

---

# Bör etiken inom genetiken stöpas om för att passa in i en skön ny värld?

CARINA WALLGREN-PETTERSSON, TANJA SAARELA OCH JUKKA MOILANEN

---

Närmar vi oss i dagens samhälle en dystopisk vision med Finland som ett land där individens rättigheter är underställda kollektivets intressen? I en sådan dystopi skulle invånarnas självbestämmanderätt, denna hörnsten i öppna demokratier, få ge vika för åtgärder "för det allmänna bästa". Detta bästa skulle definieras av statliga myndigheter. Ett exempel är att invånarnas genuppsättningar i kombination med deras personliga hälsouppgifter utan frivilligt eller informerat samtycke av personerna själva, redan nu används som material för forskning och innovation i Finland och utomlands. En närmare granskning av den nu aktuella, officiella genomstrategin och de bakomliggande visionerna visar i alla fall att hållbara motiveringar och vetenskaplig grund saknas för detta påstådda "allmänna bästa" – som trots det anses motivera kringgåendet av självbestämmanderätten.

Artikeln granskar denna hotbild utgående från de etiska principer som sedan efterkrigstiden varit rådande inom hälso- och sjukvården och särskilt inom genetiken, det vill säga principen om att inte skada, att generera nytta, att respektera patientens integritet och självbestämmanderätt och att värna om likaberättigande, diskuterar det framkastade behovet av en ny etik i ljuset av de officiella framtidsstrategier som lagts upp för Finland och uppmanar till en kollegial diskussion inom läkarskrået om hur en god tillämpning av genetiken bör se ut i framtiden.

## Introduktion

Social- och hälsovårdsministeriets genomstrategi ("Bättre hälsa via genomdata", uppdaterad och publicerad 1.2.2023) och de utstakade målen och förslagen till åtgärder har väckt förvåning, bestörtning och misstro bland pro-

fessionella inom genetikens område. Exempelvis nämns ett behov av att få reda på hur genetiska undersökningar idag används inom den specialiserade sjukvården, trots att dessa siffror redan nu finns lätt tillgängliga på de genetiska klinikerna. En allvarigare sak är att man i strategin fortfarande lägger fram planen på en politiskt styrd myndighet, till vars uppgifter det skulle höra att locka internationell företagsverksamhet till den finländska marknaden och "utveckla, bedöma och uppdatera de etiska principerna inom området".

Strategin och ett flertal lagförslag under de senaste åren, såsom lagen om sekundär användning av personuppgifter inom social- och hälsovården, revideringen av biobankslagen och lagförslaget om inrättandet av ett genomcenter, kan läsas så att Finland med stöd av nya lagar och en stor satsning i form av skattepengar skulle generera genetiska sekvensdata om hundratusentals invånare och samla dessa data och andra hälsouppgifter hos en politiskt tillsatt och styrd myndighet – allt detta med

### SKRIBENTERNA

**Carina Wallgren-Pettersson**, docent. Överläkare, Folkhälsans genetiska klinik 1995–2021, forskningsgruppsledare, Folkhälsans genetiska institut och Helsingfors universitet, Biomedicum Helsinki

**Tanja Saarela**, med.dr. T.f. överläkare och linjechef, genetiska polikliniken, Kuopio universitetssjukhus

**Jukka Moilanen**, professor i medicinsk genetik, Uleåborgs universitet och överläkare, ansvarsområdet genetik, Uleåborgs universitetssjukhus

---

hänvisning till ”det allmänna bästa”. Detta skulle göras utan personens samtycke till något annat än själva provtagningen och utan hänsyn till individens självbestämmanderätt. Uppgifterna skulle sedan överlätas till finländska och multinationella forskningsgrupper och bolag för forskning och innovation. I fråga om barn skulle föräldrarnas samtycke för provtagning gälla även när barnet blivit myndigt och samtycket skulle inte kunna återkallas genom en enkel anmälan.

Vidare föreslås en stor samhällelig satsning på prevention av multifaktoriellt orsakade sjukdomar. Trots att genetiska faktorer endast spelar en liten roll för uppkomsten av dessa sjukdomar (1), skulle de enligt strategin förebyggas genom att friska personer ända från barndomen screenas för genetiska markörer. Sedan skulle personliga riskestimater beräknas utifrån markörerna (polygena riskestimater).

Sitra bidrar med en vision om tillväxt och ökad konkurrenskraft inom vårdsektorn i Finland fram till 2030 (Suomen terveystalokasvuon ja kilpailukyvyyn visio 2030). Enligt den ska hälften av vårdsektorns budget användas till förebyggande vård för att hålla 80 procent av befolkningen frisk, förslagsvis via användning av genomdata, hälsouppgifter, artificiell intelligens, appar och innovationer. Sitras vision målar upp omfattande genetisk screening av befolkningen, där ”invånarnas genetiska uppgifter kan liknas vid en omfattande nationell genomdatabas” (skribenternas översättning), som om det vore nödvändigt med tanke på screeningen att samla alla uppgifter i en nationell databas och som om screening vore det enda sättet att utföra presymtomatisk genetisk testning. Den befintliga hälso- och sjukvården inklusive de genetiska klinikerna förbigås, eftersom man föreställer sig att befolkningen blir friskare genom en omfattande ”preventiv” verksamhet utanför vårdsektorn. I visionen framhålls dessa hypotetiska hälsofördelar för befolkningen, men visionen lägger mindre tydligt fram vilka fördelar andra aktörer, särskilt industrin, förväntas få.

Kan stora hälsofördelar verkligen uppnås med hjälp av dessa appar och innovationer, som en biprodukt av denna tillväxtstrategi för hälso- och sjukvården? Behövs den vedertagna medicinen inte längre? Ska beslut om satsningar på denna typ av hälsostategi faktiskt fattas utan att det finns en vetenskaplig grund? Om en genomdatabas ändå ska inrättas kunde man, enligt Sitra, använda det

befintliga FinnGen-materialet, trots att dess användbarhet inom genetisk diagnostik är begränsad vad gäller de sällsynta genetiska varianterna. Det är de som orsakar största delen av de genetiskt betingade sjukdomarna (2).

Det bör även noteras att många, i samma veva som riskestimaten tas fram, utan att ha bett om det skulle få kännedom om någon allvarlig monogen sjukdom som de löper risk att insjukna i. Dessutom skulle släktingar kontaktas, och rätten att inte veta vore ett minne blott. Registren med genetiska och andra data i kombination med artificiell intelligens skulle också kunna användas för att dra många slags slutsatser om invånarna, även otippade sådana. Människans genomiska sekvensdata kan inte anonymiseras (3). De innefattar alla individuella egenskaper som bestäms av gener, även biologiskt släktskap, vilket innebär att en befolkningsdatabas med sådana uppgifter även skulle kunna fungera som faderskapstest för hela befolkningen.

I strategin föreslås det också att den föreslagna myndigheten ska ansvara för att främja och samordna forskningen på området och backa upp industriell innovation.

Närmar vi oss här sådana dystopier som tidigare skissats upp i filmen *Gattaca* eller i böckerna *Du sköna nya värld* (*Brave New World*), 1984 och *Kallocain?* Den världen känns inte så avlägsen nu när den föga uppdaterade versionen av ministeriets tidigare strategi har publicerats. Den fäster så gott som obefintligt avseende vid enskilda människor och deras rättigheter och behov och fokuserar främst på hur deras genetiska uppgifter bäst och effektivast kan användas och utnyttjas.

Både Sitras vision och den uppdaterade genomstrategin talar visserligen om etikens etik. Enligt Sitra innebär etik i detta fall att man ser till att social- och hälsovårdsuppgifter är säkerställda och att datasäkerheten upprätthålls samtidigt som man förverkligar möjligheten att använda dessa data inom vården och i förebyggande syfte samt inom forskning och innovation. Allt medan aktörer inom vården styrs av juste dataekonomi. I genomstrategin å sin sida förs det fram att etiska principer bör upprättas för nationell användning av genetiska uppgifter. Principerna skulle bedömas och uppdateras av en myndighet, till vars uppgifter det också skulle höra att stödja företag och locka dem till den finländska marknaden för hälsouppgifter.

---

## Etiken inom genetiken – ”gen-etiken”

*Den etiska grunden för vård och forskning inom medicinen och genetiken lades vid tiden strax efter andra världskriget.*

Under tiden mellan världskrigen, eugenikens tid, gjordes steriliseringar av ”undermåliga individer” i syfte att förbättra folkhälsan och ”rasen” även i de nordiska länderna, inklusive Finland, hos oss så sent som 1970. I Nazityskland utfördes skadliga försök på människor och systematiska massmord, delvis med samma grundtanke.

Mot denna bakgrund upprättades i samband med rättegången i Nürnberg den så kallade Nürnbergkoden för hur personer som deltar i forskningsprojekt ska behandlas. Dessa tankegångar genomsyrar också de etiska principer som under efterkrigstiden sammanställdes för medicinsk verksamhet i allmänhet, baserade på respekt för individens integritet och okränkbarhet och på samtycke efter adekvat information om alla risker, även potentiella risker, som deltagarna i forskningsprojekt kan utsättas för (Helsingforsdeklarationen 1965, uppdaterad 2017). Både medicinsk verksamhet och forskning ska bygga på respekt för individens självbestämmanderätt, skydd för privatlivet och likaberättigande. De anställda inom medicinska verksamheter ska tillämpa konfidentialitet, icke-direktivitet (eng. non-directiveness) och vägande av nytta mot skada för varje individ; *primum est nil nocere* (4). Dagens genetiska kliniker har sina rötter i eugeniken och alla som arbetar där bör därför vara särskilt observanta på riskerna med tankegångar som hotar att prioritera samhällets eller kollektivets bästa på bekostnad av individens rättigheter (5).

De efterkrigstida principerna och deras tillämplighet är vid det här laget väl undersökta och beprövade (6). De är desamma inom den medicinska genetiken som inom andra specialiteter, men eftersom genetiken tar sig an särskilt känsliga frågor ställs det extra höga krav på att hålla sig strikt till de vedertagna principerna. Genetiken skiljer sig från andra specialiteter bland annat i och med att en diagnos direkt kan beröra även familjemedlemmar och andra släktingar, att insjuknande kan förutses (premorbid eller presymtomatisk testning) och att det sällan finns någon botande behandling. De här aspekterna väcker alltid känslor. För presymtomatisk testning finns det ett särskilt tillvägagångssätt i syfte att säkerställa frivillighet, medvetna val och

frihet från påtryckning, särskilt om testningen gäller ett tillstånd, där det inte finns vare sig profylax eller botande behandling (7).

På senare tid har det hävdats att genetiska uppgifter om individer har blivit all dagliga allteftersom kännedomen om våra gener har ökat. I denna anda föreslås alltså nu något som i praktiken innebär presymtomatisk testning utan föregående rådgivning för stora delar av befolkningen. Men vi som arbetar med personer som drabbats av genetiska sjukdomar har inte sett några tecken på en sådan trivialisering. Anonymisering av genetiska sekvensdata är heller inte möjlig (3, 8), i motsats till vad som ofta sagts på senare tid. Människan har inte förändrats i grunden. En person som har blivit diagnostiserad med en svår sjukdom behöver fortfarande specialiserad vård och professionellt omhändertagande baserade på konfidentialitet och tillit.

WHO har upprättat principer för medicinsk screening. Bedömningen av vilka screeningprojekt som är berättigade bör i stor utsträckning ske enligt samma kriterier som behandling och forskning: nytta versus skada, likaberättigande, självbestämmanderätt (Se tabell 1) (9, 10).

### *Behöver vi en ny etik?*

Sett mot bakgrund av principerna ovan kan den officiella genomstrategin inte betraktas som något annat än ytterst problematisk. Kan invånarna i Finland verkligen godkänna att staten tar deras samtliga genetiska uppgifter och hälsouppgifter utan explicit samtycke och använder dem för det som den anser vara det allmänna bästa? Kan patienterna i så fall längre med förtroende vända sig till hälso- och sjukvården? Reduceras hälso- och sjukvårdens insatser till att genomföra det som politiska institutioner dikterar?

Finländarna har hittills haft ett stort förtroende för forskare och vetenskap. Inom forskningsprojekt är det därför onödigt att använda sig av prover och patientuppgifter utan ett aktivt samtycke från deltagarna. Det är dessutom oetiskt. Någon nytta som överträffar principen om frivilligt deltagande har inte påvisats i strategierna eller visionerna. Rätten till skydd av privatlivet, likaberättigande och självbestämmanderätt ska alltså ha företräde. Det är svårt att se hur WHO:s kriterier för screening skulle kunna uppfyllas av de nuvarande förslagen till omfattande genetisk screening av befolkningen.

---

Kanske är det just därför, för att en etiskt hållbar grund saknas, som man med lanseringen av den nya genomstrategin i offentligheten pläderar för en ny etik?

Genetiska analyser, inklusive helgenomanalyser, är medicinska diagnostiska metoder precis som alla andra metoder och resultaten kan hanteras enligt samma principer som inom medicinsk etik i allmänhet. De fyra principer som har myntats av Beauchamp och Childress (1979) (11) är ett allmänt omfattat synsätt: att visa respekt för individens självbestämmanderätt, att göra gott, att inte skada och att erkänna allas likaberättigande. – Det är principer som kan tillämpas vid handläggningen av vilken situation som helst. Genomförs principen om självbestämmanderätt, om människans genom och hälsouppgifter behandlas som registerdata, fritt tillgängliga för sekundär användning utan att personen själv kan påverka saken? Vad är det goda som sker, om screening för allvarliga monogena sjukdomar eller polygena riskestimat inleds på initiativ av forskare eller andra aktörer utan att screeningens medicinska relevans eller effektivitet har utvärderats adekvat? Hur är det om en genetisk screening inte utförs professionellt och orsakar psykisk och psykosocial skada och behov av vård? Eller om datasäkerheten är sårbar och centralt lagrade genetiska uppgifter läcker ut till offentligheten, utpressare eller statliga aktörer? Uppfylls kravet på likaberättigande om skyddet för människors privatliv kringskärs och skattemedel används för att förse vissa forskare och företag med genetiska uppgifter?

### **Dagens situation inom den medicinska genetiken**

Hur ser situationen inom den medicinska genetiken ut i dag? Har dina och mina genetiska data blivit alldagligt och odramatiskt allmångods som kan jämföras med vilka som helst uppgifter i patientjournaler?

#### *Universitetsklinikerna handhar den kliniska genetiken*

Vid universitetssjukhusens enheter för klinisk genetik utförs specialistläkarledd diagnostik främst av sällsynta monogena sjukdomar, det vill säga sjukdomar som orsakas av mutationer i en enda gen. Sådana sjukdomar finns inom alla medicinska specialiteter. Vid de

genetiska klinikerna bedöms kliniska fynd, planeras undersökningar, tolkas testresultat och ges personlig genetisk rådgivning till patienter och deras anhöriga. Individuell uppföljning och vård planeras och remisser skrivs till relevanta enheter. Vidare ges vid behov information till släktingar med indexpatientens samtycke och på släktingars initiativ. Dessa anhöriga får hjälp med att reda ut sin situation och kan genomgå testning för den sjukdom som förekommer i släkten. Enligt internationellt överenskomna riktlinjer för presymtomatisk testning kan friska personer testas för en ärftlig sjukdom som finns i släkten och som bryter ut i senare i livet eller för ärftlig predisposition för cancer. Diagnostik och behandling skraddarsys särskilt för varje enskild person. Begreppet individanpassad medicin ("personalized medicine") är alltså inget nytt, utan individualiserad eller skraddarsydd behandling har redan länge tillämpats inom den kliniska genetiken.

För den som diagnostiseras med en sällsynt ärftlig sjukdom är beskedet ofta en riktigt dålig nyhet. Sjukdomen kan vara fortskridande, och för det mesta saknas botande behandling, trots alla de betydande framsteg som har gjorts inom genetiken de senaste årtiondena. Efter beskedet är den första reaktionen hos en patient som är förälder oftast oro för de efterkommande. Dessutom finns oron för den egna, ofta dystra prognosen.

Exempelvis kan det vara fråga om en svår, fortskridande neurodegenerativ sjukdom som bryter ut i vuxen ålder eller redan i barndomen. Föräldrar till barn som har diagnostiserats med en svår, ärftlig sjukdom drabbas ofta av skuldkänslor redan av det faktum att sjukdomen är ärftlig, det vill säga av det att barnet ärvt den genetiska orsaken av dem. Till detta kommer den sorg och förtvivlan som barnets prognos väcker. Ett annat exempel är en predisponerande mutation som innebär en mycket hög risk för att drabbas av cancer.

Dessa personer och familjer behöver adekvat information, hjälp och stöd, ofta även medicinsk uppföljning. Situationen kräver all den kunskap och erfarenhet som samlats inom den specialistledda diagnostiken och vården. I bästa fall kan patienten få en känsla av att den nya klarheten med alla sina obehagliga sidor är bättre än ovetskap och att livet kommer att vara möjligt att hantera trots det svåra som han eller hon har drabbats av (12).



---

### *Multifaktoriella versus monogena sjukdomar*

Sjukdomar och tillstånd som orsakas av många olika omgivningsfaktorer i kombination med ett antal genetiska faktorer, multifaktoriella sjukdomar, hör i nuläget inte till de genetiska klinikernas tyngdpunktsområden, men vid behov ger de konsultationer och även rådgivning inom området. Många av dessa sjukdomar hör hemma inom allmänmedicinen och internmedicinen och ett flertal av dem går helt eller delvis att förebygga med hjälp av en förnuftig livsföring. Ingen screening behövs alltså.

Trots det har tanken om genetisk testning av friska personer, i stort sett av hela befolkningen förts fram. Testningen skulle avslöja monogena sjukdomar som personerna skulle få senare i livet, alltså vara en form av presymtomatisk testning vid sidan av att ge estimat om de multifaktoriella sjukdomar som screeningen motiveras med. Det skulle då bortses från de etiska principer som hittills rått i fråga om presymtomatisk testning av friska personer. Om det ändå är den typen av screening vi går mot i vårt samhälle, varför skulle i så fall inte även dessa screeningfynd handhas av de genetiska klinikerna, där kunskapen och erfarenheten inom området redan finns samlade?

### **Den medicinska genetikens uppgifter i framtiden**

Hur vill vi att framtiden inom specialiteten ska se ut? Vad har förändrats inom genetikerna och vad har inte förändrats? Vad är fortfarande ett problem?

*Diagnostik och screening har utvecklats men det mänskliga dilemmat för den drabbade kvarstår.*

Allt fler sjukdomsorsakande gener har upptäckts. Sedan gener som i muterad form predisponerar för cancer har identifierats består numera cirka hälften av klienterna på genetiska kliniker av personer med sådan predisposition i släkten. De diagnostiska metoderna har förbättrats och analyser av människors genuppsättning (genom) har blivit billigare och snabbare. Numera marknadsförs genetiska tester även kommersiellt, direkt till konsumenten (13). Varianter av okänd betydelse som uppdagas vid genetisk testning sysselsätter experterna och kräver samarbete mellan ett flertal olika professionella inom området.

Även i denna delvis förändrade situation kvarstår uppgifterna ovan för den kliniska genetikerna. De upplevs fortfarande som viktiga, till och med som avgörande av många personer och familjer som drabbats. En riktigt dålig nyhet är också i dag en riktigt dålig nyhet och alla framsteg till trots finns det än så länge ingen enkel lösning på samtliga problem som kommer fram vid genetisk testning.

Allt detta har inneburit att arbetsbördan på klinikerna har ökat utan att resurserna har utökats i den omfattning som arbetsbördan hade förutsatt. En klok strategi, om man vill öka användningen av genetiska data inom vården, vore att kanalisera större resurser till de befintliga genetiska klinikerna. Där finns kompetensen och erfarenheten redan samlade och den läkarledda vården tillämpar genomgående de etiska principer som är centrala inom genetikerna – som sig bör inom medicinen. Tanken att kollegerna inom primärvården skulle ta sig an att ge genetisk rådgivning efter det att utomstående aktörer har tagit fram genvarianter hos invånare inom deras upptagningsområde lär inte ha vunnit gehör bland allmänläkarna själva.

*Hur ser framtiden ut om vi väljer att satsa på den officiella genomstrategin?*

Vad för det med sig om staten får äganderätten till invånarnas genom? Ska vi sedan ta till artificiell intelligens för att alla invånare i landet ska bli friska, nyttiga och produktiva?

Även entusiaster för genetisk screening och övervakning bör vara medvetna om att svåra monogena sjukdomar existerar. Är det säkert att alla vill veta vilka sjukdomar de har, eller kommer att få, utöver att de får kännedom om sina personliga polygena riskestimater? Vill vi att den föreslagna statliga myndigheten och kommersiella aktörer, inklusive försäkringsbolag, ska få tillgång till uppgifter om vårt genom och till våra patientjournaler?

Måste lagstiftningen ändras om det ovanstående inte är möjligt med nuvarande lagar? Det låter sig inte göras om vi håller oss till beprövade internationella etiska rättesnören. Finns det därmed skäl att omformulera rättesnörena, rentav dra upp nya riktlinjer för en kommande framtid med nya värderingar? Behövs det nya principer i en ”ny” situation? Hur garderar vi oss i så fall mot den uppenbara risken för ojämlikhet och missbruk av de omfattande datasamlingarna i politiska eller andra syften?

Ska vi alltså satsa stora delar av de resurser som finns tillgängliga för hälso- och sjukvår-

---

den på att screena hela genomet hos en stor del av befolkningen, även hos friska, med allt vad det innebär? Ska biobankerna och kommersiella aktörer här hemma och utomlands utföra detta arbete? Ska screeningarna bekostas med skattemedel? Om de å andra sidan bekostas av kommersiella aktörer, ska vi ändra vår lagstiftning så att de kommer åt genetiska och andra hälsouppgifter för ett stort antal medborgare? Det skulle innebära en återgång till tiderna före andra världskriget, när individens självbestämmanderätt lades åt sidan till förmån för "det allmänna bästa". Samtidigt skulle det bryta mot Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin.

Eller vore det klokare att satsa på allmän förebyggande hälsovård för alla invånare i fråga om multifaktoriella sjukdomar och att i fråga om monogena sjukdomar satsa på de genetiska klinikerna, där sakkunskapen inom genetiken redan finns?

Vid närmare granskning av de officiella visionerna och strategierna är det nämligen mycket svårt att se hur det vagt definierade begreppet "det allmänna bästa", som i dessa framtidsvisioner saknar vetenskaplig underbyggnad, skulle vara orsak nog att förbigå invånarnas mänskliga rättigheter.

*Hur kunde en god framtid inom den medicinska genetiken se ut?*

För att vi i framtiden ska hålla oss till god användning av genetiska data inom hälso- och sjukvården behöver vi en aktiv diskussion inom läkarkåren. Orsaken till att en diskussion är nödvändig är det kontroversiella läge som uppstått i och med förslaget om att tillåta omfattande screening utanför hälso- och sjukvården av friska personer för genvarianter. Den nyligen reviderade biobankslagen kan tolkas så att biobankerna skulle kunna utföra opportunistisk screening av de prover de har tillgång till, alltså undersökning av genvarianter utan explicit samtycke. En diskussion behövs också eftersom det inom forskning och innovation har blivit allt vanligare att använda genetiska uppgifter om patienter, som tagits fram inom hälso- och sjukvården.

Vi behöver kolleger inom olika specialiteter och på olika poster för att debattera hur genetiska uppgifter kan och bör användas i framtiden. Hur kan vi använda uppgifterna på ett förnuftigt, rättvist och jämlikt sätt utan att livet medikaliseras och genetiseras? Hur kan vi bäst använda de resurser vi har att avsätta för hälso- och sjukvård och fördela dem rätt-

vist och jämbördigt inom vårt samhälle och i relation till andra samhällen? Hur ser vi till att i framtiden ha mångfacetterade samhällen där alla får födas och ha en plats? Återfinns svaret måhända hos Immanuel Kant: Behandla alltid människorna som mål, aldrig som medel?

Även i en god framtid fortsätter vi självklart att använda genetiska data i vetenskapligt syfte, till exempel för att förstå genetiska sjukdomars patogenes och ta fram behandlingsformer. Men användningen måste, liksom tidigare, följa gällande etiska riktlinjer och konventioner. Den ska alltså såsom tidigare bygga på frivilligt samtycke efter adekvat och fullständig information.

Däremot kan resultat från grundforskning inte i sig tillämpas direkt inom hälso- och sjukvården utan grundlig utvärdering av den potentiella användbarheten eller utan kontrollerade kliniska studier (14). Som exempel kan nämnas att tillförlitligheten av ett genetiskt resultat från ett forskningsprojekt måste verifieras genom undersökning av ett nytt prov i ett ackrediterat laboratorium, innan det kan användas som grund för kliniska beslut (2). Det händer också att den kliniska betydelsen av en variant behöver omtolkas senare i ljuset av nya, utökade data (15).

Tolkningen av varianter förutsätter ett gott, riksomfattande samarbete mellan laboratoriegenetiker, bioinformatiker och specialitläkare inom den kliniska genetiken, vilket i sin tur kräver att sjukhusens och laboratoriernas resurser dimensioneras enligt dagens verkliga behov. Däremot kräver pålitlig tolkning av genvarianter inte att ett nytt register upprättas. Med dagens teknik är det möjligt att pålitligt och med bibehållen sekretess jämföra varianter från samtliga sjukhuslaboratorier i landet utan att laboratoriernas data flyttas till en gemensam, ny databas.

Bara för ett fåtal sällsynta sjukdomar är det sannolikt att man kommer att kunna utveckla botande behandling inom de närmaste åren. Även detta måste vi beakta när vi överväger vilka genvarianter hos en person, identifierade inom forskningsprojekt, som ska användas medicinskt (16). Exempelvis kan vi tillhandahålla profylaktisk kirurgi för personer med en konstaterad genvariant som predisponerar för cancer eller erbjuda föräldrar fosterdiagnostik vid kommande graviditeter på grund av att en svår genetiskt orsakad sjukdom har diagnostiserats hos något av deras barn. I så fall ger vi dessa personer och familjer å ena sidan nytta och orsakar å andra sidan skada, eftersom

Tabell 1. Kriterier för införandet av screeningprogram (Wilson och Jungner 1968) (9).

<ul style="list-style-type: none"><li>• Sjukdomen ska utgöra ett viktigt hälsoproblem.</li><li>• Det ska finnas en accepterad behandling för patienter med igenkännbar sjukdom.</li><li>• Resurser för diagnostik och behandling ska finnas tillgängliga.</li><li>• Det ska finnas en igenkännbar latent eller tidig symtomgivande fas av sjukdomen.</li><li>• Det ska finnas ett lämpligt test eller en undersökningsmetod.</li><li>• Testet ska vara acceptabelt för befolkningen.</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sjukdomens naturalförlopp inklusive utveckling från latent till manifest sjukdom ska vara känd.</li><li>• Det ska finnas en policy angående vilka som ska behandlas som patienter.</li><li>• Kostnaden för att hitta ett fall (inkluderande diagnos och behandling) ska vara ekonomiskt balanserad i relation till möjliga utgifter för sjukvården i stort.</li><li>• Sökandet efter fall av sjukdomen ska vara en kontinuerlig process och inte ett "en gång för alla"-projekt.</li></ul>
--	--

åtgärderna för med sig komplikationsrisker och hälsorisker.

Liksom vid annan screening och såsom inom hälso- och sjukvården i allmänhet är det läkarna som bär ansvar även för kostnadseffektivitet och hälsoeffekter av införda screeningprogram som helhet. I en god framtid bedöms screeningprogrammen neutralt på förhand enligt WHO:s kriterier av personer med expertis inom den medicinska specialiteten i fråga. Då initieras inga onödiga, onyttiga eller skadliga program som saknar vetenskaplig grund.

Invånarna i landet bestämmer själva om och av vilka orsaker deras genom sekvenseras. Det är numera lätt att undersöka en människas genom när det finns skäl till det. Lagring av sekvensdata kräver ändå stor datorkapacitet och sådana data blir snabbt föråldrade. I en god framtid satsar vi därför inte på onödig lagring av personliga sekvensdata. Detta gäller särskilt om lagringen inte sker inom sjukvården utan hos en politiskt tillsatt myndighet.

Vi som arbetar inom hälso- och sjukvården bör i samråd överväga i vilken utsträckning det är möjligt och förnuftigt att använda vårdresurser på att behandla friska personer som konstaterats bära på genetiska varianter. Samtidigt bör vi se till att behandling är tillgänglig för alla som bär på varianterna via konsultationer med specialister inom den kliniska genetiken. Då satsar vi de tillgängliga resurserna på sådant som på grundval av beprövad kunskap kan bedömas vara till nytta, såsom bättre diagnostik av sällsynta sjukdomar, förbättrad tumörgenetik, vätskebiopsier med mera inom de befintliga genetiska enheterna. Resurser slösas inte på att aktörer utanför den etablerade medicinska specialiteten genetik tar fram osäkra prognoser om multifaktoriella sjukdomar grundade på genetiska markörprofiler.

Forskningen inom området fortsätter med stark förankring i de internationellt överenskomna riktlinjerna och inom projekt som genomgått etisk bedömning i normal ordning och där fullt informerade personer deltar frivilligt.

Diagnostik av genetiskt betingade sjukdomar sker även i fortsättningen under sådana förhållanden att patienten med förtroende kan vända sig till en läkare utan att riskera att personliga genetiska uppgifter behandlas i andra och tredje hand i avsaknad av tillbörligt samtycke. Personer som berörs av svåra genetiskt orsakade sjukdomar ska få den medicinska service de behöver på genetiska kliniker med mångprofessionell kunskap och erfarenhet. Klinikerna ska ledas av läkare som är specialistutbildade inom området. Diagnostiker får bara ställas av läkare, såsom lagen föreskriver – och diagnoser genereras inte automatiskt inom screeningprogram utförda på andra håll.

Även framöver är vården således till för patienter och familjer – inte tvärtom. Allt vi gör inom genetiken gör vi för våra individuella patienters och familjers bästa, inte för samhällets, forskningens eller allmännyttans bästa, i enlighet med biomedicinkonventionen. Det är den grund som vi bygger en god framtid inom genetiken och inom våra samhällen på.

**Carina Wallgren-Pettersson**  
carina.wallgren@helsinki.fi

*Inga bindningar*

**Tanja Saarela**  
tanja.saarela@pshyvinvointialue.fi

*Inga bindningar*

**Jukka Moilanen**  
jukka.moilanen@ppshp.fi

*Inga bindningar*

---

## Referenser:

1. Hollands GJ, French DP, Griffin SJ, Prevost AT, Sutton S, King S, Marteau TM. The impact of communicating genetic risks of disease on risk-reducing health behaviour: systematic review with meta-analysis. *BMJ* 2016 Mar 15;352:i1102.
2. Weedon M, Jackson L, Harrison J et al. Use of SNP chips to detect rare pathogenic variants: retrospective, population based diagnostic evaluation [published correction appears in *BMJ*. 2021 Mar 22;372:n792]. *BMJ*. 2021;372:n214.
3. Naveed M, Ayday E, Clayton EW, et al. Privacy in the Genomic Era. *ACM Comput Surv* 2015;48(1):6.
4. Rego S, Grove ME, Cho MK, Ormond KE. Informed Consent in the Genomics Era. *Cold Spring Harb Perspect Med* 2020 Aug 3;10(8):a036582
5. Clarke A, Wallgren-Pettersson C: Ethics in Genetic Counseling. *J Community Genetics* 2019;10:3–33.
6. Elwyn G, Gray J, Clarke A. Shared decision making and non-directiveness in genetic counselling. *J Med Genet* 2000;37(2):135–8.
7. MacLeod R, Tibben A, Frontali M, Evers-Kiebooms G, Joes A, Martinez-Descales A, Roos RA (2013) Recommendations for the predictive genetic test in Huntington's disease. *Clin Genet* 83(3):221–31.
8. Boonen K, Hens K, Menschaert G, Baggerman G, Valkenburg D, Ertaylan G. Beyond Genes: Re-Identifiability of Proteomic Data and Its Implications for Personalized Medicine. *Genes (Basel)* 2019;10(9):682. Published 2019 Sep 5.
9. Wilson JMG, Jungner G: Principles and practice of screening for disease. Geneva: World Health Organisation;1968.
10. Hakama M, Malila N: Millainen on hyvä seulonta? *Duodecim* 2008;124(19):2193–9.
11. Beauchamp T, Childress J. Principles of Biomedical Ethics. 1st edn. New York, Oxford: Oxford University Press, 1979.
12. Arribas-Ayllon M, Sarangi S, Clarke A. Professional ambivalence: accounts of ethical practice in childhood genetic testing. *J Genet Couns* 2009;18(2):173–84.
13. Martins MF, Murry LT, Telford L, Moriarty F. Direct-to-consumer genetic testing: an updated systematic review of healthcare professionals' knowledge and views, and ethical and legal concerns. *Eur J Hum Genet* 2022;30(12):1331–43.
14. Dewey FE, Grove ME, Pan C, et al. Clinical interpretation and implications of whole-genome sequencing. *JAMA* 2014;311(10):1035–45.
15. Schuler BA, Nelson ET, Koziura M, Cogan JD, Hamid R, Phillips JA 3rd. Lessons learned: next-generation sequencing applied to undiagnosed genetic diseases. *J Clin Invest* 2022 Apr 1;132(7):e154942.
16. Kalia SS, Adelman K, Bale SJ, Chung WK, Eng C, Evans JP, Herman GE, Hufnagel SB, Klein TE, Korf BR, McKelvey KD, Ormond KE, Richards CS, Vlangos CN, Watson M, Martin CL, Miller DT. Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2016 update (ACMG SF v2.0): a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med* 2017 Feb;19(2):249–255.

---

## Summary

### ***Should the ethics of genetics be adjusted to a brave new world?***

*Is Finland, in light of its official genome strategy and recent legislation, approaching a dystopia in which the individual's right to autonomy and self-determination, the cornerstones of open democracies, would have to give way for actions for "the common good"? This alleged good, however, fails to hold up to critical scrutiny; it appears illusory, the reasoning behind it obscure, and the goals vague.*

*The article examines this threatening picture in light of the ethical principles prevailing since the post-war era and calls upon a critical professional discussion on how to shape good practices for the future use of genetics.*