

Kommittédirektiv



Genetiska undersökningar m.m.

**Dir.
2001:20**

Beslut vid regeringssammanträde den 8 mars 2001.

Sammanfattning av uppdraget

En kommitté tillkallas med uppgift att se över ett antal frågeställningar rörande genetisk diagnostik, genterapi och kloning. Kommittén skall bl.a. överväga och lämna förslag till

- hur det skall kunna garanteras att den som efter en prediktiv genetisk undersökning visats bära på ett visst sjukdomsanlag inte skall behandlas på ett mindre förmånligt sätt i exempelvis försäkringssammanhang eller inom arbetslivet,
- åtgärder när det gäller prediktiv genetisk diagnostik, preimplantatoriskdiagnostik m.m.,
- hur information till berörda släktingar skall ges i samband med genetiska undersökningar,
- regler för hur genetiska test som riktar sig till enskilda människor skall få marknadsföras och säljas, samt
- ett förtydligande av ett legalt förbud mot kloning av människa.

Bakgrund

Den snabba utvecklingen inom den biomedicinska forskningen öppnar nya möjligheter att diagnostisera och behandla sjukdomar. Inom exempelvis gentekniken sker en utveckling som vi tidigare inte kunnat föreställa oss. I dag ställs diagnoser ofta med hjälp av kliniska symtom, i framtiden kommer de i större utsträckning att baseras på genetiska undersökningar. Metoderna för att ställa tidig och mer precis diagnos utvecklas. Andra resultat av forskningen är effektivare läkemedel med färre biverkningar.

Regeringen överlämnade den 3 juni 1999 en skrivelse om genetisk integritet till riksdagen (skr. 1998/99:136). I skrivelsen redogörs bl.a.

för det avtal som tecknats mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund som innebär ett ökat skydd för den enskilde då enskilda liv- eller sjukförsäkringar skall tecknas. Försäkringsbolagen förbinder sig i avtalet att inte kräva att den som önskar teckna en försäkring skall genomgå genetisk undersökning som förutsättning för försäkring. Bolagen förbinder sig vidare att inte heller efterfråga resultat från tidigare genomförd genetisk undersökning.

Regeringen drar i sin skrivelse 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 är möjligt att införa en heltäckande reglering av användningen av genetisk information. Regeringen bedömer att utformningen av skyddet för den genetiska integriteten behöver övervägas ytterligare, bl.a. på arbetslivets område. Man anser också att frågan om den genetiska integriteten innefattar flera svåra överväganden och är av sådan karaktär att den bör bli föremål för en övergripande utredning innan slutlig ställning kan tas till hur den bäst bör skyddas. Utredningen bör genomföras av en kommitté med företrädare för samtliga politiska partier i riksdagen och leda till bl.a. ett samlat förslag till hur det på alla samhällsområden skall kunna garanteras att ingen i vårt land skall kunna diskrimineras på grund av sitt genetiska arv. Avsikten är också att kommitténs arbete skall kunna utgöra underlag för en ratificering av Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin.

Socialutskottet har i sitt betänkande om genetisk integritet (bet. 1999/2000:SoU5) understrukit att en parlamentarisk kommittés uppgift inte bör begränsas till att endast avse frågor som berör diskriminering på grund av det genetiska arvet utan bör vara så heltäckande som möjligt och även behandla andra frågor som rör användning av genteknik på människa.

Här bör också nämnas att Bioteknikkommittén i december 2000 överlämnat slutbetänkandet 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.

Uppdraget

Utvecklingen inom biotekniken väcker stora förväntningar samtidigt som svåra etiska frågor aktualiseras. Utvecklingen väcker ibland oro och undran hos människor i allmänhet. Oron för hur forskningsresultat kan komma att användas måste mötas med öppenhet och offentlig debatt liksom med information och kunskap. De etiska frågeställningar som är förknippade med användning av den genetiska kunskapen måste hanteras på ett ansvarsfullt sätt så att fundamentala värden inte äventyras. Kommitténs arbete skall mot denna bakgrund bedrivas utåtriktat och främja debatt och diskussion kring dessa frågor.

Utvecklingen inom biotekniken sker i stor utsträckning på ett internationellt plan. En viktig utgångspunkt för kommitténs arbete skall vara Europarådets konvention angående skydd för de mänskliga rättigheterna och de grundläggande friheterna, särskilt art. 8. En annan viktig utgångspunkt skall vara Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin som Sverige undertecknat men ännu inte ratificerat. Kommittén skall också belysa den internationella debatten samt beakta erfarenheter från andra länder.

Kommittén skall samråda med den utredning som regeringen avser att tillsätta för att ta fram förslag till rättslig reglering av forskningsetisk prövning också i perspektiv av Europarådets konvention.

- **Genetisk diagnostik**

Prediktiv diagnostik

Det finns redan i dag vissa möjligheter att genom prediktiv genetisk diagnostik beräkna sannolikheten av att en frisk person kan komma att drabbas av sjukdom senare i livet. Sådana undersökningar kan vara ett viktigt underlag för tidig behandling, innan sjukdomssymtom visat sig. Risken att insjukna är dock inte bara beroende av ärftliga faktorer utan även i hög grad av den komplexa kopplingen mellan arv och olika miljöfaktorer. En genetisk undersökning ger därför oftast inte besked om huruvida en viss sjukdom verkligen kommer att bryta ut. Det är endast för ett fåtal sent debuterande sjukdomar som det är möjligt att göra förutsägelser som är kliniskt relevanta och antalet individer som drabbas varje år i Sverige är litet.

En rad etiska frågor aktualiseras här. De gäller bl.a. självbestämmande och integritet. Hur mycket vill en person veta om sina anlag?

Skall tester göras för sådana sjukdomar som det ännu inte finns behandling för?

Kommittén skall belysa de etiska frågor som kan vara förknippade med prediktiv diagnostik och föreslå nödvändiga åtgärder.

Genetiska undersökningar av barn

Ett särskilt problem utgör genetiska undersökningar av barn. Eftersom barns förmåga att förstå information och bestämma själva är begränsad i lägre åldrar kan barnet självt inte lämna samtycke utan föräldrarna får ofta samtycka i barnets ställe. Barnets begränsade förmåga till självbestämmande kan lätt leda till att dess integritet kränks. Detta är en generell frågeställning inom hälso- och sjukvården men också något som ställs på sin spets bl.a. när det gäller genetiska undersökningar.

Kommittén skall belysa frågor som rör barnets integritet och autonomi i samband med genetiska undersökningar samt överväga behovet av och lämna eventuella förslag till riktlinjer.

Fosterdiagnostik

Undersökningar för att upptäcka skador på foster görs sedan länge. De hittills mest använda metoderna är prov på fostervatten eller moderkaka och undersökning med ultraljud. Kunskapen om genernas betydelse kommer i tilltagande utsträckning att göra det möjligt att redan på fosterstadiet identifiera individer som riskerar att drabbas av ärftliga sjukdomar. Med hjälp av molekylärgenetiska tekniker kommer analysen eventuellt att kunna göras utifrån ett blodprov från modern där celler från fostret finns. Om en missbildning eller sjukdom upptäcks kan detta i vissa fall leda till att graviditeten avbryts.

Riksdagen har ställt sig bakom de riktlinjer som föreslås i propositionen om fosterdiagnostik och abort (prop. 1994/95:142). Utvecklingen kan komma att leda till att de etiska frågorna i samband med fosterdiagnostik accentueras. Kommittén skall därför göra en översyn av de nu gällande riktlinjerna och överväga om dessa behöver förändras.

Preimplantatorisk diagnostik

Syftet med preimplantatorisk diagnostik är främst att göra det möjligt för par med anlag för någon svår genetiskt betingad sjukdom eller kromosomavvikelse att påbörja en graviditet i vetskap om att anlagen för den svåra sjukdomen inte har förts vidare till fostret. Genom att undersöka några celler från ägg som befruktats utanför kroppen kan man med hjälp av DNA-baserad diagnostik konstatera om anlagen för den svåra sjukdomen förts vidare eller inte. Först därefter beslutas om ägget skall implanteras i kvinnans livmoder eller inte.

Enligt de tidigare nämnda riktlinjerna för fosterdiagnostik bör preimplantatorisk diagnostik endast användas för diagnostik av allvarliga, progressiva, ärftliga sjukdomar som leder till tidig död och där ingen bot eller behandling finns. Könbestämning bör endast få göras om det sker som ett led i diagnostik av en könsbunden ärftlig sjukdom för vilken bot eller behandling saknas.

Preimplantatorisk diagnostik tillämpades första gången i Sverige år 1994. Verksamheten har här varit mycket begränsad och har bara erbjudits särskilt utvalda par som är bärare av allvarliga könsbundna sjukdomar samt svåra strukturella kromosomavvikelser med hög ärftlighet.

Socialstyrelsen, som haft i uppdrag att utvärdera verksamheten, redovisade i ett yttrande våren 1996 vilka sjukdomar och avvikelser diagnostiken dittills utförts för i Sverige samt vilken omfattning verksamheten haft.

Det har från den medicinska professionens sida framförts att de riktlinjer riksdagen ställt sig bakom har visat sig vara svåra att tillämpa då de anses oklara på flera punkter. Kommittén skall därför nu göra en översyn av riktlinjerna för preimplantatorisk diagnostik.

Information till berörda släktingar

Den information som erhålls när en individ går igenom en genetisk undersökning berör också släktingar till denna. Förenklat uttryckt kan man säga att en människa har fått hälften av sina anlag från var och en av sina föräldrar, i snitt delar hon hälften av anlagen med sina syskon och ger hälften av sina anlag till vart och ett av sina barn. En konsekvens av en genetisk undersökning av en individ är således att undersökningen automatiskt också ger information om andra i familjen och slakten, dock med större osäkerhet ju avlägsnare släkt-

skapet är. Den information som kan fås från en genetisk undersökning är beroende inte bara av släktskap utan också av vilken typ av ärftlighet som gäller för den aktuella sjukdomen.

En person som går igenom en genetisk undersökning uppmanas oftast i dag att informera andra berörda personer i slakten om resultatet av undersökningen. Om den undersökta inte vill eller kan göra detta vidarebefordras inte informationen. Läkarens tystnadsplikt förhindrar denne att kontakta släktingar till den undersökta. Enligt sekretesslagen (1980:100) får uppgift om enskilda hälsotillstånd och andra personliga förhållanden inte röjas, om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon närstående lider men.

Information om resultatet av den genetiska undersökningen kan vara till stor nytta inte bara för den undersökta utan också för de släktingar som berörs. Det har därför diskuterats att läkaren skulle kunna få informera släktingarna direkt utan den undersöktes medgivande. Å andra sidan kan det också finnas fall där en släkting av olika skäl inte önskar ta emot sådan information.

Det finns en principiell skillnad mellan resultat från genetiska undersökningar och resultat från andra undersökningar i vård och forskning där patienter och friska försökspersoner kan ge ett informerat samtycke som i princip endast omfattar dem själva. Frågan är om hänsynen till en undersökt människas integritet skall väga tyngre än andra berörda personers rätt att få veta att det finns ett ärftligt anlag för sjukdom i slakten. Omvänt kan man ställa frågan om sjukvården verkligen har rätt att undanhålla information som kan vara helt avgörande för människors framtida liv.

Statens medicinsk-etiska råd har på uppdrag av regeringen övervägt om och i så fall under vilka former uppsökande verksamhet skulle kunna bedrivas i samband med genetiska undersökningar. Rådet konstaterar i ett yttrande till Socialdepartementet år 1998 att man på grund av frågans komplexitet inte anser sig beredd att ta ställning. Rådet föreslår att en utredning ges i uppdrag att behandla och lägga förslag om hur informationen till anhöriga i samband med genetiska undersökningar skall understödjas och avgränsas.

Mot denna bakgrund skall kommittén med utgångspunkt i etiska rådets yttrande överväga och lämna förslag till i vilken utsträckning och hur information till berörda släktingar bör ges i samband med genetiska undersökningar.

Användning av genetisk information

Om det inte finns särskilda regler som styr hur resultaten av prediktiva genetiska undersökningar får användas för olika ändamål, exempelvis i försäkringssammanhang eller inom arbetslivet, finns det en risk för att den som har visats bära på ett visst sjukdomsanlag behandlas på ett mindre förmånligt sätt än personer där sådana genetiska undersökningar inte har utförts. I den allmänna debatten har oro uttalats för att försäkringsbolag och arbetsgivare på ett otillbörligt sätt skall särbehandla personer som efter en genetisk diagnostik visat sig ha eller antas löpa risk att utveckla någon svår ärftlig sjukdom.

Vid försäkringsavtal är det en grundläggande princip att försäkringsgivaren får noggrann kännedom om de omständigheter som har betydelse när det gäller att i försäkringstekniskt avseende bedöma beskaffenheten och omfattningen av den risk som försäkringen avser att bereda skydd mot. Vid liv-, sjuk- och olycksfallsförsäkring handlar det i första hand om försäkringstagarens hälsoförhållanden. Kännedom av sådant slag krävs först och främst för avgörande av frågan om försäkring över huvud kan meddelas. Men i regel är det inte heller möjligt för försäkringsgivaren att utan ingående kännedom om de närmare omständigheterna beräkna storleken av den ersättning som i form av premie skall betalas till försäkringsgivaren, eller att bestämma de villkor som i övrigt skall gälla för försäkringen. Försäkringsavtalslagen (1927:77) innehåller därför bestämmelser om försäkringstagarens upplysningsplikt i sådana hänseenden. Bestämmelserna innebär att försäkringsavtalet kan ogiltigförklaras enligt allmänna regler om rättshandlingars ogiltighet (3 kap. lagen (1915:218) om avtal och andra rättshandlingar på förmögenhetsrättens område), om försäkringstagaren vid avtalets ingående svikligen har uppgivit eller förtigit något som kan antas vara av betydelse för försäkringsgivaren. Om försäkringstagaren i annat fall av ond tro har gjort detta, kan rätten till försäkringsersättning falla bort helt eller delvis.

Ett avtal tecknades våren 1999 mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund om användning av resultat från genetiska undersökningar. Med genetisk undersökning avses där en prediktiv genetisk undersökning eller en genetisk undersökning för att påvisa eller utesluta att en person bär anlag för en ärftlig sjukdom som visar sig först i senare generationer. Avtalet syftar till att stärka den enskildes skydd mot särbehandling på grund av det genetiska arvet i

kontakterna med försäkringsbolagen. Försäkringsbolagen förbinder sig i avtalet att inte införa krav på att den som önskar teckna en försäkring först måste genomgå genetisk undersökning. Bolagen förbinder sig också att inte fråga efter resultat av tidigare genomförd genetisk undersökning upp till en försäkringsersättning om 15 basbelopp, i dag ca 550 000 kronor, och inte heller fråga om förekomsten av ärftliga sjukdomar i släkten. Avtalet gäller t.o.m. år 2002. Avtalet kan sägas upp skriftligt av parterna fram till sex månader före avtalstidens utgång. Sker inte sådan uppsägning förlängs avtalet med två år. Om något försäkringsbolag åsidosätter sina åtaganden enligt avtalet har dock staten rätt att omedelbart säga upp avtalet.

Det är regeringens uppfattning att de åtaganden som försäkringsbranschen gjort i avtalet innebär att skyddet för den genetiska integriteten stärkts.

För närvarande är frågan om genetiska undersökningar i arbetslivet oreglerad. Om exempelvis en arbetsgivare skulle kräva att få del av resultat från genomförd test eller ställa genomgången genetisk test som villkor för anställning skulle detta kunna försätta en arbetsökande i en svår situation. En arbetssökande skulle genom att visa upp resultat från en genetisk undersökning kunna konkurrera ut en annan sökande.

Kommittén skall överväga om och i så fall på vilket sätt man inom försäkringsområdet och inom arbetslivet skall få beakta resultatet av genetiska undersökningar. Som ett led i dessa överväganden skall kommittén när det gäller försäkringsområdet utvärdera tillämpningen av avtalet mellan staten och Försäkringsförbundet. Kommittén skall överväga vilka materiella förändringar som behövs och därvid ta ställning till om frågan bör regleras i avtal eller genom lag.

Om kommittén kommer fram till att frågan skall regleras genom lag bör kommittén även överväga vilka sanktioner som kan komma i fråga. I detta sammanhang bör en kriminalisering inte eftersträvas. Kommittén skall också göra motsvarande överväganden på andra samhällsområden som kan vara aktuella.

Screening

Genetisk screening innebär att man hos en grupp individer fria från sjukdomssymtom undersöker om de har en sjukdom eller om de senare i livet har risk att utveckla sjukdomen. Förebyggande hälso-

undersökningar av detta slag kan göras under pågående graviditet som fosterdiagnostik, i nyföddhetsperioden eller på vuxna.

I enlighet med lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar krävs Socialstyrelsens tillstånd för att genomföra sådana undersökningar. Någon ansökan om tillstånd har dock hittills inte inkommit till Socialstyrelsen.

En rad etiska frågeställningar aktualiseras i samband med screening. Med tanke på den snabba utvecklingen inom gentekniken skall kommittén nu utvärdera den nuvarande lagstiftningen och överväga om kompletteringar eller förändringar kan behöva göras.

Läkemedel och genetiska analyser

Hittills har genteknik framför allt använts för att förbilliga redan existerande läkemedel och göra dem säkrare. I dag framställs exempelvis insulin och tillväxthormon med hjälp av genmodifierade bakterier.

Utvecklingen inom genteknologin kommer att erbjuda nya möjligheter att skraddarsy behandling av sjukdomar för den enskilda individen. Genom att analysera genupsättningen hos en viss patient kan man förutsäga vilka preparat som gör störst nytta för honom eller henne och i vilken dos. Läkaren kan då välja lämplig behandling för sin patient med utgångspunkt från svaret på ett gentest fastställt ur ett vanligt blodprov.

Det finns uppenbara fördelar med den här utvecklingen. Men liksom för annan genetisk information finns etiska aspekter som bör beaktas. Kommittén skall överväga om några åtgärder behöver vidtas och i så fall föreslå sådana åtgärder.

Kommersialisering

Genetiska test tillverkas på kommersiell basis och har hittills i princip marknadsförts gentemot läkare och laboratorier. Redan i dag saluförs emellertid test som en enskild person kan köpa för att utföra på egen hand. Det finns en fara i att denna typ av tester får en stor omfattning och att framför allt tolkningen av dem sker helt utanför hälso- och sjukvårdens kompetens och ansvar. Människor kan fara mycket illa av att i en sådan situation inte få tillgång till saklig information och det stöd och omhändertagande som är tillgängligt inom sjukvårdens ram. Ett annat stort problem med kommersiellt saluförda

gentester är att en person skulle kunna testa en annan utan dennes vetskap. Det enda som behövs för det är ett hårstrå eller lite saliv.

En diskussion behöver föras om hur verksamheten bör regleras och kvalitetssäkras för att hindra missbruk, felaktiga resultat och onödig oro. Kommittén skall överväga behovet av och lämna förslag till regler för hur tester som riktar sig till enskilda människor skall få marknadsföras och säljas.

- **Genterapi**

Forskningen kring människans arvsanlag öppnar möjligheter till bättre diagnostik, men gapet mellan genetiskt betingade sjukdomar som går att diagnostisera och behandlingsmöjligheterna av dessa sjukdomar ökar. Med hjälp av genterapi hoppas man att i en framtid kunna behandla sjukdomar genom att föra in nya arvsanlag i patientens egna celler. Antingen kan man försöka reparera den del som är skadad i den sjukes celler eller också kan man tillföra en extra kopia som kompensation för den skadade genen.

I Sverige är genterapi på kroppsceller tillåten (jfr prop. 1990/91:52, s. 28). Försöken med genterapi befinner sig emellertid fortfarande på forskningsstadiet och det kommer sannolikt att ta lång tid innan de är en klinisk realitet.

Ansvar för och kontrollen av kliniska försök med genterapi ligger dels på de lokala kommittéerna för forskningsetik dels på Läke- medelsverket som granskar säkerheten och kvaliteten. Hittills har Läke- medelsverket beviljat ett 15-tal ansökningar om kliniska försök.

Det finns skäl för kommittén att utvärdera den nuvarande lagstiftningen och överväga om kompletteringar eller förändringar behöver göras.

- **Kloning**

Med kloning avses framställning av en kopia med identiska arvsanlag. Kloner uppstår naturligt hos många levande organismer. Enäggs- tvillingar är således två individer med ursprung från ett enda be- fruktat ägg. Kloning kan alltså ske genom delning av ett befruktat ägg. Kloning kan emellertid numera även ske genom s.k. kärnutbyte. En främmande cellkärna förs då in i en ”tömd” obefruktad äggcell. Kloning med sikte på att frambringa en individ med samma genetiska

uppsättning som den individ som lämnat cellkärnan benämns reproduktiv kloning.

Enligt lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med befruktade ägg från människa är det förbjudet att i en kvinna föra in ett befruktat ägg som varit föremål för försök. Detsamma gäller om försöket skett före befruktningen. Lagen innebär således ett förbud mot kloning.

Även om dagens lagstiftning, tekniskt sett, förbjuder kloning av människa skall kommittén överväga och lämna förslag till ett förtydligande av lagen på denna punkt.

Stamceller

Stamceller är de allra första celler som utvecklas hos ett embryo. Det som är unikt med stamceller är att de kan utvecklas till vilken typ av celler som helst. Även hos vuxna individer finns stamceller, men dessa är mer specialiserade och kan såvitt man vet i dag bara ge upphov till vissa typer av celler.

Stamceller från embryon som "blivit över" vid provrörsbefruktningsodlas för att försöka framställa stora mängder av mycket tidiga celler som har förmåga att utveckla sig till alla typer av specialiserade celler i kroppen. I princip skulle dessa celler kunna användas för att behandla en mängd i dag obotliga sjukdomar.

En rad etiska frågeställningar aktualiseras framför allt vid användning av embryonala stamceller. Kommittén skall överväga behovet av och lämna förslag till etiska riktlinjer för användning av stamceller.

• **Könstester inom idrotten**

Det har sedan mitten av 1960-talet vid internationella idrottstävlingar förekommit undersökningar för att fastställa kvinnliga deltagares könstillhörighet. Sedan år 1968 måste således alla kvinnliga deltagare i olympiska spel få sin könstillhörighet fastställd genom s.k. könstest. Även några specialidrottsförbund utför könstester vid sina egna internationella mästerskap.

Könstesten innebär att individens könskromosomer bestäms. Att få sitt kön ifrågasatt har av många uppfattats inte bara som ovetenskapligt utan även som etiskt oacceptabelt. Att enbart utsätta de

kvinnliga deltagarna för detta ifrågasättande kan anses oetiskt också ur ett jämställdhetsperspektiv.

Utvecklingen inom genetiken har gjort att man i dag kan identifiera en lång rad genetiska varianter som bl.a. innebär att det finns kvinnor med manliga kromosomkaraktistika och män med kvinnliga. Att med hjälp av könskromosombestämmingar avgöra könet är därför inte längre vetenskapligt korrekt. Såväl falskt positiva som falskt negativa analysresultat förekommer.

Mot bakgrund av den nya kunskapen har Internationella olympiska kommittén och andra idrottsorganisationer av internationella experter och vetenskapliga organisationer uppmanats att upphöra med könstesterna. Detta har dock inte skett. I Norge har, år 1997, ett förtydligande gjorts av den norska lagstiftningen innebärande att könstester inom idrotten är förbjudna. Kommittén skall överväga behovet av och lämna förslag till hur könstester inom idrotten skall regleras.

Redovisning av uppdraget

Uppdraget skall redovisas senast den 28 februari 2003. Kommittén skall utarbeta förslag till de författningsändringar som föranleds av uppdraget. Förslagen skall kostnadsberäknas och erforderlig finansiering redovisas för föreslagna åtgärder. Kommittén skall samråda med Utredningen om den personliga integriteten i arbetslivet (dir. 1999:73).

(Socialdepartementet)

Avtal mellan staten och Sveriges försäkringsförbund

AVTAL mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund avseende genetiska undersökningar

1 § Detta avtal är slutet mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund för de försäkringsbolag som är medlemmar i förbundet och som marknadsför vad som försäkringsavtalsrättsligt avses som liv- eller sjukförsäkring. Avtalet avser den liv- och sjukförsäkringsverksamhet som berörda bolag bedriver i Sverige men inte s.k. barnförsäkring, tjänstegrupplivförsäkring eller avtalsgruppsjukförsäkring.

2 § Med genetisk undersökning avses i detta avtal

1. presymtomatisk genetisk undersökning,
2. prediktiv genetisk undersökning, och
3. genetisk undersökning för att påvisa eller utesluta att en person bär anlag för en ärftlig sjukdom som visar sig först i senare generationer.

Med familjeupplysningar avses information om förekomsten av ärftliga sjukdomar i släkten.

3 § Försäkringsförbundet åtar sig 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.

4 § Försäkringsförbundet åtar sig att säkerställa att medlemsbolagen gentemot försäkringssökande och försäkringstagare inte efterfrågar huruvida genetisk undersökning utförts eller resultatet av sådan undersökning och inte heller efterfrågar familjeupplysning. Vid riskprovning i samband med ansökan om försäkring får uppgifter från genetisk undersökning eller familjeupplysning inte heller beaktas.

Första stycket gäller inte

– om försäkringsbelopp som vid den försäkrades dödsfall skall utbetalas som ett engångsbelopp överstiger femton prisbasbelopp enligt lagen (1962:381) om allmän försäkring eller

– om försäkringsbelopp som vid den försäkrades dödsfall skall utbetalas som en periodisk efterlevandepension eller efterlevandelivränta överstiger ett prisbasbelopp per år enligt lagen om allmän försäkring eller

– om försäkringsbelopp som vid den försäkrades sjukdom skall utbetalas som ett engångsbelopp överstiger femton prisbasbelopp enligt lagen om allmän försäkring eller

– om försäkringsbelopp som vid den försäkrades sjukdom skall utbetalas som en periodisk ersättning överstiger ett prisbasbelopp per år enligt lagen om allmän försäkring.

Med försäkringsbelopp avses vid livförsäkring totalt försäkringsbelopp för dödsfallsrisker för sökta försäkringar och redan tecknade försäkringar. Med försäkringsbelopp avses vid sjukförsäkring totalt försäkringsbelopp för sjukrisker för sökta försäkringar och redan tecknade försäkringar.

Första, andra och tredje styckena skall tillämpas på motsvarande sätt då försäkringstagare ansöker om att utöka sin försäkring.

5 § Försäkringsförbundet åtar sig att säkerställa att medlemsbolagen i försäkringsvillkoren för i detta avtal berörda försäkringar inte, förutom utifrån en på symptom grundad bedömning, undantar någon sjukdom för utbetalning av försäkringsersättning.

6 § Försäkringsförbundet åtar sig att inrätta en prövningsnämnd med uppgift att avge rekommendationer om omprövning i de fall försäkringssökande är missnöjd med försäkringsbolags hantering av genetisk information.

7 § Staten åtar sig att se till att utvecklingen inom medicinsk och klinisk genetik fortlöpande följs och allsidigt belyses av ett därtill särskilt förordnat offentligt organ.

8 § Detta avtal träder i kraft den 1 juli 1999 och gäller till och med den 31 december 2002.

Uppsägning av detta avtal skall ske skriftligen minst sex månader före avtalstidens utgång. Sker inte uppsägning förlängs avtalet med två år i sänder. För det fall något försäkringsbolag åsidosätter vad

försäkringsförbundet åtagit sig att säkerställa enligt detta avtal är staten berättigad att med omedelbar verkan uppsäga avtalet.

Detta avtal är upprättat i två likalydande exemplar, varav parterna tagit var sitt.

Stockholm den 31 maj 1999

För staten

För Sveriges Försäkringsförbund

Mikael Sjöberg

Gunnar Holmgren

Genetiska tester och personförsäkringar. En analys.

1 Introduktion

Målsättningen har varit att utifrån ett etiskt förhållningssätt analysera förutsättningarna för hur resultaten av genetiska test bör få användas i samband med tecknande av liv- och sjukförsäkringar.

Frågan om genetisk integritet och risken för diskriminering framför allt i samband med tecknande av försäkringsavtal är viktig. Ingen etisk analys genomfördes vid försäkringsavtalslagens (1927:77) tillkomst år 1927. När enskilda individers genetiska förhållanden kan kartläggas betyder det att de etiska frågorna i samband med liv- och sjukförsäkring kommer i rampljuset. De etiska frågeställningarna handlar om solidaritet och ömsesidighet och om integritet, lika-behandling och icke diskriminering.

För att diskutera dessa frågeställningar bildades den 17 november 2000, en grupp av personer med kunskaper i etik, genetik, samhällsvetenskap, statistik och juridik samt representanter för allmänhet, handikapporganisationerna och försäkringsgivarna.

Gruppen har bestått av följande personer;

Gunnar Falkemark, statsvetare
Göran Flood, riskbedömningspecialist i försäkringsbranschen
Sture Gustafson, handikapporganisationerna
Niklas Juth, etiker
Annika Lindblom, klinisk genetiker
Christian Munthe, etiker
Staffan Nilsson, statistiker
Anders Olauson, allmänheten
Jan Wahlström, klinisk genetiker
Barbro Westerholm, allmänheten
Lotta Vahlne-Westerhäll, jurist

2 Juridiska förhållanden

Patientjournalagen (1985:562) innebär att resultatet av en genetisk analys som utföres i sjukvården skall införas i patientjournalen. Enligt 7 kapitlet 1 § sekretesslagen (1980:100) gäller sekretess för uppgifter i journaler om en enskilds hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan men för den enskilde eller honom närstående. Sekretess till skydd för enskild gäller i förhållande till den enskilde själv och kan i övrigt helt eller delvis efterges av honom.

En privat försäkring uppkommer genom ett avtal mellan två parter, det vill säga försäkringstagaren och försäkringsgivaren. Huvudregeln är att rättssubjekten själva skall kunna bestämma om de över huvud taget vill avtala, med vem avtalet skall ingås och om innehållet. I avtalslagen (1915:218) och i försäkringsavtalslagen stadgas att avtalspart har skyldighet att ge sin motpart upplysningar vid ingående av avtal. Utgångspunkten är att parterna skall ha möjlighet att kunna bedöma risker och fördelar med att ingå ett avtal. Att parterna skall vara lojala mot varandra och lämna upplysningar om saker som är av betydelse för avtalet brukar motiveras bland annat med att man annars skulle skapa en rädsla att ingå avtal vilket skulle hämma det så kallade omsättningsintresset. 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. Om man ser avtalet ur försäkringstagarens synvinkel är huvudsyftet för dennes del att skapa ekonomisk trygghet mot oväntade förluster. För att skapa sådan säkerhet är det i de allra flesta fall bäst med en organiserad samverkan mellan ett större antal personer som hotas av en risk. Försäkringsavtalet bygger på en sådan gemenskap av personer som hotas av likartade risker.

För en försäkringsgivare gäller det att se till att alla försäkringstagare får just det skydd som motsvarar betald premie. Enligt försäkringsavtalslagen har försäkringstagaren därför skyldighet att lämna uppgifter, som har betydelse för riskbedömningen. Detta regleras vanligen så, att vissa på förhand specificerade riskfaktorer anges vid ansökan om försäkring och avtalet stadgar skyldighet för försäkringstagaren att meddela ändrade förhållanden angående dessa faktorer. Om försäkringstagaren förtiger en känd uppgift och om han sett eller borde insett dess betydelse kan försäkringsgivaren, helt eller

delvis vara fri från ansvar. Förutsättningen är att förtigandet är vårdslöst, inklusive förtigande på grund av glömska och skamkänsla.

Försäkringsbolagens verksamhet regleras i Försäkringsrörelselagen. Enligt 1 kap 1a § skall verksamheten 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.

Av 7 kap 4 § framgår att den premie bolaget sätter på en risk ska vara betryggande. Den s.k. stabilitetsprincipen säkerställer att bolaget kan uppfylla sina förpliktelser. En förutsättning för en korrekt premiesättning är att bolagen känner de risker som ska försäkras och därför behöver försäkringsbolagen vid liv- och sjukförsäkring upplysning om den försäkrades hälsotillstånd.

Genetikkommittén tog i sitt betänkande Genetisk integritet (1984:98) upp frågan, om sekretesslagen borde ändras, så att den enskilde inte skulle kunna ge sitt samtycke till att genetiska data rörande honom blev tillgängliga för tredje part. I socialutskottet har frågan diskuterats bland annat 1990 och därvid framkom att utskottet med oro såg att det fanns risk för att den enskildes samtycke till att efterge sekretessen i samband med genetisk information blev illusorisk om samtycke utgjorde ett krav för att få en anställning eller rätt att teckna en försäkring. Liksom Genetikkommittén ansåg utskottet att detta inte utgjorde tillräckliga skäl för att inskränka den enskildes självbestämmanderätt. Utskottets uppfattning var att frågan skulle lösas genom att straffbelägga förfaranden som innebar att arbetsgivare eller försäkringsbolag avkrävde någon undersökningsresultat från genetiska undersökningar.

I Socialdepartementets promemoria Genetisk integritet (Ds 1996:13) föreslogs ett förbud för tredje man att efterfråga resultat av genetiska utredningar. Promemorian ledde så småningom fram till en skrivelse från regeringen 1998/99:136. I denna redovisar regeringen en överenskommelse med Sveriges Försäkringsförbund om genetiska undersökningar, vilken syftar till att stärka den enskildes skydd mot diskriminering på grund av ärftlighet i kontakter med försäkringsbolagen. Av beredningsarbetet drar 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. Frågan om hur genetiska test används i arbetslivet finns inte reglerad i denna överenskommelse.

Regeringen gav även uttryck åt uppfattning att de åtaganden som försäkringsbranschen gjort i avtalet innebär att skyddet för den genetiska integriteten stärkts och att dessa åtaganden väl står i överensstämmelse med det synsätt som Europakonventionen ger uttryck för. Det är samtidigt regeringens uppfattning att frågan om hur skyddet för den genetiska integriteten slutligt skall utformas är så komplex att den först bör övervägas i en kommitté där samtliga riksdagspartier är företrädade. Regeringen har därför för avsikt att tillsätta en parlamentarisk kommitté med uppdrag att lägga fram förslag till hur det på alla samhällsområden skall kunna garanteras att någon diskriminering på grund av det genetiska arvet inte sker. Våren 2001 tillsatte regeringen utredningen som antagit namnet, Kommittén om genetisk integritet.

Konsumentens ställning har stärkts genom en särskild konsumentförsäkringslag (1980:38). I denna finns särskilda regler för sakförsäkringar. I denna lag regleras bland annat information om och rätten att teckna försäkringar. Någon motsvarande konsumentlagstiftning för liv- och sjukförsäkringar finns inte.

3 Försäkringsaspekter

Försäkringsbolagens definition av sjukdom är att vara arbetsförmögen.

Enligt försäkringsavtalslagen är en försäkringstagare skyldig att lämna upplysningar som kan ha betydelse för avtalet när det ingås. I praktiken innebär det att försäkringsbolagen i samband med att en individuell liv- och sjukförsäkring tecknas begär att få en hälsodeklaration. I denna ingår frågor om hälsotillståndet samt en förbindelse om att få ta del av relevanta sjukjournaler. I hälsodeklarationen kan ingå frågor om ärftliga sjukdomar. De flesta journaler innehåller uppgifter om ärftlighet i den mån det bedöms viktigt för den medicinska bedömningen. Vanligen finns uppgifter om de vanliga folksjukdomarna såsom diabetes, hjärtinfarkt mm. Informationen är mest tillförlitlig för barn, föräldrar och syskon i nu nämnd ordning. Oriktiga uppgifter som lämnas i god tro påverkar inte försäkringen men om uppgifterna varit kända när försäkringen tecknades upphävs eller reduceras ersättningen. Uppgifter som framkommer efter det att försäkringen tecknats är försäkringstagaren inte skyldig att meddela. Försäkringsbolagen tar inte någon hänsyn till sådan information även om försäkringstagaren själv skulle informera om den.

Försäkringsbolagen har ett system av återförsäkringar för att täcka risker när försäkringsbeloppen är stora. Det försäkringsbolag som står för återförsäkringen utarbetar även manualer för riskbedömningar. Återförsäkraren kan i sin tur återförsäkra i ett annat bolag. Ju större försäkring, desto större kedja av inblandade återförsäkringar. I Sverige har normalt varje bolag sin egen återförsäkrare. På marknaden finns 6–8 utländska större återförsäkringsbolag. Bedömningar av risker görs olika beroende på bolag.

Riskbedömning i samband med liv och sjukförsäkringar baseras på ålder och kön och vissa andra riskfaktorer. Ett antal tilläggfaktorer kan höja risken. Enkla tumregler är att individen får förhöjd premie vid 50 % höjning av risken och avslag när riskhöjning är 400 %. Tilläggfaktorer utgörs i första hand av det aktuella hälsotillståndet och av medicinska risker framför allt risk för sjukdom. Levnadsvanor mätt i till exempel övervikt och alkoholvanor ingår även bland tilläggfaktorer för riskbedömningen liksom yrke och hobby. Att ägna sig åt bergsklättring som hobby kan vara en sådan faktor. I dessa fall kan individen få en försäkring täckande allt utom just händelser under bergsklättring. Mentala handikapp eller psykisk utvecklingsförsening höjer i sig som regel inte risken vid livförsäkring. Bedömning av övriga försäkringstyper sker emellertid från fall till fall. Ett arbete pågår idag inom branschen för att utarbeta riktlinjer för premiesättning med utgångspunkt från genetiska tester och möjligheterna till bättre riskbedömningar.

För att en livförsäkring skall fungera är det helt avgörande att moturvalet (företeelse som kan uppträda om premierna beräknas på ett sådant sätt att dåliga risker gynnas på bättre riskers bekostnad def. enligt Nationalencyklopedien) inte blir för stort. Det innebär att försäkringsvillkoren inte får vara utformade så att gruppen av försäkrade har en större dödlighet än normalt (efterlevandeskydd) eller en mindre dödlighet än normalt (ålderspension). Det negativa urvalet blir en kostnadsbelastning för kollektivet. Om moturvalet blir för stort måste premierna höjas och försäkringen kan komma in i en spiral med färre försäkringstagare och successivt höjda priser tills försäkringen måste upphöra. Många som i och för sig behöver försäkringsskydd kan komma att avstå eller t.o.m. tvingas att avstå från ett sådant. Detta skulle i förlängningen kunna få allvarliga ekonomiska och sociala konsekvenser för den enskilde individen.

För försäkringsbranschen är det inte av betydelse om de som tecknar liv- och sjukförsäkringar låter gentesta sig. Det viktiga är

att individer som är medvetna om sin förhöjda risk även informerar försäkringsbolaget i samband med hälsodeklarationen.

Motiven för försäkringsbolagen att få information om resultaten av genetiska tester kan sammanfattas i följande fyra punkter.

1. Premier för liv- och sjukförsäkringar sätts utifrån allmän statistisk information om befolkningen i stort vad gäller hälsa, dödlighet och andra riskfaktorer.
2. Gentester kan ge information om en preciserad individuell risk för sjukdom.
3. Gentester, som enbart individen har tillgång till resultatet av, ger individen ett kunskapsövertag och även möjligheter att teckna försäkringar på höga belopp utan att det avspeglas i premien.
4. För att motverka uppkomna förlusterna beroende på moturvalet måste försäkringsbolaget höja sina premier för alla i försäkringskollektivet.

Blir premiehöjningen stor leder det till att kunder tvekar att teckna försäkringar. De kan även söka sig till försäkringsbolag som har lägre premier beroende på att dessa har tillgång till resultaten av genetiska tester. I värsta fall blir liv- och sjukförsäkringar olönsamma.

Privata sjuk- och olycksfallsförsäkringar för barn finns att teckna dels som gruppförsäkring, dels individuellt. Barngruppförsäkringen ingår i allmänhet i ett "gruppförsäkringspaket" bestående av olika personförsäkringar. Gruppförsäkringar tecknas oftast via facket eller arbetsgivaren. Väljs en sådan barnförsäkring krävs normalt ingen hälsodeklaration utan försäkringsskyddet erhålls genom en anmälan. Försäkringen täcker enbart händelser som inträffar efter tecknandet eller följer av sjukdomar eller skador som uppkommit efter tecknandet. Om det inträffar en skada undersöker bolaget om händelsen inträffat under försäkringstiden och i så fall om den skall ersättas genom försäkringen. De individuella försäkringarna tecknas direkt hos bolaget, ibland via en mäklare, genom en ansökan och ifyllandet av en hälsodeklaration. De flesta bolag har flera olika försäkringsbelopp och därmed olika premienivåer att erbjuda.

Alla barnförsäkringar innehåller begränsningar för medfödda sjukdomar. För sjukdomar som visar sig först efter sex års ålder gäller dock försäkringarna fullt ut hos de flesta bolag. Några bolag erbjuder tilläggsförsäkringar för medfödda sjukdomar. Frågan om barnförsäkringar är komplicerad och har nyligen behandlats av Statens

Medicinsketiska Råd (SMER) varför den inte vidare kommer att tas upp i denna rapport.

I regeringsskrivelsen 1998/99:136 anges en kompromiss. Från försäkringsbolagens sida hävdades att information om genetiska tester skulle vara tillgänglig oavsett försäkringsbeloppets storlek. Från regeringens sida övervägdes dels integritetsintresset dels moturvalsfrågan, speciellt vid höga försäkringsbelopp. Resultatet blev den kompromiss, som innebär att Försäkringsförbundet i ett avtal för binder sig att inte efterfråga resultatet av gentester om livförsäkringen underskrider en försäkringsbelopp på cirka 550 000 kronor och sjukförsäkringen omfattar cirka 37 900 kr/år. Enligt branschens beräkningar omfattar försäkringar på belopp lägre än 550 000 95 % av individuella livförsäkringar. Barnförsäkringar, tjänstegruppliv och grupp sjukförsäkringar är undantaget från avtalet.

4 Reglering av liv- och sjukförsäkringar i utlandet.

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).

Europarådets ministerkommitté antog år 1996 en konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin. Konventionen trädde i kraft den 1 december 1999 när Danmark, Grekland, San Marino, Slovakien och Slovenien hade ratificerat den. Därefter har även Cypern, Estland, Georgien, Portugal, Rumänien, Spanien, Tjeckien och Ungern ratificerat konventionen. Sverige har den 4 april 1997 undertecknat konventionen men ännu inte ratificerat den. Bland länder som över huvud taget inte undertecknat konventionen kan nämnas Belgien, Irland, Storbritannien, Tyskland och Österrike.

Enligt artikel 11 i konventionen är varje form av diskriminering till följd av en persons genetiska arv förbjuden. Positiv särbehandling är dock medgiven. I artikel 12 föreskrivs att prediktiva gentester i syfte att identifiera den undersökte som bärare av genetiskt betingad sjukdom eller att fastställa genetisk predisposition eller mottaglighet för sjukdom får genomföras endast av hälsoskäl eller för forskning med anknytning till hälsovård. Bestämmelsen medför

att prediktiv testning för andra syften inte är tillåten även om den som skall undersökas ger sitt samtycke.

Det föreskrivs i artikel 23 att de fördragsslutande parterna skall svara för att det finns ett lämpligt rättsligt skydd för att förebygga eller hindra otillåtna inskränkningar av de rättigheter och principer som anges i konventionen. Frågan om skadestånd i händelse av kränkning av rättigheter enligt konventionen behandlas i artikel 24 och enligt artikel 25 skall de fördragsslutande parterna tillse att det införs lämpliga sanktioner mot kränkningar.

Vad som föreskrivs i konventionen får enligt artikel 26.1 inskränkas i nationell lag för att tillgodose vissa närmare angivna syften. Möjligheten till sådan inskränkning gäller dock enligt artikel 26.2 bl.a. inte vad som följer av artikel 11.

Det framgår vidare av artikel 36 att en part i samband med ratifiering av konventionen kan reservera sig mot stadgande i konventionen i den utsträckning gällande rätt inom partens territorium inte är förenlig med det aktuella stadgandet.

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

Europarådet har publicerat en rapport om användningen av medicinska undersökningar i arbetslivs- och försäkringssammanhang (Medical examinations preceding employment and/or private insurance: a proposal for european guidelines). I rapporten lämnas förslag till riktlinjer på området.

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 de mänskliga rättigheterna, den grundläggande friheten och människovärdet.

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.

I *Norge* antogs den 5 augusti 1994 (nr. 56) lagen om medicinskt bruk av bioteknologi. Enligt § 6–1 förstås med genetiska undersökningar genetisk undersökning för att ställa sjukdomsdiagnos, genetiska presymtomatiska undersökningar, genetiska prediktiva undersökningar och genetiska undersökningar för att påvisa eller

utesluta anlagsbärare för ärftliga sjukdomar som visar sig först i senare generationer. Enligt § 6–2 samma lag får genetiska undersökningar endast göras för medicinska ändamål med diagnostisk eller behandlingsmässig avsikt. Det är enligt § 6–7 förbjudet att efterfråga, mottaga, besitta eller använda upplysningar om annan som framkommit vid genetisk undersökning som inte är diagnostisk. Det är också förbjudet att fråga om genetisk undersökning, även diagnostisk, har utförts. Den som uppsåtligen överträder någon bestämmelse i lagen, eller bestämmelse som meddelats med stöd av lagen, straffas, enligt § 8–5, med böter eller fängelse i högst tre månader.

Den norska regleringen har dock ställts under debatt. I betänkandet *Forsikringsselskapers 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. Under sommaren 2002 har Helsedepartementet i en Stortingsmelding uttalat att förbudet mot att använda genetisk information i försäkringssammanhang, skall upprätthållas.

I *Danmark* genomfördes år 1997 en ändring av lagen om försäkringsavtal (lov om forsikringsaftaler) och lagen om pensionskassor (lov om tillsyn med firmapensionskasser). Av förstnämnda lag § 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. Ratifikation är beroende av antagandet av en lag om metoder för artificiell fortplantning.

I *Frankrike* trädde en lag i kraft år 1994 enligt vilken det är förbjudet att använda resultat från genetiska test annat än för medicinska ändamål eller för forskningsändamål. Annan användning är straffbar.

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.

I *Belgien* är det enligt lag från år 1992 förbjudet att vidarebefordra genetisk information till försäkringsbolag.

Ett par länder har någon form av moratorium eller överenskommelse kring användning av resultat från genetiska undersökningar.

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 genomgås för att ett försäkringsavtal skall träffas. Inte heller skall resultaten från genomgången undersökning efterfrågas om försäkringsbeloppet understiger 250 000 euro.

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 skulle försäkringsbolagen inte få beakta redan utförda genetiska undersökningar på ett sätt som dessa inte gav anledning till. 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 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 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 var 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 GAICs organisation och utöka dess roll till att också övervaka att överenskommelsen efterlevs och därvid även mottaga klagomål från individer som ifrågasätter huruvida ett försäkringsbolag har efterlevt överenskommelsen.

Det enda test som hittills godkänts av GAIC är för Huntingtons sjukdom i samband med livförsäkring. Det finns inga begränsningar när det gäller att fråga efter familjehistoria, dvs. uppgifter om sjukdomar och dödsfall i släkten.

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

Det är endast sjukvårdsförsäkring som idag omfattas av federal reglering. Denna återfinns i The Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA) från 1996. 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.

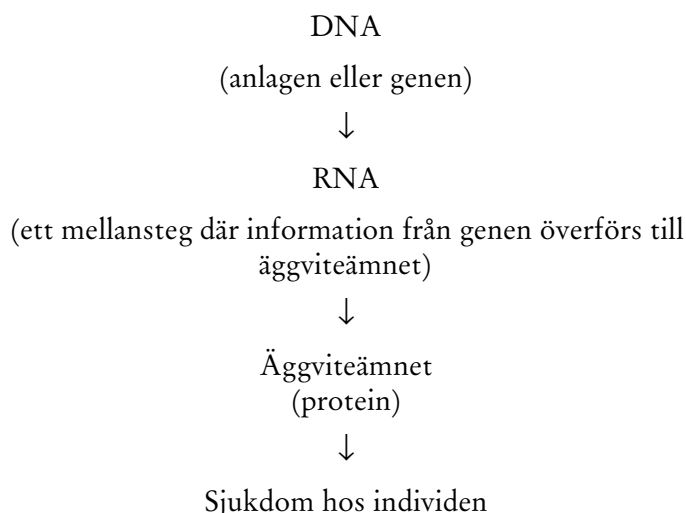
Utöver den federala lagstiftningen har de enskilda staterna möjlighet att införa reglering rörande genetisk integritet. I många fall har dock staterna reglerat endast sjukvårdsförsäkring. I vissa stater omfattar definitionen av genetisk information familjehistoria.

På federal nivå pågick under 2002 ett förberedande lagstiftningsarbete och flera lagförslag har presenterat. Ett förslag som American Academy of Actuaries kommenterat vid en hearing i juli 2002 benämns Genetic Discrimination Model Act. Detta förslag innebär att individer skall ha rätt att teckna upp till USD 100 000 i livförsäkringsbelopp och USD 60 000 i försäkringsbelopp för arbetsoförmåga utan att genetisk information utnyttjas i riskbedömningen. Aktuarierna var mycket kritiska till förslaget och framförde liknande argument som framförts i Sverige. Till exempel lyfte man fram betydelsen av informationsjämvikt mellan försäkringsgivare och försäkrings-sökande.

5 Genetiska förhållanden

Bakgrund

Ärftliga faktorer är kanske den viktigaste orsaken varför människor blir sjuka. Den centrala dogmen som visar sambandet mellan förändringar i anlagen (generna) och sjukdomar är följande.



En skada (mutation) hos en gen i arvsmassan leder till den kliniska sjukdomsbilden via flera steg. Mutationen kan vara ärftlig, det vill säga finnas hos någon av föräldrarna och överförs via köncellen, eller vara en nymutation, vilket innebär att skadan inträffat under nybildning av könsceller eller tidigt under embryonalutvecklingen. Mutationen ger upphov till förändringar på alla de olika nivåerna. Sjukdomsbilden är ett resultat av mutationen i genen och den modifiering som sker i varje steg på väg till sjukdomen.

Varje gen har en normal funktion, som är nödvändig för individens utveckling. Informationen i arvsmassan utgör den biologiska delen av vad en individ kommer att kunna utvecklas till. Arvet har betydelse för individens normala utveckling och för ärftliga sjukdomar. För en del sjukdomar är miljöpåverkan liten, medan det för andra sjukdomar och för egenskaper är stor. Den djupare förståelsen av sambandet mellan arv och miljö saknas.

Sambanden mellan variationer i arvsmassan och olika sjukdomar kan vara enkel (t.ex. kromosomförändringar och monogen ned-

ärvning), men inom viktiga områden är den komplex (t.ex. polygen nedärvning).

För att förstå ärftlighet behöver man även ha kunskaper om hur gener överförs och fördelas mellan generationer. En gen kan förekomma i olika varianter (alleler). Hos individen finns två kopior av genen. En av dessa kommer från individens mamma via ägget och det andra från individens pappa via spermien. I samband med att äggen och spermier bildas sker en halvering av antalet genkopior så att varje ägg respektive spermie enbart innehåller en kopia av varje gen och slumpen avgör vilken kopia. Vid befruktningen slås arvsmassan från modern i ett specifikt ägg samman med arvsmassan från fadern från en specifik spermie.

Generna är belägna i cellens kromosomer. I kromosomerna har alla gener en bestämd plats och av de två kromosomerna kommer den ena från mor och den andra från far. En normal cell har 46 kromosomer. När könscellerna bildas halveras antalet kromosomer till 23. Halvering sker så att en allel från varje gen kommer att finnas i varje könscell. Vid befruktningen förenas 23 kromosomer från ägget med 23 kromosomer från spermien. Två av kromosomerna är könskromosomer och pojkar har en X och en Y kromosom medan flickor har två X kromosomer.

Ärftliga sjukdomar skiljer sig från andra sjukdomar genom att kunskapen om ärftligheten har betydelse inte bara för individen själv utan även för den sjuka individens släktingar. Betydelsen varierar och är beroende på vilken typ av ärftlighet det är fråga om och är lättast att förstå vid så kallad monogen dominant nedärvning. Genetiska analyser av individens DNA-molekyl kan göras på vilken kroppsvävnad som helst och analysen kan utföras på mycket små provmängder. Eftersom mutationen finns anlagd redan från befruktningen är det även möjligt att diagnostisera sjukdomar innan de visat symptom vilket är intressant för försäkringsfrågan. Detta förfaringsätt brukar benämnas presymptomatisk diagnostik.

Kromosomförändringar

Kromosomförändringar kan bestå av förlust eller tillskott av en hel kromosom. Den vanligaste förändringen av denna typ är trisomi 21, vilket innebär en extra kromosom i det tjugoförsta kromosomparet. Den kliniska bilden kallas Downs syndrom. Vanligtvis är det fråga om en nymutation. Kromosomförändringar ger vanligen upphov

till allvarliga missbildningar och diagnostiseras nästan alltid i nyföddhetsperioden. Förändringar i könskromosomerna ger emellertid lindrigare symptom och kan förbli oupptäckta eller upptäckts sent i livet och kan därför vara intressanta i samband med liv- och sjukförsäkringar. Kromosomförändringar är sällsynta och risken att någon gång under livet drabbas av en sjukdom med denna orsak är 0,6 %.

Monogen nedärvning

Vid monogent nedärvda sjukdomar orsakas sjukdomen av en mutation i en av människans cirka 70 000 gener. Varje monogent nedärvd sjukdom är sällsynt och hittills har 8 000 beskrivits. Alla dessa ärftliga sjukdomar finns inte i Sverige. Monogent nedärvda sjukdomar indelas i dominant och recessiva. Vid dominant nedärvning är det en av de två delarna av genen hos individen som har muterat medan den andra halvan fungerar normalt. Vid recessiv nedärvning måste bägge generna vara skadade för att individen skall bli sjuk. Nedärvning är även beroende på om genen sitter på en vanlig kromosom (autosom) eller på en X kromosom. Y kromosomen innehåller få gener och dessa har nästa alla betydelse för könsbestämning vilket gör att recessiv X bunden nedärvning ser karaktäristiskt ut. I dessa familjer ses endast sjuka pojkar medan flickor vanligen är friska men kan vara anlagsbärare.

Risken att någon gång under livet få en sjukdom beroende på monogent nedärvd genförändring är 2–4 %. Svårighetsgraden av de olika sjukdomarna varierar. De flesta av dem börjar under nyföddhetsperioden, några under tonåren och några få i vuxen ålder. Det är dessa som är intressanta för liv- och sjukförsäkringar. Sammanlagt känner vi idag till ett 10-tal sådana sjukdomstillstånd.

Alla gener påverkas av både den yttre miljön individen lever i och den inre miljön som styrs av andra gener. Påverkan kan iakttagas såsom nedsatt penetrans vilket betyder att en individ med en känd mutation inte blir sjuk och variabel expressivitet vilket betyder att två syskon med samma mutation inte får samma sjukdomsbild.

Polygen nedärvning

Vid polygent (multifaktoriellt, komplext) nedärvda sjukdomar samverkar mutationer i flera olika gener med miljöfaktorer. Vid de flesta polygent nedärvda sjukdomarna anses att effekten av de olika muterade generna läggs samman. Genom att kombinationerna av de olika anlagen är många blir effekten av varje anlag på sjukdomsprocessen mycket liten. Detta förhållande gör det mycket svårt, eventuellt omöjligt att utföra meningsfull diagnostik enbart med hjälp av genetiska test. Ett exempel belyser detta ytterligare. För en av de vanliga formerna av diabetes (sockersjuka) har 12 olika gener hittills påvisats. Varje gen kan förekomma i många olika former men antar man att det enbart finns två alternativa alleler i varje gen betyder det att det kommer att finnas minst tre olika tänkbara alternativ (två av dessa alternativ innebär att generna (allelerna är lika och det tredje alternativet innebär att generna (allelerna) är olika). Om det är 12 olika generna som påverkar sjukdomsprocessen innebär det att det finns 531 144 olika tänkbara kombinationer av anlagsuppsättningar. Vi vet även bland annat genom s.k. tvillingundersökningar att miljön i de flesta fall spelar stor roll för om en individ skall insjukna i en polygent nedärvd sjukdom. Antar man vidare att varje gen har en variation i uttrycket som är knutet till penetrans och expressivitet så är det lätt att förstå varför genetiska test får litet prediktivt värde.

I mindre populationer som socialt eller geografiskt levt avskilda och därmed utgör en form av "isolat" kan enskilda gener för polygent nedärvda sjukdomar genom selektion få stort genomslag. Sådana "riskanlag" kan sägas fungera monogent. Gränsen mellan monogent och polygent nedärvda sjukdomar är sålunda inte skarp och håller på att suddas ut.

Sjukdomar med polygen nedärvning är vanliga och drabbar ofta sent i livet. Det finns 50–60 kända sjukdomar med denna typ av nedärvning och de flesta av dessa finns även i Sverige. Det finns även missbildningar som drabbar foster med denna typ av nedärvning. De flesta egenskaper nedärvs sannolikt även på detta sätt. Risken att någon gång under livet drabbas av en polygent nedärvd sjukdom är i storleksordningen 50 % och det är framför allt de så kallade folksjukdomarna som tillhör denna grupp. Exempel på sådana sjukdomar är diabetes, högt blodtryck, schizofreni och Alzheimers sjukdom.

Möjligheterna att diagnostisera polygent nedärvda sjukdomar och egenskaper på DNA-nivå kommer att vara begränsade. Dessa sjukdomar kan emellertid diagnostiseras senare i processen som förändringar i RNA eller protein.

Några tänkbara framtidsscenarioer.

Hittills har den allmänna debatten fokuserat på vad vi vet om monogent nedärvda sjukdomar. Man har förutsatt att de iakttagelser man gjort för dessa sjukdomar även skulle gälla för de polygent nedärvda sjukdomarna och egenskaperna. Mycket pekar emellertid mot att den genetiska determinismen som är förknippad med monogent arv inte direkt kan tillämpas på polygent arv.

En ytterligare fråga av betydelse för liv- och sjukförsäkringar och genetiska tester är hur länge det terapeutiska glappet kommer att vara bestående. Det terapeutiska glappet är skillnaden i tid mellan möjligheter att diagnostisera och behandla en ärftligt betingad sjukdom. Ett av de viktigaste motiven för HUGO projektet har varit att en bättre förståelse av orsaken till sjukdomar leder till bättre och effektivare behandlingar. Blir det möjligt diagnostisera sjukdomar innan de brutit ut med analyser av DNA, RNA eller protein kan behandlingen av sjukdomen erbjudas innan sjukdomen debuterat. Behandlingen kan bestå av rekommendationer till förändringar i livsstil eller användning av bromsmediciner. Dessa hindrar utvecklingen av symptom och prövas nu för t.ex. Huntingtons sjukdom. Individer i behov av liv- och sjukförsäkringar som förväntas drabbas av svåra handikappande eller dödliga sjukdomar blir därigenom färre. Man kommer att leva längre och vara friskare och även dö "friskare" och på ett annat sätt än vad man gör idag.

Det terapeutiska glappet kommer att finnas under den tid som kunskaperna om sjukdomarnas orsaker utvecklas och den tid det tar att utveckla effektiva behandlingar. Större effektivitet ger individer mindre anledning att göra moturval och i det mest optimistiska scenariot blir denna grupp liten. Om en presymptomatiskt diagnostiserad sjukdom kan behandlas så att sjukdomen inte påverkar risken att bli sjuk eller att dö innebär det att resultatet av en genetisk test blir ointressant ur försäkringssynpunkt.

6 Konsekvenser av förbud för försäkringsbolagen att utnyttja kunskap om genetiska faktorer.

Generellt om personförsäkringar och varierande risker

Även om grundprincipen för en försäkringsuppställning är att båda parter har samma information, så är det i praktiken sällan så. Försäkringstagaren har överlägsen kunskap om sig själv, medan försäkringsbolaget har överlägsen kunskap om generella risker. Försäkringstagaren tar ställning till premiens rimlighet utan att göra några avancerade riskkalkyler och i den mån denne trots allt tilldelar sig själv en risksiffra är den sannolikt mer baserad på subjektiv känsla än saklig grund.

Principen att bestämma försäkringspremier är att de skall vara proportionella mot både försäkringstagarens risk och försäkringsbeloppet. Denna princip gör att den statistiskt förväntade kostnaden kommer att svara mot premieintäkterna, oavsett vilken blandning av riskprofiler som försäkringskollektivet består av och oavsett till vilka belopp de väljer att försäkra sig.

Det är dock inget nödvändigt villkor för att få en försäkringsuppställning i balans. Om personer med, respektive utan, en given riskfaktor fördelar sig i försäkringskollektivet på samma sätt som i befolkningen i övrigt och tecknar sig för likartade belopp uppstår inte något problem. Okända risker är av denna karaktären. Även kända risker kan hänföras till den här klassen, eftersom motivet att försäkra sig till stor del handlar om värderingar, ansvarskännande, skyddsbehov och traditioner.

Om personer med hög risk, fullt rationellt, väljer att försäkra sig oftare och till högre belopp än personer med normal risk (s.k. moturval) kommer med nödvändighet försäkringspremier att behöva höjas. Om balansen rubbas p.g.a. ökad skadefrekvens kan detta få allvarliga konsekvenser för försäkringsbolagens soliditet.

Branschen lever idag med ovanstående fenomen p.g.a. okända och marginella risker. Det är en förutsättning för verksamheten, eftersom just osäkerheten om vår framtid är en förutsättning för verksamheten. Det är därför helt följdriktigt att branschen inte har någon anledning att kräva genetiska test för att teckna försäkring.

Av olika anledningar gör bolagen självmant avsteg från principen om riskproportionella premier. Att beräkna premierna alltför detaljerat skulle innebära höga administrativa kostnader och direkt motverka sitt syfte. Även om de framräknade riskerna är olika, så

innebär det inte med automatik att premierna blir annorlunda. Till exempel höjer man inte premien p.g.a. av tilläggsfaktorer förrän den bedömda risken är 50% högre än för ett motsvarande försäkringsfall, dvs. en person med samma kön och ålder. Upplýsningar vars sanningshalt inte kan kontrolleras vid ett eventuellt skadeärende är också av tveksamt värde. I och för sig försäkringsrelevanta frågor som kan uppfattas som integritetskränkande, även om de inte är direkt olagliga, undviks om de kan antas skada bolagets image.

Speciellt om personförsäkringar och genetiskt betingade risker

Sjukförsäkringar är frivilliga och utgör ett komplement till den obligatoriska allmänna sjukförsäkringen. Här är risken att en försäkring av en anlagsbärare blir till ett skadeärende visserligen ganska stor, men å andra sidan finns det oftast ett naturligt tak (inkomsten) för dessa försäkringar som begränsar effekten av en reglering. Livförsäkringarna har inte samma naturliga tak.

I en framtid är det rimligt att tänka sig privata aktörer på gentestmarknaden som tillåter full anonymitet vid testning och under inga omständigheter skulle tillåta försäkringsbolag att ta del av sina uppgifter.

Den ekonomiska konsekvensen av en reglering sammanfattas kanske bäst i förändringen för en normalpremie. Hur mycket den kommer att behöva höjas beror på många okända parametrar: sjukdomsprevalens, kunskap om anlag, dödsrisk, försäkringsbenägenhet och försäkringsbelopp.

Genetiska tester ur två olika perspektiv

Flera olika scenarier för den framtida utvecklingen kan tänkas. Vi har valt att presentera två perspektiv dels ett med inriktning på en internationell utveckling och ett annat som poängterar svårigheterna med riskberäkningar.

Internationellt perspektiv

Som framgått under kapitel 4 har flera stater regleringar som i varierande omfattning förhindrar försäkringsbolag från att använda genetisk information vid premiesättning.

Den ekonomiska integrationen i världen har ökat kraftfullt under efterkrigstiden, och ökningen verkar tillta i allt större utsträckning. Det märks bl.a. på ökad import och export mellan världens länder, ökade direktinvesteringar i annat land än moderföretagets, tillväxande multinationella företag och en tilltagande ström av kapital och information över nationsgränserna. Försök från enskilda nationer att förhindra sådana gränsöverskridande rörelser genom lagstiftning har i många fall visat sig verkningslösa. Intressant i detta sammanhang är att denna integration också innebär att individer i ökad utsträckning har möjlighet att teckna försäkring i annat land.

Reglering av försäkringsbolags användning av genetisk information kommer med största sannolikhet inte att införas i alla världens länder. Det ger försäkringsbolagen möjlighet att etablera verksamhet i länder utan reglering. Där kan de erbjuda lägre premiekostnader för individer vars genetiska information påvisar låg risk att drabbas av sjukdom och förtida död.

Möjligheten att teckna försäkring i länder utan reglering till en lägre premie för personer med kända genetisk låg risk, innebär att försäkringsbolagen hemmavid (som förbjuds använda genetisk information) tvingas höja sina premier för att täcka de ökade utgifterna för den mindre andel försäkringstagare med låg risk detta innebär. Det innebär incitament för än fler personer med genetisk låg risk att teckna sjuk- och livförsäkringar i länder utan reglering, vilket ytterligare höjer premierna hemmavid. Som resonemanget ger vid handen finns en inbyggd dynamik i detta som ständigt förvärrar situationen för personförsäkringsbolag som omfattas av reglering.

Ur ett tröghetsperspektiv

Försäkringsbranschen fungerar idag trots avvikelser från den ideala riskproportionella premieberäkningen, vilket vi redogjort för ovan. Det som är nytt är ökade möjligheter för försäkringstagare att med genetisk testning få riskinformation. Om försäkringsbolaget inte har rätt att efterfråga sådan information finns ytterligare en möjlighet för moturval med negativa konsekvenser för övriga försäkringstagare i form av höjda premier.

Det är möjligt att skatta sjukdomsprevalensen och riskerna för respektive sjukdom med hjälp av publicerad information, men det ofta betydande svårigheter att få tillförlitliga skattningar.

Försäkringsbenägenheten, beloppsfaktorn och omfattningen av anlagsbärare som låtit testa sig blir till gissningar. Det starkaste argumentet att testa sig kommer alltid att vara möjligheten att påverka sin hälsa i positiv riktning med förebyggande åtgärder, varvid risken minskar. Vad beträffar försäkringsbenägenheten är det mänskligt att vilja tro på liv och hälsa och därmed strunta i både testning och/eller försäkringar. Lika mänskligt är det att försäkra sina anhöriga till en rimlig nivå med avseende på deras aktuella levnadsstandard och inte utföra ekonomiskt riskfyllda spekulationer i sin egen död.

Om än genetisk testning är ganska nytt så har kunskapen om svåra monogena sjukdomar funnits i alla tider i de drabbade familjerna, långt innan vetenskapen begripit sambanden. Vid höga belopp (över 60 prisbasbelopp, för närvarande 2.3 miljoner kronor) är ett läkarutlåtande obligatoriskt. Inför läkarbesöket får försäkringstagaren göra en självdeklaration där frågan ”Har någon av Era föräldrar eller syskon avlidit före 60 års ålder? Vem? Dödsålder/Dödsorsak?”. Endast om svaret på denna fråga ger misstankar, tar läkaren upp frågor om familjehistoria. Om man därtill antar att existerande sjukjournaler saknar familjeanamnes (fullt rimligt för en frisk 30-årig son till en Huntingtonpatient eller dotter/brorsdotter till bröstcancerfall), står det klart att det bör ha getts åtskilliga tillfällen till betydande moturval från patientgrupper med 50% risk för genetiska sjukdomsanlag.

Sammanfattande slutsatser av de två olika scenarierna.

De två olika scenarier som skildras ovan kan tolkas olika beroende på olika bakgrundskunskaper och olika politiska värderingar. Slutsatsen kan i ena ytterligheten innebära att det blir helt olönsamt att driva privat personförsäkringsverksamhet i Sverige medan den andra innebär att effekterna att inte få ta del av resultatet av presymptomatiska genetiska tester för försäkringsbranschen blir marginella.

7 Allmänna eller privata försäkringar – en fråga om solidaritet

Försäkringsformen används för att finansiera och fördela kostnader över ett kollektiv och innebär således en form av solidarisk finansiering. Själva försäkringsformen baseras på tre viktiga grundförutsättningar:

1. En försäkring kan vara obligatorisk, dvs. omfatta alla i ett i ett visst avseende – t.ex. alla i samhället eller alla i en viss grupp, eller den kan vara frivillig, då var och en tar ställning till och ansöker om avtal om försäkring.
2. Kostnaden för försäkringen kan finansieras mer eller mindre solidariskt, en hög grad av solidaritet erhålls vanligen genom samhällets försorg i form av skatt och/eller avgifter, en mindre solidarisk finansiering genom individuella premier. Försäkringslagstiftningen innebär idag att privata försäkringar erbjuds och prissätts efter riskbedömning.
3. Oavsett om man väljer en obligatorisk eller frivillig försäkringsform, och oavsett finansieringsform kan själva administrerandet av försäkringen skötas i offentlig eller privat regi.

Ett exempel som inte berör personförsäkringar illustrerar detta: Sakförsäkringar kan vara såväl obligatoriska (bilförsäkringen), som frivilliga (hemförsäkringen). Finansieringen sker både vid de obligatoriska och frivilliga försäkringarna av försäkringskollektivet genom premier. Premien baseras i samtliga fall på en riskbedömning i enlighet med försäkringslagstiftningen som utgör själva grunden för hur kostnaderna skall fördelas inom kollektivet. Detta sätt att fördela kostnaden betraktas i detta fall som rättvist och tillräckligt solidariskt. I båda fallen administreras försäkringen av privata bolag.

Sakförsäkringar saknar dock relevans för den aktuella frågeställningen ”genetisk predisposition och försäkring” som självklart endast är relevant vid personförsäkringar. Olycksfallsförsäkringen är en frivillig personförsäkring som faller ut med engångsbelopp vid en olycka. Försäkringen finansieras genom försäkringspremier. Premien baseras på en riskbedömning i enlighet med försäkringslagstiftningen. Försäkringsbranschen har överenskommit att även olycksfallsförsäkringen skall omfattas av det med regeringen ingångna avtalet.

Högst relevant för vår frågeställning är dock personförsäkringar som används för att fördela kostnaderna för sjukvård, invaliditet, efterlevandeskydd och ålderspension och är idag huvudsakligen skattefinansierade. Hur väl dessa samhälleliga behov är täckta kan sägas utgöra ett mått på ett samhälles allmänna välfärd. Diskussionen nedan relaterar vart och ett av dessa samhälleliga behov till konsekvenser av de tre olika aspekterna ovan, nämligen;

- Obligatorisk eller frivillig försäkring,
- Mer (skattefinansierad) eller mindre (premiebaserad) solidarisk finansiering
- Offentlig eller privat administrering.

Vård av sjuka och funktionshindrade

Sjukvården och hjälpen till funktionshindrade organiseras i Sverige idag genom en 1. allmän, dvs. obligatorisk försäkring som huvudsakligen är 2. skattefinansierad och därmed i hög grad solidarisk och 3. offentligt administrerad. Det betyder att alla som är sjuka eller funktionshindrade skall få den sjukvård och hjälp de behöver och att kostnaderna för detta skall fördelas solidariskt genom att kollektivet betalar i proportion till skatteunderlag. Ingen diskrimineras p.g.a. sjukdom eller risk för sjukdom. Trots detta finns en marknad för tilläggsförsäkringar för sjukdom. Detta kan ses som ett uttryck för att omfattningen av den allmänna nivån inte betraktas som helt tillräcklig av alla, och de som har möjlighet kan då välja att ta en tilläggsförsäkring.

Tilläggsförsäkringarna är 1. frivilliga, 2. premiefinansierade och därmed i begränsad utsträckning solidariska och administreras i 3. privat regi. De frivilliga sjukförsäkringarna omfattas av försäkringslagstiftningen vilket bland annat innebär att premien baseras på en riskbedömning. Vid alla fall av försäkringar där premien baseras på en riskbedömning blir det solidariska inslaget litet, och i extremfall uteblir det solidariska inslaget helt. Det finns en gräns för när man lika gärna kan betala kostnaden själv när den uppstår och ungefär i det läget är förstås såväl försäkringsgivare som försäkringstagare ointresserade av avtal.

Beträffande sjukförsäkringen inklusive sjukpensionen framstår tydligt att om det i samhället finns en majoritet, som önskar sjukvård för alla sjuka och någon form av solidarisk finansiering för detta, så måste sjukförsäkringen utformas med avseende på de tre faktorerna så att; 1. Den lägsta nivå som vi betraktar som acceptabel i vårt välfärdssamhälle täcks av en obligatorisk försäkring. 2. Denna försäkring finansieras solidariskt till övervägande del antingen via skatt eller premie. 3. En finansiering via premier kan ej beräknas enligt nuvarande försäkringslagstiftning som arbetar med ett riskbegrepp som utgångspunkt. Det betyder att redan de redan sjuka och högriskindivider som riskerar att bli utan sjukvård eller få sjukvård till

en mycket hög kostnad inte får tillgång till försäkringsskyddet. Det solidariska inslaget uteblir. 3. Administrationen av denna allmänna och solidarisk finansierade försäkring kan i princip ske i offentlig regi som idag, eller i privat regi.

Efterlevandeskydd

Beträffande efterlevandeskyddet så är det i Sverige organiserat via socialhjälpens försorg och efterlevande garanteras en skälig levnadsnivå enligt sociallagsstiftningen. I den bemärkelsen 1. omfattas alla av försäkringen, som då också kan betraktas som obligatorisk. 2. Den är offentligt, dvs. solidariskt finansierad och 3. offentligt administrerad. Inte heller detta behov betraktas av alla som helt uppfyllt utan många vill garantera sina efterlevande ännu större trygghet vid en eventuell bortgång. För att täcka detta behov erbjuder privata försäkringsbolag tilläggsförsäkringar som är 1. frivilliga, 2. finansieras genom premier som enligt försäkringslagstiftningen är riskbaserade och därigenom endast i begränsad utsträckning solidariska och 3. administreras av privata försäkringsbolag. Att försäkringen erbjuds enligt den nuvarande försäkringslagstiftningen innebär att den sökande prövas och riskbedöms. Det betyder att vissa inte kan erbjudas denna tilläggsförsäkring, eller får en mycket hög premie, t.ex. sjuka och de med mycket hög risk för sjukdom/död.

I likhet med vad som sagts om sjukförsäkring ovan gäller således att om man i vårt samhälle avser att hålla en viss nivå av efterlevandeskydd för alla så bör 1. alla garanteras denna miniminivå, dvs. den blir i denna mening obligatorisk. 2. Det bör finnas någon form av solidarisk finansiering, dvs. alla bör ha rätt till grundskydd till en rimlig kostnad medan 3. administrationen kan vara offentlig eller privat.

Ålderspension

Ålderspensionen består sedan 2003-01-01 dels av en garantipension, som garanterar alla oavsett tidigare inkomster en grundpension, dels en inkomstgrundad pension där de tidigare inkomsterna spelar en avgörande roll för pensionens storlek. Garantipensionen betalas med skattemedel och belastar inte AP-fonderna och är därmed 1. obligatorisk och 2. solidarisk och med 3. offentlig administration.

Den inkomstgrundade pensionen bygger på de försäkrades egna avgifter till systemet (arbetsgivaravgift samt egenavgift) och är därigenom också 1. obligatorisk för alla med arbete och 2. i viss mån solidarisk mellan de med arbete och 3. administreras offentligt. För inkomstpensionen är AP-fonderna av största betydelse, det är fonderna som skall göra det möjligt att betala ut pensioner även de år när avgifterna inte räcker till. Töms fonderna på medel så sänks de utgående pensionerna med automatik. Utöver dessa kommer avtalspensioner som grundas på ett avtal mellan arbetsgivaren och den fackliga organisationen och på samma sätt som garantipensionen är den obligatorisk för alla med arbete och i viss mån solidarisk mellan dem som arbetar. Till den sistnämnda kan premiepensionen räknas, som bygger på avtal mellan pensionstagaren och den som förvaltar premiepengarna och denna del är obligatorisk men ej solidarisk. Dessa olika delar av pensionen administreras i huvudsak offentligt men i viss mån också av arbetsgivare, fackliga organisationer och försäkringsbolag.

Den väntade pensionen uppfattas idag av många som otillräcklig vilket gör att tilläggsförsäkringar för pension efterfrågas. Dessa är då frivilliga, premiefinansierade där försäkring erbjuds och premiesätts enligt försäkringslagstiftningen och administreras i privat regi.

När vill vi vara solidariska

Solidarisk finansiering betyder att alla i ett kollektiv via skatt eller avgifter delar kostnaden och betalar efter förmåga. En annan modell för finansiering innebär att individen betalar efter risk, eller i extremfall vid behov, det vill säga betalar den faktiska kostnaden när den uppstår. I de privata frivilliga försäkringarna fördelas kostnaderna ömsesidigt i ett försäkringskollektiv med utgångspunkt från individuella riskbedömningar. Det betyder att riskspridning och kostnader fördelas per riskgrupp. Indelningen i riskgrupper minskar det solidariska inslaget och den bakomliggande tanken är att människor inte är beredda att vara solidariska när det gäller tilläggsförsäkringar om den basala grundtryggheten är tillfredsställande löst. Sjuka och de med hög risk utesluts ur försäkringskollektivet eller erbjuds vara med i kollektivet till en högre premie. Den nuvarande försäkringsmodellen vill erbjuda så många som möjligt försäkringar till så låga priser som möjligt. En korrekt riskbedömning är ett viktigt konkurrensmedel för försäkringsbolag idag.

Genetiska tester ger möjlighet till en bättre riskbedömning för vissa ärftliga sjukdomar vid tecknande av liv- och sjukförsäkringar. Att tolka och bedöma genetisk information är komplicerat och precisionen i enskilda bedömningar varierar. För vissa individer blir riskerna så stora att de nekas teckna frivilliga tilläggsförsäkringar (fallet med förhöjd risk p.g.a. genetisk predisposition är dock för närvarande reglerat genom ett tidsbegränsat avtal). För de övriga genetiskt testade gäller att individen betalar premier efter hur hög risk vederbörande har att insjukna. Inslaget av solidaritet i försäkringskollektivet blir mindre därför att beräkningen av premien motsvarar den individuella risken. I framtiden kan hälsouppgifter och information om resultatet av genetiska tester leda till att varje individ i ett kollektiv av tilläggsförsäkrade får en individuell premie med utgångspunkt från sin egen risk. Därigenom minskar det solidariska eller ömsesidiga inslaget i denna försäkringsform. Till detta skall även läggas att individer med hög risk och särskilt stor behov av försäkringsskydd kan ha svårigheter att få teckna försäkring.

Individens uppfattning om hur den allmänna välfärden fungerar påverkar viljan till att vara solidarisk. Den allmänna sjukförsäkringen omfattar alla medborgare vilket betyder att alla har rätt till god sjukvård efter vars och ens behov. Ju mer den allmänna sjukförsäkringen med dess solidariska skattefinansiering uppfattas som en rättighet i vårt samhälle, desto mindre är vi sannolikt beredda att delta i kollektiv för ömsesidiga individuella sjukförsäkringar. För efterlevandeskydd gäller samma sak. Täcker socialtjänsten kostnaderna för efterlevande barn så blir vi mindre beredda att ömsesidigt dela kostnaderna för de livförsäkringar som försäkringsbolagen erbjuder. Uppfattar medborgarna att samhället inte klarar av att sörja för efterlevande då är de beredda att betala premierna för en ömsesidig försäkring men inte till vilket pris som helst.

Det är en politisk fråga att bestämma omfattningen och inriktningen av den grundläggande allmänna välfärden. Med denna som utgångspunkt kan man sedan fastställa om de olika behoven skall täckas genom 1) obligatoriska eller frivilliga försäkringar, 2) om de skall finansieras solidariskt eller på individuell basis och 3) i vilken form dessa behov skall administreras – offentlig eller privat. I ett modernt jämlikt samhälle fordras att en generellt sett tämligen hög grundläggande allmän välfärd erbjuds alla till en rimlig kostnad. Det kräver en hög grad av solidarisk finansiering av den grundläggande välfärden. En solidarisk finansiering kräver i sin tur sannolikt en obligatorisk försäkring som inte kan åstadkommas inom ramen

för nuvarande försäkringslagstiftning då denna negativt särbehandla sjuka, funktionshindrade och personer med hög risk för sjukdom (inte bara de med en genetiskt betingad risk). Däremot kan administrationen av alla försäkringar, såväl obligatoriska som frivilliga och såväl solidariskt finansierade som mindre solidariskt finansierade försäkringar, sannolikt skötas såväl i offentlig som privat regi.

8 Etiska aspekter

När bör försäkringsbolag få använda resultaten av genetiska test? De finns flera etiska aspekter att beakta när man ska ta ställning till denna fråga. Här ska vi ta upp fyra grundläggande aspekter, som alla förekommit i den internationella etiska diskussionen om frågan: utilitaristiska, rättvis-, autonomi- och integritetsaspekter. Dessa utgör de mest centrala i samtidens politiska filosofi.

Frågan om försäkringsbolag bör få använda resultaten av genetiska test är dock inte entydig. Dels kan man vara intresserad av att diskutera regleringsfrågan: hur bör försäkringsbolags användning av genetisk information regleras? Dels kan man vara intresserad av att diskutera hur försäkringsskydd ska organiseras: ska personförsäkringar vara solidariskt finansierade t.ex. via skatter och garanteras alla oavsett risk (offentligt försäkringssystem) eller ska den privata försäkringsmarknaden svara för medborgarnas personförsäkringar? I det följande ska båda frågorna diskuteras.

Utilitaristiska aspekter

Enligt utilitarismen (nyttoetiken) är det kännetecknande för ett gott samhälle att det producerar så stor mängd sammantagen välfärd som möjligt. Enligt denna moralfilosofiska uppfattning ska välfärd inte förstås i ekonomiska termer, utan snarare som inre välbefinnande (även om ekonomin kan påverka individens välbefinnande). När man överväger att införa en reglering bör man alltså enligt denna uppfattning ta hänsyn till hur människors välbefinnande påverkas av regleringen i jämförelse med annan möjlig reglering.

För att diskutera regleringsfrågan utifrån ett utilitaristiskt perspektiv kan det vara lämpligt att skilja mellan tre grundläggande möjliga regleringar. 1) Man tänka sig att försäkringsbolag inte tillåts att använda information från genetiska tester över huvud taget. Låt

oss kalla detta *total reglering*. 2) Man kan också tänka sig att försäkringsbolag tillåts att använda information när försäkringstagaren själv har den, dvs. från redan gjorda tester, men inte tillåts kräva att nya tester görs. Låt oss kalla detta *partiell reglering*. 3) Man kan tänka sig att det inte finns några hinder för försäkringsbolagen att efterfråga genetisk information. Låt oss kalla detta *frånvaro av reglering* även om försäkringsavtalslagen fortfarande antas gälla. Detta är idealtyper, och mellanformer kan förekomma, såsom avtalet mellan regering och Försäkringsförbundet i t.ex. Sverige.

Det finns skäl att tro att alla dessa former av reglering har negativa konsekvenser för människors välfärd. Det finns också skäl att tro att ett offentligt försäkringssystem kan mildra dessa negativa konsekvenser. Dessa påståenden ska nu undersökas i nämnd ordning.

Det är uppenbart att frånvaro av reglering kommer att få negativa välfärdskonsekvenser för individer med genetiska test som påvisar hög risk att drabbas av sjukdom och tidig död, s.k. högriskpersoner. Dessa individer kommer antingen förnekas försäkring eller avkrävas högre premier p.g.a. den förhöjda risk de utgör. Om premierna är mycket höga kan den försäkringssökande finna att han helt enkelt inte har råd med dem. Vare sig man inte har råd med försäkring eller förnekas den är resultatet detsamma: försäkringsnöd.

Total reglering kan verka vara en lösning för att undvika detta, eftersom försäkringsbolag då inte får använda genetisk information för att bedöma försäkringstagarens risk. Förvånande nog kan dock även total reglering leda till försäkringsnöd, nämligen om moturvalsproblemet blir mycket allvarligt. Hur allvarligt moturvalsproblemet kan tänkas bli har redan diskuterats (avsnitt 3 och 6). I förlängningen är det dock inte otänkbart att ekonomins globalisering gör att hela personförsäkringsutbudet hotas från de bolag i länder med total reglering (avsnitt 3). Då saknar högriskindividerna ändå möjlighet att skaffa personförsäkring. Även om det inte behöver gå så långt så bereder total reglering möjlighet till moturval, vilket undergräver försäkringsbolagens lönsamhet. Framför allt mindre försäkringsbolags verksamhet kan hotas. Detta minskar utbudet av en efterfrågad nyttighet, vilket också drabbar försäkringsbolagens kunder. Eftersom försäkringsbolagen dessutom bidrar till ekonomin och därmed indirekt till samhällets välfärd innebär detta inte bara en negativ välfärdskonsekvens för de drabbade bolagen, utan för samhällets medborgare i allmänhet.

Partiell reglering innebär att försäkringstagare inte tillåts undanhålla genetisk information vid försäkringstecknande, vilket gör att

moturval undviks. Försäkringsbranschen är därför mer positiv till partiell än total reglering. Dessutom skyddas de som ännu inte testat sig från försäkringsnöd p.g.a. sina gener. Partiell reglering kan därmed ses som en rimlig kompromiss som både skyddar försäkringsstagare mot försäkringsnöd och försäkringsbolag mot moturval. Dock kan partiell reglering leda till negativa välfärdskonsekvenser, framför allt för de som har skäl att testa sig men ännu inte har gjort så. De kan avskräckas från att testa sig av rädsla för att bli oförsäkringsbara om testet visar på förhöjd risk. Välbehövliga medicinska förebyggande åtgärder kan därmed utebli. Detta kan delvis förhindras om man tecknar försäkring innan test görs. Dock behöver försäkringar ofta förnyas, varvid problemet kan återkomma. Dessutom innebär partiell reglering att de som redan testat sig har informationsplikt och därmed kan drabbas av försäkringsnöd. För dessa erbjuder inte partiell reglering något skydd.

Som synes finns det potentiella förlorare av välfärd, vilken form av reglering man än väljer. Det alternativ som vid första anblick verkar tillgodose flest intressen är partiell reglering. Partiell reglering kan dock medföra att individer avskräcks från välmotiverade gentest samt lämna testade högriskpersoner i försäkringsnöd. Hur allvarliga konsekvenserna blir beror dock på hur väl utbyggt det offentliga socialförsäkringssystemet är. Givet att samhället garanterar en acceptabel nivå av vård, inkomstkompensation vid sjukom och skydd för efterlevande, så blir tillgången till privata försäkringslösningar mindre viktig för den enskilde individen. Avskräckning och försäkringsnöd med avseende på privata personförsäkringar blir därmed mindre problem än de skulle ha varit om medborgarna vore beroende av privata försäkringar för tillgång till de nämnda, för välfärden vitala, nyttigheterna.

Rättvisa

Alla är överens om att vi bör försöka vara så rättvisa som möjligt, men det råder oenighet om vad som närmare bestämt är rättvist. I etisk diskussion är det dock allmänt vedertaget att utgå från en formell rättvis princip som säger att lika fall ska behandlas lika. Det måste finnas godtagbara skäl för de skillnader som finns givet att vi kan påverka dem. Denna princip borde alla kunna enas om, även om man kan vara oense om vad som utgör godtagbara skäl för att behandla människor olika.

Det finns mängder av rättviseteorier, men i detta sammanhang är det tillräckligt att skilja på två grundläggande idéer om rättvisa som ofta kommer i konflikt. Å ena sidan finns jämlikhetsidéer som förordar en långt gången jämlikhet i fördelning av samhällets nyttigheter. Denna idé kallas i fortsättningen för jämlikhetssträvande liberalism. Å andra sidan finns rättighetsidéer som framhåller rätten att behålla sådant som förvärvats på marknaden. Denna idé kallas i fortsättningen för libertarianism.

Den jämlikhetssträvande liberalismen betonar varje medborgares lika starka anspråk på möjlighet till ett liv i frihet och välmåga. Detta innebär att vi gemensamt har en skyldighet att sörja för dem som har sämre möjligheter att leva ett sådant liv, vilket kan kräva omfattande omfördelning av samhällets resurser. Åtminstone ska samhället i möjligaste mån kompensera för nackdelar individen inte själv råår för t.ex. ärftliga sjukdomar. Detta verkar tala för total reglering av försäkringsbolags användande av genetisk information. Om man tillät försäkringsbolag att använda genetisk information skulle det nämligen drabba de som mest behöver försäkringar. Den jämlikhetssträvande liberalismen talar emellertid inte direkt för total reglering, utan enbart för att genetiska högrisk-individer ska kompenseras på något sätt. Det kan också ske genom ett offentligt socialförsäkringssystem. Om ett sådant finns faller eller försvagas alltså den jämlikhetssträvande liberalismens argument för total reglering.

Mot denna rättviseidé står libertarianismen som lägger stor vikt vid rättigheter och framför allt egendomsrätt. Enligt denna lära har varje person en absolut rättighet att ställa vilka villkor som helst i samband med transaktioner som rör denna person själv eller dennes rättmätiga egendom. Detta medför att försäkringsbolag har rätt att i samband med försäljning av försäkring kräva såväl att gentester utförs som att få använda information från gjorda gentester. Den potentielle försäkringstagarens rättighet skyddas här i kraft av att ingen tvingar denne att teckna privat försäkring. I sin förlängning medför denna rättviselära ett starkt motstånd mot alla former av beskattning som syftar till att finansiera annat än polis- och rättsväsende. Således vore det, utifrån denna lära, oetiskt att med offentliga skattemedel kompensera dem som inte kan eller vill acceptera ovan beskrivna villkor för försäkring. Libertarianismen förespråkar alltså frånvaro av reglering i kombination med en nedmontering av välfärdsstaten. Libertarianismen kan därmed få konsekvensen att de som drabbas av allvarliga sjukdomar genetiska eller andra utan egen

förskyllan, står helt utan möjlighet att bekosta ens de mest grundläggande förnödenheter som krävs för överlevnad givet att de saknar medel. Sådana konsekvenser har fått många att förkasta rättviseidéer av libertarianskt snitt.

En mer specifik idé om rättvisa är den om aktuariell rättvisa, som säger att ingen ska behöva betala en högre premie än den faktiska risk personen representerar. Denna idé kan förstås som en allmän tanke om rättvisa som ska gälla för hela samhället: att de med låg risk aldrig ska behöva subventionera sådana med hög risk. Det är samma sak som att säga att ingen någonsin har rätt att kräva del i resultaten av de naturliga fördelar vissa individer har. Detta är vad libertariansmen hävdar och idén om aktuariell rättvisa blir då liktydig med libertarianism. Man kan också hävda att det är en rättviseidé som bara gäller privata försäkringar.

Autonomi

Autonomi, eller självbestämmande, innebär att få leva det liv man själv bestämmer sig för eller själv finner för gott, åtminstone så länge man inte skadar någon annan. Autonomiprincipen är tillämplig på vuxna, "normala" individer som är i stånd att fatta självständiga beslut om hur de ska leva sina liv. Låt oss kalla dessa individer beslutskapabla. Man kan hävda att autonomiprincipen bara innebär begränsningar för vad vi får tvinga andra att göra: vi får inte tvinga beslutskapabla individer att handla på vissa sätt så länge de inte aktivt skadar andra (John Stuart Mill). En sådan princip kan inte ligga till grund för en argumentation för reglering av försäkringsbolags användande av genetisk information. Detta eftersom försäkringsbolagen knappast tvingar en individ att gentesta sig genom att kräva tillgång till resultaten av gentest. Man kan avstå från att försäkra sig om man inte accepterar detta krav. Om en individ underkastar sig genetisk undersökning eller lämnar ut resultaten av tidigare genomförda gentester sker detta frivilligt och sålunda i enlighet med självbestämmandepincipen tolkad som ovan.

Man kan dock hävda att autonomiprincipen inte bara kräver att andra inte aktivt hindrar en, utan att individen har faktiska möjligheter att leva sina liv som de själva finner för gott. Eftersom vissa p.g.a. otur i det genetiska eller sociala lotteriet har sämre möjligheter att göra det kan man mena att autonomiprincipen kräver att dessa otursdrabbade bereds denna möjlighet. Det kan antingen ske

genom att begränsa försäkringsbolagens möjligheter att utesluta högrisk-individer, dvs. genom att införa någon form av reglering, eller genom ett offentligt socialförsäkringssystem som ger alla möjlighet att leva de liv de själva väljer.

Integritet

Med integritet avses en fredad zon – en privat sfär där individen har särskilt rättmätiga anspråk på såväl varsamhet från andra, som att själv få råda över vad som sker i stor utsträckning. Frågan är om genetisk information ska tillhöra den privata sfären; om det finns ett särskilt värde av att upprätthålla just en genetisk integritet. Försäkringsbolag får ju fråga efter annan information de anser relevant för en riskbedömning. Vad rättfärdigar att just genetisk information skall skyddas med hänvisning till den personliga integriteten? Finns det något speciellt med genetisk information som gör att det finns särskilda skäl att skydda just denna?

Åtminstone fyra egenskaper hos genetisk information framförts till förmån för att informationen skiljer sig från annan medicinsk information på ett sätt som föranleder särbehandling moraliskt och i lagstiftning. Genetisk information sägs sålunda särskilja sig genom att: (a) vara förutsäggande om framtida sjukdom innan den brutit ut; (b) avse sjukdom som är överförbar på avkomman; (c) säga något om andra personer än dem som gentestats nämligen deras släktingar; och (d) vara speciellt personlig och intim. Vi ska först peka på icke-genetisk information som liknar i de tre första avseendena för att därefter diskutera den genetiska informationens personliga och intima natur.

En mängd medicinsk information som inte är genetisk är förutsäggande om framtida sjukdom innan den brutit ut. Exempelen inkluderar information om HIV-virus, och rökning. Många icke-genetiska riskfaktorer är överförbara till avkomman: HIV-virus, social ställning, miljön i livmodern som påverkar fostrets utveckling, och så vidare. Vissa icke-genetiska sjukdomstillstånd avslöjar också omständigheter om andra personer än dem som informationen gäller. Sexuellt överförbara sjukdomar utgör ett exempel.

Är då genetisk information särskilt personlig och intim? Ett argument mot detta är att påstående (d) vilar på falsk genetisk essentialism, vilken hävdar att en persons grundläggande väsen bestäms av hennes gener. Som framgår av avsnitt 5 är genetisk essentialism i

sina extrema former falsk. Frågor om personlig identitet och personens väsen (om det finns ett sådant) är alltför omfattande för att diskuteras här. Ändå är det en vanlig, om än tvivelaktig, uppfattning, djupt rotad i västerländsk kultur, att en persons gener är väsentliga för henne: med andra gener skulle hon vara en annan person. Genetisk information betraktas följaktligen som särskilt personlig och intim. Detta förhållande kan ses som tillräckligt för särbehandling av sådan information.

Varför ska det faktum att genetisk information upplevs som särskilt personlig och intim innebära att den bör särbehandlas? För att undvika oro och obehag, kan svaret vara. Den personliga och intima karaktären gör att många oroar sig över att inte själva ha kontroll över sådan information. Försäkringsbolag ska, enligt detta resonemang, inte ha tillgång till genetisk information över huvud taget, vilket innebära förordande av total reglering. Samtidigt bör det framhållas att även om sådana uppfattningar är allmänt spridda, är de inte nödvändigtvis bestående. På sikt kanske genetisk information inte kommer att betraktas som särskilt personlig och känslig, särskilt som sådan information med största sannolikhet kommer att vara betydligt mer använd och spridd.

En annan strategi för att mildra kränkningen av den genetiska integriteten är att begränsa de skadliga effekter som följer av spridning av genetisk information, genom ett socialförsäkringssystem som garanterar individens tillgång till viktigt försäkringsskydd. Integriteten skyddas av ett sådant system genom att individen kan låta bli att avslöja intim information om sig själv, utan allvarlig förlust av vitala nyttigheter. Därigenom kan nyttjandet av genetisk information också avdramatiseras, vilket skulle vara en vinst. Reglering skulle tvärtom kunna bidra till att befästa bilden av genetisk information som något dramatiskt och speciellt, som måste skyddas till varje pris.

Sammanfattningsvis talar inte de etiska aspekterna entydigt för någon viss form av reglering. Dock verkar de ge visst stöd för ett av samhället garanterat grundläggande försäkringsskydd för medborgarna.

9 Avslutande synpunkter.

Denna analys har granskat frågan om försäkringsbolags användande av genetiska tester i samband med tecknande av liv- och sjukförsäkringar. Vi har begränsat vår analys till vuxna personer. I analysen ingår en granskning av svenska och internationella juridiska förhållanden på området, samt en introduktion till de genetiska förhållanden som ligger till grund för gentest. Dessutom diskuteras frågan om försäkringsbolags användande av gentest utifrån bredare samhälleliga och etiska perspektiv. Gruppen som tillhandahåller analysen kombinerar bredd med sakkunskap. Analysen utgör därför ett utmärkt diskussions- och beslutsunderlag.

Privata försäkringar bygger idag på riskbedömningar. Det är internationell rättslig praxis att individer som tecknar försäkring inte får undanhålla information som försäkringsbolagen anser vara relevant för riskbedömningen. Genetisk information kan vara relevant för försäkringsbolagens bedömning av risk för sjukdom och förtida död.

Hur försäkringsbolags använder resultat av genetiska test illustrerar två mera allmänna frågor. Alla som löper risk att vara sjuka eller är sjuka kan diskrimineras, i betydelsen särskiljas, av försäkringsbolagen. Detta anses nödvändigt för att privat försäkringsverksamhet ska vara ekonomiskt hållbar. Det föreligger ingen skillnad om särskiljande sker på genetisk eller annan grund. Den andra frågan är vilken karaktär socialförsäkringssystemet har. Privata försäkringsbolags övertagande av offentliga liv- och sjukförsäkringar innebär generellt att de med hög risk för sjukdom diskrimineras, oavsett om risken är genetisk eller av annat slag.

Förekomsten av ett nytt instrument för riskbedömning, genetiska test, accentuerar alltså två redan förekommande generella samhällsfrågor. Dessa frågor måste övervägas för att kunna komma fram till en lösning på problemet som varit föremål för analys.

Analysen har visat på två vägar att bevara individens integritet och undvika särskiljande av individer framför allt i samband med genetiska tester. Den ena är att alla kan erbjudas försäkring oavsett risk genom att det finns en allmän grundläggande hälso- och sjukförsäkring som täcker rimliga behov och som är solidariskt finansierad. Försäkringskollektivet är då tillräckligt stort för att täcka kostnaderna och utdebitering sker via skatter eller avgifter. Försäkringen är anonym och utan föregående riskbedömning, särskiljande diskriminering kan därmed undvikas.

Den andra vägen att förhindra särskiljande diskriminering grundad på resultaten av genetiska test är genom reglering som förhindrar försäkringsbolag att använda genetisk information. Hindret kan utformas på olika sätt och regleras genom avtal eller lagstiftning. Beroende på utformningen av regleringen påverkas i olika grad bland annat försäkringsbolagens lönsamhet och risken för moturval. Reglering i sin tur påverkas av hur skyddsvärd genetisk information är eller anses vara. Ytterligare faktor av betydelse är för hur många och vanliga sjukdomar genetiska tester kommer att utvecklas som har en sådan precision att en riskbedömning ur försäkringssynpunkt blir meningsfull. Idag är det enbart ett fåtal sjukdomar med tydlig ärftlighet sådana tester kan göras för. Det innebär att en strikt reglering av försäkringsbolags tillgång till genetisk information inte allvarligt behöver skada försäkringsbranschens lönsamhet i nuläget.

Ett generöst offentligt socialförsäkringssystem som tillhandahåller vård och skydd för efterlevande oavsett risk gör dock frågan om reglering av privata försäkringar mindre dramatisk. Ingen reglering kan ersätta detta.

10 Särskilt tack

Särskilt tack riktas till stiftelsen Erik och Lilly Philipsons minnesfond, som genom ett generöst bidrag möjliggjort vår analys.

Statens medicinsk-etiska råds yttrande 1998-06-16

Uppsökande verksamhet i samband med genetiska undersökningar

Uppdraget

Socialdepartementet gett rådet i uppdrag att överväga om, och i så fall i vilka former, uppsökande verksamhet bör få bedrivas i samband med genetiska undersökningar. Rådet skall därvid samarbeta med Socialstyrelsen. Uppdraget skall avrapporteras i maj 1998.

Uppdraget är ett utflöde av Socialdepartementets skrift **Genetisk integritet – vem har rätt att använda information från genetiska undersökningar (Ds 1996:13)**, som har remissbehandlats. För närvarande förbereds en proposition till riksdagen med förslag om reglering av vissa förhållanden rörande utlämnande av genetiska uppgifter. Det gäller främst till försäkringsbolag och arbetsgivare. Dessa frågor behandlas därför inte i detta yttrande.

Uppsökande genetisk verksamhet

Genetisk information om en individ ger samtidigt genetisk information om andra individer. Förenklat uttryckt kan man säga att en människa har fått hälften av sina anlag från var och en av sina föräldrar, i snitt delar hon hälften av anlagen med sina syskon och ger hälften av sina anlag till vart och ett av sina barn. En konsekvens av en genetisk undersökning av en individ är att den automatiskt kan ge information om andra i familjen och släkten, 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* menas att läkarnas tystnadsplikt skulle kunna hävas när det har fastställts att en ärftlig sjukdom, eller anlag för en sådan, föreligger hos en individ som inte vill eller kan vidarebefordra information till sina släktingar. Läkarna skulle då utan den undersökta individens samtycke och eventuellt utan att röja dennas identitet kunna meddela närstående släktingar att det konstaterats 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.

Med familj/släktingar avses i detta yttrande personer med biologiskt släktskap, även om andra närstående givetvis också kan ha ett intresse av att få kännedom om att det föreligger anlag för ärftlig sjukdom.

Konflikt inom och mellan etiska principer

Frågeställningarna gäller i vilken grad den enskilda människan skall få råda över informationen om sina gener när hon delar dem med andra (t.ex. ger halvparten av dem till sina barn). Informationen om ärftliga sjukdomsanlag berör mer än en person. Det är en principiell skillnad jämfört med annan vård och forskning, där patienter och friska försökspersoner kan ge ett informerat samtycke som i princip endast omfattar dem själva. I samband med genetiska sjukdomar berörs ofta flera andra personer och även framtida generationer. Det kan sålunda uppstå problem inom autonomiprincipens område, eftersom den, enas rätt till självbestämmande kan stå mot andras rätt att bestämma över sig själva. Bör hänsynen till en undersökt människas integritet väga tyngre än andra berörda personers rätt att få veta att det finns ett ärftligt anlag för sjukdom inom slakten, så att de på grundval av den informationen kan välja om de själva vill få veta eller ej? Gjorda studier tyder på att flertalet personer skulle vilja få kännedom om att anlaget finns inom slakten. Å andra sidan finns det också människor som inte vill ha sådan information. Hur mycket hänsyn skall man ta till deras integritet.

Det uppstår inte bara konflikter inom autonomiprincipens område utan även mellan andra principer och autonomiprincipen. Kraven på autonomi och integritet ställs också mot kraven på att inte skada och att göra gott genom att bota, lindra eller förebygga lidande och ohälsa. Det sistnämnda aktualiseras särskilt i de fall då diagnosen är

säker och det finns förebyggande insatser att göra. Den undersökta personen kan göra gott genom att informera sina släktingar om att anlag för sjukdom kan finnas, så att dessa kan ta ställning till om de vill låta sig undersökas och vid behov få tillgång till de förebyggande insatserna. Indexpersonen kan också skada och oroa genom att ge information till anhöriga som vill värja sig mot kunskapen. För läkaren kan på samma sätt finnas en motsättning mellan att respektera den undersökta patientens och dennas släktingars integritet mot plikten att i möjligaste mån förhindra sjukdom och lidande.

Medicinsk bakgrund

Olika typer av nedärvning

Det finns ett stort antal sjukdomar som är ärftliga eller som har ärftliga komponenter. Inom HUGO-projektet har i dag mer än 5 500 (hösten -97) av de mellan 60 och 70 tusen mänskliga generna klarlagts. Av dessa har ca 900 identifierats som förknippade med sjukdom (Källa: Kunskap på gott och ont, FRN 1997 sid. 67). De ärftliga sjukdomarna beror på mutationer som ger förändringar i arvsanlagen. Förändringarna kan gälla kromosomernas antal eller struktur eller också någon eller några gener. De ärftliga sjukdomarna brukar delas in i kromosomala, autosomalt monogena, könsbundna och komplext nedärvda (multifaktoriella) sjukdomar enligt beskrivningen nedan.

Kromosomavvikelse kan antingen vara numerära eller strukturella. Numerära kromosomskador innebär att antalet kromosomer förändrats genom en nymutation, varför det oftast inte föreligger någon risk för att skadan finns hos släktingar. Ett exempel på en sådan sjukdom är Downs syndrom. Undantag är kromosomuppsättningen 47, xxx, vid vilken en extra x-kromosom kan nedärvas. Strukturella kromosomavvikelse innebär att delar byter plats i en kromosom eller mellan olika kromosomer. Kromosomförändringar kan leda till utvecklingsstörningar och missbildningar beroende på vilka kromosomer som drabbas. De strukturella kromosomavvikelserna är ofta ärftliga och för personer som har denna skada erbjuds ofta fosterdiagnostik vid graviditet. Det finns en viss risk för att släktingar kan vara bärare av anlag.

Autosom är beteckningen på en kromosom som inte är könskromosom. *Autosomal nedärvning* innebär att den egenskap genen

bestämmer uppträder lika ofta hos båda könen till skillnad från könsbunden nedärvning (se nedan). Om nedärvningen kan kopplas till en enda gen kallas den *monogen*. Man har uppskattat att det finns i storleksordningen 15 000 monogent nedärvda sjukdomstillstånd, men de flesta är sällsynta. De autosomalt monogena sjukdomarna kan vara antingen dominant eller recessiva. Beteckningarna dominant och recessiv visar vilken genomslagskraft ett sjukdomsanlag har. Det finns två anlag för varje gen (ett anlag från mamma och ett från pappa). Det ena av dem kan vara dominant över det andra så att det dominant antaget slår igenom. Det andra anlaget kallas då recessivt eller vikande och märks inte. Ett dominant sjukdomsanlag ger upphov till sjukdom hos den individ, som har anlaget. Ett recessivt anlag "ligger tyst" utan att ge symtom och den individ som har anlaget kallas anlagsbärare. Vederbörande är inte sjuk men kan föra anlaget vidare till sina barn. För att bli sjuk av recessivt nedärvda sjukdomar måste individen ha anlaget i dubbel uppsättning, dvs. både pappa och mamma måste vara anlagsbärare.

Vid autosomalt dominant sjukdomar räcker det sålunda med att ett anlag i ett genpar är skadat för att sjukdomen skall uppstå, dvs. det räcker med att ärftligheten finns hos den ena av föräldrarna. Om en av föräldrarna har anlaget är risken för att ett barn skall insjukna 50 procent. Ett exempel på en sådan sjukdom är Huntingtons sjukdom som har en lång symtomfri period och oftast debuterar efter 30 års ålder. Sjukdomen går i dag inte att behandla och leder till en för tidig död. För denna sjukdom kan ett presymtomatiskt test göras med 100-procentig säkerhet eftersom det finns en skada i genen som ser likadan ut hos alla. Autosomalt dominant sjukdomar berör många släktingar även utanför familjen.

Autosomalt recessiva sjukdomar uppkommer när båda föräldrarna har recessiva anlag för sjukdomen, dvs. båda föräldrarna är friska men bär på anlag för samma sjukdom. Risken för att barnen ska få sjukdomen är då 15 procent medan det är 50 procent risk för att de blir anlagsbärare. Om endast en av föräldrarna har sjukdomsanlaget är det 50 procent risk för att barnen blir bärare av samma anlag, dvs. de blir inte själva sjuka, men är anlagsbärare och kan i sin tur föra anlaget vidare till sina barn. Exempel på en recessiv sjukdom är cystisk fibros (CF), som vanligen visar sig i spädbarnsåldern, men som kan debutera senare. Symptomen är lika för alla även om de kan variera i svårhetsgrad. För denna sjukdom finns numera effektiv behandling. Cystisk fibros är den i Sverige vanligaste recessiva sjukdomen, man beräknar att en av sextio svenskar är anlagsbärare.

För denna sjukdom kan det finnas flera olika skador i genen som ger upphov till sjukdomen. Man räknar med att ca 70 procent beror på en speciell genskada i en speciell gen. Övriga 30 procent beräknas få sjukdomen på grund av felaktigheter på andra ställen i samma gen. Eftersom båda föräldrarna skall vara bärare av anlaget för att en recessiv sjukdom skall bryta ut berör dessa sjukdomar endast familjen direkt, medan andra släktingar kan vara anlagsbärande.

Vissa genetiska sjukdomar är *könsbundna*. Dessa sjukdomar är betingade av gener i könskromosomerna. Alla äggceller har en x-kromosom medan ena hälften av spermier har en x-kromosom och den andra hälften en y-kromosom. När ägg och spermie samman-smälter vid befruktningen kan därför en av kombinationerna XX och XY uppkomma, XX ger kvinnligt kön och XY manligt. Flertalet könsbundna sjukdomar är recessiva och ärvs via mödrarna, exempelvis Duchennes muskeldystrofi och den vanligaste formen av blödersjuk (hemofili). Den anlagsbärande modern är frisk, eftersom det "sjuka" anlaget sitter, på den ena x-kromosomen och balanseras av ett "friskt" anlag på den andra x-kromosomen. Hälften av den anlagsbärande kvinnans barn ärver sjukdomsanlaget från modern. Eftersom de pojkar som får anlaget från modern – statistiskt sett hälften – bara har en x-kromosom bryter anlaget ut hos dem medan flickorna blir symptomfria trots att hälften av dem bär på sjukdomsanlaget och kan föra det vidare till nästa generation. (Teoretiskt sett kan också flickor drabbas om exempelvis en blödersjuk man får barn med en kvinna som bär det sjukdomsanlag som förorsakar hans sjukdom). Ett litet antal sjukdomar kan ärvas x-bundet dominant (t.ex. skelettsjukdomen hypofosfatemi). I dessa fall kan sjukdomen förekomma hos båda könen eftersom *ett* dominant sjukdomsanlag är tillräckligt för att sjukdomen skall uppträda. Några säkra exempel på y-kromosombundna sjukdomar är inte kända.

Komplext nedärvda (multifaktoriella) sjukdomar beror på förändringar i en eller flera gener i samspel med omgivningen. Till denna grupp räknas flera vanliga sjukdomar som diabetes, hjärt-kärl-sjukdomar, schizofreni och vissa former av cancer. Kännetecknande för de komplext nedärvda sjukdomarna är att risken att drabbas ökar om en nära släkting har sjukdomen. Nedärningsmönstret är emellertid inte lika regelbundet som vid de monogent nedärvda sjukdomarna. Det är följaktligen svårare att göra förutsägelser om hur stor risken är för en enskild individ. Arvsanlagen är också ofullständigt kända varför genetisk diagnostik ännu är svår att göra. För

dessa sjukdomar görs bedömningen på grundval av beräkningar av risken för återupprepning och på befolkningsbaserade studier. (Atterstam, Lindsten, Marsk, Pettersson).

Metoder för att kartlägga genetiska samband

Den genetiska rådgivningen bygger på

- a) medicinsk diagnos
- b) genetisk diagnos
- c) information till patienten.

Den medicinska diagnosen avser anamnes, sjukdomshistoria, allmänt hälsotillstånd, sjukdomssymtom och resultat av undersökningar. Om en ärftlig sjukdom kan misstänkas, går utredningen vidare till en genetisk underökning, som inleds med en kartläggning av om ärftliga sjukdomar förekommer/har förekommit inom släkten.

Många olika metoder kan därefter användas för att diagnostisera ärftliga sjukdomar eller sjukdomsanlag. Vid *kromosomundersökningar* kan man i mikroskop fastställa om kromosomerna finns i normalt antal och ser normala ut. Förändringarna man kan se är stora och omfattar i regel hundratals gener.

Diagnostik med DNA-teknik kan göras på två olika sätt, antingen genom kopplingsanalys eller mutationsdiagnostik.

Kopplingsanalys innebär att man identifierar det område inom kromosomen där mutationen finns. Till detta använder man molekylärgenetiskt definierade markörer belägna i närheten av eller inom det område av kromosomen där den sjukdomsframkallande genen är lokaliserad. För att ta reda på hur markören ser ut när det finns en mutation i området måste man undersöka både friska och sjuka individer i en familj. Markörerna kan se olika ut hos olika familjer. När man vet hur markörerna ser ut för att signalera ett skadat anlag (mutation) i en familj kan denna information användas för analys av andra familjemedlemmar.

Mutationsdiagnostik innebär att den genetiska förändringen i DNA-strängen identifieras. För denna analys behöver man endast ett prov från den patient som undersöks. Om alla patienter med en viss sjukdom har samma mutation är det en enkel diagnostik. Det händer dock ibland att flera olika mutationer i samma gen ger en identisk sjukdomsbild. Om inte alla mutationer är kända eller

undersökta kan man inte utesluta att patienten har sjukdomen. Man håller på att utveckla tekniker för undersöka förekomsten av alla mutationer i en gen. Ännu finns det ingen enkel metod för det. Samma monogent nedärvda sjukdom kan också bero på mutationer i olika gener (genetisk heterogenitet).

Möjligheterna att genom analys av ett blodprov diagnostisera genetiskt betingade sjukdomar har ökat under de senaste åren, främst vad avser autosomalt monogent nedärvda sjukdomar. Bättre genkartor, automatiserade analyser och förbättrade statistiska metoder ökar dock möjligheterna att kartlägga även komplext nedärvda sjukdomar.

Presymptomatiska och prediktiva test

Innan testet görs skall det antingen finnas symptom som ger misstanke om, eller tyder på risk för anlag för en viss ärftlig sjukdom. Utfärdad remiss för undersökning skall innehålla en frågeställning som gäller en bestämd sjukdom, så att man på förhand vet vad undersökningen avser.

Genetiska tester kan genomföras på olika stadier t.ex. i form av

- * testning av misstänkt sjuka personer
- * testning av friska personer, som misstänks bära på anlaget för en ärftlig sjukdom
- * fosterdiagnostik.

Vissa förändringar i arvsmassan innebär att man med ganska stor säkerhet kan säga att en undersökt person i framtiden kommer utveckla en viss sjukdom, även om man inte kan säga när den bryter ut eller hur allvarlig den kommer att bli. Dessa undersökningar brukar kallas *presymptomatiska anlagstest* därför att man innan personen insjuknar kan fastställa om personen har anlaget och sannolikt kommer att få sjukdomen senare i livet. Dessa undersökningar kan göras för autosomalt dominant nedärvda sjukdomar. Detta gäller t.ex. vid identifieringen av det anlag som förorsakar Huntingtons sjukdom. Till denna grupp hör andra neuropsykiatriska sjukdomar, polycystinjuror, vissa tumörsjukdomar, t.ex. ärftlig bröst- och äggstockscancer och hyperkolesterolemi. Undersökningar för autosomalt recessivt nedärvda sjukdomar brukar kallas *anlagsbärartest*.

Andra förändringar i arvsmassan kan betyda att en person har en ökad risk för att få en sjukdom senare i livet. Undersökningar för

detta kan kallas *prediktiva test*. Då bedömer man om den undersökta friska personen kan ha förhöjd risk att få en multifaktoriell sjukdom som t.ex. diabetes eller hjärt-kärlsjukdom.

Redan det befruktade äggets cell innehåller oftast den genetiska skada, som kommer att ingå i samtliga celler. Kromosom- och DNA-analyser kan därför göras på nästan alla prover som innehåller celler. Kända förändringar som långt senare i livet ger symptom på en sjukdom kan sålunda i många fall identifieras genom analys av celler från ett embryo (preimplantatorisk diagnostik är tillåten för svåra sjukdomar) eller från ett foster.

Presymptomatisk testning kan i undantagsfall också göras på barn. Det kan vara meningsfullt för de sjukdomar där konsekvenserna av de ärftliga anlagen förvärras om inte preventiva åtgärder kan sättas in tidigt.

Genetisk vägledning/rådgivning

Det finns ingen enhetlig modell för hur rådgivningssituationen generellt gestaltar sig. Den vägledning som ges, blir beroende av vilken sjukdom det gäller, testets tillförlitlighet, vilken situation den undersökta patienten befinner sig i och läkarens förhållnings-sätt till patienten.

Information före test

Vid det första förberedande samtalet presenteras riskerna för att sjukdomen skall uppkomma, testets tillförlitlighet och förutsäggelseförmåga samt vilka ställningstaganden resultatet kan komma att föranleda. 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 nedärvningen klargörs och muntlig och skriftlig information lämnas. Patienten får om möjligt betänketid innan undersökningen genomförs. För de sjukdoms-anlag där det krävs kopplingsanalys uppstår behovet av att släktingar informeras i detta stadium eftersom deras medverkan krävs för att fastställa enskilda familjers markörer för den 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.

Information efter test

När analysen av den genetiska undersökningen är genomförd får patienten information om resultatet och de konsekvenser den ställda diagnosen kan föra med sig. De eventuella osäkerheter som kan vara förknippade med resultatet redovisas. Förfarandet varierar men ofta har man flera samtal med patienten.

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 vidareinformation inom slakten till indexpersonen (den första undersökta patienten), 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/slakten, 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 kontraproduktiv verkan och leda till att färre vill undersöka sig.

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 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 välskrivet 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.

Attityder till genetiska undersökningar och informationsspridning

I vilken utsträckning den undersökta patienter lämnar information till sina släktingar är osäkert. Gjorda studier tyder dock på att information endast i viss utsträckning vidarebefordras och att den informationen inte ger starka incitament för de närstående släktingarna att själva undersöka sig.

Huntingtons sjukdom m.m.

Vid avdelningen för klinisk genetik i Göteborg fick under 1996 fyrtio individer besked om att de har 50 eller 35 procents risk att insjukna i Huntingtons sjukdom. Av dessa valde 75 procent att genomgå test (Wahlström, Dahlquist).

År 1995 skickade enheten för medicinsk etik vid Lunds universitet ut en enkät rörande attityder till genetisk testning. Den besvarades dels av "allmänheten" (n=1 800) dels av Huntingtonfamiljer (n=36). Enkäten följdes upp med intervjuer av nio av de personer som ingått i gruppen av familjer med anlag för Huntingtons sjukdom (Elander, Hermerén). Enkäten innefattade frågor om hur man ställde sig till testning utifrån olika tänkta situationer inför sjukdomar som kunde leda till för tidig död, invalidisering och överförande av anlag till eventuella barn. Man frågade också om inställningen till test om sjukdomen var livsstilsrelaterad, om det var möjligt att ge symtomlindring och om åldern för insjuknande hade någon betydelse.

Gruppen allmänhet (A) var i genomsnitt mer positiva till testning än Huntingtongruppen (H). På frågan om test i samband med en sjukdom som det inte finns symtomlindring eller bot för, svarade 63 procent i A-gruppen och 53 procent i H-gruppen att man borde testa sig. För sjukdomar som det finns symtomlindrande behandling för var motsvarande siffror 76 resp. 67 procent. Det högsta utslaget

gavs på frågan om man skulle testa sig då man planerar att skaffa barn. Där uppgav 83 procent i båda grupperna att de skulle låta testa sig.

En fråga gällde om man borde vara skyldig att testa sig om det fanns en allvarlig ärftlig sjukdom i den egna eller partners släkt. På denna fråga svarade 77 procent i A-gruppen och 64 procent i H-gruppen att man borde vara skyldig att testa sig om sjukdomen leder till för tidig död. Siffran sjönk något i båda grupperna om det skulle gälla en sjukdom som leder till invalidisering men ej till för tidig död.

50 procent i A-gruppen och 47 procent i H-gruppen skulle anlags-testa sig i 20-årsåldern om sjukdomen skulle bryta ut i 35–45 års-åldern.

Ärftlig hyperkolesteromi

I en norsk undersökning svarade 77 procent att de skulle vilja testa sig för att få veta om de har ärftlig hyperkolesteromi medan 18 procent svarade att de inte skulle göra det. Av de tillfrågade tyckte 78 procent att det borde vara den undersökande läkarens plikt att informera familjemedlemmar till den undersökta personen om risken att få sjukdomen. Hyperkolesteromi innebär förhöjda halter av "det farliga kolesterolet" som ökar risken för arteroskleros (förkalkning av artärväggens innersta lager). Ärftlig hyperkolesteromi kan påverkas av livsföring och medicinering. I Norge uppmanas föräldrar med konstaterad ärftlig hyperkolesteromi att låta testa sina barn vid 2–4 års ålder för tidigt förebyggande av framtida skador.

Cystisk fibros

En undersökning från Danmark visar att 89 procent av de 7 400 kvinnor som fick erbjudande om testning för cystisk fibros (delta-F508 test) lät testa sig. Efter två år hade 91 procent av anlagsbärarna informerat sina syskon om sitt anlag. Det ledde till att 34 procent av syskonen också hade låtit testa sig. (Eur.J. Hum. Genet. 1996:4 sid. 120–123).

Diskussionen om uppsökande genetisk verksamhet i Norge

I Sverige har det hittills inte förts någon egentlig debatt om uppsökande genetisk verksamhet. I Norge har däremot förs en livlig diskussion. Det hänger bl.a. samman med att man där i lag entydigt förbjuder uppsökande verksamhet dvs. en läkare får inte förmedla något om de resultat som kommit fram till någon annan än den det berör.

Bioteknologinämnden är ett rådgivande organ som bland annat haft i uppdrag att komma med synpunkter på frågan om uppsökande verksamhet i samband med genetiska undersökningar. I sin kartläggning konstaterar nämnden att man vet väldigt litet om i vilken utsträckning undersökta personer informerar sina familjemedlemmar/släktingar, men erfarenheterna från kliniker som utför testning tyder på att indexpersonen följer upp informationen till sina närstående och uppmanar dem att kontakta sjukvården. I sitt yttrande (18 nov 1996) konstaterar nämnden att

- 1) Indexpersonen skall som regel uppmanas att informera sina närmaste släktingar om den ökade risken för ärftlig sjukdom. För att säkra kvaliteten i informationen skall patienten erbjudas av sjukvården utarbetad skriftlig information, som kan lämnas till släktingarna.
- 2) Släktingarna bör däri erbjudas genetisk vägledning och utredning och får sedan själva avgöra om de vill utnyttja erbjudandet.
- 3) Man bör överväga att upprätta en nämnd/ett rådgivande organ för läkare, som kan fatta beslut i de undantagsfall då man vet att viktig information inte vidarebefordras till släktingarna
- 4) Det finns ett behov av att öka befolkningens generella kunskaper om sambandet mellan arv och sjukdom samt att flera kategorier av personal inom hälso- och sjukvården behöver vidareutbildning om genetik.

Den föregående norska regeringen (regeringen Jagland) hade utarbetat ett förslag om ändring av lagen om medicinskt bruk av bioteknologi, som skulle ge en öppning för uppsökande genetisk vägledning. De kriterier som uppställdes var att 1) det gäller en allvarlig sjukdom med väsentliga konsekvenser för den enskildes liv eller hälsa; 2) det är en rimlig sannolikhet för att också släktingar har den genetiska dispositionen; 3) det föreligger ett dokumenterat säkert samband mellan den genetiska dispositionen och sjukdomsutvecklingen; 4) de tester som används är säkra; 5) sjukdomen kan förebyggas

eller behandlas. Förslaget innebar också att socialdepartementet skulle godkänna vilka sjukdomar som kan göras till föremål för den uppsökande verksamheten efter hörande av Bioteknologinämnda.

Många remissinstanser var kritiska till förslaget. Bl.a. kritiserades det för att inte etiska, prioriteringsmässiga och ekonomiska bedömningar hade redovisats. Den under hösten 1997 nytillträdande regeringen (regeringen Bondevik) har inte fortsatt diskussionen och något förslag från den föreligger inte.

Arbeiderpartiet har i en motion till Stortinget begärt att regeringen skall framlägga förslag om ändring i bioteknologilagen i enlighet med det tidigare utarbetade förslaget under beaktande av remissinstansernas synpunkter. Höyre har också motionerat om att frågan skall tas upp, men är mera kritisk till det tidigare lagda förslaget. Förslagsställarna menar dock att det är önskvärt att explicit lagfästa en dispensmöjlighet för att bedriva uppsökande genetisk verksamhet med informerade samtycke eller utan sådant samtycke i de undantagsfall då indexpersonen inte kan eller vill medverka. Därvid skall läkaren efter en helhetsbedömning överväga och ta ställning till om det föreligger särskilda skäl för att kontakt tas. Förslagsställarna föreslår att ändringen förs in i bioteknologilagen. (Dokument fra Stortinget nr 8:51 och nr 8:65, 1997-1998).

Gällande rätt

(I detta avsnitt hänvisas till de lagrum som var gällande då yttrandet skrevs).

Informationsskyldigheten

Informationsskyldigheten till patienten regleras i första hand av Åliggerdelagen (1994:953), ÅL (numera ersatt av Lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område) och hälso- och sjukvårdslagen (1932:763), HSL. Av 3 § ÅL, framgår att den som har ansvaret för vården skall se till att patienten får upplysningar om sitt hälsotillstånd och om de behandlingsmetoder som finns. Om upplysningar inte kan lämnas till patienten, skall de i stället lämnas till en närstående till patienten om det inte föreligger hinder i sekretesslagen. HSL 2a § 3st. handlar om sjukvårdshuvudmännens åliggerdel och har en nästan likalydande formulering. Av förarbetena till

ovanstående lagar framgår att de gånger patienten låter förstå att han/hon inte önskar information t.ex. om vilken sjukdom han/hon lider av, så skall en sådan inställning respekteras. När det gäller frågan om hur denna önskan skall komma till uttryck ges inga klara besked.

Offentlighetsprincipen

Offentlighetsprincipen gäller som huvudregel i svensk offentlig verksamhet. Det finns emellertid undantag från huvudprincipen om offentlighet t.ex. i form av regler om tystnadsplikt inom viss verksamhet och sekretess för vissa allmänna handlingar. Sådana inskränkningar kräver särskilt lagstöd och får bara göras för att tillgodose angivna intressen. Lagregleringen av dessa inskränkningar finns främst i sekretesslagen (1980:100), SekrL.

Sekretesskyddet inom hälso- och sjukvården

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 (SekrL 1:1).

Enligt SekrL 7:1 gäller sekretess inom hälso- och sjukvården för uppgift om enskilda 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 *presumption 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 resp. 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. (För vårdnadshavare till underåriga finns en särskild bestämmelse /SokrL 14:4 st. 2/, som innebär presumtion för att uppgifterna normalt kan lämnas ut till vårdnadshavaren.)

Sekretesskyddet består i 70 år (SokrL 7:1 st. 4). 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. (Corell m.fl. sid. 150 f, Norström & Sverne sid. 51, Sahlin sid. 29 och 34).

Enligt 8 § 1 st. ÅL får den som tjänstgör eller har tjänstgjort inom den enskilda hälso- och sjukvården inte obehörigen röja vad han eller hon i sin verksamhet har fått veta om en enskilds hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden. I princip gäller samma sekretesskydd inom både offentlig och privat vård. En skillnad är dock att patientjournalerna inom den offentliga vården är allmänna handlingar som kan krävas ut av envar i den utsträckning de inte skyddas av sekretess, under det att endast patienten själv kan kräva att få ta del av journalhandlingar inom den privata vården (Patientjournallagen /1985:562/, tryckfrihetsförordningen 2:12, SokrL 15:4). När journaler från privat vårdverksamhet tas om hand för arkivering av landstingets arkivmyndighet blir de allmänna handlingar, men omfattas av en särskilt sträng sekretess (SokrL 7:1 st. 3). Utlämnande får endast ske om följande tre kriterier *samtidigt* är uppfyllda a) utlämnandet sker till hälso- och sjukvårdspersonal, b) uppgiften behövs för vård eller behandling c) det är av synnerlig vikt att uppgiften lämnas.

Begränsningar i sekretesskyddet

I vilken utsträckning får då sekretesskyddade uppgifter lämnas ut? För det första kan sekretess till skydd för enskild som regel efterges av honom eller henne själv (SokrL 14:4 st. 1). Vissa undantag finns, men normalt kan en uppgift om patientens hälsotillstånd lämnas ut om patienten själv går med på det. Dock måste man beakta att även patientens närstående skyddas av sekretessen. Det torde innebära att vissa uppgifter inte utan vidare kan lämnas ut

enbart med stöd av patientens medgivande. Helt klart gäller detta i de fall då uppgifterna faktiskt rör personers enskilda förhållanden, t.ex. en uppgift som rör någon som sökt hjälp hos socialtjänsten och anhöriga till denna (Corell m.fl. sid. 397).

I SekrL 7:I sista stycket 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 SekrL 1:5 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, 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 SekrL 7:1 sista stycket. Ett exempel på detta utgör skyldigheten att informera närstående i de fall man inte kan lämna information till patienten (ÅL 3 §). Det är dock inte helt klart i vilken utsträckning denna bestämmelse verkligen avser att bryta sekretessen i de fall där patienten motsätter sig att närstående informeras. I förarbetena till tidigare gällande lag anges att om patienten själv vill hålla de anhöriga utanför skall denna inställning så långt möjligt respekteras.

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

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

Undantagsvis kan det tänkas att sekretessen måste brytas i en nödsituation. Enligt BrB 24:4 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 (Norström & Sverne sid. 319).

Det finns också ett undantag från den stränga sekretessen för omhändertagna journaler från den privata vården (SokrL 7:1 st. 3). 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 annan person t.ex. när det gäller en ärftlig sjukdom”. 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 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*.

Vilka uppgifter får lämnas ut enligt smittskyddslagen?

Smittskyddslagen (1988:1472) 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. En parlamentarisk kommitté håller för närvarande på med en översyn av smittskyddslagstiftningen (dir. 1996:63). Kommitténs uppdrag är brett men den skall ”särskilt fästa vikt vid bestämmelserna om tvångsåtgärder samt ekonomiska konsekvenser av smittskyddsarbetet”.

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 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). 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. Ett undantag utgör dock de sexuellt överförda sjukdomarna. Anmälan om dessa skall *inte innehålla uppgifter* om personens identitet eller den sannolika smittkällan. Endast hemortslän samt de två första och de fyra sista siffrorna i personnumret anges (prop. 1995/96:33).

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 (prop. 1938/89:5).

Sekretesslagens konsekvenser för uppsökande genetisk verksamhet – rådets bedömning

Vidarebefordran av uppgifter om en indexpersons hälsotillstånd kräver i första hand samtycke från den uppgifterna avser. I regel torde därvid men (skada, olägenhet) inte uppkomma, men om så vore kan SekrL 14:4 st. 1 åberopas. Ett problem är dock att uppgifter

som framkommit genom genetisk undersökning också innehåller information om den undersökta genetiska släktingar. I större utsträckning än vid många andra upplysningar om hälsotillstånd kan antas att den undersökta personens *släktingar berörs och eventuellt lider men* (skada, olägenhet) av ett utlämnande. Om det inte står klart att det inte uppkommer men för indexpersonens släktingar synes i princip även fordras deras samtycke för utlämnande. Det kan i samband med genetiska undersökningar bli svårt att överblicka vilka personer uppgifterna egentligen berör.

Är patienten *avlidet* eller av andra skäl inte kan tillfrågas får menprövningen göras med utgångspunkt från vad man vet om den avlidnas inställning, relaterat till uppgifternas art och i vissa fall syftet med utlämnandet. Det torde som regel vara möjligt att lämna ut journaluppgifter till nära anhöriga. Hur det förhåller sig med information till avlägsna släktingar är inte lika klart.

Om indexpersonen *motsätter sig* – eller kan antas motsätta sig – utlämnande föreligger sekretess. Någon gång kan det kanske vara möjligt att undanröja risken för men (skada, olägenhet) genom att uppgifterna lämnas ut med särskilt förbehåll, företrädesvis efter samråd med patienten.

I 2 b § HSL uttalas att hälso- och sjukvården skall arbeta för att förebygga ohälsa och att landstingen skall *verka för en god hälsa hos hela befolkningen*. Uppsökande genetisk verksamhet, där man kontaktar släktingar till en person som befunnits vara bärare av anlag för ärftlig sjukdom, kan dock för närvarande knappast betraktas som ett klart åliggande för vården. Dessutom kan det sannolikt inte heller anses *absolut nödvändigt* att i samband med sådan verksamhet lämna ut uppgifter till släktingar om en enskild identifierbar person, som befunnits vara anlagsbärare. Undantaget i SekrL 1:5 kan därför inte åberopas som grund för utlämnande av sekretessskyddande uppgifter i anslutning till uppsökande genetisk verksamhet. Uppsökande verksamhet där uppgifter, om enskilda undersökta personers hälsotillstånd lämnas vidare mot vederbörandes resp. dennes släktingars vilja torde förutsätta *en lagändring*.

Vid utlämnande av *avidentifierade uppgifter* (uppgifter som inte gör det möjligt att fastställa indexpersonens identitet), som inte kan hänföras till den enskilde, anses men (olägenhet, skada) inte uppkomma. Ett alternativ vore därför att kontakta berörda släktingar utan att avslöja indexpersonens identitet. Ett sådant förfarande skulle dock kunna få andra oönskade effekter. Att åberopa *nödsituation* torde inte heller erbjuda någon lösning. Sådana

situationer utmärks i regel av att de är svåra att förutse och har begränsad varaktighet, vilket bidrar till att de inte alltid kan lösas i enlighet med ordinarie rättsregler. Att nöd skulle kunna utgöra rättslig grund för uppsökande verksamhet i samband med genetiska sjukdomar måste därför besvaras nekande, även om det någon enskilda gång kan föreligga förutsättningar för nödregelns tillämpning.

I förarbetena (prop.1990/91:52) till lagen (1991:114) om användning av genteknik vid allmänna hälsoundersökningar understryks vikten av sekretess. Man föreslår därutöver att det skall fordras skriftligt samtycke av den som skall undersökas. Man konstaterar också att ”även om deltagandet i en allmän hälsoundersökning är frivillig och samtycke krävs utgör det faktum 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 tagit något initiativ utan kallas 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”.

Internationella riktlinjer

I Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin (Kap. III, art.10) framhålls i pkt 1 att alla har rätt att få sitt privatliv respekterat vad avser uppgifter om hälsan. I pkt 2 sägs att alla är berättigade till att få ta del av den samlade informationen om hälsan. Dock skall en önskan om att slippa få ta del av sådan information respekteras. (Everyone is entitled to know any information collected about his or her health. However, the wishes of individuals not to be so informed shall be observed.)

I den kommenterande rapporten (sid. 16) till konventionen konstateras att även till undersökta personer som inte vill veta resultatet kan det vara nödvändigt att ge information för att t.ex. göra det möjligt för den undersökte att vidta potentiellt effektiva, preventiva åtgärder. Då kommer läkarens plikt att tillhandahålla vård i konflikt med patientens rätt att inte veta. Det kan också vara lämpligt att

informera en person om ett visst tillstånd om det inte bara föreligger risk för den undersökta personen utan även för andra. I dessa fall skall den nationella lagstiftningen ge riktlinjer för om läkaren kan göra ett undantag från patientens rätt att inte få veta under vissa omständigheter.

Kap. 4 handlar om det mänskliga genomet och art. 12 tar upp prediktiva gentest. Där sägs att tester kan tillåtas av hälsoskäl (health purposes) eller för hälsorelaterad forskning för att identifiera bärare av en gen som ger en sjukdom eller för att spåra Predisposition eller känslighet för en sjukdom, under förutsättning av att genetisk rådgivning kan erbjudas.

I den kommenterande rapporten understryks att en komplikation med testen är att ärftliga sjukdomar kan innebära konsekvenser för familjemedlemmar och barn till den undersökta personen. Det är väsentligt att professionella standards utvecklas inom detta område.

UNESCO har antagit Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights i november 1997. En deklARATION utgör inget bindande dokument utan skall snarare ses som en rekommendation till de stater som ingår i FN. I kap. B (Rights of the persons concerned) understryks patientens rätt att i samband med genetisk forskning, undersökning och behandling besluta om han/hon vill ha information eller inte (art. 5 c). Där framhålls också att om en person inte har förmåga att själv samtycka får forskning endast ske om den är till direkt nytta för personen i fråga. I undantagsfall och med stor restriktivitet kan forskning med indirekt nytta godtas (art. 5 e).

De etiska problemen

De etiska problemen i samband med testning för genetisk sjukdomar hänger 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/släkten. Frågan aktualiserar också konflikter mellan dessa krav och andra legitima krav: att inte skada och att göra gott.

I dag ligger huvudansvaret för att information om testresultat förs vidare på den undersökta patienten. Om indexpersonen informerar de släktingar som vill veta om de är anlagsbärare uppstår ingen konflikt. Inte heller om indexpersonen avstår från att informera dem

som inte vill ha denna kunskap. Vems autonomi och integritet skall väga tyngst om indexpersonen informerar den som inte vill veta, liksom om han/hon inte informerar den som vill veta? Indexpersonen kan ibland göra gott genom att informera om testningen och testresultatet men kan också ibland åstadkomma oro och skada.

Kraven på autonomi kan sålunda för indexpersonen innebära en konflikt gentemot de etiska principerna om att inte skada och att göra gott. Detta gäller också för den behandlande läkaren, som har en förpliktelse att bota, lindra och att förebygga lidande och ohälsa men också har en plikt att respektera patientens och patientens släktingars integritet och därför skall iakttas tystnadsplikt om resultatet av testningen – även om andra är berörda och kan ha intresse av att bli informerade. Konflikten blir uppenbar i de fall testningen avser allvarliga ärftliga sjukdomar för vilka det finns goda möjligheter att ingripa för att eliminera eller minska risken för ett framtida insjuknande och där läkaren på goda grunder kan anta att information inte kommer att föras vidare av indexpatienten.

Två situationer kan här urskiljas a) testning genom kopplingsanalys som inte kan genomföras utan att de anhöriga blir informerade, b) testning genom mutationsanalys, som kan genomföras utan att de anhöriga blir informerade. Även om den första typen av testning kan genomföras utan att de anhöriga får reda på testresultaten, ställs problemen på sin spets i den senare situationen.

Skälen till att indexpersoner vill genomgå en undersökning kan vara sammansatta. Det kan vara att de vill veta därför att de har en förhoppning om att inte vara anlagsbärare eller att ovissheten är värre än ett negativt besked. Det kan också vara så att patienten vill veta därför att hon tror att en tidig diagnos kan vara av värde för henne/honnom och för andra inom släkten. Det senare är i regel skälet till att läkaren är angelägen om att patienten skall få veta och att informationen förs vidare till dem som kan ha nytta av den. Att tidigt få vetskap om huruvida de är anlagsbärare kan också vara av värde för andra inom släkten mot bakgrund av deras egna planer, t.ex. om de överväger att skaffa barn. Det är också angelägen kunskap i de fall man genom operation, medicinering eller ändrad livsstil kan påverka sjukdomen så att den förhindras, får ett lindrigare förlopp eller bryter ut senare. Ställningstagandet till värdet av tidig information är ofta sjukdomsspecifikt och beroende av den anlagsbärande familjens särskilda situation. Det är också beroende av förutsägbarheten och säkerheten i testresultaten. Det är därför svårt

att formulera generella regler för hur man skall förhålla sig till informationen om testresultat i samband med genetiska sjukdomar.

Vid en etisk analys har man att utgå från ett kunskapsunderlag, mer eller mindre fragmentariskt och osäkert samt från normer och värderingar enligt följande:

- 1 Kunskapsunderlag
 - 2 Värderingar och normer
-

3 Beslut

Kunskap om vad människor vill veta eller inte vill veta om sina egna och sina släktingars riskprofiler är en viktig del av beslutsunderlaget men är inte avgörande. Det är inte alltid självklart att man skall tillgodose människors önskningar och den enas önskningar kan komma i konflikt med den andras. Påståendet att man bör tillgodose det som människor vill är ett normativt ställningstagande och detsamma gäller när man skall ta ställning till vilken individs eller grupps önskemål som skall tillgodoses i en konflikt.

Finns en god relation mellan läkare och patient är det naturligt att räkna med att indexpersonen söker stöd för sitt eget ställningstagande hos läkaren. Det är också naturligt att läkaren inte försöker tvinga på patienten information som denna signalerar att hon/han inte vill ha. Även om läkaren kan få indexpersonen att inse att han eller hon bör tala med sina släktingar innan undersökningen görs och/eller efter det att testresultaten föreligger, kvarstår dock vissa problem:

- * det är inte alltid helt klart vilka släktingar som behöver kontaktas
- * efterföljande generationer, som kan vara berörda, kan inte kontaktas
- * oro kan väckas även hos de släktingar som väljer att inte kontakta läkare

Handlingsalternativ

Handlingsalternativen för hur informationen skall vidarebefordras kan vara mer eller mindre renodlade. Kombinationer av flera möjligheter är tänkbara i följande alternativ.

- 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.

Huvudalternativ

Ett försök att systematiskt analysera handlingsalternativen kan utgå från följande schema med många varianter och kombinationsmöjligheter inom varje grupp:

Vem	kontaktar vem?	när?	informerar om vad?	hur?	hur frivilligt?
indexperson	anhöriga	före test	att en i släkten kontaktat läkare och begärt test,	muntligt enbart	med informerat samtycke
sjukvården			<i>eller</i>		
		efter test	att en i släkten testats, <i>eller</i>	skriftligt enbart	
			att en viss i släkten testats		utan uttalat informerat samtycke
			<i>och</i> om testresultat	bådadera	
			<i>och</i> vad det kan innebära för deras riskprofil		i strid med anhörigas vilja

Rådets diskussion

Finns det en rätt att inte veta

Rätten att inte veta brukar åberopas i dessa sammanhang. För vem gäller den och under vilka betingelser i så fall? Den sista frågan är viktig att ta ställning till eftersom få rättigheter gäller utan villkor. Också ur praktisk synvinkel aktualiserar tillämpningen av en sådan rätt en rad svårigheter. Om den behandlande läkaren antyder att han vet något om en persons riskprofil som kunde vara av värde att känna till för denna och för dennas släktingar, skapas en oro hos den person, som får informationen, även om läkaren tillägger att han inte säger mer om inte personen själv önskar det. Eftersom kunskap är en förutsättning för autonomi måste berörd person få veta något om sina anlag för att kunna utöva sin rätt till självbestämmande.

Det gäller information om anlag för sjukdom

Information som ges till en undersökt persons anhöriga innehåller inte uppgifter om indexpersonens aktuella hälsotillstånd utan den rör risken för att vara anlagsbärare. En del sjukdomsanlag har en fullständig eller en i det närmaste 100-procentig genomslagskraft (penetrans), dvs. alla som har anlaget kommer att bli sjuka. Andra anlag ger inte samma möjlighet till förutsägelse, men man kan förutskicka en procentuell sannolikhet eller förhöjd risk för att en sjukdom skall utbryta. Man kan också vara anlagsbärare för en sjukdom utan att själv bli sjuk, men man kan överföra sjukdomsanlaget till sina barn. En kunskap som kan vara viktig då man överväger att skaffa barn.

Faktorer som påverkar vem som bör informeras

En genetisk undersökning ger som tidigare påpekats automatiskt information om andra inom slakten, dock med större osäkerhet ju avlägsnare släktskapet är. Riskerna för den enskilda individen beror på typ av nedärvning. Valet av handlingsalternativ (se föregående avsnitt) och vilka som skall informeras efter den genetiska undersökningen kan vara beroende av anlagets genomslagskraft i kombination med bl.a. testets tillförlitlighet, sjukdomens svårhetsgrad och

behandlingsbarhet samt den enskilda släktingens livssituation. Det är därför inte möjligt att tillämpa ett enhetligt regelsystem för hur information om risk för ärftlig sjukdom skall förmedlas.

Den främsta målgruppen bör i de allra flesta fall vara förstagrads-släktingarna (barn, föräldrar, syskon), men i måna fall bör man gå vidare i släktkedjan. Alla berörda släktingar som kan antas ha samma genetiska disposition som indexpersonen bör så långt möjligt få information om sina risker för att kunna träffa egna val om att genomgå undersökning. Tidig information om risken för anlag är speciellt viktig om anlaget leder till en allvarlig sjukdom som kan förebyggas eller behandlas.

Sekretessen

Den uppsökande genetiska verksamheten ger ett vittförgrenat informationsbehov som de nuvarande individcentrerade svenska sekretessreglerna inte tidigare haft anledning att ta ställning till. Sekretesslagen, som infördes 1980, har ändrats ca 150 gånger. En utredning med uppdrag att bl.a. göra en samlad översyn av sekretesslagen har nyligen tillsatts.

Det regelsystem som i dag tillämpas är nära förknippat med fundamentala etiska principer om autonomi och personlig integritet. Efter en genetisk undersökning skall den undersökta personen själv kunna bestämma om uppgifter som finns om henne/honom skall hållas hemliga eller lämnas ut. En person som fått besked om ärftlig sjukdom kan av många skäl välja att inte föra den informationen vidare och på så sätt hindra andra att få ta del av en kunskap man själv har fått. Både rätten att värna den egna integriteten och att låta andra träffa egna val bör beaktas. En uppsökande genetisk verksamhet skulle innebära ett första avsteg från den inom sjukvården starkt betonade individcentrerade självbestämmandeprincipen till förmån för en orientering mot ett mera "släktcentrerat" perspektiv. Tillspetsat skulle man kunna säga att i ett ställningstagande mellan dessa perspektiv korsas olika människosyner. Individperspektivet utgår från att varje människa är ett mål i sig, som inte får göras till funktion för något annat, exempelvis samhället, som skulle kunna upphöja sig över henne och i värdeskalen vara henne överordnad. Det andra mera naturvetenskapligt inriktade perspektivet innebär att människan är en biologisk maskin som liksom övriga materiella värden fungerar enligt vissa fysikaliska och kemiska, lagar. Medicinens

uppgift är att beskriva dessa lagar och tillämpa dem i sin diagnostik och behandling.

I Norge finns ett vilande lagförslag, som med utgångspunkt i angivna kriterier, skulle innebära en öppning för att uppsökande verksamhet skulle kunna tillåtas i vissa fall. Förslaget har blivit kritiserat och invändningarna mot det visar bl.a. hur problematiskt det kan vara att i lag uppställa kriterier för en medicinsk verksamhet som är stadd i snabb utveckling. En annan väg som där diskuterats är att för särskilt angelägna fall finna en kollegial form för samråd och rådgivning till den behandlande läkaren. Denna fråga behöver penetreras ytterligare.

En bärande princip – indexpersonen informerar sina släktingar

Indexpersonens kontakter med läkarens tillstyrkan före eller efter testning berörda släktingar individuellt eller kollektivt och

- * redogör muntligt och/eller med skriftligt material från sjukvården för undersökningen och dess konsekvenser
- * framhåller att om andra anhöriga är intresserade av att för egen del få ett test kan de kontakta berörd klinik

Rådet anser att den bärande principen om att det är den undersökta personen som skall informera sina släktingar om riskerna och om möjligheterna till genetisk rådgivning skall upprätthållas och värnas. Fördelarna med detta förfarande ligger i att informationen hanteras av den som är berörd, informationen blir mer personlig och indexpersonen är sannolikt den som är bäst skickad att bedöma vilka släktingar som vill ha respektive inte vill ha information. Det kan dock av olika anledningar vara en för många tung och känslomässigt svår uppgift, som man kan behöva sjukvårdens hjälp för att kunna bearbeta, avgränsa och genomföra. En viktig förutsättning för att indexpersonen skall ta på sig informationsansvaret är att han/hon får stöd från sjukvården för att bygga upp sin tilltro till att kunna föra sådana samtal med sina släktingar.

Enligt läkaretiken får läkaren inte göra sin auktoritet gällande så att han inkräktar på patientens rätt att bestämma över sig själv. Detta utesluter dock inte att han kan understryka vikten av att informationen förs vidare. Ett visst mått av övertygande brukar inte anses som etiskt stötande. Att lämna korrekt information med redovisande av negativa konsekvenser av att berörda släktingar inte

får upplysningar, kan snarast ses som en skyldighet för att ge indexpersonen det underlag som fordras för det egna ställningstagandet.

För närvarande finns en begränsad kunskap om frågor som rör vilken information indexpersonen förmedlar, till vilka släktingar den informationen ges och hur korrekt den blir och vilken oro den åstadkommer. Om sjukvården till indexpersonen lämnar uppgiften att uppmana släktingar att själva kontakta sjukvården för upplysningar, finns det ingen kunskap om vilken process detta förfarande skulle kunna sätta igång och vilken oro den informationen åstadkommer. Det är därför angeläget att forskning inom området kommer till stånd.

Sjukvården skulle också i högre grad än i dag kunna underlätta indexpersonens vidareinformation genom att utveckla lättläst informationsunderlag som denna kan ha till hjälp vid sina samtal. Det är också angeläget att finna former för att generellt öka kunskaperna om ärftliga sjukdomar i befolkningen.

Gjorda studier och samtal med berörda läkare tyder på att den nuvarande huvudregeln att det är patienten som skall informera vidare i stort sett fungerar bra. Medvetenheten om att sjukdom finns i släkten är ofta hög hos familjer i riskzonen. Gjorda studier visar också att en majoritet av tillfrågade, som inte vet något om sina eventuella risker, är positiva till att låta undersöka sig om de får kännedom om att de kan vara anlagsbärare. Benägenheten att undersöka sig kan dock skifta beroende på sjukdom och situation. Andelen positiva till testning blir lägre i en grupp tillfrågade medlemmar i familjer med anlag för Huntingtons sjukdom. En ännu opublicerad studie rörande bröstcancerpatienter visar att ungefär tre fjärdedelar av patienterna uppger sig vidarebefordra information, men att bara 30 procent av de nära släktingarna hör av sig för vidare upplysningar (siffran är osäker eftersom man inte vet om de anhöriga redan känner till sin sjukdomsrisk och har kontakter med sjukvården, muntlig information). Det behövs dock enligt rådets uppfattning ytterligare forskning om orsakerna till att släktingar inte uppsöker sjukvården efter att ha fått information om riskerna för ett ärftligt sjukdomsanlag så att man får ett underlag att utveckla sin kompetens att ge stöd till dem som skall föra informationen vidare. Det skulle också vara önskvärt att få en större kunskap om befolkningens inställning till olika tänkbara alternativ att förmedla information.

Sjukvården informerar anhöriga – behov av undantag

Sjukvården kontaktar med indexpersonens informerade samtycke individuellt eller kollektivt de anhöriga före eller efter testning och redogör skriftligt eller muntligt för undersökningen och dess konsekvenser. Om kontaktade släktingar själva vill veta om de är anlagsbärare uppmanas de ta kontakt med berörd klinik. En fördel med ett sådant förfarande är att informationen blir medicinskt korrekt och lika för alla berörda. Nackdelarna är att sjukvården tar på sig ett stort ansvar, man kan kränka rätten att inte veta (om en sådan rätt finns), man kan åstadkomma oro, det är oklätt vilka som skall informeras – avgränsningsproblem uppstår. Nya frågeställningar uppstår om det sistnämnda skulle kunna ske utan indexpersonens informerade samtycke eller i strid med indexpersonens uttryckta vilja.

Ett annat alternativ är att sjukvården som villkor för utredning och testning ställer krav på att indexpersonen informerar berörda släktingar och inhämtar deras samtycke till att åtgärderna får göras. Denna strategi erbjuder många problem: det kan vara svårt att avgränsa slakten och det är svårt att kontrollera om det indexpersonen rapporterar är korrekt. Med vilken rätt skulle en läkare vidare kunna ställa sådana krav på indexpersonen för att denna skulle få tillgång till en undersökning. Risken för gruppsyck blir också stor särskilt vid kopplingsanalys.

I de fall då indexpersonen inte är i stånd att förmedla information till sina släktingar eller i de fall då det står fullständigt klart att han/hon inte kommer att vidarebefordra angelägen information kan det dock vara viktigt att det finns en möjlighet för sjukvården att ingripa, främst med indexpersonens informerade samtycke, men kanske också i enstaka fall utan detta samtycke. Sådana speciella undantag skulle behöva preciseras med utgångspunkt i klart angivna kriterier. De kriterier som rådet i första hand har tänkt på är: 1) det är fråga om en livshotande eller mycket allvarlig sjukdom, som kan förebyggas eller behandlas 2) det är uppenbart att också släktingar kan ha samma genetiska disposition 3) anlaget har nära nog hundra procents penetrans, dvs. alla eller nästan alla som bär anlaget kommer att insjukna 4) de metoder som används för att fastställa anlaget är mycket tillförlitliga. Det är också viktigt att utforma riktlinjer för hur kretsen av släktingar, som skall informeras, bör avgränsas.

Avidentifierad information

Om sjukvården översänder avidentifierad information (uppgifter som inte kan härledas till en identifierbar individ) anses men (skada, olägenhet) inte uppstå. Fördelarna skulle kunna vara att flera släktingar nås av korrekt medicinsk information och får ett bättre underlag för att välja om de vill eller inte vill undersöka sig. Indexpersonens identitet kan inte helt säkert skyddas. I varje fall inom små familjesläkter skulle även avidentifierade uppgifter kunna leda till spekulationer och komplikationer. En formell uppmaning att kontakta sjukvården för att få besked om risk för en ärftlig sjukdom skulle också kunna skapa onödigt oro och kunna uppfattas som om samhället utsätter enskilda medborgare för en integritetskränkande kontroll.

Förtroendet för sjukvården

Sjukvårdens mål är att rädda liv, förbättra livskvalitet och lindra lidande. Möjligheterna att göra detta skulle förbättras om det blev möjligt för läkaren att i vissa fall och för vissa sjukdomar ta direkt kontakt med indexpersonens förstagrads släktingar för att försäkra sig om att de får reda på att de befinner sig i en riskzon och att de kan få ytterligare upplysningar och genetisk rådgivning. Därefter är det den berörda släktingens eget val om han eller hon vill anta erbjudandet.

Förtroendet för sjukvården skulle dock kunna åsamkas skada om det blev känt att vissa läkare kan ha rätt att vidarebefordra upplysningar om en patient till andra. Det kan finnas en risk för att relationen mellan läkare och patient påverkas och att människor avstår från undersökningar om de vet att den kunskap som då genereras kan spridas till andra. Å andra sidan vore det inte bra för förtroendet för sjukvården om den lagrar, visserligen ofullständig, kunskap om släktingar till en undersökt person, och släktingarna själva inte har denna kunskap.

Det finns på många håll en verksamhet som fungerar bra. En god kontakt har etablerats med patientföreningar, organiserad upplysningsverksamhet finns vid den berörda kliniken och informationsmaterial har utarbetats. Ett exempel på detta är omhändertagandet av patienter med den behandlingsbara sjukdomen Multipel endocrin neoplasi typ 2 A, som leder till cancer i sköldkörteln. Denna sjukdom

har en stark lokalisering till ett område i Småland. För vissa grupper med relativt sällsynta sjukdomar finns också register upprättade över kända anlagsbärande familjer. Det gäller t.ex. för familjär adenomatös polypos, som är en behandlingsbar sjukdom som om den inte behandlas, leder till cancer tjocktarmen. Rådet har inte (haft möjlighet att göra en kartläggning av läget, men har fått intrycket att det pågår ett intensivt och engagerat utvecklingsarbete på många håll.

Från sjukvårdens sida skulle man i högre utsträckning än i dag kunna utveckla skriftligt, lättläst material som stöd för indexpersonen och ge denna hänvisning till personer, som kan hjälpa till med informationen om han/hon har svårt att själv förmedla kunskap. Här kan patientföreningarna utgöra ett viktigt komplement.

Uppspårning av anlagsbärare

En möjlighet som i dag förekommer i ytterst begränsad omfattning, gäller spårning av möjliga anlagsbärande släkter. I dag sker det främst i forskningssyfte. Det gäller i första hand sjukdomar med en relativt liten förekomst, som har en stark lokalisering till ett avgränsat område, varifrån grenar av slakten utflyttat i ett tidigt skede. Uppspårning kan ske via församlingsböcker och andra offentliga handlingar. Själva kartläggningen är invändningsfri och i detta sammanhang är den information som lämnas avidentifierad. Är det acceptabelt att sjukvården på grundval av testresultat från en eller flera undersökta personer vidtar åtgärden att kontakta avlägsna okända släktingar med information om att de kan befinna sig i riskzon för en ärftlig sjukdom? Finns det en rätt att inte veta?

Kompetens för genetisk rådgivning

Utvecklingen av kunskapen om vilka genetiska anlag som kan leda till framtida sjukdomar går snabbt. Genetisk information och rådgivning kommer efterhand att efterfrågas i allt högre grad. De genetiska centren är knutna till de sex universitetssjukhusen. Därutöver förekommer genetisk rådgivning på t.ex. ett flertal onkologiska mottagningar, inom internmedicinen, inom gynekologin i samband med fosterdiagnostik och assisterad befruktning och inom barnmedicinen. Behovet av att kunna möta efterfrågan på information och stöd kommer också att ställas på andra personalgrupper

som har kontakter med personer i riskzonen; personal inom primärvården, mödrahälsovården och barnhälsovården, skolsjuksköterskor m.fl. Frågorna om hur utbildningar i genetik och etik i samband med genetisk diagnostik bör utformas bör av den anledningen ägnas intresse.

Inom ramen för Nordiska Hälsovårdshögskolans verksamhet förbereds en nordisk mastersutbildning av genetiska rådgivare (Genetic Counsellors). Utbildningen är tänkt att utgöra en påbyggnadsutbildning för sjuksköterskor och skall fokuseras kring genetiska och etiska frågor samt till behoven av psykologiskt omhändertagande och stöd i denna speciella situation. Tanken är att dessa personer skall kunna fungera som länkar mellan patienter/anhöriga och vårdpersonal på skilda nivåer.

Prioriteringsetiska problem

Till de etiska problemen med uppsökande verksamhet hör också prioriteringsfrågorna. Uppsökande verksamhet kostar, och i en situation när resurserna är knappa kan det vara skäl att fråga om en alternativ användning av resurserna är försvarbar, rätt eller rentav plikt? Man behöver titta närmare på vilka behov som skulle tillgodoses genom en uppsökande verksamhet, hur starka dessa behov är och hur kostnadseffektiv verksamheten är. Det kan finnas behov av att analysera detta för att få en bild av de konflikter som kan uppstå mellan olika gruppintressen och också mellan dem som förespråkar olika metoder.

Prioriteringsutredningen särbehandlade inte frågan om ärftliga sjukdomar och deras speciella frågeställningar. Enligt propositionen (1996/97:60) prioriteringar inom hälso- och sjukvården sägs att man i prioriteringhänseende inte kan skilja på behandling av själva sjukdomen och de preventiva insatser som ingår i vården. Sådan prevention som ges för att hejda försämring eller förebygga komplikationer hos personer med förhöjd risk är angelägen av såväl behovs- som nyttskäl.

Den individinriktade prevention som avses i prioriteringsgrupp II gäller hälsoråd som ges till enskilda eller grupper vid kontakter med hälso- och sjukvården. Dessa råd kan förhindra eller fördröja insjuknande. I propositionen framhålls att "en adekvat och tidig diagnostik är en förutsättning för att förebygga att behandlingsbara tillstånd utvecklas till svårare sjukdomstillstånd. Antingen kan det

konstateras att skadan eller sjukdomen kan självläka eller att det krävs behandling eller fortsatt övervakning. Vikten av att få en bedömning på en nivå där tillräcklig kompetens finns kan inte nog betonas. Detta är en förutsättning för att patienten i tid skall kunna remitteras vidare när det finns behov för det". För vissa genetiska sjukdomar gäller också att tillståndet inte kan botas eller lindras när sjukdomen väl har brutit ut.

Enligt hälso- och sjukvårdslagen (1982:763) 2 § skall "varje patient som vänder sig till hälso- och sjukvården, om det inte är uppenbart obehövt, snarast ges en medicinsk bedömning av sitt hälso-tillstånd. Patienten skall ges upplysningar om detta tillstånd och om de behandlingsmetoder som står till buds". Gäller detta också om en frisk person "inbjuds" till undersökning? Om flera personer vill bli undersökta, ökar också behovet av en resursutbyggnad som svarar mot efterfrågan.

En annan fråga är vem som skall betala en genetisk undersökning. Många kända familjer och släkter i riskzonen har en stor spridning i landet, medan den specialkunskap som fordras för undersökning och rådgivning ofta är lokaliserad till ett fåtal centra. Det har bl.a. inom Landstingsförbundet diskuterats om sjukvårdshuvudmannen på den plats där anlagsbäraren bor skall bekosta undersökningar för dem som så önskar samt hur långt ut i släktkedjan ansvaret sträcker sig.

Övriga frågor

Under rådets diskussion har flera andra frågor aktualiserats som rör personlig integritet och individens självbestämmande. Det gäller t.ex. vid vilken ålder ett barn bör undersökas, när föräldrarna bestämmer eller när barnet kan förstå informationen och själv ta ställning till åtgärden. Det är givetvis till en del beroende av hur angelägen ett tidigt ingripande kan vara, men det synes vara angeläget att riktlinjer för detta diskuteras. Kan annan närstående än föräldern ge information till barn? Kan t.ex. mor- eller farföräldrar informera barnbarn och därmed röja risken för anlagsbärarskap hos en förälder, vilket kan skapa konflikter inom familjen (ett sådant agerande förutsätter att sjukdomen och ärftligheten sedan tidigare är känd inom familjen)? Hur skall man från läkarhåll agera om man känner till att en avliden person varit anlagsbärare för en sjukdom vars utbrott är möjligt att förhindra? Får de anhöriga informeras? Kan en god man gå in som ställföreträdare när anlagsbäraren inte

själv är i stånd att förmedla information? Det finns många liknande frågeställningar som behöver penetreras.

Rådets förslag

Mot bakgrund av den diskussion rådet fört, finner rådet att frågan om uppsökande verksamhet i samband med genetisk verksamhet utöver de etiska problemen initierar ett stort antal spørsmål med koppling till medicinsk utveckling och medicinska metoder, lagfrågor, allmänhetens kunskaper och attityder. Rådet anser sig därför inte vara berett att på nuvarande kunskapsunderlag avge ett ställningstagande till de etiska frågorna. Rådet föreslår därför att Socialdepartementet tillsätter en utredning med det primära syftet att behandla och lägga förslag om hur informationen till anhöriga i samband med genetiska undersökningar skall understödjas och avgränsas. Rådet finner det också angeläget att utredningen om en översyn av sekretesslagstiftningen görs uppmärksam på de delvis nya sekretessproblem som den gentekniska utvecklingen kan medföra.

En utredning om uppsökande genetisk verksamhet borde kartlägga praxis och möjliga handlingsalternativ i olika typer av situationer eftersom de etiska problemen blir delvis olika beroende på vilket perspektiv som väljs. Problemet att välja mellan olika handlingsalternativ kan kamoufleras som medicinskt, men ofta i grunden är en fråga om ett eller flera värderande ställningstagande(n) som antyds i rådets yttrande.

Från etiska utgångspunkter är det i korthet följande frågor som är viktiga att belysa

1. *De berörda:* Vems autonomi och integritet skall respekteras?
2. *Tillämpningsområde:* Vilka är autonomins och integritetens gränser?
3. *Gränsdragarna:* Vem sätter dessa gränser?
4. *Kriterierna:* I så fall på vilka grunder?

Det är viktigt att inom ramen för en utredning identifiera de olika handlingsalternativen och utreda deras konsekvenser, belysa sannolikheten av att dessa konsekvenser inträffar vid olika förutsättningar och sedan värdera konsekvenserna med utgångspunkt i olika principer och bakomliggande livsåskådningar.

Rådet pekar också på vikten av att kartlägga utbildningsbehov och på behovet av generell information till allmänheten. Även ytterligare forskning om allmänhetens inställning till genetiska tester skulle kunna ge ett värdefullt underlag för den fortsatta diskussionen.

Källor

Medicinsk bakgrund

Kunskap på gott och ont. Forskningsrådsnämnden, 1997

Atterstam I, Lindsten J, Marsk L, Pettersson U: Fostret i fokus. MFR, 1991

Wahlström J, Olsson H, Svensson KA, Björk J: Personliga meddelanden

Attityder till genetiska undersökningar och informationsspridning:

Wahlström J, Dahlquist G: Etiska problem när genteknik blir klinisk rutin. Läkartidningen 1997; 94

Elander G, Hermerén G: Sjukdom utan bot och behandling. Studies in Medical Ethics 3. Department of medical ethics, Lund University, 1997

Oppsökande genetisk veiledning. Skriftserie nr 3. De nasjonale forskningsetiske komitéer, Norge, 1996

Den norske diskussionen om genetiska undersökningar:

Gjertsen G: Personligt meddelande, 1997

Bioteknologinämnda: Yttrande till Sosial- og Helsedepartementet, Norge, nov. 1996

Dokument fra Stortinget nr 8:51, 8:65, Norge, 1998

Gällande rätt:

Rynning E: Underlag för rådets diskussion om sekretesslagstiftningen

Persson G-M: Personligt meddelande angående smittskyddslagstiftning

Internationella riktlinjer

Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och bioteknik inkl. Explanatory report till denna. 1996

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

De etiska problemen:
Hermerèn G: Underlag för diskussion