas anbefalinger og konklusjon, men har reservasjoner mhp premisser, tolkninger etc. som er formulert i vedlagte særuttalelse.

Vennlig hilsen

Julie Skjæraasen
leder i Bioteknologinemnda

Ruth Kleppe Aakvaag
sekretariatsleder

Kopi: Helseavdelingen

Vedlegg:

- Bioteknologinemndas henvendelse til de humangenetiske fagmiljøene
- Fagmiljøenes svar
- Rapport fra Bioteknologinemnda seminar om oppsøkende genetisk virksomhet i slekter med økt risiko for arvelige sykdommer
- Kommentar til nemndas uttalelse fra Kåre Berg

1

¹ mb96m6