

Smer kommenterar

I denna dokumentserie sammanfattar och kommenterar Smer nationella och internationella rapporter i aktuella medicinsk-etiska frågor. De etiska analyser och eventuella ställningstaganden som presenteras här är förenklade.

DNA-testning av barn utanför hälso- och sjukvården

Smer kommenterar 2019:1, publicerad 2019-04-29
Dokumentet kan laddas ner från www.smer.se

Om ämnet

Genom att göra ett genetiskt självtest, oftast ett enkelt salivprov, kan man få information om sina arvsanlag (gener). Utifrån detta analyseras sedan arvsmassan vilket kan ge information om risk för att drabbas av olika sjukdomar, kartlägga släktskap, etniskt ursprung eller personliga egenskaper. Grundläggande är att det påvisats samband mellan vissa genvarianter och olika sjukdomar eller egenskaper.

Inledning

Genetiska tester görs både inom och utanför hälso- och sjukvården. Denna kommentar handlar främst om genetiska tester som säljs via nätet direkt till konsumenter, s.k. genetiska självtester. Utbudet av sådana tester är idag brett och testerna skiljer sig åt. Några analyserar enstaka gener medan andra kartlägger individens hela genom. Vissa tester syftar till att påvisa en viss sjukdom eller kartlägga risken för att drabbas av sjukdom (beskrivs i denna text som medicinska genetiska tester) medan andra avser att bestämma släktskap eller personliga egenskaper (icke-medicinska genetiska tester).

En förutsättning för utvecklingen av gentester har varit kartläggningen av det

mänskliga genomet som genomfördes 1990-2003, det s.k. Human Genome Project. Sedan dess har den tekniska utvecklingen gått snabbt och marknaden växer stadigt. Kostnaderna för att genomföra DNA-analyser har sjunkit vilket medfört en ökning av antalet företag som säljer olika DNA-tester direkt till konsument utan att hälso- och sjukvården är inblandad. Bara under 2017 såldes 7 miljoner tester i hela världen, en fördubbling av det totala antalet sålda tester fram till dess. Idag är det möjligt att för någon tusenlapp analysera sitt DNA för ett stort antal olika sjukdomar.

Denna kommentar gäller

Norges etikråd, Bioteknologirådet: *DNA-tester av barn utenfor helsevesenet*. 13 juli 2018.

Tillgänglig på:

<http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2018/07/2018-07-13-DNA-testing-av-barn.pdf>.

Utöver att testerna har blivit billigare ligger det ökande intresset för gentester också i linje med trenden att individen själv i allt högre grad tar makt över sin hälsa och sjukdomssituation.

Vissa av testerna säljs som genetiska tester för barn och riktar sig till barnets föräldrar. De kan t.ex. utlova information om barnets

genetiska anlag för vissa fysiska och beteendemässiga egenskaper samt kognitiva förutsättningar. Ett test gör t.ex. anspråk på att ge information om vilka sporter som kan lämpa sig för barnet, om barnet är en risktagare eller ”kick-sökare” och om hur barnet hanterar misstag under inlärning. Föräldrar kan även testa sina barn för olika sjukdomar och sjukdomsanlag.

Exempel på genetiska tester

Diagnostiska tester

Används för att diagnostisera en genetisk sjukdom hos en person som redan har symptom.

Prediktiva tester

Syftet är att upptäcka genetiska förändringar som kan innebära en risk för att utveckla en sjukdom senare i livet. Sannolikheten kan variera avsevärt från ett test till ett annat.

Bärartester

Visar om en person bär på en mutation i en gen som medför risk för bärarens barn att drabbas av sjukdom.

Icke-medicinska tester

Vissa tester avser kroppen och utseendet och ger information om t.ex. doft- och smakkänslighet eller muskeltyp.

Andra tester kartlägger släktskap eller etnicitet. Ytterligare andra sägs ge information om personliga egenskaper såsom förmågor eller personlighetsdrag.

Källa: Europarådet (2012) *Genetisk testning av medicinska skäl* och www.bioteknologiradet.no/temaer/gentesting/

Genetiska tester som säljs direkt till konsumenter har fått kritik. Kvaliteten på testerna och resultaten har ifrågasatts. Det har även påpekats att testerna för komplexa genetiska sjukdomar är för förenklade och därför inte på ett rättvisande sätt uppskattar risken för att drabbas. Det kan finnas fler genvarianter av betydelse som testerna inte fångar upp. Exempel på komplexa genetiska sjukdomar är diabetes, de flesta cancerformer, astma och hjärt- och kärlsjukdomar.

Testerna tar heller inte hänsyn till miljömässiga faktorer som kan ha stor betydelse för risken att drabbas av en sjukdom. När det gäller tester avseende personliga egenskaper är situationen än mer komplex.

Det kan vidare vara mycket svårt för individen att tolka resultatet av ett genetiskt test och förstå vad det kan innebära. Även om ett test visar en förhöjd risk för att få en viss sjukdom, kan sannolikheten för att detta inträffar fortfarande vara väldigt låg. En person som testar sig utanför hälso- och sjukvården har inte rätt till vägledning kring resultatet och det varierar i vilken utsträckning sådan erbjuds av företagen som säljer testerna.

Etiska frågor

Genetiska tester som görs utanför hälso- och sjukvården för att ta reda på sjukdomsrisiker eller annan personlig information, väcker etiska frågor.

Vissa frågor aktualiseras oavsett om det handlar om en person som testar sig själv eller sitt barn. Dessa berör t.ex. resultatets säkerhet och möjligheten att förstå och bedöma resultatet och vad det innebär för individen. Hur säker bör informationen vara för att den undersökta ska få ta del av den? Ges tillräcklig information före testet så att det går att ta ställning till för- och nackdelarna med att göra testet? Kommer informationen vara till gagn för den undersökta/dennes föräldrar eller kommer den endast att framkalla oro? Erbjuds möjlighet att få vägledning kring resultatet efter testet? Hur ska eventuell information om släktingars risk för att drabbas av sjukdom hanteras?

Andra frågeställningar handlar om den data som genereras och skyddet av den undersöktes personliga integritet. Hur hanterar företaget den genetiska informationen? Delas den med andra intressenter? Har den undersökta/dennes föräldrar förstått hur informationen används

och kommer att användas och finns
möjlighet att kontrollera och radera den?

Specifika etiska frågor som aktualiseras när föräldrar testar sina barn kan t.ex. handla om i vems intresse det genetiska testet görs, vilken nytta barnet har av den information som testet ger, samt hur långt barnets rätt till självbestämmande och att inte veta bör sträcka sig.

Sammanfattning av Bioteknologirådets uttalande

Bakgrunden till att norska Bioteknologirådet tar upp frågan om det bör vara tillåtet att göra genetiska tester på barn utanför hälso- och sjukvården, är att det i Norge pågått en diskussion om en ny bioteknologilag. Den nuvarande norska *bioteknologiloven* reglerar gendestning av barn inom hälso- och sjukvården men genetiska självtester faller utanför lagens tillämpningsområde.

Bioteknologirådet konstaterar att marknaden för genetiska självtester väcker andra typer av frågeställningar än de som aktualiseras vid användning av tester inom hälso- och sjukvården. Rådet pekar t.ex. på att:

- Genetiska självtester kan genomföras utan krav på läkarordination. Detta försvårar möjligheten att kontrollera vem som testar vem samt att vägledning och kvalitetssäkring kan variera.
- Urvalet av tester är bredare och även tester för icke-medicinska egenskaper finns tillgängliga.
- Många företag vidareförmedlar prover och resultat till tredje part, vilket gör att skyddet för den personliga integriteten blir mer sårbart.

I uttalandet undersöks vilka relevanta skillnader det finns dels mellan genetiska tester som utförs inom respektive utanför hälso- och sjukvårdens ramar, dels mellan genetiska tester för medicinskt syfte

respektive genetiska tester utan medicinskt syfte. Samt vilka särskilda etiska frågeställningar som uppkommer när det rör sig om föräldrar som testar sina barn. Syftet med diskussionen är att komma fram till om man bör reglera genetiska tester som görs på barn utanför hälso- och sjukvården.

Genetiska tester som utförs inom respektive utanför hälso- och sjukvården

Den norska bioteknologiloven tillåter endast genetisk undersökning av barn när detta är till nytta för barnets hälsa. Huvudregeln är vidare att tester för framtida sjukdomar enbart är tillåtet om det finns en tillgänglig behandling, som bör inledas före det att barnet fyller 16 år. Rätten att inte veta och rätten till en öppen framtid är centrala utgångspunkter i lagen.

Frågan är därmed enligt Bioteknologirådet om samma regler bör gälla i första hand för samma typ av tester som görs utanför hälso- och sjukvården. Enligt rådet finns det till och med argument för en ännu strängare reglering för tester som görs utanför hälso- och sjukvården på grund av bristande professionell uppföljning samt att testerna kan ha sämre kvalitet.

Är alla genetiska upplysningar lika känsliga?

Frågan är vidare vad som bör gälla genetiska självtester som inte har ett medicinskt syfte. Många ser på den information som kan utvinnas av icke-medicinska tester som trivial. Bioteknologirådet pekar dock på att även sådana tester kan resultera i känslig information och därför är viktiga att diskutera. Det kan handla om mentala egenskaper, intelligens, personlighetsdrag och släktskap. Olika personer kan tolka samma information på olika sätt och ha skilda uppfattningar om vilken kunskap som är önskvärd att känna till.

Bioteknologirådet menar att även icke medicinska tester kan utvärderas utifrån vilken nytta de har. Nyttan ska sedan vägas mot barnets intresse av självbestämmande och rätt att inte veta. Även testernas potential att orsaka skada bör diskuteras. Informationen kan t.ex. få en negativ

inverkan på barnets självuppfattning och framtida livsval.

Bioteknologirådet konstaterar att en anledning till att testa barnets olika talanger är att föräldrarna då kan styra in barnet på sådana aktiviteter som det bättre bemästrar och har större glädje av. Mot detta kan dock hävdas att det är långt flera faktorer än fallenhet som är avgörande för att ett barn ska trivas med en aktivitet. Det kan vidare framstå som oklart om föräldrar testar sina barn utifrån vad som är bäst för barnet eller om de egentligen gör det för sin egen skull. Det kan också tänkas att föräldrar testar sina barn mot bakgrund av vad som anses önskvärt i samhället.

Föräldrars bestämmanderätt

För att svara på frågan om genetiska tester av barn utanför hälso- och sjukvården bör regleras, måste en avvägning göras mellan å ena sidan föräldrarnas rätt och skyldighet att fatta beslut avseende barnet och å andra sidan barnets rätt till självbestämmande. Utifrån barnets perspektiv handlar det om intresset att själv senare få ta ställning till vilken slags genetisk information barnet vill ha om sig själv.

Det kan argumenteras för att denna typ av val hör till det område som föräldrar har en naturlig rätt att bestämma över. Och att det är föräldrarna och inte samhället som bäst kan avgöra vad som är lämpligt för just deras familj när det kommer till att genetiskt testa barnen. Det finns vidare en allmän förväntan i det norska samhället på att hälsoinformation inte ska hållas tillbaka.

Mot detta kan dock anföras att genetik är så komplicerat att det inte är rimligt att sådana undersökningar säljs utan professionell vägledning. Feltolkning av medicinska självtester kan få dramatiska konsekvenser. En annan fråga, som gäller både medicinska och icke medicinska självtester, är om föräldrarna kommer att behandla sina barn annorlunda om de vet att barnet har en förhöjd risk för allvarlig sjukdom, inlärningssvårigheter eller fetma. Det mest

grundläggande är dock enligt Bioteknologirådet att ett gentest i själva verket är ett ingrepp i barnets rätt till självbestämmande.

Delning av data och möjliga konsekvenser längre fram i tiden

Genetisk information utgör känsliga personuppgifter men är också en eftertraktad handelsvara. Företag som erbjuder genetiska självtester har möjlighet att bygga upp stora biobanker med biologiska prover och register med känsliga personuppgifter som är attraktiva både för industrin och forskningen att köpa sig tillgång till. Det är svårt för köpare av självtester att veta vad de tackar ja till. Det har de senaste åren uppdragats att företag delar data med andra eller använder informationen för andra ändamål än de som anges i användarvillkoren. Det finns ett stort intresse av att forska på uppgifter från barn, något som kan medföra att sådana privata biobanker med uppgifter från barn blir extra eftertraktade.

Genetisk information blir speciellt värdefull när den kan kopplas till annan data. Detta kan ses i ljuset av att Google bl.a. investerat i 23andMe, ett av de ledande företagen på marknaden för genetiska självtester. 23andme beskrivs också som ett "gen-Facebook" vilket innebär att företaget även fungerar som en social plattform, där folk som gjort tester kan dela sin information med andra.

Frågeställningar kopplade till säkerhet och skydd för den personliga integriteten utmanas särskilt när det handlar om känsliga personuppgifter som delas i sociala nätverk. Problematiken ställs på sin spets då föräldrar lägger ut information om sina barn.

Det norska bioteknologirådet konstaterar att det är mycket vi ännu inte vet om genernas funktion. Därför kan man inte heller förutsäga vilken slags information man i framtiden kan läsa ut om en individ från ett test som tas idag.

Bioteknologirådets slutsatser och rekommendationer

Bioteknologirådet menar att genetiska undersökningar av barn och andra utan beslutskompetens, endast ska vara tillåtet inom hälso- och sjukvården och enbart om testerna kan vara till medicinsk nytta. Alla andra tester ska skjutas upp till dess barnet fyllt 16 år och själv kan bestämma om det önskar genomföra testet.

Även om det är flera skillnader mellan undersökningar som görs inom hälso- och sjukvården och utanför, ser rådet inga starka argument för att barnets självbestämmande ska anses väga mindre tungt på grund av att testerna är lättillgängliga och föräldrarna kan betala dem själva.

Bioteknologirådet anser även att det är viktigt att få klarhet i vilka regler som ska gälla när genetiska undersökningar genomförs på barn utanför hälso- och sjukvården samt att principen om barnets bästa bör vara central i arbetet med att revidera lagstiftningen.

Bioteknologirådet anser samtidigt att det kan vara svårt att reglera genetiska självtester som säljs över internet. Rådet menar därför att det också är viktigt att arbeta för ökad kunskap och samtal kring de frågeställningar som självtester aktualiserar.

Svenskt perspektiv

I Sverige säljs idag genetiska självtester av både svenska och utländska företag. Även svenska apotek säljer t.ex. tester som sägs ge svar på om man har anlag för övervikt, laktosintolerans eller skydd mot vinterkräksjuka. Det är dock oklart hur vanligt det är att svenskar köper genetiska självtester.

Det saknas idag särskild lagreglering av genetiska tester. Detta gäller såväl för genetiska självtester som för tester som genomförs inom ramen för hälso- och sjukvården^{1,2}. Inom hälso- och sjukvården gäller dock den allmänna hälso- och sjukvårdslagstiftningen med krav på individuellt anpassad information m.m.

Medicinska genetiska tester som används för att ställa diagnos, ge information om ett fysiologiskt tillstånd (t.ex. kromosomavvikelse) eller som testar för mutationer/markörer som direkt kan kopplas till ett sjukdomsförlopp, omfattas av kraven på produktsäkerhet i lagen (1993:584) om medicintekniska produkter. Det är däremot osäkert om lagen är tillämplig på prediktiva tester som förutsäger risken att utveckla olika sjukdomar. När det gäller genetiska självtester är det inte klarlagt i vilken utsträckning lagen omfattar själva analysen som görs, särskilt när den sker utanför EU.

Även produktsäkerhetslagen (2004:451) kan aktualiseras i fråga om genetiska självtester.

Lagen om medicintekniska produkter bygger på EU-direktiv som håller på att ersättas av nya EU-förordningar. En ny förordning om medicintekniska produkter för in vitro diagnostik (IVDR) ska börja tillämpas i maj 2022. Förordningen föreskriver särskilt att genetiska tester som ger information om anlag för ett medicinskt tillstånd eller en sjukdom, ska betraktas som medicintekniska produkter för in vitro diagnostik. Reglerna innebär att högre krav kommer att ställas på produkterna för att de ska få säljas, bl.a. vad gäller klinisk evidens.

Det finns vidare krav på att den som undersöks ska få relevant information och

¹ Med undantag för genetisk screening, genetisk fosterdiagnostik samt genetisk undersökning av befruktade ägg med preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD), se bestämmelser i lagen (2006:351) om genetisk integritet.

² Regeringen föreslog i prop. 2005/06:64, s. 70, att regeringen eller den myndighet regeringen

bestämmer, skulle bemyndigas att meddela föreskrifter om genetiska undersökningar inom hälso- och sjukvården. Det ansågs vara en brist att sådana saknades. Några föreskrifter har ännu inte meddelats.

rådgivning (artikel 4) när genetiska tester används inom ramen för hälso- och sjukvård, samt restriktioner kring hur marknadsföring får gå till (art. 7). En annan nyhet i förhållande till direktivet är att även företag som är etablerade utanför EU måste följa förordningen när de erbjuder diagnostiska produkter och tjänster på distans till konsumenter inom EU (art. 6).

Produktsäkerhetslagstiftningen till skydd för konsumenter som köper genetiska självtester för medicinskt syfte stärks således i och med den nya EU-förordningen. En person som gör ett genetiskt test i egen regi kommer dock även fortsättningsvis sakna rätt till information och vägledning. Det saknas vidare regler som skyddar barn från att testas av sina föräldrar.

Smers kommentarer

Smers bedömning

Det norska bioteknologirådets uttalande är aktuellt ur svenskt perspektiv eftersom det även i Sverige saknas reglering av genetiska självtester. Detta samtidigt som intresset för denna typ av tester ökar.

Till skillnad från i Norge saknas dock i Sverige även regler för när man får göra genetiska undersökningar på barn inom hälso- och sjukvården. Det finns således ingen lagstiftning att utgå ifrån vid en diskussion om vad som bör gälla för genetiska tester på barn utanför hälso- och sjukvården.

Smer har tidigare uttryckt att föräldrar inte ska få efterforska egenskaper hos barn utan att detta är medicinskt motiverat samt att medicinskt motiverade undersökningar som regel bör genomföras inom hälso- och sjukvården. Rådet har vidare tagit ställning mot att genetiska självtester, vars syfte är att förutspå hälsa och sjukdomar, görs på barn.

Frågan om föräldrar bör få testa sina barn aktualiserar en etisk konflikt mellan å ena sidan föräldrarnas intresse av att få information om sitt barn och å andra sidan barnets rätt till självbestämmande och rätt

att själv vid ett senare tillfälle ta ställning till vilken information han eller hon vill ha om sig själv. Informationen från ett medicinskt genetiskt test kan möjliggöra för föräldern att tidigare söka vård för barnet, eller att föräldern inte behöver oroas för att barnet kommer drabbas av en viss sjukdom. När det gäller tester som avser barnets egenskaper kan informationen innebära att föräldern kan anpassa barnets aktiviteter utifrån vad som bäst passar barnets förmåga eller stötta barnet bättre utifrån hans eller hennes svårigheter.

Genetiska självtester har dock kritiserats för att de inte på ett rättvisande sätt uppskattar risken för att drabbas av sjukdom, framför allt när det gäller komplexa genetiska sjukdomar. När det gäller olika egenskaper är verkligheten förmodligen avsevärt mer komplex än vad de genetiska testerna ger sken av. Utöver detta kan det vara svårt att kontrollera testernas kvalitet. Detta påverkar både individer som testar sig själva och föräldrar som testar sina barn.

Det är vidare problematiskt att det saknas krav på information och genetisk vägledning när genetiska tester säljs direkt till konsumenter. Smer har vid upprepade tillfällen påtalat behovet av utförlig information och vägledning i samband med genetiska undersökningar, oavsett om de utförs inom eller utanför sjukvården. Det kan vara mycket svårt för individen att förstå vad ett genetiskt test kan innebära samt att tolka resultatet av ett genetiskt test. Detta medför en risk för att beslutet att genomgå ett genetiskt test inte grundar sig i ett informerat ställningstagande.

I likhet med Bioteknologirådet anser Smer att genetiska tester som görs på barn, både medicinska och icke-medicinska, bör utvärderas utifrån vilken nytta de har. Nyttan måste sedan vägas mot deras potential att orsaka skada samt barnets intresse av självbestämmande och att inte veta.

Smer ser mot bakgrund av diskussionen ovan en stor risk för att föräldrar fattar beslut på felaktiga grunder om sina barn utifrån genetiska självtester. Detta kan få livsavgörande konsekvenser för barnet. Informationen från ett genetiskt test kan vidare inverka negativt på barnets självuppfattning och framtida livsval.

Smer anser att barnets rätt att inte veta och själv få bestämma vilken genetisk information som ska finnas tillgänglig om barnet är centrala utgångspunkter som väger tungt. Nyttan med genetiska självtester är dessutom begränsad. Utöver detta riskerar barnets integritet att kränkas om den genetiska informationen sprids eller delas med andra. Det kan t.ex. ske om föräldrarna väljer att sprida informationen via sociala medier eller om företaget som sålt testet delar den med andra. Informationen kan vidare användas på ett sätt som strider mot barnets vilja och intresse. Det är inte heller självklart att föräldrarna vid köpet kan förutse hur informationen kan komma att användas i framtiden.

Smer står således fast vid sin tidigare ståndpunkt att genetisk testning av barn endast bör utföras inom ramen för hälso- och sjukvården när det är medicinskt motiverat. Föräldrarna och barnet har då även bl.a. rätt till anpassad information och det ställs krav på att vården som ges är av god kvalitet.

Smers slutsatser

Smer instämmer således med Bioteknologirådets slutsats att genetiska tester på barn inte bör göras utanför hälso- och sjukvården. Det framstår som rimligt att alla andra tester bör skjutas upp till dess barnet uppnått tillräcklig mognad för att själv kunna bestämma om det önskar genomföra testet. I likhet med Bioteknologirådet anser Smer att även icke-medicinska genetiska tester kan generera känslig information som barnet själv bör få styra över.

Smer anser härutöver att det finns behov av en reglering när det gäller genetiska självtester, framför allt bör det vara ett krav att genetiska analyser åtföljs av ändamålsenlig information samt erbjudande om professionell genetisk vägledning.

Lämplig myndighet bör vidare få i uppdrag att ta fram ett informationsmaterial med fakta om genetiska självtester, risker, för- och nackdelar m.m. Detta bör sedan spridas till allmänheten för att öka kunskapen i samhället kring testerna.

Smer anser också att det är en brist att det utöver genetisk fosterdiagnostik och PGD fortfarande saknas bindande föreskrifter avseende genetiska undersökningar som görs inom hälso- och sjukvården.

Lästips

Niemic E., Kalokairinou L., Howard H.C. *Current ethical and legal issues in health-related direct-to-consumer genetic testing*. *Per Med.* 2017 Sep; 14(5):433-445.

Denbo S.M. *Balancing the rights of children, parents and the state: the legal, ethical and psychological implications of genetic testing in children*. *Southern Journal of Business and Ethics.* 2013 Jan; 5.

Europarådet. *Genetisk testning av medicinska skäl*. Informationsbroschyr. 2012.

Smer. Skrivelse: *Tillsätt en utredning som tar fram en strategi för genteknikområdet och ser över lagstiftningen som skyddar människan*. 2018.

Faktagranskning

Santa Slokenberga, postdoc. vid Juridiska institutionen, Lunds universitet, samt forskare vid Centrum för forsknings- & bioetik (CRB), Uppsala universitet.

Johan Sällström, utredare på enheten för medicinteknik vid Läkemiddelsverket.

Statens medicinsk-etiska råd, Smer, är ett parlamentariskt sammansatt rådgivande organ till regeringen, som har till främsta uppgift att belysa medicinsk-etiska frågor ur ett övergripande samhällsperspektiv. Kommentaren har behandlats vid rådets ordinarie sammanträde den 22 mars 2019, beslut har därefter fattats per capsulam.