

## 8 Genetisk information i försäkringssammanhang

### 8.1 Frågans tidigare behandling

Försäkringsbolagens rätt och möjlighet att efterfråga och beakta information från genetiska undersökningar har diskuterats under relativt lång tid och ofta sammankopplats med frågor som rör möjligheten för arbetsgivare och andra utomstående att få tillgång till sådan information. När det gäller Gen-etikkommitténs överväganden och de uttalanden som gjordes i regeringens proposition om användning av genteknik på människa, m.m. (prop. 1990/91:52) och i socialutskottets betänkande 1990/91:SoU10 kan hänvisas till framställningen under 6.2.1 i det föregående.

I den tidigare nämnda departementspromemorian *Genetisk integritet* (Ds 1996:13) föreslogs att det skulle vara straffbelagt att vid behandlingen av en ansökan om försäkring efterfråga eller använda genetisk information eller resultatet av genetisk undersökning som hänför sig till en annan person. Det skulle också vara förbjudet att fråga om genetisk undersökning har utförts eller att fråga om släktingars eventuella genetiskt betingade sjukdomar.

Promemorian remissbehandlades och ett åttiotal remissinstanser yttrade sig. I korthet kan sägas att flertalet remissinstanser tillstyrkte förslagen, medan Sveriges Försäkringsförbund och Finansinspektionen avstyrkte dessa. Bland annat Gentekniknämnden och de juridiska fakulteterna vid Uppsala respektive Lunds universitet ansåg att frågan borde utredas ytterligare. De erinringar mot förslagen som framfördes i remissvaren var i huvudsak av rättslig eller principiell art.

Under beredningen av departementspromemorian framgick att en rad frågor krävde ytterligare analys. Regeringen beslutade därför den 1 oktober 1998 att tillsätta en arbetsgrupp inom regeringskansliet med uppgift att bereda frågan vidare. Gruppens arbete utgjorde till stor del underlag för regeringens skrivelse *Genetisk integritet* (skr. 1998/99:136), som överlämnades till riksdagen i

juni 1999. I denna skrivelse redovisades ett avtal som staten och Försäkringsförbundet kort därefter träffat angående genetisk information i försäkringssammanhang. En närmare redogörelse för avtalet lämnas i avsnitt 8.2.4.

I den nämnda skrivelsen drog regeringen slutsatsen att det är nödvändigt att skapa bättre garantier för att genetisk information om den enskilda människan inte missbrukas eller används på ett sätt som är diskriminerande för den enskilde, men att det för närvarande inte var möjligt att införa en heltäckande reglering av användningen av genetisk information. Regeringen bedömde att utformningen av skyddet för den genetiska integriteten behövde övervägas ytterligare, bl.a. på arbetslivets område. Frågan om den genetiska integriteten innefattade enligt regeringen flera svåra överväganden. Den var av sådan karaktär att den borde bli föremål för en övergripande utredning innan lagstiftaren kunde ta slutlig ställning till hur skyddet bäst bör utformas. Socialutskottet, som behandlade regeringens skrivelse i sitt betänkande om genetisk integritet (bet. 1999/2000:SoU5), underströk att en kommande utrednings uppgift inte borde begränsas till att endast avse frågor som berör diskriminering på grund av det genetiska arvet utan bör vara så heltäckande som möjligt. Regeringsskrivelsen och utskotts- betänkandet kom sedan att ligga till grund för kommitténs uppdrag.

I sammanhanget kan slutligen nämnas att Bioteknikkommittén i december 2000 avgav betänkandet *Att spränga gränser, bioteknikens möjligheter och risker* (SOU 2000:103). I betänkandet behandlas användningen av genteknik på människa och en skiss till lagstiftning läggs fram. Frågan om genetisk information skall få användas i försäkringssammanhang nämns. Kommittén, som ansåg att det borde finnas regler avseende bland annat försäkringsgivares rätt att efterfråga resultat från genetiska undersökningar, avstod emellertid från att lämna förslag i den delen.

## **8.2 Gällande rätt m.m.**

### **8.2.1 Allmänt**

Försäkringsbolagens verksamhet regleras i första hand i försäkringsrörelselagen (1982:713; FRL) medan regler om själva försäkringsavtalet mellan försäkringsbolaget och försäkringstagaren, såvitt

gäller livförsäkring och annan personförsäkring, följer av lagen (1927:77) om försäkringsavtal (FAL). Utländska försäkringsgivares rätt att bedriva verksamhet i Sverige regleras av lagen (1998:293) om utländska försäkringsgivares verksamhet i Sverige.

I svensk rätt saknas lagregler om användningen av genetisk information i försäkringssammanhang. Däremot finns som framgått vissa frivilliga åtaganden från försäkringsbranschens sida, i form av ett avtal mellan branschorganisationen och staten.

### 8.2.2 Försäkringsavtalslagen

En privat försäkring uppkommer genom ett avtal mellan två parter, dvs. försäkringsgivaren och försäkringstagaren. Det är vidare vanligt förekommande att försäkringstagaren ingår avtalet för annan, exempelvis en grupp anställda (gruppförsäkring). Avtalsrätten bygger på principerna om rätten för var och en att fritt ingå avtal och förpliktelsen för avtalsparterna att infria avtalet. Huvudregeln är att parterna själva skall kunna bestämma om de över huvud taget vill avtala, med vem avtalet skall ingås och om innehållet.

I lagen (1915:218) om avtal och andra rättshandlingar på förmögenhetsrättens område (avtalslagen) finns allmänna bestämmelser om avtals ingående och när avtal är ogiltiga. I FAL finns ytterligare bestämmelser om träffande av försäkringsavtal. Både vissa av de allmänna bestämmelserna om avtals ogiltighet i avtalslagen och vissa bestämmelser i FAL innebär att en avtalspart kan ha skyldighet att ge sin motpart upplysningar vid ingående av avtal (upplysningsplikt). Utgångspunkten är att parter skall ha möjlighet att bedöma risker och fördelar med att ingå ett visst avtal. Vid försäkringsavtal anses det särskilt viktigt att det lämnas riktiga och fullständiga uppgifter vid avtalets ingående. Det är därvid väsentligt att försäkringstagaren lämnar uppgifter av betydelse för den försäkrade risken.

Ofta får försäkringstagaren besvara frågor om förhållanden som är av intresse för riskbedömningen. Detta får särskild praktisk betydelse vid liv- och sjukförsäkringar. I dessa fall får försäkringstagaren lämna upplysningar som rör hälsan. Den som önskar en privat livförsäkring får därför av naturliga skäl inte sällan besvara frågor som är av integritetskänslig natur. En upplysning som regelmässigt efterfrågas vid tecknande av livförsäkring är numera om försäkringstagaren genomgått en HIV-test och vad som var resultatet

av denna undersökning. Andra frågor gäller om försäkringstagaren under de senaste åren varit sjukskriven under längre tid, har behandlats av läkare för sjukdom eller äter medicin av något slag. Avtalet innebär regelmässigt att försäkringstagaren ger försäkringsbolaget fullmakt att infordra medicinska journaler. Uppgifterna i dessa används i bolagets riskbedömning.

Det är mot denna bakgrund man skall se de särskilda regler om försäkringstagarens upplysningsplikt som finns i 4–10 §§ FAL. Dessa regler avser personförsäkring men också skadeförsäkring, såvitt den senare inte regleras av konsumentförsäkringslagen (1980:38). Upplysningsplikten är dock begränsad på flera sätt. Den avser inte förhållanden som försäkringsgivaren känt till eller bort känna till. Upplysningsplikten gäller dessutom endast förhållanden som är av betydelse för försäkringsgivaren (9 § FAL).

Om försäkringstagaren vid avtalets ingående svikligen uppgivit eller förtigit något som kan antas vara av betydelse är avtalet enligt 4 § FAL ogiltigt. Samma sak gäller om försäkringstagaren har uppgivit eller förtigit något under sådana omständigheter att det skulle strida mot tro och heder att åberopa avtalet. Bestämmelsen motsvarar de allmänna ogiltighetsreglerna i 30 och 33 §§ avtalslagen. Om försäkringstagaren lämnar felaktiga uppgifter utan att han eller hon insett eller bort inse att de var oriktiga påverkar felet inte försäkringsgivarens skyldigheter enligt avtalet (5 § FAL).

Även när försäkringstagaren lämnar oriktiga uppgifter, som han eller hon inser är felaktiga utan att det är fråga om svek eller liknande eller som han eller hon borde inse är felaktiga, kan försäkringsbolaget enligt 6 § FAL under vissa omständigheter vara befriad från sina skyldigheter enligt avtalet. Så är fallet om det kan antas att försäkringsavtal aldrig skulle ha träffats om det verkliga förhållandet varit känt. Det vanliga är dock att försäkring visserligen skulle ha meddelats men på andra villkor. Det finns då två möjliga regler att tillämpa varav endast en, *prorataregeln*, är tillämplig vid personförsäkring. Prorataregeln innebär att försäkringsgivarens ansvar jämkas till vad det hade blivit om riktiga upplysningar lämnats. Det andra alternativet som dock inte tillämpas vid personförsäkring är den s.k. *kausalitetsregeln*. Det avgörande blir här om försäkringstagaren kan styrka att det oriktigt uppgivna förhållandet saknat betydelse för försäkringsfallets inträffande eller skadans omfattning.

På motsvarande sätt gäller att, om försäkringstagaren förtiger en känd uppgift och om han eller hon insett eller borde ha insett dess betydelse, försäkringsgivaren kan vara befriad från sina

skyldigheter enligt avtalet. Förutsättningen är att förtigandet är vårdslöst.

### 8.2.3 Försäkringsrörelselagen

I FRL regleras de offentlighetsrättsliga och associationsrättsliga sidorna av försäkringsbolagens verksamhet. Regleringen innefattar vissa allmänna principer.

Tidigare gällde en s.k. skälighetsprincip som bestod av tre olika delar: ett krav på skälighet i premier och kostnader (premie- och kostnadsskälighet), ett krav på skäliga villkor utöver premier (villkorsskälighet) samt ett krav på skälighet i skaderegleringen (skaderegleringsskälighet). Principen utmönstrades ur lagen den 1 januari 2000, men gäller fortfarande för de avtal som tecknats dessförinnan och även när sådana avtal förnyas, om inte annan överenskommelse träffas.

Att skälighetsprincipen togs bort motiverades bl.a. av en önskan att främja konkurrens och produktutveckling. Premierna skulle – på samma sätt som i och för sig ansågs kunna ske redan tidigare – kunna bestämmas solidariskt utan krav på att en försäkringstekniskt beräknad högre risk gäller för vissa utsatta försäkringstagare. Trots att skälighetsprincipen är borttagen förutsätts det fortfarande i lagstiftningen att premierna skall vara betryggande.

Grundläggande för verksamheten är enligt nuvarande regler i 1 kap. 1 a § FRL att den skall bedrivas med en för rörelsens omfattning och beskaffenhet tillfredsställande soliditet, likviditet och kontroll över försäkringsrisker, placeringsrisker och rörelserisker, så att åtagandena mot försäkringstagarna och andra ersättningsberättigade på grund av försäkringarna kan fullgöras. Vidare föreskrivs att verksamheten skall bedrivas enligt god försäkringsstandard.

I 7 kap. 4 § finns en bestämmelse som innebär att premier för bl.a. livförsäkringar skall grundas på antaganden om dödlighet och andra riskmått, räntesats samt driftskostnader som var för sig är betryggande. En avvikelse får ske om den är försvarlig med hänsyn till bolagets ekonomiska situation. I författningskommentaren sägs bl.a. att premierna inte får bestämmas på ett sådant sätt att det systematiskt och varaktigt måste tillföras bidrag från andra medel än premierna och dess avkastning. En motsvarande bestämmelse återfinns i artikel 19 i tredje livförsäkringsdirektivet (dvs. rådets

direktiv 92/96/EEG av den 10 november 1992 om samordning av lagar och andra författningar som avser direkt livförsäkring och om ändring av direktiven 79/267/EEG och 90/619/EEG).

Enligt 7 kap. 1 § gäller vidare att ett försäkringsbolags försäkrings-tekniska avsättningar skall motsvara belopp som erfordras för att bolaget vid varje tidpunkt skall kunna uppfylla alla åtaganden som skäligen kan förväntas uppkomma med anledning av ingångna försäkringsavtal. Sådana avsättningar beräknas delvis med statistiska och försäkringsmatematiska metoder.

Finansinspektionen utövar tillsyn över att verksamheten i ett försäkringsbolag bedrivs i enlighet med försäkringsrörelselagen och andra författningar som reglerar försäkringsbolagets näringsverksamhet.

#### 8.2.4 Avtalet mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund

Mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund ingicks den 31 maj 1999 ett avtal om genetiska undersökningar i samband med tecknande av eller utökande av redan tecknad liv- eller sjukförsäkring. (Avtalet bifogas betänkandet som *bilaga 2*.) I avtalets inledande bestämmelse anges att avtalet är träffat mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund för de försäkringsbolag som är medlemmar i förbundet och som i Sverige marknadsför vad som försäkringsavtalsrättsligt avses som liv- eller sjukförsäkring. De berörda försäkringsbolagen har en marknadsandel avseende livförsäkringar i Sverige om 99 procent beräknat i premieinkomster och 99 procent beräknat i tillgångar i bolagens balansräkningar. Beträffande sjukförsäkringar har de berörda försäkringsbolagen hela den svenska marknaden. Samtliga försäkringsbolag som marknadsför individuell traditionell liv- och fondförsäkring är medlemmar i Försäkringsförbundet.

Avtalet avser liv- och sjukförsäkring. Så kallade barnförsäkringar, som till sin försäkringsavtalsrättsliga karaktär är kombinerade sjuk- och olycksfallsförsäkringar för barn under 18 år – vanligtvis med giltighet till 25-årsåldern – omfattas inte av avtalet. Inte heller tjänstegruppliv- eller avtalsgruppsjukförsäkring, där det enda kravet för försäkrings tecknande är full arbetsförhet, omfattas av avtalet.

I 2 § finns en bestämmelse som ger en uttömmande definition av vilka olika typer av genetiska undersökningar som omfattas av avtalet. Med presymtomatisk genetisk undersökning enligt första

punkten avses undersökningar för att fastställa om en person har ett dominant ärftligt sjukdomsanlag som kommer att leda till sjukdom senare i livet. Begreppet prediktiv genetisk undersökning enligt andra punkten omfattar undersökningar i syfte att granska friska människors arvsanlag för att beräkna sannolikheten för att personen kan komma att drabbas av sjukdom senare i livet. Tredje punkten behandlar genetiska undersökningar för att påvisa eller utesluta att en person bär anlag för en ärftlig sjukdom som visar sig först i senare generationer. En genetisk undersökning kan utföras med olika metoder och på olika nivåer. Bestämmelsen har dock getts en "metodneutral" utformning och omfattar således samtliga genetiska metoder. Med genetisk undersökning avses i avtalet inte undersökningar för att ställa sjukdomsdiagnos, varmed avses diagnostik av patienter med konstaterad eller misstänkt sjukdom. Även begreppet familjeupplysningar definieras. Med familjeupplysningar avses således information om förekomsten av ärftliga sjukdomar i släkten. Sådana upplysningar omfattas av avtalet.

Försäkringsförbundet åtar sig enligt 3 § att säkerställa att medlemsbolagen inte inför krav på att den som söker en försäkring skall genomgå sådan genetisk undersökning varom nu är fråga, som förutsättning för försäkrings tecknande. Detsamma gäller motsvarande krav mot den som redan har en försäkring och som önskar utöka denna.

Vidare åtar sig Försäkringsförbundet enligt 4 § första stycket att säkerställa att medlemsbolagen gentemot försäkringssökande eller försäkringstagare inte efterfrågar resultatet av en redan utförd genetisk undersökning eller efterfrågar huruvida en sådan undersökning utförts. Likaså skall försäkringsbolagen avstå från att efterfråga familjeupplysning. För det fall försäkringsbolag redan har kännedom om resultatet av en utförd genetisk undersökning eller om familjeupplysning åtar sig bolagen att avstå från att använda den informationen. Försäkringsförbundets åtgärder i anledning av avtalet behandlas vidare nedan.

I andra stycket begränsas försäkringsbolagens åtaganden enligt första stycket till att avse sådana liv- och sjukförsäkringar där försäkringsersättning som utbetalas som engångsbelopp inte överstiger femton prisbasbelopp enligt lagen (1962:381) om allmän försäkring eller, då fråga är om liv- eller sjukförsäkring där försäkringsbeloppet skall utbetalas som periodisk efterlevandepension eller efterlevandelivränta eller annan periodisk utbetalning, ett prisbasbelopp enligt lagen om allmän försäkring.

Beloppsbegränsningen i andra stycket avser, enligt vad som framgår av tredje stycket, samtliga den enskildes sökta eller, vid utökning av försäkring, redan tecknade försäkringar. I fjärde stycket anges att 4 § skall tillämpas inte bara då någon ansöker om en försäkring utan även vid utökning av befintlig försäkring.

Som framgått omfattar avtalet inte tjänstegruppliv- eller avtalsgruppsjukförsäkringar.

Eftersom dessa försäkringar inte är förenade med någon form av hälsokontroll innebär detta att de allra flesta människor i exempelvis livförsäkringssammanhang kan lägga en tjänstegrupplivförsäkrings försäkringsbelopp om sex prisbasbelopp till det försäkringsbelopp under vilket ett försäkringsbolag enligt avtalet inte får fråga efter eller beakta genetisk information. Således kommer majoriteten av dem som tecknar en enskild livförsäkring att vara garanterad ett försäkringsbelopp överstigande 825 000 kr i dagens penningvärde utan att försäkringsbolagen har möjlighet att efterfråga eller ta del av resultaten av genetiska undersökningar.

Av 5 § framgår att Försäkringsförbundet åtar sig att för i avtalet berörda försäkringar säkerställa att medlemsbolagen inte undantar någon sjukdom för utbetalning av försäkringsersättning. Detta skall dock inte gälla om undantag görs för viss sjukdom som den försäkringssökande redan företett symtom av vid tecknande av försäkring. Åtagandet är inte begränsat på annat sätt.

Försäkringsförbundet åtar sig enligt 6 § att inrätta en prövningsnämnd dit försäkringssökande, som anser att ett försäkringsbolag hanterat genetisk information felaktigt, kan vända sig. Nämndens uppgift är att ge rekommendationer i fråga om omprövning till försäkringsbolagen. En sådan nämnd, Försäkringsförbundets genetiknämnd, inrättades år 1999.

Utvecklingen inom såväl den medicinska som den kliniska genetik har under lång tid gått mycket fort. En fortsatt utveckling kan givetvis vara av stor vikt för såväl den medicinska forskningen och kliniska verksamheten som för försäkringsbolagen. Staten åtar sig därför enligt 7 § att tillse att utvecklingen inom medicinsk och klinisk genetik som kan ha betydelse för försäkringsbranschen och andra berörda fortlöpande följs och allsidigt belyses. Något särskilt organ har emellertid inte inrättats. I 2001 års budgetproposition heter det att uppgiften får anses ingå i Statens medicinsk-etiska råds roll.

Avtalet trädde i kraft den 1 juli 1999 och gällde i första hand till och med år 2002. Uppsägning av avtalet kan ske genom att någon



av parterna skriftligen säger upp avtalet minst sex månader före avtalstidens utgång. Sker inte sådan uppsägning förlängs avtalet med två år i sänder. För det fall något försäkringsbolag åsidosätter sina åtaganden enligt avtalet har dock staten rätt att omedelbart säga upp avtalet. Eftersom uppsägning av avtalet inte ägde rum under år 2002, gäller avtalet till utgången av år 2004.

### 8.3 Internationella förhållanden och utländsk rätt

Frågan om användning av resultat från genetiska undersökningar har varit aktuell under ett antal år i många länder och även i flera internationella organisationer. Flera europeiska länder har infört förbud för arbetsgivare och försäkringsbolag att använda resultat från prediktiva genetiska undersökningar (undersökningar i syfte att granska friska människors arvsanlag för att beräkna sannolikheten för att personen kan komma att drabbas av sjukdom senare i livet).

Redan år 1992 uttalades i en rekommendation från *Europarådet* (No. R[92]3) att försäkringsbolag inte bör ha rätt att kräva genetisk undersökning eller fråga efter resultat av tidigare utförda test, som förutsättning för försäkring.

Som tidigare nämnts är varje form av diskriminering till följd av en persons genetiska arv förbjuden enligt artikel 11 i konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin. Av artikel 12 framgår vidare att prediktiva genetiska test endast får utföras för hälso- och sjukvårdsändamål eller i samband med vetenskaplig forskning som är förenade med nämnda ändamål. I konsekvens med detta tillåter konventionen inte att det allmänna medverkar till att genetiska test utförs som ett led i tecknandet av en försäkring. Mot detta råder enligt konventionen ett entydigt förbud. Bestämmelserna i konventionen och kommitténs tolkning av dessa redovisas närmare i avsnitt 4.2.

*World Medical Association (WMA)* har i ett uttalande år 1995 rekommenderat att uppgifter som framkommit vid prediktiv genetisk diagnostik underkastas strängast möjliga sekretess utom då det som framkommit skulle kunna utgöra en fara för andra människor.

En deklaration om det mänskliga genomet och mänskliga rättigheter antogs av *UNESCOs* generalförsamling den 11 november 1997. Enligt artikel 6 i deklarationen skall ingen få utsättas för

sådan diskriminering på grundval av genetiska karakteristika som kan kränka mänskliga rättigheter, grundläggande frihet och människovärde.

När det gäller nationella regleringar på området varierar förhållandena kraftigt.

I *Norge* har man sedan 1994 haft en lag om medicinskt bruk av bioteknologi. Sedan den 1 januari 2004 gäller en ny något reviderad bioteknologilag (LOV 2003-12-05 nr 100: Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi [bioteknologiloven]). Enligt § 5-1 förstås med genetiska undersökningar: a) genetisk undersökning för att ställa sjukdomsdiagnos, b) genetiska presymtomatiska undersökningar, genetiska prediktiva undersökningar, genetiska undersökningar för att påvisa eller utesluta anlagsbärare för ärftliga sjukdomar som visar sig först i senare generationer och c) genetiska laboratorieundersökningar för att bestämma könstillhörighet. Enligt § 5-2 samma lag får genetiska undersökningar endast göras för medicinska ändamål med diagnostisk eller behandlingsmässig avsikt. Det är enligt § 5-8 förbjudet att efterfråga, mottaga, besitta eller använda upplysningar om annan som framkommit vid sådan genetisk undersökning som beskrivits ovan under b) eller som framkommit vid en systematisk kartläggning av ärftlig sjukdom i en familj. Det är också förbjudet att fråga om genetisk undersökning, även diagnostisk, eller om systematisk kartläggning har utförts. Den som uppsåtligen överträder någon bestämmelse i lagen, eller bestämmelse som meddelats med stöd av lagen, straffas, enligt § 7-5, med böter eller fängelse i högst tre månader.

Den norska regleringen har ställts under debatt. I betänkandet *Forsikringssekskapers innhentning, bruk og lagring av helseopplysninger* (NOU 2000:23) föreslogs att den gällande förbudslagen skall upphävas avseende försäkringssammanhang. Förslaget var dock långtifrån enhälligt och har mött kritik. I den reviderade lagen som trädde i kraft den 1 januari 2004 finns förbudet kvar och har utökats till att också omfatta s.k. familjehistoria (jfr ovan). I propositionen (Ot.prp.nr.64 [2002-2003]) hänvisas till det ovan nämnda betänkandet och det uttalas att Helsedepartementet i huvudsak delar minoritetens uppfattning.

I *Danmark* genomfördes år 1997 en ändring av lagen om försäkringsavtal (lov om forsikringsaftaler) och i lagen om pensionskassor (lov om tillsyn med firmapensionskasser). Av förstnämnda lags 3 a § följer att försäkringsbolag i samband med eller efter ingående av avtal inte får fråga efter, inhämta eller mottaga och

använda information som kan belysa en persons arvsanlag och risk för att utveckla sjukdom liksom att bolaget inte heller får kräva att någon skall undergå genetisk undersökning. Bestämmelsen gäller dock inte information om personens eller andra personers nuvarande eller tidigare hälsotillstånd. Enligt 134 § samma lag straffas överträdelse av bestämmelsen med böter. Juridiska personer kan också åläggas straffrättsligt ansvar enligt särskilda regler. Motsvarande bestämmelser har införts i lagen om pensionskassor.

I *Finland* finns ingen lag som tar sikte på genetiska undersökningar i försäkringssammanhang. I stället planerar man att låta konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin bli bindande som nationell lag. Konventionen har ännu inte ratificerats. Detta är beroende av antagandet av en lag om metoder för artificiell fortplantning. De finska försäkringsbolagen har emellertid antagit en policy som innebär att de inte frågar efter genetiska test vid riskbedömningar. De frågar inte heller efter familjeupplysningar.

I *Frankrike* trädde en lag i kraft år 1994 enligt vilken det är förbjudet att utföra genetiska test annat än för medicinska ändamål eller för forskningsändamål. Det är förbjudet för försäkringsbolag att få tillgång till information från biobanker och det är också förbjudet för dem att be individer att förse dem med sådan information. Det är emellertid inte enligt lag förbjudet för försäkringsbolag att erhålla information från medicinska journaler. De franska försäkringsbolagen har emellertid infört ett moratorium som innebär att resultat från genetiska undersökningar inte får beaktas även om den försäkringssökande själv erbjuder informationen. Moratoriet gäller till och med 2004.

*Österrike* har i en lag om användning av genteknik, som trädde i kraft i januari 1995, infört förbud för arbetsgivare och försäkringsbolag att ta emot, fråga efter eller på annat vis använda sig av resultat från genetiska analyser av individer. Förbudet omfattar inte familjeupplysningar.

I *Belgien* är det enligt lag från år 1992 förbjudet att vidarebefordra genetisk information till försäkringsbolag. Försäkringsbolagen har dock möjlighet att beakta familjeupplysningar.

I *Nederländerna* finns en överenskommelse mellan försäkringsbolagen och den nederländska regeringen om att inte använda resultat från genetisk undersökning vid ansökan om försäkring under ett visst belopp (300 000 NLG; motsvarande ungefär 1 200 000 SEK). Förbudet gäller även information om familjemedlemmar.

I *Tyskland* har Gesamtverband der Deutschen Versicherungswirtschaft e.V. utarbetat ett frivilligt åtagande som medlemsbolagen kan förbinda sig att följa. Enligt deklarationen skall försäkringsbolagen inte ställa som krav att en prediktiv genetisk undersökning genomfås för att ett försäkringsavtal skall träffas. Inte heller skall resultaten från genomgången undersökning efterfrågas om försäkringsbeloppet understiger 250 000 euro.

Även i *USA* pågår en debatt kring försäkringsbolagens rätt att använda genetisk information vid riskbedömningen. Det finns också såväl federal som statlig lagstiftning som förhindrar användandet av genetisk information vid riskbedömning.

Det är endast sjukvårdsförsäkring som i dag omfattas av federal reglering. Denna återfinns i The Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA) från 1996. Omfattningen av denna lag är dock begränsad även inom sjukvårdsförsäkring. HIPAA förbjuder att genetisk information används vid tecknandet av gruppsjukvårdsförsäkring vilket normalt sker via arbetsgivaren. Genetisk information får inte ligga till grund för försäkringsbolaget för att neka skydd, begränsa skyddet eller ta ut premiepåslag.

HIPAA ger också individen ett sådant skydd för personer som flyttar sin sjukvårdsförsäkring från grupp- till individuell försäkring. Försäkringsbolagen tillåts inte heller säga upp individuella sjukförsäkringar på grund av genetisk information. HIPAA omfattar dock inte personer som söker teckna en individuell sjukvårdsförsäkring.

Utöver den federala lagstiftningen har de enskilda staterna möjlighet att införa reglering rörande genetisk integritet. I många fall har dock staterna reglerat endast sjukvårdsförsäkring. I vissa stater omfattar definitionen av genetisk information familjehistoria.

På federal nivå pågick under 2002 ett förberedande lagstiftningsarbete och flera lagförslag har presenterats. Ett förslag som American Academy of Actuaries kommenterat vid en hearing i juli 2002 benämns Genetic Discrimination Model Act. Detta förslag innebar att individer skulle ha rätt att teckna upp till 100 000 USD i livförsäkringsbelopp och 60 000 USD i försäkringsbelopp för arbetsoförmåga utan att genetisk information utnyttjas i riskbedömningen. Aktuarierna var mycket kritiska till förslaget och framförde liknande argument som den svenska branschen framfört i vår inhemska debatt. Till exempel lyfte man fram betydelsen av

informationsjämvikt mellan försäkringsgivare och försäkrings-sökande.

I *Storbritannien* träffades en överenskommelse mellan försäkringsbolagen och regeringen 1999. Överenskommelsen innebar ett system med frivillig självreglering baserat på ett förslag från Association of British Insurers (ABI). Som en del i överenskommelsen inrättade regeringen en nämnd, Genetic and Insurance Committee (GAIC), och ABI gav ut regler som skulle iakttas av alla medlemmar i ABI. Systemet innebar att försäkringsbolagen inte skulle få kräva att en försäkringstagare eller den som sökte teckna liv- eller sjukförsäkring skulle genomgå genetisk undersökning. Vidare var ett syfte att säkerställa att försäkringsbolagen inte tillägger redan utförda genetiska undersökningar en betydelse som inte är motiverad. En försäkringssökande som genomgått en genetisk undersökning måste upplysa försäkringsbolaget om detta förhållande. Försäkringsbolaget skulle emellertid bara få beakta sådana undersökningar som av GAIC bedömts vara vetenskapligt tillförlitliga och ge relevant information.

Kritik har riktats mot hur systemet fungerat i praktiken. The House of Commons Science and Technology Committee gav under våren 2001 ut en rapport där man föreslog ett frivilligt moratorium för försäkringsbolagens användning av resultat från genetiska tester. The Human Genetic Commission, HGC, som är ett till regeringen rådgivande organ, uttalade i en rekommendation den 1 maj 2001 att regeringen omedelbart borde införa ett moratorium av det slag som föreslagits i den tidigare nämnda rapporten.

Bakgrunden till förslaget om ett moratorium var att det rådande systemet ansågs bristfälligt. Försäkringsbolagen tillämpade inte ABI:s regler lika och de beaktade tester som inte var godkända av GAIC. Det verkade inte finnas något tillfredsställande sätt att kontrollera och upprätthålla respekten för reglerna. Det fanns stor oenighet och osäkerhet angående tolkningen av många genetiska tester. The House of Commons Science and Technology Committee ansåg att det verkade som om försäkringsbolagen var mer intresserade av att etablera sin framtida rätt att använda testresultat för att bestämma premier än av att resultaten var tillförlitliga och relevanta. Medlemskapet i GAIC bedömdes vara i behov av en översyn. Det ansågs även att det fanns en fara för att människor avstod från att genomgå genetiska tester på grund av rädsla för att det skulle bli en nackdel för dem i försäkringssammanhang. Detta befarade HGC skulle

påverka angelägna genetiska screeningprogram samt genetisk forskning.

Det bästa sättet att gå vidare var enligt The House of Commons Science and Technology Committee ett frivilligt moratorium för försäkringsbolagens användning av resultat från genetiska tester. Moratoriet borde vara i åtminstone två år. Om försäkringsbolagen inte kunde eller ville reglera sig själva och införa detta moratorium rekommenderades regeringen att genomföra det genom lag. HGC ansåg att det skulle bli en betydande uppgift att utreda vilket system som vore det bästa och att moratoriet därför skulle vara i minst tre år och att det skulle förlängas om frågorna inte lösts under tiden. HGC föreslog ett undantag för försäkringar överstigande 500 000 pund. För dessa skulle test som godkänts av GAIC få beaktas.

Efter diskussioner mellan regeringen och ABI träffades en ny överenskommelse som trädde i kraft den 1 november 2001. Denna innebär att under en femårsperiod skall försäkringsbolagen avstå från att använda sig av resultat från genetiska test. Livförsäkringar på belopp över 500 000 pund och andra försäkringar på belopp över 300 000 pund är undantagna och för dessa försäkringar får försäkringsbolagen använda sig av testresultat om testen blivit godkända av GAIC. Beloppsgränserna skall ses över efter tre år. Man beräknade att endast tre procent av livförsäkringarna uppgår till 500 000 pund eller mer. Regeringen skall vidare se över GAIC:s organisation och utöka dess roll till att också övervaka att överenskommelsen efterlevs och därvid även mottaga klagomål från individer som ifrågasätter att något försäkringsbolag inte efterlevt överenskommelsen.

Det enda test som hittills godkänts av GAIC är för Huntingtons sjukdom i samband med livförsäkring.

Liksom i de flesta andra länder saknas i Storbritannien begränsningar när det gäller att fråga efter familjehistoria, dvs. uppgifter om sjukdomar och dödsfall i slakten.

I *Irland* har försäkringsbolagen åtagit sig att följa en frivillig reglering som innebär att resultat från genetiska test inte beaktas vid försäkringar understigande 300 000 pund. När det gäller försäkringar på högre belopp får försäkringsbolagen beakta sådana test som godkänts av det brittiska organet GAIC (jfr ovan).

## 8.4 Sammanfattning av nuvarande rättsläge

Frågan om i vilken mån försäkringsbolag skall få efterfråga och beakta genetisk information har varit aktuell under ett antal år i både Sverige och utlandet. Man synes på de flesta håll vara av uppfattningen att det finns behov av reglering. En ordning med någon form av hinder för försäkringsgivare att fråga efter resultat från genetiska undersökningar är en lösning som valts i flera länder. I de flesta länder saknas dock förbud mot att efterfråga genetisk information i form av familjeupplysningar.

I Sverige har förslag om förbud mot användning av genetisk information lagts fram i Ds 1996:13, men förslaget ledde inte till lagstiftning. I dag finns därför ingen lagreglering. De försäkringsbolag som är medlemmar i den svenska försäkringsbranschens branschorganisation Sveriges Försäkringsförbund har dock frivilligt förbundit sig att inte uppställa krav på att den som vill teckna en personförsäkring först skall genomgå ett genetiskt test. Om den försäkrade har genomgått genetisk undersökning kommer försäkringsföretagen inte heller att fråga efter resultatet av detta, förutsatt att försäkringsbeloppet understiger ett visst tak. Inte heller efterfrågas familjeupplysningar i sådana fall.

## 8.5 Frågeställningarna ur ett försäkringsperspektiv

### 8.5.1 Allmän bakgrund

Den privata liv- och sjukförsäkringens grundläggande idé är att ge ekonomiskt skydd om en person skulle avlida respektive insjukna under försäkringstiden. Premierna beräknas så att de svarar mot förväntade kostnader för dödsfall respektive sjukfall. För att säkerställa försäkringsbolagens åtaganden gentemot de försäkrade måste inbetalda premier täcka förväntade kostnader för de försäkrade sammantaget. För att kunna kalkylera en korrekt premie måste försäkringsgivaren bedöma risken för förtida död respektive ökad risk för insjuknande hos de försäkringssökande. Inom liv- och sjukförsäkring är dessa risker starkt relaterade till ålder, kön och hälsotillstånd. En riskbedömning görs därför vid ansökan om försäkring.

Vid pågående eller genomgången sjukdom kan livförsäkring ofta beviljas till en förhöjd premie. Vid pågående arbetsförmåga kan sjukförsäkring inte beviljas. Från försäkringssynpunkt är detta inte

att betrakta som negativ särbehandling av personer med vissa sjukdomar utan som ett sätt att åsätta varje risk ett riktigt pris.

För att kunna upprätta ett försäkringsavtal har ett bolag behov av att ha tillgång till samma information om den sökandes hälsotillstånd som den sökande har själv. Om bolaget har mindre information än sökanden kan riskbedömningen bli felaktig och premien otillräcklig. Med hänsyn till att försäkringarna gäller stora kollektiv och till att utbetalningarna vid försäkringsfall ofta är betydande kan sådana felaktiga riskbedömningar få stora konsekvenser.

Ett räkneexempel, som anförts av försäkringsbranschen, kan illustrera denna mekanism i siffror.

1. *Alla försäkrade har normal hälsa.* Tusen 40-åriga män söker försäkring som innebär att efterlevande får ut en miljon kronor om de försäkrade dör före 50 års ålder. Betalning sker vid starten. Efter riskbedömning placeras alla i normalgruppen. I denna kommer, enligt försäkringsmatematiska beräkningar, 22 att dö före 50 år, och 22 miljoner kronor att behöva betalas ut. Varje försäkrad behöver betala en tusendel, dvs. 22 000 kronor, för detta riskskydd.

2. *En procent av de försäkrade har försämrad hälsa.* Tusen 40-åriga män söker försäkring som innebär att efterlevande får ut en miljon kronor om de försäkrade dör före 50 års ålder. Betalning sker vid starten. Efter riskbedömning placeras alla i normalgruppen. I denna kommer, enligt försäkringsmatematiska beräkningar, 22 att dö före 50 år, och 22 miljoner kronor att behöva betalas ut. Varje försäkrad behöver betala 22 000 kronor för detta riskskydd. Denna gång är det emellertid inte en normalgrupp. I gruppen ingår en procent som tecknat försäkring därför att de själva vet att de kommer att dö under perioden. Det innebär att  $22 + 10 = 32$  miljoner kronor kommer att behöva betalas ut. Varje försäkrad skulle ha behövt betala 32 000 kronor för detta riskskydd.

Redan en procent som utnyttjar sitt informationsövertag gav alltså i detta exempel en merkostnad på 45 procent.”<sup>1</sup>

Exemplet får i sak anses vara orealistiskt, eftersom det är fjärran från dagens verklighet att det skulle finnas en grupp av, såsom får anses underförstått, symtomfria vuxna personer som på grundval av genetisk information med säkerhet vet att de kommer att avlida inom en tioårsperiod. Men exemplet kan omkonstrueras på olika sätt så att det ger uttryck för mer realistiska antaganden.

---

<sup>1</sup> Exemplet hämtat från Sveriges Försäkringsförbunds remissvar på förslagen i promemorian Ds 1996:13



En i sammanhanget grundläggande faktor, som alltid måste beaktas i försäkringssammanhang, är risken för att s.k. moturval<sup>2</sup> uppkommer. Ett moturval börjar med att premien är för lågt satt för vissa försäkringssökande. Dessa kan därför komma att teckna försäkringar i högre omfattning och till högre belopp än de skulle ha gjort om premien varit korrekt beräknad. För att de totala premieintäkterna skall vara tillräckliga måste det resterande försäkringskollektivet betala en premie som är högre än vad som motsvarar den faktiska risk det representerar – deras försäkring får ett överpris. De kan då komma att avstå från att teckna försäkring eller teckna hos ett annat bolag, eventuellt i ett annat land. Detta kan innebära att moturvalet blir än mera påtagligt. Därmed har en svårlöst situation uppkommit. Att möta problemet med ytterligare premiehöjningar är nämligen vanskligt, eftersom detta kan förstärka moturvalseffekten och vålla en spiralrörelse som innebär att premieintäkterna i det bolag där moturvalet uppstått inte täcker de utbetalningar som bolaget åtagit sig att stå för. Försäkringen slås ut.

Det är bl.a. av sådana skäl som det i FRL har slagits fast att försäkringsgivarna måste ha kontroll över försäkringsriskerna. Det har ansetts vara ett samhällsintresse att bolagen kan fullgöra sina åtaganden mot de försäkrade.

Om försäkringsbolagen inte tillåts inhämta den genetiska information som en försäkringssökande själv förfogar över skulle det kunna uppstå en risk för att personer med sjukdomsanlag blir mer benägna att teckna försäkringar än vad som genomsnittligt gäller för kollektivet. Ett bolag kan då komma att försäkra personer som utgör en väsentligt större risk än den bolaget känt till och kalkylerat med då premierna fastställdes. Ett moturval uppstår då, på det sätt som just beskrivits. Detta kan förstärkas, om personer med sjukdomsanlag skulle teckna försäkring till högre belopp än vad som är genomsnittligt.

---

<sup>2</sup> Begreppet *moturval* är en försäkringsteknisk term för den situation som uppstår om försäkringsvillkoren gynnar försäkringstagare med högre risk att drabbas av skada eller motsvarande – ”dåliga risker” – och i motsvarande mån missgynnar dem med lägre risk, vilket innebär eller kan innebära att personer med högre risker söker sig till försäkringen och övriga därifrån.

### 8.5.2 Underlaget för riskbedömningar

Försäkringsbolagen gör medicinsk riskbedömning vid liv-, sjuk- och olycksfallsförsäkring. Resultatet av denna riskbedömning är att flertalet av ansökningarna beviljas till normal premie. En mindre del av ansökningarna beviljas till förhöjd premie, med särskilda villkor eller måste avböjas eftersom risken bedöms så hög att försäkring inte kan erbjudas till rimlig kostnad.

Bolagen anpassar kontinuerligt sin riskbedömning efter den medicinska utvecklingen av diagnostik och behandlingsmetoder. Det har lett till att fler försäkringsansökningar har kunnat beviljas. Diabetiker och tumörsjuka har t.ex. kunnat erbjudas försäkring i allt större utsträckning. Även HIV-smittade och personer med Huntingtons syndrom kan livförsäkras om än för begränsad tid. Den kliniska genetikens utveckling bedöms komma att förstärka denna trend.

Den som vill teckna en liv- eller sjukförsäkring ombeds normalt att lämna uppgifter i en hälsodeklaration. En följd av 1999 års avtal mellan staten och försäkringsbranschen är att formulären för hälsodeklaration i de allra flesta fall inte innehåller några frågor om gentester eller om familjehistoria. Om det undantagsvis förekommer, skall frågorna inte besvaras vid belopp inom avtalsgränserna. Vid försäkringsbelopp om ca två miljoner kronor brukar läkarutlåtanden krävas. Det betyder att det finns en zon mellan avtalsgränserna och två miljoner kronor där bolagen utan hinder av avtalet skulle kunna ställa frågor om gentester eller om familjehistoria men alltså inte gör det, eftersom sådana frågor normalt inte finns i hälsodeklarationsformulären.

I anledning av 1999 års avtal har Försäkringsförbundet utarbetat vissa riktlinjer för branschen. Dessa innehåller bl.a. vissa kommentarer till avtalets innehåll och ett avsnitt rubricerat *Etiska regler*, vilket i sin helhet har följande lydelse.

*Information om möjlighet att teckna försäkring till i avtalet angivna belopp*

God försäkringssed bjuder att en försäkringssökande bör informeras om den möjlighet som avtalet öppnar att teckna försäkring till det belopp som avtalet medger utan att behöva lämna uppgift om familjehistoria och/eller resultatet av genetisk undersökning. Detta kan bli aktuellt i de fall en person sökt försäkring till högre belopp än de i avtalet angivna gränserna och det vid hälsoprövning har framkommit

att den sökande, som var symptomfri vid ansökan, genomgått en genetisk undersökning som påvisat anlag för sjukdom.

*Lägre premie bör inte erbjudas*

I de fall en försäkringssökande genomgått ett prediktivt genetiskt test bör försäkringsgivare inte erbjuda försäkring till rabatterad grundpremie på ett "gynnsamt" genetiskt testresultat.

*Informerat samtycke*

Nuvarande medgivande att inhämta uppgifter som finns i försäkringsansökan omfattar ju alla medicinska uppgifter. Den försäkrade bör informeras om och lämna samtycke till att försäkringsbolag inhämtar information som omfattar även genetiska testresultat.

*Genetiska testresultat från andra personer bör inte beaktas*

Genetiska testresultat från andra personer bör inte beaktas vid riskbedömning. Genetiska testresultat från anhöriga bör inte begäras av försäkringssökande.

En betydelsefull utvidgning i förhållande till avtalet som Försäkringsförbundet numera rekommenderar är att principerna i avtalet skall tillämpas på alla personförsäkringar, således även på olycksfallsförsäkringar.

Som har angetts under avsnitt 8.3 finns det i Storbritannien ett särskilt organ, The Government's Genetics and Insurance Committee, GAIC, som avgör för vilka sjukdomar som försäkringsbolagen har rätt att utnyttja genetisk information i sin riskbedömning. GAIC har ännu så länge endast godkänt att försäkringsbolag får efterhöra om en försäkringssökande har testats för Huntingtons sjukdom, om försäkringsbeloppet överskrider beloppsgränsen.

I den vägledning som det svenska försäkringsförbundet har utarbetat nämndes ursprungligen ytterligare sex sjukdomar som omfattades av det brittiska försäkringsförbundets rekommendation, men som ännu inte har godtagits av det brittiska officiella organet GAIC med hänsyn till att ytterligare undersökningar har ansetts behövas. Det gällde familjär kolonpolypos, medfödd myotoni, Alzheimers sjukdom, multipel endokrin neoplasi, ärftlig motorisk och sensorisk neuropati samt ärftlig bröstcancer och ovarialcancer. Försäkringsförbundet har emellertid numera frångått denna uppfattning och infört den begränsningen i sina rekommendationer att det i fråga om vuxna symptomfria personer endast är

Huntingtons sjukdom som skall beaktas. Förbundet följer i detta hänseende utvecklingen i Storbritannien och avser att anpassa sig till eventuella nya beslut av GAIC om att ytterligare sjukdomstillstånd får beaktas. I de etiska reglerna lämnas särskild information om den genetiska informationens betydelse när det gäller nämnda sjukdom.

Denna begränsning gäller emellertid inte i fråga om s.k. barnförsäkringar, som saknar direkt motsvarighet i andra länder och som kommittén återkommer till.

Samtidigt med hälsodeklarationen ger den sökande (vårdnadshavaren, om ansökan gäller en barnförsäkring) bolaget en generell fullmakt att inhämta upplysningar från läkare och sjukhus (liksom, när det gäller barn, barn- och skolhälsovård). De begränsningar som i försäkringsbranschens avtal med staten har föreskrivits i fråga om möjligheten för försäkringsbolagen att beakta genetisk information har naturligtvis giltighet även för eventuell information i journaler.

Statens medicinsk-etiska råd har i en skrivelse till regeringen den 18 december 2002 givit uttryck för uppfattningen att försäkringsbolagens tillgång till och hantering av journaluppgifter rymmer problem för den personliga integriteten, för förtroendet för hälso- och sjukvården samt, i den mån försäkringsbeslut kan baseras på felaktig användning av journaluppgifter, även för rättsäkerheten. Försäkringsbolagens möjlighet att ta del av oredigerade journaler kan enligt rådet även påverka journalföringen på ett för patientsäkerheten menligt sätt. Rådet föreslår därför att regeringen utreder förutsättningarna för att begränsa försäkringsbolagens möjligheter att använda generella fullmakter att inhämta upplysningar från läkare och sjukhus och att helt avskära möjligheten till fullmakter avseende tillgång till journaler förda i hälsoövervakande syfte inom barnhälsovården och skolhälsovården.

Skrivelsen övervägs för närvarande inom Regeringskansliet och kommittén känner till att en särskild utredare kommer att tillkallas i ämnet. Kommittén tar därför för sin del inte upp de i skrivelsen aktualiserade frågorna.

## 8.6 De praktiska erfarenheterna av 1999 års avtal

Kommittén har enligt sina direktiv fått till uppgift att utvärdera tillämpningen av 1999 års avtal mellan staten och Försäkringsförbundet. Frågan om en utvärdering är dock delvis för tidigt väckt. Den från försäkringsbolagens synpunkt mest intressanta frågan är i vad mån de förhållandevis omfattande åtaganden som från branschens sida har gjorts genom avtalet ger upphov till moturval som på sikt skulle kunna äventyra de aktuella försäkringarnas soliditet eller likviditet eller annars innebära att kontrollen över försäkringsriskerna inte är tillfredsställande. Det är emellertid omöjligt att redan nu ha en grundad uppfattning i denna fråga. En meningsfull utvärdering från denna synpunkt kan inte göras innan avtalet tillämpats under åtminstone en tioårsperiod.

När det gäller den rent praktiska tillämpningen förefaller avtalet från försäkringsbolagens synpunkt inte ha erbjudit några större problem. Av det föregående framgår att avtalet har fått stor praktisk betydelse när det gäller bl.a. utformningen av formulär till hälsodeklarationer.

Avtalet omfattar en stor andel av alla liv- och sjukförsäkringar. Antalet försäkringar som ligger över avtalets beloppsgränser är dock absolut sett betydande. En kontroll gjord på kommitténs begäran har visat att med en beloppsgräns om 20 prisbasbelopp skulle 80 procent av alla försäkringar med engångsutbetalningar omfattas av avtalet. Det gällande avtalet, vars gräns är 15 prisbasbelopp, omfattar således en lägre andel än 80 procent.

Som nyss nämndes har Försäkringsförbundet självmant utvidgat tillämpningen av avtalet till att även gälla olycksfallsförsäkringar och infört den begränsningen att det i fråga om vuxna symtomfria personer endast är Huntingtons sjukdom som beaktas. Kommittén finner för sin del dessa ställningstaganden välbetänkta.

Försäkringsförbundets genetiknämnd har ännu så länge inte mottagit något klagomål och har därmed i praktiken hittills inte trätt i funktion.

Försäkringsförbundet känner till något enstaka fall av missbruk som yttrat sig på det sättet att personer med anlag för Huntingtons sjukdom har tecknat försäkringar hos flera olika bolag upp till det maximibelopp som enligt avtalet gäller för att genetisk information inte skall få efterfrågas eller beaktas för att sedan efter insjuknande lyfta försäkringsersättning från de olika bolagen.

Från branschens sida upplever man det vidare som en brist att det i fråga om försäkringar som faller utanför avtalet är svårt att få underlag för bedömningen av vilket slags genetisk information som bör kunna beaktas. Försäkringsförbundet har vänt sig till de medicinska fakulteterna i denna fråga. Inte heller fakulteterna har emellertid ansett sig ha underlag för att göra de efterfrågade bedömningarna. I avtalet med Försäkringsförbundet (7 §) har staten åtagit sig att se till att ”utvecklingen inom medicinsk och klinisk genetik fortlöpande följs och allsidigt belyses av ett därtill särskilt förordnat offentligt organ”. Denna uppgift synes ha ansetts falla på Statens medicinsk-etiska råd. Något uttryckligt uppdrag till rådet har dock inte givits och rådet har inte heller vidtagit några åtgärder med särskild inriktning på vad som sägs i avtalet. Från rådets sida har inte heller lämnats några uppgifter till ledning för försäkringsbranschens bedömningar.

Från läkarhåll har uppgetts att det betraktas som besvärande att försäkringsbolagen, när de utnyttjar sin rätt att infordra läkarjournaler i anledning av försäkringsfall, får del av sådan genetisk information som journalerna innehåller. När det gäller sådana försäkringar som inte omfattas av avtalet – främst barnförsäkringar – har pekats på praktiska fall då försäkring vägrats med hänvisning till genetisk information utan att detta enligt den patientansvarige läkarens uppfattning haft stöd i någon medicinsk riskvärdering. Från branschens sida invänds ofta att den medicinska och den försäkringsmedicinska riskvärderingen skiljer sig åt. Är risken för invaliditet en på tjugo kan detta bedömas som ett godartat fall från medicinsk synpunkt medan risken kan bedömas som högst beaktansvärd från försäkringssynpunkt.

## 8.7 Kommitténs överväganden och förslag

### 8.7.1 Utgångspunkter

#### *En terminologisk fråga*

I utredningsdirektiven uttalas att ingen skall kunna ”diskrimineras på grund av sitt genetiska arv”. På tal om försäkringsfrågan används ett något annat språkbruk. Där sägs att den som visats bära på ett visst sjukdomsanlag ”inte skall behandlas på ett mindre förmånligt sätt” och om särbehandling ”på ett otillbörligt sätt”. Eftersom försäkringstanken bygger på att försäkringstagare kan erbjudas olika

villkor beroende på vilken risk ett försäkringsbolag i det enskilda fallet tar – dvs. systemet bygger på en viss särbehandling av den enskilde försäkringstagaren (eller gruppvis särbehandling) – finns det skäl att inledningsvis något beröra dessa terminologiska frågor.

Enligt Svenska Akademiens ordlista betyder diskriminering ”ogynnsamt särbehandla”. Ett försäkringsbolag som erbjuder två personer olika försäkringsvillkor vid tecknandet av en viss typ av försäkring kan sägas ”ogynnsamt särbehandla” den som får de sämre villkoren. Om redan detta skulle vara tillräckligt för att benämna förfarandet diskriminering, skulle – tillspetsat uttryckt – diskriminering vara en grundtanke i försäkringsväsendet.

Ordet diskriminering har emellertid enligt svenskt språkbruk – till skillnad från vad fallet är exempelvis i engelska språket – i praktiken en nedsättande innebörd, det står för en ogynnsam särbehandling som inte kan motiveras av något godtagbart skäl.<sup>3</sup> I modernt svenskt språkbruk finns knappast utrymme för att tala om befogad diskriminering, dvs. där den som sägs diskriminera inte genom ordvalet utsätts för klander. Ordet särbehandla är däremot neutralt, den som använder det tar inte ställning till om särbehandlingen är befogad eller inte. Göran Hermerén har i den etiska diskussionen kring försäkringar och genetiska test för det sammanhanget definierat diskriminering som ”moraliskt tvivelaktig särbehandling av vissa grupper”.<sup>4</sup>

Regeringen har berört frågan om diskriminering i försäkringssammanhang i en proposition som bl.a. innehåller förslag till ny lag om förbud mot diskriminering (prop. 2002/03:65 s. 134 f). Lagen syftar till att motverka diskriminering som har samband med någon av diskrimineringsgrunderna etnisk tillhörighet, religion eller annan trosuppfattning, sexuell läggning eller funktionshinder. Regeringen konstaterar där att ett grundläggande inslag i försäkringsidén är att en risk inte skall ha realiserats innan försäkringen tecknas, och att det i princip inte heller skall finnas tecken på att detta håller på att ske. Detta betyder att den försäkringstekniska bedömningen i det enskilda fallet kan medföra att en person vägras försäkringsskydd eller bara kan få det på sämre villkor, t.ex. mot en högre premie än den normala. Regeringen noterar att såväl FAL som konsumentförsäkringslagen (1980:38) ger uttryck för att en riskbedömning skall kunna göras som leder till ett sådant resultat. Ett sådant

<sup>3</sup> Jfr en i Svensk Ordbok angiven betydelse: ”utsätta för orättvis behandling på grund av tillhörighet till viss grupp”.

<sup>4</sup> Hermerén, G, Etik, försäkring och gentest, Läkartidningen 13/1996.

resultat kan därför enligt regeringens bedömning inte anses innefatta en diskriminering.

Mot bakgrund av det anförda bör termen diskriminering undvikas då skilda försäkringsvillkor i samband med genetisk information diskuteras. Det är nämligen en självklarhet att försäkringsbolag inte bör särbehandla presumtiva försäkringstagare utan allmänt godtagbara skäl. Den grundläggande frågeställningen gäller om villkor, som från försäkringssynpunkt kan te sig försvarliga, av andra skäl inte bör få tillämpas. Därutöver finns utrymme för delade meningar om vad som är godtagbara skäl.

Sammanfattningsvis är det inte konstruktivt att föra denna diskussion i termer av diskriminering. Termen kan emellertid inte helt undvikas. Den förekommer i konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin, där den såsom tidigare redovisats ger upphov till vissa tolkningssvårigheter.

### *Grundläggande frågeställningar*

Som framgår av kapitel 5 är det kommitténs grundläggande uppfattning att uppgifter om den enskildes arvs massa i så stor utsträckning som möjligt skall vara skyddade. Det skall krävas mycket starka skäl för att sådana uppgifter skall få användas utanför hälso- och sjukvården. Huruvida uppgifter om en individs arvs massa skall få beaktas i försäkringssammanhang skall bedömas från den utgångspunkten.

De frågor som uppkommer vid den närmare bedömningen av huruvida uppgifter om en individs arvs massa skall få beaktas i försäkringssammanhang kan inledningsvis delas upp på följande sätt.

Den första frågan gäller den genetiska informationens betydelse från försäkringssynpunkt. För att genetisk information skall kunna åberopas och beaktas i försäkringssammanhang måste den fylla en funktion, dvs. uppgifter om en försäkringstagares arvs massa måste kunna läggas till grund för rationella beräkningar av sannolikheten för att individen skall drabbas av sjukdom eller annat som leder till att försäkringen skulle falla ut. Frågan gäller alltså vilken försäkringsmässig/försäkringsteknisk relevans genetisk information kan ha. Som framgått är detta från vetenskaplig och statistisk synpunkt komplicerat att besvara (jfr kap. 2).

Under förutsättning att det finns genetisk information som har försäkringsrelevans (betydelse från försäkringssynpunkt) uppstår



nästa fråga, nämligen hur intresset av att kunna beakta denna information i försäkringssammanhang skall avvägas mot grundprincipen, att genetisk information inte får användas utanför hälso- och sjukvården. Också denna fråga är komplicerad att besvara, men komplikationen är av ett annat slag, eftersom den innefattar en värdekonflikt.

Om svaret blir att försäkringsrelevansen helt eller delvis borde vika för behovet av skydd för den genetiska integriteten, uppkommer nästa fråga. Kan en reglering byggd på en sådan intresseavvägning skapa sådana effekter, att den likväl inte bör genomföras? Farhågor för olika slags effekter finns diskuterade. En gäller den redan berörda, att urvalet av försäkringstagare blir felbalanserat, dvs. att en försäkring drar till sig personer som tillhör särskilda riskgrupper och att ett moturval uppkommer.

Men även andra aspekter kan anläggas på en utveckling som innebär att enskilda försäkringstagare tecknar försäkringar i medvetande om att de med visshet eller stor sannolikhet kommer att ta försäkringen i anspråk. Bortsett från att ett sådant agerande från många försäkringssökande alltså kan skapa ett moturval, kan det hävdas att en reglering inte bör vara konstruerad så att den lämnar öppet för ett missbruk, som kan framstå som osolidariskt mot försäkringskollektivet i övrigt, t.ex. att någon som vet sig tillhöra en riskgrupp tecknar mycket höga livförsäkringar i flera olika bolag.

I den förut nämnda departementspromemorian Ds 1996:13 antogs att risken för ett snett urval skulle kunna motverkas av generella regler, som medför att alla försäkringsbolag i detta hänseende konkurrerar på lika villkor. Detta resonemang bygger emellertid på en missuppfattning av problemet. Det är inte risken för en snedvridning av konkurrensen som i detta sammanhang är den centrala utan risken för att försäkringsskyddet urholkas på vissa områden genom uppkomsten av moturval. Att alla lyder under samma regler minskar inte risken för moturval. Det innebär endast att risken för moturval riktar sig mot alla bolag genom att försäkringstagarna får ett generellt informationsövertag gentemot försäkringsbolagen. Till detta kommer emellertid också att det är tvivelaktigt om det är möjligt att åstadkomma heltäckande rättsliga regleringar. Därvid måste särskilt beaktas att försäkringsmarknaden är internationell.

Men även en eventuell rätt för försäkringsbolag att få lov att beakta viss genetisk information kan få oönskade bieffekter.

Om resultatet av en genetisk undersökning kan påverka möjligheten att få en försäkring eller att teckna en sådan på vanliga villkor, kan riskpersoner bli obenägna att genomgå sådana undersökningar även när detta är medicinskt motiverat. En person med anlag för sjukdom kan på det viset avskäras från råd och behandling som han eller hon skulle behöva. I vilken utsträckning sådana effekter skulle uppstå kan naturligtvis inte beläggas. Även om patienter inte i andra sammanhang verkar avstå från att genomgå undersökningar eller söka vård av rädsla för att undersökningen skall leda till fynd som ställer dem sämre i försäkringshänseende, måste man beakta att genetisk information intar en särställning i förhållande till annan medicinsk information. Från kliniskt håll har också omvittnats, att man brukar uppmana en del patienter i denna situation att ordna sina försäkringar innan de genomgår en genetisk undersökning. Det anses också att journalföringen inte minst när det gäller barn kan påverkas av hälso- och sjukvårdspersonalens farhågor för konsekvenser i försäkringshänseende. Försäkringsaspekten är uppenbarligen ett relativt väsentligt – och från strikt medicinsk synpunkt störande – moment i den genetiska diagnostiken och kan på detta sätt även påverka underlaget för medicinsk forskning. Kommittén kan även föreställa sig att försäkringsaspekten kan få effekter för människors benägenhet att delta i medicinsk forskning.

#### *Avtal eller lagstiftning?*

För närvarande är de nu aktuella frågorna reglerade uteslutande i avtalet mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund för de försäkringsbolag som är medlemmar i förbundet. Någon författningsreglering i frågan finns inte. Kommittén skall enligt sina direktiv överväga vilka materiella förändringar som behövs och därvid ta ställning till om frågan bör regleras i avtal eller genom lag.

Från försäkringsbranschens sida har man gett uttryck för uppfattningen att avtal är en lämplig och smidig form för en reglering på detta område med hänsyn till behovet av att fortlöpande anpassa regleringen till den snabba utvecklingen på området. Kommittén har förståelse för detta men anser ändå att en viss författningsreglering är ofrånkomlig.

Till en början innebär ju det system som har lagts fast i regeringsformen att normgivning från det allmännas sida skall ske

genom författning, dvs. beroende på frågans beskaffenhet grundlag, lag, regeringsförordning eller författning av lägre valör.

Regeringsformens bestämmelser hindrar visserligen inte att branschorganisationer eller andra enskilda rättssubjekt träffar överenskommelser eller gör frivilliga åtaganden som begränsar privata organs handlingsfrihet eller medför andra förpliktelser. Ett av skälen till sådana arrangemang är ofta att lagstiftning skall kunna undvikas. Det finns många exempel på detta. Så t.ex. är aktiemarknaden föremål för en omfattande självreglering, som delvis har tillkommit i ett uttalat syfte att lagstiftning skall undvikas. När det gäller försäkringsbranschen är läkemedelsförsäkringssystemet ett exempel på frivilliga åtaganden av det slag som nu avses.

Ibland tillkommer en självreglering efter förhandling eller diskussioner med företrädare för staten, och ibland är den snarare ett uttryck för en tyst överenskommelse. Mindre vanligt är att en sådan reglering som i förevarande fall formaliseras genom ett avtal med staten, även om det finns förebilder även för detta. Ett avtal med staten på ett sådant område har knappast någon civilrättslig eller annan juridisk betydelse utan är snarare ett tecken på att staten för sin del accepterar överenskommelsen som en godtagbar reglering. Avtal av detta slag synes inte i sig kunna anses komma i konflikt med regeringsformen, åtminstone inte i fall då det gäller att nå fram till en provisorisk lösning av en angelägen fråga.

När det som här gäller ett område som har nära anknytning till grundläggande mänskliga rättigheter framstår dock inte avtal som någon i längden lämplig form för regleringen. I olika sammanhang har – låt vara främst med syfte på kollektivavtal – understrukits intresset att avtal inte används på ett sätt som innebär att man kringgår de normgivningsprinciper som regeringsformen anbefaller<sup>5</sup>. Till detta kommer även andra synpunkter. Det nuvarande avtalet binder bara – i den mån det över huvud taget innefattar någon bindning – de försäkringsbolag som är medlemmar i Försäkringsförbundet, således inte exempelvis utländska bolag. Sanktioner är inte möjliga. Den offentliga tillsynen över försäkringsbranschen omfattar inte de frågor som regleras genom avtalet. Klart är också att om man från det allmännas sida vill gå längre än försäkringsbranschen från sin sida bedömer som godtagbart, är författningsreglering den enda framkomliga vägen.

---

<sup>5</sup> Se t.ex. Holmberg-Stjernquist, Grundlagarna s. 34 ff och prop. 1975/76:105 bil. 2 s. 150 f.

Kommitténs slutsats är att en författningsreglering i ämnet är ofrånkomlig.

### 8.7.2 Genetisk undersökning som förutsättning för försäkring

**Kommitténs förslag:** Principen om att försäkringsbolag inte får ställa krav på att försäkringssökande skall genomgå genetisk undersökning som förutsättning för försäkrings tecknande eller för utökning av befintligt försäkringsavtal regleras i lag.

För bl.a. liv- och sjukförsäkringar på högre belopp (ca två miljoner kronor) uppställs i dag ofta kravet att den som vill teckna försäkringen måste åberopa ett läkarutlåtande över en genomgången hälsoundersökning. Man kan även tänka sig att ett försäkringsbolag förbehåller sig rätt att för en försäkrings vidmakthållande kräva att den försäkrade genomgår en sådan undersökning. Avsikten med krav på läkarutlåtande är att försäkringsgivaren vill få underlag för en bedömning av om det med hänsyn till sjukdom eller sjukdomsrisik finns sådana särskilda försäkringsrisker att detta bör påverka premiesättningen eller villkoren i övrigt eller, i sista hand, att försäkring över huvud taget inte bör medges.

Härav följer emellertid inte att det skulle vara godtagbart om försäkringsbolagen ställer samma krav på genomgången genetisk undersökning som för närvarande ibland ställs på hälsoundersökning. En sådan ordning skulle innebära ett avsteg från principen att det är den enskilde själv som skall bestämma om han eller hon skall genomgå en genetisk undersökning. Redan av detta skäl skulle det med de utgångspunkter som gäller för kommittén vara oacceptabelt, om ett försäkringsbolag som villkor för att ingå försäkringsavtal eller för att vidmakthålla ett ingånget avtal ställer krav på att försäkringstagaren genomgått en genetisk undersökning. Om detta torde i varje fall numera också allmän enighet råda. I Försäkringsförbundets avtal med staten förbinder sig förbundet uttryckligen att säkerställa att medlemsbolagen inte inför krav på att försäkringssökande skall genomgå genetisk undersökning som förutsättning för försäkrings tecknande eller för utökning av befintligt försäkringsavtal. Kommittén anser att detta innebär en viktig princip som bör permanentas.

I det föregående har kommittén föreslagit att det genom särskild lagstiftning skall införas ett generellt förbud mot att ställa som

villkor för att ingå ett avtal att den andra parten genomgår en genetisk undersökning. Av det nyss anförda följer att något undantag från detta förbud när det gäller försäkringsbranschen inte bör införas.

### 8.7.3 Försäkringsbolagens möjlighet att efterforska och använda genetisk information

**Kommitténs förslag:** Regeringen bemyndigas att meddela föreskrifter om i vilken utsträckning ett försäkringsbolag får efterforska eller använda genetisk information. Som utgångspunkt för författningsregleringen skall gälla att försäkringsbolag, efter i huvudsak samma linjer som nuvarande avtal mellan försäkringsbranschen och staten, får efterforska och använda genetisk information vid riskbedömda personförsäkringar på mycket höga belopp. Beloppsgränsen föreslås dock vara högre än i avtalet. Till skillnad från vad som följer av avtalet skall försäkringsbolagen i fortsättningen inte få efterforska eller använda genetisk information vid s.k. barnförsäkringar.

#### *Utgångspunkter för bedömningen*

Om man således har som utgångspunkt att ett försäkringsbolag inte får framtvunga en genetisk undersökning, uppkommer härefter den mera kontroversiella frågan om försäkringsbolaget bör få efterforska eller använda resultatet av genetisk undersökning som den enskilde har genomgått av ett annat skäl än att han eller hon önskar teckna försäkring. Detta kan ske på olika sätt. Den som önskar teckna försäkring på ett högre belopp kan anmodas att ange om han eller hon har genomgått en sådan undersökning och att även lämna upplysning om huruvida någon nära släkting haft några ärftliga sjukdomar eller avlidit i förtid. Av större praktisk betydelse är att försäkringsbolagen som tidigare nämnts i varje fall ännu så länge normalt erhåller samtycke från försäkringstagaren att ta del av behandlingsjournaler, som kan innehålla uppgift om en genomgången genetisk undersökning och resultatet av denna.

Flera olika aspekter kan anläggas på denna fråga. I den allmänna debatten har ibland rättviseargument framförts. Man har pekat på att den som visats ha anlag för en allvarlig sjukdom omöjligen kan

lastas för detta och att han därför inte bör vara sämre ställd än andra när det gäller möjligheten att teckna försäkring.

Ett sådant resonemang leder emellertid delvis tanken fel. Även den som oförskyllt drabbats av en icke genetiskt betingad allvarlig sjukdom eller en olyckshändelse eller som har annat funktionshinder kan ju ha svårigheter att få teckna en liv- eller sjukförsäkring eller i vart fall att få göra det på samma villkor som dem som gäller för andra.<sup>6</sup>

Detta sammanhänger med att det för varje försäkringsbolag är av grundläggande betydelse att rörelsen bedrivs med kontroll över försäkringsriskerna, så att åtagandena mot de ersättningsberättigade kan fullgöras. Försäkringsbolagen är i lag ålagda att fortlöpande utöva en sådan kontroll. Man kan naturligtvis ha uppfattningen att detta innebär en orättvisa på det sättet att vissa personer blir sämre ställda än andra när det gäller möjligheten att teckna försäkring. Men en annan ordning skulle i sin förlängning innebära att det privata försäkringsväsendet åtminstone till betydande del måste ersättas med ett utvidgat offentligt trygghetssystem. Detta framhålls också i en till kommittén överlämnad analys "Genetiska tester och personförsäkringar", utförd av en grupp personer med kunskaper i etik, genetik, samhällsvetenskap, statistik och juridik samt representanter för allmänhet, handikapporganisationerna och försäkringsgivarna. (Analysen är bifogad som *bilaga 3* till detta betänkande.) Nuvarande ordning bygger emellertid på tanken att ett väl fungerande privat försäkringsväsende som komplement till det allmännas åtaganden tillgodoser ett starkt allmänintresse. Att i detta hänseende aktualisera ett systemskifte kan givetvis inte ankomma på kommittén.

En grundtanke i det privata försäkringsväsendet är som framgått att ju mer relevant information försäkringstagarkollektivet och försäkringsgivarna gemensamt har tillgång till, desto effektivare och mera korrekt kan försäkringar och försäkringsvillkor konstrueras. En annan av grundtankarna är att försäkringsgivaren inför ett avtals tecknande har en principiell rätt till samma information som försäkringstagaren. Som redan antytts innebär detta att det i försäkringssammanhang är en naturlig förutsättning att behandla skilda försäkringstagare på olika sätt, dvs. särbehandla dem, och att i sista hand avböja försäkringsavtal när riskerna bedöms som alltför stora. Den som tecknar försäkring för en bil kan särbehandlas

---

<sup>6</sup> Jfr den av Konsumenternas Försäkringsbyrå m.fl. utgivna skriften Funktionshinder Försäkringshinder, Stockholm 2001.

beroende på sin ålder, erfarenhet och bostadsort, liksom beroende på vilket bilmärke är, för att ta ett enkelt exempel.

En omtalad – och ibland omdiskuterad – form av särbehandling gäller kvinnor och män, vid tecknandet av försäkringar på eget liv. Statistiskt sett lever kvinnor genomsnittligt längre än män. De kommer därmed, som kollektiv, att utnyttja en pensionsförsäkring längre tid än gruppen män och får därför sämre villkor när det gäller sådana försäkringar men bättre vid försäkring mot dödsfall. Detta är exempel på en försäkringsrelevant särbehandling. Det förekommer att denna särbehandling betecknas som orättvis. Man måste emellertid hålla i minnet att en av försäkringsväsendets grundläggande idéer är just att försäkringstagarna sammanförs i grupper och att villkoren bedöms med utgångspunkt i den genomsnittliga risken för gruppen.

Det kan sägas ligga i det privata försäkringsväsendets natur att försöka ta reda på och beakta olika slags statistiskt beräkningsbara omständigheter. Om man inte gör detta, eller förbjuds att göra det, kan försäkringsmarknaden drabbas av snedvridning och obalans, som typisk sett äventyrar det privata försäkringssystemet som helhet.

Försäkringstekniskt kallas det som här beskrivits ekvivalensprincipen. Den beskrivs i de sammanhangen så att den premie som betalas skall motsvara värdet av det ansvar som försäkringsbolaget åtar sig.<sup>7</sup> Detta perspektiv kan dock behöva nyanseras. Ekvivalensprincipen upprätthålls nämligen inte i praktiken fullt så konsekvent som i teorin. I verkligheten kan premier inte differentieras hur mycket som helst. Mot ekvivalensprincipen ställs en många gånger långtgående standardisering. Allt som kan påverka en försäkringsrisk beaktas inte av bolagen. Det finns många exempel på detta.

Att exempelvis hudfärg eller nationellt eller etniskt ursprung inte skall beaktas även om någon av dessa omständigheter under vissa förhållanden skulle visas vara försäkringsrelevant är givet – detta skulle kunna innebära eller i varje fall gränsa till en överträdelse av brottsbalkens förbud mot olaga diskriminering. I livförsäkringssammanhang beaktas åtminstone normalt inte psykisk läggning eller alkoholvanor i andra fall än då undersökning eller behandling av läkare har förekommit, och inte heller beaktas exempelvis sexuell läggning. Av visst intresse i detta sammanhang är solidaritetsaspekternas betydelse. De beskrivs på följande sätt i Bertil Bengtssons arbete *Försäkringsteknik och civilrätt*:<sup>8</sup>

<sup>7</sup> Bertil Bengtsson, *Försäkringsteknik och civilrätt*, 1998, s. 38.

<sup>8</sup> Bertil Bengtsson, a.a., s 40 f.

Här kan /---/ nämnas solidaritetstanken, som går ut på att de goda riskerna i en större grupp i viss mån får betala för de dåliga. /---/ I den mån man i personförsäkring /---/ bortser från att vissa sjuka eller handikappade personer utgör sämre risker kan detta /---/ ses som uttryck för solidaritetssynpunkter. Ett liknande fall är om man av jämställdhetsskäl inte beaktar kvinnors längre livslängd när premien bestäms för pensionsförsäkringar, vilket ju innebär ett avsteg från ekvivalensprincipen. I de nämnda fallen kan dock också praktiska hänsyn eller omtanke om bolagets goodwill ha spelat en roll för premiesättningen; solidaritetstanken lär mindre ofta ensam medföra en premieutjämning inom privatförsäkringen.

De mer teoretiskt grundade kraven på differentiering och särbehandling har alltså begränsningar inte bara av praktiska skäl utan också sådana begränsningar som kan sägas grunda sig på försäkringsbolagens policy. Det kan därför inte vara principiellt uteslutet att på ett särskilt område reglera försäkringsbolagens rätt till särbehandling, om en sådan reglering framstår som önskvärd från allmän synpunkt. Det brukar också hävdas att försäkringsbranschen i viss mån har bevisbördan för att en från allmän synpunkt önskvärd reglering skulle vara utesluten med hänsyn till försäkringsintresset.<sup>9</sup>

I den nyssnämnda analysen från bl.a. etiska synpunkter som överlämnats till kommittén görs bedömningen att de etiska aspekterna inte entydigt talar för någon viss form av reglering när det gäller försäkringsbolagens möjlighet att få ta del av genetisk information utan snarare för ett av samhället garanterat grundläggande försäkringsskydd för medborgarna. Som kommittén ser saken är det emellertid framför allt två skäl som talar för en begränsning av möjligheterna för försäkringsbolagen att beakta resultatet av genetiska undersökningar. Till en början gör sig här det allmänna intresset av skyddet för den genetiska integriteten gällande. Som kommittén konstaterat redan i kapitel 5 är skyddsintresset på detta område särskilt framträdande, även med tanke på att det i sådana fall då sjukdomsanlag kan påvisas oftast rör sig om belastningar som gäller även för kommande generationer. Det andra skälet är den förut nämnda farhågan för att riskpersoner blir obenägna att genomgå genetiska undersökningar även när detta är medicinskt motiverat och därmed avskärs från råd och behandling som han eller hon skulle behöva. I den mån ett förbud skulle få skadeverkningar för försäkringsbolagen och försäkringskollektivet måste

---

<sup>9</sup> Bertil Bengtsson, a.a., s. 115 f. och 181.



de angivna skälen vägas mot den stora principiella och praktiska betydelsen av ett väl fungerande försäkringsväsende.

Man måste emellertid dessutom beakta att risken på detta område erfarenhetsmässigt är särskilt stor för att information övertolkas.<sup>10</sup> Även när sambandet mellan ett genetiskt anlag och en sjukdom är klarlagt, kan i praktiken riskbedömningen vara så vanskelig att den antingen över huvud taget inte kan göras på ett vetenskapligt hållbart underlag eller också förutsätter insatser av avancerad expertis. I andra fall kan det röra sig om riskökningar som, i den mån de över huvud taget kan uppskattas, från praktisk synpunkt är försumbara; det kan röra sig om riskökningar som kan mätas i promille eller bråkdelen av promille. Detta är ofta fallet vid komplex (polygen) nedärvning.

Kommittén är medveten om att det föreligger en betydande skillnad mellan den försäkringsmedicinska bedömningen och de prognoser som en läkare gör vid behandlingen av en patient. Även begränsade riskökningar måste ofta beaktas i försäkringssammanhang eftersom försäkringarna är kalkylerade efter de statistiska förhållanden som gäller för en normalpopulation, låt vara i allmänhet med viss marginal. I den mån en särbehandling med hänvisning till genetisk information sker utan tillräckligt underlag eller på grundval av en riskökning som inte är tillräckligt sakligt grundad, uppkommer emellertid en diskriminering av ett slag som enligt kommitténs mening inte är godtagbart och som konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin söker motverka. För att få underlag för en bedömning av frågan om viss information kan tillåtas leda till en särbehandling måste ibland ganska omfattande ytterligare uppgifter inhämtas. Ofta gäller dessutom att tolkningen inte kan utföras av försäkringsbolagens egna läkare utan förutsätter att specialistkompetens anlitas, antingen genom förmedling av bolagens läkare eller på annat sätt.

Med dessa utgångspunkter vore det inte välbetänkt, om genetisk information skulle få efterfrågas och beaktas när det är fråga om till beloppet ordinära liv- och sjukförsäkringar. Om så kunde ske är risken också betydande att det skulle på en gång urholka förtroendet för försäkringsväsendet och för forskning och behandling med genetisk inriktning. När det gäller sådana försäkringar torde risken för moturval kunna hanteras utan några allvarliga konsekvenser.

---

<sup>10</sup> Jfr Radetzki, Radetzki och Juth, Att nyttja genetisk information, SNS förlag 2002, s. 50, med empiriska belägg för att försäkringsbolag överreagerat på genetisk information.

Det nuvarande avtalet mellan försäkringsbranschen och staten vilar därför enligt kommitténs mening på en riktig tanke.

De gränser som har lagts fast i avtalet innebär att den genetiska integriteten skyddas vid en stor andel av svenska liv- och sjukförsäkringar. Det kan konstateras att det är ca 25 procent av alla försäkringar som ligger över beloppsgränsen. Det rör sig alltså om ett ganska stort antal försäkringar. I ett internationellt perspektiv framstår de svenska beloppsgränserna som låga. Så t.ex. går gränsen när det gäller engångsbelopp vid femton prisbasbelopp (589 500 kr), medan motsvarande gräns i Nederländerna motsvarar 1 200 000 kr och i Storbritannien är cirka 6 500 000 kr. Naturligtvis får man här dock hålla i minnet att det trygghetsintresse som för svensk del tillgodoses genom socialförsäkringssystemet i många andra länder till stor del faller på det privata försäkringsväsendet. Förhållandena är således inte fullt jämförbara. Vid jämförelser bör även beaktas att bolagen bl.a. i Storbritannien har rätt att använda familjeupplysningar.

Frågan blir då om det är möjligt att gå ett steg längre och för svensk del helt förbjuda efterforskning eller användande av genetisk information i försäkringssammanhang. Därmed skulle intresset av genetisk integritet tillgodoses fullt ut. En stor fördel med en sådan ordning är vidare att man vid klinisk verksamhet och i andra liknande sammanhang kan hänvisa till en klar och otvetydig regel. Gränsdragningsfrågor undviks, och man behöver inte heller några närmare föreskrifter för tillämpningen.

Kommittén vill framhålla att någon konflikt med försäkringsavtalslagen inte uppkommer vare sig man inför ett totalförbud eller ett begränsat förbud för försäkringsgivarna att efterforska och använda genetisk information. Försäkringsavtalslagen bygger visserligen på att försäkringstagarna har upplysningsplikt gentemot försäkringsgivaren. Denna upplysningsplikt gäller emellertid bara i fråga om förhållanden som kan antas vara av betydelse för försäkringsgivaren. I den mån det är förbjudet för försäkringsgivaren att efterforska eller använda genetisk information – vare sig vid bestämmandet av premierna eller på annat sätt – saknar ju sådan information betydelse.

Ett förbud för försäkringsgivarna att efterforska och använda genetisk information leder till att försäkringsgivarna kommer i ett informationsmässigt underläge i förhållande till försäkringstagarna. Denna obalans påverkar försäkringsföretagens möjlighet att korrekt beräkna premiesättningen för det försäkrade kollektivet som helhet

liksom att beräkna de försäkringstekniska avsättningar för framtida skadefall som företagen är skyldiga att göra på grundval av bl.a. statistiska och matematiska samband. Sådana beräkningar är dock förenade med många andra svårigheter. Meddelas lagstiftningsvägen ett totalt eller begränsat förbud, måste tolkningen av exempelvis försäkringsrörelselagens bestämmelser om betryggande antaganden i premiesättningen utgå från att företagen på detta område är förhindrade att få full information. Således måste premiesättningen ta hänsyn till den ökade osäkerheten.

En särskild fråga är i vad mån ett eventuellt förbud skulle gälla endast resultatet av genetiska undersökningar eller också innefatta ett hinder för försäkringsbolagen att begära s.k. familjeupplysningar. Som framgår av den föregående redogörelsen är inhämtande av familjeupplysningar tillåtet i flertalet av de länder som har en reglering på området.

Det nuvarande avtalet med staten gäller också i fråga om familjeupplysningar. Detta synes också mest följdriktigt med hänsyn till att upplysningar om en persons föräldrar är en av de allra bästa informationskällorna när det gäller genetisk information. Till detta kommer att svårbemästrade situationer skulle kunna uppkomma, om försäkringsbolagen skulle få efterfråga familjeupplysningar men vara förhindrade att beakta information om resultatet av ett gentest. Om en person på grundval av lämnade familjeupplysningar bedöms tillhöra en sådan utpräglad riskgrupp att en livförsäkring inte anses kunna beviljas, kan personen kanske med ett gentest leda i bevis att han eller hon inte tillhör riskgruppen. Om han eller hon inte i denna situation skulle få återopa gentestet, skulle detta otvivelaktigt med fog kunna betraktas som en orättvisa. Andra personer med liknande familjeupplysningar kanske inte vill underkasta sig något gentest, och för ytterligare andra innebär en genetisk undersökning att riskerna blir mera påtagliga. Med en möjlighet för försäkringsbolagen att beakta familjeupplysningar skulle därför värdet av ett principiellt förbud mot att ta hänsyn till genetisk information riskera att urholkas.

En annan fråga som också måste övervägas är om ett förbud – vare sig det blir totalt eller begränsat – skulle ta sikte på alla slags genetiska undersökningar eller endast sådana som utförts inom hälso- och sjukvårdens verksamhet. Till förmån för den senare lösningen skulle kunna tala att det är inom hälso- och sjukvården som den framträdande konflikten föreligger mellan det terapeutiska intresset och de intressen som gäller för försäkringskollektivet.

Kommittén har emellertid från branschen inhämtat att man inte ser någon anledning att göra skillnad mellan undersökningar som utförts inom hälso- och sjukvårdens verksamhet och andra genetiska undersökningar. Även enligt kommitténs mening ter det sig mest följdriktigt att man avstår från att göra en sådan skillnad.

#### *Tänkbara konsekvenser av ett totalförbud*

Det är inte möjligt att fullt ut överblicka konsekvenserna av ett totalförbud. Det nuvarande avtalet på området har varit i kraft endast sedan sommaren 1999. Skulle ett totalförbud införas måste utvecklingen följas med uppmärksamhet och en beredskap föreligga för att frågan tas upp till omprövning i den händelse effekterna skulle bli oacceptabla.

Om man jämför med den tillfälliga ordning som tillskapats genom avtalet får ett totalförbud konsekvenser endast för sådana slags försäkringar som faller utanför det nuvarande avtalet och där genetisk information således i dag kan beaktas utan hinder av avtalet. Som förut har framgått rör det sig här om kollektivavtalade gruppförsäkringar, liv- och sjukförsäkringar på jämförelsevis höga belopp och s.k. barnförsäkringar.

Att avtalet inte omfattar vissa *gruppförsäkringar* torde närmast sammanhånga med att dessa ofta tillkommit på grundval av överenskommelser mellan arbetsgivar- och arbetstagarorganisationerna eller annars under sådana förhållanden att Försäkringsförbundet inte i avtalet med staten kunnat disponera över försäkringsförhållandet. Några hinder mot att en generell reglering för försäkringar i allmänhet blir tillämplig på gruppförsäkringar i nu aktuellt hänseende kan däremot inte anses föreligga. Detta gäller så mycket mera som dessa normalt beviljas endast med summarisk riskprövning och ibland utan någon riskprövning över huvud taget.

När det gäller *försäkringar på höga belopp* uppkommer emellertid otvivelaktigt problem med en ordning enligt vilken genetisk information inte får beaktas. Moturvalsrisken är här särskilt påtaglig och måste tas på allvar. Det förtjänar erinras om att det frivilliga efterlevandeskydd som erbjudits på tjänstepensionsmarknaden inom ramen för Avtalspension SAF-LO och som utformats utan tillräckligt beaktande av nämnda risk visat sig till följd av moturval medföra sådana förluster att avtalsparterna diskuterar att förändra eller avskaffa skyddet. Med hänsyn till moturvalsrisken har efterlevandeskyddet

före pensionstiden inom ramen för premiepensionsskyddet inte heller kunnat genomföras som planerat (se prop. 2001/02:49).

Som framgår av det föregående är det vanskligt och många gånger omöjligt att söka möta moturvalseffekter genom premiehöjningar. Sådana höjningar får ofta kontraproduktiva effekter, eftersom de kan leda till en ökad representation av riskgrupper i försäkringstagarkollektivet och således medföra att moturvalseffekterna fortlöpande förstärks.

Till det anförda kommer att det inte utan vidare går att bedöma konsekvenserna för bolagens möjlighet att få det återförsäkringsskydd som behövs. Svårigheter kan uppkomma särskilt under ett initialskede, innan erforderliga riskberäkningar har gjorts från återförsäkringsgivarnas sida.

Mot den angivna bakgrunden är det tänkbart att försäkringar på högre belopp inte kommer att kunna erbjudas i samma omfattning som i dag efter ett totalförbud mot att beakta genetisk information. Sådana försäkringar tecknas inte enbart av förmögna privatpersoner. En stor grupp av försäkringstagarna är småföretagare som kan ha till syfte att trygga företagets fortbestånd i händelse av ett plötsligt döds- eller sjukdomsfall. Vissa av försäkringstagarna är lantbrukare som har behov att ett gott försäkringsskydd för att säkerställa familjens ekonomi under en omställningsperiod i händelse av ett plötsligt dödsfall. En särskild grupp är de s.k. kompanjonsförsäkringarna enligt vilka företagare som samverkar ömsesidigt tar försäkring på varandras liv. Det förekommer också s.k. nyckelmannaförsäkringar, som skyddar företaget om viktiga befattningshavare avlider och det uppstår allvarliga störningar i driften.

En ordning enligt vilken genetisk information inte får beaktas kan inte väntas påverka behovet av försäkringar på höga belopp. I den mån sådana inte kan erbjudas i Sverige, torde försäkringstagarna komma att söka sig utomlands till försäkringsbolag i sådana länder där det finns möjlighet att beakta genetisk information. Det är svårt att lagstiftningsvägen motverka en sådan utveckling.

En annan tänkbar – och kanske troligare – utveckling är att de svenska försäkringsbolagen gör generella undantag i sina liv- och sjukförsäkringar för sådana sjukdomar som i utpräglad grad är genetiskt betingade. I så fall får ett totalförbud delvis kontraproduktiva effekter. De som har anlag för en sådan sjukdom utan att känna till det och sedan drabbas av sjukdomen ställs utan försäkringsskydd. Inte heller en utveckling av det slaget torde kunna motverkas lagstiftningsvägen. Enligt Försäkringsförbundets

avtal med staten förbinder sig förbundet – för i avtalet berörda försäkringar – att säkerställa att medlemsbolagen inte undantar någon sjukdom annat än utifrån en på symtom grundad bedömning. Att genom lagstiftning förhindra generella undantag är som kommittén ser saken inte någon framkomlig väg. Det skulle alltför mycket avvika från den princip om avtalsfrihet och konkurrens som försäkringslagstiftningen bygger på och som är vedertagen även internationellt. Även om vissa speciella undantag från produktfrihetsprincipen har föreslagits i det till Lagrådet remitterade förslaget till ny försäkringsavtalslag, måste det som huvudprincip vara bolagen själva som utformar de produkter som erbjuds marknaden. Naturligtvis bör emellertid undantagen inte kunna utformas på ett sådant sätt att de skulle stå i strid med god sed på området.

Inom kommittén har framhållits att försäkringsbolagen, i händelse av ett totalförbud mot att beakta genetisk information som en förutsättning för att teckna försäkring, relativt enkelt skulle kunna gardera sig mot en ökning av risken i förhållande till den som föreligger redan på grundval av det nuvarande avtalet med staten. Liv- och sjukförsäkringar på mycket höga belopp kunde göra ett förbehåll för genetiskt betingade sjukdomar på sådant sätt att dessa visserligen inte lämnas oförsäkrade men så att de belopp som utgår vid ett försäkringsfall på grund av sådan sjukdom maximeras till de schablonbelopp vid vilka enligt det nuvarande avtalet genetisk information över huvud taget inte får efterfrågas. På detta sätt garderar man sig även mot att personer som vet med sig att de löper en hög risk försäkras till höga belopp.

Nackdelen med en sådan utformning av villkoren kan vara att de presumtiva försäkringstagare som inte har genomgått någon genetisk undersökning – detta gäller väl ännu så länge de allra flesta – i viss utsträckning skulle ställas utan det försäkringsskydd som de anser sig ha behov av. Ingen som har behov av en liv- eller sjukförsäkring på ett särskilt högt belopp skulle kunna få ett sådant skydd för vissa genetiskt betingade sjukdomar, inte ens den som saknar anledning att räkna med ogynnsamma genetiska förutsättningar. Livförsäkring tecknas ofta i samband med att individen tecknar större lån till exempel för att finansiera husköp. Höga kreditkostnader kan också vara ett skäl till att teckna sjukförsäkring. I sådana fall är det av största vikt att det valda försäkringsbeloppet verkligen faller ut vid dödsfall/sjukdom. Beloppsbegränsningarna skulle av en del kunna betraktas som en avgörande brist i försäkringsprodukten. Dessa skulle med anledning härav kunna

tänkas avstå från att teckna försäkringen eller välja att vända sig till ett utländskt försäkringsbolag, som utan svårighet kan bevilja en försäkring utan någon beloppsbegränsning av angivet slag. Det är således tänkbart att ogynnsamma sociala konsekvenser kan uppstå samtidigt som marknadsförutsättningarna skulle påverkas mer eller mindre påtagligt för de svenska försäkringsbolagens del.

Det har från försäkringsbranschen framhållits att varken dödsorsaksintyg eller sjukintyg är utformade så att försäkringsbolagen erhåller information om att personen lidit eller lider av en genetisk sjukdom. Dödsorsaken kan många gånger vara en annan än denna sjukdom. Ett omfattande medicinskt material kan därför komma att krävas in av det skadereglerande försäkringsbolaget. Skaderegleringen sker ofta ett antal år efter att försäkringen tecknats vilket ökar risken för att medicinsk information blir svåråtkomlig. Utredningsarbetet kan sägas vara integritetskränkande såväl för den försäkrade (vid sjukfall) som för dennes förmånstagare (vid dödsfall). De anhöriga kan dessutom komma att få ta del av information om deras egna genetiska anlag.

Försäkringsbranschen har vidare framfört att det med en reglering i enlighet med den här diskuterade kan befaras att en del personer kan komma att undvika att söka vård eller testa sig under hela försäkringstiden eftersom journalhandlingar kan komma att rekvireras av försäkringsbolaget vid skaderegleringen. Den kliniska verksamheten skulle därför påverkas negativt även vid en sådan ordning.

Mot detta står att utvecklingen kan tänkas innebära att försäkringsbolagen under alla omständigheter kan få allt svårare att medge liv- och sjukförsäkringar på mycket höga belopp som också omfattar genetiskt betingade sjukdomar. Genetiska test kan komma att i allt större utsträckning tillverkas och marknadsföras på kommersiell basis och bli föremål för marknadsföring. För bolagen blir det vanskligt att kontrollera i vad mån försäkringstagarna på sådana vägar har erhållit information av betydelse för benägenheten att teckna försäkring.

De nu anförda synpunkterna gör sig delvis gällande också beträffande *barnförsäkringar* – dvs. sjuk- och olycksförsäkring för barn och ungdomar som meddelas för barn under 18 år till skydd främst mot invaliditet. Ett generellt förbud mot att beakta genetisk information påverkar knappast olycksfallsdelen av de ifrågavarande försäkringarna men däremot sjukförsäkringsdelen. Genetiskt betingade sjukdomar debuterar ofta i de tidiga barnåren. Vid försäkringsfall

kan försäkringsbolagen få betalningsförpliktelser under många decennier.

När det gäller barnförsäkringar saknas dock normalt möjlighet att teckna försäkring hos ett utländskt försäkringsbolag, eftersom detta slags försäkringar är en svensk specialitet som knappast förekommer i andra länder. Undantaget är Norge där en enklare produkt kan tecknas. Skulle denna försäkringsform avvecklas för svensk del – vilket skulle kunna bli fallet med ett förbud att beakta genetisk information – innebär det utan tvivel en betydande social nedrustning för barn som exempelvis drabbas av ämnesomsättningsjukdomar, sjukdomar i sinnesorganen eller annan invalidiserande sjukdom. Samhällsskyddet för barn som förtidspensioneras är nämligen mycket begränsat, varvid det får förutsättas att möjligheten till försäkringsskydd särskilt beaktats.

Det är emellertid troligare att ett totalförbud mot att beakta genetisk information inte leder till en fullständig avveckling av detta slags försäkringar utan till utökade generella undantag för sådana sjukdomar som i utpräglad grad är genetiskt betingade.

#### *Kommitténs ställningstagande*

Kommittén konstaterar med hänvisning till det anförda att ett totalförbud mot att efterforska och använda genetisk information inte är problemfritt. Det är vanskligt att bedöma effekterna av olika slags regleringar, eftersom dessa förutsätter antaganden inte bara om genforskningens utveckling utan också om försäkringstagarnas beteenden, försäkringsbolagens agerande och om internationella konkurrensförhållanden. Utländska erfarenheter ger knappast någon ledning, eftersom förekommande regleringar är av förhållandevis färskt datum och de eventuella ogynnsamma konsekvenserna av olika slags lösningar typiskt sett ger sig till känna först på längre sikt.

Kommittén har därför uppfattningen att en reglering av frågan om försäkringsbolagens möjlighet att efterforska och använda genetisk information bör utformas på ett sätt som innebär att ändringar vid behov kan ske utan alltför stor omgång, särskilt som det här gäller ett område som är föremål för mycket snabb utveckling. Att i ett längre perspektiv lita till den nuvarande avtalskonstruktionen bedömer kommittén av förut angivna skäl inte som en lämplig lösning. Av betydelse är bl.a. att bestämmelser i ämnet blir



generellt tillämpliga – även om de av flera skäl inte kan bli heltäckande – och att överträdelser kan mötas med sanktioner. Kommittén menar att detta talar för att de bestämmelser som behövs bör fastställas i offentligrättslig ordning, självfallet efter samråd med försäkringsbranschen.

Dessa intressen tillgodoses, om riksdagen ger regeringen bemyndigande att meddela bestämmelser i ämnet genom en förordning, något som på detta område är möjligt enligt 8 kap. 7 § första stycket 3 regeringsformen. Kommittén har övervägt om uppgiften att meddela föreskrifter i stället borde ankomma på en myndighet men anser åtminstone i ett inledningsskede detta mindre lämpligt, särskilt som det skulle framstå som en främmande uppgift för den myndighet som i så fall närmast skulle komma i fråga, dvs. Finansinspektionen, som är tillsynsmyndighet för försäkringsväsendet.

När det gäller innehållet i de förordningsbestämmelser som bör meddelas konstaterar kommittén att ett totalförbud mot att beakta genetisk information inte är problemfritt utan kan befaras få flera ogynnsamma effekter och till en del bli kontraproduktivt så till vida att personer med genetiskt betingade sjukdomar i större utsträckning än hittills ställs utan försäkringsskydd.

Kommitténs uppfattning är därför att frågan åtminstone tills vidare bör lösas efter i huvudsak samma linjer som enligt det nuvarande avtalet mellan försäkringsbranschen och staten, dvs. på det sättet att den genetiska integriteten alltid skyddas vid vad som kan betraktas som ordinära liv- och sjukförsäkringar men att det skall finnas ett utrymme för försäkringsbolagen att beakta genetisk information vid *riskbedömda personförsäkringar på mycket höga belopp*. Kommittén anser emellertid att vad som skall betraktas som ordinära liv- och sjukförsäkringar bör få en annan lösning än i dagens avtal. Den nu gällande beloppsgränsen innebär att alltför många försäkringar ställs utanför skyddet. Enligt kommitténs uppfattning bör inte mer än 5 procent av försäkringarna falla utanför skyddet. Beloppsgränser på 30 prisbasbelopp vid engångsutbetalningar och fyra prisbasbelopp vid periodisk ersättning skulle, enligt Försäkringsförbundets beräkningar, innebära att skyddet kommer att omfatta ca 95 procent av försäkringarna. Kommittén föreslår en lösning i enlighet härmed.

Även med beaktande av att en del ogynnsamma konsekvenser kan uppstå finner kommittén att det dock inte skulle vara välbetänkt att behålla möjligheten för försäkringsbolagen att efterforska och beakta genetisk information vid *barnförsäkringar*. Olägenheterna av

den nuvarande ordningen är så framträdande och implikationerna för diagnostik och behandling så påtagliga att övervägande skäl talar för att bolagen inte bör få efterforska och beakta genetisk information när det är fråga om sådana försäkringar. Här gäller det ju inte heller försäkringar som i någon mening kan betecknas som extraordinära eller ens ovanliga, vilket innebär att vägran av ett försäkringsbolag att teckna försäkring lätt kan uppfattas som orimlig eller orättvis av föräldrar och andra vårdnadshavare. Därmed äventyras legitimiteten av genetisk forskning och diagnostik på ett sätt som ter sig svårt att acceptera.

Kommittén är medveten om risken att detta ställningstagande kan komma att leda till begränsningar i fråga om möjligheten att teckna barnförsäkringar. Sannolikt kommer emellertid som förut sagts ett förbud mot att beakta genetisk information inte att leda till en fullständig avveckling av detta slags försäkringar utan till utökade generella undantag för sådana sjukdomar som i utpräglad grad är genetiskt betingade. Redan för närvarande gäller i allmänhet att barnförsäkringar inte ersätter exempelvis invaliditet på grund av autism, damp, psykomotorisk försening, cystisk fibros och sensorineural hörselnedsättning. Många försäkringsbolag gör redan nu ett generellt undantag för sjukdom, kroppsfel eller utvecklingsstörning i sådana fall då anlag till åkomman har funnits vid födseln och symtomen visat sig före sexårsåldern. Med ett generellt förbud mot att beakta genetisk information får man räkna med att ett sådant förbehåll blir än vanligare och att det kan komma att utvidgas till att gälla även efter sexårsåldern. Kommittén anser emellertid att dessa konsekvenser måste accepteras.

Försäkringsförbundet har i detta sammanhang upplyst att det förekommer fall då dödsfallsförsäkringar på höga belopp efterfrågas för försäkringstagare som är under 18 år. Om försäkringsbolagen fräntas möjligheten att efterforska genetisk information i dessa fall kan man, enligt förbundet, befara att föräldrar utnyttjar detta genom att teckna en försäkring på ett mycket högt belopp avseende ett barn som visats ha anlag för en dödlig sjukdom. Försäkringsförbundet har själv påtalat att dödsfallsförsäkringar på högre belopp avseende barn i sig kan ifrågasättas ur etisk synpunkt. Vanligtvis är det föräldrarna som utgör förmånstagare och under normala förhållanden bidrar inte barnen till föräldrarnas försörjning.

Kommittén ansluter sig till uppfattningen att dödsfallsförsäkringar avseende barn på högre belopp kan ifrågasättas från etisk

synpunkt. Som kommittén ser saken har emellertid bolagen själva möjlighet att hantera denna fråga genom att avstå från att erbjuda denna produkt eller, alternativt, förse den med begränsningar. Kommittén anser alltså inte att denna fråga behöver uppmärksammas i själva regleringen.

#### *Utformningen av föreskrifter*

I kapitel 6 har kommittén föreslagit att det i en ny lag om genetisk integritet skall föreskrivas att ingen får ställa som villkor för att ingå avtal att den andra parten genomgår en genetisk undersökning eller lämnar genetisk information om sig själv. I samma lag föreslås också ett generellt förbud som innebär att genetisk information inte utan stöd i lag får efterforskas eller användas av någon annan än den som informationen avser. Från förbudet föreslås ett antal närmare preciserade undantag (se avsnitt 6.7). Kommittén föreslår att det i lagen ges ett bemyndigande för regeringen att meddela föreskrifter som reglerar möjligheten för försäkringsbolagen att efterforska eller använda genetisk information. Regeringen bör också få meddela undantag från det generella förbudet mot att ställa som villkor att den andre parten lämnar genetisk information om sig själv. Härmed får regeringen möjlighet att meddela särskilda föreskrifter om användningen av genetisk information på försäkringsområdet.

Förutsättningarna för försäkringsbolagen att efterforska eller använda genetisk information bör som tidigare angetts komma till uttryck i en regeringsförordning. Med genetisk information i den mening som här avses bör liksom i det nuvarande avtalet förstås resultatet av en genetisk undersökning, vare sig den är presymtomatisk, prediktiv, prenatal eller om den har till syfte att påvisa eller utesluta att en person bär anlag för en ärftlig sjukdom som visar sig först i senare generationer. Som förut har sagts bör även s.k. familjeupplysningar inbegripas. Föreskrifterna bör i stort anpassas till det nuvarande avtalet mellan försäkringsbranschen och staten. Dock bör beloppsgränserna justeras.

Som redan har framhållits bör utvecklingen på området följas noga och ställningstagandet kunna omprövas, om utvecklingen ger anledning till detta. Kommittén vill också framhålla vikten av att en förordningsbestämmelse i ämnet inte träder i kraft innan man från försäkringsbranschens sida har haft möjlighet att förbereda det

ganska omfattande arbete som en reglering med säkerhet kommer att föranleda.

#### 8.7.4 Övriga frågor

**Kommitténs förslag:** En sekretessbestämmelse införs i försäkringsrörelselagen som innebär att enskildas förhållanden till försäkringsbolag inte obehörigen får röjas.

Kommittén vill fästa uppmärksamheten på att utvecklingen på området för genetisk information kan få betydelse för försäkringsväsendet även i andra avseenden än som i det föregående särskilt har berörts.

Genetisk screening – dvs. undersökning i förebyggande syfte av en grupp individer fria från sjukdomssymtom – har hittills inte förekommit i Sverige. Inte heller har det hittills förekommit att genetiska test tillverkade på kommersiell basis marknadsförts till den svenska allmänheten. Redan nu förekommer emellertid viss marknadsföring bl.a. via Internet och om utvecklingen fortsätter är som förut har antytts konsekvenserna för det privata försäkringsväsendet svårbedömbara. Man kan tänka sig att det leder till att moturval uppkommer, men med tanke på den övertolkning av genetiska testresultat som är vanlig, kan det inte helt uteslutas att resultatet blir en vidgad försäkringsbenägenhet utan påtagliga moturvalsrisiker.

Kommittén har slutligen uppmärksammat att det på försäkringsområdet inte finns någon regel om sekretess till skillnad från vad som länge gällt på bankområdet. Detta ter sig anmärkningsvärt, eftersom försäkringsbolagen hanterar synnerligen integritetskänslig information. I betänkandet Försäkringsväsendet i framtiden, (SOU 1987:58) föreslog Försäkringsverksamhetskommittén en bestämmelse i Försäkringsrörelselagen av sådan innebörd. Förslaget har emellertid inte lett till någon lagstiftning.

Enligt uppgift från Försäkringsförbundet betraktas det som en självklarhet från försäkringsbolagens sida att iaktta en strikt tystnadsplikt och att behandla införskaffade uppgifter och exempelvis läkarjournaler konfidentiellt. Detta är emellertid inte något argument mot en uttrycklig regel i ämnet.

Försäkringsverksamhetskommittén räknade i sitt betänkande upp ett antal skäl för en sekretessbestämmelse (a.a. s. 381):

Om lagstiftaren uttryckligen skulle slå fast en allmän sekretess inom det enskilda försäkringsväsendet, skulle detta klargöra för allmänheten och försäkringskunderna att försäkringsbolagen, liksom bankerna, har en tystnadsplikt. Förtroendet för det enskilda försäkringsväsendet skulle härigenom kunna stärkas och diskussioner om själva förekomsten och omfattningen av den s.k. oreglerade försäkringssekretessen skulle kunna upphöra.

En lagfäst sekretess på försäkringsområdet skulle också kunna underlätta arbetet för tjänstemännen i bolagen inte bara genom att förtroendet för försäkringsväsendet skulle stärkas utan också genom att det skulle bli lättare att neka att besvara förfrågningar från obehöriga – enskilda eller myndigheter. Försäkringsbolagens verksamhet skulle också kunna underlättas genom att praxis beträffande försäkringsbolags rätt att utlämna uppgifter kan komma att bli klarare om försäkringssekretessen lagfästs, bl.a. genom ingripanden från försäkringsinspektionen i konkreta fall, genom uttalanden från inspektionens sida och genom en analog tillämpning av banksekretessen.

Om försäkringssekretessen skulle lagfästas, uppnås vidare större likformighet med sekretessförhållandena inom andra områden, där sekretessen redan är lagfäst. /---/

Ett lagfästande av försäkringssekretessen skulle slutligen medföra att sanktionerna för brott mot tystnadsplikten inte kom att enbart avse skadeståndsskyldighet. Försäkringsinspektionen skulle nämligen om försäkringssekretessen var lagfäst, kunna ingripa i konkreta fall mot bolag som inte iakttar tystnadsplikten. Det blir därtill helt klarlagt att sanktioner för brott mot tystnadsplikten kan komma i fråga även om det begåtts av tjänstemän sedan de slutat sin anställning.

Denna kommitté gör samma bedömning som Försäkringsverksamhetskommittén och vill särskilt framhålla den betydelse en lagfäst sekretessbestämmelse har för allmänhetens förtroende för försäkringsbolagen. Kommittén föreslår därför att en sekretessbestämmelse införs i försäkringsrörelselagen.

## 9 Genetiska undersökningar och genetisk information inom hälso- och sjukvården

### 9.1 Prediktiv diagnostik m.m.

#### 9.1.1 Genetiska undersökningar

Genetiska sjukdomar orsakas av förändringar (mutationer) i vår arvsmassa. Mutationerna kan vara ärftliga eller förvärvade (går inte i arv, t.ex. de flesta fall av cancer).

För genetisk diagnostik används olika verktyg. Det enklaste är uppritande av ett släkträd, ett s.k. pedigree med information om familjen och en klinisk undersökning av patienten. Vi har under senare hälften av 1900-talet dessutom fått flera nya metoder att studera våra gener och/eller genprodukter. Dessa metoder erbjuder ibland möjlighet till en mer korrekt bedömning av sjukdomsriskerna i det enskilda fallet.

Exempel på genetiska analyser är kromosomanalys och olika typer av DNA-analyser som direkt undersöker vår arvsmassa, men även biokemiska analyser kan ge genetisk information. Ett exempel på detta är den s.k. PKU-testningen av nyfödda barn som kommittén närmare behandlar i avsnitt 9.2.4.

Kromosomanalys ger en grov översikt av vår arvsmassa (kromosomerna) där förändringar av antalet kromosomer liksom mindre förändringar i kromosomernas utseende kan upptäckas. För mer specifik diagnostik av små förändringar på gen-nivå behöver man använda DNA-diagnostik. I princip kräver DNA-diagnostiken att man har kunskap om vilken eller vilka gener som kan ligga bakom sjukdomen och var och hur DNA-molekylen förväntas vara muterad.

### 9.1.2 Definitioner

Som angetts förut använder kommittén begreppet genetisk undersökning som beteckning för en undersökning som syftar till att ge upplysning om en människas arvs massa genom molekylärgenetisk, mikrobiologisk, biokemisk, cytogenetisk eller därmed jämförlig analysmetod eller genom inhämtande av upplysningar om hans eller hennes biologiska släktingar. Genetiska undersökningar i medicinskt syfte brukar delas in i

- genetiska undersökningar för att ställa sjukdomsdiagnos,
- presymtomatiska genetiska undersökningar,
- prediktiva genetiska undersökningar,
- anlagsbärardiagnostik.

*Presymtomatisk* testning brukar oftast användas vid genetisk testning som utförs för en dominant monogent nedärvd sjukdom där den som undersöks är frisk men har risk att bära på ett anlag som eventuellt kommer att göra honom eller henne sjuk i framtiden, t.ex. Huntingtons sjukdom. Genetisk analys av sjukdomar som orsakas av fel i en gen kan ge besked om att man antingen kommer att utveckla sjukdomen eller inte, men det betyder inte alltid att man vet i detalj när och om sjukdomen bryter ut eller hur allvarliga konsekvenserna i så fall blir.

*Prediktiva genetiska test* innebär att man beräknar sannolikheten för att en frisk person kommer att få en multifaktoriellt nedärvd sjukdom. Begreppet används även ibland synonymt med presymtomatiska test.

Med *anlagsbärardiagnostik* avses genetisk undersökning för att påvisa eller utesluta om en person bär på anlaget för en ärftlig sjukdom som kan visa sig först i senare generationer. Detta gäller framförallt recessiva nedärvda sjukdomar samt ärftliga kromosomavvikelser.

I detta kapitel behandlas inte sådana genetiska undersökningar som utförs med syfte att ställa sjukdomsdiagnos utan enbart presymtomatisk och prediktiv genetisk diagnostik, dvs. information om en persons egen framtida risk att drabbas av sjukdom, och diagnostik för att vara anlagsbärare. För enkelhetens skull används i fortsättningen termen genetiska undersökningar. Här inkluderas även upplysningar om familjemedlemmars tidigare eller pågående sjukdomar.

### 9.1.3 Varför genomgå en genetisk undersökning?

Undersökningar som görs för att ta reda på en persons framtida risk att drabbas av sjukdom kan vara av stort värde för enskilda, särskilt om det går att förebygga eller behandla sjukdomen. Behandlingsmöjligheterna är dock på detta område ibland små eller obefintliga, och den vanliga kopplingen mellan diagnos och behandling saknas i sådana fall. Man brukar uttrycka saken så att det finns ett *terapeutiskt glapp*.

Vid vissa typer av ärftlig cancer kan man välja att operera bort det organ som i framtiden kan drabbas om det visar sig att man är anlagsbärare, t.ex. sköldkörteln vid ärftlig sköldkörtelcancer. Den genetiska diagnostiken kan emellertid också vara av stort värde för den som får besked om att han eller hon inte bär på anlaget, eftersom onödig oro kan undvikas och kanske att mångåriga både kostsamma och besvärliga kontroller inte behöver utföras. För andra sjukdomar finns inte lika effektiva förebyggande metoder. Det kan dock vara möjligt att minska risken för sjukdom genom att anpassa sin livsstil, exempelvis motionera och äta rätt när den ärftliga risken är större än normalt för hjärt- och kärlåkommor.

Andra sjukdomar kan inte förebyggas men botas eller lindras när de bryter ut. I dessa fall kan det vara av värde att känna till anlaget eftersom det ger möjlighet att genomgå täta hälsokontroller och på så sätt kunna sätta in behandling så fort de första symtomen visar sig. En snabb behandling kan ibland vara helt avgörande för den framtida prognosen. Vid ökad risk för ärftlig grovtarmscancer brukar man exempelvis genomgå regelbundna kontroller av grovtarmen vilket ofta leder till tidig upptäckt och behandling med goda resultat.

I vissa fall kan provtagningen inte hjälpa till att vare sig förebygga eller bota sjukdomen, men den kan ändå vara av värde för den enskilda individen inför fortsatt planering av livet. Huntingtons sjukdom är en obotlig neuropsykiatrisk sjukdom som bl.a. karaktäriseras av psykiska symtom, demens och ofrivilliga rörelser på grund av att nervceller i vissa områden i hjärnan bryts ned. Sjukdomen är ovanlig och symtomen debuterar ofta efter 40 års ålder. Personen kan då redan ha fått barn. Eftersom sjukdomen är dominant ärftlig drabbas alla som har sjukdomsanlaget, och om ena föräldern har anlag för sjukdomen har varje barn 50 procents risk att också drabbas i vuxen ålder. Med genetiska test kan man



avgöra om en person har eller saknar sjukdomsanlaget och därmed senare i livet kommer att bli sjuk eller inte.

Anlagsbärardiagnostik får framförallt betydelse för planeringen och valen när man skaffar barn och om man vill göra fosterdiagnostik. När det gäller sjukdomar som ärvs autosomt recessivt krävs det att man fått samma sjukdomsanlag från både sin mor och sin far för att bli sjuk. Om man får anlaget bara från ett håll är man en frisk anlagsbärare. De flesta anlagsbärare upptäcks i samband med att ett barn med sjukdomen föds i familjen. Föräldrarna är då anlagsbärare och har 25 procents risk att på nytt få ett barn med samma sjukdom. Genetisk testning av övriga släktingar har i de flesta fall ett litet värde, eftersom risken att träffa en partner som bär på samma anlag generellt är liten. Detta under förutsättning att man inte gifter sig med en nära släkting då risken är större. Genom anlagsbärarscreening kan man upptäcka att två blivande föräldrar är anlagsbärare, vilket innebär att fosterdiagnostik kan erbjudas.

Anlagstestning kan också vara av värde för kvinnor som har risk att bära på anlag för en könsbunden sjukdom, t.ex. blödersjuka. Vid dessa tillstånd är kvinnorna friska om de är anlagsbärare, men har stor risk att få sjuka söner. Anlagsbärarscreening kan naturligtvis också utföras som underlag för reproduktiva beslut exempelvis i familjer med ärftliga kromosomavvikelser, där anlagsbärarna själva är helt friska men har en hög risk för infertilitet, upprepade missfall och att få sjuka barn.

#### 9.1.4 Frågornas tidigare behandling

När det gällde användningen av genteknik på människa för diagnostiskt eller därmed jämförligt ändamål föreslog Gen-etik-kommittén i sitt betänkande *Genetisk integritet (SOU 1984:88)* att det i lag skulle tas in bestämmelser som innebar att sådan verksamhet endast fick bedrivas efter särskilt tillstånd. Vad man avsåg var framför allt DNA- eller RNA-analys. Enligt kommittén talade starka skäl för att genom lagstiftning skapa ett särskilt skydd för den enskilde när det gällde genetisk diagnostik genom sådan analys. Enligt förslaget borde det krävas skriftligt samtycke från den som berörs samt gälla straffansvar för den som använde tekniken utan tillstånd. Den som erhöll tillstånd borde enligt kommittén på lämpligt sätt delges de normer som är aktuella.

Enligt Gen-etikkommittén borde DNA- eller RNA-analys endast användas för att eftersöka förekomsten av anlag för mycket svåra sjukdomar. Det borde vara en uppgift för Socialstyrelsen som tillsynsmyndighet att göra detta urval och att kontinuerligt pröva vilka sjukdomar som diagnostiken skulle få avse.

Gen-etikkommitténs förslag om krav på tillstånd gällde generellt oavsett om diagnostiken gjordes som fosterdiagnostik, som klinisk undersökning av en enskild individ eller i samband med allmän hälsoundersökning.

I regeringens proposition om användning av genetik på människor, m.m. (prop. 1990/91:52) behandlades situationerna var för sig. När det gällde diagnostisk undersökning av enskild individ anförde föredragande statsrådet bl.a. följande (s. 22).

En person som vet med sig att han eller hon kan ha en förhöjd risk för någon genetiskt betingad sjukdom kan genom rådgivning och diagnostik få besked långt innan sjukdomen brutit ut. Det kan vara både på gott och ont beroende på om sjukdomen kan förebyggas och botas eller ej.

I dessa situationer anser jag att det inte skall behöva krävas något särskilt tillstånd för att få utföra sådan diagnostik. Vilka undersökningar och behandlingar som skall erbjudas en patient avgör enligt allmänna principer den ansvarige läkaren i samråd med patienten. Det är läkaren som har att bedöma om de upplysningar som kan fås vid undersökningen står i rimlig proportion till de nackdelar av olika slag som den kan föra med sig. Enligt min mening bör dock diagnostiken främst användas för att kartlägga genetiska faktorer som är möjliga att påverka genom t.ex. förändringar i livsföring eller genom medicinsk behandling. Syftet med genetisk diagnostik är ju att hindra eller minska lidande.

En allmän strävan bör vara att försöka inskränka den genetiska informationen till det den enskilde begärt besked om. I största möjliga utsträckning bör man försöka undvika att få s.k. bifynd, dvs. information om genetiska faktorer som man inte har haft anledning att söka efter. Om sådan information ändå erhålls genom undersökningen har den enskilde som regel rätt att ta del av informationen t.ex. via patientjournalen.

Avslutningsvis framhålls betydelsen av att den som undersöks är väl införstådd med vad undersökningen innebär och vilka konsekvenser resultatet kan få samt att den undersökte samtyckt till undersökningen.

Någon ny lagbestämmelse avseende genetisk undersökning av enskild individ föreslogs således inte i propositionen.

Bioteknikkommittén berörde frågan om genetiska undersökningar i sitt slutbetänkande *Att spränga gränser (SOU 2000:103)*. I sitt skisserade lagförslag föreslog kommittén bestämmelser av följande innebörd. Genetiska undersökningar skall endast få användas för medicinska syften och med avseende på diagnostik och/eller behandling. Detta innebär att det är den enskilde läkaren som avgör huruvida undersökningen får ske. Genetiska undersökningar utanför hälso- och sjukvården skall enligt förslaget endast få göras efter tillstånd av Socialstyrelsen eller om det är särskilt föreskrivet. Otillåten gentestning föreslogs vara kriminaliserad.

### 9.1.5 Gällande rätt

För fall då genetiska test utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning finns det bestämmelser i lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar. Detta benämns genetisk screening och kommittén har i direktiven fått i uppdrag att särskilt utvärdera denna lagstiftning. Kommittén återkommer i avsnitt 9.2 till frågan.

En allmän hälsoundersökning i den mening som avses i nämnda lag innebär en samlad undersökning av en större eller mindre grupp av människor eller en viss kategori av människor. Den berör samtidigt en grupp människor som inte behöver ha något annat gemensamt än att de t.ex. är av samma ålder, bor i samma område e.d. (prop. 1990/91:52 s. 23). Syftet med en sådan undersökning behöver inte heller vara att ge enskilda besked om en diagnos, utan kan vara t.ex. att skapa ett underlag för hälso- och sjukvårdens planering. Vid en allmän hälsoundersökning kommer initiativet från den allmänna eller privata hälso- och sjukvården.

I fråga om genetiska undersökningar i övrigt – vare sig initiativet kommer från den enskilde eller från hälso- och sjukvården – gäller ingen särskild lagstiftning vid sidan av hälso- och sjukvårdslagen (1982:763). Med hälso- och sjukvård avses i lagen åtgärder för att medicinskt förebygga, utreda och behandla sjukdomar och skador. Hälso- och sjukvård skall enligt lagen bygga på respekt för patientens självbestämmande och integritet. Vården och behandlingen skall så långt det är möjligt utformas och genomföras i samråd med patienten. Patienten skall vidare ges individuellt

anpassad information om sitt hälsotillstånd och de metoder för undersökning, vård och behandling som finns.

Socialstyrelsen har publicerat riktlinjer och rekommendationer avseende genetiska undersökningar.<sup>1</sup> Dessa, som är gemensamma för genetisk screening och andra undersökningar, definierar genetisk diagnostik som genetisk utredning med gentekniska testmetoder i avsikt att undersöka anlag för sjukdom eller skada. Det sägs vidare att undersökning av anlag för olika egenskaper inte bör ske inom hälso- och sjukvården.

När det gäller testning av personer med full beslutskompetens ställer Socialstyrelsen upp följande punkter.

- Informerat samtycke skall alltid inhämtas. Vid allmänna hälsoundersökningar krävs ett skriftligt samtycke. Enligt lagen (1991:114) om användning av viss genteknik fordras Socialstyrelsens tillstånd. Autonomi hos den undersökte måste tillgodoses. Det är viktigt att den undersökte uppfattar sin rätt att säga ja eller nej till den genetiska diagnostiken.
- Genetisk diagnostik i klinisk verksamhet bör endast ske i den enskildes intresse och aldrig med tanke på samhällets eventuella vinst, exempelvis minskade kostnader för vård av personer med funktionshinder.
- Vid all testning bör genetisk information och vägledning erbjudas både före provtagning och i samband med provsvar. Informationen måste utformas så att den blir begriplig för de personer som skall ta del av den, med hänsyn tagen till exempelvis språksvårigheter och eventuella funktionshinder.
- Beredskap bör finnas att kunna ta hand om eventuell krisreaktion hos den undersökte men även för eventuella konsekvenser i den undersöktes släkt. Psykologiskt stöd bör erbjudas alla som testas och som kan bli berörda av resultatet.
- Informationen bör ges med så objektiva och fullödiga fakta som möjligt. Värderingen och ställningstagandet bör överlämnas till den undersökte. Detta ställer krav på att kunna skapa och upprätthålla en god kontakt och att tillgodose den undersöktes autonomi så att verklig valfrihet för testningen åstadkommes.

---

<sup>1</sup> Genetik och genteknik i hälso- och sjukvården, SoS-rapport 1999:12.

### 9.1.6 Internationella förhållanden och utländsk rätt

*Europarådets* konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin innehåller särskilda bestämmelser om prediktiva genetiska test. Sådana tester får enligt konventionen utföras endast för hälso- och sjukvårdsändamål eller i samband med vetenskaplig forskning som är förenad med detta ändamål och under förutsättning av tillbörlig genetisk vägledning (artikel 12). Genetiska tester omfattas naturligtvis även av konventionens allmänna regel om att ingrepp inom hälso- och sjukvårdens område endast får företas efter det att den berörda personen har givit fritt och informerat samtycke därtill (artikel 5). Beträffande bestämmelsernas närmare innebörd hänvisas till avsnitt 4.2.

I *Norge* finns bestämmelser om genetisk undersökningar i Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (LOV 2004-12-05 nr 100)<sup>2</sup>. Enligt lagen förstås med genetiska undersökningar

- a) genetisk undersökning för att ställa sjukdomsdiagnos,
- b) genetiska presymtomatiska undersökningar, genetiska prediktiva undersökningar, genetiska undersökningar för att påvisa eller utesluta anlagsbärare för ärftliga sjukdomar som visar sig först i senare generationer och
- c) genetiska laboratorieundersökningar för att bestämma könstillhörighet.

Lagen föreskriver att genetiska undersökningar får göras endast för medicinska ändamål med diagnostisk eller behandlingsmässig avsikt. Beträffande undersökningsmetoderna under b) gäller dessutom följande. Innan undersökningsmetoderna får tas i bruk krävs ett särskilt tillstånd avseende den eftersökta sjukdomen eller sjukdomsdispositionen. Tillståndsgivningen avgörs, efter delegation från Helsedepartementet, av Sosial- og helsedirektoratet. Den som skall genomgå en undersökning måste ha givit skriftligt samtycke. Den som undersöks skall ges omfattande genetisk vägledning, såväl före, under som efter själva undersökningen.

I *Danmark* är det förbjudet att använda genetiska undersökningar i arbetslivet (enligt Lov om brug af helbredsoplysninger m.v. på arbejdsmarkedet) och i försäkringssammanhang (enligt lov om forsikringsaftaler och lov om tillsyn med firmapensionskasser). I övrigt finns det ingen lagstiftning som tar direkt sikte på genetiska

---

<sup>2</sup> Lagen trädde i kraft den 1 januari 2004 och har ersatt den tidigare gällande bioteknologilagen (LOV 1994-12-05 nr 56).

undersökningar utan dessa lyder under samma reglering som övrig hälsovård. År 2001 tillsattes en utredning (Genteknologiudvalget) som hade i uppdrag att utvärdera möjligheter och risker med bio- och genteknologi. Utredningen skulle bl.a. utvärdera frågeställningar i samband med genetiska undersökningar av friska personer. Utredningen lämnade en slutrapport i oktober 2002. I slutrapporten pekade utredning på att det inte finns några regler för analyser som utvecklas på de enskilda laboratorierna och att det inte heller finns regler för en löpande kvalitetssäkring av genetiska tester. Utredningen betonade även behovet av genetisk vägledning och vikten av ökade utbildningsinsatser.

I *Finland* har man inte heller någon lagstiftning som särskilt avser utförandet av genetiska undersökningar.

### 9.1.7 Kommitténs överväganden och förslag

**Kommitténs förslag:** Socialstyrelsen bemyndigas att meddela föreskrifter om genetiska undersökningar inom hälso- och sjukvården. I sak föreslås inte någon ändring i förhållande till Socialstyrelsens nuvarande rekommendationer och riktlinjer avseende sådana undersökningar.

#### *Inledning*

Kommittén har fått i uppdrag att belysa de etiska frågor som kan vara förknippade med prediktiv diagnostik och föreslå nödvändiga åtgärder. Som nämnts ovan under definitioner används begreppet prediktiv diagnostik ibland synonymt med presymtomatisk diagnostik. I det följande behandlas sådana genetiska undersökningar inom hälso- och sjukvården som utförs på friska människor för att utreda sjukdomsanlag och som inte är att hänföra till screening.

#### *Undersökningarnas tillförlitlighet*

Nästan all sjukdom uppstår som en effekt av ett samspel mellan ärftliga faktorer och den omgivande miljön i vid bemärkelse. Det förhållandet att man i dag kan identifiera en eller flera gener som är förenade med risk för en viss sjukdom betyder alltså inte att alla

sjukdomar enbart är genetiskt bestämda. I själva verket är det endast ett fåtal sjukdomar som drabbar alla individer som bär ett visst anlag. Också dessa sjukdomar kan bli mer eller mindre allvarliga och påverkas av levnadsfaktorer.

Flera sjukdomar som har en ärftlig komponent är multifaktoriella. Här beror risken att drabbas av flera olika gener eller genkombinationer. Dessutom finns det oftast en mycket stor variation i hur allvarlig symtomen blir och såväl risken att drabbas som symtomen är i hög grad beroende av miljöfaktorer. För dessa sjukdomar är det svårt att dra några säkra slutsatser utifrån ett gentest.

Med hänsyn till denna osäkerhet kan man ställa sig frågan vilket värde den genetiska undersökningen har. Man måste uppmärksamma att testning kan resultera i ett falskt positivt resultat respektive falskt negativt resultat.

#### *Besked om en ökad risk*

För det stora antalet sjukdomar kan man således, på grund av deras komplexitet, inte få annat besked än att man löper en viss ökad risk att drabbas av sjukdomen. Detta kan som ovan beskrivits ha den fördelen att man genom exempelvis anpassad kost och livsföring kan förebygga sjukdomen. Det har emellertid också visat sig att de flesta människor har svårt för att hantera riskbegrepp. Detta kan innebära att besked om en viss riskökning medför onödigt stort ingrepp i deras liv på grund av att risken, trots att den är högre än genomsnittet, fortfarande inte är särskilt hög.

I de fall då den förebyggande åtgärden är mera ingripande, såsom att operera bort bröstvävnad eller tjocktarm blir riskhanteringen särskilt avgörande. Vid vilken risk skall man välja att genomgå operation?

Genetiska undersökningar som inte kan ge annat besked än om förekomsten av en ökad risk för viss sjukdom kan i många fall orsaka så starka oros känslor att vinsten för den enskilde går förlorad. De individuella skillnaderna är med säkerhet stora.

I fall då undersökningen ger besked om en ökad risk för en sjukdom som det inte finns någon behandling för blir situationen ytterligare en annan. Det är inte utan vidare givet att det är till fördel för den enskilde att känna till denna riskökning. I kommitténs

direktiv ställs också frågan om tester skall göras för sådana sjukdomar.

### *Visshet om obotlig sjukdom*

För vissa sällsynta sjukdomar är ärftligheten och testerna sådana att den genetiska undersökningen får betraktas som tillförlitlig. En viktig fråga som man då måste ställa sig är hur mycket man vill veta. Gäller det dessutom en obotlig sjukdom är frågan om hur man reagerar på resultatet av undersökningen. Den som exempelvis har en förälder med Huntingtons sjukdom löper statistiskt sett 50 procents risk att själv också få sjukdomen. Genom att genomgå en genetisk undersökning kan denna risk förändras till säkerhet om att man kommer att drabbas (100 procent) eller säkerhet om att man inte kommer att drabbas (0 procent).

Inställningen till frågan om man vill veta eller inte varierar mellan olika individer. Någon kan värdera visshet högre än ovisshet även om vissheten går ut på att han eller hon kommer att drabbas av en svår och obotlig sjukdom. Ovissheten kan kanske vara förlamande och innebära en oro som ständigt påverkar det dagliga livet. Vissheten kan hjälpa individen att planera sitt liv fram till den troliga tidpunkt då sjukdomen bryter ut. Andra föredrar kanske att leva med ovissheten i hopp om att sjukdomen inte kommer att drabba dem. Det förekommer även att de som efter genomgången undersökning fått reda på att de inte kommer att få sjukdomen drabbas av "överlevnadsskuld" – man skjuter över sin oro över risken att bli sjuk på ett syskon eller annan närstående person, som inte vet.

De flesta har nog inte en i förväg klar uppfattning i denna fråga och det är säkert mycket svårt både för läkaren och den enskilde att förutse hur den senare kommer att reagera på ett resultat. Detta gäller också personer som blir föremål för grundlig genetisk och psykologisk vägledning.

### *Självbestämmande och integritet*

Resultatet från vissa genetiska undersökningar kan som nämnts ovan leda till att en person genom förebyggande åtgärder kan undvika sjukdom eller minska risken för den. Från samhällets sida skulle det kunna ses som en vinst att personer väljer att genomgå



genetisk undersökning, eftersom framtida sjukvårdskostnader i sådant fall kan hållas nere. En grundläggande princip inom hälso- och sjukvården är dock att patientens självbestämmande och integritet skall respekteras. Det är därför viktigt att individen skyddas från påtryckningar grundade på ekonomiska kalkyler. Den enskilde skall ha rätten att inte behöva veta något om sitt eventuella framtida sjukdomsöde och skall därför vara den som bestämmer om genetisk undersökning skall utföras eller inte.

För att kunna utöva självbestämmande måste man emellertid vara väl informerad. Man måste känna till vilka förutsättningar och konsekvenser som gäller för olika handlingsalternativ. Självbestämmande förutsätter alltså saklig och korrekt information. Kravet på informerat samtycke tillmäts också stor betydelse i alla hälso- och sjukvårdssammanhang. Behovet av professionell vägledning kommer därför att öka i framtiden.

### *Överskottsinformation*

Genetiska undersökningar kan i vissa fall ge information även om sådant som inte efterfrågats. Exempelvis kan man få reda på att de biologiska släktbanden inte är de som man tror. Detta kan lägga ytterligare en börda på den som genomgår undersökningen.

Sådan överskottsinformation behöver inte lämnas ut utan begäran, men skulle en begäran framställas kan den inte undanhållas, och ofta står den i så nära samband med det som undersökningen avsett att den redan av praktiska skäl måste lämnas ut. När undersökningen är genomförd kan alltså den undersökte ställas inför fullbordat faktum, varför han eller hon redan före undersökningen måste överväga betydelsen av att oönskad överskottsinformation kan följa med resultatet.

I flera fall är det också så att resultatet av en genetisk undersökning ger information om släktingars genetiska uppsättning. Denna information har den undersökte inte efterfrågat. Hur han eller hon skall hantera denna information är ytterligare en komplicerad fråga. Kommittén tar i avsnitt 9.4 upp frågan om information till berörda släktingar.

## Åtgärder

Kommittén anser inte att det i sak finns underlag för att nu föreslå några ändringar i förhållande till Socialstyrelsens rekommendationer och riktlinjer, vilka med utgångspunkt i nuvarande förhållanden fortfarande ter sig ändamålsenliga. Däremot får det anses vara en brist att det i dag inte finns några bindande föreskrifter avseende genetiska undersökningar vid sidan av de allmänna bestämmelserna i hälso- och sjukvårdslagen. De senare är så allmänt hållna och frågan om genetiska undersökningar så speciell till sin natur att kommittén anser att en reglering åtminstone till en del bör vara bindande för hälso- och sjukvårdspersonalen.

Det rör sig här om ett område som är föremål för en mycket snabb utveckling vilken kan påverka reglernas innehåll. Genetiska undersökningar och behandlingsmetoder utvecklas fortlöpande. Det s.k. terapeutiska glappet kommer förhoppningsvis att minska i framtiden och problemställningarna kan förändras.

Det anförda talar för att regler bör meddelas i en form som tillåter ändringar utan alltför stor omgång. Det mest ändamålsenliga är därför att Socialstyrelsen bemyndigas att meddela föreskrifter i ämnet. Därvid förutsätts givetvis att Socialstyrelsen fortlöpande följer utvecklingen och uppmärksammar behov av förändringar. Tyngdpunkten i föreskrifterna bör självfallet ligga på sådana genetiska undersökningar som inte utförs med syfte att fastställa sjukdomsdiagnos.

Kommittén anser att frågan om genetisk vägledning är av grundläggande betydelse. Den som svarar för sådan vägledning bör därför ha särskild erfarenhet eller särskild utbildning för detta. Utbildningen av genetiska vägledare är emellertid nyetablerad i Sverige. Åtgärder för att befrämja sådan utbildning bör vidtas. Kommittén återkommer till denna fråga i kapitel 11.

## 9.2 Genetisk screening

### 9.2.1 Bakgrund

Med screening i medicinsk mening brukar man avse att en grupp personer erbjuds undersökning som syftar till att förebygga sjukdom, upptäcka sjukdom på ett tidigt stadium eller ta reda på om individen löper risk att få ett barn med ärftlig sjukdom. Initiativet kommer inte från individen och de som ingår uppfattar sig som

friska eller har i vart fall ingen anledning att misstänka att de har den sjukdom som undersökningen avser. Screening kan omfatta en total befolkningsgrupp eller en grupp med på förhand känd riskökning för sjukdom. Gruppen kan i så fall vara demografiskt definierad, exempelvis genom bostadsort, kön, ålder, etnicitet eller social tillhörighet.

Det bör dock framhållas att screening inte är något alldeles fast begrepp. Särskilt när det gäller fall då undersökning erbjuds åt en riskgrupp kan det finnas olika meningar om hur stor gruppen skall vara för att man skall kunna tala om screening.

Screening kan aktualiseras i samband med fosterdiagnostik. Kommittén har dock valt att behandla alla frågor kring fosterdiagnostik i avsnitt 9.5. Detta avsnitt ägnas därför enbart åt screening av födda individer.

Termen genetisk screening innebär att man i screeningsyfte använder en undersökningsmetod för att avslöja förekomst av arvsanlag som medför sjukdomsrisk hos den undersökte.

Genetiska undersökningar kan som förut nämnts definieras som varje undersökning som syftar till att ge upplysning om en människas arvs massa. Metodiken kan vara molekylärgenetisk, mikrobiologisk, biokemisk, cytogenetisk eller baseras på analys av familjetråd. Lagen om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar är inte tillämplig på alla former av genetisk screening. Det är endast undersökningar med hjälp av DNA- eller RNA-analys som omfattas av lagen, dvs. molekylärgenetiska undersökningar.

De problem som gör sig gällande beträffande all screening sammanhänger med att screeningundersökningar definitionsmässigt skiljer sig från andra undersökningar inom hälso- och sjukvården genom att initiativet inte kommer från den enskilde utan från det allmänna. Dessutom gäller att undersökningar av en symptomfri person generellt sett har lägre prediktionsvärde än om man undersöker någon som uppvisar symptom, och detta är i synnerhet fallet när det gäller genetiska undersökningar. DNA-analyser har också normalt sämre prediktion än exempelvis biokemiska analyser. Slutligen får man hålla i minnet att genetiska screeningundersökningar, liksom andra genetiska undersökningar, kan utpeka inte bara en individ som bärare av någon viss högre risk för sjukdom utan även hans eller hennes släktingar.

En särskild situation är den då målgruppen för en screening är släktingar till en individ med ärftlig sjukdom. Detta kallas ibland

kaskadscreening. Avsikten är att rikta screeningen till en grupp individer med hög risk att få sjukdomen. Undersökningar som erbjuds släktingar till en individ med ärftlig sjukdom kan inte vara att anse som allmänna hälsoundersökningar. Denna typ av undersökningar aktualiserar snarare den problematik om information till berörda släktingar som kommittén behandlar i avsnitt 9.4.

### 9.2.2 Frågans tidigare behandling

Gen-etikkommittén föreslog i sitt betänkande *Genetisk integritet* (SOU 1984:88) när det gällde användning av genteknik på människa för diagnostiskt eller därmed jämförligt ändamål att det i lag skulle tas in bestämmelser som innebar att sådan verksamhet endast skulle få bedrivas efter särskilt tillstånd. Vid sidan av detta krav föreslog kommittén en etisk norm som innebar att allmänna hälsoundersökningar beträffande genetiska sjukdomar skulle få göras med användning av DNA-analys endast om undersökningen har en klar, medicinskt motiverad målsättning och om den insamlade genetiska informationen åtnjuter ett effektivt skydd.

Frågan behandlades vidare i regeringens proposition om användning av genteknik på människa m.m. (prop. 1990/91:52). Det konstaterades först att en allmän hälsoundersökning innebär att en hälsoundersökning erbjuds mer eller mindre rutinmässigt och samtidigt berör en grupp människor som inte behöver ha något annat gemensamt än att de t.ex. är av samma ålder, bor i samma område e.d. Föredragande statsrådet anmärkte att allmänna hälsoundersökningar delvis har andra syften och kräver andra ställningstaganden än undersökningar som initieras av den enskilde. Motivet för en allmän hälsoundersökning är inte främst eller enbart att ge enskilda besked om en diagnos. Förutom det syftet kan en allmän hälsoundersökning också användas t.ex. som ett planeringsinstrument för hälso- och sjukvården. Eftersom allmänna hälsoundersökningar inte sker på den enskildes initiativ var det enligt föredragande statsrådet befogat att ställa andra krav för att få använda DNA- eller RNA-analys när det sker i samband med en allmän hälsoundersökning än när undersökningen görs på begäran av en enskild.

Även om deltagande i en allmän hälsoundersökning är frivilligt och således är beroende av samtycke utgör, enligt propositionen, det förhållandet att en person kallas till undersökningen en

avgörande skillnad från etisk synpunkt. Det kan av flera skäl kännas svårt att tacka nej till en undersökning som man blir erbjuden och kallas till. Undersökningen kan leda till att en person som själv inte har tagit något initiativ utan kallats till undersökningen får besked om att han eller hon har anlag för en sjukdom som han eller hon kanske inte alls haft anledning att fundera över tidigare. Om sjukdomen kan förebyggas eller om det finns bot för den har undersökningen fört något gott med sig. Men om undersökningen skulle ge besked om någon sjukdom som inte bryter ut förrän långt senare i livet eller som inte går att bota eller lindra skulle det i många fall ställa sig helt annorlunda.

I propositionen uttalades vidare att genetiska undersökningar med användning av DNA- eller RNA-analys når in i privatlivets innersta sfär. Det sades därför vara av vikt att denna teknik står under kontroll så att den enskilde skyddas från opåkallat intrång. Det ansågs att behovet av kontroll och skydd främst behövdes när genetisk undersökning med hjälp av DNA- eller RNA-analys skall användas vid allmänna hälsoundersökningar. För denna situation fann man det angeläget att markera en återhållsam inställning och att skapa restriktioner genom lagstiftning. Det föreslogs därför att sådana undersökningar inte skulle få göras utan tillstånd av Socialstyrelsen. Härigenom ansågs en tillfredsställande garanti kunna erhållas för att sådana genundersökningar endast skulle användas under etiskt godtagbara förutsättningar, att de skulle utföras med den kompetens och ansvarskänsla som krävs och att riskerna för missbruk blev så små som möjligt.

Det föreslogs att Socialstyrelsen vid tillståndsprövningen bl.a. skulle beakta om undersökningen hade en klar, medicinskt motiverad målsättning. Undersökningen borde gälla sjukdomsförhållanden för vilka bot, behandling eller lindring kan erbjudas. Det angavs vidare att genetisk undersökning genom DNA- eller RNA-analys främst bör användas för att söka anlag för svåra sjukdomar. För att tillstånd skall få lämnas bör därför förutsättas att den genetiska undersökningen är inriktad på att söka kunskap om sjukdomsförhållanden som är av allvarlig art eller annars av särskild betydelse för hälso- och sjukvården. Det skulle bli en uppgift för Socialstyrelsen att vid avgörande av tillståndsfrågor närmare pröva vilka sjukdomar som skall få eftersökas.

När det gällde frågan om samtycke konstaterades först att det kan förutsättas att den som inställer sig till och genomgår en undersökning som han eller hon har blivit kallad till därigenom ger

sitt samtycke. Det ansågs ändå att det dessutom skulle krävas ett skriftligt samtycke för att en undersökning skall få utföras. På så vis skulle man undvika eventuella diskussioner om den enskilde verkligen har samtyckt. Enligt propositionen skulle det vidare krävas att den person som skall genomgå genetisk undersökning av detta slag informeras om undersökningens konsekvenser och att informationen ges på ett sådant sätt att det klart framgår att undersökningen är frivillig.

De sålunda förordade bestämmelserna föreslogs komma till uttryck i en ny lag om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar.

Socialutskottet tillstyrkte att förslagen i propositionen lades till grund för lagstiftning (1990/91:SoU10).

### 9.2.3 Gällande rätt

*Lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar*

Genetisk screening regleras sedan den 1 oktober 1991 av lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar. För att undersöka människors arvs massa med utnyttjande av analys av genernas deoxyribonukleinsyra (DNA) eller ribonukleinsyra (RNA) fordras enligt lagen särskilt tillstånd från Socialstyrelsen, om undersökningen utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning. Tillstånd får lämnas endast om undersökningen är inriktad på att söka kunskap om sjukdomsförhållanden som är av allvarlig art eller annars av särskild betydelse för hälso- och sjukvården. Vid prövning av tillståndsfrågan skall särskilt beaktas om de som skall leda och utföra undersökningen har den kompetens som behövs för ändamålet och om integritetsskyddet för uppgifter om undersökningsdeltagarnas genetiska förhållanden kan antas bli tillfredsställande.

Ett tillstånd får förenas med de villkor som behövs för att begränsa undersökningsverksamheten eller kontrollera denna. Ett tillstånd får återkallas om villkor för tillståndet åsidosätts eller om det annars finns särskilda skäl. En undersökning får inte omfatta annan än den som lämnat skriftligt samtycke.

I propositionens specialmotivering<sup>3</sup> uttalades att ändamålsprövningen skulle bli ett viktigt inslag i tillståndsprövningen. Det sades vidare:

Syftet vid användningen skall vara diagnostiskt eller prognostiskt, dvs. att bestämma förekomsten av eller risken för en sjukdom eller att fastställa en sjukdoms art eller natur. Undersökningar som här avses bör förutsättas ha en klar, medicinskt motiverad målsättning. Häri ligger att bot, behandling eller lindring skall kunna erbjudas om resultatet utvisar att risk eller förutsättning för viss sjukdom eller skada föreligger. Som framhållits i den allmänna motiveringen får anses att allmänna hälsoundersökningar i form av genetiska massundersökningar, som tenderar att bli instrument för sortering, klassificering och värdering av individer, är oförenliga med en humanistisk människosyn. Föreligger risk för en sådan utveckling av ett projekt skall tillstånd inte meddelas.

Undersökning med utnyttjande av genanalys avses komma i fråga framför allt för att eftersöka förekomsten av anlag för svåra sjukdomar. Det bör vara en uppgift för socialstyrelsen som tillståndsmyndighet att bedöma angelägenhetsgraden av undersökningen från hälso- och sjukvårdens synpunkt och att, när det är lämpligt, vid meddelande av tillstånd som villkor föreskriva att undersökningen endast får avse viss eller vissa sjukdomar. Det får förutsättas att socialstyrelsen från tid till annan gör en samlad bedömning och redovisning av vilka sjukdomar som bör få eftersökas.

#### 9.2.4 Gällande ordning i praktiken

##### *Prenatal screening*

Prenatal screening innebär att alla gravida kvinnor i en population erbjuds undersökning. Kommittén har valt att behandla alla frågor kring fosterdiagnostik i avsnitt 9.5. Screening under graviditet behandlas således inte i detta avsnitt.

##### *Neonatal screening*

Neonatal screening innebär att undersökning erbjuds till alla nyfödda i en population. För närvarande genomförs allmän neonatal screening för fyra sjukdomar, nämligen fenyylketonuri (PKU), galaktosemi, kongenital hypotyreos och kongenital binjurebarkhyperplasi. Alla

---

<sup>3</sup> A. prop. s. 41.

utom hypothyreos är beroende av genetiska defekter. De metoder som används för diagnostik är dock inte molekylärgenetiska utan bygger på biokemisk analys. De omfattas därför inte av lagen om användning av viss genetik vid allmänna hälsoundersökningar.

Analys för fenylketonuri (PKU), en sällsynt recessivt nedärvd allvarlig sjukdom, har utförts i Sverige under de senaste 35 åren. Sjukdomen innebär att barnet har brist på ett viktigt enzym i levern, och denna brist leder till utvecklingsstörningar hos det växande barnet. Vid tidig upptäckt kan barnet behandlas med diet och utvecklas då normalt. Provtagningen är enkel, ett par blod-droppar tas från det nyfödda barnet och analyseras med en mikrobiologisk metod. Denna sjukdom, liksom övriga ovan nämnda, uppfyller därmed WHO:s kriterier för allmän screening. Även deltagande i detta slags provtagningar – som är det kanske bäst etablerade och mest framgångsrika screeningprogrammet i Sverige – är frivilligt. Endast några få föräldrar avböjer emellertid denna undersökning.

### *Screening senare i livet*

Allmän screening av anlagsbärare har hittills inte gjorts i Sverige. Två tillstånd som diskuterats är cystisk fibros och Fragilt X syndrom. Båda ger sig tillkänna tidigt i livet, dvs. drabbar barn. I fråga om båda dessa tillstånd bör det understrykas att det finns stora variationer i sjukdomsanlagets penetrans (genomslag) och expressivitet (sjukdomsyttringar) och att det inte finns något hinder mot att en individ med sjukdomsanlaget kan leva ett fullvärdigt liv om än för cystisk fibros med kortare livslängd.

Cystisk fibros förekommer hos ca 1 av 6 500 nyfödda<sup>4</sup>. Det är en recessivt ärftlig sjukdom dvs. sjukdomsanlaget måste finnas i dubbel uppsättning (ett från vardera föräldern) för att allvarliga symtom skall visa sig. Först sedan föräldrarna fått ett barn med sjukdomen vet man om att man bär anlaget som förälder. Risken för att andra barn till samma föräldrar skall få sjukdomen är 25 procent. Patienten får symtom från olika körtlar därför att körtlarnas sekret blir segt. Framför allt körtlar i lungor och mag-

---

<sup>4</sup> Denna uppgift och uppgifterna i det följande är hämtade från Jan Wahlströms artikel Hälsa, ärftlighet och genetiska undersökningar – medicinska bakgrundsfakta, intagen i Statens medicinsk-etiska råds skrift Genetisk screening – om hälsa och ärftlig sjukdomsrisk, 2002.



tarmkanalen ger besvär med sviktande vikt- och längdtillväxt som följd. Komplikationer i form av ökad infektionsbenägenhet, framför allt i lungorna, är mycket vanliga. Symtomen uppträder vanligen före 1–2 års ålder men i vissa fall med svagare sjukdomsanlag upptäcks sjukdomen först i tonåren. Tack vare förbättrad behandling har den långsiktiga prognosen under det sista decenniet starkt förbättrats, men genomsnittligt lever en patient med cystisk fibros endast 30 år. Genom molekyllärgenetisk screening kan ca 90 procent av de som kan komma att bli sjuka upptäckas presymtomatiskt. Om tidig behandling förbättrar prognosen är ännu osäkert. Allmän screening görs i dag i Italien och i vissa regioner i Storbritannien.

Fragilt X syndrom förekommer hos 1 av 4 000 män och hos 1 av 8 000 kvinnor. Prevalensen av detta syndrom är 1 av 1 250 bland utvecklingsstörda män och 1 av 2 000 utvecklingsstörda kvinnor. Förutom utvecklingsstörning, vars grad dock varierar från nästan ingen till svår, har individer med fragilt X syndrom även beteendestörningar i form av autism eller autismliknande beteende samt andra neurologiska symtom som epilepsi. Livslängden är i genomsnitt den förväntade. Genen är belägen på X kromosomen och ärftligheten är komplicerad bl.a. på så sätt att kvinnor kan bära på ett förstadium till mutationen utan att själva ha symtom. En kvinna med förstadiet kan få både pojkar och flickor med sjukdomen, men flickor får vanligen lindrigare symtom.

Två olika metoder för screening har diskuterats. Den ena går ut på att finna kvinnor med förstadiet till mutationen. Målsättningen är att kunna erbjuda en kvinna med förstadiet av mutationen fosterdiagnostik. Allmän screening har enligt en rapport minskat förekomsten från 1 av 4 000 till 1 av 10 000 nyfödda. Andra studier har emellertid inte visat lika stora vinster. Den andra metoden går ut på att tidigt upptäcka en sjuk individ. Invändningar har rests mot denna metod på grund av att det inte finns någon behandling att erbjuda.

Anlagsscreening av särskilda *högriskegrupper* förekommer redan i flera länder exempelvis när vissa svåra medfödda progressiva och ej behandlingsbara nervsjukdomar som ansamlats i vissa populationer. Ett exempel är Tay-Sachs sjukdom som finns i högre frekvens hos vissa judiska grupper. Den svåra formen innebär obotlig, svår och tilltagande neurologisk sjukdom som innebär död för barnet före fyra års ålder. I dessa grupper har screening av anlagsbärande föräldrar, genetisk vägledning och prenatal screening visat sig reducera sjukligheten i denna sjukdom högst väsentligt. Här är det

alltså helt andra premisser som gäller för den etiska avvägningen jämfört med allmän screening.

### 9.2.5 Internationella förhållanden och utländsk rätt

Världshälsoorganisationen (WHO) har ställt upp vissa regler för att hälsoundersökningar skall vara meningsfulla och etiskt acceptabla.<sup>5</sup> Kriterierna återges i Socialstyrelsens skrift *Genetik och genteknik i hälso- och sjukvården* (SoS-rapport 1999:12) på följande sätt.

- Det bör gälla en vanlig och allmän sjukdom som ger problem i befolkningen.
- Kunskaperna bör vara goda om sjukdomens naturliga förlopp.
- Det bör finnas en verkningsfull behandling för alla individer efter diagnos.
- För att vara kostnadseffektivt bör deltagandet vara högt.
- Diagnos och behandling bör leda till högre livskvalitet för de personer som fått behandling.
- Undersökningen får inte medföra oacceptabla risker eller besvär.

I Norge finns bestämmelser om genetiska undersökningar i Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi (LOV 2004-12-05 nr 100)<sup>6</sup>. Tidigare fanns det inte någon särskild bestämmelse avseende genetisk screening utan för sådana gällde samma regler som för andra undersökningar. Från och med den 1 januari 2004 gäller emellertid att föreskrifter med undantag från vissa bestämmelser i lagen kan meddelas för det som i Norge kallas genetiska massundersökningar. I föreskriften kan det göras undantag från de bestämmelser i lagen som rör skriftligt samtycke, genetisk vägledning, tillstånd för verksamhet och rapportering.

I Storbritannien finns en särskild kommitté (National Screening Committee, NSC) som har en rådgivande funktion till regeringen och till National Health Service. Kommittén har satt upp kriterier för screening (genetisk såväl som annan). Dessa överensstämmer i huvudsak med WHO:s kriterier men är mera utförliga. Det skall

<sup>5</sup> Wilson JMG and Jungner G 1968. Principles and practice of screening for disease. World Health Organisation, Genève.

<sup>6</sup> Lagen trädde i kraft den 1 januari 2004 och ersatte den tidigare gällande bioteknologilagen (LOV 1994-08-05 nr 56)

t.ex. finnas en effektiv behandling för de som bär på eftersökt sjukdomsanlag. Det kan emellertid anmärkas att, som nämnts ovan, screening för Cystisk fibros utförs i Storbritannien. Human Genetic Commission (ett annat rådgivande organ) uttalade i sin rapport Inside Information att den skulle följa utvecklingen av screeningprogram i Storbritannien och samarbeta med NSC.

### 9.2.6 Kommitténs överväganden och förslag

**Kommitténs förslag:** Kravet på särskilt tillstånd enligt lagen om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar vidgas till att omfatta alla undersökningar som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning och som syftar till att ge upplysning om en människas arvs massa genom molekylärgenetisk, mikrobiologisk, biokemisk, cytogenetisk eller därmed jämförlig analysmetod eller genom inhämtande av upplysningar om hans eller hennes biologiska släktingar. Tillstånd krävs dock inte för undersökning av foster, eftersom prenatala undersökningar avses omfattade av särskilda föreskrifter. Vissa undersökningar skall kunna undantas från kravet på tillstånd.

Vid prövning av tillståndsfrågan skall Socialstyrelsen – utöver nuvarande förutsättningar för tillstånd – särskilt beakta om den planerade undersökningen syftar till att påvisa eller utesluta sjukdomsrisk som kan förebyggas eller behandlas och om undersökningen kan antas visa en påtagligt förhöjd risk för den sjukdom som avses.

Kommitténs uppdrag i denna del är att utvärdera den nuvarande lagstiftningen och överväga om kompletteringar eller förändringar kan behöva göras.

Som redan påpekats i direktiven till kommittén aktualiserar screening en rad etiska frågeställningar. Intensiv forskning äger rum rörande möjligheter till screening vid flera tillstånd, och frågan om screening är föremål för en delvis mycket livlig diskussion<sup>7</sup>. Screening kan ske för olika syften, exempelvis för att förbättra folkhälsan, i samband med forskning eller av administrativa eller ekonomiska skäl. Allmänt sett gäller naturligtvis att syftet bör framgå tydligt av den information som ges i samband med programmet.

<sup>7</sup> Se t.ex. Werkö i Läkartidningen 2003 s. 1908 ff.

Informationen vid screeningprogrammet bör också i all möjlig utsträckning ange risken för falskt positiva och falskt negativa resultat liksom vad detta kan innebära för den undersökte.

Ett problemområde som brukar diskuteras med avseende på all slags medicinsk screening är prioriteringsfrågor. Om resurserna är begränsade och man måste välja bland tänkbara insatser, skall man då i första hand hjälpa dem som redan är sjuka eller screena dem som nu är eller upplever sig vara friska men som i framtiden kan bli sjuka? Hur skall undersökningsgruppen i så fall avgränsas?

Prioriteringsfrågor av detta slag, som knappast kan bli föremål för någon allmängiltig reglering, uppkommer även vid annan än genetisk screening och kommittén gör därför inga särskilda överväganden i dessa frågor. Det uppdrag som har lämnats kommittén innebär nämligen inte att anlägga synpunkter på screening i allmänhet, utan är begränsat till vad som kan betecknas som genetisk screening.

De problem som alltid aktualiseras i samband med genetiska undersökningar och som behandlats i föregående avsnitt (9.1) gör sig gällande även vid genetisk screening. Hur tillförlitlig är undersökningen? Hur hanterar man besked om ökad risk för viss sjukdom? Hur mycket vill man veta? Inte heller detta är specifikt för genetisk screening, men frågorna blir av flera skäl mera påtagliga vid genetisk screening än vid screening i allmänhet.

En särskild komplikation vid screeningundersökningar utgör som nämnts det förhållandet att initiativet inte kommer från den enskilde. Hälso- och sjukvårdens ansvar för att undersökningen är meningsfull blir därmed mera uttalat än när det gäller undersökningar som utförs på grund av att någon har sjukdomssymtom. Ett berättigat krav är att undersökningen skall vara enkel, säker, precis och validerad och att det på grundval av vetenskap och beprövad erfarenhet finns anledning anta att tidig behandling leder till bättre resultat än senare behandling.

De i kapitel 5 berörda grundsatserna om personlig integritet och autonomi gör det vidare självklart att ingen bör kunna utsättas för en läkarundersökning mot sin vilja i andra fall än då tvingande skäl gör det nödvändigt. Eftersom initiativet till screeningen tas av en myndighet och inte av en enskild patient, är den information om screeningen som ges väsentlig och spelar en avgörande roll. Denna måste vara korrekt och begriplig. Men även om så är fallet kan det i praktiken möta svårigheter att fullt ut upprätthålla individens rätt till självbestämmande i dessa situationer. Individen ställs inför en

situation där det oberoende av den information som lämnas kan uppfattas som en plikt att underkasta sig undersökningen.

Den i avsnitt 5.1 berörda godhetsmaximeringsprincipen kan i det här sammanhanget tolkas så att screeningprogrammet skall föra oss närmare medicinens och sjukvårdens mål. För att vara meningsfullt bör ett sådant program principiellt sett bidra till att förlänga liv, förhindra för tidig död eller åtminstone till att påtagligt förbättra livskvaliteten. Detta förutsätter i så fall normalt att den som fått veta genom screeningen att han eller hon har förhöjd risk att få en sjukdom antingen själv eller med sjukvårdens hjälp kan göra något för att reducera risken.

Ytterligare ett skäl för screening kan emellertid vara att resultaten avses ligga till grund för reproduktiva beslut. Med vetskap om att man bär på ett anlag som innebär att man riskerar att få ett barn med viss ärftlig sjukdom kanske man väljer att undersöka även den andra föräldern och i vissa fall kan resultaten leda till att man väljer att avstå från att söka få barn eller väljer att genomgå utvidgad fosterdiagnostik. Även i dessa fall kan individen dra nytta av undersökningsresultatet.

Även skademinimeringsprincipen – kravet att inte skada – har en påtaglig realitet i samband med alla screeningprogram, eftersom det oavsett undersökningsmetodens kvalitet och personalens utbildning i praktiken är omöjligt att helt undvika falskt positiva och falskt negativa resultat. Människor kan skadas vid screening både genom att invaggas i falsk trygghet och genom att oroas i onödan. Det finns stora luckor i våra kunskaper om vad sådana skador kan innebära för de berörda och deras närstående. Det måste därför vara ett berättigat krav att de metoder som används är så säkra att antalet felaktiga resultat minimeras.

Kommittén ser det som självklart att villkoren för att få utföra genetisk screening inte bör vara lägre än för annan screening. Kommitténs uppgift är emellertid att ta ställning till om särskilda regler bör gälla för genetisk screening och hur dessa i så fall bör vara utformade.

### *Olika undersökningsmetoder*

För närvarande är genetisk screening underkastad en särreglering genom lagen om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar. De skäl som återopades när denna reglering

infördes ter sig alltjämt bärande. Lagen är emellertid begränsad till att gälla sådan genetisk screening som utförs med hjälp av DNA- eller RNA-analys. Som framgått av det föregående finns det andra former av screeningundersökningar som otvivelaktigt måste sägas vara genetiska, exempelvis PKU-undersökningarna, men dessa omfattas inte av lagen. I förarbetena till lagen anfördes att DNA- eller RNA-analys når in i privatlivets innersta sfär och att det därför är av vikt att denna teknik står under kontroll så att den enskilde skyddas mot opåkallat intrång. Redan vid lagens tillkomst hade PKU-screening utförts under lång tid men denna form av genetisk undersökning kommenterades över huvud taget inte i förarbetena.

I specialmotiveringen<sup>8</sup> sades att DNA- och RNA-analys möjliggör ett studium av arvsmassan på molekylnivå och att det är avancerade förfaranden, som i förhållande till andra genetiska eller biokemiska metoder ger en ökad precision och säkerhet. Det angavs vidare att flera tillvägagångssätt är möjliga för studier av DNA i diagnostiskt och prognostiskt syfte. Gemensamt för dessa var att de ger detaljerade upplysningar om förändringar i DNA. Även indirekta analysmetoder, baserade på t.ex. immunologisk teknik, ger motsvarande möjligheter att få detaljkunskaper om förändringar i sammansättningen av DNA. Sålunda kan monoklonala antikroppar användas för att påvisa det protein som en given förändring i DNA ger upphov till. PCR-tekniken, som vid tillfället var under utveckling sades göra det möjligt att på indirekt väg studera arvsanlagen. Uttrycket som valdes i paragrafen (undersöka människors arvs massa med utnyttjande av analys av genernas DNA eller RNA) var avsett att omfatta de nämnda tillvägagångssätten för att få ingående kännedom om arvs massan. Däremot avsågs uttrycket inte omfatta blodgruppering, transplantationstypning m.m. med gängse metoder.

Det har sedan länge gjorts gällande att lagregleringen förbisett att testresultat av samma typ som erhålls genom DNA- och RNA-analyser också kan erhållas vid andra analyser.<sup>9</sup>

Syftet med den gällande särregleringen har avsetts vara att skydda den enskilde från opåkallat intrång i den genetiska integriteten. Det ter sig enligt kommitténs uppfattning mot denna bakgrund som irrationellt att skilja ut DNA- och RNA-analyser, eftersom man kan få samma resultat med andra metoder. En reglering på detta område bör av principiella skäl vara metodneutral.

<sup>8</sup> A. prop. s. 39 f.

<sup>9</sup> Se exempelvis SOU 1992:82, s. 185.

En metodneutral utformning medför dock vissa avgränsnings-svårigheter. En ändrad reglering bör naturligtvis inte utformas på sådant sätt att exempelvis vanligt förekommande blodundersökningar skulle omfattas av ett särskilt tillståndskrav. När det gäller sådana allmänt förekommande neonatala screeningundersökningar som berörts i det föregående, är emellertid dessa otvivelaktigt att hänföra till genetisk screening i den vidare mening som kommittén anser att begreppet bör omfatta. Förutsättningarna för tillstånd till sådana undersökningar får i och för sig anses uppfyllda. Det skulle emellertid enligt kommitténs bedömning inte vara meningsfullt att utan särskilda skäl införa ett krav på tillstånd för allmänt vedertagna undersökningar som utförts på, i det närmaste, alla barn de senaste 35 åren. För att undvika problem av det nu berörda slaget föreslår kommittén att vissa undersökningar skall kunna undantas från kravet på tillstånd. Kommittén återkommer till avgränsningsproblemen i författningskommentaren.

En annan särskild fråga gäller fosterdiagnostiken. De etiska problem som gör sig gällande i fråga om screening inom ramen för detta slags diagnostik är förvisso inte mindre än när det gäller andra screeningundersökningar. Emellertid är förutsättningarna i det sammanhanget av helt annat slag än när det gäller screening i allmänhet, eftersom det kan vara legitimt att screening inom ramen för fosterdiagnostiken är inriktad även på att upptäcka sådana allvarliga sjukdomar som är obotliga; screeningen kan i så fall vara abortinriktad. Bland annat av detta skäl och för att gränsdragningsproblem skall undvikas finner kommittén det mest lämpligt att undanta prenatala undersökningar från den här behandlade lagen. Dessa bör i stället omfattas av särskilda föreskrifter. Kommittén återkommer till fosterdiagnostiken i avsnitt 9.5.

#### *Kraven för tillstånd*

Den gällande lagen innebär att en planerad genetisk screening måste bli föremål för tillståndsprövning. Tanken är att denna tillståndsprövning bör kunna ge en tillfredsställande garanti för att sådana undersökningar endast används under etiskt godtagbara förutsättningar, att de utförs med den kompetens och ansvarskänsla som krävs och att riskerna för missbruk blir så små som möjligt.

Frågan om en utvärdering av lagen kan anses vara tidigt väckt så till vida som inte någon enda ansökan om tillstånd ännu har blivit

prövad. Den förklaring som kommittén anser ligger närmast till hands är att det ännu inte ansetts finnas förutsättningar för att genomföra någon screeningundersökning som kunnat förväntas uppfylla de krav som ställs upp. Det är kanske särskilt kravet enligt WHO:s riktlinjer om att det bör finnas en verkningsfull behandling som lägger hinder i vägen för genetisk screening. En annan förklaring kan vara att man inom sjukvården inte prioriterat dessa typer av undersökningar. Det är emellertid mycket som tyder på att tanken på undersökningar kan aktualiseras under de närmaste åren.

När det gäller förutsättningarna för att tillstånd skall meddelas föreskriver lagen att det skall vara fråga om undersökning som är inriktad på att söka kunskap om sjukdomsförhållanden som är av allvarlig art eller annars är av särskild betydelse för hälso- och sjukvården. Detta kriterium preciseras på ett ganska ingående sätt i specialmotiveringen till den gällande lagen (se ovan under avsnitt 9.2.3). Kommittén anser att detta krav bör behållas. I linje med vad som har sagts i det föregående anser kommittén emellertid att det dessutom bör komma till direkt uttryck i lagen att Socialstyrelsen vid prövning av tillståndsfrågor särskilt bör beakta om den planerade undersökningen syftar till att påvisa eller utesluta sjukdomsrisik som kan förebyggas eller behandlas och om undersökningen kan antas visa en påtagligt förhöjd risk för den sjukdom som avses.

Som framhölls redan i 1990 års lagstiftningsärende skall tillstånd givetvis inte meddelas om ett projekt riskerar att bli ett instrument för sortering, klassificering och värdering av individer.

## **9.3 Genetiska undersökningar av barn**

### **9.3.1 Gällande rätt**

Den som har vårdnaden om ett barn – dvs. normalt föräldrarna eller en av dem – har enligt föräldrabalken ett ansvar för barnets personliga förhållanden och skall se till att barnets behov av en god omvårdnad blir tillgodosett. Barnets vårdnadshavare har enligt 6 kap. 11 § föräldrabalken rätt och skyldighet att bestämma i frågor som rör barnets personliga angelägenheter. Samma paragraf föreskriver också att vårdnadshavaren, i takt med barnets stigande ålder och utveckling, skall ta allt större hänsyn till barnets synpunkter och önskemål. Vårdnaden om ett barn består till dess att barnet fyller 18 år (eller dessförinnan gift sig). Särskilda regler finns om



överflyttande av vårdnaden när en förälder brister i omsorgen på ett sätt som medför bestående fara för barnets hälsa eller utveckling (se 6 kap. 7 § föräldrabalken; jfr också lagen [1990:52] med särskilda bestämmelser om vård av unga, LVU).

Av 2 a § hälso- och sjukvårdslagen (1982:763) framgår att hälso- och sjukvården skall bygga på respekt för patientens självbestämmande och integritet, samt att den så långt det är möjligt skall planeras och genomföras i samråd med patienten. En motsvarande bestämmelse finns i 2 kap 1 § lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område. Det föreskrivs vidare i hälso- och sjukvårdslagen att patienten skall ges individuellt anpassad information om sitt hälsotillstånd och om de metoder för undersökning, vård och behandling som finns (2 b §).

Bestämmelsen om vårdnadshavarens rätt och skyldighet att bestämma i frågor som rör barnets personliga angelägenheter torde inte vara att förstå på sådant sätt att vårdnadshavarens uppfattning i alla lägen är utslagsgivande. I vissa sammanhang, bl.a. inom sjukvården, är det en vedertagen uppfattning att allmänna organ som kommer i kontakt med barnet har att beakta även barnets uppfattning, låt vara att den närmare avgränsningen inte har blivit föremål för någon uttrycklig reglering. Så t.ex. anses det att barn i tonåren vanligtvis inte bör tvingas att underkasta sig operativa ingrepp mot sin vilja. Läkaren och sjuksköterskor bör också så långt det är möjligt ta hänsyn till barnets vilja även i yngre åldrar. Även om läkaren eller sköterskan, när det är fråga om barn, har vårdnadshavarens medgivande till viss behandling eller undersökning, bör de inte genomföra åtgärden, om barnet kraftigt motsätter sig det och åtgärden inte är absolut nödvändig.<sup>10</sup>

Som nämnts i avsnitt 9.1.5 har Socialstyrelsen publicerat riktlinjer och rekommendationer avseende genetiska undersökningar. När det gäller testning av barn ställer Socialstyrelsen upp följande punkter.

- Vid undersökning och behandling av barn skall vårdnadshavarens/vårdnadshavarnas uppfattning inhämtas och beaktas. Hänsyn till barnets synpunkter och önskemål skall tas utifrån barnets ålder, mognad och utveckling.
- Det bör uppmärksammas att genetisk diagnostik kan ge kunskap om ärftlig sjukdom i släkten med betydelse för exempelvis syskon. Genetisk testning av ett sjukt barn som ett led i klinisk

---

<sup>10</sup> Ebba Sverne och Tor Sverne, Patientens rätt, 1997, s. 39.

diagnostik skiljer sig inte från andra kliniska undersökningar ur etisk synvinkel vad gäller det sjuka barnet.

- Om effektiv behandling saknas för en sjukdom bör ett barn inte genomgå presymtomatisk testning innan barnet själv kan ge ett informerat samtycke i takt med stigande ålder, mognad och utveckling.
- När det finns en medicinsk indikation bör ett barn ur etisk synvinkel kunna få genomgå presymtomatisk genetisk testning om diagnostiken bedöms ligga i barnets intresse, t.ex. om en mer effektiv behandling kan erbjudas när diagnosen ställs tidigt.

### 9.3.2 Internationella förhållanden och utländsk rätt

#### *Barnkonventionen*

År 1989 antog FN en konvention om barnets rättigheter. Barnkonventionen slår fast att barnets bästa alltid skall vara grundprincipen i alla situationer där barn är inblandade. Konventionsstaterna åtar sig att tillförsäkra barnet sådant skydd och sådan omvårdnad som behövs för dess välfärd, med hänsyn tagen till de rättigheter och skyldigheter som tillkommer dess föräldrar, vårdnadshavare eller andra personer som har lagligt ansvar för barnet, och skall för detta ändamål vidta alla lämpliga lagstiftnings- och administrativa åtgärder. När det gäller hälso- och sjukvård erkänner konventionsstaterna barnets rätt att åtnjuta bästa uppnåeliga hälsa och rätt till sjukvård och rehabilitering. Konventionsstaterna skall sträva efter att säkerställa att inget barn är berövat sin rätt att ha tillgång till sådan hälso- och sjukvård. Barn som är i stånd att bilda egna åsikter skall vidare tillförsäkras rätten att fritt uttrycka dessa i alla frågor som rör barnet, härvid skall barnets åsikter tillmätas betydelse i förhållande till barnets ålder och mognad.

#### *Konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin*

Konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin specificerar och vidareutvecklar i såväl detta som i andra hänseenden det skydd som följer av den grundläggande Europakonventionen. Som tidigare nämnts ställer bioetikkonventionen upp en allmän regel om att ingrepp inom hälso- och sjukvårdens område endast får företas efter det att den berörda personen har givit fritt och informerat

samtycke till ingreppet (artikel 5). Konventionen innehåller också utförliga bestämmelser till skydd för personer som inte själv har förmåga att lämna samtycke (artikel 6). Bestämmelserna redovisas i avsnitt 4.2.

#### *Reglering i andra länder*

Norges Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi (LOV 2004-12-05 nr 100) föreskriver att genetiska undersökningar som utförs för att ställa sjukdomsdiagnos får utföras på barn. Andra genetiska undersökningar av barn skall inte utföras på barn under 16 år om det inte är så att undersökningen kan påvisa förhållanden som med behandling kan förhindra eller minska skada hos barnet.

I förarbetena till den tidigare gällande bioteknologilagen (LOV 1994-12-05 nr 56) uttalades att det är etiskt försvarligt att utsätta en människa för en möjlig risk bara när den berörde är klar över risken och frivilligt ger sitt samtycke. När det gäller barn är det ofta så att man inte vet hur mycket barnet förstår. Det är också svårt att avgöra om ett barn ger efter för mer eller mindre medveten press från sin omgivning (Ot.prp. nr. 37 [1993–94] s. 56).

I den nya lag som trädde i kraft den 1 januari 2004 har tillägg införts som innebär att departementet i speciella fall kan meddela undantag från förbudet att utföra genetiska undersökningar på barn under 16 år trots att undersökningen inte kan leda till behandlingskonsekvenser för barnet. I propositionen (Ot.prp. nr.64 [2002–2003]) anges att skälet till att en sådan möjlighet föreslås är att det för en familj som redan upplevt att ett barn blivit sjukt och dött av ärftlig sjukdom kan vara en stor belastning att leva med ovissheten kring om andra barn kommer att drabbas av samma sjukdom.

I *Storbritannien* är den som fyllt 16 år behörig att själv lämna samtycke till vilken medicinsk behandling som helst. Barn under 16 år får själv lämna samtycke under förutsättning att de förstår innebörden av det som föreslås. The Human Genetic Commission, HGC, som är ett till regeringen rådgivande organ, behandlar frågan i sin rapport *Inside Information* som publicerades i maj 2002. HGC uttalar i rapporten att genetiska undersökningar kan skilja sig från andra typer av diagnostik eftersom de kan röja information som barnet senare kan uppleva som betungande. HGC nämner som exempel på detta undersökningar för sent debuterande sjukdomar. Information från sådana undersökningar kan få betydande

psykologiska konsekvenser och av det skälet avstår många vuxna, med risk för sådan sjukdom, från att testa sig. HGC menar att det är en viktig del av den personliga autonomin att ett barn skall få fatta beslutet själv när det har nått den mognad då det är kompetent för detta. HGC ställer sig därför bakom en rekommendation som tidigare lämnats av the Advisory Committee on Genetic Testing och som innebar att stor försiktighet skall iakttas när barn testas för sent debuterande sjukdomar. Vid alla genetiska undersökningar menar HGC att läkaren skall vara särskilt försiktig när det gäller att få barnet att förstå följderna av en undersökning. Generellt sett är samtycke från föräldrarna att föredra när den genetiska undersökningen är sådan att den kan få stora psykologiska effekter eller när den kan få allvarliga följder för andra personer eller för familjerelationerna.

I *Danmark* finns det ingen lagstiftning som tar direkt sikte på genetiska undersökningar av barn. Det finns en bestämmelse som ger ett barn rätt att lämna samtycke till medicinsk behandling från den dag patienten fyllt 15 år. En utredning som bl.a. utvärderat frågeställningar i samband med genetiska undersökningar av friska personer presenterade en slutrapport i oktober 2002. Enligt rapporten utförs inte presymtomatiska undersökningar av barn. Berörda läkare är av uppfattningen att barnets rätt att själv bestämma och rätt att inte veta går före föräldrarnas rätt att få veta. Diagnostiska undersökningar förekommer dock om barnet har symtom på en i familjen förekommande sjukdom, eller om man mot bakgrund av undersökningen kan erbjuda en behandling som skulle minska risken för att barnet blir sjukt. Utredningen föreslår inte några lagändringar i sin rapport.

### 9.3.3 Kommitténs överväganden och förslag

**Kommitténs förslag:** Det ankommer på Socialstyrelsen att (med stöd av i avsnitt 9.1.7 förordat bemyndigande) meddela bindande föreskrifter om genetiska undersökningar av barn inom hälso- och sjukvården som i sak motsvarar Socialstyrelsens nuvarande riktlinjer för sådana undersökningar. I den föreslagna lagen om genetisk integritet (jfr avsnitt 6.7) införs en regel av innebörd att begäran om en genetisk undersökning som inte är medicinskt motiverad inte med rättslig verkan får framställas av ställföreträdare för barnet.

*Barns integritet och autonomi*

En självklar utgångspunkt för kommittén är att all vård skall bygga på respekt för patientens självbestämmande och integritet.

Alla människor har samma anspråk på integritet och samma rätt att få respekt för den. Den fysiska integriteten innebär att ingrepp i eller undersökningar av en persons kropp principiellt sett förutsätter samtycke. Detta gäller även analyser av DNA eller RNA. Vidare har alla rätt att få sina åsikter och värderingar respekterade (psykisk integritet).<sup>11</sup>

Patientens självbestämmande (autonomi) är beroende av att han eller hon kan uttrycka sin vilja och åtminstone i viss utsträckning överblicka konsekvenserna av sitt beslut. För att patientens ställningstagande skall vara rättsligt giltigt krävs alltså att han eller hon har s.k. beslutskompetens. I vissa situationer kan även barn vara beslutskompetenta. Det är den individuella mognadsgraden och svårighetsgraden av det aktuella ställningstagandet som är avgörande.<sup>12</sup>

När det gäller genetiska undersökningar uppkommer ofta svårbedömda frågor. Om saken rör ett barn har vårdnadshavaren en principiell rätt och skyldighet att för barnets räkning göra de överväganden som behövs och att därvid värna barnets integritet. Vårdnadshavaren skall samtidigt avgöra om barnet skall tillerkännas ett visst mått av autonomi i frågan. Problemet både för vårdnadshavaren och för vårdgivaren är att i den enskilda situationen avgöra hur mycket autonomi barnet skall tillåtas att utöva, hur mycket stöd för sin autonomi barnet behöver och i vilken utsträckning vårdnadshavaren bör träffa ett självständigt avgörande för barnets räkning.<sup>13</sup>

Problemen i dessa avseenden är inte så stora när det gäller genetiska undersökningar av barn som visar symtom på sjukdom och som utförs för att ställa sjukdomsdiagnos. Visserligen måste man även i de sammanhangen hålla i minnet de väsentliga skillnaderna mellan genetisk information och annan hälso- och sjukvårdsinformation, men behandlingsintresset är här normalt så framträdande att några intressekonflikter sällan uppkommer. Den

---

<sup>11</sup> Göran Hermerén, Statens medicinsk-etiska råd, *Genetisk screening – om hälsa och ärftlig sjukdomsrisk*, 2002, s. 112.

<sup>12</sup> Elisabeth Rynning, *Rättsliga ramar för kommunikation och beslut i vården*, artikel intagen i Statens medicinsk-etiska råds skrift *Information och samtycke*, 1996, s. 32.

<sup>13</sup> Bischofberger, Dahlqvist och Elinder, *Barnets integritet. Etik i vårdens vardag*, 1991, s. 43 f.

genetiska information som kan bli tillgänglig i sådana sammanhang måste barnets vårdnadshavare ha en principiell rätt att få del av.

Kommittén vill dock i detta sammanhang påpeka att frågan om ett barn har symtom på en viss ärftlig sjukdom ofta avgörs med föräldrarnas beskrivningar av barnet som grund. Det är inte utslutet att föräldrar medvetet eller omedvetet felaktigt beskriver symtom på en sjukdom som de är oroliga för att barnet har eller kommer att få.

Undersökningar som görs för att erhålla information om framtida sjukdomsrisk, s.k. presymtomatisk och prediktiv diagnostik aktualiserar andra problem.

Undersökningen kan röja information som barnet senare kan uppleva som betungande. Kommittén har redan tidigare framhållit principen om varje människas rätt att inte veta allt om sina arvsanlag. När det gäller obotliga sjukdomar finns det många vuxna, med risk för sådan sjukdom, som väljer att avstå från att testa sig. En förälder kan inte vara säker på vilken hållning i denna fråga som barnet kommer att inta när det blir vuxet. Det kan vara svårt för en förälder som får kännedom om informationen att avstå från att föra den vidare till barnet.

I andra fall kan undersökningen ge information om anlag för en sjukdom som går att förebygga eller behandla. Tidig upptäckt kan i vissa fall vara av betydelse för att detta skall kunna ske på ett effektivt sätt. Men det finns också situationer då det är av begränsad betydelse om den förhöjda risken upptäcks när patienten är barn eller i tidiga vuxenlivet.

### *Åtgärder*

Socialstyrelsens riktlinjer behandlar de frågor som aktualiserats här. De innebär bl.a. att vårdnadshavarens uppfattning skall inhämtas och beaktas och att hänsyn till barnets synpunkter och önskemål skall tas utifrån barnets ålder, mognad och utveckling. Detta ger uttryck för kravet på samtycke, vårdnadshavarens ansvar och hänsyn till barnets växande autonomi.

Vidare skall det enligt riktlinjerna uppmärksammas att genetisk diagnostik kan ge kunskap om ärftlig sjukdom i släkten med betydelse för exempelvis syskon. Det slås fast att genetisk testning av ett sjukt barn som ett led i klinisk diagnostik inte skiljer sig från andra kliniska undersökningar ur etisk synvinkel vad gäller det

sjuka barnet. Det rekommenderas att om effektiv behandling saknas för en sjukdom bör ett barn inte genomgå presymtomatisk testning innan barnet själv kan ge ett informerat samtycke i takt med stigande ålder, mognad och utveckling. Slutligen sägs att när det finns en medicinsk indikation bör ett barn ur etisk synvinkel kunna få genomgå presymtomatisk genetisk testning om diagnostiken bedöms ligga i barnets intresse, t.ex. om en mer effektiv behandling kan erbjudas när diagnosen ställs tidigt.

Kommittén ställer sig bakom de nuvarande riktlinjerna men anser att de bör ha en bindande form. Av skäl som påpekats i tidigare avsnitt (avsnitt 9.1.7) är det även på detta område mest ändamålsenligt att Socialstyrelsen bemyndigas att meddela bindande föreskrifter.

Rättsligt sett kan möjligen en viss oklarhet anses föreligga i sådana fall då en vårdnadshavare begär en genetisk undersökning av barnet som inte är medicinskt motiverad, t.ex. för att ta reda på om barnet har en sjukdom för vilken det inte finns någon effektiv behandling. Det skulle kunna hävdas att vårdnadshavaren enligt gällande rätt är behörig att som ställföreträdare lämna ett samtycke för barnets räkning. Enligt kommitténs mening bör det för att osäkerhet på denna punkt skall undanröjas införas en regel i den föreslagna lagen om genetisk integritet av innebörd att samtycke till en genetisk undersökning som inte är medicinskt motiverad inte får lämnas av ställföreträdare. Det innebär att det måste vara barnet självt som samtycker, vilket i enlighet med vad som förut sagts förutsätter att barnet med hänsyn till ålder, mognad och utveckling kan lämna ett rättsligt giltigt samtycke. Detta hindrar naturligtvis inte att vårdnadshavaren kan lämna samtycke för barnets räkning till en presymtomatisk genetisk testning när diagnostiken från medicinsk synpunkt bedöms ligga i barnets intresse, t.ex. om en mer effektiv behandling kan erbjudas när diagnosen ställs tidigt.

De beslut som behöver fattas av vårdnadshavarna är som nämnts ännu svårare än de som skall fattas av en vuxen person som själv står inför en genetisk undersökning. Det blir därför särskilt viktigt att familjen får relevant information och stöd. Tillgången på genetiska vägledare spelar en viktig roll även i detta sammanhang.

## 9.4 Information till berörda släktingar

### 9.4.1 Bakgrund

Statens medicinsk-etiska råd har på uppdrag av regeringen övervägt om och i så fall under vilka former uppsökande verksamhet bör få bedrivas i samband med genetiska undersökningar. Rådet konstaterade i ett yttrande till Socialdepartementet år 1998 att man på grund av frågans komplexitet inte ansåg sig beredd att ta ställning. Rådet föreslog att en utredning gavs i uppdrag att behandla och lägga fram förslag om hur informationen till anhöriga i samband med genetiska undersökningar skall understödjas och avgränsas. (Rådets yttrande återges i sin helhet i bilaga 4 till detta betänkande.)

Enligt direktiven skall kommittén med utgångspunkt i nämnda yttrande överväga och lämna förslag till i vilken utsträckning och hur information till berörda släktingar bör ges i samband med genetiska undersökningar.

Genetisk information om en individ ger samtidigt genetisk information om andra individer. En konsekvens av en genetisk undersökning av en individ är att den automatiskt kan ge information om andra i familjen och slakten, dock med större osäkerhet ju avlägsnare släktskapet är.

Huvudregeln är i dag att indexpersonen (den person som först kontaktar läkare för undersökning) uppmanas att lämna information till övriga familjemedlemmar om att det föreligger en förhöjd risk för ärftlig sjukdom. Vill eller kan inte den testade göra detta vidarebefordras inte informationen.

Med det som något oegentligt kallas för uppsökande verksamhet brukar man i detta sammanhang mena att man från hälso- och sjukvårdens sida oberoende av den undersökta individens samtycke och eventuellt utan att röja dennas identitet tar kontakt med närstående släktingar med information om att det föreligger anlag för en ärftlig sjukdom i slakten och att en undersökning kan erbjudas för att andra inom familjen/slakten skall kunna få vetskap om de har samma anlag.



## 9.4.2 Gällande rätt

### *Sekretesslagen*

Personal inom den allmänna hälso- och sjukvården omfattas av sekretesslagens bestämmelser. Då sekretess föreligger är det förbjudet att röja uppgiften i fråga, vare sig det sker muntligen, genom utlämnande av handling eller på annat sätt (1 kap. 1 § sekretesslagen [1980:100], SekrL).

Enligt 7 kap. 1 § SekrL gäller sekretess inom hälso- och sjukvården för uppgift om enskilds hälsotillstånd och andra personliga förhållanden, om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon honom närstående lider men (skada, olägenhet). Detta är en sträng sekretessbestämmelse, som innebär presumtion för att uppgiften inte får lämnas ut. Sekretessen är dock inte absolut. Den menprövning som måste göras kan leda till att uppgifterna i det enskilda fallet kan lämnas ut. Vad som utgör men (skada, olägenhet) skall bedömas från den enskildes egen upplevelse. Den som gör menprövningen måste försöka föreställa sig vad patienten respektive de anhöriga skulle tycka om att uppgiften lämnas vidare. Normalt får utlämnande inte ske om det inte kan uteslutas att den enskilde skulle uppleva det som obehagligt och i osäkra fall kan det vara lämpligt att tillfråga den enskilde. Vid utlämnande av avidentifierade uppgifter, som inte kan hänföras till den enskilde, anses men (skada, olägenhet) inte uppkomma.

Sekretesskyddet gäller också i förhållande till patientens närstående. Uppgiftslämnande möjliggörs om man efter prövning kan konstatera att men inte uppkommer.

Sekretesskyddet består i 70 år (7 kap. 1 § fjärde stycket SekrL). Sekretessen gäller också efter patientens död, men skyddet blir mindre omfattande och menprövningen blir primärt inriktad på frågan om ett utlämnande kan skada den avlidnes eftermäle, leda till förtal eller vara till men för de närstående. Nära anhöriga brukar kunna få ta del av den avlidnas journal om inte särskilda skäl talar emot det.

Sekretess till skydd för enskild kan som regel efterges av honom eller henne själv (14 kap. 4 § första stycket SekrL). Vissa undantag finns, men normalt kan en uppgift om patientens hälsotillstånd lämnas ut om patienten själv går med på det.

I 7 kap. 1 § sista stycket SekrL anges också vissa fall där hälso- och sjukvårdssekretessen inte hindrar att uppgifter lämnas ut till

enskilda personer, enligt särskilt angivna föreskrifter i bl.a. smittskyddslagen (1988:1472).

I 1 kap. 5 § SekrL föreskrivs vidare att sekretess inte utgör hinder mot att uppgift lämnas ut om det är nödvändigt för att den utlämnande myndigheten skall kunna fullgöra sina uppgifter. Denna något vagt formulerade bestämmelse är enligt förarbetena avsedd att tillämpas restriktivt<sup>14</sup>, vilket innebär att sekretessen bara får brytas om uppgiftslämnandet är en nödvändig förutsättning för myndigheten att fullgöra ett visst åliggande, t.ex. åliggandet att genomföra en undersökning enligt lagen (1991:1137) om rättspsykiatrisk undersökning. I lag eller förordning kan föreskrivas uppgiftsskyldighet gentemot enskild person, även i andra fall än de som angivits i 7 kap. 1 § sista stycket SekrL. Ett exempel på detta utgör skyldigheten att informera närstående i de fall man inte kan lämna information till patienten (2 kap 2 § lagen [1998:531] om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område). Denna bestämmelse bryter dock inte sekretessen i de fall där patienten kan informeras och denne motsätter sig att informationen lämnas till närstående. För det fall att det inte går att lämna information till patienten och denne tidigare har gett uttryck för att de anhöriga bör hållas utanför, förutsätts i förarbetena till tidigare gällande lag att denna inställning respekteras.<sup>15</sup>

Ett långtgående undantag från sekretessen görs i generalklausulen i 14 kap. 3 § SekrL, till förmån för intressen som uppenbart har företräde framför de intressen som motiverat sekretessskyddet. Denna bestämmelse är emellertid inte tillämplig inom hälso- och sjukvårdsområdet.

I särskilda fall, där det föreligger synnerliga skäl, har regeringen möjlighet att besluta om dispens från sekretessen (14 kap. 8 § SekrL).

Undantagsvis kan det tänkas att sekretessen måste brytas i en nödsituation. Enligt 24 kap. 4 § brottsbalken gäller att otillåten gärning som någon begår i nöd – t.ex. när fara hotar liv eller hälsa – utgör ett brott endast om handlandet med hänsyn till farans beskaffenhet, den skada som åsamkas annan och omständigheterna i övrigt är oförsvarligt. Ett exempel som har refererats är att apotekspersonal kan bryta tystnadsplikten vid fara för liv eller hälsa p.g.a. felexpediering av recept eller fara för akut läkemedelsförgiftning eller självmord.

<sup>14</sup> Prop. 1979/80:2 Del A s. 465 jfr s. 494.

<sup>15</sup> Prop. 1978/79:220 s. 45.

Det finns också ett undantag från den stränga sekretessen i ett mycket speciellt fall, nämligen när det gäller omhändertagna journaler från den privata vården (7 kap. 1 § tredje stycket SekrL). Det särskilda undantaget avses endast komma till användning i fall där det finns ett mycket stort behov av en viss uppgift för vården och behandlingen. Så kan vara fallet t.ex. när uppgiften är av stor – eller rent av avgörande – betydelse för vården av den patient uppgiften avser, men denna inte kan samtycka till utlämnandet p.g.a. av medvetlöshet eller andra omständigheter. De få fall där bestämmelsen kan bli aktuell att tillämpa avser främst situationer då uppgiften behövs för vård eller behandling av den patient uppgiften rör. Lagtexten innehåller dock inte någon sådan begränsning av tillämpningsområdet. I förarbetena sägs helt kort att ”skälet härtill är att det kan komma i fråga att pröva om utlämnande bör ske för behandling av en annan person t.ex. när det gäller en ärftlig sjukdom”.<sup>16</sup> Uttalandet är försiktigt formulerat och följs inte upp i socialutskottets yttrande (SoU 1991/92:16). Eftersom lagstiftaren haft för avsikt att erbjuda ett strängare sekretesskydd för journalhandlingar från privat vård än vad som gäller för journalhandlingar från offentlig vård, torde det dock inte vara tänkbart att utlämnande av uppgifter rörande ärftlig sjukdom skulle medges mera generöst när uppgifterna kommer från omhändertagna privata journaler. Det förhållandet att utlämnandet i ett sådant speciellt fall enligt förarbetena eventuellt skulle kunna komma i fråga utan samtycke kan därför inte uppfattas så att utlämnande skulle kunna medges i strid med den enskildes vilja.

### *Smittskyddslagen*

Det kan finnas anledning att göra en jämförelse med smittskyddslagen (1988:1472), som innehåller bestämmelser om åtgärder till skydd mot att smittsamma sjukdomar sprids bland människorna. De smittsamma sjukdomarna indelas i samhällsfarliga sjukdomar och övriga smittsamma sjukdomar. De samhällsfarliga sjukdomarna och vissa av de övriga smittsamma sjukdomarna är anmälningspliktiga. Vilka sjukdomar som skall anmälas anges i bilaga till lagen.

Lagstiftningen vilar på principen att det aldrig kan vara den enskildes ensak att avgöra om han skall söka läkare när han lider av en allvarlig smittsam sjukdom. Det är ett samhällsintresse att dessa

---

<sup>16</sup> Jfr prop. 1991/92:104 s. 26.

sjukdomar bekämpas och att samhället, när det är nödvändigt, ingriper med tvångsåtgärder mot dem som utan medmänskliga hänsyn utsätter andra för risk för smitta. Smittspridning kan dock, med få undantag, förhindras med frivilliga åtgärder (prop. 1988/89:5 s. 26 f). De anmälningspliktiga sjukdomarna skall av den behandlande läkaren anmälas till landstingets smittskyddsläkare och till smittskyddsinstitutet. Anmälan om samhällsfarlig sjukdom och övriga anmälningspliktiga sjukdomar skall innehålla uppgifter om den smittades identitet, den sannolika smittkällan, de sannolika smittvägarna, förhållningsregler och vidtagna åtgärder. Smittskyddsläkaren behöver dessa uppgifter för att kunna följa upp smittkällor och spridningsvägar.

Den behandlande läkaren har det primära ansvaret för smittspårningen. Patienten och den behandlande läkaren anses ha goda förutsättningar att själva spåra smittvägarna och förmå kontakter till patienten att söka läkare. En smittbekämpning på detta sätt bygger på att patienten kan känna ett orubbat förtroende för den behandlande läkaren och lita på att de uppgifter han lämnar om sig själv och andra inte förs vidare till någon annan. Om läkaren kontaktar smittkällor för anamnes om undersökning får inte primärpatientens identitet uppges. Om en misstänkt smittkälla inte låter undersöka sig skall dock smittskyddsläkaren underrättas. På flera ställen understryks det stränga sekretesskydd som råder för uppgifter om patienter liksom angelägenheten att värna om patientens integritet (jfr prop. 1988/89:5 exempelvis s. 27 f, 67 f och s. 69 f).<sup>17</sup>

### 9.4.3 Nuvarande ordning i praktiken

I Statens medicinsk-etiska råds inledningsvis berörda yttrande finns bl.a. en redogörelse för rutinerna avseende information före och efter en genetisk undersökning. Vid det första förberedande samtalet presenteras enligt yttrandet riskerna för att sjukdomen skall uppkomma, testets tillförlitlighet och förutsäggelseförmåga samt vilka ställningstaganden resultatet kan komma att föranleda.

---

<sup>17</sup> Regeringen överlämnade i november 2003 propositionen Ny smittskyddslag m.m. (prop. 2003/04:30) till riksdagen. I propositionen föreslås att en ny smittskyddslag skall införas. Smittskyddslagen skall ges en klarare inriktning på smittskyddsåtgärder som riktar sig till människor. Det anges vidare att tyngdpunkten i smittskyddsarbetet bör ligga på det frivilliga förebyggande arbetet. Ansvaret för direkta smittskyddsåtgärder skall vila på smittskyddsläkarna och de behandlande läkarna. Möjligheterna till smittskyddsåtgärder som kan vara integritetskränkande begränsas till vissa s.k. allmänfarliga sjukdomar. Lagen föreslås träda i kraft den 1 juli 2004.

En del patienter avstår från att gå vidare till en genetisk undersökning efter denna information. För dem som går vidare upprättas ett släkträd där formerna för nedärvingen klargörs och muntlig och skriftlig information lämnas. Patienten får om möjligt betänketid innan undersökningen genomförs. För de sjukdomsanlag där det krävs kopplingsanalys uppstår behovet av att släktingar informeras i detta stadium eftersom deras medverkan krävs för att fastställa enskilda familjers markörer för misstänkta mutationer. Vid testning genom mutationsanalys räcker det med en individuell undersökning och frågan om att vidarebefordra information till släktingar kan uppskjutas till analysresultat föreligger.

Efter undersökningen får patienten, enligt rådets yttrande, information om resultatet och de konsekvenser den ställda diagnosen kan föra med sig. Information om vad undersökningsresultaten kan betyda för familj och andra släktingar lämnas på olika sätt. Vissa betonar att samtalet skall vara värdeneutralt och att paternalistisk påverkan skall undvikas. Läkaren överlämnar då helt ansvaret för vidareinformationen inom släkten till indexpersonen. I vissa fall överlämnas skriftlig information och/eller uppgift om en person inom berörd sjukvårdsverksamhet som släktingar kan kontakta. Dessa läkare menar att även om det ofta finns en hög medvetenhet om att det finns ärftliga sjukdomsanlag i familjen/släkten, talar man inte gärna om det. Det är därför viktigt att i första hand underbygga indexpersonens tilltro till sin förmåga att ta upp samtal med sina släktingar och därför är det angeläget att ett förtroendefullt samarbete mellan läkare och patient etableras från början. En del läkare menar att det ligger en risk i att sjukvården skulle ges en möjlighet att kontakta den undersökta patientens släktingar. Det skulle kunna skada förtroendet för sjukvården och få en kontra-produktiv verkan och leda till att färre vill undersöka sig.

Av rådets yttrande framgår att andra menar att läkaren måste kunna få vara mera aktiv i att övertyga indexpersonen om hur angeläget det är att informationen förs vidare. Det gäller framför allt för sjukdomar där botande eller lindrande åtgärder kan sättas in i form av täta kontroller, medicinering, profylaktiska operationer m.m. Det är för närvarande fallet i samband med bl.a. flera ärftliga cancersjukdomar, där liv och livskvalitet kan stå på spel om inte tidig behandling sätts in. För närvarande tror man att ca 5–10 procent av flera typer av cancersjukdomar uppkommer på grund av autosomt dominant nedärvda anlag. Indexpersonen har ofta någon nära släkting som avlidit och är medveten om att det kan finnas anlag

för sjukdom i familjen. När resultatet föreligger försöker läkaren göra klart för indexpersonen hur viktigt det är att informationen vidarebefordras till berörda nära släktingar (t.ex. föräldrar, barn, syskon). Ofta överlämnas någon form av skriftligt material som stöd för patientens samtal. Kvaliteten på detta material varierar. Ibland är det ett utdrag ur journalen, ibland är det ett mera omsorgsfullt utformat informationsmaterial och ibland medsänder läkaren ett brev som kan överlämnas till de närmast berörda släktingarna. Patienterna uppmanas också att ge de anhöriga besked om att de kan ta kontakt med mottagningen för ytterligare information.

Även i dessa sammanhang menar de läkare som rådet varit i kontakt med att det bästa är att patienten vidarebefordrar informationen till sina anhöriga. Det är viktigt att respekten för sekretessen upprätthålls, men när det gäller att rädda liv och man vet att information av olika skäl inte kommer att lämnas, kan det kännas angeläget att få ta kontakt direkt med de anhöriga med eller mot patientens samtycke.

#### 9.4.4 Internationella förhållanden och utländsk rätt

I artikel 10 i *Europarådets* konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin framhålls att alla har rätt att få sitt privatliv respekterat vad avser uppgifter om hälsan. Det föreskrivs vidare att envar har rätt att få reda på all information som samlats in om hans eller hennes hälsa. Enskilda personers önskan att inte bli informerade om detta skall dock iakttas. I särskilda fall får, i patientens intresse, utövandet av dessa rättigheter begränsas i lag. Bestämmelsernas närmare innebörd redovisas i avsnitt 4.2.

I *Norges* tidigare gällande lov om medisinsk bruk av bioteknologi (LOV 1994-08-05 nr 56) fanns ursprungligen ett förbud mot att till den undersöktes släktingar förmedla resultat från genetiska undersökningar. Genom en lagändring 2000 infördes emellertid bestämmelser kring vad som i lagen kallas uppsökande genetisk verksamhet. Den 1 januari 2004 trädde en ny bioteknologilag i kraft (LOV 2004-12-05 nr 100). Lagen föreskriver följande. När det är dokumenterat att en patient har anlag för eller lider av en ärftlig sjukdom bestämmer patienten själv om han eller hon vill informera berörda släktingar. Om patienten inte själv kan eller vill informera släktingarna, kan läkaren, under vissa i lagen angivna förutsättningar,

be om patientens samtycke till att informera dessa. De förutsättningar som måste vara uppfyllda är att dels att det är fråga om en sjukdom som godkänts av departementet, dels att

1. det gäller en sjukdom med väsentliga konsekvenser för den enskildes liv eller hälsa,
2. det finns en rimlig sannolikhet för att också släktingarna har det sjukdomsanlag som kan leda till sjukdom senare i livet,
3. det föreligger ett dokumenterat samband mellan anlaget och sjukdomsutvecklingen,
4. de genetiska undersökningsmetoderna som använts är säkra och
5. sjukdomen kan förebyggas eller behandlas.

Om patienten inte kan samtycka till att läkaren informerar berörda släktingar kan läkaren ändå göra detta under förutsättning att ovannämnda villkor är uppfyllda.

Tidigare gällde att läkare även kunde informera berörda släktingar mot patientens vilja under förutsättning att de nämnda villkoren var uppfyllda. Som skäl till att denna bestämmelse skulle tas bort angav Hälsodepartementet i ett Høringsnotat (november 2002) att det föreställde sig att det kommer att vara ovanligt att en patient inte vill samtycka till att släktingar informeras. När det händer ansåg man dock att patientens integritet och rätten att inte veta borde väga tyngst. Departementet ansåg slutligen att ett beslut att informera släktingar utan patientens samtycke bör fattas efter att ett tvärvetenskapligt team har diskuterat situationen.

I *Danmark* finns en bestämmelse i lov om patienters retsstilling (lov nr 482 af 1 juli 1998) som innebär att en patient kan kräva att hälsovårdspersonal inte vidarebefordrar upplysningar om patienten till andra personer. Tystnadsplikten kan dock åsidosättas om tillräckligt starka skäl, t.ex. av hänsyn till andra personer, på ett avgörande sätt talar för det. Om en genetisk undersökning visar att en patient bär på ett anlag för en sjukdom, som kan behandlas eller förebyggas, och om patienten inte vill informera släktingar som kan ha samma anlag så kan tystnadsplikten eventuellt åsidosättas. Denna bedömning görs bl.a. i en utredning som redovisades i oktober 2002 (Fremtidens bioteknologier – muligheter og risici av Genteknologiutvalget). Något vägledande avgörande i frågan sägs dock inte finnas. Om det däremot inte är möjligt att förebygga eller

mildra sjukdomen är det tveksamt om tystnadsplikten kan åsidosättas.

I utredningens rapport sägs vidare att om patienten givit sitt samtycke till att berörda släktingar informeras kan en läkare obedd ta kontakt med dessa under förutsättning att läkaren vid kontakterna uppträder omsorgsfullt och samvetsgrant. Läkaren skall dock respektera patientens rätt att inte veta. Det påpekas i rapporten att detta i praktiken kan vara svårt. Om en läkare obedd vänder sig till en person med en förfrågan om denne är intresserad av att få veta "något" om sin hälsa så måste detta "något" beskrivas på ett eller annat sätt. Härvid har personen redan fått en information som han eller hon inte kan undanbedja sig.

Det uppges i rapporten att Inrikes- och hälsodepartementet är av uppfattningen att det inte går att sätta upp precisa riktlinjer för när berörda släktingar skall sökas upp. I ett konkret fall har man emellertid uttalat att det finns vissa förhållanden som bör ingå i övervägandena. De uppräknade villkoren överensstämmer med de som uppställs i den norska lagen (se ovan punkterna 1–5).

Det påpekas i rapporten att även när det nu är så att en genetisk undersökning kan avslöja information om en patients släktingar så kan dessa självklart inte förhindra patienten från att genomgå undersökningen. En persons rätt att inte veta kan inte sträckas så långt.

I *Storbritannien* råder tystnadsplikt för genetisk information, liksom för annan medicinsk information. Tystnadsplikten är inte absolut utan kan brytas i syfte att skydda större intressen. Frågan om information till berörda släktingar behandlades i rapporten *Inside Information* från regeringens rådgivande organ, the Human Genetics Commission (HGC). HGC uttalade att man ansåg att under vissa omständigheter kan det vara försvarligt att informera berörda släktingar. Det skulle förutsätta att fördelen av att vidarebefordra informationen väger väsentligt tyngre än patientens vägran att samtycka till att information förs vidare. HGC ställde upp tre kriterier:

1. Det skall först ha gjorts ett försök att övertala patienten att samtycka.
2. Fördelen för riskpersonerna ska vara så beaktansvärd att den väger tyngre än den skada som drabbar patienten av att informationen förs vidare.



- Informationen skall så långt möjligt vara anonymiserad och begränsad till det som är absolut nödvändigt för att föra fram informationen om ökad risk.

#### 9.4.5 Attitydundersökningar

Gunilla Berglund och Karin Nordin på Institutionen för folkhälso- och vårdvetenskap, Uppsala universitet, har för kommitténs räkning gjort en genomgång av den publicerade empiriska forskning som finns med avseende på frågor kring information till släktingar.

I sin sammanfattning av det empiriska underlaget har forskarna angett följande.

Svenska genetiker ansåg i en studie att släktingar med risk bör få information efter testning av Huntingtons sjukdom.

Det saknas helt studier som belyser frågan vad släktingar vill veta.

En studie bland en grupp judiska kvinnor tog upp frågan om vem som skall förmedla genetisk information till anhöriga. De flesta ansåg att det var patienten som är skyldig att göra detta. 22 procent ansåg att läkaren kunde göra det mot patientens vilja om det fanns förebyggande åtgärder eller bot. I andra studier utgick man från att genetikern är informatören.

Flera studier visade på att skillnaden mellan genetikers syn på olika omständigheters (såsom botbar/icke botbar sjukdom, prevention/icke prevention) betydelse för i vilka fall tystnadsplikten kunde frångås var liten. Viktigare för beslutet att delge släktingar var om detta sker med den undersöktes medgivande eller utan detta och om berörda släktingar efterfrågar informationen eller inte.

De genomgångna studierna visade att det fanns skillnader i uppfattning mellan olika professionella grupper om när genetikern/läkaren skall informera de anhöriga. De grupper som var "närmast" den genetiska rådgivningen (genetiker, genetiska rådgivare) var mer restriktiva än andra läkare och höll i högre grad på tystnadsplikten. Det fanns även kulturella skillnader mellan genetiker i olika länder. Berörda släktingar var mera benägna än de professionella att släppa på tystnadsplikten. Allmänhetens syn gick inte att sammanfatta på grund av resultat i olika riktningar, selektivt urval med mera.

En studie visade att släktingar med risk är de som skall få informationen i första hand. De flesta genetiker ansåg att det bland dessa är mera angeläget att informera barn (över 18 år) än syskon.

Det är dock mera angeläget att informera dessa båda grupper än make/maka utan risk.

Sammanfattningsvis, har forskarna uttalat, kan det sägas att hur man ska hantera informationen till berörda släktingar inte är så väl undersökt. I Sverige finns få empiriska studier genomförda för att studera problemområdena.

#### 9.4.6 Statens medicinsk-etiska råds yttrande i frågan

Som redan nämnts har Statens medicinsk-etiska råd övervägt om, och i så fall i vilka former, uppsökande verksamhet bör få bedrivas i samband med genetiska undersökningar.

Rådet identifierade i sitt yttrande (se bilaga 4) några olika handlingsalternativ och påpekade samtidigt att alternativen kan vara mer eller mindre renodlade samt att kombinationer av flera möjligheter är tänkbara. Alternativen angavs vara:

1. Sjukvården lämnar avgörandet och uppgiften att sprida information om testningen (tillförlitlighet etc.) före testningen, och om testresultatet efter testningen, till indexpersonen.
2. Sjukvården överlämnar åt indexpersonen uppgiften att uppmana de släktingar som eventuellt är intresserade av att göra motsvarande test att själva kontakta sjukvården för ytterligare upplysningar.
3. Sjukvården informerar anhöriga till indexpersonen antingen före eller efter testet.
4. Sjukvården ställer som villkor för utredning och testning att indexpersonen först går tillbaka och informerar berörda släktingar om vad han/hon tänker göra, vilken kunskap testningen kan ge och uppmanar indexpersonen att återkomma när alla berörda informerats och om ingen av dessa har haft några invändningar.

Statens medicinsk-etiska råd ansåg sig emellertid inte vara berett att på förevarande kunskapsunderlag avge ett ställningstagande till de etiska frågorna. Rådet föreslog därför att en utredning skulle få till uppgift att behandla och lägga fram förslag om hur information till anhöriga i samband med genetiska undersökningar skall understödjas och avgränsas.

#### 9.4.7 Kommitténs överväganden

**Kommitténs bedömning:** Hälso- och sjukvårdspersonal får underrätta berörda släktingar om resultatet av en genetisk undersökning endast om den undersökte samtycker härtill. Det föreslås således inte någon ändring av gällande sekretessbestämmelser.

Frågan om släktingarna *bör* underrättas om resultatet av undersökningen samt om det i så fall skall ankomma på den undersökte själv att svara för att sådan information vidarebefordras till släktingarna eller om denna uppgift efter den undersöktes samtycke skall ombesörjas av sjukvården får bedömas efter omständigheterna i det särskilda fallet.

Som Statens medicinsk-etiska råd har framhållit i sitt yttrande hänger de etiska problemen i samband med testning för genetisk sjukdomar i första hand samman med kraven på autonomi och integritet och konflikter inom autonomiprincipens område, eftersom indexpersonens autonomi kan stå mot autonomi hos andra inom familjen/slakten. Frågan aktualiserar också konflikter mellan dessa krav och andra legitima krav. Rådet har i sitt yttrande ingående belyst dessa etiska aspekter och kommittén ställer sig för sin del bakom rådets överväganden.

Kommittén utgår ifrån att den enskilde, i vart fall gentemot det allmänna, skall ha en principiell rätt att inte behöva ta del av genetisk information om sig själv. Denna princip kommer bl.a. till uttryck i Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin på så sätt att det där uttalas att enskilda personers önskan om att inte få reda på information om sin hälsa skall följas (artikel 10). Det är en annan sak att denna rätt inte är ovillkorlig och att det kan finnas situationer då den får vika till förmån för andra intressen.

Europarådets konvention riktar sig till det allmänna och går inte närmare in på frågan om den enskildes förhållande till andra enskilda personer. Någon skyldighet för den enskilde att ta del av information som lämnas honom av andra enskilda personer kan naturligtvis aldrig föreligga, men å andra sidan kan informationen lämnas på ett sådant sätt att det inte finns möjlighet att undgå att ta del av den. Från det allmänna sida kan sådant uppgiftslämnande knappast förbjudas, och detta krävs inte heller i konventionen. Däremot torde det inte vara förenligt med grunderna för konventionen om man från samhällets sida aktivt uppmanar en person som

har varit föremål för undersökning att vidarebefordra genetisk information till sina släktingar oberoende av om de vill ta del av informationen eller inte.

En utgångspunkt för kommitténs överväganden är vidare att sekretesslagen i dag lägger hinder i vägen för hälso- och sjukvårdspersonal att informera släktingar utan den undersökte patientens samtycke.

### *Handlingsalternativ*

Det första av de handlingsalternativ som Statens medicinsk-etiska råd skisserade går ut på att sjukvården överlämnar åt indexpersonen att dels avgöra om information skall vidarebefordras, dels vara den som sprider information om testningen (tillförlitlighet etc.) före testningen, och om testresultatet efter testningen.

Denna ordning har den grundläggande fördelen att den utgår från vedertagna principer om den enskildes självbestämmanderätt i förhållande till sjukvården. Kommittén ser emellertid också vissa problem med denna ordning. Den som bär hela ansvaret är den som själv står inför en undersökning eller just fått ett resultat av en genetisk undersökning. Många som står inför att undersöka sig kan säkert uppleva det som opåkallat att söka upp släktingar och informera dem om vad man avser att göra. I flera fall kommer det dessutom att visa sig att undersökningen inte har någon betydelse för släktingarna. Efter undersökningen kan den undersökte ha fullt upp med att hantera sin egen reaktion på beskedet. Detta kan göra att det blir särskilt svårt för den undersökte att informera andra och därvid även ta hänsyn till att vissa kanske inte vill veta. Av även andra skäl kan det dessutom befaras att den information som den undersökte vidarebefordrar inte är helt korrekt eller blir svår att förstå på ett korrekt sätt. Detta kan leda till att informerade släktingar missförstår sin egen risk för sjukdom. Alternativet kommer även att leda till att släktingar i vissa fall inte får någon information. Inte för att den undersökte vill visa hänsyn mot den som inte vill veta något utan på grund av att kontakten mellan släktingarna är dålig på grund av konflikter eller annat.

Kommittén gör bedömningen att det är ganska sannolikt att ett alternativ där sjukvården överlämnar åt den undersökte att vidarebefordra information kommer att medföra att de vidtalade släktingarna får till viss del felaktig uppfattning om risken för

sjukdom. Risken för detta kan dock minskas om hälso- och sjukvården utarbetar generella informationsbroschyrer samt läkaren i det individuella fallet förser den undersökte med skriftlig information som kan överlämnas till berörda släktingar. Den undersöktes börda minskas också på detta sätt. Släktingarna kan vidare få en möjlighet att vända sig till kliniken och få kompletterande information.

En positiv konsekvens med detta första alternativ är att berörda släktingar skyddas från vad som kan uppfattas som oönskade erbjudanden från hälso- och sjukvården. I förarbetena till lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar uttalades att det av flera skäl kan vara svårt att tacka nej till en undersökning som man blir erbjuden och kallas till. Det sades vidare att undersökningen kan leda till att en person som själv inte tagit något initiativ utan kallats till undersökningen får besked om anlag för en sjukdom som han kanske inte alls haft anledning att fundera över tidigare. Om sjukdomen kan förebyggas eller om det finns bot för den har undersökningen fört något gott med sig. Om undersökningen däremot skulle ge besked om någon sjukdom som inte bryter ut förrän långt senare i livet, eller som inte går att bota eller lindra skulle det i många fall ställa sig helt annorlunda. Kommittén anser att motsvarande resonemang kan anföras i frågan om information till släktingar. En skillnad kan dock i vissa fall förekomma eftersom personer i en släkt med ärftlig sjukdom i många fall funderat över sjukdomen tidigare.

En negativ konsekvens kan bli att släktingar som skulle vilja veta inte blir informerade. Sannolikt kommer detta att inträffa i vissa situationer. Dessa släktingar kan sedan komma i kontakt med sjukvården i samband med egen sjukdom och det kan då framgå för dem att sjukvården har suttit inne med information som hade kunnat vara av betydelse för dem. Deras förtroende för sjukvården kan skadas allvarligt.

Det andra alternativ som ställdes upp av Statens medicinsk-etiska råd var att sjukvården överlämnar åt indexpersonen uppgiften att uppmana de släktingar som eventuellt är intresserade av att göra motsvarande test att själva kontakta sjukvården för ytterligare upplysningar. En fördel med detta alternativ är, som rådet också påpekat, att informationen blir medicinskt korrekt och lika för alla berörda. Det torde också i flera fall innebära en lättnad för den undersökte att inte behöva tala om resultatet med olika släktingar. Släktingarna får emellertid knappast något underlag för sitt beslut

att själv kontakta eller inte kontakta sjukvården. För att få reda på vad det gäller blir man hänvisad till sjukvården. I praktiken torde den undersökta bli ställd inför en rad frågor från flera släktingar och alternativet skiljer sig då inte så mycket från det föregående. Eventuellt endast på det sättet att den undersökta inte är lika förberedd för en diskussion inom släkten. Alternativet synes innebära en starkare påtryckning från sjukvården om att släktingar skall informeras och eventuellt även undersöka sig. Släktingarnas rätt att slippa få oroande information kan bli svår att ta hänsyn till. En annan svårighet som uppkommer med detta alternativ är att sjukvården får ett ansvar för vilka släktingar som bör få information. Risken med en felbedömning kan variera från det ena fallet till det andra.

Rådets tredje alternativ är att sjukvården informerar anhöriga till indexpersonen antingen före eller efter testet. Konsekvenserna av att släktingar blir informerade före testet är att fler får information om förhållanden som de kanske inte alls haft anledning att fundera över. I vissa fall kommer den sedermera företagna undersökningen av indexpersonen att visa att denne inte bär på sjukdomsanlaget. Tagna kontakter och given information har då varit onödiga. En fördel kan sägas vara att släktingarna före det första testet inte har lika stor anledning att känna oro och att deras möjligheter att avstå från information om testresultatet är större. De kan i förväg säga att de inte är intresserade av att få reda på mera om indexpersonens testresultat och eventuella konsekvenser av detta. De måste å andra sidan leva med vetskapen att andra kan komma att sitta inne med information om deras egen risk för sjukdom.

Kommittén bedömer att sannolikheten är stor för att många släktingar med detta handlingsalternativ informeras i onödan. En genetisk undersökning leder ju inte alltid till att ett ärftligt anlag kan identifieras. Om informerade släktingar sedan kan nås med ett lugnande besked är skadan kanske inte så stor men denna nackdel går inte helt att bortse ifrån.

Om släktingarna i stället informeras efter den genetiska undersökningen kan informationsspridningen begränsas. Man har då att ta ställning till konsekvenserna av att det är sjukvårdspersonalen som informerar. Detta skulle de kunna göra antingen med den undersöktes samtycke eller eventuellt utan. Alternativet då personal informerar med den undersöktes samtycke får i stort sett samma konsekvenser som antytts ovan; informationen blir medicinskt korrekt men släktingen kan uppleva sig påtvingad information som

denne helst hade velat leva utan. Sjukvården tar dessutom på sig ett ansvar avseende vilka som skall informeras. Om informationen dessutom förs vidare utan den undersöktes samtycke görs ett intrång i dennes personliga integritet. Med en sådan ordning riskerar man att människors förtroende för sjukvården minskar och vissa kanske hellre avstår från att genomgå undersökningen om de får veta att resultatet kan komma att spridas mot deras vilja. Fördelen med alternativet är naturligtvis att det kan bli möjligt att förhindra eller lindra sjukdom.

Rådets fjärde handlingsalternativ är att sjukvården ställer som villkor för utredning och testning att indexpersonen först går tillbaka och informerar berörda släktingar om vad han/hon tänker göra, vilken kunskap testningen kan ge och uppmanar indexpersonen att återkomma när alla berörda informerats och om ingen har haft några invändningar.

En persons möjligheter att genomgå en genetisk undersökning skulle i så fall göras beroende av släktingarnas inställning. Indexpersonens självbestämmande skulle inskränkas på ett sätt som inte förekommer i något annat sammanhang. Gränsdragningen avseende vilka släktingar som skall kontaktas blir särskilt betydelsefull och i vissa fall avgörande för om någon undersökning skall få göras. Man kan inte heller bortse ifrån att det för vissa personer kan vara i det närmaste omöjligt att lokalisera släktingar som man inte har någon kontakt med. Det man vinner med detta alternativ är att släktingarnas integritet och autonomi respekteras. Den genetiska undersökningen ger ju i sig information även om dem. Alternativet ter sig dock föga realistiskt. Att låta släkten ha så stort inflytande över en persons möjligheter att söka sjukvård för egen räkning kan inte accepteras.

För egen del konstaterar kommittén att de nu i all korthet anförda synpunkterna visar att vissa nackdelar kan vara förenade med vart och ett av de berörda alternativen vid en kompromisslös tillämpning. Läkarens handlande måste därför anpassas efter omständigheterna, varvid inte bara anlagets genomslagskraft, undersökningens tillförlitlighet samt sjukdomens svårhetsgrad och behandlingsbarhet är av betydelse utan också patientens inställning och förutsättningar. Detta kan ge upphov till svåra överväganden för den ansvarige läkaren, men dessa skiljer sig inte på något avgörande sätt från de många andra vanskliga bedömningsfrågor som löpande uppkommer i verksamheten.

Ofta löser sig dock erfarenhetsmässigt den aktuella frågan på ett naturligt sätt redan därför att en kontakt med släktingar kan vara nödvändig för genomförande av en sådan s.k. kopplingsanalys som i en hel del fall föregår en genetisk undersökning när denna är betingad av påvisade symtom. Härigenom får läkaren en naturlig kontakt med de berörda släktingarna, som kan fullföljas i den mån undersökningsresultatet gör det motiverat. Att läkaren före dessa kontakter måste vara lyhörd för indexpersonens uppfattning om lämpligheten av att kontakt med släktingarna etableras är enligt kommitténs uppfattning självfallet.

Även frågan om den undersökte själv skall svara för att information vidarebefordras till släktingarna eller om det skall ankomma på sjukvården att med hans eller hennes samtycke vidarebefordra informationen måste som kommittén ser saken vara att bedöma med utgångspunkt i omständigheterna i det särskilda fallet. Vid denna bedömning måste man nämligen också väga in den undersöktes egen uppfattning och hans eller hennes förmåga att själv vidarebefordra informationen. I den mån släktingarna blir informerade måste de givetvis ha möjlighet att vända sig till sjukvården för att få kompletterande information om de så önskar, och informationen måste också ske med beaktande av och respekt för de berörda personernas inställning till att ta emot information av aktuellt slag.

Om den undersökte har informerats om betydelsen av att viss information vidarebefordras är det, enligt den erfarenhet som finns representerad inom kommittén, sällsynt att han eller hon ställer sig avvisande till att släktingarna informeras i sådana fall då detta är angeläget. Fall av det slaget förekommer emellertid och i så fall måste enligt kommitténs mening denna inställning ovillkorligen respekteras. Det dilemma som uppkommer i sådana fall skulle, om man så vill, kunna beskrivas som en konflikt mellan konsekvensetiska och pliktetiska utgångspunkter (se avsnitt 5.1 i det föregående). För konsekvensetiker kan det sålunda ligga nära till hands att anse att det skulle vara etiskt godtagbart att vidarebefordra information oberoende av den undersöktes samtycke, om detta skulle få positiva effekter.

Även om man skulle begränsa förutsättningarna för uppgiftslämnande oberoende av den enskildes samtycke till fall av exempelvis de slag som anges i den norska lagen och som berörs i rådets yttrande, kommer man emellertid inte ifrån att man därigenom skulle genombryta en grundläggande och viktig princip med



tämligen ovissa konsekvenser som följd. Risken att förtroendet för sjukvården skulle kunna äventyras är så påtaglig att övervägande skäl enligt kommitténs mening talar emot en sådan urholkning av patientsekretessen. Kommittén kan alltså inte ställa sig bakom tanken på att överge den grundläggande principen om patientsekretess i fall av det slag som nu diskuteras. Kommittén vill dock inte utesluta att frågan kan komma i ett annat läge i framtiden i händelse av en utveckling som innebär att man generellt kan erbjuda framgångsrika behandlingar av de sjukdomar som aktualiseras.

## 9.5 Fosterdiagnostik

### 9.5.1 Bakgrund

#### *Allmänt*

Termen fosterdiagnostik används allmänt som sammanfattande benämning för medicinska undersökningar av en gravid kvinna och det foster hon bär på. Det innefattar då undersökningar av skilda slag och med skilda syften.

Undersökningen kan ha rent obstetriska ändamål (obstetrik = förlossningskonst). Den är då inriktad på graviditeten och den kommande förlossningen. Den kan också vara inriktad på fostrets status. Till en del överlappar dessa undersökningsinriktningar varandra; fostrets status kan vara av obstetrisk betydelse. Till betydande del är de undersökningar som numera görs eller kan göras på fostret dock helt fristående från det obstetriska ändamålen. Det gäller exempelvis de vanligt förekommande undersökningar som tar sikte på anlag för Downs syndrom. Till en början torde de undersökningsresultat som enbart var av betydelse för fostrets status dock ha varit att betrakta som bifynd till obstetriskt inriktade undersökningar. Den rent fosterinriktade diagnostiken har sedan fått ett allt större utrymme.

Den diagnostik som inte har obstetriska ändamål görs alltså för att få information om fostrets status med sikte på sjukdomar, sjukdomsanlag och missbildningar. I Socialstyrelsens allmänna råd används termen missbildningsdiagnostik. Syftet med en sådan diagnostik är i praktiken att ge de blivande föräldrarna vissa upplysningar om sannolikheten för att deras barn kommer att bli "normalt" eller i något hänseende avvikande. Föräldrarna kan använda resultatet av analysen som underlag för att ta ställning till

om graviditeten skall avbrytas. Resultaten kan i princip även utgöra underlag för behandling under graviditeten. Ibland kan resultaten även leda till val av förlossningsmetod och för att förbereda behandling av ett sjukt barn efter förlossningen.

### *Ultraljudsundersökning*

Ultraljudsundersökning går till så att en s.k. ultraljudsgivare förs över kvinnans buk. Den fungerar ungefär som ett ekolod; ljudsignalerna ger upphov till en avbildning av fostret som kan beskådas och undersökas på en bildskärm. Ultraljudsundersökningen är smärtfri och medför inga kända risker för kvinnan eller fostret.

Undersökningen erbjuds i princip alla gravida kvinnor i Sverige för att fastställa hur långt graviditeten fortskridit, moderkakans läge och om det finns fler än ett foster, dvs. för obstetriska ändamål. Den utförs vanligen efter 16:e graviditetsveckan.

Ultraljudsundersökning erbjuds samtidigt för att upptäcka och diagnostisera eventuella missbildningar hos fostret. Långtifrån alla missbildningar kan emellertid upptäckas med ultraljud. Tillförlitligheten varierar beroende på vilken skada eller missbildning det gäller.

Ultraljudsundersökningen kan därutöver ge en indikation på att ytterligare undersökningsmetoder behöver användas. Det gäller vid Downs syndrom. Genom att studera utseendet på fostrets nacke, s.k. nackuppkläring, kan man få en sådan indikation. Frånvaron av en sådan indikation kan omvänt tydas som tecken på att någon kromosomrubning inte finns, vilket i föreningen med andra analysresultat kan ge säkrare information, se nedan.

Ultraljudsundersökning ger normalt men inte alltid information om fostrets kön, dvs. detta syns på bilden.

### *Provtagning*

Fostret kan undersökas genom provtagning. Det kan ske i form av fostervattenprov, moderkaksprov och blodprov.

Fostervattenprov tas i graviditetsvecka 14–15. Med ledning av ultraljud förs en tunn nål genom moderns bukvägg in i fostersäcken där fostret ligger. Från det omgivande fostervattnet tas ett

prov, som sedan kan göras till föremål för analyser av olika slag. Fostervattnet innehåller levande celler från fostret. Dessa kan tas tillvara och odlas, t.ex. för kromosomanalys. Celler från fostret användes till analyserna. Provtagningen erbjuds i första hand gravida kvinnor över 35 år därför att det i den gruppen finns en ökad risk att fostret har vissa kromosomförändringar. Provtagningen beräknas förorsaka missfall vid cirka en halv till en procent av ingreppen. Motsvarande prov kan tas från moderkakan. Det sker i graviditetsvecka 10–11.

I huvudsak är dessa undersökningar inriktade på att upptäcka kromosomförändringar, som t.ex. Downs syndrom. För monogent nedärvda sjukdomar används riktade molekyलगenetiska eller biokemiska metoder. Molekyलगenetiska undersökningar utförs med fördel på prov från moderkakan. Vanligen utförs analyserna endast i familjer som redan är drabbade av denna typ av sjukdom genom att kvinnan tidigare fött ett skadat barn.

Nya, snabbare molekyलगenetiska metoder för kromosombestämning av utvalda kromosomavvikelse finns nu tillgängliga. Analysen tar då ett dygn istället för de 14 dagar eller mer som konventionell teknik kräver.

Även vanliga blodprov kan användas. Vid varje graviditet läcker en liten mängd fosterblod över i moderns blodomlopp. Fosterceller därifrån kan isoleras och användas för analys. Forskningsresultat talar för att 60 procent av foster med Downs syndrom kan upptäckas på detta sätt. Metoden är emellertid ännu inte i kliniskt bruk beroende på att det är svårt att anrika fostrets celler, vilket är en förutsättning för analysen. Om metoden går att utveckla så att den blir tillförlitlig och kostnadseffektiv är ännu osäkert.

Alla dessa metoder ger möjlighet att utföra genetiska undersökningar av fostret. Det innebär att allt eftersom utvecklingen fortskrider kommer mer information om fostret att bli tillgänglig.

#### *Alternativa undersökningsmetoder*

Eftersom fostervattenprov och moderkaksprov inte är riskfria och dessutom resurskrävande är det angeläget att finna andra metoder för att eftersöka risken för att ett foster är skadat. Det synes kunna ske genom att olika metoder kombineras.

Utifrån resultatet av analys av serummarkörer i blodet hos den gravida kvinnan och ultraljusundersökning av fostret, kan en

värdering av risken för att det väntade barnet har Downs syndrom göras. Kvinnor med ökad risk kan därefter erbjudas att göra ett fostervattensprov med en sedvanlig kromosomanalys. Kvinnor med mindre risk kan rekommenderas att inte undergå något sådant prov. Riskbedömningen bygger alltså på ett antal sammanvägda faktorer: moderns ålder, mätvärden av markörer i moders blod och ultraljudsbilden (nackupplarning). Denna form av analys utförs i Sverige men inte rutinmässigt.

Med nuvarande förfarande där moderns ålder utgör den enda riskindikatorn upptäcks drygt 30 procent av fostren med Downs syndrom. Utländska studier har visat att en kombination av analys av serummarkörer i moderns blod vid två tillfällen under graviditeten i kombination med ultraljudsundersökning kan öka andelen diagnostiserade foster till drygt 90 procent.

Utvärdering av ultraljudsmetoden (nackupplarning) använd för sig pågår i Sverige. Det bedöms att enbart med denna metod kan drygt 60 procent av alla foster med Downs syndrom upptäckas. Kommittén återkommer i det följande till dessa alternativa metoder.

#### *Den nuvarande fosterdiagnostiken i siffror*

I Sverige erbjuds alla gravida kvinnor ultraljudsundersökning. 97 procent genomgår den. I genomsnitt görs drygt två undersökningar per gravid kvinna. Fosteranatomin granskas i fyra av fem fall.

Rutinundersökningen görs i graviditetsvecka 16–20. I 0,7 procent av fallen görs iakttagelser som leder till att läkare tillfrågas. Cirka 0,5 procent av alla undersökningar leder till att en missbildning konstateras. Försöksverksamhet med tidigare ultraljudsundersökningar pågår.

Enligt en uppskattning upptäcks ”färre än hälften” av alla allvarliga missbildningar genom de rutinmässiga ultraljudsundersökningarna.<sup>18</sup>

Invasiv fosterdiagnostik – fostervattenprov m.m. – erbjuds i Sverige gravida kvinnor som är 35 år eller äldre. Även andra indikationer kan som framgått föranleda prov av detta slag (t.ex. då vissa anlag finns i släkten). Det görs cirka 8 000 sådana ingrepp om året.

Enligt ett antagande avbryts cirka 350 graviditeter sammantaget varje år på grund av att en allvarlig fosterskada har diagnostiserats.

---

<sup>18</sup> Tidig fosterdiagnostik. Konsensusuttalande, Vetenskapsrådet 2001, s. 10.

Siffran utgör 3–4 promille av det totala antalet födslar under ett år och en procent av alla legala aborter.<sup>19</sup>

Den totala samhällsekonomiska merkostnaden för de rutinmässiga ultraljudsundersökningarna har tidigare beräknats till mellan 6 och 16 miljoner kronor per år. Det finns samtidigt studier som tyder på att rutinmässiga ultraljudsundersökningar leder till vinster i form av sänkta förlossnings- och vårdkostnader i samband med graviditeten.<sup>20</sup>

De cirka 8 000 fostervattens- eller moderkaksprov som utförs årligen beräknas genomsnittligen kosta ungefär 6 000 kronor per prov.

I Vetenskapsrådets konsensusuttalande (se vidare nedan) framhålls att det inte är etiskt acceptabelt att göra kalkyler som inbegriper en värdering av eventuella framtida vårdkostnader för människor med handikapp eller sjukdom av olika slag (dvs. att ställa kostnader för fosterdiagnostik som kan förväntas leda till abort mot de vårdkostnader som skulle uppkomma om de beräknade aborterna inte kommer till stånd).

### 9.5.2 Frågornas tidigare behandling och gällande rätt

#### *Betänkande av Utredningen om det ofödda barnet*

Utredningen om det ofödda barnet avgav år 1989 sitt slutbetänkande *Den gravida kvinnan och fostret – två individer* (SOU 1989:51). Det behandlade bl.a. fosterdiagnostik.

En huvudlinje i utredningens överväganden var skillnaden mellan å ena sidan fosterinriktad och å andra sidan abortinriktad fosterdiagnostik. Bakom detta låg i sin tur en distinktion mellan generella och selektiva aborter.

Enligt denna distinktion görs en generell abort därför att kvinnan över huvud taget inte, i vart fall inte för tillfället, önskar föda barn. En selektiv abort görs därför att kvinnan inte vill fullfölja graviditeten med just det foster hon bär på, beroende på något hon fått veta om detta.

Skillnaden mellan generell och selektiv abort ligger alltså helt i det skäl kvinnan har för att göra abort (ett skäl som för övrigt inte

<sup>19</sup> Alla uppgifter har hämtats från Vetenskapsrådets konsensusuttalande, s. 7 f. Enligt Socialstyrelsens statistik var det totala antalet födslar per år under nittioalet cirka 100 000 i genomsnitt och det totala antalet legala aborter 30–35 000 per år.

<sup>20</sup> SBU-rapporten, s. 15. (Rapporten är från år 1998.)

behöver vara synligt för omgivningen). I förhållande till generell abort innefattar selektiv abort etiska konflikter som mer allmänt har med människosyn att göra. Man är helt enkelt rädd för att kvinnor/föräldrar skall välja bort vissa foster till förmån för andra och för vart en utveckling av det slaget skulle kunna leda.

Utredningens syn på fosterdiagnostik kan sägas ha varit präglad av en sådan rädsla och en därmed följande strävan att begränsa selektiva aborter. Den benämnde fosterdiagnostik som kan användas för selektiv abort abortinriktad, till skillnad från den fosterinriktade, som har fostrets välbefinnande till föremål. Vid sina överväganden därvidlag anförde utredningen ett antal nackdelar och betänkligheter i samband med fosterdiagnostik. Det ledde till följande slutsatser (a.a. s. 94).

Vi anser med hänvisning till det sagda att fosterdiagnostik inte bör släppas helt fri utan bör omgärdas av någon form av restriktioner. Vi anser också att fosterdiagnostiken endast bör få användas antingen i syfte att kontrollera graviditetens förlopp (ultraljudsundersökning) eller för att utröna om fostret lider av någon allvarlig skada eller sjukdom. En slutsats av detta är fosterdiagnostik inte bör få användas i syfte att ta reda på barnets kön. Härmed avses givetvis inte fall då fastställande av barnets kön är medicinskt motiverat som t.ex. vid blödarsjuka.

Som antyds i det citerade stycket tenderade utredningen att sätta likhetstecken mellan fosterinriktad fosterdiagnostik (med syfte att bestämma graviditetens längd och fostrets utveckling) och ultraljudsundersökning. Detta kritiserades under remissbehandlingen såsom felaktigt; ultraljudsundersökningar kunde enligt kritiken i många fall betraktas som lika abortinriktade som t.ex. fostervattenprov. Även i övrigt kritiserades den för utredningen grundläggande distinktionen mellan abortinriktad och fosterinriktad diagnostik. I den proposition, som sedermera lades fram i ämnet (se vidare nedan), redovisades att minst hälften av de fosterskador som leder till abort efter 18:e graviditetsveckan upptäcktes efter ultraljudsundersökning. Av detta drogs slutsatsen att utredningens uppdelning hade svagt verklighetsunderlag.

*Regeringens proposition om fosterdiagnostik och abort samt Riksdagens riktlinjer*

Vid mitten av nittioalet var ultraljudsundersökningar allmänt tillgängliga för alla gravida kvinnor. Annan fosterdiagnostik erbjöds inom tre huvudgrupper:

1. Kvinnor som på grund av högre ålder riskerade att föda barn med kromosomavvikelser.
2. Då risk för diagnostiserbar, svår, icke behandlingsbar ärftlig sjukdom etc. fanns.
3. Övriga fall av ökad risk för missbildning, framför allt kvinnor som tidigare fött missbildade barn.

I regeringens proposition om fosterdiagnostik (prop. 1994/95:142) redovisades de allmänna bestämmelser som inom hälso- och sjukvården gäller för vilka undersökningar som skall göras och vad slags behandling som skall erbjudas. Detta sammanfattades:

Gällande lagbestämmelser ger alltså uttryck för dels att en läkare är skyldig att inom möjligheternas gräns göra de undersökningar som den vårdsökandes tillstånd kräver, dels att patienten har rätt att få information om sitt hälsotillstånd och om planerad behandling.

I propositionen togs förhållandet mellan fosterdiagnostik och screening upp. Screeningundersökningar angavs ha delvis andra syften och kräva andra ställningstaganden än enskilda undersökningar. Det hette vidare:

En avgörande skillnad mellan en screeningundersökning och en annan undersökning av en enskild individ är att personen blir kallad till screeningundersökningen eller tillhör en viss grupp där samtliga erbjuds undersökningen. När det gäller screeningundersökningar kan det finnas risk att förutsättningarna för kvinnans självbestämmande urholkas. Det kan vara svårt att tacka nej till en undersökning som man erbjuds eller kallas till.

Förutom vikten av valfrihet för kvinnan framhölls risken för att undersökningarna skapar obefogad oro:

Det finns risk för att rutinmässig fosterdiagnostik skulle göra mer skada än nytta genom att utsätta de blivande föräldrarna för onödig oro. Vi anser därför att screeningundersökning vid fosterdiagnostik i princip bör undvikas.

Det fanns enligt vad som anfördes i propositionen inte skäl att särskilt reglera vare sig frågan om kvinnans beslutanderätt eller läkarens ansvar i fråga om fosterdiagnostik. De allmänna bestämmelserna var tillräckliga. Regeringen fortsatte:

Hur svårt ställningstagandet till fosterdiagnostik än är finns det ingen annan än kvinnan själv som är bättre lämpad att fatta beslutet. Att det är kvinnan själv som i samråd med läkaren bör besluta överensstämmer med bestämmelserna i hälso- och sjukvårdslagen. Det stämmer också väl med synsättet i abortlagen som ger kvinnan rätt att fram till en viss tidpunkt själv besluta om hon vill göra abort eller inte. Vi anser att samma tilltro bör kunna sättas till kvinnans förmåga att avgöra om hon skall genomgå fosterdiagnostik.

Enligt vår mening måste ställningstaganden till fosterdiagnostik ta sin utgångspunkt i en människosyn där människor förväntas klara av att fatta svåra beslut. Den kvinna som genomgår fosterdiagnostik önskar sig vanligen barn. Ett ställningstagande till att avbryta graviditeten är ett stort och svårt beslut. Det har framförts farhågor för att fosterdiagnostik skulle kunna leda till ett samhälle där svåra handikapp inte accepteras. Enligt vår mening finns det inget som säger att en syn på kvinnor och män som kompetenta att fatta svåra beslut skulle leda till en sådan utveckling.

Vi anser därför att kvinnan själv skall avgöra om hon skall genomgå fosterdiagnostik. Någon annan begränsning än den som framgår av läkarens nyss nämnda uppgift bör inte göras.

Med hänvisningen till läkarens uppgift åsyftades alltså den uppgift läkaren allmänt sett har som medicinskt ansvarig. Mot den angivna bakgrunden föreslogs följande riktlinjer.

Alla gravida kvinnor skall erbjudas information om fosterdiagnostik. Gravida kvinnor som är yngre än 35 år eller som inte tillhör någon riskgrupp bör erbjudas en allmän, översiktlig information. Gravida kvinnor som är 35 år och äldre samt kvinnor som tidigare fött barn med funktionsstörning eller som är bärare av anlag för någon svår ärftlig sjukdom bör erbjudas en mer ingående information och vägledning om fosterdiagnostik samt också erbjudas genetisk rådgivning.

Informationen skall innehålla uppgifter om vilka möjligheter fosterdiagnostiken erbjuder, på vilka villkor undersökningarna är tillgängliga samt vilka begränsningar och risker som är förknippade med dessa.

Kvinnan skall, efter att ha fått information, själv – i samråd med läkaren – bestämma om hon skall genomgå fosterdiagnostik.

Alla gravida kvinnor skall erbjudas information om ultraljudsundersökning.

I de fall risk för fosterskada konstaterats skall kvinnan erbjudas information och stöd. Den gravida kvinnan bör utan särskild begäran få all information om fostrets hälsotillstånd som kommer fram vid fosterdiagnostisk undersökning – även sådan information som inte



eftersökts av läkaren. Uppgift om fostret som inte rör dess hälsotillstånd, exempelvis kön, bör dock endast lämnas ut om kvinnan särskilt begär det.

Screeningundersökning skall i princip undvikas i samband med fosterdiagnostik.

Riksdagen ställde sig bakom vad regeringen uttalat och antog därmed riktlinjerna (se 1994/95:SoU18).

#### *Socialstyrelsens allmänna råd*

I propositionen förutsattes att Socialstyrelsen skulle utforma allmänna råd i enlighet med riktlinjerna. Sådana råd har utfärdats år 1997 (SOSFS 1997:20). Riktlinjerna sammanfattas i de allmänna råden på följande sätt.

Riktlinjerna innebär att alla kvinnor skall erbjudas information om fosterdiagnostik inklusive ultraljudsundersökning. Om det finns en ökad risk för fosterskada, som kan upptäckas genom fosterdiagnostik, bör kvinnan erbjudas en mer ingående information. Riktlinjerna fokuserar både på vårdgivarens ansvar enligt hälso- och sjukvårdslagen (1982:763), HSL, och personalens ansvar enligt lagen (1993:953) om åligganden för personal inom hälso- och sjukvården, den s.k. åliggandelagen.

I de allmänna råden utvecklas vilken information som skall erbjudas till gravida kvinnor som inte har ökad risk för fosterskada.

Gravida kvinnor som inte har ökad risk för fosterskada bör erbjudas en allmän översiktlig information. Informationen bör erbjudas både kvinnan och mannen via mödrahälsovården. Utöver muntlig information bör även skriftlig information ges. Informationen lämnas i början av graviditeten av barnmorska och läkare. Om kvinnan önskar ytterligare information, bör hon ha möjlighet att rådgöra med läkare som har särskild kunskap om fosterdiagnostik. Den allmänna informationen bör omfatta en beskrivning av ultraljudsundersökning samt en översiktlig information om övrig fosterdiagnostik. Informationen bör utformas i samarbete mellan ansvariga läkare för mödrahälsovård, ultraljudsdiagnostik, provtagning för fosterdiagnostik och klinisk genetik.

#### *Fosterdiagnostik med ultraljud*

Information om ultraljudsundersökningen bör beskriva den undersökning för beräkning av graviditetslängd och diagnos av flerbörd som rutinmässigt erbjuds före graviditetsvecka 20. Bedömningen av fostrets anatomi i samband med denna undersökning görs i varierande omfattning, varför informationen får anpassas till rutinerna vid aktuell

ultraljudsenhet. Det bör framgå att avvikelser hos fostret kan upptäckas eller misstänkas även om undersökningen inte utförs i det syftet, liksom att undersökningen inte kan garantera att alla eventuella avvikelser hos fostret upptäcks. Det bör också framgå att könsbestämning inte görs vid undersökningen. Kvinnans samtycke till eller beslut att avstå från undersökningen dokumenteras i journalen.

#### *Amniocentes m.m.*

Den allmänna informationen bör dessutom på ett översiktligt sätt beskriva övriga undersökningar vid fosterdiagnostik. Det gäller bl.a. amniocentes (fostervattenprov) och chorionvillibiopsi med kromosomanalys av fosterceller och bestämning av AFP (alfafetoprotein), missbildningsinriktat ultraljud och de möjligheter som finns att spåra svåra ärftliga sjukdomar. Vid informationen bör betonas att dessa undersökningar normalt endast utförs om en ökad risk föreligger att fostret har en skada som kan upptäckas med fosterdiagnostik. Kvinnan bör kunna få skriftlig information om risken för kromosomavvikelse hos fostret vid olika åldrar hos modern.

I de allmänna råden anges att kvinnor som tillhör vissa riskgrupper skall erbjudas ytterligare information.

Gravida kvinnor kan på grund av ålder eller andra riskfaktorer ha ökad risk att föda barn med kromosomavvikelse. Likaså kan kvinnor som tidigare fött barn med ärftlig funktionsstörning eller som är bärare av anlag för en svår ärftlig sjukdom ha en ökad risk för fosterskada. Riskfaktorer för sådan sjukdom kan upptäckas genom fosterdiagnostik.

Kvinnor som hör till dessa riskgrupper bör därför erbjudas en mer ingående information med individuell riskavvägning inför ställningstagandet att genomgå eller avstå från fosterdiagnostik. Ärftliga förhållanden i familjen bör särskilt beaktas. Ärftliga sjukdomar innebär ofta en ökad risk för fosterskador och nyare molekylärgenetiska metoder har ökat möjligheterna att genom fosterdiagnostik diagnostisera sådana allvarliga sjukdomar.

Informationen bör ges av läkare som är väl insatt i fosterdiagnostik och bör innehålla information om den eller de metoder för fosterdiagnostik som är tillämpliga med utgångspunkt från vilken riskgrupp kvinnan tillhör. Vid behov bör föräldrarna få vägledning av klinisk genetiker.

För att ge information om fosterdiagnostik krävs stor lyhördhet. Det krävs också kunskap om den aktuella skadan eller sjukdomen och vilka framtida konsekvenser denna kan få för barnet och för familjen. Förutom klinisk genetiker bör medverkan av övriga personalkategorier såsom barnläkare, kurator och psykolog övervägas. Vid konstaterad eller misstänkt fosterskada är föräldrarnas behov av kvalificerat stöd stort. De enheter som utför fosterdiagnostik, såväl ultraljud som övrig diagnostik, bör ha rutiner och beredskap för ett sådant omhändertagande.

I de allmänna råden framhålls att kvinnan alltid skall informeras om sin rätt att avstå från fosterdiagnostik. Att informationen uppfattas skall kontrolleras och dokumenteras, dvs. införas i journalen. Ställningstagandet skall således vara individuellt och informerat. Rutinmässig screeningundersökning bör undvikas i samband med fosterdiagnostik, heter det vidare.

De allmänna råden behandlar slutligen frågor som information om bifynd och de metoder som används för fosterdiagnostik vid ökad risk för fosterskada.

*En utvärdering från Statens beredning för utvärdering av medicinsk teknik*

Statens beredning för utvärdering av medicinsk teknik (SBU) gav år 1998 ut rapporten *Rutinmässig ultraljudsundersökning under graviditet*. Rapporten utmynnade i bl.a. följande slutsatser.<sup>21</sup>

- Det finns idag inga vetenskapliga belägg för att rutinmässiga ultraljudsundersökningar medför en biologisk risk för vare sig moder eller foster.
- Det har inte visats, att rutinmässig ultraljudsundersökning under graviditet leder till minskad perinatal dödlighet eller minskad sjuklighet bland nyfödda barn.
- Ultraljudsundersökning under graviditet påverkar handläggningen av graviditeten och planeringen inför förlossningen positivt bland annat genom att den bättre och tidigare än andra metoder kan påvisa om det finns fler än ett foster, kan bestämma moderkakens läge och kan fastställa en säker graviditetstid. Det senare leder bland annat till att färre förlossningar sätts igång på grund av överburenhet.
- Rutinmässig ultraljudsundersökning under graviditeten leder till att fler missbildade foster kan upptäckas.
- Fosterdiagnostik i samband med rutinmässig ultraljudsundersökning är i Sverige, i motsats till förhållandet i nästan alla europeiska länder, inte en uttalad del av syftet med denna undersökning. Det vetenskapliga underlaget talar för att fosterdiagnostik bör vara en rutinmässigt erbjuden del av screeningsverksamheten. De etiska, organisatoriska och utbildningsmässiga konsekvenserna i sammanhanget bör då utredas.
- Rutinmässig ultraljudsundersökning är frivillig men uppfattas idag av många som en obligatorisk del av mödravården. Informationen till de blivande föräldrarna om undersökningens konsekvenser och om möjligheten att avstå från undersökningen bör förbättras särskilt när fosteranatomin kartläggs. /---/

---

<sup>21</sup> SBU-rapporten, s. 15 f.

*”Konsensusuttalande” från Vetenskapsrådet*

Vetenskapsrådet har hösten 2001 publicerat ett ”konsensusuttalande” om fosterdiagnostik. Det innehåller aktuella faktauppgifter kring fosterdiagnostik och redovisar ställningstaganden som gjorts vid en av Landstingsförbundet, Socialstyrelsen och Vetenskapsrådet anordnad konsensuskonferens. Det angivna syftet var att presentera en gemensam syn på hur fosterdiagnostiken skall användas i Sverige. Uttalandet avslutas med ett ställningstagande till frågan om vilken fosterdiagnostik som generellt bör erbjudas i Sverige.

Enligt ställningstagandet skall fosterdiagnostik uppfattas som ett erbjudande, efter det att alla gravida fått del av översiktlig information, till de kvinnor/par som önskar undersökning. Fosterdiagnostik skall dock inte utföras som allmän screening. Undersökningar bör göras tidigt i graviditeten. Vid ett första besök på mödravårdscentralen skall alla kvinnor/par erbjudas muntlig och skriftlig information om de undersökningsmetoder som finns. Efter samtalet skall tre möjligheter föreligga:

1. Kvinnan/paret avböjer utredning. Ultraljudsundersökning för fastställande av graviditetslängd, och om det finns mer än ett foster, utan att fosteranatomin undersöks, skall likväl erbjudas. Kvinnan skall ha rätt att i förväg ange att hon inte önskar viss information.
2. Kvinnan/paret erbjuds ultraljudsundersökning av normalt slag, dvs. för de under föregående punkt nämnda ändamålen men inklusive undersökning av fosteranatomin. Särskild information om risken för att fosteravvikelse påträffas skall ges, varvid kvinnan/paret har en möjlighet att avstå från undersökningen.
3. Om ökad risk för fosterskada föreligger eller om kvinnan/paret har önskemål om det erbjuds information om avancerad ultraljudsundersökning och invasiv fosterdiagnostik. Informationen bör ges av läkare eller utbildad genetisk vägledare.

*Informationsfrihet och sekretess*

Enligt 2 kap. 1 § regeringsformen är den enskilde gentemot det allmänna tillförsäkrad informationsfrihet: frihet att inhämta och mottaga upplysningar samt att i övrigt ta del av andras yttranden. Friheten är inte absolut. Den kan begränsas under förutsättning att

vissa villkor i grundlagen är uppfyllda. Bl.a. gäller att begränsningen skall ske för att tillgodose ett ändamål som är godtagbart i ett demokratiskt samhälle och aldrig får gå utöver vad som är nödvändigt med hänsyn till det ändamål som föranleder den. Begränsningen måste ha stöd i lag och förutsätter därmed beslut i riksdagen. Grundlagen anger även de intressen som får åberopas till stöd för en begränsning: rikets säkerhet, folkförsörjningen, allmän ordning och säkerhet, enskilds anseende, privatlivets helgd samt förebyggande och beivrande av brott. Därutöver finns en möjlighet att åberopa särskilda skäl.

Informationsfriheten ger inte upphov till någon prestations-skyldighet från det allmännas sida och grundar således inte i sig någon plikt för hälso- och sjukvården att lämna ut uppgifter. Den grundläggande tanken bakom informationsfriheten är emellertid av betydelse även när man överväger förutsättningarna för den enskilde att inhämta information om den egna hälsan, inklusive medicinska förhållanden beträffande den egna graviditeten.

Principerna i sekretesslagen rörande möjligheten att begränsa den enskildes rätt att ta del av allmänna handlingar bygger på ett motsvarande synsätt. Endast under mycket särpräglade omständigheter tillåter sekretesslagen att hälso- och sjukvården undanhåller den enskilde information om honom eller henne själv. Det gäller enligt 7 kap. 3 § sekretesslagen om det med hänsyn till vården eller behandlingen är av synnerlig vikt att en uppgift inte lämnas ut till patienten. Undantaget avser således situationer då det från vård-synpunkt bedöms att viss information med hänsyn till patientens eget bästa bör undanhållas.

Den grundlagfästa rätten att ta del av allmänna handlingar grundar inte någon plikt för det allmänna att lämna ut information som finns i annan form än som handlingar. Det skulle dock inte stå i god överensstämmelse med den princip som ligger till grund för regleringen att undanhålla en kvinna information om förhållanden rörande den egna graviditeten och fostret. Detta skulle inte heller stå i överensstämmelse med den principiella skyldigheten att ge upplysningar och hjälp till enskilda som åvilar alla myndigheter enligt 4 § förvaltningslagen (1986:223). Vad som nu har sagts betyder inte att man inom hälso- och sjukvården är skyldig att lämna ut all sådan information utan begäran (det skulle ju bl.a. innebära att en patient som ber om att inte få veta skulle berövas denna möjlighet). Detta har den praktiska betydelsen, att en läkare kan välja att inte upplysa patienten om viss information som

framkommit vid en undersökning men inte utan alldeles speciella skäl bör undanhålla denna information om den direkt efterfrågas. Ett typexempel kan gälla uppgift om kön i samband med en ultraljudsundersökning. Den som ansvarar för undersökningen kan låta bli att upplysa om detta, men om uppgiften efterfrågas bör den lämnas ut.

### 9.5.3 Internationella förhållanden och utländsk rätt

*Europarådets ministerkommitté* gav 1990 ut riktlinjer för fosterdiagnostik (Recommendation No [90] 13 of the committee of ministers to member states on prenatal genetic screening, prenatal genetic diagnosis and associated genetic counselling). I riktlinjerna sägs att vägledning skall ske före och efter undersökningen. Undersökningar bör enbart utföras i syfte att identifiera allvarliga hälsorisker för det ofödda barnet. Vidare krävs ett fritt och informerat samtycke från den berörde. Undersökningarna bör enbart utföras av läkare och det laborativa arbetet skall utföras vid ett kvalificerat och av statlig myndighet godkänt laboratorium.

Norges nya biotekniklag (LOV 2004-12-05 nr 100: Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m.) har inte trätt i kraft i de delar som avser fosterdiagnostik. För fosterdiagnostiken gäller således fortfarande den tidigare bioteknologilagen (LOV 1994-08-05 nr 56: Lov om medisinsk bruk av bioteknologi). Fosterdiagnostik definieras i lagen som undersökning av foster eller gravid kvinna för att påvisa eller utesluta genetisk sjukdom eller utvecklingsavvikelse hos fostret, samt ultraljudsundersökning av gravid kvinna. Institutioner som skall utföra fosterdiagnostik måste ha tillstånd från, och skall rapportera till Sosial- og helsedirektoratet. Nya typer av undersökningar och nya undersökningsmetoder måste också godkännas. Lagen innehåller vidare bestämmelser om vägledning och information. Lagen reglerar inte på vilka indikationer som fosterdiagnostik skall erbjudas den gravida. Det finns emellertid riktlinjer från Helsedirektoratet. Enligt dessa kan fosterdiagnostik erbjudas i följande situationer. Om föräldrarna tidigare fått barn med kromosomal sjukdom, neuralrörsdefekt, medfödd ämnesomsättningssjukdom eller allvarlig X-bunden recessiv sjukdom, om det föreligger hög risk för att kvinnan är bärare av en allvarlig X-bunden recessiv sjukdom, om föräldrarna är bärare av en kromosomanomali och därmed har hög risk för att få barn med

allvarlig utvecklingsstörning eller om föräldrarna har klart förhöjd risk för att få barn med kromosomal sjukdom på grund av kvinnans ålder. Helsedepartementet kompletterade dessa riktlinjer 2001 i en skrift där det framgår att fosterdiagnostik kan erbjudas om en ultraljudsundersökning har visat tecken på kromosomavvikelse hos fostret. Det framgår vidare att i speciella fall kan kvinnor eller par som är i en svår livssituation och som anser att de inte kan klara den extra belastning som ett funktionshindrat barn kan medföra, kan erbjudas fosterdiagnostik. Den nya bioteknologilagen innehåller bestämmelser om fosterdiagnostik. Dessa bestämmelser har emellertid inte trätt i kraft ännu. I dessa bestämmelser vidgas definitionen av fosterdiagnostik till att även avse undersökning av fetala celler, foster eller en gravid i syfte att få information om fostrets genetiska egenskaper eller för att påvisa eller utesluta sjukdom eller utvecklingsavvikelse. De allmänna ultraljudsundersökningarna skall inte anses som fosterdiagnostik. I den nya lagen finns vidare en utförligare bestämmelse om information och samtycke. Anledningen till att de nya bestämmelserna om fosterdiagnostik inte trätt i kraft är att man först skall utarbeta närmare riktlinjer för ultraljudsundersökningar och fosterdiagnostik.

År 1981 utgav Sundhedsstyrelsen i *Danmark* riktlinjer för fosterdiagnostik (Meddelelse till læger, jordemødre och sygehuse om forebyggende undersøgelser for kromosomsygdomme m.v. hos fostre, Med nr 84 af 21/04/1981). Riktlinjerna behandlar indikationer för fosterdiagnostik och organisationen av verksamheten. Enligt riktlinjerna bör information om möjligheten att få fosterdiagnostik utförd för att upptäcka kromosomavvikelse ges till kvinnan i följande fall. Om kvinnan fyllt 35 år eller mannen fyllt 50 år eller om de tidigare har fött barn med kromosomal sjukdom. I följande fall bör kvinnan hänvisas till genetisk vägledning vid ett genetiskt centrum med hänsyn till eventuell fosterdiagnostik. Om en kromosomavvikelse konstaterats hos kvinnan eller mannen eller hos någon av deras syskonbarn, om det tidigare förekommit tre eller flera aborter eller om någon av föräldrarna tidigare fått ett barn som varit missbildat, förståndshandikappat eller på annat sätt sjukt alternativt varit dödfött och man inte funnit någon förklaring till detta. Vidare bör enligt riktlinjerna alla kvinnor som tidigare har fött ett barn med medfödd ärftlig ämnesomsättningsjukdom erbjudas genetisk vägledning. När det gäller andra sjukdomar än kromosomala och ämnesomsättningsjukdomar som kan upptäckas genom fosterdiagnostik (exempelvis neuralrörsdefekter, anencefali

med flera sjukdomar) gäller att kvinnor som tidigare fött ett barn med sådan sjukdom eller med flera missbildningar bör erbjudas vägledning och eventuellt undersökning. Detsamma skall gälla om sådan sjukdom är konstaterad hos någon av föräldrarna, deras syskon eller syskonbarn.

År 2000 tillsatte Sundhedsstyrelsen en arbetsgrupp med uppdrag att utarbeta en rapport som kunde utgöra grund för en revision av gällande riktlinjer. Arbetsgruppen avlämnade sin rapport i mars 2003 (Fosterdiagnostik og risikovurdering). I rapporten föreslogs en väsentlig förändring av det nuvarande systemet genom att det i framtiden skall vara den enskilda kvinnans informerade val som skall vara styrande för om fosterdiagnostik skall utföras eller inte. När det gäller 35-årsgränsen uttalas att det inte finns någon biologisk grund för att fastställa en särskild åldersgräns och att ålderskriteriet har ett begränsat värde vid en riskvärdering. Det föreslås därför att ålderskriteriet ersätts med ett blodprov och/eller ultraljudsundersökning (nackupplärning) som är mera säkra metoder.

Sundhedsstyrelsen har i ett meddelande den 10 oktober 2003 aviserat att nya riktlinjer kommer att ges ut. Av meddelandet framgår att Sundhedsstyrelsen förordar att ålderskriteriet ersätts i enlighet med arbetsgruppens rapport, de gravidas rätt till information och självbestämmande betonas.

I *Frankrike* finns en lag om donation och användning av människokroppen, assisterad befruktning och prenatal diagnostik (lag nr. 96-654) som innehåller detaljerade kriterier för fosterdiagnostik. Bland annat uppställs krav på genetisk vägledning.<sup>22</sup>

I *Tyskland* regleras fosterdiagnostiken genom lagen om skydd för embryon från år 1990 (Embryonenschutzgesetz). Riktlinjer har getts ut av den tyska föreningen för humangenetik (Deutsche Gesellschaft für Humangenetik) och yrkesföreningen för medicinsk genetik (Berufsverband Medizinische Genetik).<sup>23</sup>

---

<sup>22</sup> Uppgiften hämtad från norska propositionen Ot.prp. nr. 64 (2002-2003).

<sup>23</sup> Se föregående not.



#### 9.5.4 Kommitténs överväganden och förslag

**Kommitténs förslag:** Riksdagen har antagit riktlinjer beträffande den fosterdiagnostiska verksamheten. Riktlinjerna anger bl.a. att information skall erbjudas och att vissa grupper skall erbjudas mer ingående information. Informationen skall innehålla uppgifter om vilka möjligheter fosterdiagnostiken erbjuder, på vilka villkor undersökningarna är tillgängliga samt vilka begränsningar och risker som är förknippade med dessa. Det finns visserligen utrymme för vissa justeringar i riksdagens riktlinjer, men de beskriver den huvudinriktning verksamheten bör ha. Det finns vid en samlad bedömning inte skäl att formulera nya allmänna riktlinjer.

Den ökade kunskapen om genernas betydelse gör det emellertid möjligt att genomföra genetisk fosterdiagnostik i ökad utsträckning. Kommittén anser att information om mer specifika undersökningsändamål i första hand skall förmedlas till de riskgrupper där det finns särskilda skäl att överväga undersökningen i fråga.

Socialstyrelsen föreslås få bemyndigande att meddela föreskrifter om genetisk fosterdiagnostik.

Kommittén diskuterar en rad etiska frågor av betydelse på området och föreslår att en löpande diskussion sker inom Statens medicinsk-etiska råd.

Kommittén anser att Socialstyrelsen bör särskilt bevaka utvecklingen av alternativa metoder för att eftersöka risken för Downs syndrom.

Kommittén ser fördelar med en ordning där informationen angående fosterdiagnostik struktureras så att den lämnas vid två olika tillfällen och anser att en försöksverksamhet med sådan inriktning är angelägen.

#### *Allmänt*

Fosterdiagnostik har bedrivits sedan sextioalet. Utvecklingen därefter har betecknats som explosiv och fosterdiagnostiken har fått en omfattning som ingen hade kunnat förutse (prop. 1994/95:142 s. 8). Man kan därvid inte bortse från att det i grunden innebär ett betydande etiskt dilemma att en verksamhet som ursprungligen syftade till att underlätta den kommande förlossningen i praktiken också har kommit att bli ett instrument för att avslöja skador och

missbildningar som kan leda till att den undersökta kvinnan bestämmer sig för abort.

Det är mot denna bakgrund som man får se de tidigare strävandena att skilja ut fosterdiagnostik som syftar till att ge underlag för ett beslut från kvinnans sida om att eventuellt avbryta graviditeten, s.k. abortinriktad diagnostik. Kvar blev då den fosterinriktade diagnostiken. Som Utredningen om det ofödda barnet såg saken sammanföll den fosterinriktade diagnostiken med den som utfördes med hjälp av ultraljud. Som framgått av redogörelsen ovan tillbakavisades såväl premissen, att ultraljudsundersökningar skulle vara detsamma som fosterinriktad diagnostik, som själva distinktionen mellan abort- och fosterinriktad diagnostik.

Lika angelägen som den grundläggande fosterdiagnostiken är från medicinsk synpunkt, lika stora betänkligheter kan man känna inför en utveckling där tekniken skulle kunna användas för att skilja ut önskvärda foster från icke önskvärda. En tydlig gräns mellan det ena och det andra låter sig emellertid knappast uppställas, vare sig i den medicinska eller den rättsliga verkligheten. Det går inte att utföra en full "fosterinriktad" undersökning utan att samtidigt upptäcka sådant som kan aktualisera ett abortbeslut. Det går heller inte, enligt kommitténs mening, att rättsligt begränsa kvinnans rätt att, om hon så önskar, få reda på alla undersökningsfynd. Det kan slutligen inte heller vara aktuellt att begränsa den nuvarande aborträtten med hänvisning till att abortbeslutet är motiverat av fynd som gjorts i samband med fosterdiagnostik. Rätten till fri abort fram till och med den 18:e graviditetsveckan innebär att kvinnan fram till dess kan låta utföra abort oavsett vilket skäl hon har för sitt beslut och det torde inte finnas någon godtagbar grund för att därvid begränsa hennes rätt att skaffa den medicinska information hon anser sig behöva som underlag.

#### *Fosterdiagnostikens omfattning*

Den fosterdiagnostiska verksamheten bedrivs i första hand genom ultraljudsundersökningar. Det egentliga ändamålet med dessa undersökningar är att ge vägledning inför den fortsatta graviditeten och kommande förlossningen (obstetriska ändamål).

Metoden som sådan ger dock inte möjlighet att avgränsa undersökningsfynden till den information som eftersöks. Den bild som undersökningen frambringar ger i varierande grad – delvis beroende

av kompetens hos den som utför den – mer eller mindre automatiskt information även om fostrets anatomi. Det innebär att om man anser att ultraljudsundersökning av obstetriska skäl är angelägen och skall genomföras, så kommer även information av annat slag att kunna komma fram. Denna information kan i sin tur inte undanhållas den undersökta kvinnan om hon efterfrågar den. Det följer av den rättsliga regleringen och någon ändring av denna reglering är enligt kommitténs mening inte önskvärd.

Fosterdiagnostik i form av ultraljudsundersökning erbjuds i Sverige sedan länge rutinmässigt och den innefattar numera i allmänhet också undersökning av fostrets anatomi. Det är enligt kommitténs mening olyckligt att dessa bägge undersökningsändamål inte på ett tydligare sätt hållits isär. Utvecklingen har inneburit att även andra former av undersökningar av fostret kunnat ses som en del av fosterdiagnostiken som helhet. Alltefter som forskningen frambringar mer förfinade undersöknings- och analysmetoder riskerar dessa att komma att ingå i vad som uppfattas som ”normal fosterdiagnostik”, varvid verksamheten kommer allt längre från det ursprungliga, obstetriska, syftet. I stället riskerar fokus att förflyttas till fostrets hälsa och kanske även egenskaper. En sådan utveckling är enligt kommitténs mening icke önskvärd.

Mot den bakgrunden kan man ställa frågan om det är befogat från allmän synpunkt att fosterdiagnostiken bibehåller den nuvarande omfattningen. Frågan kan i synnerhet ställas om inte ultraljudsundersökningar i högre utsträckning än nu skulle kunna begränsas till högriskgrupper. Det är emellertid enligt kommitténs mening orealistiskt att begränsa den fosterdiagnostiska verksamheten sådan den etablerats. Den möjlighet till ultraljudsundersökning av fostrets anatomi som sedan länge erbjuds som ett regelmässigt inslag i fosterdiagnostiken bör således finnas kvar. Däremot bör regelmässigheten inte utsträckas till andra undersökningsformer. Man bör ta lärdom av den tidigare i viss mån ”automatiska” utvecklingen och mer noga följa förändringar i verksamheten. Skillnaden mellan undersökningar för obstetriska ändamål och undersökningar som görs i andra syften måste om möjligt än tydligare klargöras och upprätthållas inom mödravården.

Undersökning av fostervatten utförs för närvarande framför allt på kvinnor som är 35 år eller äldre. Detta bygger på en observation som gjordes redan på 1930-talet och som visar att risken att få barn med Downs syndrom ökar med stigande ålder hos den blivande modern.

Som framgått ovan är emellertid även andra metoder, som bygger på riskmarkörer från s.k. nackupplarning och blodprovsanalyser, under utveckling.

Ett problem med sådana metoder har hittills varit att markörerna endast kan användas relativt sent under graviditeten, under 15–16 graviditetsveckan. Senare forskning ger emellertid goda förhoppningar om att riskmätningarna skall kunna göras tidigare. En studie med denna inriktning pågår i Sverige. Kommittén bedömer forskning i detta syfte som angelägen, eftersom dagens urvalskriterium – åldern – inte är idealiskt och man inte kan bortse från missfallsrisken på grund av provtagningen som bedöms vara ca 1 procent. Det förhållandet att metoden med riskmarkörer förutsätter att undersökningen i vissa fall görs i två steg skapar dock vissa problem bl.a. från informationssynpunkt, och det är enligt kommitténs mening uppenbart att ett införande av metoden som standard i Sverige förutsätter försöksverksamhet. Kommittén kan inte se att metoden skulle ha några avgörande nackdelar från etisk synpunkt genom att t.ex. påverka vår uppfattning om individer med Downs syndrom. Kommittén ser däremot fördelar med metoden eftersom den synes innebära att en bättre riskvärdering kan göras. Kommittén anser därför att utvecklingen av denna metod bör bedrivas vidare och att frågan bör bevakas av Socialstyrelsen.

#### *Information i samband med fosterdiagnostik*

Den rutinmässiga fosterdiagnostiken är och skall vara frivillig. Men den erbjuds med nödvändighet under sådana former att det finns risk för att den av den enskilda kvinnan kan uppfattas som något hon måste genomgå. För vissa är detta inget bekymmer, eftersom det som erbjuds på detta sätt motsvarar det man förväntar sig och önskar. Andra har inte reflekterat närmare över saken och känner därmed kanske en viss osäkerhet inför det som erbjuds. Ytterligare andra vill inte genomgå fosterdiagnostik eller vill inte ha reda på allt en sådan undersökning kan ge besked om. För den kategorin är det naturligtvis mycket viktigt att inte påtvingas något oönskat. För alla gravida kvinnor gäller att de kan ha behov av kunskap för att bekräfta eller ompröva den inställning de mer allmänt haft, inför den konkreta beslutssituation, som graviditeten innebär.

Autonomi kan inte minst i detta sammanhang uppfattas som ett abstrakt begrepp, något som är eftersträvansvärt men svårt att

uppnå praktiskt. Det finns i dag inget enkelt sätt att garantera att beslut i samband med fosterdiagnostik blir autonoma. Beslut är alltid en process vid vilken man väger fördelar mot nackdelar och där självbestämmande utgör en viktig förutsättning. Sjukvården kan i dessa sammanhang vägleda den gravida kvinnan fram till det för henne "riktiga" beslutet. Hur man uppnår självständighet i en beslutsprocess av den karaktär det är fråga om här är ofullständigt känt även om några riskfaktorer kan identifieras. En sådan beroendeställningen som den gravida kvinnan har eller uppfattar sig ha i förhållande till den personal som är involverad i informationsprocessen. I dessa avseenden är ytterligare forskning av värde.

Som kommittén berört i avsnitt 5.1 förutsätter autonomi att den enskilde kan få information. För ett självständigt beslut måste individen veta vilka alternativ som står till buds. Kunskapen om alternativen bygger dels på individens erfarenhet men en viktig del utgörs av den information som sjukvården ger om de olika alternativen. Att informera om de olika alternativ som kan erbjudas, är en mycket grannliga uppgift och informationen kan bli ofullständig. Tidsbrist kanske är den viktigaste orsaken till detta. Andra begränsningar kan vara att sjukvården i första hand informerar om behandlingsmetoder som det egna sjukvårdsinrättningen (landstinget) kan erbjuda. Om en metod kan erbjudas av andra landsting eller ännu inte introducerats i svensk sjukvård blir informationen mindre fullständig. Patienten blir i de i senare fallen ofta beroende av att själv skaffa information om de olika alternativen.

I grunden skiljer sig emellertid inte samrådet mellan sjukvårdande personal och den gravida kvinnan inför fosterdiagnostik från det samråd som är en förutsättning för all hälso- och sjukvård. Vad en kvinna eller ett par önskar och inte önskar i form av fosterdiagnostik torde dock kunna vara föremål för mer individuell variation än i den gängse patient-läkarrelationen, som normalt sett inte innefattar ställningstaganden som de inblandade uppfattar som etiskt komplicerade. Det kan däremot fosterdiagnostiken göra, även i det enskilda fallet. Det är därvid viktigt att hälso- och sjukvårdens organ och personal förhåller sig så, att kvinnan/paret har – och upplever sig ha – full frihet att följa sin övertygelse om hur hon/de skall agera. Samtidigt kan ett ställningstagande som ytterst är etiskt innefatta medicinskt komplicerade delar, som den enskilda kvinnan/det enskilda paret inte utan sakkunnig vägledning kan tillgodogöra sig och därmed på ett meningsfullt sätt ta hänsyn till i sitt

beslut. Denna balansgång är svår och måste utföras på bästa sätt i den konkreta situationen.

Det hävdas från många håll att informationen ibland blir så komplex att den kan ge ett övermäktigt intryck för mottagarna. Inom kommittén har framförts uppfattningen att informationen bör struktureras på annat sätt, så att den lämnas vid två olika tillfällen. Kommittén ser fördelar med en sådan ordning och anser att en försöksverksamhet med sådan inriktning är angelägen. Det är väsentligt inte bara att informationen är korrekt utan också att den når fram till de berörda.

Det kan i detta sammanhang slutligen förtjänas att påpeka att den gravida kvinnans rätt till autonomi ger en rätt till val mellan olika alternativ men inte ett säkert svar. Även i de fall då olika undersökningar har ägt rum utan några varningssignaler, kan hon aldrig vara garanterad rätten att få ett friskt barn. Det är viktigt att informationen utformas på sådant sätt att inget missförstånd kan uppkomma på den punkten.

### *Diagnostik av anlag hos foster*

Med den metodneutrala innebörd av begreppet genetisk undersökning som kommittén förordat i avsnitt 9.2.6 skulle flera inslag i den nuvarande allmänt tillämpade fosterdiagnostiken kunna karakteriseras som genetiska undersökningar. Som framhålls i kommitténs direktiv kommer emellertid kunskapen om genernas betydelse i tilltagande utsträckning att göra det möjligt att redan på fosterstadiet identifiera individer som riskerar att drabbas av ärftliga sjukdomar.

Vi står här inför en utveckling som innebär att de etiska problemen blir alltmer påtagliga. Även vid genetiska undersökningar i allmänhet gäller visserligen att människor kan skadas både genom att invaggas i falsk trygghet och genom att oroas i onödan. Men resultatet av fosterdiagnostiken får långt mer dramatiska konsekvenser genom att genetiska fosterundersökningar kan ge upphov till beslut om att avbryta en graviditet. Problemet gör sig i synnerhet gällande i fråga om sådana undersökningar som syftar till att eftersöka polygent nedärvda sjukdomar men även i andra fall.

Följden av en utvidgning av fosterdiagnostiken till olika slags genetiska undersökningar kan bli att man i praktiken åstadkommer att foster med vissa sjukdomsanlag inte kommer att födas. Ett

praktiskt exempel erbjuder undersökning i syfte att upptäcka cystisk fibros<sup>24</sup>, där risken för föräldrar som redan har ett barn med sjukdomen bedöms vara  $\frac{1}{4}$  medan risken för vem som helst att få ett barn med sjukdomen uppskattas till  $\frac{1}{15\ 000}$ . Det finns i och för sig förutsättningar för att genomföra sådana undersökningar rutinmässigt. Om dessa skulle erbjudas på samma sätt som exempelvis ultraljudsundersökningar, blir resultatet att många blivande föräldrar utsätts för svåra valsituationer, och med stor sannolikhet skulle de allra flesta graviditeter där risk för sjukdomen påvisas komma att avbrytas. Detsamma gäller en rad andra sjukdomar.

Kommittén anser att en utveckling i denna riktning väcker betänkligheter. Den ökande kunskapen om genernas betydelse bör naturligtvis tas till vara. Men principen bör vara att information om mer specifika undersökningsändamål i första hand skall förmedlas till de grupper där det finns särskilda skäl att överväga undersökningen i fråga (riskgrupper). Naturligtvis skall sådana undersökningar även i övrigt vara tillgängliga för dem som på grund av tidigare erfarenhet eller av annat skäl särskilt begär dem.

För familjer med monogen nedärvning kan fosterdiagnostik erbjudas, men ännu så länge är det relativt få familjer som efterfrågar fosterdiagnostik. En förutsättning är nämligen att man måste veta vad man letar efter eller i praktiken vilken genetisk analys man skall använda sig av. För att få veta detta behövs det oftast en diagnos av en redan sjuk individ i familjen. Det betyder att den aktuella sjukdomen nästan alltid är känd i familjen, vilket även betyder fördelen att familjen väl känner till vad sjukdomen innebär. Genom ökade kunskaper om genetik kommer individer som ingår i familjen eller släkten med en känd ärftlig sjukdom att bli större. Den ökade kunskapen kommer även att öka möjligheterna att göra genetiska tester. När nära släktingar med ökad risk erbjuds genetisk testning brukar det kallas för kaskadscreening.

För dominant nedärvda sjukdomar med tidig debut innebär en femtioprocentig risk för sjukdom en ofta stark önskan hos föräldrar att få göra fosterdiagnostik. Ett särskilt problem för föräldrarna vid dominant nedärvning utgör förhållandet att någon av dem är sjuk eller kommer att insjukna i den ärftliga sjukdomen.

För sent debuterande dominant nedärvda sjukdomar såsom t.ex. Huntington och vissa ärftliga tumörformer kan ett särskilt problem uppkomma. Kaskadscreening används i dag i klinisk praxis för att i

---

<sup>24</sup> Se om denna sjukdom avsnitt 9.2.4.

dessa familjer identifiera friska ännu inte sjuka anlagsbärare. Dessa utredningar kan ibland omfatta många släktingar och därmed många anlagsbärare som kan efterfråga fosterdiagnostik. För Huntingtons sjukdom förekommer fosterdiagnostik i denna situation även om det är i begränsad omfattning.

För recessivt nedärvda sjukdomar finns de höga riskerna endast för kärnfamiljen och riskerna för syskon till en sjuk individ att även få ett sjukt barn är enbart måttligt förhöjda.

De nu i all korthet beskrivna förutsättningarna väcker flera frågor, däribland särskilt följande. Skall genetisk fosterdiagnostik erbjudas för sent debuterande sjukdomar? Skall genetisk fosterdiagnostik erbjudas när riskerna är låga som för syskon till en individ med en recessivt nedärvd sjukdom? Skall genetisk fosterdiagnostik erbjudas när den aktuella sjukdomen går att behandla?

Man får här vara uppmärksam på risken att, om genetisk diagnostik utan vidare erbjuds i fall av detta slag, utvecklingen kan leda till en ordning som kommer att påminna om ett slags screening. En sådan utveckling, som delvis redan förefaller ha ägt rum främst i USA, bör enligt kommittén mening motverkas.

Å andra sidan kan man här lika litet som i andra sammanhang komma ifrån att en allvarlig oro hos patienten – i detta fall den gravida kvinnan – kan leda till åtgärder från hälso- och sjukvårdens sida som inte framstår som i strikt mening medicinskt nödvändiga, men som i det enskilda fallet ändå kan vara motiverade för att patientens inställning skall kunna mötas på ett adekvat sätt. Resurserna kan naturligtvis i dessa fall vara ett mer eller mindre avgörande hinder mot att tillmötesgå önskemål från den gravida kvinnans eller parets sida.

Kommittén begränsar sig till att ge uttryck för uppfattningen att, om undersökningar i fall av det slag som nyss berördes, särskilt efterfrågas på grundval av en övervägd inställning, det inte finns några avgörande skäl att vägra fosterdiagnostik i något av dessa fall. Kommittén vill emellertid framhålla att det här gäller väsentliga etiska problem som behöver fortlöpande diskuteras i takt med utvecklingen på forsknings- och behandlingsområdet. Till den frågan återkommer kommittén strax.

För tydlighetens skull vill kommittén avslutningsvis understryka att något som under inga förhållanden kan tillåtas är undersökningar som syftar till att fastställa förekomsten av anlag för olika egenskaper.



*Socialstyrelsens allmänna råd och riksdagens riktlinjer*

Det nuvarande rättsläget bygger på de överväganden som gjordes i regeringens proposition Fosterdiagnostik och abort (prop. 1994/95:142). Dessa överväganden, de av riksdagen antagna riktlinjer som de resulterade i, Socialstyrelsens allmänna råd i ämnet samt det som framkommit i SBU:s utvärdering och Vetenskapsrådets konsensusuttalande visar en påtaglig samsyn kring de grundläggande frågorna. Denna samsyn kan sägas innefatta två grundprinciper.

- Alla gravida kvinnor skall erbjudas god information under individuellt avpassade former om de undersökningsmetoder som finns och vad dessa innebär för kvinnan och fostret.
- Det är kvinnan själv som, efter information, bestämmer vilka undersökningar hon skall genomgå och vad hon skall få veta om resultaten.

Det synes vidare föreligga en samsyn om följande.

- Alla gravida kvinnor skall erbjudas och ha rätt till ultraljudsundersökning i obstetriskt syfte.
- Alla gravida kvinnor skall erbjudas och ha rätt till ultraljudsundersökning av fosteranatomin.
- Gravida kvinnor som tillhör riskgrupper (ökad risk för att föda ett skadat barn) skall erhålla mer ingående information och erbjudas ytterligare fosterdiagnostisk undersökning.
- Verksamheten skall inte bedrivas som screening, eftersom den då riskerar att inkräkta på kvinnans självbestämmande.

Det kan diskuteras om riksdagens riktlinjer från år 1995 till alla delar fångar innehållet i de principer som bör råda. Det är således något oklart hur begreppen fosterdiagnostik och ultraljudsundersökning skall förstås i sammanhanget. Det är vidare enligt kommitténs mening inte lämpligt att binda beskrivningen av riskgrupper till kvinnor över 35 år etc. Det är tillräckligt att ange att kvinnor med en i ett eller annat medicinskt hänseende konstaterad förhöjd risk skall erbjudas ytterligare information och undersökning. Med hänsyn till att dessa betänkligheter inte berör riktlinjernas väsentliga innehåll, att de inte är att betrakta som lagtext och till att de i Socialstyrelsens allmänna råd tolkats något mer allmänt än som skulle följa av en bokstavstolkning, finns det

enligt kommitténs mening vid en samlad bedömning inte skäl att föreslå någon ny formulering av dessa riktlinjer.

Efter det att riksdagens riktlinjer kom till, har emellertid möjligheten att genomföra genetisk fosterdiagnostik ökat högst väsentligt. Det är enligt kommitténs mening väsentligt att erbjudanden om sådana undersökningar sker med den restriktivitet som har förordats i det föregående. Kommittén har tidigare förordat att Socialstyrelsen erhåller ett allmänt bemyndigande att meddela bindande föreskrifter i fråga om genetiska undersökningar. Kommittén finner det angeläget att Socialstyrelsen även meddelar föreskrifter i fråga om genetisk fosterdiagnostik. Socialstyrelsens allmänna råd om fosterdiagnostik speglar i och för sig kommitténs uppfattning om vad som bör gälla. Men kommittén ser det som angeläget att det på just detta område meddelas regler som till skillnad från de allmänna råden är bindande. Socialstyrelsen ges därmed även en möjlighet att meddela regler som motverkar en från allmän synpunkt betänklig utvidgning av fosterdiagnostiken. Vid sidan av dessa föreskrifter bör fortfarande Socialstyrelsens allmänna råd tjäna till ledning när det gäller fosterdiagnostik i allmänhet.

Kommittén vill understryka att det vid sidan av den rättsliga regleringen finns en rad etiska frågor som behöver bli föremål för en fortlöpande diskussion under beaktande av utvecklingen på forsknings- och behandlingsområdet. I det föregående har nämnts frågorna om genetisk fosterdiagnostik skall erbjudas för sent debuterande sjukdomar, vid låga eller måttligt förhöjda risker och när den aktuella sjukdomen går att behandla. Andra exempel på sådana frågor är frågan om möjligheten att avböja fosterdiagnostik är ett tillräckligt starkt skydd för att förhindra missbruk av genetisk kunskap i framtiden och om autonomin på området på sikt bör ha vissa gränser. Kommer det att gå slentrian i besluten att vilja göra fosterdiagnostik och kan man i så fall förhindra detta genom en mer invasiv diagnostik? I sitt samråd med Statens medicinsk-etiska råd har kommittén fått besked om att rådet avser att särskilt bevaka fosterdiagnostiken inom ramen för sitt fortlöpande arbete. Kommittén vill understryka vikten av att ämnet på detta och andra sätt blir föremål för fortsatt belysning och en bred, allmän diskussion.

## 9.6 Preimplantatorisk genetisk diagnostik

### 9.6.1 Bakgrund

Provrörsbefruktning, eller IVF-metoden, har utvecklats för att bota ofrivillig barnlöshet. Den innebär att ägg hämtas från kvinnans äggstockar och bringas i kontakt med mannens spermier i en näringslösning. När den befruktade äggcellen delat sig några gånger placeras (implanteras) den i kvinnans livmoder. Det förekommer även att ägget befruktas med s.k. mikroinjektion (ICSI<sup>25</sup>). Årligen genomförs ungefär 7 000 IVF-behandlingar i Sverige, vilket resulterar i ca 2 000 födda barn (två procent av det totala antalet födselar).

IVF-behandling har ofta lett till tvillingfödselar. År 1998 var ca 40 procent av de barn som föddes efter sådan behandling tvillingar. Det berodde på att man, för att höja sannolikheten för ett lyckat resultat, i allmänhet implanterade flera befruktade ägg. Detta medförde i sin tur komplikationer som var förenade just med flerbarnsbörd, dvs. ett ökat antal för tidigt födda barn med låg födelsevikt och därmed sammanhängande ökad sjuk- och dödlighet i anslutning till förlossningen. Socialstyrelsen gick under nämnda år ut med en rekommendation om att endast ett ägg normalt borde återföras vid IVF eftersom fördelarna med detta, när riskerna för barnet vägdes in, övervägde.

I propositionen *Behandling av ofrivillig barnlöshet* (prop. 2001/02:89 s. 26 ff) föreslog regeringen att behandling med befruktning utanför kroppen även fortsättningsvis skulle vara en tillåten behandlingsmetod vid ofrivillig barnlöshet. Med hänsyn till riskerna vid tvillingfödelse borde dock endast ett befruktat ägg, i undantagsfall två, få föras in i kvinnans livmoder efter befruktningen. Regeringen tillade att verksamheten med befruktning utanför kroppen borde följas upp kontinuerligt. Propositionen som även behandlade en rad andra frågor antogs av riksdagen under april månad 2002 (bet. 2001/02:SOU16, rskr. 2001/02:227).

I december samma år meddelade Socialstyrelsen föreskrifter och allmänna råd om assisterad befruktning (SOSFS 2002:13). Där finns bl.a. bestämmelser om det antal ägg som får föras in i en kvinna. Huvudregeln är att endast ett ägg får återföras. Om risken för tvillinggraviditet, med beaktande av vetenskap och beprövad erfarenhet, bedöms som liten, kan dock två ägg återföras. Paret bör

---

<sup>25</sup> Intracytoplasmatisk spermieinjektion.

i sådana fall få information om de risker som en tvillinggraviditet kan medföra och erbjudas samtal med en barnläkare. Antalet tvillingfödslar efter IVF-behandling torde ha minskat de senaste åren.

Det bör uppmärksammas att det finns studier<sup>26</sup> som ger stöd för att även singelgraviditeter är behäftade med ökad risk för neurologiska handikapp och neurologiska missbildningar hos barn som blivit till med IVF-behandling. En sammanställning som presenterades sommaren 2003 pekade i motsatt riktning. Den visade dock att andelen missbildningar i urinvägar och könsorgan är större i den grupp av barn som tillkommit genom ICSI.<sup>27</sup>

I syfte att nå så hög botgörande effekt som möjligt, dvs. optimera chanserna för att behandlingen lyckas och leder till en graviditet samt vidare till att ett barn föds, söker man under IVF-behandlingen efter de ägg som man tror har de bästa förutsättningarna för att bidra till ett sådant resultat.

När det gäller klinisk verksamhet har man än så länge huvudsakligen varit hänvisad till att välja ägg utifrån en bedömning av den yttre formen, en metod som brukar benämnas morfologisk. Tekniken tillåter dock att en befruktad äggcell görs till föremål för mer ingående undersökning. Det kan ske när den genomgått några delningar. En eller två celler kan då tas ut och analyseras genetiskt. På det sättet kan information om det befruktade äggets genetiska egenskaper erhållas. Detta kallas *preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD)*.

Alla genetiska test som kan göras på ett foster kan i princip också göras på ett befruktat ägg. PGD kan bl.a. användas för diagnos av monogent nedärvda sjukdomar, kromosomavvikelser, könsbestämning och HLA-typning. För närvarande är det möjligt att diagnostisera över 100 låt vara sällsynta tillstånd och det blir fler för varje månad som går. Man uppskattar att ca 700–1000 barn har fötts efter PGD i världen, av dem är 17 födda efter behandling i Sverige. Hittills har man inte sett någon ökad risk i samband med själva PGD-tekniken.

---

<sup>26</sup> Socialstyrelsens rapporter Förlossningar och barn födda efter provrörsbefruktningar 1982–1995 (SoS-rapport 1987:7) och Neurologiska funktionshinder hos barn födda efter provrörsbefruktning 1982–1995 (SoS-rapport 2000:4) samt Barn födda i Sverige efter provrörsbefruktning 1982–1997 (EpC-rapport 2000:1). A. Ericson och B. Källén; Congenital malformations in infants born after IVF: a population-based study, Human Reproduction, Vol. 16, No 3, 504–509 (mars 2001). B. Strömberg, G. Dahlqvist m.fl.; Neurological sequelae in children born after in-vitro fertilisation: a population-based study, The Lancet, 359: 461–65 (juli 2002).

<sup>27</sup> ESHRE, 2003.

### 9.6.2 Allmänt om PGD

PGD kan förekomma i flera syften. Ett är *PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar*. Undersökningen syftar då till att undvika att ett visst sjukdomsanlag – som på grund av vad man vet om föräldrarnas arvsanlag kan finnas i det befruktade ägget – förs vidare till nästa generation. Endast sådana befruktade ägg som inte har anlaget implanteras. Detta är det som hittills vanligen associeras med PGD. I Sverige har metoden tillämpats restriktivt. Som skall belysas närmare i det följande har restriktiviteten motiverats av att man inte ansett sig kunna utesluta medicinska risker och av att metoden på sikt skulle kunna användas i eugeniskt<sup>28</sup> syfte.

*Preimplantatorisk genetisk screening*<sup>29</sup> (PGS) är en ny PGD-tillämpning. Metoden kan användas för att diagnostisera kromosomavvikelser i befruktade ägg innan dessa implanteras i livmodern. Den har lanserats i syfte att öka möjligheterna till framgång vid IVF-behandling i de fall där chansen till graviditet är kraftigt minskad, t.ex. på grund av hög ålder hos kvinnan eller tidigare upprepade missfall. Kromosomavvikelser anses nämligen vara en huvudorsak till att ett befruktat ägg inte är livsdugligt. Man undersöker om kromosomantalet avviker med en eller flera hela kromosomer från det normala (46).<sup>30</sup> Även förändringar bestående av skadade eller omkastade delar av kromosomer kan upptäckas. Metoden används således i syfte att välja ut de befruktade ägg som är aktuella att implantera och som genetiskt sett ger den högsta chansen till graviditet. Metoden kompletterar då det morfologiska urvalet. Ett ytterligare syfte kan vara att undvika tillkomsten av barn med kromosomavvikelser. Metoden har hittills inte tillämpats kliniskt i Sverige, men försöksverksamhet är planerad.

Då ett barn lider av en svår sjukdom som skulle kunna botas genom transplantation från någon med likartad genuppsättning är en möjlig behandlingssväg att föräldrarna med användande av IVF och PGD försöker få ett nytt barn som har den genetiska uppsättning som krävs. Syftet med PGD är då att barnet skall erhålla

---

<sup>28</sup> Eugenik är läran om möjligheterna att förbättra människors ärftliga egenskaper genom biologisk förädling, Nationalencyklopedin, band 14.

<sup>29</sup> Metoden kallas preimplantatorisk genetisk *screening* eftersom den innebär att alla befruktade ägg undersöks med PGD.

<sup>30</sup> De vanligaste kända kromosomavvikelserna är trisomierna 13, 16, 18, 21, 22, Turners syndrom (45X), 47XXX, 47XXY, 47XYY och triploidi. Vissa kromosomavvikelser leder alltid till missfall, andra inte. Avvikelser på kromosomerna 16 och 22 leder till missfall en bit in i graviditeten. Bland levande födda barn är följande kromosomavvikelser de vanligaste: trisomi 21 (1–2/1 000), trisomi 18 (1/8 000) och trisomi 13 (1/10 000).

en lämplig genuppsättning som gör att det kan vara donator åt ett svårt sjukt syskon, s.k. *PGD för syskon till svårt sjuka barn*. Genom denna PGD-tillämpning, som brukar benämnas *PGD/HLA*<sup>31</sup>, görs en HLA-typning av de befruktade äggen. Man väljer ut ett ägg med lämplig genuppsättning och implanterar detta.

Ett flertal allvarliga ämnesomsättnings- immunbrist- och blod-sjukdomar kan botas genom transplantation av benmärg eller navelsträngsblod. Thalassemi, sickelcellanemi, fanconi anemi och leukemi är exempel på sjukdomar som kan komma ifråga för denna typ av behandling. Det är dock enbart 25 procents sannolikhet att ett helsyskon skall vara HLA-identisk och därmed automatiskt HLA-kompatibel, som den tekniska termen lyder för en lämplig genuppsättning för transplantation. Om det finns anlag för allvarlig ärftlig sjukdom minskar chanserna ytterligare att hitta det befruktade ägg som man önskar, eftersom det då skall vara både friskt och HLA-matchat. Därtill kommer att endast ca 30 procent av IVF-behandlingarna (för kvinnor under 35 år) leder till ett fött barn. Om det föds ett barn som kan vara donator låterstå vidare det osäkerhetsmoment som själva transplantationen innefattar. Det bör tilläggas att en annan möjlighet att finna en lämplig donator kan vara via det svenska Tobias Registret<sup>32</sup> eller internationella HLA-register. Cirka nio miljoner frivilliga donatorer finns registrerade och HLA-typade i dessa register.

PGD kan självfallet även användas för genetiska undersökningar av annat slag, t.ex. *könsbestämning*. När det gäller PGS bör noteras att metoden som regel innebär att man analyserar könskromosomerna. En av de vanligaste kromosomavvikelserna med mycket hög missfallsfrekvens är Turners syndrom. Trots att syftet inte är könsbestämning, utan fastställande av ett eventuellt avvikande antal kromosomer, får man veta kön genom denna analys.

De diagnostiska metoder som sålunda förekommer i samband med IVF-behandling (och ICSI) har det gemensamt att de alla innefattar en genetisk undersökning. De innefattar samtliga dessutom ett urval av de befruktade ägg som är aktuella för implantering. Det finns samtidigt skillnader mellan de ändamål som föranleder åtgärderna. Vid PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar är det fråga om ett "negativt" urval, där man vill sortera bort ägg med vissa sjukdomsanlag. Vid PGS är det primära syftet att

---

<sup>31</sup> HLA står för Human Leukocyte Antigen.

<sup>32</sup>I Tobias Registret har ca 40 000 personer anmält sig som potentiella donatorer (se även [www.tobiasregistret.stockholmcare.se](http://www.tobiasregistret.stockholmcare.se)).

maximera chansen till graviditet. Det innefattar ett ”negativt” urval genom att man väljer bort befruktade ägg med stor sannolikhet för missfall. Det samma gäller om man sorterar bort befruktade ägg i syfte att undvika barn med kromosomavvikelse. PGD/HLA skiljer sig däremot från nyss nämnda metoder genom att det görs ett ”positivt” urval; ett befruktat ägg väljs ut på grund av att det uppfyller vissa kriterier.

Frågan är om likheterna mellan dessa ändamål skall föranleda att de principiellt bör bedömas från samma etiska utgångspunkt eller om olikheterna bör leda till att de kan bedömas på skilda sätt. Därvid måste även beaktas om det föreligger sådana olikheter att det faktiskt går att avgränsa de förekommande metoderna och ändamålen från varandra.

### 9.6.3 Frågornas tidigare behandling och gällande rätt

#### *Betänkande av Utredningen om det ofödda barnet*

Utredningen om det ofödda barnet berörde frågan om PGD i betänkandet *Den gravida kvinnan och fostret – två individer* (SOU 1989:51). Utredningen fann att det förelåg osäkerhet om PGD kunde påverka det blivande barnets utveckling. Så länge en sådan osäkerhet förelåg borde denna typ av diagnostik därför överhuvudtaget inte förekomma. I övrigt ansåg utredningen att det var för tidigt att uttala sig om i vad mån PGD skulle få användas. Som skäl till tveksamheten framhölls särskilt risken för att tekniken skulle användas för selektion av människor. Det hade vid denna tidpunkt (1989) inte, såvitt utredningen kände till, förekommit att tekniken använts på människor, men försök hade visat att metoden sannolikt var användbar.

#### *Regeringens proposition om fosterdiagnostik och abort samt Riksdagens riktlinjer*

PGD behandlades i regeringens proposition om fosterdiagnostik och abort (prop. 1994/95:142). Regeringen hade en restriktiv syn på PGD och föreslog att riksdagen skulle anta vissa riktlinjer. Vid riksdagsbehandlingen framkom en än mer skeptisk inställning till metoden. Socialutskottet (1994/95:SoU18 s. 13) angav följande, av riksdagen sedermera antagna, riktlinjer.

(P)reimplantatorisk diagnostik måste användas med stor restriktivitet och endast för par med anlag för någon svår genetisk betingad sjukdom eller kromosomavvikelse. Diagnostiken skall inriktas mot allvarliga, progressiva, ärftliga sjukdomar som leder till tidig död och där ingen bot eller behandling finns. Könbestämning skall endast få göras om det är medicinskt motiverat.

Det var inte aktuellt att använda PGD i syfte att öka graviditetschanserna vid ofrivillig barnlöshet (PGS) när riktlinjerna antogs av riksdagen. HLA-typning genom PGD/HLA var inte heller föremål för riksdagens diskussion. Riktlinjerna tar sålunda enbart sikte på PGD som alternativ till fosterdiagnostik.

### *Socialstyrelsens yttrande*

Socialstyrelsen har inte utfärdat några allmänna råd beträffande PGD. I praktiken torde nyss angivna riktlinjer ha följts i medicinsk praxis.

I anledning av riksdagens beslut om riktlinjerna gav regeringen i november 1995 Socialstyrelsen i uppdrag att följa utvecklingen av PGD. Socialstyrelsen avgav våren 1996 ett kortfattat svar. Det framgick att PGD utförts vid Sahlgrenska sjukhuset men inte i övrigt i Sverige. Två patientpar hade så långt, utan konstaterad graviditet, behandlats. Ytterligare tio försök planerades under år 1996. Därutöver bedrevs vissa försök med metodutveckling i Stockholm. Det fanns ett "stort antal föräldrar" som av medicinska skäl var intresserade av PGD-behandling. I anslutning härtill anförde Socialstyrelsen:

De experter som har framfört synpunkter till Socialstyrelsen framhåller att det föreligger en svår pedagogisk situation när man rutinmässigt erbjuder fosterdiagnostik för vissa sjukdomar, men där dessa tillstånd enligt propositionen (dvs. riktlinjerna, kommitténs anmärkning) inte får vara föremål för preimplantatorisk diagnostik. Hur förklarar man för en kvinna som fått barn med cystisk fibros att man måste göra abortinriktad fosterdiagnostik eftersom sjukdomen inte är så allvarlig att den kvalificerar för preimplantatorisk analys? Det finns otaliga exempel på liknande situationer, där abortinriktad fosterdiagnostik varit rutin i många år i vårt land och där sjukdomen enligt propositionen inte kan anses vara en allvarlig progressiv ärftlig sjukdom som leder till tidig död och där ingen bot eller behandling finns. Den senare definitionen omfattar endast ett litet antal sjukdomar och täcker inte in de vanligaste svåra kromosomrubningarna som har varit föremål för fosterdiagnostik i Sverige rutinmässigt i över 25 år.



*Förslag från Etiska samrådsgruppen för PGD*

En fristående etisk samrådsgrupp (Etiska samrådsgruppen för preimplantatorisk genetisk diagnostik, ESPGD) har utarbetat ett förslag till etiska riktlinjer för PGD.<sup>33</sup> Gruppen bildades för att överväga de problem som kliniskt verksamma läkare och andra upplevde att den rådande situationen kring PGD skapade. Deltagarna i gruppen har på eget initiativ ingående samrått kring de etiska förutsättningarna för att utföra PGD i ljuset av bl.a. de av riksdagen antagna riktlinjerna. Gruppens överväganden utgår i princip från den problembeskrivning som Socialstyrelsen redovisade i det nyss citerade stycket i sitt svar till regeringen år 1996. Efter att ha redovisat en faktabakgrund drog gruppen följande slutsatser.

- Det kan vara etiskt acceptabelt att erbjuda PGD.
- Det kan vara etiskt välmotiverat av ett par att välja PGD.
- Frågan om ett erbjudande av PGD är etiskt acceptabelt måste besvaras utifrån en helhetsbedömning i det enskilda fallet.
- Enskilda diagnoser, sjukdomskaraktistika eller andra isolerade faktorer kan aldrig i sig själva utgöra tillräckliga skäl för att det är etiskt acceptabelt att erbjuda PGD.

Slutsatserna utmynnade i ett förslag till konkreta riktlinjer, avsedda att utgöra ett stöd för de behandlande läkare, som fattar beslut om PGD och ansvarar för den vård som därvid erbjuds. I riktlinjerna anger samrådsgruppen dels de förutsättningar som måste föreligga för att tillämpningen av PGD skall vara acceptabel ("nödvändiga förutsättningar"), dels ett antal faktorer som alltid bör beaktas i sammanhanget ("relevanta faktorer vid behovsbedömning").

Nödvändiga förutsättningar.

- Paret bär på en specifik monogen eller kromosomal ärftlighetsmekanism som ger hög risk att få barn med en genetisk sjukdom eller skada som går att diagnostisera med PGD.
- Provrörsbefruktning är tillräckligt säkert för det aktuella paret.
- Paret har erhållit utförlig muntlig och skriftlig information om den aktuella sjukdomens natur (prognos, behandlingsmöjligheter, etc.), ärftlighetsriskens storlek, hur PGD går till samt de fördelar och nackdelar som finns med PGD jämfört med alternativa handlingsvägar.

---

<sup>33</sup> Blennow, E., Munthe, C., Wahlström, J. m.fl. 2002.

- Paret fortsätter att efterfråga PGD på ett väl övervägt sätt.
- Vid graviditet erbjuds kontroll med hjälp av konventionell fosterdiagnostik.

Relevanta faktorer vid behovsbedömning.

- Parets allmänna motiv för att efterfråga PGD.
- Parets inställning till alternativen.
- Parets livssituation, erfarenheter och allmänpsykologiska tillstånd.
- Graden av frivillighet i parets önskan om PGD i förhållande till social omgivning och samhällsfaktorer.
- Sjukdomens allvarlighetsgrad.
- Arvsriskens storlek.
- Diagnostikens säkerhet.

Enligt samrådsgruppen skiljer sig dess förslag från riksdagens riktlinjer på två sätt. Dels är gränsdragningen inte absolut, dvs. tillämpningen skulle kunna bli mer flexibel. Dels skulle föreslagna riktlinjer innebära en mer restriktiv tillämpning till följd av kravet på att metoden endast skall tillämpas vid starkt ärftliga sjukdomar. Gruppens bedömning var att man därmed skulle uppnå ”minst samma grad av begränsning av verksamheten”, som med riksdagens riktlinjer, ”men med större tydlighet och lyhördhet för enskilda pars behov och speciella situation”. Gruppen uppskattade att högst 50 par per år skulle komma att efterfråga PGD om föreslagna riktlinjer genomfördes.

#### 9.6.4 Internationella förhållanden och utländsk rätt<sup>34</sup>

I *Norge* regleras preimplantatorisk diagnostik i lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi (LOV 2003-12-05 nr 100). Lagen föreskriver att ett befruktat ägg endast kan undersökas genetiskt i speciella fall vid allvarlig sjukdom som saknar behandlingsmöjligheter (§ 2–14).

I *Danmark* regleras PGD i lov om kunstig befrugtning i forbindelse med lægelig behandling, diagnostik og forskning m.v. (LOV nr 460 af 10/06/1997). Enligt lagen får genetisk undersökning av ett befruktat ägg endast utföras i de fall då det föreligger en känd och väsentligt ökad risk för att barnet skall få en allvarlig

<sup>34</sup> Framställningen bygger till viss del på uppgifter till kommittén från Statens medicinska rådet.

sjukdom. Sunhedsstyrelsen har i en vägledning (Vejledning af 30. september 1997) gett exempel på sjukdomar som det kan vara aktuellt att testa för. Bland exemplen kan nämnas cystisk fibros, Huntington, Hemofili A, B och Multipel Endocrin Neoplasi. Det är dessutom tillåtet att utföra genetiska undersökningar i samband med provrörsbefruktning som görs på grund av ofruktbarhet, om en sådan undersökning kan påvisa eller utesluta en väsentlig kromosomabnormitet. Sunhedsstyrelsen ger som exempel Trisomi-21, Trisomi-18, Trisomi-13 och Klinefelter. Det danska etiska rådet är i ett nyligen avgivet yttrande splittrat i fråga om PGD/HLA. Nio av de sjuutton medlemmarna anser att PGD/HLA inte är etiskt godtagbart. De övriga åtta medlemmarna, anser att det kan vara etiskt godtagbart att erbjuda PGD/HLA i situationer då det redan föreligger indikation för PGD (dvs. att det finns anlag för allvarlig ärftlig sjukdom.) Sju av dessa åtta anser också att det kan vara etiskt godtagbart att tillåta metoden för föräldrapar med ett sjukt barn utan indikation på allvarlig ärftlig sjukdom.<sup>35</sup>

I *Storbritannien* är PGD tillåten för att diagnostisera allvarlig genetisk sjukdom. Det har också klarlagts att om förutsättningar för PGD är uppfyllda så är även HLA-typning tillåten för att välja ut ett befruktat ägg som i förlängningen kan fungera som donator av benmärg (från navelsträngen) till ett sjukt syskon.

PGD är i viss utsträckning tillåten även i Frankrike och Spanien. Regleringen är dock olika utformad och varierar avseende restriktivitet och formerna för tillsyn. PGD är förbjuden i Irland, Schweiz, Tyskland och Österrike. I frånvaro av specifik reglering är PGD tillåten i Belgien, Finland, Grekland, Italien och Nederländerna.

I *USA* saknas särskild reglering av PGD. Det finns privata reproduktionskliniker som uppmanar presumtiva kunder att höra av sig med eventuella önskemål, om dessa inte går att finna bland de möjligheter som presenteras. Det är dock tänkbart att en rättslig reglering av PGD kan komma till stånd i USA, i syfte att undvika "designer babies".

*European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE)* har sammanfattat de europeiska erfarenheterna av PGD från år 1999–2001. Enligt den senaste årsrapporten (2001) utgjorde nära hälften av PGD-behandlingarna screening för kromosomavvikelse (PGS). Av de rapporterade PGD-fallen år 2001 avsåg

<sup>35</sup> Det Etiske Råd, (2003) oktober 2, Vedrorende kunstig befruktning 3 del, Mikroinsemination og preimplantatorisk diagnostik.

10 procent könsbestämning av sociala och psykologiska skäl, dvs. utan medicinsk indikation. År 2002 yttrade ESHRE Ethics Task Force sig angående PGD, och tog kort upp även PGS. Syftet med PGS beskrivs vara att öka den reproduktiva effektiviteten vid IVF. Det påpekas att denna teknik ännu inte utövats i större skala, varför det krävs ytterligare kunskap innan tekniken bör komma till mer omfattande användning. I yttrandet anför ESHRE vidare att PGD/HLA är moraliskt acceptabelt i de fall där föräldrar vill försäkra sig om att deras barn kommer att vara lämplig som donator till ett redan sjukt barn.

I en rapport från år 2002 om assisterad befruktning, rekommenderar en expertgrupp inom WHO ytterligare klinisk forskning rörande möjligheterna att genom PGD upptäcka kromosomavvikelser.

### 9.6.5 Statens medicinsk-etiska råds yttrande i frågan

#### *Bakgrund*

Statens medicinsk-etiska råd har nyligen avgett ett yttrande till regeringen rörande PGD. Yttrandet omfattar PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar, preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGS) och PGD för syskon till svårt sjuka barn (PGD/HLA).

I yttrandet lämnar rådet en redogörelse för de medicinsk-etiska frågeställningar som uppkommer i samband med PGD och dess olika tillämpningar samt redovisar sina ställningstaganden i frågan.<sup>36</sup> I det följande återges huvudpunkterna i rådets överväganden och slutsatser.

#### *PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar*

Enligt rådet aktualiserar PGD konflikten mellan å ena sidan intresset för föräldrar att få friska barn och å andra sidan kravet på respekt för människovärdet, en oro för de möjliga samhällsliga konsekvenser användningen av PGD-tekniken på sikt kan skapa samt en osäkerhet rörande möjliga medicinska risker för det blivande barnet.

---

<sup>36</sup> Avvikande meningar redovisas i en reservation och två särskilda yttranden.

Rådet konstaterar att PGD numera används kliniskt inom de ramar riksdagens riktlinjer anger och att användningen principiellt sett är etiskt acceptabel när det finns tillräckligt starka behov från föräldrarnas sida. Enligt rådet finns det dessutom *fördelar med PGD* jämfört med traditionell fosterdiagnostik. PGD kan bespara paret/kvinnan lidande, eftersom de slipper en eventuell framtida selektiv abort. En annan fördel är att par med allvarlig genetisk sjukdom kan ingå graviditet med reducerad risk och oro. PGD har vidare tydliga abort-etiska fördelar framför traditionell fosterdiagnostik under förutsättning att fostret tillmäts ett högre skyddsvärde än ett befruktat ägg.

Rådet anser att det starkaste *argumentet mot PGD* ytterst har sin grund i att metoden är så effektiv att den kan drivas för långt. Eftersom man väljer befruktade ägg före implantering, kan icke önskvärda egenskaper och sjukdomar väljas bort med större precision än genom traditionell fosterdiagnostik – dels för att flera ägg i taget finns tillgängliga, dels för att det kan vara lättare att acceptera PGD än fosterdiagnostik följt av abort. Enligt rådet kan det vid allvarlig ärftlig sjukdom finnas risk för att PGD används i eugeniska syften, till skillnad från vid fosterdiagnostik och eventuell abort, eftersom PGD kan uppfattas som ett mindre allvarligt ingrepp.

I takt med att PGD-tekniken utvecklas kommer den sannolikt att finnas tillgänglig i allt större utsträckning och kan mycket väl komma att ingå som rutinmetod i samband med IVF. PGD-metodens selektiva drag i förening med kommersialiseringen av reproduktion kan enligt rådet anföras som skäl för en *strikt reglering* av teknikens tillämpning.

Rådet instämmer i stort sett i *ESPGD-gruppens* allmänna slutsatser rörande PGD (jfr avsnitt 9.6.3) men tillägger att tekniken dock bör vara reserverad för diagnostik av allvarliga ärftliga genetiska sjukdomar. Det fortsätter:

Rådet anser mot den angivna bakgrunden att kravet i Riksdagens riktlinjer att endast sjukdomar som leder till tidig död och där ingen bot eller behandling finns bör förändras och förtydligas. Sammantaget bör följande allmänna förutsättningar gälla.

- PGD bör få användas för par
  - som bär på en specifik, allvarlig monogen eller kromosomal ärftlighetssjukdom,
  - som innebär hög risk att få barn med en genetisk sjukdom eller skada.
- PGD skall endast få inriktas på att barnet inte skall arva anlag för sjukdomen eller skadan i fråga.
- PGD skall inte få användas för val av egenskap.

Vad gäller de tillstånd som bör kunna motivera PGD är det således rådets uppfattning att metoden i förhållande till nuvarande riktlinjer även bör kunna komma ifråga beträffande tillstånd som inte med nödvändighet leder till tidig död, liksom beträffande svåra tillstånd där viss behandling finns att tillgå, men där denna endast erbjuder begränsad lindring.

Behandling med PGD förutsätter att det aktuella paret är väl införstått med den aktuella sjukdomen/skadan, risken för att denna ärvs, de möjligheter till behandling och annat stöd som finns för ett barn som föds med anlaget samt med vad behandlingen innebär. Par som tagit till sig informationen och fortsätter efterfråga PGD kan komma ifråga för behandlingen.

Behandling bör endast få inriktas på att förebygga det tillstånd som föranleder den. Könbestämning skall t.ex. endast få göras om det är medicinskt motiverat. PGD bör ej tillåtas annat än då diagnosen framstår som säker.

Verksamheten bör vara föremål för fortlöpande tillsyn. För att tillgodose behovet av att utvecklingen på detta område noga följs upp bör alla ärenden där PGD kommer till användning rapporteras till Socialstyrelsen.

Rådet anser sammanfattningsvis att det behövs en rättslig reglering särskilt för PGD. Den bör bygga på de principer som angetts ovan. Det ankommer – med tanke på att den rättsliga regleringen är föremål för särskild utredning inom kommittén om genetisk integritet – inte på rådet att närmare precisera hur en sådan reglering bör utformas, men en ordning som kan övervägas är att Socialstyrelsen ges ett bemyndigande i lag att formulera föreskrifter för verksamheten samt ges ett tillsynsansvar.

### *Preimplantatorisk genetisk screening (PGS)*

Enligt rådet är det *grundläggande etiska problemet* med PGS konflikten mellan å ena sidan intresset av framgångsrik behandling av ofrivillig barnlöshet, och å andra sidan kravet på respekt för människovärdet och en oro för de samhällsliga konsekvenser användningen av denna teknik på sikt skulle kunna skapa.

Rådet framhåller en rad *fördelar* med PGS-tekniken. I dagsläget finns en tendens att antalet ofrivilligt barnlösa stiger på grund av att familjebildningen kommer senare i livet. Med tanke på att svårigheterna att lyckas med IVF-behandling ökar i takt med kvinnans ålder kan det enligt rådet tänkas att PGS i framtiden skulle kunna komma att spela en stor roll i samband med assisterad befruktning. Rådet pekar också på förhoppningen att man genom PGS kan öka graviditetschansen vid implantering av endast ett

befruktat ägg. Om par med infertilitetsproblematik genomgår IVF och får tillgång till PGS, får behovet av fosterdiagnostik och eventuell selektiv abort för denna grupp antas kunna minska, även om betydelsen av en sådan effekt är osäker.

Rådet konstaterar vidare att tekniken i sig inte medför att någon ytterligare gräns överskrids beträffande förstörelsen av befruktade ägg, jämfört med vad som redan är praxis vid IVF. Skillnaden jämfört med en morfologisk bedömning är att urvalet blir mer träffsäkert.

Rådet anser inte heller att selektionen innebär ett hot mot *människovärdet*. PGS som led i behandling av ofrivillig barnlöshet syftar under inga omständigheter till att sortera bort en viss typ av människor utan till att öka möjligheterna att ett barn alls ska komma till. När tekniken används som ett alternativ till fosterdiagnostik, dvs. för att spåra kromosomavvikelse som skulle kunna leda till ett abortbeslut senare i processen, är syftet däremot en eventuell bortselektering som kan hävdas påverka människovärdet. Enligt rådet måste emellertid hänsyn då tas till att denna selektering är möjlig på fosterstadiet och att den inte är tänkt att användas annat än som led i behandling av ofrivillig barnlöshet. Rådet tillägger att en samlad etisk bedömning utifrån det enskilda paret situation, med barnlöshetsproblematiken i botten, tenderar att leda mot att PGS i detta syfte kan vara motiverad. Om metoden skall kunna tillåtas anser rådet att det måste ställas stränga krav på tillämpningen för att motverka diskriminerande effekter.

Rådet redovisar sina *ställningstaganden* beträffande PGS enligt följande.

Rådet anser, liksom tidigare, att det är etiskt försvarbart att genom medicinska åtgärder försöka komma till rätta med fysiologiska hinder för befruktning och graviditet, med hänvisning till godhetsprincipen och principen om att minska lidande. Det betyder inte att alla medel och metoder som skulle kunna användas är etiskt acceptabla. Eftersom det finns risk för indikationsglidning är det viktigt att kunna sätta stopp vid varje steg genom samhällelig granskning. Varje ny tillämpning av tekniker för fortplantning bör därför etiskt prövas så att de inte enbart styrs av nya medicinska och tekniska möjligheter. Det är således viktigt att få en rättslig reglering av PGD och dess olika tillämpningsformer, liksom att det inom kliniska forskningsprojekt av denna art finns tydliga regler för fortlöpande granskning.

I rådande kunskapsläge anser rådet inte att det är lämpligt att PGS blir rutinmässigt förfarande. Innan man kan göra en fullständig etisk bedömning behövs forskning och resultat som visar vilka möjliga fördelar respektive nackdelar denna teknik kan ha ur medicinskt, etiskt

och samhälleligt perspektiv. Vid sidan om den medicinska forskningen bör således också samhällelig och etisk forskning bedrivas, som belyser PGS allsidigt.

Mot denna bakgrund anser rådet att PGS för närvarande kan vara etiskt godtagbar inom klart definierade forskningsprojekt som föregåtts av etisk bedömning i en forskningsetisk nämnd. En förutsättning för godkännande är att PGS erbjuds enbart kvinnor som lider av ofrivillig barnlöshet, i syfte att öka deras chanser att få barn. Den kliniska forskningen bör inriktas på grupper av kvinnor med särskilt låga chanser till graviditet där det finns särskild anledning att tro att behandlingen skulle öka chanserna. För att tillgodose behovet av att utvecklingen på detta område noga följs upp bör ärenden av detta slag rapporteras till Socialstyrelsen.

#### *PGD för syskon till svårt sjuka barn (PGD/HLA)*

Av yttrandet framgår slutligen att Statens medicinsk-etiska råd har fört ingående diskussioner om PGD/HLA och därvid funnit skäl till försiktighet. Rådet framhåller att PGD/HLA förvisso öppnar för behandlingsmöjligheter i mycket ömmande fall och att tanken på att använda metoden därför inte bör avvisas. Enligt rådet finns det emellertid betydande osäkerhet kring tekniken, bl.a. avseende de risker den kan inrymma och utsikterna till framgång. Metoden väcker etiskt svårbedömda frågor. Rådet kommer därför att fortsätta sin diskussion i detta ämne.

#### **9.6.6 Kommitténs överväganden och förslag**

**Kommitténs förslag:** Nuvarande riktlinjer avseende *PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar* justeras enligt följande. "Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) får endast användas för par som bär på en specifik, allvarlig monogen eller kromosomal ärftlig sjukdom, som innebär hög risk att få barn med en genetisk sjukdom eller skada. Behandlingen får endast inriktas på att barnet inte skall ärva anlag för sjukdomen eller skadan i fråga. Den skall inte få användas för val av egenskap. Inför behandlingen skall paret erhålla utförlig skriftlig och muntlig information om den aktuella sjukdomens natur (prognos, behandlingsmöjligheter etc.), ärftlighetsriskens storlek, hur PGD går till samt de för- och nackdelar som finns med PGD jämfört med alternativa handlingsvägar."



PGD i form av *preimplantatorisk genetisk screening (PGS)* bör i dagens kunskapsläge inte utvecklas till något rutinmässigt förfarande utan reserveras för klart definierade forskningsprojekt som föregåtts av etisk bedömning i en forskningsetisk nämnd. Detta hindrar dock inte att kromosomerna studeras i samband med PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar.

Det finns flera olösta frågor kring *PGD för syskon till svårt sjuka barn (PGD/HLA)*. I detta läge behövs ytterligare underlag för ett slutligt ställningstagande. Kommittén understryker vikten av att Statens medicinsk-etiska råd fortsätter sina överväganden i ämnet.

Det skall enligt kommitténs förslag ankomma på Socialstyrelsen att med beaktande av angivna riktlinjer meddela föreskrifter om PGD. Alla ärenden där PGD kommer till användning skall rapporteras till Socialstyrelsen.

I den proposition (prop. 1994/95:142), som låg till grund för de riktlinjer riksdagen antog år 1995 i fråga om fosterdiagnostik och abort, framhölls att den enskilda kvinnans ställningstagande till att eventuellt avbryta graviditeten är ett stort och svårt beslut. Mot bl.a. den bakgrunden ansågs det inte finnas någon risk att fosterdiagnostik skulle kunna leda till ett samhälle där svåra handikapp inte accepteras.

För PGD:s del saknas denna aspekt; att välja mellan olika befruktade ägg, eller välja bort befruktade ägg, som ännu inte implanterats är ett enklare beslut än att avbryta en pågående graviditet. De farhågor beträffande mänsklig selektion, som kan hysas redan beträffande vissa former av fosterdiagnostik, kan alltså inte bedömas på samma sätt, när de avser PGD.

Vad som i enlighet härmed skulle kunna ge underlag för att beskriva PGD-metoden för *diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar* som mera äventyrlig än den vanliga fosterdiagnostiken utgör samtidigt metodens stora fördel. Den befriar par i särskilda riskgrupper från att behöva inleda en graviditet, genomgå fosterdiagnostik och kanske sedan undergå abort samt därefter börja om från början. Om man, isolerat sett, ställer detta mot PGD framstår PGD även från etisk utgångspunkt som det bättre alternativet.

I ett vidare perspektiv kan dock inte PGD jämföras med eller ställas mot vanlig fosterdiagnostik. Metoden har sin egen problematik, som ger den ett eget etiskt ingångsvärde vilket måste beaktas. Till en del är den problematiken alltså gemensam med vad som gäller för fosterdiagnostik, nämligen risken för att det slumpmässiga

urvalet ersätts av ett mänskligt urval, styrt av enskilda föräldrars preferenser. En särskild aspekt av detta har redan berörts, dvs. den enkelhet med vilken selektion utifrån PGD kan ske mellan olika befruktade ägg. Det kan i en eventuell utvecklings förlängning finnas en risk att såväl läkare som behandlade par kommer att uppfatta en sådan selektion som en teknisk angelägenhet utan etiska komplikationer.

Gällande riktlinjer tillåter PGD inom ett snävt avgränsat område. Kommittén ansluter sig till uppfattningen att PGD bör vara tillåten, men omgärdad av restriktioner. Det är av avgörande vikt att finna tydliga, praktiskt tillämpbara kriterier för en avgränsning av det tillåtna.

Liksom Statens medicinsk-etiska råd anser kommittén att de nu gällande riktlinjerna sådana de kommit till uttryck i riksdagens beslut från år 1995 (1994/95:SoU18 s. 13) bör bli föremål för viss revidering. Vad som därvid från såväl etisk som praktisk och pedagogisk synpunkt framstår som mest angeläget är att man nyanserar och förtydligar det nuvarande principiella kravet på diagnostikmetoden endast skall få inriktas på sjukdomar som leder till tidig död och där det inte finns någon bot eller behandling. Erfarenheten har visat att detta krav bokstavligen tolkat leder till betydande tillämpningssvårigheter och mindre tilltalande konsekvenser i enskilda fall.

Kommittén ansluter sig i detta avseende liksom Statens medicinsk-etiska råd i huvudsak till de överväganden som Etiska samrådsgruppen för PGD redovisat och föreslår att riktlinjerna får följande lydelse.

Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) får endast användas för par som bär på en specifik, allvarlig monogen eller kromosomal ärftlig sjukdom, som innebär hög risk att få barn med en genetisk sjukdom eller skada. Behandlingen får endast inriktas på att barnet inte skall arva anlag för sjukdomen eller skadan i fråga. Den skall inte få användas för val av egenskap. Inför behandlingen skall paret erhålla utförlig skriftlig och muntlig information om den aktuella sjukdomens natur (prognos, behandlingsmöjligheter etc.), ärftlighetsriskens storlek, hur PGD går till samt de för- och nackdelar som finns med PGD jämfört med alternativa handlingsvägar.

Som redan nämnts förutsätter kommittén att Socialstyrelsen meddelar föreskrifter i fråga om genetisk fosterdiagnostik. Dessa bör omfatta även PGD och utgå från de nyss föreslagna riktlinjerna, vilka i konsekvens med frågans tidigare behandling först bör

föreläggas riksdagen. Därvid kan i övrigt bl.a. följande faktorer beaktas.

PGD skall användas restriktivt och som regel endast i fall då metoden framstår som den enda möjligheten – vid sidan av fosterdiagnostik i förening med ett eventuellt avbrytande av graviditeten – att undvika att ett par får ett barn med anlag för monogena eller kromosomala sjukdomar eller skador. Sjukdomar och skador som kan få föranleda PGD-behandling bör exemplifieras. Det måste vara fråga om mycket allvarliga sjukdomar eller skador, som inte är behandlingsbara eller där behandling endast kan ge begränsad lindring. Risken för att barnet får det befarade arvsanlaget skall vara stor.

Behandling med PGD förutsätter att det berörda paret är väl införstått med den aktuella sjukdomen/skadan, risken för att denna ärvs, de möjligheter till behandling och annat stöd som finns för ett barn som föds med anlaget samt med vad behandlingen innebär. Par som tagit till sig informationen och fortsätter efterfråga PGD kan komma ifråga för behandlingen.

Som framgår av riktlinjerna får behandling endast inriktas på att förebygga det tillstånd som föranleder behandlingen. Könbestämning skall t.ex. endast få göras om det är medicinskt motiverat. PGD bör inte tillåtas annat än då diagnosen framstår som säker.

Det är eftersträvansvärt att regleringen av PGD framstår som tydlig och att den går att tillämpa i enskilda fall. Detta krav skall främst tillgodoses vid prövningen av vad slags ärftlig sjukdom eller skada som behandlingen skall förebygga samt sannolikheten för att anlaget i fråga kommer att föras vidare och leda till den aktuella sjukdomen eller skadan.

Kommittén instämmer också i förslaget att alla ärenden där PGD kommer till användning – även ärenden av det slag som behandlas i det följande – skall rapporteras särskilt till Socialstyrelsen. Verksamheten omfattas av Socialstyrelsens allmänna tillsyn över hälso- och sjukvården och dess personal (se 6 kap. lagen [1998:531] om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område).

När det gäller *preimplantatorisk genetisk screening (PGS)* ansluter sig kommittén till de överväganden som har gjorts av Statens medicinsk-etiska råd. Denna typ av screening bör således i dagens kunskapsläge inte utvecklas till något rutinmässigt förfarande utan reserveras för klart definierade forskningsprojekt som föregåtts av etisk bedömning i en forskningsetisk nämnd. Enligt kommitténs uppfattning kan PGS komma att bli ett viktigt redskap för att öka

graviditetschanserna i samband med IVF-behandling (och ICSI) och därmed bidra till att behandlingen i större utsträckning resulterar i att barn föds.

Det kan tilläggas att kommitténs ställningstagande beträffande PGS som ett led i behandling av ofrivillig barnlöshet inte hindrar att kromosomerna studeras i syfte att kartlägga eventuella kromosomrubbingar i samband med PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar.

Av det föregående framgår att Statens medicinsk-etiska råd inte har tagit ställning till om *PGD för syskon till svårt sjuka barn (PGD/HLA)* bör tillåtas. Rådet avvisar i och för sig inte tanken på att metoden skulle kunna användas. Enligt rådet finns det emellertid flera olösta frågor kring denna teknik, vilka rådet kommer att uppmärksamma i sitt fortsatta arbete.

PGD/HLA har hittills tillämpats i ytterst få fall i världen, bl.a. i Storbritannien, USA och Belgien. Kommittén delar rådets uppfattning att det finns en betydande osäkerhet kring denna teknik bl.a. avseende de risker den kan rymma och utsikterna till framgång. I detta läge behövs ytterligare underlag för ett slutligt ställningstagande. Kommittén tar därför för sin del inte ställning i frågan, men understryker vikten av att Statens medicinsk-etiska råd fortsätter sina överväganden i ämnet. Såväl medicinska som etiska aspekter på tekniken kan därmed förutsättas få ytterligare belysning liksom de synpunkter som kan anläggas på barnets och föräldrarnas situation i här aktuella fall.

## **9.7 Läkemedel och genetiska analyser**

### **9.7.1 Bakgrund**

Olika människor kan reagera olika på samma läkemedel. Orsakerna till detta är beroende av bl.a. ålder, kön, kroppsvikt, kost, sjukdom, annan medicinering men även av genetiska faktorer. Genetiska faktorer kan påverka både effekten av ett läkemedel och risken för biverkningar. Det finns enkla ärftlighetsmekanismer som påverkar hur ämnen tas upp i kroppen och hur de metaboliseras, omvandlas. Det är framför allt forskning kring hur läkemedel omvandlas som lett fram till värdefulla resultat. Man har funnit enkla variationer i de gener som producerar de enzymer som medverkar i den metaboliska processen.

En svensk forskargrupp har funnit att de läkemedelsmetaboliserande generna finns i multipla kopior hos vissa individer, medan de hos andra i stället kan vara defekta. Flera kopior av genen leder till en alltför snabb metabolisering av läkemedlet. En normal dos av läkemedlet ger då för låg koncentration av medlet i blodet och önskad effekt av läkemedlet uteblir. Om generna å andra sidan är defekta bryts inte läkemedlet ned som det skall och koncentrationen av medlet blir för hög i blodet. Detta leder ofta till biverkningar.

När det gäller ett visst enzym (CYP2D6) som främst metaboliserar antidepressiva läkemedel sägs ungefär sju procent av befolkningen i Sverige vara så kallade långsamma metaboliserare medan ca två procent har gener som gör dem till det som kallas ultrasnabba metaboliserare. Forskare har funnit skillnader i läkemedelsmetabolism mellan olika befolkningsgrupper i Afrika, Europa och Asien. I bland annat Etiopien och Saudiarabien har man funnit att uppskattningsvis en tredjedel av befolkningen har multipla genkopior av CYP2D6, medan man i Europa hittar fenomenet hos endast en halv till två procent av befolkningen. Ett undantag är Spanien, där ca sju procent har multipla genkopior, något som troligen har ett samband med arabisk migration till landet. Långsamma metaboliserare utgör ca sju procent av kaukasierna men endast hos ungefär en procent av övriga asiater. I Kina bär däremot mer än 50 procent av befolkningen på gener som ger dålig omsättning av psykofarmaka.<sup>37</sup>

Man beräknar att läkemedelsbiverkningarna i Sverige kostar ca 10–15 miljarder kronor årligen samt leder till ca 7 procent av alla intagningar på sjukhus och ca 3 000–4 000 dödsfall per år.<sup>38</sup>

Med hjälp av farmakogenetiska test går det att ta reda på om en individ metaboliserar på ett avvikande sätt. Läkemedelsdosen kan sedan anpassas efter resultatet. Farmakogenetisk forskning kan även leda till upptäckt av nya mål (angreppspunkter) för läkemedel eller att befintliga läkemedel kan användas på nya behandlingsindikationer

De etiska riskerna med att leta efter genetisk variation i de gener som metaboliserar läkemedel är i betydande utsträckning knutna till i vilken utsträckning läkemedlet i fråga användes i prevention.

---

<sup>37</sup> Medicinsk vetenskap 4/96 s. 24.

<sup>38</sup> Hur kan gendiagnostik användas terapistyrande?, artikel av Magnus Ingelman-Sundberg, Claes Wahlstedt och Maria Anvret intagen i Vetenskapsrådets skrift Gendiagnostik i sjukvården, 2003.

Uppgiften om resultatet av en farmakogenetisk analys i en medicinsk journal kan då indirekt ge information om en sjukdom som kan förväntas bryta ut senare i livet.

En annan pågående utvecklingslinje inom området är att använda genetiska metoder för att finna det effektivaste läkemedlet för en viss grupp av människor. Metoden innebär att man försöker hitta ett biologiskt mål, "target", som har betydelse för utvecklingen av sjukdomen eller sjukdomens symptom. Man letar oftast efter mycket små molekyler eftersom dessa antingen avses blockera eller förstärka effekten av det biologiska förhållandet kopplat till den sjukdom som man vill påverka. Molekylen bör förutom denna effekt även vara billig att framställa och tåla t.ex. saltsyran i magsäcken samt inte vara toxisk för människan. Förhoppningar har funnits att man med hjälp av genetiska analyser skall kunna identifiera dessa biologiska förhållanden som inte i sig behöver vara belägna i den gen som i muterad form ger upphov till sjukdomen. Hittills har man emellertid haft liten framgång i detta avseende, sannolikt beroende på att den genetiska komponent man letar efter är alltför komplex. Försök pågår att på olika sätt öka chansen att finna de genetiska markörer som hos en grupp patienter är särskilt kopplade till den biologiska target man letar efter.

De läkemedelsföretag som sysslar med denna utveckling brukar ange att man inte letar efter genetisk variation som ger upphov till sjukdom utan efter variation som påverkar hur framgångsrik man kommer att vara att behandla sjukdomen. Med den kunskap vi har i dag är det dock svårt att säga vilken genetisk variation som kommer att visa sig ha betydelse för utvecklingen av sjukdomen. Enskilda genetiska markörer kan t.ex. användas för att hitta bästa behandling för en sjukdom medan samma markör kan ha stor betydelse för utvecklingen av annan sjukdom.

### 9.7.2 Gällande rätt

Det finns ingen särskild lagstiftning i Sverige avseende farmakogenetiska test utan de generella reglerna i hälso- och sjukvårdslagen blir tillämpliga.

I flera avseenden befinner sig farmakogenetiken fortfarande på forskningsstadiet och då blir lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor tillämplig. De prover som tas skall behandlas enligt biobankslagen (2002:297).

### 9.7.3 Kommitténs överväganden

**Kommitténs bedömning:** Någon särskild reglering utöver den som kommittén föreslår beträffande alla genetiska undersökningar är för närvarande inte påkallad avseende genetiska analyser i läkemedelssammanhang.

Kommitténs uppdrag i denna del är att överväga om några åtgärder behövs vidtas och i så fall föreslå sådana åtgärder.

Kommitténs bedömning är att det finns stora fördelar med genetiska test som syftar till att individualisera läkemedelsförskrivningen. Rätt utvecklade och rätt använda kommer de att få stor klinisk betydelse och dessutom kunna leda till väsentliga besparingar för det allmänna. Det är ingen överdrift att påstå att det här finns en enorm potential som bör tas till vara. Som kommittén ser saken bör det på sikt vara en viktig uppgift inte minst för de till varje sjukvårdsområde knutna läkemedelskommittéerna att bidra till den kliniska utvecklingen på området. Dessa kommittéer har som övergripande uppgift att verka för en effektiv läkemedelsanvändning genom rationell och säker läkemedelsförskrivning

Det är emellertid också viktigt att de som kommer i kontakt med testen har den kunskap om genetiska faktorer och testens betydelse som krävs. Om testen får den stora spridning som kommittén förutser blir utbildningsinsatser viktiga. (Kommittén återkommer till utbildningsfrågorna i kap. 11.)

Även denna utveckling är emellertid förenad med vissa etiska problem. På vissa områden kommer testen otvivelaktigt att kunna peka ut individer som inte har någon nytta av existerande mediciner. Så till vida är naturligtvis detta till fördel för den enskilde patienten att han eller hon besparas en medicinering som endast skulle ha medfört biverkningar. Gruppen av dessa patienter och deras särskilda behov förändras naturligtvis inte av att den kan upptäckas genom farmakogenetiska tester, men i den mån ingen alternativ medicinering eller behandling står till buds, uppkommer ett s.k. terapeutiskt glapp och därmed en problematik som liknar den som kommittén har beskrivit i avsnitt 9.1.3. Den enskilde patienten får en kunskap som han eller hon kanske inte har begärt och som kan vara svår för den enskilde att bära.

Det finns anledning befara att läkemedelsföretagen inte kommer att vara intresserade av att ta fram alternativa mediciner för denna ofta begränsade grupp av patienter, och någon gång är detta kanske

inte ens möjligt. Det har emellertid även framförts att den kunskap kring farmakogenetiken som ligger till grund för testen också kan öka möjligheten att hjälpa dem som inte drar någon nytta av dagens mediciner och att det när gruppen och problemen är identifierade blir lättare att styra allmänna resurser till sådana insatser. Under alla omständigheter rör det sig här om en situation som även i andra sammanhang kan vara oundviklig inom ramen för klinisk verksamhet. Problematiken måste emellertid fortlöpande bevakas.

Som förut har berörts är en annan risk med att leta efter genetisk variation i de gener som metaboliserar läkemedel knuten till i vilken utsträckning läkemedlet i fråga används i prevention. Uppgiften om resultatet av en farmakogenetisk analys i en medicinsk journal kan då indirekt ge information om en sjukdom som kan förväntas bryta ut senare i livet. Denna kunskap skulle kunna vara intressant för ett försäkringsbolag att få tillgång till. Det förfaller emellertid sannolikt att det även finns annan information i journalen som mera direkt anger vilken sjukdom som är aktuell, vilket gör att informationen är mindre kränkande för den enskilda individen.

Eftersom farmakogenetiska test är en form av genetisk undersökning måste för dessa gälla samma föreskrifter som för andra genetiska undersökningar (jfr avsnitt 9.1.7). Detta gäller oberoende av att information före och efter undersökningen inte behöver lämnas på samma sätt som när det gäller en prediktiv eller presymtomatisk undersökning. Testen kan enligt uppgift konstrueras så att de enbart ger svar på frågan om hur stor produktion av ett visst enzym kan förväntas bli hos en individ. Informationen är vidare tydligt kopplad till individens förmåga att bryta ned eller reagera på ett visst läkemedel. Skillnader i dessa avseenden mellan individer verkar inte samvariera med fysiska eller psykiska sjukdomar. Det kan tänkas att testen avslöjar förhållanden som kan vara av betydelse för personens förmåga att bryta ned skadliga ämnen som exempelvis förekommer på en arbetsplats. Vid sådant förhållande skulle det kunna finnas en möjlighet för arbetsgivare att missbruka resultaten. Kommittén gör bedömningen att denna risk dock inte är stor och ett sådant missbruk skulle dessutom vara straffbart i enlighet med kommitténs lagförslag, jfr avsnitt 6.7.

Kommittén kan sammanfattningsvis inte se att farmakogenetiska test skulle föranleda någon särskild reglering eller åtgärd utöver de bestämmelser som kommittén föreslår beträffande alla genetiska undersökningar. Naturligtvis bör utvecklingen på området följas



både av statsmakterna och av ansvariga myndigheter, eftersom testen än så länge är relativt ovanliga.