

Etiken i genetiken

Etiskt seminarium

Härnösand
15 november 2012



Innehåll

Inledning	3
Patientnämnden Etiska Nämnden	4
Nya genetiska analysmetoder och nya etiska utmaningar	5
Etik och genterapi	10
Genetisk screening - några etiska aspekter	13
Avslutning och sammanfattning	15

Inledning

Patientnämnden Etiska nämnden och Etiska rådet arrangerar årligen ett etiskt seminarium. Inbjudan går ut till landstingets egen organisation samt kommuner som är anslutna via avtal till Patientnämnden Etiska nämnden. Den 15 november 2012 genomfördes seminariet i Härnösand. Det valda ämnet för dagen var Etiken i genetiken. Ämnen som tidigare varit tema för etikseminarier är etiska aspekter på fosterdiagnostik (2008) tvång i vården (2009) livsuppehållande vård (2010) och prioriteringsprocessen (2011).

Lennart Johansson, ordförande Patientnämnden - Etiska nämnden och moderator för dagen, hälsade föreläsare och deltagare välkomna:

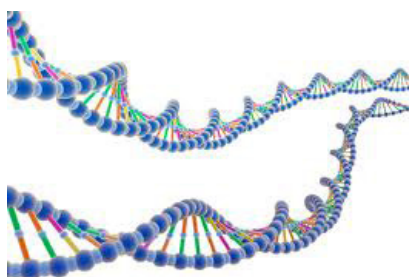
”Etiken i genetiken” är ett viktigt central ämne att ta upp för Patientnämnden Etiska nämnden. Seminariet ska ses som en början till att få ökad kunskap, för att Patientnämnden – Etiska nämnden ska kunna förhålla sig till detta ur ett etiskt perspektiv. Ökad kunskap om den genetiska koden får större och större betydelse för diagnostik och behandling, det ger helt nya möjligheter, men ger också upphov till dilemman för individen och i förlängningen för familjen och hela släkten.

Frågeställningen är:

Vilken rätt har vi att få veta hur vår genetiska kod ser ut? Vad får det för konsekvenser när vi får veta det? Vad är det man får veta när man topsar sig själv och för några hundralappar får en analys av sin genetiska kod? Vilka konsekvenser får resultatet för individen, men också för familjen och hela släkten? Och i förlängningen, vad får det för konsekvenser för samhället och vården? Kommer patienter att kunna begära och få genetisk screening?

Vad ska Landstinget Västernorrland satsa på för att ge största möjliga nytta för individen och samhället? Vilka prioriteringar ska vi göra och hur ska vi säkerställa att prioriteringarna är etiska?

Alla dessa frågeställningar kräver etiska diskussioner och mycket mer kunskap. Ett steg på vägen blir att lyssna till dagens tre föreläsare, med gedigen kunskap kring etiken i genetiken utifrån ny teknik, genterapi och genetisk screening.



Patientnämnden Etiska nämnden i Landstinget Västernorrland

Patientnämnden Etiska nämnden i Landstinget Västernorrland består av politiker och har till uppgift att hjälpa patienter att få den information de behöver för att kunna tillvarata sina intressen i hälso- och sjukvården. Nämnden ska också främja kontakten mellan patienter och vårdpersonal, hjälpa patienter att vända sig till rätt myndighet när behovet finns samt rapportera iakttagelser och avvikelser av betydelse för patienterna, till vårdgivare och vårdenheter.

Ytterligare en uppgift för nämnden är att driva etiska frågor i landstinget. Årligen arrangeras temadagar, seminarier och etikdagar. Det är också nämnden som utser medlemmar i landstingets etiska råd.

Medarbetarna i vården ställs i sitt dagliga arbete inför etiska dilemman. Ett verktyg som kan vara till hjälp är att tillämpa den etiska policy som tagits fram och fastställts av landstingsfullmäktige.



Nya genetiska analysmetoder och nya etiska utmaningar för hälso- och sjukvården

Ulf Kristoffersson

Överläkare, Genetiska kliniken, Laboratoriemedicin Skåne

Docent vid avdelningen för klinisk genetik, ILML, Lunds universitet

– Att arbeta med genteknik och genetik är som att hitta en nål i en höstack och av nålen bygga en höstack av nålar.

Det är viktigt att skilja på genetik och genteknik. Genetik är det du har med dig från dina föräldrar och din släkt när du föds. Genteknik är verktygslådan, de metoder som finns för att analysera ärftliga faktorer, oavsett om detta sker genom analys av arvsmassan (DNA- eller RNA-analys) eller genom analys av förändrade äggviteämnen (proteinanalys, enzymanalys).

Genetisk vägledning

Om ett sjukvårdsbesök leder till att den information man ger till patienten om dess sjukdomstillstånd, också har betydelse för släktingars sjukdomsrisker, då kan konsultationen innebära genetisk vägledning.

På en genetisk mottagning kommer friska för att de vill veta om det finns ärftlighet = probander. Många gånger innebär det att vi finner en genetisk avvikelse och att man kallar patienten eller familjen till ett samtal i genetisk vägledning. Det samtalet är ett informationssamtal där man informerar om betydelsen av den genetiska förändringen, sätter den i sitt familjära sammanhang, diskuterar eventuella förebyggande åtgärder, som kontroller och eventuellt fosterdiagnostik. Den genetiska avvikelserna kan innebära att det finns risk för betydande funktionshinder som debuterar tidigt i livet.

Genetisk utredning

Primärt görs den genetiska utredningen av behandlande läkare i hälso- och sjukvården. Läkaren tar reda på familjehistoria, beställer analyser och samråder med klinisk genetiker. Alternativt görs familjeutredningar tillsammans med den kliniske genetikern.

Genetiska undersökningsmetoder

De genetiska undersökningsmetoder vi har att välja bland är:

- klinisk undersökning
- familjehistoria
- kromosomanalys
- FISH-analys
- DNA/RNA-analys
- Proteinanalys
- Microarrayanalys
- Helgenom(exom)analys

De val av laboratorieundersökningsmetoder som finns är:

- Kromosomanalys – upptäcker med större förändringar >10MB
- FISH-analys – upptäcker förändringar mellan 1-10MB
- DNA-analys "Sangersekvensering" – upptäcker basparsförändringar
- Genomisk array – är en metod för att studera massor av enstaka baspar i arvsmassan – idag ca 3,5 miljoner punkter
- Exomsekvensering – är en undersökning av alla kodade delar av arvsmassan, ca 2 procent
- Helgenomsekvensering – här undersöker man hela arvsmassan
- Avstå från analys

Familjehistoria ger nedärvningsmönster

Autosomalt dominant nedärvning

Autosomalt recessiv nedärvning

X-bundet recessiv nedärvning

X-bundet dominant nedärvning

Y-bunden nedärvning

Polygen nedärvning

Genetiskt sjukdomspanorama

Kromosomavvikelse 4 per 1000

Monogena sjukdomar 60 per 1000

Komplexa sjukdomar 650 per 1000

Genomik – vad är det?

Genomik är studiet av hela genomets (arvsmassans) uppbyggnad och funktion i en organism. Detta innebär till exempel genomvid sekvensering av DNA, analys av geners kopietal och nedärvningsmönster och jämförelser med andra kända genom.

Fosterdiagnostikens målsättning

Fosterdiagnostiken vill förhindra abort av friska foster. Genom fosterdiagnostik kan man behandla foster innan en bestående skada har uppkommit och diagnostiken ska ge underlag för att avbryta en graviditet om fostret har en allvarlig skada.

Idag görs screening av "riskgrupper", exempelvis äldre gravida kvinnor, där risken för att föda barn med kromosomförändringar är större än för yngre. Det görs också riktade undersökningar, där till exempel familjehistoria ger anledning till det.

Fosterdiagnostikens dilemma är att den ger information som inte är efterfrågad och den ger sällan information om skadenivån på fostret. Ett annat dilemma är att en del av diagnostiken görs sent i graviditeten.

De fosterdiagnostiska metoder vi har att tillgå är:

- Fostervattenprov – amniocentes – tas i graviditetsvecka 16
- Moderkaksprov – korionbiopsi – tas i graviditetsvecka 12
- Preimplantatorisk diagnostik – PGD, innebär att man väljer ut en cell för genetisk analys efter provrörsbefruktnings när embryot är 8 celler stort, graviditetsvecka 0. Ett foster som inte har det skadande anlaget väljs ut och sätts tillbaka i livmodern. Metoden är inte abortinriktad, den är komplicerad, är reglerad i lag och passar inte alla. Cirka 30 procent per cykel får barn.
- FosterDNA i den gravida kvinnans cirkulation – NIPD – från graviditetsvecka 7 Vid ickeinvasiv fosterdiagnostik – NIPD (non-invasive prenatal genetic diagnosis), tas blodprov från mamman. I mammans blod finns fragment av fostrets DNA och med de sekvenseringsmetoder som finns idag, är det möjligt att skilja mellan mammans och fostrets DNA. Därmed är det relativt enkelt att avläsa om fostret bär på genetiska sjukdomar.
- NGS-teknik (Next Generation Sequencing) är en ny teknik, som ökar snabbt. Med NGS-tekniken, kan vi ersätta invasiv fosterdiagnostik och göra analys av många sjukdomsanlag samtidigt. Den gör prenatal genetisk screening möjlig och gör att sjukvårdens medverkan inte alls behövs.

Presymptomatisk diagnostik ger information om en person har en ökad risk att utveckla en viss sjukdom. Testet görs genom att man tar ett blodprov, som analyseras i ett genetiskt laboratorium. Provet kan ge svar på om man är bärare på en viss typ av cancer, men även sjukdomar som PKU, som går att behandla, livsstils- och miljörelaterade sjukdomar exempelvis Alfa-1-antitrypsinbrist, men också sjukdomar som inte går att bota, som Huntingtons sjukdom.

Presymptomatisk diagnostik används för att den ger möjlighet till botande behandling, alternativt att en tidigt upptäckt sjukdom går att övervaka. Nyttan är personlig.

Om det finns en familjehistoria där man misstänker en ärftlig sjukdom, kan en diagnos vara viktig för patienten/familjen. Man kan få en prognos och ett behandlingsupplägg och patienten kan besluta sig för, som när det gäller ärftlig bröst/äggstockscancer, att välja riskreducerande operationer genom att ta bort bröst och äggstockar.

Helgenom/exomsekvensering är en metod där man sekvenserar en individs hela genuppsättning. Den används för att utreda en patients genetiska bakgrund för att hitta ovanliga genetiska sjukdomar, svårdiagnostiserade medicinska fall och kan också ge information om vissa egenskaper och släktskapsförhållanden.

Helgenomsekvensering ger mycket oönskad information och ger många etiska frågeställningar. Det man som patient får veta, kan göra skillnad inte bara för en individ utan för

hela släkten. Hur gör man med den information man får. Har man väl fått informationen är den oåterkallelig. En del av den genetiska informationen gäller behandlingsbara sjukdomar, en del är icke behandlingsbara, en del livsstilsrelaterade. Informationen kan vara oklar, det finns risker med att genetiska data kan feltolkas, särskilt om det gäller komplexa och omfattande analyser.

Den patient som efterfrågar en helgenomsekvensering och får den, kanske inte har kunnat sätta sig in i vad det faktiskt kommer att innebära. Här har den som återrapporterar analysresultatet till patienten ett stort ansvar. Hur hanterar man det?

Epigenetik

Epigenetik är länken mellan arv och miljö, det är de yttre faktorer som under livet ändrar genernas uttryck, till exempel genom vår livsstil, motion, kost, läkemedel. Det är vetenskapen om kemiska förändringar i arvsmassan som långsiktigt påverkar en gen. Epigenetik behandlar främst skeenden som avgör genuttrycket, det vill säga om en gen är aktiv eller inte.

Exempel på sjukdomar som antas påverkas av epigenetiska tillstånd är cancer, diabetes, schizofreni och kardiovaskulära sjukdomar. Andra exempel på epigenetik är att det finns vetenskap som bevisat samband mellan underviktiga barn och en ökad risk för hjärt-kärlsjukdomar, man kan se att 70-åriga enäggstvillingar har stora skillnader epigenetiskt. Våra gener ger oss våra förutsättningar, men förutsäger inte hur livet kommer att utvecklas.

Vad är viktigast i samhället? Etiska katastrofer?

Svar: Utbildning Utbildning Utbildning

Lättillgängligheten till information varför vi är som vi är- utan koppling till förståelse är det stora problemet.

Genetisk vägledning hur gör man?

Grunden är varför patienten sökt – det kanske finns cystisk fibros i släkten. Ex en ung kvinna med en mamma som dör när hon är 30-35 år i bröstcancer bör ta cirka en timme - beror på bakgrund hos patienten. Det kan ta flera timmar, det kan behövas flera tillfällen. Vi tar aldrig prov vid första tillfället. En del kan komma tillbaka efter 10 år.

Kommentar av Jan Wahlström:

(Vägledning ska vara en kommunikativ process, man måste lyssna på vad patienten säger.)

Etiska implikationer

Epigenetiken gör att det ställs viktiga frågor kring etik och moral

Vilka etiska riktlinjer ska vara vägledande? Vid vilka sjukdomstillstånd? När ska vi göra presymptomatisk undersökning av barn? När är det befogat med fosterdiagnostik? Ska vi ha ta ansvar för att diagnostisera sjukdomar som debuterar sent i livet?

Vem bestämmer och prioriterar?

Behoven kommer alltid att överstiga de resurser som finns. Det teknologiska imperativet "Jag kan, alltså skall jag" gäller inte längre – vad måste vi ta till oss, och vad ska vi avstå från? Här krävs prioritering och resursallokering, men vem och vilka ska göra det? Är det politiken och/eller läkarkåren? Ska det göras utifrån personliga initiativ? Eller via lagstiftning? Hur mycket ska vi informera patienterna om? Var drar vi gränsen? Patienten måste kunna avstå från oönskad kunskap.

- Vi kan inte förhindra forskning
- Vi kan inte förhindra individens fria val
- Vi kan informera
- Vi kan utbilda
- Vi kan resursallokera
- Men vi kan inte förbjuda

De sällsynta sjukdomarnas dilemma är att på grund av sällsyntheten kan de inte inlemmas i något vårdprogram och inte heller genom utredningar och/eller behandlingar utvärderas på sedvanligt sätt.

Vårt största etiska dilemma idag är att beslut med genetiska frågeställningar ofta fattas på dåliga och/eller ofullständiga underlag vilket leder till suboptimal resursallokering. Vi måste utbilda för att öka möjligheterna till informerade val!:

- Allmänheten
- Beslutsfattare
- Den medicinska professionen

Länkar:

http://www.med.lu.se/forskning/forskningens_dag/tidigare_aar/forskningens_dag_2012

<http://www.smer.se/teman/epigenetik>

<http://www.smer.se/teman/genetiska-analyser>

(Mycket bra broschyr om presymptomatisk diagnostik:

<http://www.geneticalliance.org.uk/docs/leaflets/swedish/cancer.pdf>

Denna broschyr är utvecklad av The Genetic Interest Group och har översatts från till svenska av Josef Davidsson och Ulf Kristoffersson, Genetiska Kliniken, Labmedicin Skåne, Universitetssjukhuset i Lund.

Augusti 2009

Detta arbete är finansierat av EuroGentest, ett EU-FP6 stött NoE, kontraktnummer 512148.)

Etik och genterapi

Jan Wahlström
professor emeritus Sahlgrenska sjukhuset

Jan Wahlström utbildade sig till psykiater, men växlade så småningom över till kliniskt arbete, han har varit sakkunnig i den kommitté som hade till uppgift att se över frågeställningar om genetisk diagnostik, genterapi och kloning.

Det finns många nya tekniker som knacker på dörren, vilket gör det viktigt att överväga etiska aspekter. Vad är genterapi? Jo, man har en gen, en bit DNA och gör en konstgjord kromosom och stoppar in i en cell.

Dagens föreläsning kommer att handla om:

- Genterapi på kroppscell och den effekt det ger på individen
- Genterapi på könscell – vilken effekt den ger inte bara på individen utan på framtida generationer
- Klassisk genterapi på könsceller
- Genterapi för mitokondriella sjukdomar

Fem skäl till att arbeta med genterapi:

- Ska etiska överväganden kunna påverka introduktionen av genterapi måste den etiska analysen göras före introduktionen.
- Den första genterapin (Glybera) godkändes förra veckan av EMA (Europeiska Läke-medelsverket) för klinisk användning.
- Publikationer från Encode beskrev nyligen funktionen hos 80 procent av genomet.
- Genteknikområdet tilldrar sig stort intresse från industrin – det kommer in ekonomiska intressen.
- Håller metoder för genterapi på könsceller på att utvecklas? Och vad får det för konsekvenser?

Den historiska bakgrunden för genterapin är att på 70-talet spekulerade man kring det, på 90-talet gjordes de första kliniska försöken. På 2000-talet gjordes små framsteg och nu på 2010-talet tar utvecklingen fart på nytt. De flesta länder har lagar mot detta. Storbritannien håller på att lätta på detta.

Genterapi på kroppsceller - etik

När det gäller genterapi på kroppsceller gäller samma etiska problem som vid annan behandling. Det är de vanliga forskningsetiska övervägandena kring nytta/risk. Utifrån nyttan måste man analysera om behandlingen kommer att bota/lindra symptom, vid i första hand, ärftliga sjukdomar.

Utifrån riskerna måste man analysera vad konsekvenserna blir. Finns risker för cancer, immunreaktioner, infektioner. Riskerar man att skada andra gener? Behandlingen kräver

också informerat samtycke från patienten, vilket i sig innebär integritet, självbestämmande och frivillighet.

Det finns också problem vid introduktionen av genterapi i klinisk verksamhet. Eftersom det är en individbaserad behandling blir det små grupper som blir behandlade, vilket i sin tur gör evidensläget osäkert.

En annan väldigt viktig fråga är var gränsen ska dras och var gränsen går mellan terapi och förbättring av egenskaper?

Genterapi för att förbättra egenskaper (enhancement)

Det finns ingen tydlig gräns mellan genterapi för sjukdom och genterapi för att förbättra egenskaper. Redan idag används läkemedel för att förbättra egenskaper, till exempel vid ålderskrämpor, dyslexi, vaccinationer m.m. Den gräns som dras beror på sociala värderingar och bygger på en intuitiv känsla av vad som är acceptabelt.

Exempel på inställningar som finns kring genterapi för att förbättra egenskaper är:

- det är något man inte ska lägga sig i
- det kommer att bli så att det bara är de som har råd, som kommer att kunna köpa sig bättre egenskaper

Argumenten för och emot att använda genterapi för att förbättra egenskaper:

För – rätten att göra det bästa för sina barn

Mot – ingen rätt att skapa barn efter eget gottfinnande

För – är till nytta för samhället

Mot – ger fler problem än fördelar

Mot – Dyrbar metod bara för de rika!

Detta är ännu så länge spekulationer, men...???

Hur reglerar man de här frågorna? Är det överhuvudtaget en konsumentfråga?

Det finns två problem kring genterapi på kroppsceller:

- Praktiska problem - genen ska hamna i rätt organ och i rätt sorts cell och på rätt plats i DNA-molekylen – om den inte gör det finns risker.
- Etiska problem – genterapi på kroppsceller kan användas både för behandling och för att förbättra egenskaper.

Genterapi på könsceller

Fram till 2006 var all forskning förbjuden. Idag får man forska teoretiskt, men man får inte göra kliniska försök. Det är samma tillvägagångssätt vid genterapi på könsceller som på kroppsceller. Det går att göra behandling mycket tidigt, i samband med IVF (befrukning utanför kroppen)

Nytta/risk

Nyttan är till exempel:

- att barnet inte får en aktuell ärftlig sjukdom
- att föräldrarna inte får ett barn med en allvarlig ärftlig sjukdom
- att det är tekniskt lättare att utföra än genterapi av kroppsceller

Risken är:

- skadliga effekter kan vara oåterkalleliga och drabba även senare generationer
- vi vet idag för lite om samspelet mellan olika gener och mellan gener och miljö för att se vidden av genterapi av könsceller
- det är svårt att studera sena effekter
- risk för en glidning "slippery slope" mot en utveckling för att förbättra egenskaper

Hur går genterapi på könsceller till?

Man tar två ägg från patienten och ett från en donator. Sedan tömmer man donatorägget på DNA, tar ut "fostrets" DNA från patientens då befruktade ägg och flyttar över det till det på DNA tömda donatorägget. Det finns två olika metoder för att göra detta, Pro Nucleus Transplantation (PNT) och Maternell Spindel Transplantation (MST). Från en cell tar man alltså föräldrarnas kärn-DNA och använder donatorns cytoplasma inklusive friska mitokondrier. Barnet som föds har genetiskt sett tre föräldrar.

Detta är en metod för par som har en mitokondriellt nedärvd sjukdom och som önskar sig friska barn som är genetiskt relaterade till dem. De frågeställningar som detta ger är att PNT och MST innebär genterapi på könsceller som kan vara ett steg mot "slippery slope" där man bestämmer vilka egenskaper man vill att ens barn ska ha. Metoderna innebär också risker för framtida släktingar, som man inte kan se i första generationen. En individ med tre föräldrar kan också få svårigheter med sin självbild.

Nuffields slutsatser (<http://www.nuffieldbioethics.org/about>)

- Det är etiskt försvarbart att fortsätta forskningen för att få mer kunskaper om metoderna.
- Kärn-DNA är ändå intakt (ca 20 000 gener)
- Mitokondrie-DNA har behandlats med en metod som innebär genterapi på könsceller (=37 gener)
- Det är inte juridiskt eller biologiskt rätt att beskriva kvinnan som donerade de friska mitokondrierna som en tredje part i graviditeten
- Kvinnan som donerar mitokondrierna ska inte ha samma status som en kvinna vars hela ägg doneras i samband med befruktning utanför kroppen.
- Nuffield anser att metoden kan få användas under förutsättning av att den visar sig vara säker och effektiv och att familjerna som får behandling ges tillräcklig information
- Indikationen för genterapi är att paret vill ha ett barn som de är genetiskt relaterade till

Genterapi på kroppsceller och könsceller gör att vi behöver ompröva en hel del av det etiska regelverket. Det krävs diskussion mellan specialisterna och andra i samhället. Man har gjort en omfattande etisk analys på konsekvenserna.

Stamcellsbehandling – i förlängningen kommer cellbehandling där du ersätter celler. Där tar man ut celler från hud och gör om dem till stamceller. Det går att manipulera dem med genteknik och sätta tillbaka dem "rena" till patienten och de stöts inte bort. Vad kommer det att innebära?

Genetisk screening

– några etiska aspekter

Rurik Löfmark

Hjärtspecialist och docent i medicinsk etik

Genetisk screening – några etiska aspekter

Målet med genetisk screening är att främja folkhälsan. Screeningen kom på 60-talet, den gjordes bara om det rörde sig om en allvarlig sjukdom, men man visste inte riktigt hur man skulle hantera resultaten. Världshälsoorganisationen WHO har ställt upp 14 sammanfattande kriterier för genetisk screening, Dessa riktlinjer säger bland annat att sjukdomen som man screenar för bör vara ett viktigt hälsoproblem och att det ska finnas en effektiv behandling mot den.

Ett genetiskt screeningstest som är lyckat är PKU-testet, som tas på alla nyfödda i Sverige sedan mitten av 60-talet. Testet användes först för att hitta sjukdomen fenylketonuri, men idag har screeningen utökats och nu testar man för 24 allvarliga medfödda sjukdomar. Av de cirka 100 000 barn som föds i Sverige är det mellan 70 till 80 som har någon av sjukdomarna och som får behandling. Exempel på kontroversiell screening är mam-mografi och KUB-test för att påvisa Downs Syndrom. Mindre lyckade är screening för högt blodtryck – kolesterol – hälsosamtal, vilka ger okänd effekt.

När det gäller genetisk screening måste vi ställa några grundläggande etiska frågor; Vem ska ge råd kring de svar vi får? Vem ska vara rådgivare? Hur ska vi ge råd? På vilka grunder ska råden ges? Och hur ska vi se på rättvisa när det gäller svaren, hur ska vi prioritera samhällets resurser för att hantera svaren?

Här har vi gemensamma problem att ta ställning till: vem ska få kontrollera resultaten av genetisk screening? Vad har vi rätt att få veta om oss själva och om våra släktingar? Eller är det en plikt, en skyldighet att veta? Är det oansvarigt att inte delta?

När vi använder oss mer av genetisk screening måste vi också vara beredda på att göra prioriteringar i sjukvården och genetiken. Ett exempel på att det finns landsting som ser detta är Västra Götalandregionen, där man håller på att ta fram etiska riktlinjer för att få in en etisk syn på prioriteringsfrågorna.

Vad har man rätt till när det gäller genetisk screening? Det är också en konsumentfråga där det är viktigt att konsumentverket är införstått om och kring vilka konsekvenserna kan bli av att fler och fler testar sig.

Företagen som tillhandahåller tester borde ha genetiska vägledare. Läkarna kan inte, har inte utbildning för att ge genetisk vägledning. Idag finns det i Sverige bara ett 20-tal genetiska vägledare. Om man kommer till hälsocentralen med resultatet efter att man har

topsat sig och vill få veta vad det betyder och vad man ska göra, hur fungerar det? Fragil x-kromosom är, till exempel, den vanligaste ärftliga orsaken till mental sjuklighet och som många kan bära på, en diagnostiserad kromosomavvikelse som kan synas först 30-40 år framåt, i nästa generation. Hur/när/vem ska informera? Ett sätt att lösa frågeställningarna är att screena för allt, då känner sig ingen utpekad.

WHO:s kriterier bör följas, vad man än anser om patientstyrd efterfrågan.

För att lösa de etiska frågeställningarna krävs utbildning av genetiska vägledare och utbildade kliniker = läkare. Idag är det brist på båda. Det viktigaste för patienterna är att utbilda och anställa genetiska vägledare. Det är viktigt att diskutera de nya teknikerna för att så småningom få en riksläkare öppet forum viktigt den delen som handlar om ny teknik.

Ett försök till summering

Kring de sällsynta sjukdomarna har det hänt en hel del, vilket har ökat på det ekonomiska incitamentet kring genetisk screening genom att man har förlängt patent på 60-70 mediciner.

De vanliga sjukdomarna, som stroke/hjärtsjukdomar har det inte hänt mycket med, ju mer kunskap vi får kring dessa sjukdomar, dess mer fragmenterad blir medicineringen. Medicineringen blir mer individualiserad, vilket gör det svårt att visa evidens och det ger inte läkemedelsindustrin några signaler om vinster och då satsar man inte på det.

När kan vi vara helt säkra på sambanden med eventuell sjukdom vid genetisk screening? Samhällets uttalade mål för prenatal screening är att minska oron hos kvinnor.

Men är det samhällets outtalade mål att minska antalet handikappade?

Individens mål med prenatal screening är att få bättre beslutsunderlag.

Det finns inte några kanaler för att informera mödrar om vad fosterdiagnostiken innebär och betyder idag. Däremot finns rutiner för att, dagen efter resultatet av provet, göra abort.

Det innebär i praktiken att från samhällets sida blir det: "An offer you can not refuse"

Vad innebär allt detta i framtiden? Kommer arbetssökande ta med sin genomkarta när de söker jobb?

Avslutning och sammanfattning

De tre föreläsande vise männen inom genetik hade ett samstämmigt råd att ge till Landstinget Västernorrland: Anställ utbildade genetiska rådgivare!

Det finns inga enkla svar på de frågeställningar som kommer av ökad kunskap, tvärtom, därför behövs någon som har kunskap om de frågeställningar som kommer och som kan hjälpa till att förklara det som går att förklara, för de som är oroad av en möjlig eller konstaterad genetisk diagnos.

Lennart Johansson konstaterade att dagens föreläsningar gjorde honom oroad och gav mer frågor än svar.

- Det dyker upp många frågor av etisk karaktär och jag känner att vi inte hänger med. Vi inom Etiska rådet, har ett ansvar att sprida det vi fått höra idag, till de som bör höra det, för att vi inom Landstinget Västernorrland ska kunna hantera de etiska frågorna kring genetiken.
- Det här är inga enkla frågeställningar, vare sig för landstingets personal, eller för de som har en genetisk förändring, eller som kan ha en genetisk förändring - men, vi måste hantera det.



 **Landstinget
Västernorrland**

Patientnämnden Etiska nämnden, Landstingets kansli
Storgatan 1, 871 85 Härnösand