

En direkt konsekvens av det internationella HUGO-projektet (Human Genome) är utvecklingen av nya molekylärgenetiska test som i grunden kommer att förändra hur vi uppfattar genetiska sjukdomar och risker. Denna utveckling innebär att diagnostik underlättas. Anlagstest kan identifiera personer med hög risk för allvarliga sjukdomar och användas för förebyggande åtgärder. Genetisk screening kan innebära stora fördelar, men kan också leda till icke-önskvärda effekter eller konsekvenser. Tillgång till relativt billiga genetiska test kan resultera i ett systematiskt erbjudande av dessa utan adekvat medicinsk information innan provtagningen sker eller med bristande omhändertagande efteråt. Det finns således ett stort behov av konsensus om hur och på vilka grunder genetisk populationsscreening ska introduceras.

En översikt av nuvarande och framtida tekniska, medicinska och etiska aspekter på genetisk populationsscreening under graviditet, hos nyfödda samt i den vuxna befolkningen presenterades och diskuterades i symposiet »Genetisk populationsscreening – Aktuella och framtida perspektiv« vid Svenska Läkaresällskapets riksstämma 2000 i Göteborg. Med »genetisk screening« menade man i detta symposium allmänna hälsoundersökningar i syfte att spåra genetiskt betingade sjukdomar eller kromosomrubbingar. Här presenterar Christian Munthe, Ulf Landegren, The-Hung Bui, Agne Larsson och Annika Lindblom en bearbetning av bidragen.

Christian Munthe, universitetslektor, filosofiska institutionen, Göteborgs Universitet

Genetisk populationsscreening – ett etiskt dilemma

II Med genetisk populationsscreening (GPS) avser jag genetisk undersökning av ett (a) större antal människor som (b) inte förenas med någon känd förhöjd genetisk sjukdomsrisk och där (c) initiativet till undersökningen tagits av någon annan än individerna själva. I samtliga dessa avseenden skiljer sig GPS från de genetiska undersökningar som i sjukvården finns att söka för medlemmar av familjer som är drabbade av ärftliga sjukdomar.

Vad ska det vara bra för?

Ett grundläggande etiskt övervägande för alla typer av medicinska procedurer är vilka värden de kan gynna. GPS förefaller i bästa fall kunna uppnå tre etiskt lovvärda syften:

- Befrämja de testade individernas hälsa.
- Befrämja de testade individernas autonomi eller självbestämmande.
- Befrämja hälsa och/eller autonomi hos andra än de testade individerna (genom ökad förståelse av mekanismer som har betydelse för sjukdomars uppkomst och behandling).

Vart och ett av dessa syften kan uppnås av en GPS utan att de andra syftena uppnås, och i värsta fall kan till och med ett av syftena motverkas av att ett annat syfte uppnås. GPS ex-

Tema: Genetisk populationsscreening

emplifierar således latenta målkonflikter, såväl mellan olika värden för den enskilde som mellan olika berörda parter. Då endast det tredje syftet är aktuellt blir forskningsetiska regler med starka krav på informerat samtycke tillämpliga. Dessa krav griper tillbaka på målet att skydda och gynna individers autonomi. På samma sätt är också målet att befrämja de testades hälsa ofta underställt autonomimålet; ingen vuxen person får testas mot sin vilja, hur hälsobefrämjande det än kan tänkas vara. Att skydda och befrämja de testades autonomi förefaller således utifrån medicinsk etisk praxis vara ett centralt värde i samband med GPS, vilket också ligger helt i linje med det ideal om »icke-styrning« som är dominerande inom dagens genetiska vägledning [1, 2].

Vad kräver autonomi?

En person är autonom i den utsträckning hon kan planera och leva sitt liv i enlighet med sina egna grundläggande mål, önsk-

Genetisk populationsscreening kan befrämja hälsa hos testade individer men även hos andra än de testade. Det finns dock faror med genetisk populationsscreening; människor kan till exempel råka ut för oönskad diskriminering i arbetslivet eller i samband med försäkringar.

ningar och värderingar. Respekt för en persons autonomi innefattar därför självklart frihet att fatta sina egna beslut om sitt eget liv. För att en GPS ska befrämja autonomi krävs dock även kunskap som kan vägleda individen i dennes beslut om deltagande och de beslut som kan aktualiseras av testets resultat. Detta innefattar relevant medicinsk information, men också andra uppgifter om vad testresultatet kan medföra (t ex risk för diskriminering i samband med försäkring eller i arbetslivet, eller möjligheten att i framtiden ställas inför svåra beslut, t ex om abort).

Erfarenheterna från den reguljära genetiska testningen visar att människor också kan behöva avsevärt bistånd i att bearbeta erhållen information i förhållande till egna förkunskaper, mål, känslor etc. Ju mer osäker/svårtolkad/komplex kunskapen är och ju mer som står på spel för individen, desto större blir som regel detta behov. Detta kan kräva många kompetenser och mycket tid till upprepade samtalstillfällen.

I en GPS blir det betydligt fler människor att ta hand om än i den reguljära genetiska testningsverksamheten. Dessutom kommer merparten av dessa att sakna genetiska förkunskaper och oroas av att löpa en förhöjd genetisk risk.

Nackdelar och faror

Kravet på respekt för autonomi innebär att det alltid finns ett etiskt skäl mot GPS, eftersom detta innebär att andra än de berörda individerna tar initiativ till en genetisk testning. Därför krävs som regel mer av GPS vad gäller hälso- och autonomivinster för att de ska vara etiskt försvarbara [2, 3]. Det finns dessutom starka skäl för att det i en GPS är svårare att gynna autonomi och hälsa samt att undvika skador, på grund av just de egenskaper som skiljer en GPS från reguljära erbjudanden om genetisk testning i sjukvården. Dessa skillnader gör det nämligen svårare att åstadkomma den omvårdnad som krävs för att befrämja autonomi. De bieffekter som hotar är:

- bristande förståelse (på grund av bristfällig information och vägledning),
- onödig oro,
- stigmatisering (anlagsbärare ses som sjuka, störda familjerelationer),
- oönskad diskriminering (försäkringsbolag, arbetsgivare).

Varje GPS behöver därför föregås av en noggrann analys

av denna typ av faror, vilken organisation som krävs för att undvika dem och huruvida farorna i slutändan är för stora för att en viss GPS ska vara etiskt försvarbar. Risken för diskriminering genom att arbetsgivare och försäkringsbolag tillåts utesluta människor på grund av deras genetiska konstitution medför dessutom en klar risk för att en annars hälsobefrämjande GPS kan bli ogynnsam för individen allt som allt.

Huruvida en GPS är etiskt försvarbar eller ej kan således delvis avgöras av politiska faktorer. Om samhället tillåter denna typ av diskriminering finns också en klar risk för en omfattande ovilja att delta i GPS som görs i rent forsknings-syfte, på grund av en allmän rädsla för att bli diskriminerad på genetiska grunder.

Möjligheten att förverkliga de förhoppningar om framtida framsteg i vården genom GPS som finns bland forskare är således även den avhängig av politiska beslut. I dagsläget finns inga lagar i Sverige om diskriminering av människor på genetiska grunder. Olika utredningar har initierats, men ännu inte presenterat några konkreta resultat. Det förefaller ligga i såväl vårdens som det medicinska forskarsamhällets intresse att aktivt verka för att utrymmet för denna typ av diskriminering minimeras.

Referenser

1. Clarke A, editor. Genetic counselling: practice and principles. London: Routledge; 1994.
2. Chadwick R, editor. The ethics of genetic screening. Dordrecht: Kluwer Academic Publishers; 1999.
3. Shickle D, Chadwick R. The ethics of screening: Is »screeningitis« an incurable disease? J Med Ethics 1994;20:12-8.