

Lagrådsremiss

Genetisk integritet m.m.

Regeringen överlämnar denna remiss till Lagrådet.

Stockholm den 24 november 2005

Ylva Johansson

Christian Groth
(Socialdepartementet)

Lagrådsremissens huvudsakliga innehåll

I lagrådsremissen föreslås en ny lag om genetisk integritet m.m. Den nya lagen skall vara en samlad lag för genetisk undersökning och information inom hälso- och sjukvården och medicinsk forskning samt genterapi m.m. Den skall även reglera befruktning utanför kroppen och insemination. Lagen skall ersätta lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar, lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa, lagen (1984:1140) om insemination och lagen (1988:711) om befruktning utanför kroppen. Kommersialisering av humanbiologiskt material föreslås också bli reglerat i den nya lagen.

I lagrådsremissen föreslås att ingen utan stöd i lag skall få ställa som villkor för ett avtal att den andra parten genomgår en genetisk undersökning eller lämnar genetisk information om sig själv. Vidare skall gälla att ingen utan stöd i lag i samband med avtal får efterforska eller använda genetisk information om den andre. Det föreslås också förbud mot att olovligen bereda sig tillgång till genetisk information om någon annan. För försäkringsföretag skall gälla undantag från förbudet att efterforska och använda genetisk information vid riskbedömda personförsäkringar på mycket höga belopp.

Forskning med syfte att utveckla metoder för att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv föreslås vara tillåten. Men försök i forsknings- eller behandlingssyfte samt behandlingsmetoder som medför genetiska förändringar som kan gå i arv hos en människa skall även i fortsättningen vara förbjudna.

I lagrådsremissen föreslås grundläggande bestämmelser för användning av fosterdiagnostik samt förutsättningarna för att få använda

preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD. PGD skall inte få användas för blivande syskon till svårt sjukt barn (PGD/HLA) utan tillstånd av Socialstyrelsen. För sådant tillstånd skall det krävas synnerliga skäl. Så kallad givarinsemination skall efter tillstånd från Socialstyrelsen få utföras även vid andra sjukhus än offentligt finansierade sjukhus.

Regeringen, eller den myndighet regeringen bestämmer (Socialstyrelsen), föreslås få bemyndigande att meddela ytterligare föreskrifter om genetiska undersökningar inom hälso- och sjukvården, fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik.

Lagen om genetisk integritet m.m. föreslås träda i kraft den 1 juli 2006.

Innehållsförteckning

1	Beslut.....	7
2	Lagtext.....	8
2.1	Förslag till lag om genetisk integritet m.m.	8
2.2	Förslag till lag om ändring i föräldrabalken	17
2.3	Förslag till lag om ändring i sekretesslagen (1980:100)...	18
2.4	Förslag till lag om ändring i försäkringsrörelselagen (1982:713).....	20
2.5	Förslag till lag om ändring i lagen (1995:831) om transplantation m.m.....	22
2.6	Förslag till lag om ändring i lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område	23
2.7	Förslag till lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.	24
2.8	Förslag till lag om ändring försäkringsavtalslagen (2005:104).....	25
3	Ärendet och dess beredning.....	26
4	Medicinsk bakgrund	27
4.1	Inledning	27
4.2	Människans arvsanlag	27
4.3	Ärftliga sjukdomar m.m.....	29
4.3.1	Sjukdomar som beror på kromosomförändringar	29
4.3.2	Monogent nedärvda sjukdomar	30
4.3.3	Polygent nedärvda sjukdomar.....	31
4.3.4	Mitokondriella sjukdomar	32
4.3.5	Ärftliga cancersjukdomar	32
4.3.6	Betydelse för framtiden	33
4.4	Begränsningar vid användning av DNA-analyser	33
4.5	En familjs sjukdomshistoria.....	34
5	Utgångspunkter.....	34
5.1	Etiska utgångspunkter	34
5.1.1	Allmänt	34
5.1.2	Genetisk integritet.....	35
5.1.3	Självbestämmande	36
5.1.4	Informerat samtycke	37
5.2	Hälso- och sjukvårdslagstiftningen.....	38
5.3	Europarådskonventioner	40
5.3.1	Europakonventionen om de mänskliga rättigheterna	40
5.3.2	Konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin	41
6	En ny lag om genetisk integritet m.m.....	46
6.1	Den genetiska integriteten bör skyddas i lag	46
6.2	Sekretess och behandling av personuppgifter.....	57
6.2.1	Gällande rätt.....	57
6.2.2	Sekretess i fråga om genetisk information.....	63

6.3	En sammanhållen lagstiftning.....	65
7	Genetiska undersökningar och information inom hälso- och sjukvården m.m.	66
7.1	Prediktiv diagnostik m.m.	66
7.1.1	Genetiska undersökningar	66
7.1.2	Genetiska begrepp.....	67
7.1.3	Skälen till att genomgå en genetisk undersökning.....	68
7.1.4	Regler och riktlinjer	69
7.1.5	Internationella förhållanden och utländsk rätt	70
7.1.6	Föreskrifter om genetiska undersökningar	71
7.2	Genetisk screening	75
7.2.1	Bakgrund.....	75
7.2.2	Nuvarande regler.....	76
7.2.3	Olika former av screening.....	77
7.2.4	Internationella förhållanden	78
7.2.5	Tillstånd vid genetisk screening	79
7.3	Fosterdiagnostik	83
7.3.1	Bakgrund.....	83
7.3.2	Lagbestämmelser om fosterdiagnostik	86
7.4	Preimplantatorisk genetisk diagnostik	95
7.4.1	Bakgrund.....	95
7.4.2	Etiska samrådsgruppen för PGD	97
7.4.3	Statens medicinsk-etiska råds yttranden	98
7.4.4	Lagbestämmelser om preimplantatorisk genetisk diagnostik	101
7.5	Genetisk undersökning av barn.....	108
7.6	Information till berörda släktingar	112
7.7	Självtester.....	118
7.7.1	Bakgrund.....	118
7.7.2	Nuvarande regler.....	118
7.7.3	Utländska förhållanden	121
7.7.4	Frågan om reglering av självtester.....	122
8	Genterapi	129
8.1	Bakgrund.....	129
8.2	Gällande rätt m.m.....	129
8.3	Frågornas tidigare behandling.....	132
8.4	Internationella förhållanden och utländsk rätt	135
8.5	Lagbestämmelser om forskning och genterapi	136
9	Läkemedel och genetiska analyser	144
9.1	Bakgrund.....	144
9.2	Reglering av genetiska analyser i läkemedelssammanhang	145
10	Genetisk information i försäkringssammanhang.....	147
10.1	Inledning	147
10.2	Gällande rätt m.m.....	148
10.2.1	Allmänt	148
10.2.2	Försäkringsavtalslagen	148
10.2.3	Försäkringsrörelselagen	150

	10.2.4	Avtalet mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund.....	150
10.3		Internationella förhållanden och utländsk rätt	153
	10.3.1	Internationella överenskommelser.....	153
	10.3.2	Nationella regleringar	154
10.4		Frågeställningar ur ett försäkringsperspektiv.....	156
	10.4.1	Allmän bakgrund	156
	10.4.2	Underlaget för riskbedömningar.....	157
	10.4.3	Praktiska erfarenheter av 1999 års avtal	158
10.5		Den framtida regleringen	159
	10.5.1	Utgångspunkter.....	159
	10.5.2	Genetisk undersökning som förutsättning för försäkring	161
	10.5.3	Försäkringsbolagens möjlighet att efterforska och använda genetisk information	163
	10.5.4	Övriga frågor.....	171
11		Genetisk information inom andra samhällsområden.....	174
	11.1	Genetisk information inom arbetslivet.....	174
	11.2	Genetisk information inom rättsväsendet	176
	11.3	Könstester inom idrottslivet.....	179
12		Kommersiell hantering av humanbiologiskt material	181
13		Insemination	184
14		Utbildningsfrågor	186
	14.1	Bakgrund.....	186
	14.2	Kunskaper och utbildningsbehov inom sjukvården.....	188
	14.3	Genetiska vägledare och sjukhusgenetiker	189
	14.4	Behovet av utbildningsinsatser	190
15		Förslagets konsekvenser	198
16		Författningskommentar	199
	16.1	Förslaget till lag om genetisk integritet m.m.	199
	16.2	Förslaget till lag om ändring i föräldrabalken.....	215
	16.3	Förslaget till lag om ändring i sekretesslagen (1980:100).....	215
	16.4	Förslaget till lag om ändring i försäkringsrörelselagen (1982:713).....	215
	16.5	Förslaget till lag om ändring i lagen (1995:831) om transplantation.....	216
	16.6	Förslaget till lag om ändring i lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område.....	216
	16.7	Förslaget till lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.	216
	16.8	Förslaget till lag om ändring i försäkringsavtalslagen (2005:104).....	216
17		Ordlista	218
Bilaga 1		Sammanfattning av slutbetänkandet Genetisk integritet och etik SOU 2004:20	222
Bilaga 2		Författningsförslag i slutbetänkandet Genetik, integritet och etik (SOU 2004:20)	230

Bilaga 3	Förteckning över remissinstanser som avgett yttrande angående Slutbetänkandet Genetik, integritet och etik (SOU 2004:20) och Statens medicinsk-etiska råds skrivelse om preimplantatorisk genetisk diagnostik.....	242
Bilaga 4	Avtal mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund	243
Bilaga 5	Promemorians lagförslag Behandling av ofrivillig barnlöshet (Ds 2000:51)	245
Bilaga 6	Förteckning över remissinstanser som avgett yttrande angående departementspromemorian Behandling av ofrivillig barnlöshet (Ds 2000:51)	252

1 Beslut

Regeringen har beslutat att inhämta Lagrådets yttrande över förslag till

1. lag om genetisk integritet m.m.,
2. lag om ändring i föräldrabalken,
3. lag om ändring i sekretesslagen (1980:100),
4. lag om ändring i försäkringsrörelselagen (1982:713),
5. lag om ändring i lagen om (1995:831) om transplantation m.m.,
6. lag om ändring i lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område,
7. lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.,
8. lag om ändring i försäkringsavtalslagen (2005:104).

2 Lagtext

Regeringen har följande förslag till lagtext.

2.1 Förslag till lag om genetisk integritet m.m.

Härigenom föreskrivs följande.

1 kap. Inledande bestämmelser

Lagens syfte och tillämpningsområde

1 § I denna lag ges bestämmelser om begränsningar i användningen av viss bioteknik som utvecklats för medicinska ändamål samt om vissa rättsliga verkningar av sådan användning.

Syftet med lagen är att värna den enskilda människans integritet.

2 § Lagen gäller

- användning av genetiska undersökningar och genetisk information samt genterapi,
- genetisk undersökning vid allmänna hälsoundersökningar,
- fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik,
- åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa,
- insemination, och
- befruktning utanför kroppen.

Lagen innehåller också ansvarsbestämmelser för handel med humanbiologiskt material.

Annan närliggande lagstiftning

3 § I hälso- och sjukvårdslagen (1982:763) ges grundläggande bestämmelser om patientens självbestämmande och om respekt för människors lika värde inom hälso- och sjukvården, och i lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område föreskrivs om skyldigheter för hälso- och sjukvårdspersonal.

I lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. regleras hur humanbiologiskt material, med respekt för den enskilda människans integritet, skall få samlas in, förvaras och användas för vissa ändamål.

När det gäller att skydda den enskilda människan och respektera människovärdet vid forskning finns bestämmelser i lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor.

Förhållandet till personuppgiftslagen

4 § Om inget annat följer av denna lag eller föreskrifter som meddelats med stöd av denna, tillämpas personuppgiftslagen (1998:204) vid behandling av personuppgifter.

Definitioner

5 § I denna lag betyder

genetisk undersökning: en undersökning inom hälso- och sjukvården eller medicinsk forskning som syftar till att ge upplysning om en människas arvs massa genom molekylärgenetisk, mikrobiologisk, immunologisk, biokemisk, cytogenetisk eller därmed jämförlig analysmetod eller genom inhämtande av upplysningar om hans eller hennes biologiska släktingar,

genetisk information: information om resultatet av en genetisk undersökning, dock inte till den del informationen endast innefattar upplysning om den undersöktes aktuella hälsotillstånd,

fosterdiagnostik: medicinsk undersökning av en gravid kvinna och det foster hon bär på,

genetisk fosterdiagnostik: genetisk undersökning av foster eller en gravid kvinna för att få information om fostrets sjukdomar, sjukdomsanlag och missbildningar genom fostervattensprov, moderkaksprov eller blodprov,

preimplantatorisk genetisk diagnostik: genetisk undersökning av ett befruktat ägg innan detta implanteras i en kvinnas livmoder,

genterapi: en behandling som innebär att en frisk gen med hjälp av en bärare (vektor) förs in i celler hos en individ som har en genetisk sjukdom,

insemination: att föra in spermier i en kvinna på konstlad väg, samt

somatisk cellkärnöverföring: cellkärnan i ett ägg ersätts med kärnan från en kroppscell.

2 kap. Genetisk undersökning och information samt genterapi

Förbud mot att använda genetisk undersökning och information

1 § Ingen får utan stöd i lag ställa som villkor för ett avtal att den andra parten skall genomgå en genetisk undersökning eller lämna genetisk information om sig själv.

Ingen får utan stöd i lag i samband med ett avtal efterforska eller använda genetisk information om den andre. Ingen får olovligen bereda sig tillgång till genetisk information om någon annan.

Första stycket och andra stycket första meningen gäller inte på familjerättens område.

Användning av genetisk information på försäkringsområdet

2 § I fråga om personförsäkring får utan hinder av vad som sägs i 1 § andra stycket första meningen ett försäkringsbolag efterforska eller använda genetisk information, om

1. den försäkrade har fyllt 18 år och det försäkringsbelopp som vid försäkringsfall skall utfalla som ett engångsbelopp överstiger 30 prisbasbelopp enligt lagen (1962:381) om allmän försäkring, eller

2. den försäkrade har fyllt 18 år och det försäkringsbelopp som vid försäkringsfall skall utfalla som en periodisk ersättning överstiger fyra prisbasbelopp per år.

Genterapi

3 § Försök i forsknings- eller behandlingssyfte som medför genetiska förändringar som kan gå i arv hos människa får inte utföras.

4 § Behandlingsmetoder som avser att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv hos människa får inte användas.

3 kap. Genetisk undersökning vid allmänna hälsoundersökningar

Krav på tillstånd

1 § En genetisk undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning får utföras endast efter tillstånd av Socialstyrelsen.

En sådan undersökning får inte omfatta annan än den som lämnat skriftligt samtycke.

Beträffande undersökningar av foster finns särskilda bestämmelser i 4 kap.

Villkor för tillstånd

2 § Ett tillstånd som avses i 1 § får lämnas endast om den genetiska undersökningen är inriktad på att söka kunskap om allvarlig sjukdom eller annars har särskild betydelse för hälso- och sjukvården.

Vid prövning av tillståndsfrågan skall det särskilt beaktas

1. om den planerade undersökningen syftar till att påvisa eller utesluta en sjukdomsrisk som kan förebyggas eller om den sjukdom som avses kan bli föremål för behandling,

2. om undersökningen kan antas visa påtagligt förhöjda risker för den sjukdom som avses, och

3. om de som skall leda och utföra undersökningen har den kompetens som behövs och om integritetsskyddet för uppgifter om undersökningsdeltagarnas genetiska förhållanden kan antas bli tillfredsställande.

3 § Ett tillstånd enligt 1 § får förenas med de villkor som behövs för att begränsa undersökningen eller kontrollera denna.

Ett tillstånd får återkallas om villkor för tillståndet åsidosätts eller om det annars finns särskilda skäl. Tillståndet får återkallas tills vidare i avvaktan på att frågan avgörs slutligt.

4 kap. Fosterdiagnostik, genetisk fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik

Villkor för fosterdiagnostik

1 § Alla gravida kvinnor skall erbjudas en allmän information om fosterdiagnostik. En gravid kvinna som har en medicinskt konstaterad

förhöjd risk att föda ett skadat barn skall erbjudas ytterligare information om genetisk fosterdiagnostik.

Efter informationen bestämmer kvinnan, i samråd med läkaren, om hon skall genomgå fosterdiagnostik eller genetisk fosterdiagnostik.

Den gravida kvinnan skall få all information om fostrets hälsotillstånd som har kommit fram vid fosterdiagnostik. Uppgifter om fostret som inte rör dess hälsotillstånd skall lämnas ut endast om kvinnan begär det.

Villkor för preimplantatorisk genetisk diagnostik

2 § Preimplantatorisk genetisk diagnostik får användas endast om mannen eller kvinnan bär på anlag för en allvarlig monogen eller kromosomal ärftlig sjukdom, som innebär en hög risk för att få ett barn med en genetisk sjukdom eller skada.

Behandlingen får inte användas för val av egenskap utan endast inriktas på att barnet inte skall ärva anlag för sjukdomen eller skadan i fråga.

Preimplantatorisk genetisk diagnostik får inte utan tillstånd av Socialstyrelsen användas för att försöka få ett barn med en sådan genuppsättning att barnet skulle kunna bli donator av blodstamceller till ett svårt sjukt syskon. Tillstånd får lämnas endast om det finns synnerliga skäl för att tillåta användning.

5 kap. Åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa

1 § Åtgärder enligt bestämmelserna i detta kapitel med ägg från människa vilka har befruktats eller varit föremål för somatisk cellkärnöverföring förutsätter att givarna av ägg, spermie eller kroppscell har informerats om ändamålet med åtgärden och därefter lämnat sitt samtycke.

Om befruktningen har skett enligt 7 kap. fordras att även den kvinna eller man i det behandlade paret som inte är givare av ägg eller spermie har informerats om ändamålet med åtgärden och därefter lämnat sitt samtycke.

2 § När det gäller forskning som skall prövas enligt lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor skall i stället för 1 § i detta kapitel bestämmelserna om information och samtycke i 16, 17 och 19 §§ i den lagen tillämpas.

Om befruktningen har skett enligt bestämmelserna i 7 kap. denna lag, skall med forskningsperson jämföras den kvinna eller man i det behandlade paret som inte är givare av ägg eller spermie.

3 § Försök i forsknings- eller behandlingssyfte på befruktade ägg och på ägg som varit föremål för somatisk cellkärnöverföring får göras längst till och med fjortonde dagen efter befruktningen respektive cellkärnöverföringen.

Om ett befruktat ägg eller ett ägg som varit föremål för somatisk cellkärnöverföring har varit föremål för ett sådant försök, skall det utan dröjsmål förstöras när åtgärden genomförts.

4 § Ett befruktat ägg eller ett ägg som har varit föremål för somatisk cellkärnöverföring får förvaras i fryst tillstånd i högst fem år eller under den längre tid som Socialstyrelsen bestämt enligt 6 §.

Den tid då ägget har varit fryst räknas inte in i den tid under vilken försök får ske enligt 3 §.

5 § Om ett befruktat ägg har varit föremål för försök i forsknings- eller behandlingssyfte, får ägget inte föras in i en kvinnas kropp. Detsamma gäller om ägget före befruktningen eller de spermier som använts vid befruktningen har varit föremål för ett sådant försök eller om ägget har varit föremål för somatisk cellkärnöverföring.

6 § Om det finns synnerliga skäl får Socialstyrelsen för särskilda fall medge att tiden enligt 4 § för förvaring i fryst tillstånd förlängs.

Lämnas medgivande, skall Socialstyrelsen bestämma den ytterligare tid under vilken förvaring får ske.

Ett medgivande får förenas med villkor. Det får återkallas om villkoren åsidosätts eller om det annars finns skäl till återkallelse.

6 kap. Insemination

Villkor för behandling

1 § Insemination får utföras endast om kvinnan är gift eller sambo. För inseminationen krävs samtycke av maken eller sambon.

Av lagen (1994:1117) om registrerat partnerskap följer att vad som i detta kapitel sägs om make också gäller registrerad partner.

Var behandling får utföras

2 § Insemination med spermier från en man som kvinnan inte är gift eller sambo med får inte utan Socialstyrelsens tillstånd utföras annat än vid offentligt finansierade sjukhus. Sådan insemination skall ske under överinseende av läkare med specialistkompetens i gynekologi och obstetrik.

Särskild prövning

3 § Vid insemination som avses i 2 § skall läkaren pröva om det med hänsyn till makarnas eller de samboendes medicinska, psykologiska och sociala förhållanden är lämpligt att inseminationen äger rum. Inseminationen får utföras endast om det kan antas att det blivande barnet kommer att växa upp under goda förhållanden.

Vägras insemination, får makarna eller de samboende begära att Socialstyrelsen prövar frågan.

Val av spermiegivare

4 § Vid insemination som avses i 2 § väljer läkaren en lämplig spermagivare. Spermier från en avliden givare får inte användas vid insemination. Uppgifter om givaren skall antecknas i en särskild journal. Denna skall bevaras i minst 70 år.

Rätt till information

5 § Den som har avlats genom insemination med spermier från en man som kvinnan inte är gift eller sambo med har, om han eller hon uppnått tillräcklig mognad, rätt att ta del av de uppgifter om givaren som antecknats i sjukhusets särskilda journal.

Har någon anledning att anta att han eller hon avlats genom sådan insemination, är socialnämnden skyldig att på begäran hjälpa denne att ta reda på om det finns några uppgifter antecknade i en särskild journal.

Skyldighet att lämna uppgifter till domstol

6 § Om det i ett mål om faderskap eller föräldraskap enligt 1 kap. 9 § föräldrabalken är nödvändigt att få del av de uppgifter som finns om en insemination, är den som är ansvarig för inseminationen eller annan som har tillgång till uppgifterna skyldig att på begäran av domstolen lämna ut dessa uppgifter.

Införsel av spermier

7 § Frysta spermier får inte utan Socialstyrelsens tillstånd föras in i landet.

7 kap. Befruktning utanför kroppen

Inledande bestämmelse

1 § I detta kapitel finns bestämmelser om

1. befruktning av en kvinnas ägg utanför hennes kropp, och
2. införande av ett befruktat ägg i en kvinnas kropp.

Av lagen (1994:1117) om registrerat partnerskap följer att vad som i detta kapitel sägs om make också gäller registrerad partner.

Villkor för behandling

2 § En givare av ägg eller spermie skall vara myndig. Givaren skall lämna skriftligt samtycke till att ägget får befruktas eller att spermie får användas för befruktning. Givaren får återkalla sitt samtycke fram till dess befruktning skett.

3 § Ett befruktat ägg får föras in i en kvinnas kropp endast om kvinnan är gift eller sambo och maken eller sambon skriftligen samtyckt till detta.

Om ägget inte är kvinnans eget, skall ägget ha befruktats av makens eller sambons spermier.

Var behandling får utföras

4 § Befruktning av ägg från en kvinna, i vars kropp ägget skall införas, med spermier från kvinnans make eller sambo får inte utan Socialstyrelsens tillstånd utföras annat än vid offentligt finansierade sjukhus. Vad nu sagts gäller också införande av ägget i kvinnans kropp.

Kommer ägget inte från kvinnan eller spermien inte från kvinnans make eller sambo får befruktning och införande av ägg ske endast vid de sjukhus som upplåtit enhet för utbildning av läkare enligt avtal mellan de universitet som bedriver läkarutbildning och berörda landsting.

Särskild prövning

5 § Om befruktning utanför kroppen skall utföras med ett annat ägg än kvinnans eget eller med en spermie från en man som inte är kvinnans make eller sambo, skall en läkare pröva om det med hänsyn till makarnas eller de samboendes medicinska, psykologiska och sociala förhållanden är lämpligt att det äger rum en befruktning utanför kroppen. Befruktning utanför kroppen får utföras endast om det kan antas att det blivande barnet kommer att växa upp under goda förhållanden.

Vägras befruktning utanför kroppen, får makarna eller de samboende begära att Socialstyrelsen prövar frågan.

Val av givare

6 § För befruktning utanför kroppen skall en läkare välja ägg eller spermier från en givare som är lämplig.

Ägg eller spermier från en givare som har avlidit får inte användas för befruktning.

Uppgifterna om givaren skall antecknas i en särskild journal. Denna skall bevaras i minst 70 år.

Rätt till information

7 § Den som har avlats genom befruktning utanför kroppen med ett annat ägg än kvinnans eget eller med spermier från en man som inte är kvinnans make eller sambo har, om han eller hon uppnått tillräcklig mognad, rätt att ta del av de uppgifter om givaren som antecknats i sjukhusets särskilda journal.

Har någon anledning att anta att han eller hon avlats genom sådan befruktning, är socialnämnden skyldig att på begäran hjälpa denne att ta reda på om det finns några uppgifter antecknade i en särskild journal.

Skyldighet att lämna uppgifter till domstol

8 § Om det i ett mål om faderskap, moderskap enligt 1 kap. 7 § eller föräldraskap enligt 1 kap. 9 § förädrabalken är nödvändigt att få del av de uppgifter som finns om en befruktning utanför kroppen, är den som är ansvarig för befruktningen eller någon annan som har tillgång till uppgifterna skyldig att på begäran av domstolen lämna ut dessa uppgifter.

8 kap. Övriga bestämmelser

Överklagande

1 § Socialstyrelsens beslut enligt 3 kap. 1 eller 3 §, 5 kap. 6 §, 6 kap. 3 §, och 7 kap. 5 § får överklagas hos allmän förvaltningsdomstol.

Prövningstillstånd krävs vid överklagande till kammarrätten.

Ansvarsbestämmelser m.m.

2 § Den som bryter mot 2 kap. 1 § första stycket, 3 eller 4 § döms till böter eller fängelse i högst sex månader, om inte gärningen är belagd med strängare straff i brottsbalken.

3 § Den som bryter mot 5 kap. 3, 4 eller 5 § döms till böter eller fängelse i högst ett år. Är en överträdelse av 5 kap. 4 § ringa, skall inte dömas till ansvar.

Allmänt åtal för brott som nämns i första stycket får väckas endast efter medgivande av Socialstyrelsen.

4 § Den som vanemässigt eller i vinstsyfte utför insemination i strid mot föreskrifterna i 6 kap. eller under angivna förhållanden tillhandahåller spermier för sådan insemination döms till böter eller fängelse i högst sex månader.

5 § Den som vanemässigt eller i vinstsyfte bryter mot 7 kap. 3 eller 4 § döms till böter eller fängelse i högst sex månader.

6 § Den som i vinstsyfte tar, överlämnar, tar emot eller förmedlar biologiskt material från en levande eller avliden människa eller vävnad från ett aborterat foster döms till böter eller fängelse i högst två år. Till samma straff döms den som använder eller tar till vara sådant material för transplantation eller annat ändamål trots insikt om att materialet tagits, överlämnats, tagits emot eller förmedlats i vinstsyfte. I ringa fall skall inte dömas till ansvar.

Med biologiskt material avses även material från mänskliga ägg samt från celler och cellinjer från sådana ägg.

Förbudet mot handel av biologiskt material gäller inte blod, hår, modersmjölk och tänder. Det gäller inte heller avidentifierade cellinjer från befruktade ägg eller från ägg som har varit föremål för somatisk cellkärnöverföring.

7 § Biologiskt material som varit föremål för brott enligt 6 § skall förklaras förverkat, om det inte är uppenbart oskäligt. Detsamma gäller utbytet av sådant brott.

Bemyndiganden

8 § Regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer får till skydd för liv och hälsa meddela ytterligare föreskrifter om

1. genetiska undersökningar inom hälso- och sjukvården,
2. fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik, och
3. befruktning utanför kroppen och införande av ägg i en kvinnas kropp.

Regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer får meddela föreskrifter om undantag från tillståndskravet enligt 3 kap.1 §.

Verkställighetsföreskrifter

9 § Föreskrifter om verkställigheten av denna lag meddelas av regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer.

-
1. Denna lag träder i kraft den 1 juli 2006.
 2. Bestämmelserna i 2 kap. 1 § och 2 § andra stycket första meningen tillämpas på försäkringsområdet först från och med den 1 januari 2007.
 3. Genom lagen upphävs lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar, lagen (1984:1140) om insemination, lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa och lagen (1988:711) om befruktning utanför kroppen.
 4. Bestämmelsen i 6 kap. 5 § gäller inte i fall då spermiegivaren har lämnat spermier före den 1 mars 1985.

2.2 Förslag till lag om ändring i föräldrabalken

Härigenom föreskrivs att 1 kap. 5 och 9 §§ i föräldrabalken¹ skall ha följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

1 kap.

5 §²

Skall faderskap fastställas genom dom, skall rätten förklara en man vara far, om det genom en genetisk undersökning är utrett att han är barnets far. Rätten skall också förklara en man vara far, om det är utrett att han har haft samlag med barnets mor eller att en insemination eller befruktning utanför moderns kropp har skett med hans spermier under den tid då barnet kan vara avlat och det med hänsyn till samtliga omständigheter är sannolikt att barnet har avlats av honom.

Faderskapet kan inte fastställas genom dom för en man som är *spermagivare* enligt *lagen (1984:1140) om insemination eller lagen (1988:711) om befruktning utanför kroppen*.

Faderskapet kan inte fastställas genom dom för en man som är *spermiegivare* enligt *6 eller 7 kap. lagen (2006:000) om genetisk integritet m.m.*

9 §³

Har insemination utförts på modern enligt *lagen (1984:1140) om insemination* eller har befruktning av moderns ägg utförts enligt *lagen (1988:711) om befruktning utanför kroppen* med samtycke av en kvinna som var moderns registrerade partner eller sambo och är det med hänsyn till samtliga omständigheter sannolikt att barnet har avlats genom inseminationen eller befruktningen, skall den som har lämnat samtycket anses som barnets förälder.

Har insemination utförts på modern enligt *6 kap. lagen (2006:000) om genetisk integritet m.m.* eller har befruktning av moderns ägg utförts enligt *7 kap. samma lag* med samtycke av en kvinna som var moderns registrerade partner eller sambo och är det med hänsyn till samtliga omständigheter sannolikt att barnet har avlats genom inseminationen eller befruktningen, skall den som har lämnat samtycket anses som barnets förälder.

Ett föräldraskap enligt första stycket fastställs genom bekräftelse eller dom. Det som sägs i 4 § om bekräftelse av faderskap tillämpas också i fråga om bekräftelse av ett sådant föräldraskap.

Denna lag träder i kraft den 1 juli 2006.

¹ Balken omtryckt 1995:974.

² Senaste lydelse 2005:434.

³ Senaste lydelse 2005:434.

2.3 Förslag till lag om ändring i sekretesslagen (1980:100)

Härigenom föreskrivs att 7 kap. 1 § i sekretesslagen (1980:100)¹ skall ha följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

7 kap. 1 §²

Sekretess gäller, om inte annat följer av 2 §, inom hälso- och sjukvården för uppgift om enskilds hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden, om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon närstående till den enskilde lider men. Detsamma gäller i annan medicinsk verksamhet, såsom rättsmedicinsk och rättspsykiatrisk undersökning, insemination, befruktning utanför kroppen, fastställande av könstillhörighet, abort, sterilisering, kastrering, omskärelse, åtgärder mot smittsamma sjukdomar och ärenden hos nämnd med uppgift att bedriva patientnämndsverksamhet.

Sekretess enligt första stycket gäller också i sådan verksamhet hos myndighet som innefattar omprövning av beslut i eller särskild tillsyn över allmän eller enskild hälso- och sjukvård.

Sekretess gäller i verksamhet som avser omhändertagande av patientjournal inom enskild hälso- och sjukvård för uppgift om enskilds hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden. Utan hinder av sekretessen får uppgift lämnas till hälso- och sjukvårdspersonal om uppgiften behövs för vård eller behandling och det är av synnerlig vikt att uppgiften lämnas.

I fråga om uppgift i allmän handling gäller sekretessen i högst sjuttio år.

En landstingskommunal eller kommunal myndighet som bedriver verksamhet som avses i första stycket får lämna uppgift till annan sådan myndighet för forskning och framställning av statistik eller för administration på verksamhetsområdet, om det inte kan antas att den enskilde eller någon närstående till den enskilde lider men om uppgiften röjs. Vidare får utan hinder av sekretessen uppgift lämnas till enskild enligt vad som föreskrivs i *lagen (1984:1140) om insemination, lagen (1988:711) om befruktning utanför kroppen, lagen (1988:1473) om*

En landstingskommunal eller kommunal myndighet som bedriver verksamhet som avses i första stycket får lämna uppgift till annan sådan myndighet för forskning och framställning av statistik eller för administration på verksamhetsområdet, om det inte kan antas att den enskilde eller någon närstående till den enskilde lider men om uppgiften röjs. Vidare får utan hinder av sekretessen uppgift lämnas till enskild enligt vad som föreskrivs i *lagen (1988:1473) om undersökning beträffande vissa smittsamma sjukdomar i brottmål, lagen (1991:1129) om*

¹ Lagen omtryckt 1992:1474.

² Senaste lydelse 2004:175.

undersökning beträffande vissa rättspsykiatrisk vård,
smittsamma sjukdomar i brottmål, smittskyddslagen (2004:168) samt
lagen (1991:1129) om 6 och 7 kap. lagen (2006:000) om
rättspsykiatrisk vård och genetisk integritet m.m.
smittskyddslagen (2004:168).

Denna lag träder i kraft den 1 juli 2006.

2.4 Förslag till lag om ändring i försäkringsrörelselagen (1982:713)

Härigenom föreskrivs att 7 kap 20 § och 21 kap 1 § försäkringsrörelselagen (1982:713) skall ha följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

7 kap

20 §¹

En personuppgift som anger att en försäkringstagare har vidtagit dispositioner beträffande i framtiden utfallande försäkringsbelopp till förmån för någon annan och som behandlas

enligt personuppgiftslagen (1998:204), får inte lämnas ut till förmånstagaren.

Enskildas förhållanden till försäkringsbolag får inte obehörigen röjas.

I det allmännas verksamhet tillämpas i stället bestämmelserna i sekretesslagen (1980:100).

21 kap

1 §²

Till böter eller fängelse i högst ett år döms den som

1. uppsåtligen bryter mot 1 kap. 11 §,
2. uppsåtligen eller av oaktsamhet till Finansinspektionen meddelar oriktiga eller vilseledande uppgifter om sådana omständigheter som han är skyldig att lämna uppgift om enligt denna lag,
3. uppsåtligen eller av oaktsamhet underlåter att enligt denna lag föra aktiebok, aktiebrevsregister, förteckning enligt 3 kap. 12 § eller hålla aktiebok tillgänglig,
4. uppsåtligen eller av oaktsamhet bryter mot 3 kap. 12 § tredje stycket, 7 kap. 20 §, 8 kap. 10 § andra stycket andra meningen eller 11 § första stycket andra eller tredje meningen, eller
5. uppsåtligen eller av grov oaktsamhet bryter mot 12 kap. 12 §.

Till böter döms den som uppsåtligen eller av oaktsamhet bryter mot bestämmelsen om anmälningsskyldighet i 3 kap. 2 §.

I fall som avses i 10 kap. 14 § första stycket skall inte följa ansvar enligt 20 kap. 3 § brottsbalken. I fall som avses i 7 kap 20 § och 10 kap. 14 § första stycket skall inte följa ansvar enligt 20 kap. 3 § brottsbalken.

Den som har åsidosatt vitesföreläggande som avses i 2 § detta kapitel döms ej till ansvar för gärning som omfattas av föreläggandet.

¹ Senaste lydelse 1998:722.

² Senaste lydelse 1994:1941.

Utan hinder av 35 kap. 1 § brottsbalken får påföljd för brott enligt första stycket 4 mot 12 kap. 12 § ådömas, om den misstänkte häktats eller erhållit del av åtal för brottet inom fem år från brottet.

Denna lag träder i kraft den 1 januari 2007.

2.5 Förslag till lag om ändring i lagen (1995:831) om transplantation m.m.

Härigenom föreskrivs att 15 § lagen (1995:831) om transplantation m.m. skall ha följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

15 §

Den som med uppsåt och i vinningssyfte tar, överlämnar, tar emot eller förmedlar biologiskt material från en levande eller avliden människa eller vävnad från ett aborterat foster döms till böter eller fängelse i högst två år. Till samma straff döms den som med uppsåt använder eller tar till vara sådant material för transplantation eller annat ändamål trots insikt om att materialet tagits, överlämnats, tagits emot eller förmedlats i vinningssyfte. I ringa fall skall inte dömas till ansvar.

Om straff m.m. för handel med biologiskt material föreskrivs i lagen (2006:000) om genetisk integritet m.m.

Första stycket gäller inte blod, hår, modersmjölk och tänder.

Denna lag träder i kraft den 1 juli 2006.

2.6 Förslag till lag om ändring i lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område

Härigenom föreskrivs att 6 kap. 19 § lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område skall ha följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

6 kap. 19 §¹

Socialstyrelsen skall, om inte annat följer av 7 kap. 20 §, göra anmälan till åtal, om den mot vilken disciplinpåföljd kan övervägas är skäligen misstänkt för att i yrkesutövningen ha begått ett brott för vilket fängelse är föreskrivet.

Särskilda regler gäller för åtal för brott enligt 6 § lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa.

Särskilda regler gäller för åtal för brott enligt 8 kap. 3 § andra stycket lagen (2006:000) om genetisk integritet m.m.

Denna lag träder i kraft den 1 juli 2006.

¹ Senaste lydelse 2005:41.

2.7 Förslag till lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

Härigenom föreskrivs att 6 kap. 1 § skall ha följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

6 kap.

1 §

Till böter döms den som uppsåtligen eller av oaktsamhet

- a) använder en biobank i strid med 2 kap. 2 §,
- b) förvarar vävnadsprover i en biobank i strid med 2 kap. 4 §,
- c) inrättar en biobank utan att göra en anmälan enligt 2 kap.5 §,
- d) inte ger information och inhämtar samtycke enligt 3 kap. 1-3 och 5 §§,
- e) inte förstör eller avidentifierar vävnadsprover enligt 3 kap. 6 §,
- f) lämnar ut vävnadsprover i strid med 4 kap. 2 §,
- g) lämnar ut vävnadsproverna i strid med 4 kap. 3 §,
- h) överlåter en biobank i strid med 4 kap. 7 §,
- i) använder vävnadsprover i strid med 5 kap 2 §,
- j) inte lämnar vävnadsprover enligt 5 kap. 3 §.

I 15-16 §§ lagen (1995:831) om transplantation m.m. finns bestämmelser om straff för den som i vinstsyfte överlåter biologiskt material.

I 8 kap. 6 § lagen (2006:000) om genetisk integritet m.m. finns bestämmelser om straff för den som i vinstsyfte överlåter biologiskt material.

Denna lag träder i kraft den 1 juli 2006.

2.8 Förslag till lag om ändring försäkringsavtalslagen (2005:104)

Härigenom föreskrivs att 12 kap. 1 § försäkringsavtalslagen (2005:104)⁴ skall ha följande lydelse.

Nuvarande lydelse

Föreslagen lydelse

12 kap

1 §

Försäkringstagaren och den försäkrade är skyldiga att på försäkringsbolagets begäran lämna upplysningar som kan ha betydelse för frågan om en personförsäkring skall meddelas, utvidgas eller förnyas. Försäkringsbolaget får också under försäkringstiden begära sådana upplysningar om den försäkrades ekonomiska förhållanden som är av betydelse för försäkringens utformning. Försäkringstagaren och den försäkrade skall ge riktiga och fullständiga svar på försäkringsbolagets frågor.

Om begränsningar i försäkringsbolagets rätt att efterforska eller använda genetisk information finns bestämmelser i lagen (2006:000) om genetisk integritet m.m.

Denna lag träder i kraft den 1 januari 2007.

⁴ Lagen träder i kraft den 1 januari 2006.

3 Ärendet och dess beredning

Genom beslut den 8 mars 2001 bemyndigade regeringen chefen för Socialdepartementet att tillkalla en kommitté med uppgift att se över olika frågeställningar rörande genetisk diagnostik, genterapi och kloning.

Kommittén (S2001:01), som antagit namnet Kommittén om genetisk integritet, fick efter regeringens beslut den 18 april 2002 tilläggsdirektiv, enligt vilka Kommittén skulle överväga och lämna förslag kring vissa frågor som rör forskning på stamceller. Kommittén överlämnade i januari 2003 betänkandet Rättslig reglering av stamcellsforskning (SOU 2002:119). Regeringen redovisade sina förslag i denna del i propositionen Stamcellsforskning (prop. 2003/04:148). Riksdagen ställde sig bakom regeringens förslag och de föreslagna lagändringarna trädde i kraft den 1 april 2005 (bet. 2004/05: SoU7, rskr 2004:153).

Kommittén överlämnade i februari 2004 slutbetänkandet Genetik, integritet och etik (SOU 2004:20). Betänkandet har remissbehandlats.

Statens medicinsk-etiska råd överlämnade den 23 januari 2004 en skrivelse till Socialdepartementet om preimplantatorisk genetisk diagnostik. Skrivelsen har remissbehandlats samtidigt med Kommitténs slutbetänkande.

Under den fortsatta beredningen av Kommitténs betänkande har uppmärksamats att lagförslagen när det gäller försäkringsbolag även borde avse understödsföreningar enligt lagen (1972:262) om understödsföreningar. Regeringen avser att återkomma i den frågan i ett senare sammanhang sedan berörda organisationer och myndigheter har fått möjlighet att yttra sig.

Till lagrådsremissen fogas en sammanfattning av slutbetänkandet, *bilaga 1*, de lagförslag som lades fram i betänkandet, *bilaga 2*, en förteckning över remissinstanserna, *bilaga 3*, och ett avtal mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund, *bilaga 4*. En sammanställning över remissyttrandena finns tillgänglig i Socialdepartementet (dnr 2004/2023/HS).

I departementspromemorian Behandling av ofrivillig barnlöshet (Ds 2000:51) som utarbetades som ett led i beredningen av Statens medicinsk-etiska råds förslag beträffande bl.a. äggdonation föreslogs även ändring i lagen (1984:1140) om insemination om var s.k. givarinsemination skall få utföras. Promemorians förslag om befruktning utanför kroppen med donerade spermier eller donerat ägg har lett till lagstiftning som trädde i kraft den 1 januari 2003 (prop. 2001/02:89, bet. 2001/02: SoU16, rskr. 2001/02:227). I propositionen Behandling av ofrivillig barnlöshet (prop. 2001/02:89) som låg till grund för lagändringen uttalade regeringen att det mot bakgrund av kravet på uppföljning, är olämpligt att utvidga verksamheten med givarinsemination till ytterligare vårdgivare. I denna lagrådsremiss tar regeringen upp den frågeställningen till förnyad bedömning. Promemorians författningsförslag finns i *bilaga 5*. Promemorian har remissbehandlats. En remissammanställning finns tillgänglig i Socialdepartementet (dnr S2000/5967/HS). En förteckning över remissinstanserna finns i *bilaga 6*.

Denna lagrådsremiss bygger på en överenskommelse mellan den socialdemokratiska regeringen och vänsterpartiet.

4 Medicinsk bakgrund

4.1 Inledning

Den ökade kunskapen om människans arvs massa ger större möjligheter att diagnostisera anlag för svåra sjukdomar och ger också bättre behandlingsmöjligheter. 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 hela tiden.

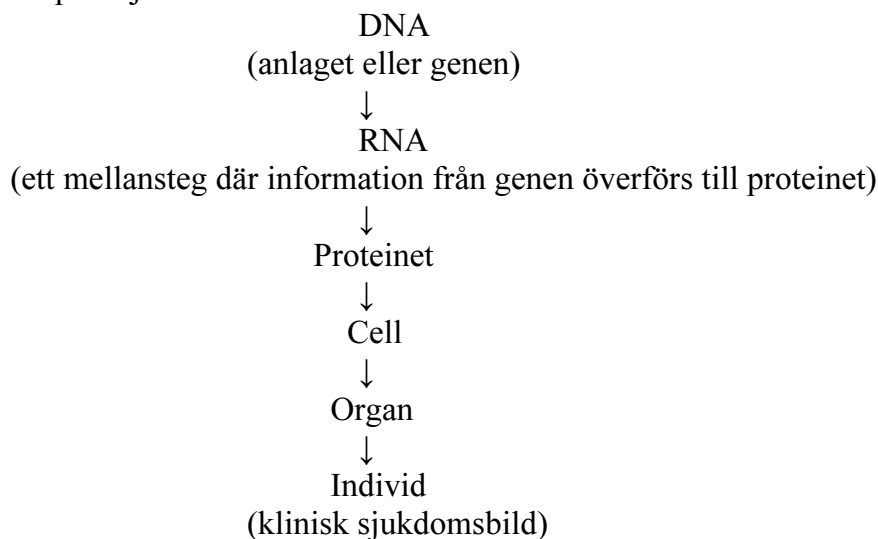
Vid genetiska undersökningar kommer information fram som kan säga mycket om patientens framtida sjukdomsrisker. Genetisk diagnostik är emellertid speciell på det viset att genetisk information om en individ alltid ger information även om andra i en släkt. Om en individ genomgår genetisk diagnostik kommer således flera personer att beröras av detta. Frågan om vems autonomi – rätt till självbestämmande – som ska respekteras, vem som har rätt att veta respektive rätt att inte veta något om sina sjukdomsrisker, aktualiseras därför på ett helt annat sätt än vid annan diagnostik.

Utvecklingen inom biotekniken väcker stora förväntningar samtidigt som svåra etiska frågor aktualiseras. Det handlar bl.a. om respekten för människovärdet och enskilda människors anspråk på integritet. Det finns också en oro hos människor att gentekniken kan bli ett instrument för selektering av människor.

Som en bakgrund till de fortsatta beskrivningarna och övervägandena när det gäller genetiska undersökningar och användningen av genetisk information m.m. skall här ges en kort översikt som beskriver människans arvsanlag, ärftliga sjukdomar och användningen av DNA-analyser m.m. Beskrivningen är hämtad från slutbetänkandet av Kommittén om genetisk integritet.

4.2 Människans arvsanlag

Ärftliga faktorer är en viktig orsak till sjukdomar hos människan. Sambandet mellan förändringar i anlagen (generna) och sjukdomar kan visas på följande sätt.



Vid ärftliga sjukdomar inträffar en förändring (*mutation*) i arvsmassan. Mutationen kan antingen vara ärftlig, dvs. finnas hos någon av föräldrarna och överförs via könscellen, eller vara en nymutation, vilket innebär att skadan inträffat under könscellsbildningen eller tidigt under embryonalutvecklingen och inte finns hos någon av föräldrarna. Mutationen ger vanligen upphov till förändringar på alla nivåer som visas i skissen ovan.

Den slutliga produkten, den kliniska sjukdomsbilden, är ett resultat av mutationen och av den modifiering som sker i varje steg på väg till den kliniska sjukdomsbilden. De modifierande faktorerna består av påverkan av andra gener eller miljöfaktorer i bred bemärkelse och leder fram till slutresultatet, som är patientens kliniska sjukdomsbild.

Varje gen har en normal funktion som är nödvändig för individens utveckling. Den information som är lagrad i arvsmassan utgör det biologiska underlaget för vad en individ kommer att kunna utvecklas till. Arvet har inte enbart betydelse för vilka sjukdomar individen får utan även för individens normala utveckling.

Utvecklingen påverkas även av miljöfaktorer, och graden av sådan påverkan varierar. För en del sjukdomar är miljöpåverkan liten, medan den för andra sjukdomar och för egenskaper är stor. Den djupare förståelsen av sambandet mellan arv och miljö saknas emellertid ännu.

Förändringar i arvsmassan är mycket vanliga. De flesta av dessa påverkar inte funktionen i någon av de ca 30 000 funktionella gener som människan har. Hittills har forskningen visat att sambanden mellan variationer i arvsmassan och olika sjukdomar ibland kan vara enkla (t.ex. kromosomförändringar och monogen nedärvning), men inom viktiga områden är de komplexa (polygen eller multifaktoriell nedärvning).

Den mesta variationen är inte förknippad med någon sjukdom. Den kan användas för att kartlägga många av de sjukdomsframkallande gener vi hittills känner till och också för att identifiera individer.

Den kliniska sjukdomsbilden och de symtom patienten får är det viktigaste både för patienten och för hälso- och sjukvården. Det är också värdefullt att ha kunskaper om hur de olika stegen i processen fungerar. Hälso- och sjukvården får hjälp med diagnostik och behandling genom att analysera prover som visar avvikelser i någon av de olika nivåerna. Enligt den här modellen kan i princip alla sjukdomar betraktas som ärftliga därför att generna påverkar någon del av den kliniska sjukdomsbilden eller dess behandling.

För att förstå ärftlighet behöver man även ha kunskaper om hur gener överförs och fördelas mellan två generationer. En gen kan förekomma i olika varianter (*alleler*). En kopia av genen kommer från individens moder via ägget och det andra från individens fader via spermien. I samband med att äggen bildas hos modern sker en halvering av antalet genkopior så att varje ägg enbart kommer att innehålla en kopia av varje gen. Det är slumpen som avgör vilken av moderns två genkopior som kommer att hamna i ett specifikt ägg. På samma sätt sker en halvering av faderns genkopior i samband med att hans spermier bildas. Även här avgör slumpen vilken av hans två kopior som hamnar i en speciell spermie.

I samband med befruktningen slås arvsmassan från modern i ett specifikt ägg samman med arvsmassan från fadern från en specifik spermie. För en gen gäller då för den nya individen, barnet, att detta får en ny kombination som består av en kopia från modern och en kopia från fadern. Denna princip gäller för alla de drygt 30 000 gener som människan har.

Generna är belägna i cellens kromosomer. Kromosomerna förekommer parvis och alla gener är belägna på bestämda ställen i kromosomerna. En normal cell har 46 kromosomer och i samband med att könscellerna bildas halveras antalet kromosomer. Halveringen sker så att en kopia av varje gen kommer att finnas i varje könscell. Könscellerna har sålunda 23 kromosomer. Antalet kromosomer fördubblas i samband med befruktningen så att den nya individen får 23 kromosomer via ägget och 23 kromosomer via spermien. Två av kromosomerna är könskromosomer. Pojkar har en X och en Y kromosom, medan flickor har två X kromosomer.

4.3 Ärftliga sjukdomar m.m.

Ärftliga sjukdomar kan indelas i de fyra kategorier som beskrivs i det följande. Därutöver finns ärftliga cancersjukdomar. Även egenskaper ärvs, vilket dock inte berörs i detta sammanhang.

4.3.1 Sjukdomar som beror på kromosomförändringar

Kromosomförändringar består oftast av tillskott eller förlust av en hel kromosom som kan innehålla tusentals gener. Den vanligaste kromosomförändringen är *trisomi 21*. Då finns det en extra kromosom i det tjugoförsta kromosomparet. Det är denna förändring som leder till den kliniska bild, som kallas för Downs syndrom. Kromosomförändringar av denna typ är vanligtvis inte ärftliga utan varje sjuk individ har fått en så kallad *nymutation*. Med nymutation menas att förändringen har uppstått hos den sjuka individen eller i könscellerna som bildade denne. Den är inte nedärvd från någon av föräldrarna. Eftersom förändringen finns hos den drabbade individens könsceller, kan mutationen i sällsynta fall nedärvas till nästa generation. Många kromosomförändringar av detta slag leder emellertid till sterilitet. Sålunda är alla pojkar med Downs syndrom sterila, men flickor med Downs syndrom kan överföra en extra 21 kromosom till sina barn.

Ibland kan kromosomförändringen emellertid vara ärftlig på så sätt att en frisk anlagsbärare har ökad risk att få barn med Downs syndrom. Det inträffar när förändringen inte består av tillskott eller förlust av en hel kromosom, utan det är fråga om förändringar i uppbyggnaden av kromosomerna, så kallade strukturella förändringar. En förälder kan då ha förändringen i balanserad form. Det betyder att det bara skett en omstrukturering av kromosommaterialet utan att mängden material förändrats. Eftersom allt genetiskt material fortfarande finns kvar, ger den balanserade kromosomförändringen oftast inte upphov till någon sjukdom hos individen (föräldern). Men det innebär en risk för att ett

barn till en sådan person får överskott eller förlust av material i samband med att kromosomerna skall fördelas mellan olika könsceller. Om ett barn på så sätt har fått för mycket eller för litet genetiskt material, har barnet fått en obalanserad strukturell kromosomförändring och blir i de flesta fall sjukt.

En extra kromosom ger vanligen upphov till allvarliga missbildningar och diagnostiseras nästan alltid i nyföddhetsperioden. Förändringar i könskromosomerna ger emellertid lindrigare symtom. En del sådana förändringar i antalet könskromosomer kan förbli upptäckta eller upptäckas sent i livet.

Balanserade strukturella kromosomförändringar hos en av föräldrarna kan ge upphov till missbildningar hos barnen, upprepade missfall eller svårigheter att få barn, beroende på den ökade risken att det befruktade ägget får en obalanserad kromosomuppsättning.

Medfödda kromosomförändringar är sällsynta (0,6 procent av alla nyfödda). Alla ger dock inte upphov till symtom, och risken att någon gång under livet få symtom av denna orsak är ca 0,9 procent.

4.3.2 Monogent nedärvda sjukdomar

Vid monogent nedärvda sjukdomar orsakas sjukdomen av en mutation i en av de ca 30 000 gener människan har. Varje monogent nedärvd sjukdom är sällsynt, men det finns många, sannolikt mer än 10 000. Av dessa har forskningen hittills beskrivit 8 000. Alla dessa ärftliga sjukdomar finns inte i Sverige.

Monogent nedärvda sjukdomar indelas i *dominanta och recessiva*. Vid dominant nedärvning är enbart den ena genkopien muterad, medan den andra allelen fungerar normalt. Vid recessiv nedärvning måste bägge anlagen vara skadade för att individen skall bli sjuk. Vid recessiv nedärvning har föräldrar till ett sjukt barn inga symtom, trots att de var och en har ett skadat anlag. Nedärvning är även beroende på om genen sitter på en vanlig kromosom (autosom) eller på en X-kromosom. Y-kromosomen innehåller få gener och de flesta av dem har med könsbestämningen att göra. Det är detta förhållande som gör att recessiv X-bunden nedärvning får det karaktäristiska mönstret i en familj med i stort sett endast sjuka pojkar, medan flickor kan vara friska anlagsbärare. De har ju två X-kromosomer och mutationen finns enbart i en av dessa, vilket betyder att anlaget i den andra fungerar normalt och gör att kvinnan inte får några symtom.

Det kan hända att en individ som har en känd mutation trots det inte blir sjuk. Detta fenomen kallas för *nedfatt penetrans*. Det är också välkänt att två individer som har samma sjukdomsframkallande genetiska förändring (t.ex. syskon), inte får identiska kliniska symtom. Detta kallas för *variabel expressivitet*. Det är sannolikt att nedfatt penetrans och variabel expressivitet är uttryck för samma sak, nämligen att även monogent nedärvda sjukdomar modifieras under processen från mutation i genen till klinisk sjukdomsbild. De modifierande faktorerna är dels andra gener, dels miljön.

Svårighetsgraden av de olika monogent nedärvda sjukdomarna varierar. De flesta av dem börjar under nyföddhetsperioden, några under tonåren och några få i vuxen ålder.

Risken att någon gång under livet få en sjukdom som beror på monogen nedärvning är 2–4 procent.

4.3.3 Polygent nedärvda sjukdomar

Vid polygent (multifaktoriellt, komplext) nedärvda sjukdomar samverkar mutationer i flera olika gener, och tillsammans med miljöfaktorer avgörs om individen får den aktuella sjukdomen. Vid de flesta polygent nedärvda sjukdomarna läggs effekten av de olika muterade generna samman, och enligt den gängse hypotesen finns det ofta ett gränsvärde som måste passeras. Genom att kombinationerna av de olika anlagen är många, blir många olika alternativ möjliga och varje anlag får därför en liten effekt på sjukdomsprocessen. Detta förhållande begränsar möjligheterna, och det innebär eventuellt att det är omöjligt att utföra en meningsfull diagnostik enbart med utgångspunkt från genetiska förändringar.

Ett exempel kan belysa 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 om man antar att det enbart finns två alternativa alleler för varje gen betyder det att det kommer att finnas minst tre olika tänkbara alternativ (två av dessa alternativ innebär att anlagen är lika och det tredje alternativet innebär att anlagen är olika). Om det är 12 olika gener som påverkar sjukdomsprocessen, innebär det att det finns 531 144 olika tänkbara kombinationer av anlagsuppsättningar.

Vi vet också bland annat genom s.k. tvillingundersökningar att miljön i de flesta fall spelar en 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 att det finns begränsade möjligheter att göra meningsfulla uttalanden om en enskild individs risk att bli sjuk genom analyser av de berörda generna. Även om det blir möjligt att analysera och tolka informationen från en individs alla 30 000 anlag, blir förutsägelseerna för den enskilda individen förmodligen inte mycket bättre än de förutsägelser vi redan i dag kan göra med de kunskaper vi har om sjukdomen och risken för släktingar att drabbas av samma sjukdom.

Det finns emellertid några undantag från denna regel, t.ex. sjukdomar som påverkas av gener i den så kallad "HLA- regionen" på kromosom 6. I denna region finns bland annat anlag av betydelse för vävnadstypning inför transplantationer. För några så kallade HLA- relaterade sjukdomar har vetenskapliga studier visat att det just i HLA regionen kan finnas ett "riskanlag" med stor betydelse för utvecklingen av den aktuella sjukdomen.

Ett annat undantag kan utgöras av mindre populationer som socialt eller geografiskt varit avskilda från en större population och kan sägas utgöra en form av "isolat". I en sådan mindre population kan det mycket

väl finnas ett begränsat antal ”riskanlag” med stort genomslag i den avgränsade populationen. Vi har t.ex. anledning att tro att sydvästra Sverige, södra Norge och norra Danmark kan utgöra en sådan mindre population som kanske består av 4–6 miljoner människor. Norrland kan utgöra ett annat sådant genetiskt ”isolat” i Sverige.

Ur genetisk synpunkt kan sådana ”riskanlag” sägas fungera monogent men ha nedsatt penetrans och variabel expressivitet. Gränsen mellan monogent och polygent nedärvda sjukdomar är sålunda inte skarp och håller på att suddas ut.

Sjukdomar med polygen nedärvning är vanligen sjukdomar som oftast drabbar individer sent i livet. Det finns 50–60 kända sjukdomar med denna typ av nedärvning. De flesta av dessa finns även i Sverige. Det finns missbildningar med denna typ av nedärvning som drabbar foster. De flesta egenskaper nedärvs även på detta sätt.

Möjligheterna att kunna diagnostisera polygent nedärvda sjukdomar och egenskaper på DNA- nivå kommer att vara begränsade. Sjukdomar med denna nedärvning kan dock diagnostiseras senare i processen som RNA eller protein, när man har bättre kunskap om den kliniska sjukdomsbilden. Eftersom polygent nedärvda sjukdomar debuterar sent i livet, finns det anledning att tro att förändringar i RNA eller proteinet inte kan mätas hos foster och därför inte kan användas vid fosterdiagnostik. Beträffande missbildningar eller sjukdomar som debuterar under nyföddhetsperioden med polygen nedärvning finns det anledning att anta att mätbara förändringar i RNA och protein blir möjliga att göra och därmed även fosterdiagnostik.

Risken att någon gång under livet drabbas av en sjukdom som är polygent nedärvd är i storleksordningen 50 procent. Det är framför allt de så kallade folksjukdomarna som tillhör denna grupp. Exempel på sådana sjukdomar är diabetes, högt blodtryck, schizofreni och Alzheimers sjukdom.

4.3.4 Mitokondriella sjukdomar

Vid mitokondriell nedärvning ligger inte anlagen i kromosomerna utan i de så kallade mitokondrierna, som finns utanför cellkärnan men inuti cellen. Det finns många mitokondrier (hundra till flera tusen) i en cell och därför följer inte sjukdomar som har anlagen i mitokondrierna sedvanliga ärftlighetslagar. Varje mitokondrie kan sägas motsvara en kromosom. Mitokondriernas funktion är förknippad med det som kallas cellandning och har en mycket viktig roll för normal livsfunktion. Sjukdomar som beror på förändringar i mitokondriernas DNA är allvarliga och sällsynta. Mitokondrierna nedärvs alltid via moderns äggcell, och mitokondriella sjukdomar överförs således från mor till barn. Man beräknar att endast några enstaka barn föds varje år i vårt land med sjukdomar av denna typ.

4.3.5 Ärftliga cancersjukdomar

Alla cancersjukdomar beror på förändringar i DNA-molekylen. Oftast är det fråga om många nymutationer, som drabbar flera olika gener, men

generna är alla belägna i en specifik cell och det är från denna cell cancer utvecklas. Eftersom det är fråga om nymutationer innebär det att de flesta cancersjukdomar inte är ärftliga på det sätt ärftlighet vanligen definieras. Ibland kan en av de viktigaste mutationerna i den process av mutationer, som behövs för att cancer skall utvecklas, vara ärftlig. Det innebär att kroppens alla celler redan från befruktningen senare i livet kan komma att få de efterföljande nymutationerna i de andra generna och därmed utvecklas till en cancer. I 5–10 procent av alla cancer föreligger en sådan förutsättning. Trots att den genetiska förändringen finns i kroppens alla celler får enbart en del av kroppens organ tumörer. Vilka dessa organ är beror på vilken gen som har den ärftliga mutationen. Oftast nedärvs en sådan cancer gen autosomt dominant.

4.3.6 Betydelse för framtiden

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

4.4 Begränsningar vid användning av DNA-analyser

Diagnostik av monogent nedärvda sjukdomar försvåras av en omständighet som kallas genetisk heterogenitet. Den kan föreligga antingen på gennivå eller på allelnivå. Med genheterogenitet menas att mutationer i flera olika gener var för sig kan ge upphov till samma sjukdom. Görs analysen för den ena genen, och mutationen finns i den andra genen, blir resultatet naturligtvis missvisande. Med allelheterogenitet menas att olika mutationer i samma gen kan ge upphov till samma sjukdom. Gör man analysen enbart för en mutation som är belägen inom ett avgränsat område av genen, och mutationen finns på ett annat ställe i genen, så blir resultatet även här missvisande.

Metoderna att identifiera mutationer håller ännu på att utvecklas. Vanligtvis kan mutationsdiagnostiken vara till hjälp när man känner mutationen i en familj. Då kan andra familjemedlemmar undersökas för exakt samma mutation. Den första medlemmen i en familj som undersöks måste ha sjukdomen för att man säkert skall kunna koppla ihop sjukdomen med en eventuell mutation. På grund av metodernas brister går det i de flesta fall inte att med en negativ analys utesluta den ärftliga sjukdomen i en familj där mutationen inte är känd.

Stora förhoppningar knyts till att metodutvecklingen snart kommer att kunna erbjuda effektivare och enklare metoder för mutationsanalys. Dagens metoder kräver i de flesta fall stor kompetens hos den som utför undersökningen, och tolkningen är ofta komplicerad.

4.5 En familjs sjukdomshistoria

Det finns möjligheter att förutse ärftliga sjukdomar utifrån en familjs sjukdomshistoria (familjeanamnes/familjeupplysningar). Betydelsen av familjeanamnesen är uppenbar vid monogen nedärvning. Vid dominant nedärvning har t.ex. alla förstgradersanhöriga (barn, syskon och föräldrar) till en sjuk individ 50 procents risk att ha anlaget. Risken för andragsradsanhöriga (mor- och farföräldrar, barnbarn, mosttrar och morbröder samt fastrar och farbröder) är 25 procent. Om de verkligen blir sjuka och hur sjuka de blir, är beroende av penetrans och expressivitet. Studerar man ett familjträd med denna typ av nedärvning, finns det sjuka individer i varje generation. Endast i undantagsfall, när det föreligger nedsatt penetrans, hoppar sjukdomen över en generation. Risken att ha ärvt ett dominant anlag från en sjuk förälder är för varje barn 50 procent. I en familj med två barn kan således båda två ha fått anlaget eller inget av dem eller enbart ett av barnen.

Vid recessivt nedärvda sjukdomar är föräldrarna friska anlagsbärare för samma recessiva sjukdomsanlag. Risken för deras barn att få anlaget i dubbel uppsättning (och därmed riskera att bli sjuka) är 25 procent (huruvida de sedan verkligen blir sjuka är återigen beroende av penetrans och expressivitet). Andra släktingar kan ha anlaget i enkel uppsättning, men de blir inte sjuka, eftersom det vid recessiv nedärvning krävs att anlaget finns i dubbel uppsättning för att människan ska bli sjuk. Om man studerar sjukdomshistorien för en familj med en recessiv sjukdom är det oftast enbart den redan drabbade familjen som riskerar att få barn med den ärftliga sjukdomen. Vid recessiv nedärvning är föräldrarna oftare än väntat släkt med varandra. Detta beror på att det finns få anlagsbärare totalt i befolkningen. Risken ökar därför påtagligt att ett barn skall få ett specifikt sjukdomsframkallande anlag i dubbel uppsättning om föräldrarna är till exempel kusiner.

Vid polygen nedärvning finns det inget nedärvningsmönster som går att identifiera. I populationsbaserade undersökningar finner man emellertid en större risk att insjukna, ju närmare släkt man är med en person med den polygent nedärvda sjukdomen. Ju mera avlägsen släkting denne individ är, desto mindre blir risken. Risken för nära släktingar att bli sjuka är alltid större än risken beräknad på hela populationen.

5 Utgångspunkter

5.1 Etiska utgångspunkter

5.1.1 Allmänt

Genetisk diagnostik väcker flera viktiga etiska frågor. I grunden är det inga nya etiska aspekter, men många frågor ställs på sin spets när det handlar om genetisk information. Det kan gälla enskilda individers rätt till integritet, respekten för människovärdet och skyldigheten för stat och myndigheter att motverka diskriminering eller särbehandling.

En rad frågor aktualiseras när det gäller hur den information om ärftliga sjukdomar som man kan få fram med genetisk diagnostik skall

hanteras. Vem utom individen själv skall få ta del av informationen. Skall anhöriga, försäkringsbolag och arbetsgivare få ta del av undersökningsresultaten. Är det självklart att alla vill veta? Hur skall man ställa sig till sådana fall då det finns möjlighet att diagnostisera en sjukdom men behandling saknas? Det finns också farhågor för att information om enskilda människors arvs massa kan komma att missbrukas och att forskning och behandling kan komma att leda till missbruk bland statliga aktörer. Det kan finnas anledning att här erinra om några grundläggande begrepp och principer som brukar användas i etiska analyser.

Människovärdet, den enskilda människans värde som tänkande och kännande varelse, utgör grunden för människans naturliga rättigheter. Enligt den humanistiska människosynen får den enskilda människan aldrig betraktas eller behandlas enbart som ett medel. Det är nämligen med avseende på människovärdet som alla människor är lika. Människovärdet är alltid och under alla förhållanden knutet till människans existens, inte till det hon har eller gör.

Självbestämmandeprincipen innebär att man ska få bestämma själv över sitt eget liv och sina egna handlingar under förutsättning att det inte kränker andras självbestämmanderätt.

Lidande(minimerings)principen innebär att man inte skall åstadkomma skada eller lidande i världen. Utgångspunkten är att lidande och smärta är något ont, och finns det möjlighet att välja mellan två (eller flera) alternativ, bör man välja det som innebär att man åstadkommer minst skada.

En tillämpning av principen att inte skada innebär i sin förlängning att man ska iaktta försiktighet och förebygga även risker för skada, enligt den s.k. *försiktighetsprincipen*.

Godhets(maximerings)principen innebär att varje människa har en positiv förpliktelse att göra gott.

5.1.2 Genetisk integritet

Integritet kommer från ett latinskt ord som betyder orörd, hel. Begreppet är knutet till värde och värdighet och avser varje människas oförytterliga egenvärde som person. Man kan dela upp begreppet i fysisk och psykisk integritet. När det gäller fysisk integritet är den helhet som avses kroppen. Ingen har rätt att undersöka någon annans kropp utan den andres samtycke. När det gäller psykisk integritet avses det samlade komplexet av individens värderingar, föreställningar, åsikter och önskningsar, liksom individens trosföreställningar och mentala liv. Detta får inte bli föremål för intrång eller manipulation. Individens åsikter och värderingar får inte kränkas.

Integritet är intimt sammankopplat med identitet på så sätt att varje människa är unik och att det är just det som gör att människans identitet också blir viktig. Det gäller att bli identifierad och att identifiera sig själv som människa.

Personlig integritet betyder okränkbarhet eller rätt att inte bli kränkt. Det som utmärker integriteten är att den inte upphör för att man själv inte förmår hävda den.

Inom hälso- och sjukvården kan den personliga integriteten hotas på flera sätt. Man kan utsättas för åtgärder mot sin vilja och känna sig kränkt som person eller någon kan bryta mot tystnadsplikten och lämna ut känsliga uppgifter. Personlig integritet handlar bl.a. om att själv förfoga över information om den egna personen, att ha rätten att behålla vissa saker för sig själv.

Genetisk integritet är en del av den personliga integriteten. Genetisk integritet kan sägas vara helheten av en individs eller arts arv som inte får eller bör kränkas. Det är bl.a. den genetiska koden som avgör den biologiska människans särart och identitet. Därför att det viktigt att värna om hennes genetiska integritet.

Den genetiska integriteten kan kränkas på flera sätt t.ex. genom manipulation, genom att forskning bedrivs utan adekvat informerat samtycke, genom att testresultat läcker ut till arbetsgivare och försäkringsbolag eller genom instrumentalisering och kommersialisering.

Genetisk information kan naturligtvis vara av mer eller mindre känslig art. Informationen om att en person bär på en gen för en ärftlig sjukdom är en personlig information. Det kan uppfattas som obehagligt att andra har kunskap om detta. Detta obehag kan också böttna i riskerna för att kunskapen kan komma att användas emot en på diskriminerande eller särbehandlande sätt.

Det faktum att information om en människas arvsanlag skulle kunna brukas eller missbrukas av andra än individen själv utgör ett hot mot integriteten. Om resultatet av ett genetiskt test kommer i orätta händer, kan hon löpa risk att särbehandlas på grund av sina arvsanlag.

Människors personliga och genetiska integritet kan behöva skyddas mot kränkningar av olika slag därför att kränkningarna eller deras konsekvenser kan vara skadliga för den kränkte men ibland också indirekt för andra.

5.1.3 Självbestämmande

En första förutsättning för att kunna skydda sin integritet är att man kan utöva sin rätt att bestämma själv.

Ett av grundbegreppen inom den medicinska etiken är också autonomi eller rätten till självbestämmande. Enligt denna princip ska var och en ha rätt att bestämma över sitt eget liv. Den enskilde måste ha en principiell rätt att själv få välja vad han eller hon vill veta eller inte vill veta om risker för framtida sjukdomar. Individen skall således själv avgöra en så viktig fråga som att genomgå en genetisk undersökning och individen ska då också förfoga över resultatet. Den enskilde måste också ha rätten att inte behöva veta något om sina egna arvsanlag eller rätt att inte vilja veta något om sitt eget framtida sjukdomsöde.

Genetiska undersökningar och den information en sådan undersökning ger är något som rör just den undersökte individen. Men det kan också handla om att andra inte skall få veta något om mina arvsanlag, dvs. ett skydd mot intrång från tredje man. Eftersom genetisk information skulle kunna användas för att särbehandla personer vid anställning, vid tecknande av försäkring etc., ska genetiska undersökningar grundas på självbestämmande och informerat samtycke.

Rätten att andra inte skall få veta något om ens arvsanlag eller att man själv inte skall behöva få veta kan också uttryckas som rätten att ha en privat sfär eller rätten till personlig integritet.

5.1.4 Informerat samtycke

Kravet att en medicinsk åtgärd skall föregås av ett informerat samtycke tillmäts stor betydelse i medicinsk etik. För att kunna utöva självbestämmande måste man vara väl informerad. Förutsättningen för att en person skall kunna handla och välja självständigt och ta moraliskt ansvar för sina handlingar, är därför att han eller hon har haft tillgång till saklig information om vilka förutsättningar och konsekvenser som gäller för olika handlingsalternativ och på basis av denna information lämnat sitt samtycke.

För att kunna ta ställning på ett självständigt sätt i en valsituation måste patienten således ha informerats om alternativens innebörd, ha förstått informationen och vara fri att välja, dvs. inte vara utsatt för tvång eller i sådan beroendeställning att det fria informerade valet blir en illusion. Lika viktigt är att patienten förstått vad det innebär att avstå från att veta något om sina arvsanlag.

De mer grundläggande etiska frågorna här gäller: Vad innebär rätten att inte veta, hur kan den motiveras, och hur ska konflikter mellan denna rätt och till exempel släktingars rätt att veta lösas? Här är det flera hänsyn som ska vägas mot varandra: den enskilde individens, släktingarnas och samhällets intressen. Särskilt viktigt är det givetvis om det finns en möjlighet att förebygga, förhindra eller försena att en allvarlig sjukdom bryter ut genom tidig diagnostik eller om det finns möjligheter att vidta åtgärder som medför att sjukdomen kan få ett lindrigare förlopp.

Svårigheten att få ett fritt och informerat samtycke skall inte underskattas. Att det är just ett fritt och informerat samtycke är viktigt med tanke på att det inte minst inom hälso- och sjukvården ofta är svåra och ibland avgörande valsituationer som individen ställs inför. Informerat samtycke har därför en central roll när det gäller att förebygga kränkningar av olika slag.

5.2 Hälsa- och sjukvårdslagstiftningen

I det följande redogörs kortfattat för vissa grundläggande regler i lagstiftningen och framför allt sådana som speglar de etiska aspekter denna vilar på.

Övergripande bestämmelser om hur den offentliga hälso- och sjukvården skall vara organiserad i Sverige finns i *hälso- och sjukvårdslagen (1982:763)*, HSL. Bestämmelser i fråga om bl.a. skyldigheter för hälso- och sjukvårdspersonal ges i *lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område*, LYHS,. Enligt 2 § HSL är målet för hälso- och sjukvården en god hälsa och vård på lika villkor för hela befolkningen. Det anges också att vården skall ges med respekt för alla människors lika värde och för den enskilda människans värdighet. Den som har det största behovet av hälso- och sjukvård skall ges företräde till vården. Dessa allmänna riktlinjer för hälso- och sjukvårdens prioriteringar baseras på några grundläggande etiska principer. Dessa kan anges som *människovärdesprincipen*, berörd under 5.1.1, enligt vilken alla människor har lika värde och samma rätt oberoende av personliga egenskaper och funktioner i samhället, *behovs-solidaritetsprincipen*, enligt vilken resursen bör fördelas efter behov, *kostnadseffektivitetsprincipen*, enligt vilken en rimlig relation mellan kostnader och effekt, mätt i förbättrad hälsa och förhöjd livskvalitet, bör eftersträvas vid val mellan olika verksamheter eller åtgärder.

I 2 a § HSL anges de krav som ställs på en god vård, oavsett om den meddelas inom den enskilda eller den offentliga vården. Hälso- och sjukvården skall bedrivas så att den uppfyller kraven på god vård. Detta innebär bl.a. att vården skall bygga på respekt för patientens självbestämmande och integritet samt främja goda kontakter mellan patienten och hälso- och sjukvårdspersonalen. Här kan nämnas att i 2 kap. 1 § LYHS, anges bl.a. att patienten skall visas omtanke och respekt. I 4 § patientjournallagen (1985:562) föreskrivs att varje uppgift i en patientjournalhandling som upprättas inom hälso- och sjukvården skall utformas så att patientens integritet respekteras.

Vården och behandlingen skall så långt det är möjligt utformas och genomföras i samråd med patienten. Patienten skall enligt 2 b § HSL ges individuellt anpassad information om sitt hälsotillstånd och om de metoder för undersökning, vård och behandling som finns. Bestämmelsen ska stärka patients möjligheter till delaktighet och självbestämmande. Informationen får inte ges slentrianmässigt utan måste anpassas efter den aktuella patientens förutsättningar och behov. Det finns ett nära samband mellan rätten till medinflytande i vården i 2 a § HSL och rätten till information. Om det inte är möjligt att ge information till patienten själv skall informationen i stället ges till någon närstående till honom. I 2 kap 2 § LYHS finns motsvarande informationsplikt för den som har ansvaret för hälso- och sjukvården av en patient. Bestämmelserna i 2 b § HSL och 2 kap 2 § LYHS avslutas med en erinran om att rätten till information och skyldigheten att informera kan begränsas av bestämmelser om sekretess.

De grundläggande bestämmelserna som gäller i hälso- och sjukvårdslagen om respekt för patientens självbestämmande gäller också för den vård som sker med tvång enligt *lagen (1991:1128) om psykiatrisk*

tvångsvård, LPT, och *lagen (1991:1129) om rättspsykiatrisk vård*, LRV. Syftet med tvångsvården skall vara att patienten blir i stånd att medverka till fortsatta stöd och behandlingsinsatser i frivilliga former. Patientens utsatta ställning gör det särskilt viktigt att vården och behandlingen sker i former som inkräktar så lite som möjligt på patientens integritet och värdighet. Behandlingsåtgärderna får därför inte till sin art, omfattning och varaktighet vara mer ingripande än vad som är försvarbart med hänsyn till syftet med tvångsvården. Vid tvångsvård är samrådskravet dock inte ovillkorligt. I 17 § LPT och 8 § LRV ställs krav på samråd med patienten när det kan ske.

Det kan också finnas anledning att nämna *smittskyddslagen (2004:168)*, vars syfte är att tillgodose befolkningens behov av skydd mot smittsamma sjukdomar. Åtgärderna ska vidtas med respekt för alla människors lika värde och enskildas integritet. Tyngdpunkten i smittskyddsarbetet ligger på det frivilliga förebyggande arbetet.

Bestämmelserna i *lagen* omfattar alla sjukdomar som kan överföras till eller mellan människor och som kan innebära ett inte ringa hot mot människors hälsa. Möjligheterna till tvångsåtgärder är begränsade till s.k. allmänfarliga sjukdomar som anges i en bilaga till *lagen*.

Lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. gäller för de biobanker som består av vävnadsprover som tagits och samlats in för ett visst ändamål från patienter eller annan provgivare inom hälso- och sjukvården. Med biobank avses en samling bestående av biologiskt material från människa som ordnas och bevaras tills vidare eller för en bestämd tid.

De personuppgifter om provgivarna som finns i register eller i annan form i anslutning till en biobank utgör inte en del av biobanken. Dessa uppgifter omfattas dock bl.a. av bestämmelserna i personuppgiftslagen (1998:204).

För att garantera allmänhetens insyn, skyddet för den enskilda människans integritet och kvaliteten för användarna av materialet behövs en statlig tillsyn och registrering av biobankerna inom hälso- och sjukvården. Socialstyrelsen har i uppgift att se till att *lagen* efterlevs och att föra ett register över vissa grundläggande uppgifter om biobankerna.

När det gäller samtycke och information föreskriver biobankslagen att vävnadsprover inte får samlas in och bevaras i biobank utan att provgivaren först informerats om avsikten med biobanken och om de ändamål biobanken får användas till. Provgivaren måste också lämna sitt samtycke.

Den som lämnat samtycke till användning av ett vävnadsprov får när som helst återkalla sitt samtycke. Avser återkallelsen all användning skall vävnadsprovet omedelbart förstöras eller aidentifieras. Det som skall förstöras är det vävnadsprov som har lämnats för forskning, däremot inte resultatet av forskningen.

Uppgifter om information och samtycke skall enligt *lagen om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.* dokumenteras på lämpligt sätt. I *lagen* hänvisas till särskilda bestämmelser om sådan dokumentation i 3 § patientjournalagen (1985:56).

5.3 Europarådskonventioner

5.3.1 Europakonventionen om de mänskliga rättigheterna

Inledning

Den 4 november 1950 undertecknades i Rom den europeiska konventionen angående skydd för de mänskliga rättigheterna och de grundläggande friheterna (*Europakonventionen om de mänskliga rättigheterna*). Medlemsstaterna i Europarådet är skyldiga att respektera och följa konventionen.

Enligt lagen (1994:1219) om den europeiska konventionen angående skydd för de mänskliga rättigheterna och de grundläggande friheterna skall konventionen jämte vissa protokoll gälla som lag i Sverige.

Genom konventionen (artikel 2–14) och protokollen garanteras ett antal specifika rättigheter och friheter. Det gäller bl.a. rätt till frihet och säkerhet, rätt till rättvis rättegång, rätt till skydd för privat- och familjeliv samt skydd för egendom.

Rätten till skydd för privat- och familjeliv

Enligt artikel 8.1 i konventionen har var och en rätt till respekt för sitt privat- och familjeliv, sitt hem och sin korrespondens. Rätten till respekt innebär bl.a. ett skydd mot godtycklig myndighetsinblandning, men den kan också innebära en positiv förpliktelse för staten att skydda rättigheten och förhindra rättighetsintrång som görs av ett enskilt rättssubjekt mot ett annat.

Av bestämmelsen i artikel 8.2 framgår att offentlig myndighet inte får inskränka åtnjutande av denna rättighet annat än med stöd av lag och om det i ett demokratiskt samhälle är nödvändigt med hänsyn till statens säkerhet, den allmänna säkerheten, landets ekonomiska välbefinnande eller till förebyggande av oordning eller brott eller till skydd för hälsa eller moral eller för andra personers fri- och rättigheter.

Rätten till respekt för privatlivet är en svårdefinierad rättighet med många aspekter. Först genom rättspraxis kan begreppet få en någorlunda tydlig avgränsning. Vidare är gränsen mellan privat- och familjelivet flytande. Under skyddet för privatlivet faller bl.a. skyddet för den personliga integriteten. Det har därmed beröringspunkter med artikel 3, som innehåller ett förbud mot tortyr och omänsklig eller förnedrande behandling eller bestraffning.

Skyddet är inte begränsat till påtvingade ingrepp. Det är inte utan vidare tillåtet för staten att förbjuda sådana handlingar som i och för sig kan ses som ett brott mot en annan persons personliga integritet men som utförs med berörd persons samtycke. Men förbud även mot handlingar som utförs med samtycke kan vara legitima när förutsättningar föreligger för detta enligt artikel 8.2. Staterna har stor frihet att bedöma var gränsen skall gå. Att tillåta fysiska ingrepp som görs av medicinska skäl och med samtycke av den som utsätts för ingreppet är i det närmaste klart, men det finns många situationer (transplantationer, genmanipulationer m.m.) där en gräns mellan det förbjudna och det tillåtna kan vara påkallad av etiska skäl. (Hans Danelius, *Mänskliga rättigheter i europeisk praxis*, 2 uppl., Stockholm 2002, s. 265 f.)

Skyddet för privatlivet omfattar också *information om privata förhållanden*. Det kan exempelvis gälla den enskildes rätt att få ta del av registrerad personinformation eller den enskildes intresse av att handlingar som berör hans eller hennes privata förhållanden inte utan starka skäl lämnas ut till andra. Danelius framhåller i nyss nämnda kommentar att det knappast är möjligt att på grundval av konventionen uppställa stränga krav på sekretess i fråga om enskilda personers förhållanden. Tvärtom är det naturligt att här ge varje konventionsstat stor rörelsefrihet och inte kräva mera, på grundval av artikel 8, än att särskilt känslig information, t.ex. om medicinska förhållanden, behandlas på ett ansvarsfullt sätt och inte görs i onödan tillgänglig för andra än dem som har ett legitimt intresse av att få del av informationen. Ur artikeln kan vidare härledas en rätt för föräldrar att ta ansvar för sina barn. Hur långt artikeln i detta avseende sträcker sig är dock inte alldeles klart.

5.3.2 Konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin

Inledning

Den 19 november 1996 antog Europarådets ministerkommitté en ny konvention angående skydd av de mänskliga rättigheterna och människans värdighet med avseende på tillämpningen av biologi och medicin (*konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin*). En förkortad benämning som ofta används är ”*bioetikkonventionen*”.

Sverige deltog i utarbetandet av konventionen och undertecknade den i april 1997 och avser att ratificera konventionen senare. På några punkter lever Sverige inte upp till konventionens krav. Det gäller bl.a. frågan om ställföreträdare för beslutsinkompetenta personer. Den frågan har nyligen utretts och bereds för närvarande inom regeringskansliet. Konventionen trädde i kraft den 1 december 1999. Femton länder har även ratificerat konventionen. Några av Europarådets medlemsländer har, av skilda skäl, över huvud taget inte undertecknat konventionen. Bland dessa kan nämnas Belgien, Irland, Storbritannien, Tyskland och Österrike.

Bioetikkonventionen syftar till att skydda människor i samband med hälso- och sjukvård och medicinsk forskning. Den specificerar och vidareutvecklar det skydd som följer av bl.a. Europakonventionen om de mänskliga rättigheterna. Avsikten med bioetikkonvention är att slå fast giltigheten av de grundläggande principerna om respekt för mänskliga rättigheter och människovärdet i sig samt ange riktlinjer för hur dessa principer skall kunna upprätthållas inom medicinsk forskning med hänsyn till vetenskapens snabba utveckling. Konventionen riktar sig till det allmänna och går inte närmare in på frågan om den enskildes förhållande till andra enskilda personer. I sammanhanget kan nämnas att Europarådets ministerkommitté har kommenterat konventionens bestämmelser i en rapport (Explanatory Report) som publicerades år 1997. Rapporten utgör dock inte någon bindande (authoritative) tolkning av konventionen.

Allmänna bestämmelser

I konventionens inledning understryks betydelsen av att biomedicinska forskningsframsteg kommer hela mänskligheten till godo. Detta innebär dock inte att allmänintresset skall ges företräde framför den enskilda individens intresse. Tvärtom sägs i artikel 2 att människans intressen och välfärd skall ha företräde framför samhällets eller vetenskapens intressen, en princip som får stor betydelse i fråga om forskning på människor. Konventionens syfte, att skydda mänskliga rättigheter och människovärdet, grundas på principen om den enskilda människans företrädesrätt framför allmännyttan. Bestämmelserna i konventionen skall därför tolkas mot denna bakgrund.

Grundtanken att den biomedicinska vetenskapens utveckling bara får utnyttjas på ett sätt som är till fördel för nuvarande och kommande generationer manifesteras i konventionen på tre olika nivåer: den individuella, den samhälleliga och mänsklighetens nivå. Omsorgen om individen ges högsta prioritet och kommer till uttryck i olika artiklar som erbjuder skydd mot rättsstridiga åtgärder med människokroppen.

I artikel 4 föreskrivs att alla åtgärder inom hälso- och sjukvård, inklusive forskning, måste genomföras i enlighet med tillämpliga yrkesåligganden och professionell standard. Bestämmelsen motsvarar i stort sett den svenska lagstiftningens krav på att hälso- och sjukvårdspersonalen skall utföra sitt arbete i överensstämmelse med vetenskap och beprövad erfarenhet, vilket kommer till uttryck i 2 kap. 1 § lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område.

Samtycke

I artikel 5 uppställs en allmän regel om att ingrepp inom hälso- och sjukvårdens område endast får företas efter det att den berörda personen har givit fritt och informerat samtycke till ingreppet. Denna person skall i förväg erhålla behövlig information om syftet med ingreppet och dess karaktär samt om vilka konsekvenser och risker som ingreppet innebär. Det står personen i fråga fritt att när som helst återkalla sitt samtycke.

Privatlivets helgd och rätten till information

Av artikel 10 framgår att envar har rätt till respekt för sitt privatliv i fråga om uppgifter rörande hans eller hennes hälsotillstånd. Vidare föreskrivs att envar har rätt att få vetskap om all tillgänglig information om sin hälsa. Men den enskildes önskan att inte bli informerad skall också respekteras. I särskilda fall får inskränkningar i dessa rättigheter föreskrivas i nationell rätt för att tillvarata patientens intressen.

Rätten till information sägs i Explanatory Report utgöra en nödvändig förutsättning för att den enskilde på ett meningsfullt sätt skall kunna utöva vissa andra rättigheter såsom samtycke. Inskränkningar i rätten till information kan motiveras av omsorg om patienten själv, bl.a. när det finns risk för att viss information allvarligt skall förvärra hans eller hennes tillstånd.

I rapporten konstateras vidare att det även kan vara nödvändigt att ge information till undersökta personer som inte vill veta resultatet för att t.ex. göra det möjligt för den undersökta att vidta potentiellt effektiva och preventiva åtgärder. Läkarens plikt att tillhandahålla vård kommer då i konflikt med patientens rätt att inte veta. Enligt rapporten kan det 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.

Det mänskliga genomet

I konventionens fjärde kapitel som omfattar artiklarna 11–14 finns föreskrifter angående det mänskliga genomet, dvs. den totala arvsmassan hos en människa. I Explanatory Report anges att genetiska test består av medicinska undersökningar som syftar till att upptäcka eller utesluta förekomsten av ärftliga sjukdomar eller anlag för sådana sjukdomar hos en person genom att direkt eller indirekt analysera deras genetiska arv (kromosomer, gener). Genetiska test i konventionen synes således ta sikte på medicinska undersökningar oavsett vilka undersökningsmetoder som används för att avslöja arvsmassan. I andra sammanhang kan begreppet även beteckna en viss metod eller den produkt som används för att utföra undersökningen. Det får vidare anses oklart om s.k. familjeupplysningar utgör en medicinsk undersökning i konventionens mening. Enligt rapporten är syftet med genterapi att rätta till förändringar i arvsmassan hos människor (correct changes to the human genetic heritage) som kan leda till ärftliga sjukdomar.

Skydd mot diskriminering på grund av genetiskt arv

Av artikel 11 framgår att all slags diskriminering av en person på grundval av genetiskt arv är förbjuden. Artikeln liksom hela konventionen är avsedd som ett slags komplettering till Europakonventionen om de mänskliga rättigheterna, något som också framhålls i Explanatory Report. Det är stater och inte enskilda fysiska eller juridiska personer som är anslutna till konventionen. Diskrimineringsförbudet i Europakonventionen har på samma sätt som motsvarande förbud i olika FN-konventioner staten och dess företrädare som adressat, och det är därmed i främsta rummet diskriminering från det allmännas sida som kan vara att bedöma som konventionsbrott. Det finns inte underlag för uppfattningen att artikel 11 i den nu aktuella konventionen i detta avseende skulle vara att uppfatta på annat sätt än andra jämförbara konventioner.

Detta utesluter inte att artikeln i viss utsträckning kan ge underlag för en sekundär förpliktelse för stater som är anslutna till konventionen att genom lagstiftning eller på annat sätt se till att inte enskilda gör sig skyldiga till diskriminering på ett sådant sätt som det är konventionens grundtanke att motverka.

Med tanke på den nu bioetikkonventionens tillkomsthistoria och allmänna syfte finns det anledning att anta att avsikten har varit att tillförsäkra den enskilda människan ett visst skydd mot diskriminering på grund av genetiskt arv även i förhållande till enskilda. Det får sålunda anses vara klart att konventionen är avsedd att medföra förpliktelser bl.a. för sådan hälso- och sjukvård som det allmänna kontrollerar, även när den drivs i enskild regi.

Prediktiva genetiska test

I artikel 12 föreskrivs att test som kan användas för att förutsäga genetiskt betingade sjukdomar eller som tjänar antingen till att identifiera den testade som bärare av en gen som orsakar sjukdom eller till att upptäcka en genetisk benägenhet eller mottaglighet för en sjukdom, endast får utföras för hälso- och sjukvårdsändamål eller i samband med vetenskaplig forskning som är förenad med detta ändamål och under förutsättning av tillbörlig genetisk vägledning. I Explanatory Report framhålls att bestämmelsen medför att prediktiv testning för andra syften inte är tillåten även om den som undersöks ger sitt samtycke. Detta innebär att sådan testning inför en anställning eller ett privat försäkringsavtal inte är tillåten, såvida inte undersökningen är motiverad med hänsyn till den enskildes hälsa. I fall där en särskild arbetsmiljö kan medföra hälsorisker för personer med viss genetisk predisposition och man vill göra förbättringar i arbetsförhållandena är således undersökningar som har till syfte att skydda den enskildes hälsa tillåten. Hälso- och sjukvården skall alltså inte få utföra en genetisk undersökning med syfte att resultatet skall vidarebefordras till exempelvis en arbetsgivare eller ett försäkringsbolag. När det gäller bestämmelsens betydelse för försäkringsväsendet uttalas i rapporten att ett försäkringsbolag inte kommer ha rätt att kräva ett prediktivt genetiskt test som villkor för ingående av ett försäkringsavtal eller för justering av ett sådant avtal. Inte heller kommer försäkringsbolaget att kunna vägra ingå ett avtal eller att justera avtalet på den grunden att försäkringstagaren inte har underkastat sig ett test, eftersom ett försäkringsavtal inte rimligen kan göras beroende av en otillåten handling. Artikel 12 utgör däremot inte något hinder mot att man i olika sammanhang efterfrågar resultatet av ett redan genomfört test.

I enlighet med vad som sagts tidigare bör även i detta sammanhang noteras att konventionens bestämmelser primärt är tillämpliga på verksamhet från det allmännas sida. Genetiska test som utförs inom ramen för verksamhet som inte står under det allmännas kontroll eller av enskilda med hjälp av s.k. självtest torde således inte omfattas av regleringen i artikel 12.

Ingrepp på det mänskliga genomet (genterapi)

I artikel 13 föreskrivs att ett ingrepp som syftar till att ändra det mänskliga genomet endast får genomföras i preventiva, diagnostiska eller terapeutiska syften, och då endast om dess syfte inte är att åstadkomma någon förändring av genomet som går i arv. Som framgår av Explanatory

Report är åtgärder som inte är relaterade till ett sjukdomstillstånd förbjudna.

Förbud mot val av kön

Användningen av medicinska hjälpmedel vid fortplantning skall enligt artikel 14 inte vara tillåten i syfte att välja ett framtida barns kön, om det inte är så att en allvarlig ärftlig könsrelaterad sjukdom på det sättet kan undvikas. Vilka sjukdomar som kan medföra att val av kön anses tillåtet skall fastställas i nationell rätt.

Forskning

Forskningens frihet kan motiveras med såväl mänsklighetens rätt till kunskap som forskningens potential att befordra hälsa och välbefinnande. Samtidigt måste denna frihet begränsas av bl.a. kraven på respekt för enskilda individers grundläggande fri- och rättigheter. Enligt artikel 15 måste därför forskningen bedrivas på ett sådant sätt att den inte kommer i konflikt med konventionens bestämmelser eller med andra regler till skydd för människan. Konventionen är inriktad på biologi och medicin och det är därför framför allt forskning inom dessa områden som behandlas. Någon definition av begreppet forskning finns dock inte. Gränsen mellan etablerade behandlingsmetoder och forskning är ibland svår att dra.

I artikel 18 anges två villkor för forskning på provrörsbefruktade embryon, där embryot skapats som ett resultat av provrörsbefruktning (embryon in vitro). Det första villkoret är att om forskning på embryon in vitro medges i lag, så skall lagen säkerställa att embryot skyddas på ett tillfredsställande sätt. Det andra villkoret innebär att det är förbjudet att framställa mänskliga embryon för forskningsändamål. Artikeln behandlar däremot inte frågan om huruvida det ska vara tillåtet eller förbjudet att utföra forskning som involverar embryon.

Förbud mot ekonomisk vinning m.m.

I artikel 21 föreskrivs att människokroppen och dess delar inte som sådana får ge upphov till ekonomisk vinning. Enligt Explanatory Report omfattar förbudet förutom mänskliga organ även olika slags vävnad (tissues proper), inklusive blod, men däremot inte sådant som hår och naglar, vilka betraktas som övergivet biologiskt material. Var gränsen går mellan vävnad och övergivet biologiskt material framstår som oklart. Förbudet utgör inte hinder mot att det utgår rimlig ersättning för hantering eller bearbetning av materialet och inte heller mot att en donator får ersättning för sina omkostnader eller för förlorad arbetsförtjänst i samband med exempelvis sjukhusvistelse.

När en del av människokroppen avlägsnats i samband med ett ingrepp får den, enligt artikel 22, lagras och användas för annat ändamål än det som föranledde borttagandet endast om detta sker i överensstämmelse med tillämpliga regler rörande information och samtycke. Av nämnda

rapport framgår att utformningen av informationen och samtycket kan variera beroende på omständigheterna i den aktuella situationen.

Konventionen innehåller även ingående bestämmelser om tagande av organ och vävnad från levande donatorer för transplantation (kapitel 6), vilka dock kan förbigås i detta sammanhang.

6 En ny lag om genetisk integritet m.m.

6.1 Den genetiska integriteten bör skyddas i lag

Regeringens förslag: När det gäller genetiska undersökningar inom hälso- och sjukvården och medicinsk forskning skall följande gälla.

Det skall föreskrivas i lag att ingen utan stöd i lag får ställa som villkor för ett avtal att den andra parten skall genomgå en genetisk undersökning eller lämna genetisk information om sig själv. Vidare skall gälla att ingen utan stöd i lag i samband med avtal får efterforska eller använda genetisk information om den andre. Förbudet skall inte gälla på familjerättens område.

Ingen skall vidare olovligen få bereda sig tillgång till genetisk information om någon annan.

Förbudet mot att ställa genetisk undersökning eller information som villkor för avtal skall straffsanktioneras med böter eller fängelse i högst sex månader.

Kommitténs förslag: Överensstämmer delvis med regeringens förslag. Kommittén har föreslagit att ingen skall få ställa som villkor för att ingå avtal att den andra parten genomgår en genetisk undersökning eller lämnar genetisk information om sig själv. Vidare skall enligt Kommitténs förslag genetisk information inte utan stöd i lag få efterforskas eller användas av någon annan än den som informationen avser. Detta skulle gälla även om denne har gett sitt samtycke till sådant efterforskande eller användande men inte om han eller hon själv begärt det. Från det sistnämnda förbudet föreslås undantag om genetisk information efterforskas eller används 1. för medicinskt ändamål, 2. för ändamål som har anknytning till vetenskaplig eller släkthistorisk forskning, 3. i syfte att erhålla bevisning i rättegång, 4. av en anhörig eller närstående till den som informationen avser med dennes samtycke.

Kommittén har slutligen föreslagit en kriminalisering även av brott mot det sistnämnda förbudet.

Remissinstanserna: En majoritet av remissinstanserna stöder Kommitténs utgångspunkter och förslag. Dessa är *Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU)*, *Barnombudsmannen*, *Karolinska Institutet (KI)*, *Linköpings universitet (Hälsouniversitetet)*, *Arbetslivsinstitutet (ALI)*, *Statens medicinsk-etiska råd*, *Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg*, *Skåne läns landsting*, *Trossamfundet Svenska kyrkan*, *Kommun- och landstingsförbundet*, *Sveriges Riksidrottsförbund*, *TCO*, *LO*, *Sahlgrenska Universitetssjukhuset*, *Svensk sjuksköterskeförening*, *Sveriges Läkarförbund*, *Vårdförbundet*, *Sveriges Kristna Råd*, *Svenska*

Psoriasisförbundet, Stockholms katolska stift och Bröstcancerföreningarnas Riksorganisation (BRO).

SBU instämmer i Kommitténs grundsyn att genetisk information är den enskildes privatsak och att det oberoende av om han eller hon gett sitt samtycke måste finnas tungt vägande skäl för att den efterforskas eller används för annat än medicinska ändamål.

KI finner de överväganden som Kommittén gjort välavvägda och ställer sig bakom författningsförslaget. Förslaget tillgodoser rimliga behov av genetisk information för forsknings- och sjukvårdsändamål utan att individens integritet hotas. KI ställer sig även helt bakom de undantag som Kommittén föreslår.

Linköpings universitet (Hälsouniversitetet) vill i enlighet med utredningens förslag särskilt understryka vikten av begränsningar i tillgång till genetisk information. Det bör i lag föreskrivas att ingen får ställa som villkor för att ingå ett avtal att den andra parten genomgår genetisk undersökning eller lämnar genetisk information om sig själv.

Arbetslivsinstitutet stödjer Kommitténs förslag i alla punkter och uttalar ett starkt stöd för att en arbetsgivare eller en presumtiv arbetsgivare inte skall ha rätt att efterforska eller använda genetisk information. Arbetslivsinstitutet anser vidare att det finns skäl att ytterligare analysera problematiken kring vissa frågor trots att detta inte direkt har med utredningsuppdraget att göra. Exempel på detta är vilka rättigheter en person har som av religiösa skäl t.ex. inte vill delta i forskning med stamceller etc. Arbetslivsinstitutet instämmer i Kommitténs bedömning att det som framkommer vid hälsoundersökningar som arbetsgivaren har rätt att (eller skall) ta del av ger tillräcklig information för syftet och att genetiska test inte ger tillräcklig med tilläggsinformationer för att motivera avsteg från principen om att värna om individens integritet genom att förbjuda efterforskning av genetisk information också i sådana situationer.

Statens medicinsk-etiska råd tillstyrker förslaget men påpekar att det rätt omfattande undantag som föreslås inte gör det helt rättvisande att tala om ett generellt förbud.

Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg delar Kommitténs uppfattning att den enskilde själv skall förfoga över sekretessen rörande information om de egna genetiska egenskaperna och anlagen. Att inom idrottsrörelsen införa förbud för genetiska tester, och då framför allt könstester, torde mot bakgrund av utvecklingen under senare tid vara rimligt även om sådana tester för närvarande sällan utförs. Nämnden delar uppfattningen att en arbetsgivare inte skall kunna kräva eller få efterforska genetisk information som villkor för att anställa en person.

Skåne läns landsting anser att principen med en lag med generella förbud, som kan upphävas med speciallagstiftning, ger en bra grund för lagstiftningen att i framtiden anpassas till nya tekniker. Huvudprincipen att ingen får ställa som villkor för att ingå ett avtal att någon skall genomgå en genetisk undersökning kan inte nog understrykas.

TCO ställer sig bakom Kommitténs förslag om en ny lag om genetisk integritet. Vidare instämmer TCO i uppfattningen att det är en grundläggande princip att genetisk information är den enskildes privatsak och att det oberoende av om individen ger sitt samtycke måste finnas tungt vägande skäl för att den efterforskas eller används för annat än

medicinskt ändamål. TCO instämmer även i bedömningen att den genetiska informationens speciella karaktär medför att den vanliga hälso- och sjukvårdslagstiftningen inte är tillräcklig när det gäller genetiska undersökningar.

Svensk sjuksköterskeförening instämmer i Kommitténs grundläggande utgångspunkter samt uppfattning att den grundläggande principen ska vara att den genetiska informationen är den enskildes privatsak och att det oberoende av om han eller hon ger sitt samtycke måste finnas tungt vägande skäl för att den efterforskas eller används för annat än medicinska ändamål.

Vårdförbundet instämmer i att den grundläggande principen måste vara att genetisk information är den enskildes privatsak och att det oberoende av om han eller hon ger sitt samtycke måste finnas tungt vägande skäl för att den efterforskas eller används för annat än medicinskt ändamål och att den genetiska informationen bör särbehandlas. Vad gäller genetiska könstester inom idrottslivet menar vårdförbundet att det kan finnas skäl att denna fråga regleras.

Till de remissinstanser som i huvudsak är positiva till Kommitténs förslag men har särskilda synpunkter i olika delfrågor hör *Hovrätten för Västra Sverige*, *Kammarrätten i Jönköping*, *Datainspektionen*, *Högskoleverket*, *Uppsala universitet*, *Lunds universitet*, *Arbetsmiljöverket*, *Arbetsdomstolen*, *Centrala etikprövningsnämnden*, *Sveriges Advokatsamfund*, *Svenska Kriminalteknikföreningen* och *De Handikappades Riksförbund (DHR)*.

Kammarrätten i Jönköping anser att författningsförslagen bör justeras för att förhindra gränsdragningsproblem. Kammarrätten saknar vidare en analys av rättsläget i civilrättsligt hänseende om ett villkor om genetisk undersökning eller genetisk information ändå tas in i ett avtal. Bötesstraff för den som ställer villkoret är en sak. Men är det meningen att domstolarna skall göra en skönsmässig bedömning av rättsverkningarna av avtalet, helt eller delvis, i enlighet med rättspraxis? Eftersom man brukar vilja skydda den svagare parten i arbetsrättsliga avtal bör det övervägas att i stället direkt i lagen föreskriva att avtalet blir ogiltigt i den förbjudna delen.

Hovrätten för Västra Sverige ifrågasätter om efterforskning och användning av genetisk information verkligen bör vara tillåten i syfte att erhålla bevisning i rättegång. Frågan bör enligt hovrätten under alla förhållanden göras till föremål för en djupare analys än den som Kommittén har gjort. Den av Kommittén nu föreslagna ordningen innebär t.ex. att en kärende i ett faderskapsmål kan välja mellan att yrka att rätten förordnar om blodundersökning enligt lagen (1958:642) om blodundersökning m.m. vid utredning av faderskap (med risk för att yrkandet avslås) och att själv i smyg ta biologiskt material från den person som avses, låta undersöka det vid ett privat laboratorium och därefter åberopa undersökningen som bevis i målet.

Rikspolisstyrelsen anser att det föreslagna undantaget från förbudet när syftet är att erhålla bevisning i rättegång är illa anpassat för de behov av genetisk information som kan finnas i det polisiära arbetet. Det förekommer situationer i vilka Polisen måste efterforska och använda genetisk information i form av DNA-profiler och där det är tveksamt om undantaget kan tillämpas. Det är därför viktigt att det finns möjlighet att

få tillgång till genetisk information på ett tidigt stadium i en förundersökning. Inom ramen för en förundersökning kan det t.ex. var nödvändigt att eftersöka genetisk information för att utesluta att en viss person är skyldig till ett brott. Rikspolisstyrelsen anser att undantaget är för snävt formulerat och föreslår att det läggs till ett undantag som stadgar att huvudregeln inte ska gälla om genetisk information efterforskas eller används i polisens brottsutredande eller brottsförebyggande verksamhet.

Uppsala universitet ställer sig i huvudsak positiv till utredningens förslag och välkomnar den nya lagen om genetisk integritet. Vad gäller efterforskning av genetisk information i syfte att erhålla bevis i rättegång anser universitetet att med beaktande av de tilltagande möjligheterna för privatpersoner att utföra genetiska undersökningar med hjälp av självttest eller via ”postorder”, behövs vissa klargöranden avseende förslaget. Universitetet anser att det vore olyckligt om enskilda skulle ges möjlighet att på detta vis utföra gentest på andra.

Lunds universitet anser att undantaget ”i syfte att erhålla bevisning i rättegång” kan vara alltför långtgående. Universitetet anser att det kan vara befogat i brottmål och vissa familjerättsliga ärenden men frågan är om det skall gälla i varje form av rättegång som t.ex. i vanliga tvistemål som försäkringsmål.

Arbetsdomstolen avstyrker att undantaget från straffbestämmelsen utformas på det föreslagna sättet genom en gränsdragning mellan samtycke och begäran.

Sveriges Advokatsamfund skriver att ett generellt förbud med begränsade undantag kan medföra problem bl.a. genom att en i och för sig önskvärd verksamhet förbjuds genom att de undantag som införs inte är rätt avpassade. Undantagen från förbudet förefaller vidare vara för snävt utformade. Inget uttryckligt undantag har gjorts för utveckling och kommersialisering av produkter innehållande genetisk information. Inte heller finns undantag för eventuell ny teknik som använder genetisk information för andra ändamål än att kartlägga sjukdomar, risker och egenskaper, d.v.s. utanför det medicinska området. Vidare anser samfundet att det är oklart om det finns avtal som inte träffas av det generella förbudet. Advokatsamfundet kan inte se vilka avtal som skulle falla utanför det generella förbudet i den föreslagna 3 §, vilket gör att samfundet ifrågasätter behovet av bestämmelsen rörande avtal i 2 §. Advokatsamfundet noterar vidare att ingen reglering föreslagits av de civilrättsliga följderna av att ett avtal ingås i strid med förbudet.

Svenska Kriminalteknikföreningen finner att lagförslaget inte tar hänsyn till samhällets behov av att identifiera offer efter katastrofer och svåra olyckor. Undantaget att hänvisa till släkthistoriska kartläggningar kan inte avse detta behov. Föreningen ger förslag på ett tillägg till lagen: ”5. för identifiering av döda eller så svårt skadade personer att dessa inte kan identifieras på annat sätt.”

DHR stöder utredningens allmänna utgångspunkter samt förslaget om ett generellt förbud och att lämnande av genetisk information eller krav på undersökning aldrig får ställas som villkor för att ingå avtal. DHR anser vidare att utredningen allt för lättvindligt föreslagit att genetisk information skall få efterforskas och användas vid släkthistorisk forskning samt att ett klagande måste ske från vilket tidpunkt bakåt

man skall tillåtas använda genetisk information och att restriktioner skall införas.

Uttalat negativa till Kommitténs förslag är *Arbetsgivarverket*, *Umeå universitet* och *Svenskt Näringsliv*. De anser bl.a. att gällande hälso- och sjukvårdslagstiftning är tillräcklig.

Skälen för regeringens förslag

Utgångspunkter

Den genetiska informationens speciella karaktär medför att den vanliga hälso- och sjukvårdslagstiftningen inte utan vidare är tillräcklig när det gäller genetiska undersökningar av olika slag. Både vid medicinsk behandling och vid medicinsk forskning med anknytning till genetik uppkommer också frågor som har anknytning till riskerna för en instrumentalisering av människovärdet och livsbetingelserna.

Detta motiverar att genetisk information i vissa avseenden behandlas på ett annat sätt än medicinsk information i allmänhet. En grundläggande princip måste vara att informationen är den enskildes privatsak, och det måste finnas tungt vägande skäl för att någon skall få använda eller bereda sig tillgång till en genetisk information som rör någon annan. Utvecklingen på detta område går snabbt. Enligt uppgift förekommer det att patienter ställer sig tveksamma till att genomgå en genetisk undersökning av rädsla för att resultatet skall komma i orätta händer. För människors tillit till hälso- och sjukvården och medicinsk forskning är det enligt regeringens mening viktigt att genetiska undersökningar och genetisk information inom dessa områden ges ett tillfredsställande lagligt skydd.

Europakonventionen om de mänskliga rättigheterna, särskilt artikel 8, är en viktig utgångspunkt för det aktuella lagstiftningsarbetet, liksom artikel 10 i konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin (bioetikkonventionen). En redovisning för regleringen i konventionerna har lämnats i avsnitt 5.3.

Artikel 8 i Europakonventionen innebär primärt att det allmänna skall avhålla sig från ingrepp i den enskildes privatliv men anses också ålägga medlemsstaterna skyldighet att i rimlig utsträckning vidta positiva åtgärder för att skydda den enskildes privatsfär och detta även från ingrepp av andra enskilda. Artikeln är emellertid mycket allmänt hållen, och när det gäller många av de frågor som nu är aktuella ger varken artikeln i sig eller den europarättsliga doktrin och praxis som utbildats vid dess tillämpning någon egentlig ledning.

På det speciella område som nu är aktuellt bör integritetsskyddet vidareutvecklas och preciseras i överensstämmelse med de grundtankar som artikeln vilar på. Hänsyn bör självfallet i främsta rummet tas till bioetikkonventionen, vilken syftar till att specificera det skydd som Europakonventionen erbjuder på detta område. Inte heller bioetikkonventionen ger emellertid på alla punkter ledning för övervägandena.

Regeringen anser till en början att den lagstiftning som nu är aktuell bör begränsas till att gälla genetisk undersökning och genetisk information som kan tas fram eller har tagits fram inom hälso- och

sjukvården eller medicinsk forskning. Med medicinsk forskning avses i detta sammanhang forskning som innefattar genetisk information från människor och som har hälso- och sjukvårdsändamål, oavsett inom vilket vetenskapsområde forskningen utförs. Framtiden får utvisa om det också finns behov av lagstiftning när det gäller genetisk information som har tagits fram i andra sammanhang, t.ex. av laboratorier utanför hälso- och sjukvården.

Förbud mot villkor i avtal om genetisk undersökning

Som framgår av avsnitt 5.1 anser regeringen att den enskilde måste ha en principiell rätt att själv få välja om han eller hon vill känna till sina anlag. Den rätten skulle äventyras om det skulle vara fritt för andra, t.ex. arbetsgivare eller försäkringsbolag, att begära att få tillgång till sådan information. Som bl.a. *TCO* och *Vårdförbundet* framhåller är det en grundläggande princip att genetisk information är den enskildes privatsak, och det måste finnas tungt vägande skäl för att det skall vara tillåtet att använda den för annat än medicinskt ändamål. Frågan uppkommer emellertid om ett förbud i ämnet bör göras heltäckande, så att det principiellt sett blir totalförbudet att tillfråga någon om hans eller hennes genetiska förhållanden eller att beakta sådan information.

Om man bortser från försäkringsväsendet, som behandlas i avsnitt 10, skulle som Kommittén framhåller ett sådant generellt förbud inte få någon nämnvärd praktisk betydelse i dag. Förhållandena kan emellertid förändras i takt med den snabba utvecklingen på området. Det är viktigt att genetiska undersökningar kan göras i hälso- och sjukvårdssammanhang utan att de berörda behöver hysa oro för att resultaten missbrukas. Det kan också stärka ställningen för medicinsk behandling och forskning med genetisk inriktning om man kan hänvisa till ett i princip generellt förbud i ämnet.

Ett förbud kan inte gärna begränsas till att gälla sådana uppgifter som i en eller annan mening är belastande för den enskilde, såsom uppgifter om sjukdomsanlag. Inte heller andra arvsanlag – såsom anlag för styrka, längd, intelligens eller liknande – bör få obehörigen efterforskas i den mån sådan efterforskning är eller blir möjlig. I förlängningen skulle det kunna leda till en samhällsutveckling som inte framstår som önskvärd.

Genom särskild lagstiftning bör det som Kommittén föreslagit till en början införas ett allmänt förbud av innebörd att ingen utan stöd i lag får ställa som villkor för ett avtal att den andra parten genomgår en genetisk undersökning eller lämnar genetisk information om sig själv. Det framstår som särskilt viktigt att man ingriper med en förbudslagstiftning just i avtalsförhållanden där den enskilde ofta framstår som den svagare parten. I sådana situationer utgör ett absolut förbud i lagen mot att ställa villkor om genetisk undersökning och information det bästa skyddet mot en utveckling som hotar tilliten till hälso- och sjukvården och till de möjligheter den har att hjälpa människor. Det må sedan röra sig om avtalsituationer då människor söker en anställning, vill teckna en livförsäkring, söker en bostad eller behöver låna pengar för att kunna starta en egen verksamhet. Förbudet bör alltså få tillämpning på exempelvis arbetsavtal och – som närmare behandlas i avsnitt 10 – försäkringsavtal men även på kredit- och låneavtal, hyresavtal osv.

Förbudet mot att ställa villkor om genetisk undersökning för ett avtal får inte fattas alltför snävt. Redan att göra klart för avtalsparten att det kunde vara klart intressant att få kännedom om genetisk information, alltså om resultatet av en genetisk undersökning, skulle i vissa fall kunna uppfattas som ett krav på att få tillgång till informationen om ett avtal alls skall komma till stånd eller för att detta skall få ett så bra innehåll som möjligt.

Bestämmelsen bör inte vara tillämplig på familjerättens område. Det är en naturlig sak att frågor om släktförhållanden och andra frågor med genetisk inriktning ställs i familjelivet. Det skulle därför enligt regeringens mening föra för långt att låta ett förbud mot att ställa villkor om genetisk undersökning eller information gälla också för avtal på familjerättens område.

För att ge eftertryck åt lagstiftarens uppfattning att genetiska undersökningar och genetisk information inom hälso- och sjukvården och medicinsk forskning skall vara skyddad mot att få en användning som inte är avsedd bör förbudet straffbeläggas. Det finns visserligen såvitt känt ännu inte några fall då man missbrukat avtalsfriheten genom att ställa villkor av ifrågavarande slag, men förbudet skulle enligt regeringens mening inte framstå som tillräckligt trovärdigt om det inte kriminaliserades. Ett kriminaliserat förbud har också fått ett brett stöd av remissinstanserna. Det bör alltså vara straffbart om exempelvis en arbetsgivare skulle kräva gentest eller genetisk information av en arbetssökande.

Det finns däremot enligt regeringens uppfattning inte anledning att – vid sidan av de allmänna bestämmelser som gäller bl.a. enligt avtalslagen, dvs. lagen (1915:218) om avtal och andra rättshandlingar på förmögenhetsrättens område – överväga någon särskild reglering av de civilrättsliga följderna av att ett avtal ingås i strid mot förbudet.

Förbud att i avtalssituation efterforska eller använda eller annars olovligen bereda sig tillgång till genetisk information

Tänkbara användare av genetisk information vid sidan av det medicinska området finns inom rättsväsendet. Dessa behandlas i avsnitt 11.2. Härutöver kan man tänka sig att det i det allmännas verksamhet skulle finnas andra användare av genetisk information, exempelvis inom skolan, universitetsväsendet, socialtjänsten, försvaret och kriminalvården. Ingen myndighet inom någon av dessa sektorer – och inte heller något annat allmänt organ utanför rättsväsendet – får emellertid *framtvunga* en genetisk undersökning. Det följer av bestämmelserna i 2 kap. 6 § regeringsformen som skyddar medborgarna bl.a. mot påtvingat kroppsligt ingrepp.

Kommittén kan för sin del knappast se något legitimt användningsområde inom det allmännas verksamhet vid sidan av det medicinska området, rättsväsendet och sådant som annars är särskilt lagreglerat. Skulle något sådant behov mot förmodan framkomma i framtiden, får detta prövas i särskild ordning genom beslut av statsmakterna. Regeringen delar denna uppfattning.

Det lär emellertid enligt Kommittén fortfarande i praktiken kunna förekomma att kreditinstitut i samband med långivning förbehåller sig rätt att efterfråga medicinska undersökningar och hälsokontroller, låt vara

att detta är sällsynt och att möjligheten än mera sällan utnyttjas. På detta område skulle man möjligen kunna tänka sig att även genetisk information efterforskas, men det torde enligt Kommittén med säkerhet kunna sägas att detta inte förekommer i dag.

Kommittén påpekar att ett förbud mot att efterfråga resultatet av en genetisk undersökning innebär en inskränkning i den genom 2 kap. 1 § regeringsformen grundlagfästa informationsfriheten eller i varje fall grunderna för denna medborgerliga frihet. I fråga om en sådan inskränkning gäller enligt 2 kap. 12 § regeringsformen bl.a. att den får göras endast för att tillgodose ändamål som är godtagbart i ett demokratiskt samhälle och att den aldrig får gå utöver vad som är nödvändigt med hänsyn till det ändamål som har föranlett den. Yttrandefriheten och informationsfriheten får enligt 2 kap. 13 § regeringsformen begränsas med hänsyn till rikets säkerhet, folkförsörjningen, allmän ordning och säkerhet, enskilds anseende, privatlivets helgd eller förebyggandet och beivrandet av brott. Vidare får friheten att yttra sig i näringsverksamhet begränsas. I övrigt får begränsningar av yttrandefriheten och informationsfriheten ske endast om särskilt viktiga skäl föranleder det. En likartad reglering gäller enligt artikel 10 i Europakonventionen om de mänskliga rättigheterna och i artikel 2 i bioetikkonventionen.

Att det inte står i strid med grunderna för informationsfriheten att förbjuda utlämnande av genetisk information mot den enskildes vilja är uppenbart. I fråga om information från hälso- och sjukvården gäller ett sådant förbud redan i dag enligt sekretesslagen (1980:100) och lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område. Kommittén har emellertid föreslagit att ett förbud skulle gälla även om den enskilde samtyckt till efterforskningen. Det är tveksamt om ett obegränsat sådant förbud skulle vara väl förenligt med regeringsformens och Europakonventionens eller biokonventionens bestämmelser. Kommittén har därför anfört att vissa avgränsningar uppenbarligen bör göras både för att säkerställa att ett förbud inte står i strid med dessa principer och för att det skall uppfattas som sakligt legitimt.

Kommittén har till en början föreslagit att ett förbud inte skall få träffa efterforskning eller användning av information för medicinskt ändamål eller ändamål som har anknytning till forskning. Med forskning avses då inte bara den medicinska och molekylärbiologiska forskningen utan även forskning av annat slag, såsom arkeologisk eller historisk forskning. Genetisk information används ibland vid släkthistoriska kartläggningar och även för sådana kartläggningar bör enligt Kommittén rimligen ett undantag göras.

Kommittén har vidare uttalat att det ligger i öppen dag att en ny lagstiftning om förbud bör göra undantag för rent privata förhållanden. Det bör enligt Kommitténs uppfattning naturligtvis inte kunna vara straffbart att t.ex. tillfråga släktingar om genetisk information eller att begära sådan information från en partner. Det bör dock enligt Kommittén krävas ett samtycke från den anhörige eller närstående för att informationen skall få efterforskas eller användas. Om en person frågar sin partner om ärftliga förhållanden i partners släkt och den tillfrågade inte vill berätta något om detta, skall det inte vara tillåtet att gå vidare i efterforskningarna genom att exempelvis i smyg ta biologiskt material

som kan skickas till ett laboratorium för analys. Generellt gäller också enligt Kommittén att uttrycket ”efterforska” inte omfattar enkla frågor som saknar kommersiellt syfte. Det skall självfallet inte vara straffbart att fråga en bekant om vilken blodgrupp han tillhör.

Men även med en sådan begränsning synes det enligt Kommittén inte kunna komma i fråga att införa ett obegränsat förbud för enskilda personer mot att efterforska eller använda sådan genetisk information som enbart består i upplysningar om en persons föräldrar eller andra anhöriga. Detta är visserligen en av de allra bästa informationskällorna när det gäller genetisk information. Den genetiska forskningens senaste landvinningar påkallar inte att ett förbud utsträcks så långt. Därtill kommer att intresset för i vad mån olika slags arvsanlag förs över till barn är mycket stort bland allmänheten och kommer till uttryck i en mängd vardagliga situationer som inte rimligen kan omfattas av en kriminalisering. Däremot bör ett förbud kunna gälla för efterforskning av resultatet av sådan familjeundersökning som gjorts för medicinskt ändamål.

Kommittén har med dessa utgångspunkter utformat ett förslag till förbud, som innebär att genetisk information inte utan stöd i lag skall få efterforskas eller användas av någon annan än den informationen avser. Detta skulle gälla även om personen i fråga har gett sitt samtycke till sådan efterforskning eller användning. Om den berörde däremot själv har begärt undersökningen, skulle förbudet inte gälla. Så t.ex. kan man tänka sig att en enskild person beställer en undersökning av sig själv vid ett laboratorium utanför hälso- och sjukvården. Den undersökning som då görs på den enskildes direkta begäran bör enligt Kommittén inte omfattas av något förbud. Begäran skall dock inte få framställas genom ombud.

Kommittén har föreslagit att det från förbudet att efterforska genetisk information skall göras undantag när syftet är att erhålla bevisning i rättegång. *Hovrätten för Västra Sverige* har här ifrågasatt det riktiga i att t.ex. en kärende i faderskapsmål själv i smyg skall kunna ta biologiskt material för undersökning vid privatlaboratorium, medan Rikspolisstyrelsen ansett att undantaget är för snävt formulerat och inte bör gälla när genetisk information efterforskas eller används i polisens brottsutredande eller brottsförebyggande verksamhet. Kommittén anser att det inte finns tillräcklig anledning att låta förbudet omfatta undersökningar som inte är lagreglerade och som syftar till bevisning i rättegång. Det kan självfallet vara förbjudet enligt andra straffbestämmelser att införskaffa bevisning genom exempelvis olaga intrång.

Under remissbehandlingen har det framkommit ett starkt stöd för att det bör införas någon form av förbud mot att utanför hälso- och sjukvården efterforska genetisk information som tagits fram inom denna. Flera remissinstanser har emellertid haft invändningar mot de avgränsningar och undantag som Kommittén föreslagit. Regeringen delar Kommitténs bedömning att ett förbud behövs för att stilla den oro som kan finnas bland patienterna för att resultatet av en genetisk undersökning skall kunna utnyttjas i andra sammanhang än inom hälso- och sjukvården och medicinsk forskning och stävja en möjlig framtida utveckling som hotar den personliga integriteten. Regeringen anser

emellertid att ett förbud bör få en delvis annan utformning än den Kommittén föreslagit.

Det är uppenbart att det även vid sidan av ett sådant förbud kan finnas ett behov av att förbjuda efterforskning eller användning av genetisk information i samband med ett avtal. Som framgår närmare av avsnitt 10 gäller för närvarande ett avtal mellan staten och Sveriges Försäkringsförbud som bl.a. innehåller ett åtagande av Försäkringsförbundet 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.

Regeringen anser följaktligen att förbudet mot att ställa villkor för ett avtal bör kompletteras med ett förbud mot att efterforska eller använda genetisk information om den andre i samband med ett avtal. Det är alltså här inte fråga om att ställa som villkor för ett avtal att den andra parten skall genomgå en genetisk undersökning eller lämna ut en genetisk information om sig själv. Förbudet nu riktar sig mot förfaranden som går ut på att man exempelvis genom frågor till den andra parten söker efter genetisk information eller använder den som man kommit över för att ge avtalet ett innehåll där resultatet av en genetisk information får betydelse, för frågan om det alls skall bli ett avtal eller för avtalets innehåll i något avseende. Som framgår av det följande anser regeringen dock att detta förbud i varje fall inte för närvarande bör vara straffsanktionerat.

Åtskillig kritik mot delar av Kommitténs förslag gäller frågorna om samtycke och olika lagliga undantag från ett förbud. Regeringen anser för sin del att vid sidan av avtalssituationerna bör ett förbud inskränkas till att gälla att någon *olovligen bereder sig tillgång* till genetisk information om någon annan. Uttrycket ”bereda sig tillgång till” – som bl.a. finns på olika ställen i brottsbalken, t.ex. i 4 kap. 8 § om brytande av post- eller telehemlighet och 9 c § om dataintrång – innefattar inte krav på att gärningsmannen tar del av den genetiska informationen. Det är tillräckligt att han eller hon skaffar sig en möjlighet att göra detta, men det måste finnas ett uppsåt att få tillgång till informationen. Det strider inte mot förbudet att av misstag eller annars oavsiktligt få tillgång till denna.

Genom att förbudet endast tar sikte på den som olovligen bereder sig tillgång till den genetiska informationen blir det lovligt att ta del av informationen om det föreligger samtycke från den som informationen avser. Frågan om verkan av samtycke från personer som saknar fullständig rättslig handlingsförmåga och huruvida någon annan i sådan persons ställe kan lämna nödvändigt samtycke får bedömas enligt gällande rätt.

Vidare kan det vara lovligt att bereda sig tillgång till genetisk information genom att det finns stöd för detta i lagstiftningen, t.ex. om den följer av de allmänna regler som gäller för polisens brottsutredande eller brottsförebyggande verksamhet, eller enligt allmänna rättsgrundsatser för att identifiera döda eller svårt skadade personer.

Kommittén har föreslagit att det skall vara straffbelagt att utan stöd i lag efterforska eller använda genetisk information om någon annan. Som

tidigare framhållits finns det ännu inga konkreta exempel på att någon skaffat sig kännedom om genetisk information som rör någon annan, och det är därför tills vidare osäkert hur stort behovet av straffskydd egentligen är. Det är tämligen lätt att föreställa sig att genetisk information i orätta händer skulle kunna användas i diskriminerande syfte. I övrigt är det närmast en spekulering att som skäl för en kriminalisering anföra att ett förbud behövs för att förebygga att någon olovligen bereder sig tillgång till genetisk information i skandaliseringssyfte, politiskt syfte, för utpressning eller bara för skvaller och förtal. Redan i dag finns flera olika lagar som straffbelägger olika former av diskriminering som skulle kunna begås av någon med kännedom om en annan persons genetiska information, bl.a. lagen (2003:307) om förbud mot diskriminering.

Det finns även ett flertal straffstadganden i brottsbalken som direkt eller indirekt tar sikte på handlingar och yttranden som har diskriminerande karaktär. Ett exempel är bestämmelsen om olaga diskriminering i 16 kap. 9 § brottsbalken, enligt vilken ett brott begås när någon i näringsverksamhet eller vid anordnande av allmän sammankomst eller offentlig tillställning diskriminerar en annan person på grund av ras, hudfärg, nationellt eller etniskt ursprung, trosbekännelse eller homosexuell läggning. Att lämna uppgifter om annans genetiska förhållanden på ett sätt som är ägnat att utsätta denne för missaktning kan vara straffbart enligt brottsbalkens bestämmelser om förtal eller förolämpning (5 kap. 1 § respektive 3 § brottsbalken). Genom bestämmelserna om straff för intrång i förvar och dataintrång tillhandahålls ett viss straffrättsligt skydd mot olovligt efterforskande av information som är känslig ur integritetssynpunkt (4 kap. 8 § respektive 9 c § brottsbalken). Slutligen erbjuder rättsordningen visst straffrättsligt skydd mot överträdelser även av ett inte straffsanktionerat förbud genom att den som vid myndighetsutövning bryter mot förbudet kan komma att dömas för tjänstefel (20 kap. 1 § brottsbalken. Det kan nämnas att Integritetsskyddskommittén (Ju 2004:05) har till uppgift att kartlägga och analysera sådan lagstiftning som rör den personliga integriteten, och kommittén har bl.a. i uppdrag att överväga om det, vid sidan av befintlig lagstiftning, behövs generellt tillämpliga bestämmelser till skydd för den personliga integriteten, och i så fall lägga förslag till sådan reglering

Regeringen anser att den rättsliga analys som hittills gjorts för att också straffbelägga de övriga föreslagna förbuden inte är tillräcklig för att nu föreslå en kriminalisering. Om utvecklingen skulle leda till att det i en framtid uppstår behov av att straffbelägga själva förbudet mot att i en avtalsituation efterforska eller använda genetisk information eller förbudet mot att olovligen bereda sig tillgång till genetisk information, får regeringen återkomma till riksdagen med förslag om detta senare.

6.2 Sekretess och behandling av personuppgifter

6.2.1 Gällande rätt

Sekretesslagen

För personal inom den allmänna hälso- och sjukvården gäller bestämmelser i sekretesslagen (1980:100). När det föreligger sekretess är det förbjudet att röja uppgiften i fråga, vare sig det sker muntligen, genom utlämnande av handling eller på annat sätt (1 kap. 1 § sekretesslagen).

Enligt 7 kap. 1 § sekretesslagen 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. Detta är ett mycket starkt sekretesskydd, som innebär en presumtion för att uppgiften inte får lämnas ut. Sekretessen är dock inte absolut. Den menprövning som måste göras kan leda till att uppgifterna i det enskilda fallet kan lämnas ut. Vad som utgör men (skada, olägenhet) skall bedömas från den enskildes egen upplevelse. Den som gör menprövningen måste försöka föreställa sig vad patienten respektive de anhöriga skulle tycka om att uppgiften lämnas vidare. Normalt får utlämnande inte ske om det inte kan uteslutas att den enskilde skulle uppleva det som obehagligt och i osäkra fall kan det vara lämpligt att fråga den enskilde. Vid utlämnande av aidentifierade uppgifter, som inte kan hänföras till den enskilde, anses men inte uppkomma. Sekretesskyddet gäller också i förhållande till patientens närstående.

Sekretesskyddet består i 70 år (7 kap. 1 § fjärde stycket sekretesslagen). 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.

I 7 kap. 1 § sista stycket sekretesslagen 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 (2004:168).

Av 14 kap. 4 § sekretesslagen följer att sekretess till skydd för enskild inte gäller i förhållande till den enskilde själv och sekretess kan i övrigt helt eller delvis efterges av honom. Detta gäller dock inte om annat följer av bestämmelse i sekretesslagen. Är sekretessen föreskriven till förmån för en enskild är det ganska givet att denne själv skall kunna förfoga över sekretessen och ta del av uppgifter rörande sig själv. Det är bara i få och tydligt angivna situationer som lagstiftaren valt att begränsa den rätten

I 1 kap. 5 § sekretesslagen föreskrivs 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 (prop. 1979/80:2 Del A s. 465 jfr s. 494), 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 dem som angivits i 7 kap. 1 § sista stycket sekretesslagen. Ett exempel på detta utgör skyldigheten att informera närstående i de fall man inte kan lämna information till patienten (2 kap 2 § lagen [1998:531] om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område). Denna bestämmelse bryter dock inte i normalfallet sekretessen i de fall där patienten kan informeras och denne motsätter sig att informationen lämnas till närstående. För det fall att det inte går att lämna information till patienten och denne tidigare har gett uttryck för att de anhöriga bör hållas utanför, förutsätts i förarbetena till tidigare gällande lag att denna inställning respekteras (prop. 1978/79:220 s. 45).

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

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

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

Det finns också ett undantag från den starka sekretessen i ett mycket speciellt fall, nämligen när det gäller omhändertagna journaler från den privata vården (7 kap. 1 § tredje stycket sekretesslagen). 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 (jfr prop. 1991/92:104 s.26) sägs helt kort att ”skälet härtill är att det kan komma i fråga att pröva om utlämnande bör ske för behandling av en annan person t.ex. när det gäller en ärftlig sjukdom”. Uttalandet är försiktigt formulerat och följs inte upp i socialutskottets yttrande (SoU 1991/92:16). Eftersom lagstiftaren haft för avsikt att erbjuda ett strängare sekretesskydd för journalhandlingar från privat vård än vad som gäller för journalhandlingar från offentlig vård, torde det dock inte vara tänkbart att utlämnande av uppgifter rörande ärftlig sjukdom skulle medges mera generöst när uppgifterna kommer från omhändertagna privata journaler. Det förhållandet att utlämnandet i ett sådant speciellt fall enligt förarbetena eventuellt skulle kunna komma i fråga utan samtycke kan

därför inte uppfattas så att utlämnande skulle kunna medges i strid med den enskildes vilja.

Personuppgiftslagen

Personuppgiftslagen (1998:204) tillämpas på all helt eller delvis automatiserad behandling av personuppgifter och på manuell behandling av personuppgifter som ingår eller är avsedda att ingå i en strukturerad samling av personuppgifter som är tillgängliga för sökning och sammanställning enligt särskilda kriterier.

Syftet med personuppgiftslagen är att skydda människor mot att deras personliga integritet kränks genom behandling av personuppgifter. En personuppgift är enligt lagens definition all slags information som direkt eller indirekt kan hänföras till en fysisk person som är i livet. Uppgifter om avlidna eller ännu inte födda personer omfattas följaktligen inte av personuppgiftslagen. Varje information som kan hänföras direkt eller indirekt till en fysisk person är en personuppgift. Det krävs bara att en fysisk person kan identifieras med hjälp av uppgifterna. Begreppet behandling av personuppgifter omfattar alla åtgärder som kan vidtas med sådana uppgifter såsom insamling, registrering, organisering, lagring, bearbetning och utlämnande genom översändande.

En utgångspunkt är att behandling av personuppgifter är tillåten endast i de fall och på de villkor som anges i lagen. I andra fall skall behandling av personuppgifter inte få förekomma. Den som ensam eller tillsammans med andra bestämmer ändamålen med och medlen för behandlingen av personuppgifter är personuppgiftsansvarig. Denne skall se till att personuppgifter behandlas i enlighet med lagen. Vissa grundläggande krav som gäller för all behandling av personuppgifter regleras i 9 §. Den personuppgiftsansvarige skall bl.a. se till att personuppgifter behandlas bara om det är lagligt, att det görs korrekt och att insamlingen sker bara för särskilda, uttryckliga angivna och berättigade ändamål, att personuppgifterna som behandlas är adekvata och relevanta, att personuppgifterna inte är för omfattande, dvs. innehåller mer information än vad som behövs för ändamålet. Efter insamlingen får behandlingen av uppgifterna inte ske på ett sätt som är oförenligt med det ändamål för vilket uppgifterna samlades in. Detta innebär att den personuppgiftsansvarige under hela behandlingstiden måste hålla reda på för vilka ändamål varje personuppgift har samlats in. Även ett utlämnande till annan av personuppgifterna måste vara förenligt med de ursprungliga ändamålen. Det är därför inte möjligt att kringgå reglerna genom att en personuppgiftsansvarig lämnar ut uppgifterna till en annan, som vid sin insamling bestämmer ändamål som är oförenliga med de ursprungliga. Uppgifterna skall vara riktiga. Alla rimliga åtgärder skall vidtas för att bl.a. rätta eller utplåna felaktiga uppgifter och uppgifterna skall inte bevaras under längre tid än vad som är nödvändigt med hänsyn till ändamålet med behandlingen.

I 10 § regleras när behandlingen av personuppgifter överhuvudtaget är tillåten. Personuppgifter får behandlas efter den registrerades samtycke. Återkallar den registrerade sitt samtycke får ytterligare personuppgifter om denne inte registreras (12 §). I vissa fall får dock personuppgifter behandlas trots att samtycke från den registrerade saknas. Det gäller

exempelvis enligt 10 § om det är nödvändigt för att den personuppgiftsansvarige skall kunna fullgöra en rättslig förpliktelse som åvilar honom eller henne eller om det är nödvändigt för att utföra en arbetsuppgift av allmänt intresse eller för att utföra en arbetsuppgift i samband med myndighetsutövning.

Enligt huvudregeln i 13 § personuppgiftslagen är det förbjudet att behandla sådana känsliga personuppgifter som avslöjar

- a) ras eller etniskt ursprung
- b) politiska åsikter,
- c) religiös eller filosofisk övertygelse, eller
- d) medlemskap i fackförening.

Det är också förbjudet att behandla sådana personuppgifter som rör hälsa eller sexualliv.

Från förbudet gäller undantag när den registrerade uttryckligen samtyckt till behandlingen (15 §) eller om behandlingen är nödvändig bl.a. för att skydda vitala intressen eller för att fastställa, göra gällande eller försvara rättsliga anspråk (16 §). Känsliga personuppgifter får också utan samtycke behandlas för hälso- och sjukvårdsändamål, om behandlingen är nödvändig för

- a) förebyggande hälso- och sjukvård,
- b) medicinska diagnoser,
- c) vård eller behandling, eller
- d) administration av hälso- och sjukvård.

Den som är yrkesmässigt verksam inom hälso- och sjukvårdsområdet och har tystnadsplikt får även behandla känsliga personuppgifter som omfattas av tystnadsplikten. Detsamma gäller den som är underkastad en liknande tystnadsplikt och som har fått känsliga personuppgifter från verksamhet inom hälso- och sjukvårdsområdet. Känsliga personuppgifter får utan samtycke vidare behandlas för forskningsändamål om behandlingen godkänts enligt lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor.

Lagen innehåller vidare bestämmelser om att den personuppgiftsansvarige skall informera den registrerade om behandling som rör honom eller henne. Den personuppgiftsansvarige är på begäran av den registrerade skyldig att snarast rätta personuppgifter som är felaktiga, missvisande eller ofullständiga eller som annars inte har behandlats i enlighet med lagen. Om behandling av personuppgifter i strid mot lagen orsakar skada för den registrerade har han eller hon rätt till ersättning från den personuppgiftsansvarige.

Behandlingar av personuppgifter som innebär särskilda risker för otillbörligt intrång i den personliga integriteten skall anmälas för förhandskontroll till tillsynsmyndigheten; dvs. till Datainspektionen. Av 10 § personuppgiftsförordningen (1998:1191) framgår att personuppgifter om genetiska anlag som framkommit efter genetisk undersökning är sådan behandling som skall anmälas för förhandskontroll senast tre veckor innan den planerade behandlingen skall påbörjas. Detta gäller oavsett om uppgifterna är att anse som känsliga eller inte och oavsett om behandlingen sker med samtycke eller inte. Anmälningsskyldigheten är straffsanktionerad och det är den fysiska person som gjort sig skyldig till förfarandet som döms till straff oavsett om han eller hon själv är personuppgiftsansvarig. Behandling som regleras genom särskilda

föreskrifter i lag eller förordning omfattas inte av anmälningsskyldigheten.

Patientjournalagen

Vid all vård inom hälso- och sjukvården av patienter utgör patientjournalen den centrala patientdokumentationen. Patientjournalerna fyller många viktiga funktioner. Journalens främsta funktion är att utgöra hälso- och sjukvårdspersonalens arbetsinstrument för planering, genomförande och uppföljning av vården. Journalen kan dock aldrig ses som någon intern angelägenhet för vårdpersonalen. Journalföringen sker ju i patientens intresse. En stor del av journalföringen sker i dag med stöd av IT och inom primärvården har datorjournalerna i princip ersatt de traditionella pappersjournalerna.

Grundläggande bestämmelser om patientjournaler finns i patientjournalagen (1985:562). Av 1 § patientjournalagen framgår att patientjournal skall föras vid vård av patienter inom hälso- och sjukvården. En patient kan således inte motsätta sig journalföring. Med vård avses enligt patientjournalagen även undersökning och behandling. I 9 § anges vilka yrkesgrupper som är skyldiga att föra journal.

Med patientjournal avses enligt 2 § de anteckningar som görs och de handlingar som upprättas eller inkommer i samband med vården och som innehåller uppgift om patientens hälsotillstånd eller andra personliga förhållanden och om vårdåtgärder. Som journalhandling anses framställning i skrift eller bild samt upptagning som kan läsas, avlyssnas eller på annat sätt uppfattas endast med tekniskt hjälpmedel. Patientjournalagen är således teknikneutral.

En patientjournal skall enligt 3 § första stycket innehålla de uppgifter som behövs för en god och säker vård av patienten. Förutom detta grundläggande krav finns i 3 § andra stycket krav på att vissa uppgifter alltid skall antecknas om de finns tillgängliga. Till de obligatoriska uppgifterna hör uppgift om patientens identitet, väsentliga uppgifter om bakgrunden till vården, uppgift om ställd diagnos och anledningen till mer betydande åtgärder, väsentliga uppgifter om vidtagna och planerade åtgärder, uppgifter om den information som lämnats till patienten och om de ställningstaganden som gjorts om val av behandlingsalternativ och om möjligheten till en förnyad medicinsk bedömning samt uppgift om information och samtycke som har lämnats enligt lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. En journal skall även innehålla uppgift om vem som gjort anteckningen samt när anteckningen gjordes. Frågor om sådant utlämnande av journalhandling prövas av den som är ansvarig för patientjournalen. Anser denne att journalhandlingen eller någon del därav inte bör lämnas ut, skall han genast med eget yttrande överlämna frågan till Socialstyrelsen för prövning. Socialstyrelsens beslut kan överklagas i enlighet med bestämmelser i 15 kap. 7 § sekretesslagen.

En patientjournal inom enskild, dvs. privat, hälso- och sjukvård är inte allmän handling. Bestämmelser om skyldighet att föra patientjournal, tystnadsplikt och om villkor för att lämna ut journalhandlingar inom enskild hälso- och sjukvård finns i patientjournalagen och lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område;

LYHS. Enligt 9 § patientjournalagen har bland annat de som enligt 3 kap. LYHS har legitimation eller särskilt förordnande att utöva visst yrke skyldighet att föra patientjournal. Den som för journalen skall enligt 10 § LYHS på begäran av patienten utfärda intyg om vården. Av 16 § samma lag följer att en journalhandling inom enskild hälso- och sjukvård på begäran av patienten skall tillhandahållas honom för läsning eller avskrivning eller i avskrift eller kopia, om inte annat följer av bestämmelserna i 2 kap. 8 eller 9 § LYHS. Vidare framgår att det är möjligt att efter ansökan lämna ut uppgifter ur en patientjournal till enskild vård till den som enligt biobankslagen fått tillgång till kodat humanbiologiskt material ur en biobank om en provgivare. En förutsättning för att uppgifterna skall kunna lämnas ut är att patienten samtyckt till det. Om uppgifterna gäller sådana känsliga personuppgifter som avses i 13 § personuppgiftslagen (1998:204) skall samtycket vara uttryckligt, om inte behandlingen godkänts av en forskningsetisk kommitté enligt 19 § tredje stycket personuppgiftslagen.

För att en patientjournal inom enskild hälso- och sjukvård skall kunna lämnas ut till någon annan än den enskilde patienten själv krävs det uttryckliga bestämmelser härom i lag eller förordning.

Vårdregisterlagen

I lagen (1998:544) om vårdregister (vårdregisterlagen) finns bestämmelser som reglerar den automatiserade behandlingen av personuppgifter för patientjournalföring enligt patientjournalagen (1985:562). Vidare finns bestämmelser om automatiserad behandling av personuppgifter för annan dokumentation i och för vården av patienten.

Enligt 1 § vårdregisterlagen får den som bedriver vård utföra automatiserad behandling av personuppgifter i ett vårdregister. Med vård avses vård enligt hälso- och sjukvårdslagen (1982:763), tandvårdslagen (1985:125), lagen (1991:1128) om psykiatrisk tvångsvård och lagen (1991:1129) om rättspsykiatrisk vård samt smittskydd enligt smittskyddslagen (2004:168).

I lagens ändamålsbestämmelser, 3 och 4 §§, anges att personuppgifterna i ett vårdregister får användas i och för vården av patienter samt för sådan administration som föranleds av vård i enskilda fall samt för den ekonomiadministration som föranleds av vård i enskilda fall. Ett vårdregister får även användas för framställning av statistik, uppföljning, kvalitetssäkring och administration på verksamhetsområdet. Uppgifterna i ett vårdregister får slutligen användas för uppgiftsutlämnande som föreskrivs i lag eller förordning.

Ett vårdregister får enligt 5 § endast innehålla de uppgifter som enligt lag eller annan författning skall antecknas i en patientjournal. Registret får dock även innehålla andra uppgifter som antecknas i och för vården av patienter samt uppgifter som behövs för den ekonomiadministration som föranleds av vård i enskilda fall. Bestämmelsen om registerinnehåll är utformad så att journalföring skall kunna ske enligt de bestämmelser som reglerar vad som skall antecknas i en patientjournal.

För att möjliggöra ett rationellt inhämtande av uppgifter till ett vårdregister finns i 6 § en bestämmelse som generellt tillåter viss samkörning. Bestämmelsen innebär att uppgifter om en patient som behövs för vård

av denne samt uppgifter som behövs för ekonomiadministration som föranleds av vård i enskilda fall får hämtas till ett vårdregister från andra vårdregister genom samkörning. Dessutom får uppgifter om patientens folkbokföringsadress hämtas till registret genom samkörning.

6.2.2 Sekretess i fråga om genetisk information

Regeringens bedömning: Genetisk information bör omfattas av samma regler om sekretess och behandling av personuppgifter som nu gäller inom hälso- och sjukvården.

Kommitténs förslag: Genetisk information får inte utan stöd i lag efterforskas av annan än den informationen avser. Detta gäller även om denne har gett sitt samtycke till sådan efterforskning men inte om han eller hon själv har begärt det.

Remissinstanserna: De remissinstanser som har berört frågan om hur förslagen förhåller sig till de regler som gäller för dataskydd och sekretess är *Datainspektionen, Centrala etikprövningsnämnden, Umeå universitet och Arbetsdomstolen.*

Datainspektionen påpekar att bestämmelser om dataskydd syftar till att skydda människors personliga integritet i samband med datoriserad användning av information som är hänförlig till enskilda individer. Eftersom genetisk information är information som är hänförlig till enskilda individer och dessutom också mycket ofta behandlas i datoriserad form finns det anledning att i detta sammanhang även analysera om det för närvarande finns dataskyddsregler som är tillämpliga i samband med användningen av genetisk information och hur sådana regler förhåller sig till det regelverk som nu föreslås. Sverige är skyldigt att följa EG-direktivet 95/46 om skydd för enskilda personer med avseende på behandling av personuppgifter och om det fria flödet av sådana uppgifter (dataskyddsdirektivet). Sverige får inte ha en lagstiftning som är strängare eller mildare än vad EG-direktivet medger. Dataskyddsdirektivet har implementerats i svensk rätt genom personuppgiftslagen (1998:204). I den mån den föreslagna lagen om genetisk integritet är avsedd att tillämpas även vid datoriserad användning av genetisk information måste man överväga huruvida den lagen är förenlig med bestämmelserna i dataskyddsdirektivet och personuppgiftslagen. *Datainspektionen* efterlyser en analys av hur bestämmelserna i den föreslagna lagen förhåller sig till personuppgiftslagen och dataskyddsdirektivet. En annan fråga som behöver besvaras är hur den föreslagna lagen om genetisk integritet förhåller sig till befintliga registerförfattningar som t.ex. vårdregisterlagen. *Datainspektionen* vill också påpeka att det bör klargöras hur bestämmelserna om förhandskontroll av behandling av genetisk information förhåller sig till den föreslagna lagen om genetisk integritet. Om denna lag är avsedd att reglera även hur genetisk information får hanteras datoriserat skulle detta kunna innebära att bestämmelsen i personuppgiftsförordningen om förhandskontroll inte skall tillämpas. Man anser det också att det är angeläget att man i det fortsatta lagstiftningsarbetet beaktar huvudlinjerna i 29-gruppens strategi

när det gäller genetisk information för att därmed bidra till ett mer enhetligt synsätt i medlemsstaterna.

Centrala etikprövningsnämnden pekar på att genetisk information är hänförlig till enskilda individer och behandlas ofta i datoriserad form. Det är därför väsentligt att den föreslagna lagstiftningen korresponderar med de regler, inhemska och internationella, som redan i dag gäller för dataskydd. Någon sådan analys finns inte i betänkandet. I Sverige finns regler om dataskydd i personuppgiftslagen. Om lagen om genetisk integritet är tänkt att tillämpas på datoriserad användning av genetisk information är den varken förenlig med delar av personuppgiftslagen eller med det EG-direktiv (Dataskyddsdirektivet 95/46) som personuppgiftslagen vilar på. Att t.ex. inte tillmäta den enskildes samtycke avgörande betydelse för att tillåta användningen av genetiska data för andra ändamål än medicinska eller forskningsändamål står i strid med personuppgiftslagen. Om det är meningen att lagen om genetisk integritet skall ersätta personuppgiftslagen i dess helhet eller i vissa delar måste det framgå av lagen. En avvägning mellan de två lagkomplexen måste utredas.

Umeå universitet anser inte att det finns skäl att särbehandla genetisk information i förhållande till annan biomedicinsk information och att gällande hälso- och sjukvårdslagstiftning är tillräcklig. Någon särslagstiftning är inte motiverad.

Arbetsdomstolen avstyrker att undantaget från straffbestämmelsen utformas på det föreslagna sättet genom en gränsdragning mellan samtycke och begäran.

Skälen för regeringens bedömning: När en genetisk undersökning görs på begäran av en enskild eller i samband med en allmän hälsoundersökning är patientjournalagen (1985:562) tillämplig. Detta innebär att de uppgifter som erhålls vid en genetisk undersökning förs in i den enskildes patientjournal.

En patientjournal ingår i ett vårdregister och för dessa uppgifter är sjukvårdshuvudmannen personuppgiftsansvarig. Ett vårdregister får endast innehålla de uppgifter som enligt lag eller annan författning skall antecknas i en patientjournal. I en patientjournal skall antecknas uppgifter som behövs i och för vården. Om andra uppgifter än sådana som behövs i och för vården tillförs journalen, är vårdregisterlagen inte tillämplig på just den behandlingen. Är det huvudsakliga ändamålet med behandlingen forskning gäller i stället personuppgiftslagen.

Det råder inget tvivel om att innehållet i genetisk information är personuppgifter som omfattas av bestämmelserna i personuppgiftslagen och personuppgiftsförordningen om det inte i en annan lag eller förordning finns bestämmelser som avviker från personuppgiftslagen och personuppgiftsförordningen. Genetisk information kan avslöja såväl hälsotillstånd som etnisk tillhörighet och är därför att betrakta som känsliga personuppgifter. För att sådana uppgifter skall få behandlas måste något av undantagen i personuppgiftslagen vara uppfyllt.

Sekretess gäller inom hälso- och sjukvården för uppgift om enskilds hälsotillstånd och andra personliga förhållanden, om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon honom närstående lider men. Detta är ett mycket starkt sekretesskydd, som innebär en presumtion för att uppgiften inte får lämnas ut. Sekretessen gäller enligt

huvudregeln inte i förhållande till den enskilde själv och kan också helt eller delvis efterges av honom.

Regeringens bedömning är att bestämmelserna i personuppgiftslagen och sekretesslagen ger ett tillräckligt skydd när det gäller användandet av genetisk information.

6.3 En sammanhållen lagstiftning

Regeringens förslag: Det skall införas en sammanhållen lag som gäller viss bioteknik på det medicinska området. Syftet med lagen skall vara att värna om den enskilda människans integritet. I lagen skall ges bestämmelser om begränsningar i användningen av bioteknik som utvecklats för medicinska ändamål samt om vissa rättsliga verkningar av sådan användning. Den nya lagen skall bl.a. innehålla bestämmelser om genetiska undersökningar, genetisk information, genterapi, fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik.

Till den föreslagna lagen om genetisk integritet m.m. skall också föras bestämmelserna i flera andra lagar på angränsande rättsområden. Hit hör lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar, lagen (1991:1159) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa, lagen (1984:1140) om insemination samt lagen (1988:711) om befruktning utanför kroppen samt de straffbestämmelser för handel med biologiskt material som nu finns i lagen (1995:831) om transplantation m.m.

Kommitténs förslag: Kommittén har föreslagit en särskild lag om genetisk integritet och inte närmare tagit upp frågan om en sammanhållen lagstiftning.

Remissinstanserna: *Lunds universitet* har i sitt remissyttrande behandlat frågan om en sammanhållen lag. Universitetet skriver att utredningen föreslår en ny lag om genetisk integritet men gör också ändringar i flera andra lagar och förordningar med anknytning till bioteknologi i vid bemärkelse. Lagstiftningen framstår i sin helhet som svåröverskådlig och svårtillämplig. Universitetet menar att det finns anledning att sammanföra lagstiftningen i ett enhetligt regelverk – en biotekniklag – av norsk typ. Det skulle underlätta och också tydliggöra hur lagen förhåller sig till Sveriges internationella åtaganden.

Skälen för regeringens förslag: Under de senaste 15 åren har det tillkommit flera författningar på hälso- och sjukvårdens områden som från olika utgångspunkter reglerar de begränsningar som har aktualiserats av den snabba utvecklingen på det biotekniska området. Det finns enligt regeringens mening flera skäl som talar för att nu sammanföra lagstiftningen i ett enhetligt regelverk. En sammanhållen lag skulle öka överskådligheten och bidra till större enhetlighet. Det skulle också underlätta och tydliggöra hur lagen förhåller sig till Sveriges internationella åtaganden.

Det kan noteras att man i Norge har valt denna modell. I Norge gäller Lov 2004-12-05 nr 100: Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven).

Den nya sammanhållna lagen bör innehålla bestämmelser om begränsningar i användningen av bioteknik som utvecklats för medicinska ändamål samt om vissa rättsliga verkningar av sådan användning. Syftet med lagen skall vara att värna om den enskilda människans integritet. Den nya lagen kan lämpligen benämnas *lag om genetisk integritet m.m.*

Lagen om genetisk integritet m.m. bör kapitelindelas och efter ett inledande kapitel som bl.a. anger lagens syfte och tillämpningsområde behandla bestämmelserna om *genetisk integritet* i huvudsak med den av Kommittén föreslagna lagen om detta som grund.

Den nya lagen bör vidare innehålla bestämmelser om *genterapi* samt om *fosterdiagnostik* och *preimplantatorisk genetisk diagnostik* samt om *användning av genetisk information på försäkringsområdet*. Den nya lagen bör också innehålla bestämmelserna i nuvarande lag (1991:114) om *användningen av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar*, nuvarande lag (1991:115) om *åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med befruktade ägg från människa*, nuvarande lag (1984:1140) om *insemination* och nuvarande lag (1988:711) om *befruktning utanför kroppen*.

Ett avslutande kapitel bör bl.a. innehålla *bemyndiganden* för regeringen eller myndighet som regeringen bestämmer (Socialstyrelsen) att meddela föreskrifter. Hit bör också föras de straffbestämmelser som nu finns i lagen (1995:831) om *transplantation m.m. för handel med biologiskt material*.

I lagen (2002:297) om *biobanker i hälso- och sjukvården m.m.* (biobankslagen) regleras hur humanbiologiskt material, med respekt för den enskilda människans integritet, skall få samlas in, förvaras och användas för vissa ändamål. Lagen, som trädde i kraft den 1 januari 2003, är kapitelindeldad och relativt omfattande. En annan närliggande lag är lagen (2003:460) om *etikprövning av forskning som avser människor*. Lagen, som också gäller forskning som avser biologiskt material från människor, trädde i kraft så sent som den 1 januari 2004 och är även den relativt omfattande. För denna lag är Utbildnings- och kulturdepartementet huvudman.

Det förefaller inte lämpligt att sammanföra den nya lagen med biobankslagen eller lagen om etikprövning vid forskning som avser människor, eftersom båda dessa lagar utförligt behandlar särskilda områden och är relativt omfattande.

7 Genetiska undersökningar och information inom hälso- och sjukvården m.m.

7.1 Prediktiv diagnostik m.m.

7.1.1 Genetiska undersökningar

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

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

Exempel på genetiska metoder är kromosomanalys och olika typer av DNA-analyser som direkt undersöker vår arvs massa, men även mikrobiologiska analyser kan ge genetisk information. Ett exempel på detta är den s.k. PKU-testningen av nyfödda barn som behandlas närmare i avsnitt 7.2.3.

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

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

7.1.2 Genetiska begrepp

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

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

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

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

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

7.1.3 Skälen till att genomgå en genetisk undersökning

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

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

Andra sjukdomar kan inte förebyggas men kan botas eller lindras när de bryter ut. I dessa fall kan det vara av värde för människan att känna till anlaget för att därefter ha möjlighet att genomgå täta hälsokontroller så att behandling kan sättas in så fort de första symtomen visar sig. En snabb behandling kan ibland vara helt avgörande för den framtida prognosen. Den som har ökad risk för ärftlig tjocktarmscancer brukar exempelvis få genomgå regelbundna kontroller av tjocktarmen vilket ofta leder till tidig upptäckt och behandling med goda resultat.

I vissa fall kan undersökning av den framtida risken att drabbas av sjukdom varken leda till förebyggande åtgärder eller bot, men den kan ändå vara av värde för den enskilda individen inför fortsatt planering av livet. Huntingtons sjukdom är en obotlig neuropsykiatrisk sjukdom som bl.a. karaktäriseras av psykiska symtom, demens och ofrivilliga rörelser på grund av att nervceller i vissa områden i hjärnan bryts ned. Sjukdomen är ovanlig och symtomen debuterar ofta efter 35 års ålder. Personen kan då redan ha fått barn. Eftersom sjukdomen är dominant ärftlig drabbas alla som har sjukdomsanlaget, och om ena föräldern har anlag för sjukdomen har varje barn 50 procents risk att också drabbas i vuxen ålder. Med genetiska test kan man avgöra om en person har eller saknar sjukdomsanlaget och därmed senare i livet kommer att bli sjuk eller inte.

Anlagsbärardiagnostik får framförallt betydelse för planeringen och valen när man skaffar barn och om man vill göra fosterdiagnostik. När

det gäller sjukdomar som ärvs autosomalt recessivt (se avsnitt 4.2.2) krävs det att man fått samma sjukdomsanlag från både sin mor och sin far för att bli sjuk. Om man får anlaget bara från ett håll är man en frisk anlagsbärare. De flesta anlagsbärare upptäcks i samband med att ett barn med sjukdomen föds i familjen. Föräldrarna som är anlagsbärare har 25 procents risk att på nytt få ett barn med samma sjukdom. Genetisk testning av övriga släktingar har i de flesta fall ett litet värde, eftersom risken att träffa en partner som bär på samma anlag generellt är liten. Detta under förutsättning att man inte gifter sig med en nära släkting eftersom risken då är större. Genom anlagsbärarscreening kan man upptäcka att två blivande föräldrar båda är anlagsbärare, vilket innebär att fosterdiagnostik kan erbjudas.

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

7.1.4 Regler och riktlinjer

För fall då genetiska test utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning finns det bestämmelser i lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar. Detta benämns genetisk screening. Vi återkommer i avsnitt 7.2 till frågorna kring denna.

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

I fråga om genetiska undersökningar i övrigt – vare sig initiativet kommer från den enskilde eller från hälso- och sjukvården – gäller ingen särskild lagstiftning vid sidan av hälso- och sjukvårdslagen (1982:763).

Socialstyrelsen har givit ut riktlinjer och rekommendationer beträffande genetiska undersökningar (Genetik i hälso- och sjukvården, SoS-rapport 1999:12). Dessa, som är gemensamma för genetisk screening och andra undersökningar, definierar genetisk diagnostik som genetisk utredning med gentekniska testmetoder i avsikt att undersöka anlag för sjukdom eller skada. Det sägs vidare att undersökning av anlag för olika egenskaper inte bör ske inom hälso- och sjukvården.

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

– Informerat samtycke skall alltid inhämtas. Vid allmänna hälsoundersökningar krävs ett skriftligt samtycke. Enligt lagen (1991:114) om användning av viss genteknik fordras Socialstyrelsens tillstånd. Autonomi hos den undersökta måste

tillgodoses. Det är viktigt att den undersökte uppfattar sin rätt att säga ja eller nej till den genetiska diagnostiken.

– Genetisk diagnostik i klinisk verksamhet bör endast ske i den enskildes intresse och aldrig med tanke på samhällets eventuella vinst, exempelvis minskade kostnader för vård av personer med funktionshinder.

– Vid all testning bör genetisk information och vägledning erbjudas både före provtagning och i samband med provsvar. Informationen måste utformas så att den blir begriplig för de personer som skall ta del av den, med hänsyn tagen till exempelvis språksvårigheter och eventuella funktionshinder.

– Beredskap bör finnas att kunna ta hand om eventuell krisreaktion hos den undersökte men även för eventuella konsekvenser i den undersöktes släkt. Psykologiskt stöd bör erbjudas alla som testas och som kan bli berörda av resultatet.

– Informationen bör ges med så objektiva och fullödiga fakta som möjligt. Värderingen och ställningstagandet bör överlämnas till den undersökte. Detta ställer krav på att kunna skapa och upprätthålla en god kontakt och att tillgodose den undersöktes autonomi så att verklig valfrihet för testningen åstadkommes.

7.1.5 Internationella förhållanden och utländsk rätt

Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin (bioetikkonventionen) innehåller särskilda bestämmelser om prediktiva genetiska test. Sådana tester får enligt konventionen utföras endast för hälso- och sjukvårdsändamål eller i samband med vetenskaplig forskning som är förenad med detta ändamål och under förutsättning av tillbörlig genetisk vägledning (artikel 12). Genetiska tester omfattas naturligtvis även av konventionens allmänna regel om att ingrepp inom hälso- och sjukvårdens område endast får företas efter det att den berörda personen har givit fritt och informerat samtycke därtill (artikel 5). Beträffande bestämmelsernas närmare innebörd hänvisas till avsnitt 5.3.2.

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

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

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

I *Danmark* är det förbjudet att använda genetiska undersökningar i arbetslivet (enligt Lov om brug af helbredsoplysninger m.v. på

arbetsmarkedet) och i försäkringssammanhang (enligt lov om försäkringsaftaler och lov om tillsyn med firmapensionskasser). I övrigt finns det ingen lagstiftning som tar direkt sikte på genetiska undersökningar utan dessa lyder under samma reglering som övrig hälsovård.

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

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

7.1.6 Föreskrifter om genetiska undersökningar

Regeringens förslag: Regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer skall bemyndigas att meddela föreskrifter om genetiska undersökningar inom hälso- och sjukvården.

Kommitténs förslag: Socialstyrelsen bemyndigas att meddela föreskrifter om genetiska undersökningar inom hälso- och sjukvården. Någon ändring i sak i förhållande till nuvarande rekommendationer och riktlinjer föreslås inte.

Remissinstanserna: De remissinstanser som yttrat sig över förslaget är positiva. *Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU)*, *TCO* och *Sahlgrenska Universitetssjukhuset* instämmer i förslaget utan vidare motivering, *Vårdförbundet* förutsätter att Socialstyrelsen fortlöpande följer utvecklingen på området och uppmärksammar behov av förändringar. Tyngdpunkten i föreskrifterna bör ligga på sådana genetiska undersökningar som inte utförs med syfte att fastställa sjukdomsdiagnos. *Svenska Psoriasisförbundet* påpekar att genetiska undersökningar och genetisk information måste ha sin plats i hälso- och sjukvården för att inte utvecklingen skall stagnera.

Handikappombudsmannen (HO) skriver att det inte framgår av utredningen vad som gäller när en person inte har förmåga att lämna detta samtycke. HO anser att det behövs en liknande skrivning som finns i konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin. Av konventionens artikel 6 framgår att huvudregeln är att åtgärder endast får genomföras på dessa personer om de är till direkt fördel för den som åtgärden avser. *Uppsala universitet* påpekar att i Socialstyrelsens nuvarande riktlinjer rekommenderas att, om effektiv behandling saknas för en sjukdom, bör ett barn inte genomgå presymtomatisk testning innan barnet själv kan ge ett informerat samtycke i takt med stigande ålder, mognad och utveckling. Universitetet anser att Socialstyrelsen i speciella fall skall kunna meddela undantag från detta förbud trots att undersökningen inte kan leda till behandlingskonsekvenser för barnet. En

sådan situation kan uppstå i en familj som redan upplevt att ett barn blivit sjuk och dött av en tidigt debuterande ärftlig sjukdom, då det kan vara en stor belastning att leva med ovissheten kring om andra barn kommer att drabbas av samma sjukdom. Detta förslag är i överensstämmelse med den norska lagen om humanmedicinskt bruk av bioteknologi från 2004. *Statens medicinsk-etiska råd* anser att ämnet inte har givits en så bred etisk belysning som hade varit önskvärd och att denna uppgift kvarstår. Rådet delar emellertid det grundläggande synsätt som framträder i Kommitténs betänkande.

Skälen för regeringens förslag

Undersökningarnas värde

Nästan all sjukdom uppstår som en effekt av ett samspel mellan ärftliga faktorer och den omgivande miljön i vid bemärkelse. Det förhållandet att man i dag kan identifiera en eller flera gener som är förenade med risk för en viss sjukdom betyder alltså inte att alla sjukdomar enbart är genetiskt bestämda. I själva verket är det endast ett fåtal sjukdomar som drabbar alla individer som bär ett visst anlag. Också dessa sjukdomar kan bli mer eller mindre allvarliga och påverkas av levnadsfaktorer.

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

Med hänsyn till denna osäkerhet kan man ställa sig frågan vilket värde den genetiska undersökningen har. Man måste även vara medveten om att testning kan resultera i ett såväl falskt positivt resultat som ett falskt negativt resultat.

För det stora antalet sjukdomar kan man således, på grund av deras komplexitet, inte få annat besked än att man löper en viss ökad risk att drabbas av en viss sjukdom. Ett sådant besked kan ha den fördelen att man genom exempelvis anpassad kost och livsföring kan förebygga sjukdomen. Det har emellertid visat sig att de flesta människor har svårt att hantera begreppet risk. Besked om en viss riskökning kan då medföra att individen vidtar onödigt stora ingrepp i sitt liv. Risken kan visserligen vara förhöjd, men den kanske fortfarande inte är så hög att det leder till några åtgärder.

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

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

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

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

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

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

Självbestämmande och integritet

Resultatet från vissa genetiska undersökningar kan som nämnts tidigare leda till att en person genom förebyggande åtgärder kan undvika sjukdom eller minska risken för den. Från samhällets sida skulle det kunna ses som en vinst att personer väljer att genomgå genetisk undersökning, eftersom framtida sjukvårdskostnader i sådant fall kan hållas nere. En grundläggande princip inom hälso- och sjukvården är dock att patientens självbestämmande och integritet skall respekteras. Det är därför viktigt att individen skyddas från påtryckningar grundade på ekonomiska kalkyler. Den enskilde skall ha rätten att inte behöva veta något om sitt eventuella framtida sjukdomsöde och skall därför vara den som bestämmer om genetisk undersökning skall utföras eller inte.

För att kunna utöva självbestämmande måste man emellertid vara väl informerad. Man måste känna till vilka förutsättningar och konsekvenser som gäller för olika handlingsalternativ. Självbestämmande förutsätter alltså saklig och korrekt information. Kravet på informerat samtycke tillmäts också stor betydelse i alla hälso- och sjukvårdssammanhang. I lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar finns särskilda bestämmelser om samtycke men i fråga om genetiska undersökningar i övrigt gäller ingen särskild lagstiftning vid sidan av hälso- och sjukvårdslagen (1982:763; HSL). Hälso- och sjukvården skall enligt HSL bygga på respekt för patientens självbestämmande och integritet. Vården och behandlingen skall så långt det är möjligt utformas och genomföras i samråd med patienten.

Patienten skall vidare ges individuellt anpassad information om sitt hälsotillstånd och de metoder för undersökning, vård och behandling som finns. Behovet av professionell vägledning kommer därför att öka i framtiden.

Överskottsinformation

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

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

I flera fall är det också så att resultatet av en genetisk undersökning ger information om släktingars genetiska uppsättning. Denna information har den undersökte inte efterfrågat. Hur han eller hon skall hantera denna information är ytterligare en komplicerad fråga. I avsnitt 7.6 behandlas frågan om information till berörda släktingar.

Förslag

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

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

Det anförda talar för att regler bör meddelas i en form som tillåter ändringar utan alltför stor omgång. Det mest ändamålsenliga är därför att Socialstyrelsen bemyndigas att meddela föreskrifter i ämnet. Detta förutsätter givetvis att Socialstyrelsen fortlöpande följer utvecklingen och uppmärksammar behov av förändringar. Tyngdpunkten i föreskrifterna bör – som bl.a. *Vårdförbundet* understrukit – ligga på sådana genetiska undersökningar som inte utförs med syfte att fastställa sjukdomsdiagnos. Föreskrifterna bör meddelas efter hörande av Statens medicinsk-etiska råd.

Frågan om genetisk vägledning har här en grundläggande betydelse. Den som svarar för sådan vägledning bör därför ha särskild erfarenhet eller särskild utbildning för detta. Utbildningen av genetiska vägledare är emellertid nyetablerad i Sverige. Åtgärder bör vidtas för att befrämja en sådan utbildning. Regeringen återkommer till denna fråga i avsnitt 14.

7.2 Genetisk screening

7.2.1 Bakgrund

Med screening i medicinsk mening brukar man avse att en grupp personer erbjuds undersökning som syftar till att förebygga sjukdom, upptäcka sjukdom på ett tidigt stadium eller ta reda på om individen löper risk att få ett barn med ärftlig sjukdom. Initiativet kommer inte från individen och de som ingår uppfattar sig som friska eller har i vart fall ingen anledning att misstänka att de har den sjukdom som undersökningen avser. Screening kan omfatta en total befolkningsgrupp eller en grupp med på förhand känd riskökning för sjukdom. Gruppen kan i så fall vara demografiskt definierad, exempelvis genom bostadsort, kön, ålder, etnicitet eller social tillhörighet.

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

Screening kan aktualiseras i samband med fosterdiagnostik. Frågorna kring fosterdiagnostik behandlas dock i avsnitt 7.3. Detta avsnitt ägnas därför enbart åt screening av födda individer.

Genetiska undersökningar kan som förut nämnts definieras som varje undersökning som syftar till att ge upplysning om en människas arvs massa. Metodiken kan vara molekylärgenetisk, mikrobiologisk, immunologisk, biokemisk, cytogenetisk eller baseras på analys av familjetrad. Lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar är inte tillämplig på alla former av genetisk screening. Det är endast undersökningar med hjälp av DNA- eller RNA-analys som omfattas av lagen, dvs. molekylärgenetiska undersökningar.

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

En särskild situation är den då målgruppen för en screeningundersökning är släktingar till en individ med ärftlig sjukdom.

Detta kallas ibland kaskadscreening. Avsikten är att rikta screeningen till en grupp individer med hög risk att få sjukdomen. Undersökningar som erbjuds släktingar till en individ med ärftlig sjukdom kan inte vara att anse som allmänna hälsoundersökningar. Denna typ av undersökningar aktualiserar snarare den problematik om information till berörda släktingar som behandlas i avsnitt 7.6.

7.2.2 Nuvarande regler

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

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

I specialmotiveringen till propositionen om användning av genteknik på människa m.m. (prop. 1990/91:52) uttalades att ändamålsprövningen skulle bli ett viktigt inslag i tillståndsprövningen. Det sades vidare:

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

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

7.2.3 Olika former av screening

Prenatal screening

Prenatal screening innebär att alla gravida kvinnor i en population erbjuds undersökning. Den behandlas i avsnitt 7.3.

Neonatal screening

Neonatal screening innebär att undersökning erbjuds till alla nyfödda i en population. Screeningundersökningar av anlagsbärare skulle i princip också kunna utföras senare i livet. För närvarande genomförs allmän neonatal screening för fyra sjukdomar, nämligen fenylketonuri (PKU), galaktosemi, kongenital hypotyreos och kongenital binjurebarkhyperplasi. Alla utom hypotyreos är beroende av genetiska defekter. De metoder som används för diagnostik är dock inte molekyärgenetiska utan bygger på biokemisk eller mikrobiologisk analys. De omfattas därför inte av lagen om användning av viss genetik vid allmänna hälsoundersökningar.

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

Screening senare i livet

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

Cystisk fibros förekommer hos ca 1 av 6 500 nyfödda. Det är en recessivt ärftlig sjukdom dvs. sjukdomsanlaget måste finnas i dubbel uppsättning (ett från vardera föräldern) för att allvarliga symtom skall visa sig. Först sedan föräldrarna själva fått ett barn med sjukdomen vet de om att de bär anlaget. Risken för att andra barn till samma föräldrar skall få sjukdomen är 25 procent. Patienten får symtom från olika körtlar därför att körtlarnas sekret blir segt. Symtomen uppträder vanligen före 1–2 års ålder, men i vissa fall där sjukdomsanlagen är svagare upptäcks sjukdomen först i tonåren. Tack vare förbättrad behandling har den

långsiktiga prognosen under det sista decenniet starkt förbättrats, men genomsnittligt lever en patient med cystisk fibros endast 30 år. Genom molekylärgenetisk screening skulle ca 90 procent av dem som kan komma att bli sjuka upptäckas presymtomatiskt.

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

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

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

7.2.4 Internationella förhållanden

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

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

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

I Storbritannien finns en särskild kommitté (National Screening Committee, NSC) som har en rådgivande funktion till regeringen och till National Health Service. Kommittén har satt upp kriterier för screening (genetisk såväl som annan). Dessa överensstämmer i huvudsak med WHO:s kriterier men är mera utförliga. Det skall t.ex. finnas en effektiv behandling för dem som bär på ett eftersökt sjukdomsanlag. Det kan noteras att screening för cystisk fibros utförs i Storbritannien. Human Genetic Commission, ett annat rådgivande organ till regeringen, har i sin rapport Inside Information uttalat att den skall följa utvecklingen av screeningprogram i Storbritannien och samarbeta med NSC.

7.2.5 Tillstånd vid genetisk screening

Regeringens förslag: Det nuvarande kravet på tillstånd vid användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar skall utvidgas till att omfatta alla undersökningar som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning och som syftar till att ge upplysning om en människas arvs massa genom molekylärgenetisk, mikrobiologisk, immunologisk, biokemisk, cytogenetisk eller därmed jämförlig analysmetod eller genom inhämtande av upplysningar om hans eller hennes biologiska släktingar.

Tillstånd skall dock inte krävas för undersökning av foster. För sådana undersökningar skall i stället gälla särskilda föreskrifter.

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

Regeringen eller den myndighet regeringen bestämmer får meddela föreskrifter om att vissa undersökningar skall kunna undantas från kravet på tillstånd.

Kommitténs förslag: Överensstämmer med regeringens.

Remissinstanserna: De allra flesta remissinstanser som yttrat sig i frågan är positiva till förslaget. Hit hör *Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU)*, *Vetenskapsrådet*, *Karolinska Institutet (KI)*, *Statens medicinsk-etiska råd*, *TCO*, *Sahlgrenska Universitetssjukhuset*, *Vårdförbundet* och *Svenska Psoriasisförbundet*. Remissinstanserna påpekar bl.a. att det är bra att regleringen görs metodneutral. *Trossamfundet Svenska kyrkan* och *Stockholms katolska stift*

kommenterar de etiska aspekterna av förslaget. *Vårdförbundet* påpekar att vissa undersökningar enligt förslaget skall kunna undantas från kravet på tillstånd. Här är det viktigt att dessa undantag tydligt definieras. *Svenska Psoriasisförbundet* delar Kommitténs uppfattning att Socialstyrelsen vid prövning av tillståndsfrågor särskilt bör beakta att undersökningens syfte är att påvisa eller utesluta sjukdomsrisk som kan förebyggas eller behandlas och om undersökningen kan antas visa en påtagligt förhöjd risk för den sjukdom som avses. Undersökningar som riskerar leda till sortering, klassificering och värdering av individer får under inga omständigheter genomföras.

Skälen för regeringens förslag

Screening aktualiserar en rad etiska frågeställningar. Intensiv forskning äger rum rörande möjligheter till screening vid flera tillstånd, och frågan om screening är föremål för en delvis mycket livlig diskussion. Screening kan ske för olika syften, exempelvis för att förbättra folkhälsan, i samband med forskning eller av administrativa eller ekonomiska skäl. Allmänt sett gäller naturligtvis att syftet bör framgå tydligt av den information som ges i samband med ett screeningprogram. Informationen vid screeningprogrammet bör också i all möjlig utsträckning ange risken för falskt positiva och falskt negativa resultat liksom vad detta kan innebära för den undersökte.

De problem som alltid aktualiseras i samband med genetiska undersökningar och som behandlats i föregående avsnitt (7.1) gör sig gällande även vid genetisk screening. Det handlar om hur tillförlitlig undersökningen är, hur man hanterar besked om ökad risk för viss sjukdom eller hur mycket individen vill veta. Inte heller detta är specifikt för genetisk screening, men frågorna blir av flera skäl mera påtagliga vid genetisk screening än vid screening i allmänhet.

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

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

som lämnas kan uppfattas som en plikt att underkasta sig undersökningen.

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

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

Olika undersökningsmetoder

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

I specialmotiveringen (a. prop. s. 39 f.) sades att DNA- och RNA-analys möjliggör ett studium av arvsmassan på molekylnivå och att det är avancerade förfaranden, som i förhållande till andra genetiska eller biokemiska metoder ger en ökad precision och säkerhet. Det angavs vidare att flera tillvägagångssätt är möjliga för studier av DNA i diagnostiskt och prognostiskt syfte. Gemensamt för dessa var att de ger detaljerade upplysningar om förändringar i DNA. Även indirekta analysmetoder, baserade på t.ex. immunologisk teknik, ger motsvarande möjligheter att få detaljkunskaper om förändringar i sammansättningen av DNA. Sålunda kan monoklonala antikroppar användas för att påvisa det protein som en given förändring i DNA ger upphov till. PCR-tekniken, som vid tillfället var under utveckling sades göra det möjligt att på indirekt väg studera arvsanlagen. Uttrycket som valdes i paragrafen (undersöka människors arvs massa med utnyttjande av analys av genernas DNA eller RNA) var avsett att omfatta de nämnda tillvägagångssätten

för att få ingående kännedom om arvsmassan. Däremot avsågs uttrycket inte omfatta blodgruppering, vävnadstypning m.m. med gängse metoder.

Det har sedan länge gjorts gällande att lagregleringen förbiset att testresultat av samma typ som erhålls genom DNA- och RNA-analyser också kan erhållas vid andra analyser.

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

En metodneutral utformning medför dock vissa avgränsningssvårigheter. En ändrad reglering bör naturligtvis inte utformas på sådant sätt att exempelvis vanliga blodundersökningar skulle omfattas av ett särskilt tillståndskrav. Sådana allmänt förekommande neonatala screeningundersökningar som berörts i det föregående är emellertid otvivelaktigt att hänföra till genetisk screening i vidare mening. Förutsättningarna för tillstånd till sådana undersökningar får i och för sig anses uppfyllda. Det skulle emellertid enligt regeringens bedömning inte vara meningsfullt att utan särskilda skäl införa ett krav på tillstånd för allmänt vedertagna undersökningar som utförts på, i det närmaste, alla barn de senaste 35 åren. För att undvika problem av det nu berörda slaget föreslås att vissa undersökningar skall kunna undantas från kravet på tillstånd.

En annan särskild fråga gäller fosterdiagnostiken. De etiska problem som gör sig gällande i fråga om screening inom ramen för detta slags diagnostik är minst lika stora som när det gäller andra screeningundersökningar. Emellertid är förutsättningarna i det sammanhanget av helt annat slag än när det gäller screening i allmänhet, eftersom det kan vara legitimt att screening inom ramen för fosterdiagnostiken är inriktad även på att upptäcka sådana allvarliga sjukdomar som är obotliga; screeningundersökningen kan i så fall vara abortinriktad. Bland annat av detta skäl och för att gränsdragningsproblem skall undvikas anser regeringen i likhet med Kommittén det mest lämpligt att undanta prenatala undersökningar från den här behandlade lagen. Dessa bör i stället omfattas av särskilda föreskrifter. Regeringen återkommer till fosterdiagnostiken i avsnitt 7.3.

Kraven för tillstånd

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

Frågan om en utvärdering av lagen kan anses vara tidigt väckt så till vida som inte någon enda ansökan om tillstånd ännu har blivit prövad. Den förklaring som ligger närmast till hands är att man ännu inte ansett att det finns förutsättningar för att genomföra någon screening-

undersökning som uppfyller de krav som ställs upp. Det är kanske särskilt kravet enligt WHO: s riktlinjer om att det bör finnas en verkningsfull behandling som lägger hinder i vägen för genetiska screeningundersökningar. En annan förklaring kan vara att man inom sjukvården inte prioriterat dessa typer av undersökningar. Det är emellertid mycket som tyder på att tanken på sådana undersökningar kan aktualiseras under de närmaste åren.

När det gäller förutsättningarna för att tillstånd skall meddelas föreskriver lagen att det skall vara fråga om undersökning som är inriktad på att söka kunskap om sjukdomsförhållanden som är av allvarlig art eller annars är av särskild betydelse för hälso- och sjukvården. Detta kriterium preciseras på ett ganska ingående sätt i specialmotiveringen till den gällande lagen (se ovan under avsnitt 7.2.3). Regeringen anser att detta krav bör behållas. I linje med vad som har sagts i det föregående bör det emellertid dessutom komma till direkt uttryck i lagen att Socialstyrelsen vid prövning av tillståndsfrågor särskilt bör beakta om den planerade undersökningen syftar till att påvisa eller utesluta sjukdomsrisk som kan förebyggas eller behandlas och om undersökningen kan antas visa en påtagligt förhöjd risk för den sjukdom som avses.

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

7.3 Fosterdiagnostik

7.3.1 Bakgrund

Allmänt

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

Undersökningen kan ha rent obstetriska ändamål (obstetrik = förlossningskonst). Den är då inriktad på graviditeten och den kommande förlossningen. Den kan också vara inriktad på fostrets status. Till en del överlappar dessa undersökningsinriktningar varandra; fostrets status kan vara av obstetrisk betydelse. Till betydande del är de undersökningar som numera görs eller kan göras på fostret dock helt fristående från de obstetriska ändamålen. Det gäller exempelvis de vanligt förekommande undersökningar som tar sikte på anlag för Downs syndrom.

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

kan resultaten även leda till val av förlossningsmetod och för att förbereda behandling av ett sjukt barn efter förlossningen.

I propositionen Fosterdiagnostik och Abort (prop. 1994/95):142) föreslogs vissa riktlinjer om fosterdiagnostik. Riksdagen antog riktlinjerna (bet. 1994/95:SoU18 Fosterdiagnostik, abort m.m.). Socialstyrelsen utformade år 1997 allmänna råd i enlighet med riktlinjerna i myndighetens författningssamling (SOSFS 1997:20). Dessa allmänna råd upphävdes dock den 31 juli 2005 tillsammans med en rad andra föreskrifter och allmänna råd på hälso- och sjukvårdens område, vilka i olika hänseenden inte ansågs helt aktuella.

Ultraljudsundersökning

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

Undersökningen erbjuds i princip alla gravida kvinnor i Sverige för att fastställa hur långt graviditeten fortskridit, moderkakans läge och om det finns fler än ett foster, dvs. för obstetriska ändamål. Den utförs vanligen efter 16:e graviditetsveckan. På vissa håll erbjuds också en tidig ultraljudsundersökning i 12:e – 14:e graviditetsveckan.

Ultraljudsundersökning erbjuds samtidigt för att upptäcka och diagnostisera eventuella missbildningar hos fostret.

Ultraljudsundersökningen kan härutöver ge en indikation på att ytterligare undersökningsmetoder behöver användas. Genom att mäta en vätskespalt i fostrets nacke, s.k. nackupplarning (NUPP), kan man få en sådan indikation. Frånvaron av en sådan indikation kan omvänt tydas som tecken på att det inte finns någon kromosomrubbing. Genom att sammanställa uppgifter om moderns ålder, fostrets storlek och vätskespalten kan man räkna ut hur stor risken är att fostret har en kromosomavvikelse. Om kvinnan har en ökad risk att få ett barn med kromosomavvikelse får ställning tas till om fostervattenprov ska göras för att fastställa diagnosen.

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

Provtagning

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

Fostervattenprov tas i graviditetsvecka 14–15. Med ledning av ultraljud förs en tunn nål genom moderns bukvägg in i fostersäcken där fostret ligger. Från det omgivande fostervattnet tas ett prov, som sedan kan göras till föremål för analyser av olika slag. Fostervattnet innehåller levande celler från fostret. Dessa kan tas tillvara och odlas, t.ex. för kromosomanalys. Celler från fostret används till analyserna. Provtagningen erbjuds i första hand gravida kvinnor över 35 år därför att det i den gruppen finns en ökad risk att fostret har vissa

kromosomförändringar. Provtagningen beräknas förorsaka missfall vid cirka en halv till en procent av ingreppen. Motsvarande prov kan tas från moderkakan. Det sker i graviditetsvecka 10–11.

I huvudsak är dessa undersökningar inriktade på att upptäcka kromosomförändringar, som t.ex. Downs syndrom. För monogent nedärvda sjukdomar används riktade molekyllärgenetiska eller biokemiska metoder. Molekyllärgenetiska undersökningar utförs med fördel på prov från moderkakan. Vanligen görs dessa endast i familjer där kvinnan tidigare fött ett skadat barn.

Nya, snabbare molekyllärgenetiska metoder för kromosombestämning av utvalda kromosomavvikelser finns nu tillgängliga. Analysen kan utföras på ett dygn i stället för de 14 dagar eller mer som konventionell teknik kräver.

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

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

Alternativa undersökningsmetoder

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

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

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

Utvärdering av ultraljudsmetoden (nackupplarning) använd för sig pågår i Sverige. Det bedöms att enbart med denna metod kan 60 – 70 procent av alla foster med Downs syndrom upptäckas.

7.3.2 Lagbestämmelser om fosterdiagnostik

Regeringens förslag: Grundläggande bestämmelser om användningen av fosterdiagnostik skall ges i lag. Alla gravida kvinnor skall erbjudas allmän information om fosterdiagnostik. En gravid kvinna med medicinskt konstaterad förhöjd risk att föda ett skadat barn skall erbjudas ytterligare information om genetisk fosterdiagnostik. Efter informationen bestämmer kvinnan i samråd med läkaren, om hon skall genomgå fosterdiagnostik eller genetisk fosterdiagnostik.

Den gravida kvinnan skall efter fosterdiagnostiken få all information om fostrets hälsotillstånd som har kommit fram vid undersökningen. Uppgift om fostret som inte rör dess hälsotillstånd skall endast lämnas ut om kvinnan begär det.

Ytterligare föreskrifter om fosterdiagnostik skall få meddelas av regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer.

Kommitténs förslag: Av riksdagen antagna riktlinjer om den fosterdiagnostiska verksamheten skall alltså gälla. Föreskrifter om genetisk fosterdiagnostik skall meddelas av Socialstyrelsen.

Remissinstanserna: De remissinstanser som yttrat sig i frågan tillstyrker i allt väsentligt Kommitténs förslag. *Uppsala universitet* anser dock att de grundläggande principerna för fosterdiagnostik skall läggas fast i lag och *De Handikappades Riksförbund* anser att det behövs en ändring i nuvarande riktlinjer. De synpunkter som framförs rör främst att det är viktigt att information som ges i samband med resultatet av fosterdiagnostik ges på ett sådant sätt att man inte väljer bort foster med funktionshinder. *Socialstyrelsen* anser att Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU) bör bevaka kunskapsutvecklingen när det gäller nya metoder för att eftersöka risken för Downs syndrom. *SBU* för sin del påpekar att det finns regionala skillnader och att en ny vetenskaplig värdering bör utföras som grund för en uppdatering av gällande reglering.

Karolinska institutet (KI) ställer sig helt bakom förslaget och det resonemang Kommittén för om fosterdiagnostik. *Umeå universitet* ser positivt på att Socialstyrelsen får ett ökat ansvar som tillsynsmyndighet avseende tillämpningen av olika metoder för fosterdiagnostik och utbildning av berörda vårdgivare. Universitetet förutsätter att tillsynen sker i samråd med vetenskaplig expertis, Statens medicinsk-etiska råd och berörda professionella organisationer. Universitetet vill även framhålla att det är av yttersta vikt att fosterdiagnostisk verksamhet inte uppfattas som av samhället påbjuden sållning av kromosomalt avvikande foster, utan att fosterdiagnostik är ett erbjudande med givna begränsningar och att föräldrars autonomi före beslutet om diagnostik och graviditetsavbrytande måste säkerställas av välutbildad personal.

Handikappförbundens samarbetsorgan stödjer Kommitténs förslag att information om fosterdiagnostik skall lämnas till kvinnan/paret vid två olika tillfällen och betonar att det är viktigt att information även ges om att det går att leva ett kvalitativt bra liv med funktionshinder.

TCO instämmer i synsättet att information om mer specifika undersökningsändamål i första hand skall förmedlas till de riskgrupper där det finns skäl att överväga undersökningen i fråga. Vidare instämmer

TCO i förslaget att Socialstyrelsen skall få bemyndigande att meddela föreskrifter om genetisk fosterdiagnostik. TCO instämmer i behovet av en fortlöpande diskussion men vill påpeka att även om Statens Medicinsk-etiska råd ges ett särskilt ansvar för diskussionen så måste den också föras i samhället i stort. Dessa viktiga etiska frågeställningar kan inte avgöras enbart av den medicinska professionen.

Vårdförbundet instämmer i Kommitténs bedömning att det inte finns skäl att formulera nya allmänna riktlinjer. Förbundet ser positivt på Kommitténs förslag att Socialstyrelsen får till uppgift att meddela föreskrifter om genetisk fosterdiagnostik där de tidigare allmänna råden kan ligga som grund för dessa föreskrifter. Socialstyrelsen ges därmed också en möjlighet att meddela regler som motverkar en från allmän synpunkt betänklig utvidgning av fosterdiagnostiken vilket är positivt.

Handikappombudsmannen (HO) anser det viktigt att framhålla alla människors lika värde och delar utredningens farhågor när det gäller att utvecklingen av fosterdiagnostik leder till att föräldrar väljer bort vissa foster till förmån för andra.

Trossamfundet Svenska kyrkan och Sveriges Kristna Råd skriver att det finns risk att kunskapen om olika förväntade egenskaper hos fostret kan användas som underlag för att från föräldrarnas sida välja bort foster med mindre önskade egenskaper. Det kan därför finnas anledning till restriktivitet beträffande den information som lämnas till föräldrarna från resultat av fosterdiagnostik. Även bortsett från denna risk kan det ifrågasättas om de blivande föräldrarna är betjänta av att i förväg få detaljerad information om sitt väntade barn.

Stockholms katolska stift avvisar den fosterdiagnostik som företas i utsorterande syfte. Abortinriktad fosterdiagnostik har ett selektivt syfte och är som sådan oförenlig med principen om alla människors lika värde. Därför menar stiftet att sjukvården inte bör tillhandahålla metoder som kan diskriminera vissa grupper av människor.

Uppsala universitet anser att de diskuterade begränsningarna avseende godtagbara indikationer för olika typer av PGD (se avsnitt 7.4) och fosterdiagnostik inte enbart eller ens huvudsakligen är motiverade av omsorg om enskilda patienter. Redan i dag anses vissa sådana begränsningar gälla och det framstår som motiverat att riktlinjer av detta slag får en rättsligt bindande status. I fråga om formen för föreskrifterna bör emellertid beaktas att det rör sig om begränsningar av enskildas valfrihet inom ett av privatlivets viktigare områden. Som framhålls av utredningen föreskrivs i Europakonventionens artikel 8 att enskilda skall vara tillförsäkrade respekt för sitt privat- och familjeliv. Inskränkningar i denna rättighet kan vara motiverade av hänsyn till vissa särskilt angivna intressen, men måste då ha stöd i lag. Frågans betydelse motiverar enligt universitetets mening även i övrigt att de grundläggande principerna för tillåten fosterdiagnostik och PGD regleras i en lag, även om det av praktiska skäl framstår som rimligt att Socialstyrelsen ges behörighet att utforma mer preciserade föreskrifter.

Sveriges Kommuner och Landsting menar att det finns anledning till stor restriktivitet och försiktighet och det är angeläget att detta återspeglas i de aviserade föreskrifterna. Frågor om utvecklingen av den genetiska fosterdiagnostiken knyter också an till prioriteringsproblematiken. Det handlar om svåra etiska överväganden som ytterst

berör synen på människovärdet. Sådana samtal får inte vara förbehållna den medicinska och etiska professionen, forskare och andra experter. Det är samtal som måste hållas levande och vara väl förankrade hos allmänheten och i olika demokratiska fora.

Svenska Psoriasisförbundet skriver att områdena är oerhört svåra och komplexa. Individens förhållningssätt till dem påverkas av många faktorer, etiska, filosofiska, medicinska, religiösa, människorättsliga etc. Fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik får aldrig, under några omständigheter, syfta till att selektera mänskliga egenskaper, kön eller ras eller att sortera bort individer på grund av sjukdom/funktionshinder.

DHR anser att ett funktionshinder hos fostret aldrig skall utgöra skäl till abort samt att många kvinnor genomgår abort pga. okunskap om samhällets stödåtgärder. *DHR* anser i motsats till Kommittén att det behövs en ändring i nuvarande riktlinjer. Riktlinjerna måste omformuleras så att de förhindrar en utveckling som leder till att foster med allt lindrigare skador aborteras. *DHR* stöder utredningens förslag att information skall vara både muntlig och skriftlig och lämnas i två steg.

Skälen för regeringens förslag

Några utgångspunkter

Fosterdiagnostik har bedrivits sedan sextiotalet. Utvecklingen därefter kan betecknas som explosiv och fosterdiagnostiken har fått en omfattning som ingen hade kunnat förutse. Man kan inte bortse från att det i grunden innebär ett betydande etiskt dilemma att en verksamhet som ursprungligen syftade till att underlätta den kommande förlossningen i praktiken också har kommit att bli ett instrument för att avslöja skador och missbildningar som kan leda till att den undersökta kvinnan bestämmer sig för abort.

Det är mot denna bakgrund som man får se de tidigare strävandena att skilja ut fosterdiagnostik som syftar till att ge underlag för ett beslut från kvinnans sida om att eventuellt avbryta graviditeten, s.k. abortinriktad diagnostik. Kvar blev då den fosterinriktade diagnostiken. Som Utredningen om det ofödda barnet såg saken sammanföll den fosterinriktade diagnostiken med den som utfördes med hjälp av ultraljud (*Den gravida kvinnan och fostret – två individer, SOU 1989:51.*)

Lika angelägen som den grundläggande fosterdiagnostiken är från medicinsk synpunkt, lika stora betänkligheter kan man känna inför en utveckling där tekniken skulle kunna användas för att skilja ut önskvärda foster från icke önskvärda. En tydlig gräns mellan det ena och det andra låter sig emellertid knappast uppställas, vare sig i den medicinska eller den rättsliga verkligheten. Det går inte att utföra en full "fosterinriktad" undersökning utan att samtidigt upptäcka sådant som kan aktualisera ett abortbeslut. Som Kommittén framhållit går det inte att rättsligt begränsa kvinnans rätt att, om hon så önskar, få reda på alla undersökningsfynd.

Det kan slutligen inte heller vara aktuellt att begränsa den nuvarande aborträtten med hänvisning till att abortbeslutet är motiverat av fynd som gjorts i samband med fosterdiagnostik. Rätten till fri abort fram till och med den 18:e graviditetsveckan innebär att kvinnan fram till dess kan

låta utföra abort oavsett vilket skäl hon har för sitt beslut, och det finns inte någon godtagbar grund för att då begränsa hennes rätt att skaffa den medicinska information hon anser sig behöva som underlag.

Fosterdiagnostikens omfattning

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

Metoden som sådan ger dock inte möjlighet att avgränsa undersökningsfynden till den information som eftersöks. Den bild som undersökningen frambringar ger i varierande grad – delvis beroende av kompetens hos den som utför den – mer eller mindre automatiskt information även om fostrets anatomi. Det innebär att om man anser att ultraljudsundersökning av obstetriska skäl är angelägen och skall genomföras, så kommer även information av annat slag att kunna komma fram. Denna information kan i sin tur inte undanhållas den undersökta kvinnan om hon frågar efter den. Det följer av den rättsliga regleringen och någon ändring av denna reglering är enligt regeringens mening inte önskvärd.

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

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

Undersökning av fostervatten och moderkaka utförs för närvarande framför allt på kvinnor som är 35 år eller äldre. Detta bygger på en observation som gjordes redan på 1930-talet och som visar att risken att

få barn med Downs syndrom ökar med stigande ålder hos den blivande modern.

Även andra metoder, som bygger på riskmarkörer från s.k. nackupplarning och blodprovsanalyser har delvis införts inom vissa sjukvårdsregioner.

Ett problem med sådana metoder har hittills varit att markörerna endast kan användas relativt sent under graviditeten, under 15–16 graviditetsveckan. Senare forskning ger emellertid goda förhoppningar om att riskmätningarna skall kunna göras tidigare. En svensk studie med denna inriktning har nyligen avslutats. Kommittén bedömer forskning i detta syfte som angelägen, eftersom dagens urvalskriterium – åldern – inte är idealiskt och man inte kan bortse från missfallsrisken på grund av provtagningen som bedöms vara ca 1 procent. Det förhållandet att metoden med riskmarkörer förutsätter att undersökningen i vissa fall görs i två steg skapar dock vissa problem bl.a. från informationssynpunkt. Enligt Kommittén skulle ett användande av metoden inte ha några avgörande nackdelar från etisk synpunkt genom att t.ex. påverka vår uppfattning om individer med Downs syndrom. Kommittén pekar också på vissa fördelar eftersom metoden skulle innebära att en bättre riskvärdering skulle kunna göras. Statens beredning för medicinsk utvärdering har emellertid rekommenderat att nackupplarningsmetoden inte skall användas i Sverige förrän den är ordentligt utvärderad. Regeringen anser att frågan om introduktion av denna nya metod bör bevakas av Statens medicinsk-etiska råd.

Information i samband med fosterdiagnostik

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

Autonomi – eller självbestämmande – kan inte minst i detta sammanhang uppfattas som ett abstrakt begrepp, något som är eftersträvansvärt men svårt att uppnå praktiskt. Det finns i dag inget enkelt sätt att garantera att beslut i samband med fosterdiagnostik blir autonoma. Beslut är alltid en process vid vilken man väger fördelar mot nackdelar och där självbestämmande utgör en viktig förutsättning. Sjukvården kan i dessa sammanhang vägleda den gravida kvinnan fram till det för henne ”riktiga” beslutet. Hur man uppnår självständighet i en beslutsprocess av den karaktär det är fråga om här är ofullständigt känt även om några riskfaktorer kan identifieras. En sådan är beroendeställningen som den gravida kvinnan har eller uppfattar sig ha i

förhållande till den personal som är involverad i informationsprocessen. Kommittén har i dessa avseenden framhållit att ytterligare forskning av värde.

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

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

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

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

Diagnostik av anlag hos foster

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

Följden av en utvidgning av fosterdiagnostiken till olika slags genetiska undersökningar kan bli att man i praktiken åstadkommer att foster med vissa sjukdomsanlag inte kommer att födas. Ett praktiskt exempel erbjuder undersökning i syfte att upptäcka cystisk fibros, där risken för föräldrar som redan har ett barn med sjukdomen bedöms vara 1/4, medan risken för vem som helst att få ett barn med sjukdomen uppskattas till 1/15 000. Det finns i och för sig förutsättningar för att genomföra sådana undersökningar rutinmässigt. Om dessa skulle erbjudas på samma sätt som exempelvis ultraljudsundersökningar, blir resultatet att många blivande föräldrar utsätts för svåra valsituationer, och med stor sannolikhet skulle de allra flesta graviditeter där risk för sjukdomen påvisas komma att avbrytas. Detsamma gäller en rad andra sjukdomar.

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

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

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

För sent debuterande dominant nedärvda sjukdomar såsom t.ex. Huntington och vissa ärftliga tumörformer kan ett särskilt problem uppkomma. Kaskadscreening används i dag i klinisk praxis för att i dessa familjer identifiera friska ännu inte sjuka anlagsbärare. Dessa utredningar kan ibland omfatta många släktingar och därmed många anlagsbärare som kan komma att efterfråga fosterdiagnostik. För Huntingtons sjukdom förekommer fosterdiagnostik i denna situation även om det är i begränsad omfattning. Det är emellertid svårt att veta hur den framtida utvecklingen kommer att bli.

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

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

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

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

Regeringen anser att om undersökningar i fall av det slag som nyss berörts särskilt efterfrågas på grundval av en övervägd inställning, så finns det inte några avgörande etiska skäl att vägra fosterdiagnostik i något av dessa fall. Det bör emellertid betonas att det här gäller väsentliga etiska problem som behöver diskuteras fortlöpande i takt med utvecklingen på forsknings- och behandlingsområdet.

Avslutningsvis bör understrykas att något som under inga förhållanden kan tillåtas är undersökningar som syftar till att fastställa förekomsten av anlag för olika egenskaper.

De rättsliga regleringen

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

– Alla gravida kvinnor skall erbjudas god information under individuellt avpassade former om de undersökningsmetoder som finns och vad dessa innebär för kvinnan och fostret.

– Det är kvinnan själv som, efter information, bestämmer vilka undersökningar hon skall genomgå och vad hon skall få veta om resultaten.

Det synes vidare föreligga en samsyn om följande.

– Alla gravida kvinnor skall erbjudas och ha rätt till ultraljudsundersökning i obstetriskt syfte.

– Alla gravida kvinnor skall erbjudas och ha rätt till ultraljudsundersökning av fostrets anatomi.

– Gravida kvinnor som tillhör riskgrupper (ökad risk för att föda ett skadat barn) skall erhålla mer ingående information och erbjudas ytterligare fosterdiagnostisk undersökning.

– Verksamheten skall inte bedrivas som screening, eftersom den då riskerar att inkräkta på kvinnans självbestämmande.

Det kan naturligtvis diskuteras om riksdagens riktlinjer från år 1995 till alla delar fångar innehållet i de principer som bör råda. Det är således något oklart hur begreppen fosterdiagnostik och ultraljudsundersökning skall förstås i sammanhanget. Det är vidare enligt regeringens mening inte lämpligt att binda beskrivningen av riskgrupper till kvinnor över 35 år etc. Det är tillräckligt att ange att kvinnor med en i ett eller annat medicinskt hänseende konstaterad förhöjd risk skall erbjudas ytterligare information och undersökning. Med hänsyn till att dessa betänkligheter inte berör riktlinjernas väsentliga innehåll, att de inte är att betrakta som lagtext och till att de i Socialstyrelsens allmänna råd tolkats något mer allmänt än som skulle följa av en bokstavstolkning, finns det enligt Kommitténs mening vid en samlad bedömning inte skäl att föreslå någon ny formulering av dessa riktlinjer. Regeringen, som strax återkommer till frågan om formerna för reglering, kan ansluta sig till denna uppfattning

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

Regeringen anser emellertid i likhet med vad *Uppsala universitet* anfört under remissbehandlingen att begränsningar i den enskildes valfrihet inom ett av privatlivets viktigare områden bör ha stöd i lag, även om Socialstyrelsen bör kunna ges bemyndigande att utforma mera preciserade föreskrifter. Regeringen föreslår därför att de huvudsakliga förutsättningarna för användande av fosterdiagnostik och genetisk fosterdiagnostik skall läggas fast i den lag om genetisk integritet m.m.

som regeringen föreslår och med de riktlinjer som redan antagits av riksdagen som grund. De mer preciserade föreskrifterna bör meddelas av Socialstyrelsen efter hörande av Statens medicinsk-etiska råd.

Regeringen vill vidare liksom Kommittén understryka att det vid sidan av den rättsliga regleringen finns en rad etiska frågor som behöver bli föremål för en fortlöpande diskussion under beaktande av utvecklingen på forsknings- och behandlingsområdet. I det föregående har bl.a. tagits upp huruvida genetisk fosterdiagnostik skall erbjudas för sent debuterande sjukdomar, vid låga eller måttligt förhöjda risker samt i fall när den aktuella sjukdomen går att behandla. Andra exempel på sådana frågor är om möjligheten att avböja fosterdiagnostik är ett tillräckligt starkt skydd för att förhindra missbruk av genetisk kunskap i framtiden och om autonomin på området på sikt bör ha vissa gränser. Regeringen har erfarit att Statens medicinsk-etiska råd nyligen påbörjat ett arbete där etiska aspekter kring fosterdiagnostik kommer att analyseras. Regeringen förutsätter att rådet även i framtiden särskilt bevakar fosterdiagnostiken inom ramen för sitt fortlöpande arbete. Här bör också nämnas att Statens beredning för medicinsk utvärdering har påbörjat en vetenskaplig utvärdering av olika metoder för fosterdiagnostik. Regeringen vill liksom Kommittén understryka vikten av att ämnet på detta och andra sätt blir föremål för fortsatt belysning och en bred, allmän diskussion.

7.4 Preimplantatorisk genetisk diagnostik

7.4.1 Bakgrund

Provrörsbefruktning, eller IVF-metoden, har utvecklats för att behandla ofrivillig barnlöshet. Den innebär att ägg hämtas från kvinnans äggstockar och befruktas med mannens spermier i en näringslösning. När den befruktade äggcellen delat sig några gånger placeras (implanteras) den i kvinnans livmoder. Det förekommer även att ägget befruktas med s.k. mikroinjektion (ICSI) vilket innebär att spermien direkt injiceras i ägget för att skapa bästa möjliga förutsättningar för en befruktning.

Under IVF-behandlingen söker man efter de ägg som man tror har de bästa förutsättningarna för att bidra till en graviditet och till att ett barn föds.

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

Syftet med PGD är främst att göra det möjligt för par med anlag för någon svår genetiskt betingad sjukdom att påbörja en graviditet i vetskap om att anlagen för den svåra sjukdomen inte har förts vidare till fostret. Med hjälp av PGD kan det konstateras om anlaget för den svåra sjukdomen finns i det ägg som befruktats utanför kroppen. Först därefter

fattas beslut om huruvida det befruktade ägget skall implanteras i kvinnans livmoder eller inte.

Preimplantatorisk genetisk screening (PGS) är en ny PGD-tillämpning. Metoden kan användas för att diagnostisera kromosomavvikelser i befruktade ägg innan dessa implanteras i livmodern. Den har introducerats i syfte att öka möjligheterna till framgång vid IVF-behandling i de fall där chansen till graviditet är kraftigt minskad, t.ex. på grund av hög ålder hos kvinnan eller tidigare upprepade missfall.

Ytterligare en tillämpning av PGD är s.k. *PGD-HLA*. När ett barn lider av en svår sjukdom som skulle kunna botas genom transplantation av blodstamceller från någon med likartad genupsättning är en möjlig behandlingsväg att föräldrarna med användande av IVF-behandling och PGD försöker få ett nytt barn som har den genetiska uppsättning som krävs för att det nya barnet skall kunna donera blodstamceller till sitt sjuka syskon. Vid denna tillämpning av PGD görs en HLA-typning av de ägg som befruktats utanför kroppen. Ett ägg med lämplig genupsättning väljs därefter ut och implanteras i kvinnans livmoder.

Ett flertal allvarliga ämnesomsättnings-, immunbrist- och blodsjukdomar kan på detta sätt botas genom transplantation av stamceller från benmärg eller navelsträngsblod. PGD kan även användas för genetiska undersökningar av annat slag, t.ex. könsbestämning.

De diagnostiska metoder som sålunda förekommer i samband med IVF-behandling har det gemensamt att de alla innefattar en genetisk undersökning. De innefattar samtliga dessutom en valsituation där något av de befruktade äggen väljs ut för implantering. Det finns samtidigt skillnader mellan de ändamål som föranleder åtgärderna. Vid PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar är det fråga om ett "negativt" urval, där man vill sortera bort ägg med vissa sjukdomsanlag. Vid PGS är det primära syftet att maximera chansen till graviditet. Det innefattar ett "negativt" urval genom att man väljer bort befruktade ägg med stor sannolikhet för missfall. Detsamma gäller om man sorterar bort befruktade ägg i syfte att undvika barn med kromosomavvikelser. PGD/HLA skiljer sig däremot från nyss nämnda metoder genom att det görs ett "positivt" urval; ett befruktat ägg väljs ut på grund av att det uppfyller vissa kriterier.

Riksdagens riktlinjer

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

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

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

7.4.2 Etiska samrådsgruppen för PGD

Förslag från Etiska samrådsgruppen för PGD

En fristående etisk samrådsgrupp (Etiska samrådsgruppen för preimplantatorisk genetisk diagnostik, ESPGD) har utarbetat ett förslag till etiska riktlinjer för PGD. Gruppen bildades för att överväga de problem som kliniskt verksamma läkare och andra upplevde att de riktlinjer om PGD som riksdagen ställt sig bakom skapade. Deltagarna i gruppen har på eget initiativ ingående samrått kring de etiska förutsättningarna för att utföra PGD i ljuset av bl.a. de av riksdagen antagna riktlinjerna. Gruppen har dragit följande slutsatser.

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

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

Nödvändiga förutsättningar

- Paret bär på en specifik monogen eller kromosomal ärftlighetsmekanism som ger hög risk att få barn med en genetisk sjukdom eller skada som går att diagnostisera med PGD.
- Provrörsbefruktning är tillräckligt säkert för det aktuella paret.
- Paret har erhållit utförlig muntlig och skriftlig information om den aktuella sjukdomens natur (prognos, behandlingsmöjligheter, etc.), ärftlighetsriskens storlek, hur PGD går till samt de fördelar och nackdelar som finns med PGD jämfört med alternativa handlingsvägar.
- Paret fortsätter, efter att de har fått relevant information, att efterfråga PGD på ett väl övervägt sätt.
- Vid graviditet erbjuds kontroll med hjälp av konventionell fosterdiagnostik.

Relevanta faktorer vid behovsbedömning

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

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

7.4.3 Statens medicinsk-etiska råds yttranden

PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar

Statens medicinsk-etiska råd lämnade år 2004 ett yttrande till regeringen rörande PGD. Yttrandet omfattar PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar och preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) och PGD för blivande syskon till svårt sjuka barn (PGD/HLA). Yttrandet återges här i vissa delar.

När det gäller diagnosen för allvarliga ärftliga sjukdomar aktualiserar PGD konflikten mellan å ena sidan föräldrars intresse av att få friska barn och å andra sidan kravet på respekt för människovärdet, en oro för de möjliga samhällsliga konsekvenser användningen av PGD-tekniken på sikt kan skapa samt en osäkerhet rörande möjliga medicinska risker för det blivande barnet.

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

Rådet anser att det starkaste *argumentet mot PGD* ytterst har sin grund i att metoden är så effektiv att den skulle kunna drivas för långt. Eftersom man väljer befruktade ägg före implantering, skulle icke önskvärda egenskaper och sjukdomar kunna väljas bort med större precision än genom traditionell fosterdiagnostik – dels för att flera ägg i taget finns tillgängliga, dels för att det kan vara lättare att acceptera PGD

än fosterdiagnostik följt av abort. Enligt rådet kan det vid allvarlig ärftlig sjukdom finnas risk för att PGD används i eugeniska (rashygieniska) syften, till skillnad från vid fosterdiagnostik och eventuell abort, eftersom PGD kan uppfattas som ett mindre allvarligt ingrepp.

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

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

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

PGD bör få användas för par

- som bär på en specifik, allvarlig monogen eller kromosomal ärftlighetssjukdom,
- som innebär hög risk att få barn med en genetisk sjukdom eller skada.

PGD skall endast få inriktas på att barnet inte skall ärva anlag för sjukdomen eller skadan i fråga.

PGD skall inte få användas för val av egenskap.

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

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

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

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

Rådet anser sammanfattningsvis att det behövs en rättslig reglering särskilt för PGD. Den bör bygga på de principer som angetts ovan.

Preimplantatorisk genetisk screening (PGS)

Statens medicinsk-etiska råd har i sitt yttrande också uttalat sig om preimplantatorisk genetisk screening (PGS). Det grundläggande etiska problemet med PGS är konflikten mellan å ena sidan intresset av framgångsrik behandling av ofrivillig barnlöshet, och å andra sidan kravet på respekt för människovärdet och en oro för de samhälleliga konsekvenser användningen av denna teknik på sikt skulle kunna skapa.

Rådet framhåller en rad fördelar med PGS-tekniken. I dagsläget finns en tendens att antalet ofrivilligt barnlösa stiger på grund av att familjebildningen kommer senare i livet. Med tanke på att svårigheterna att lyckas med IVF-behandling ökar i takt med kvinnans ålder kan det enligt rådet tänkas att PGS i framtiden skulle kunna komma att spela en

stor roll i samband med assisterad befruktning. Rådet pekar också på förhoppningen att man genom PGS skulle kunna öka graviditetschansen vid implantering av endast ett befruktat ägg. Om par med infertilitetsproblematik genomgår IVF och då skulle få tillgång till PGS, får behovet av fosterdiagnostik och eventuell selektiv abort för denna grupp antas kunna minska, även om betydelsen av en sådan effekt är osäker.

Rådet konstaterar vidare att tekniken i sig inte medför att någon ytterligare gräns skulle överskridas beträffande förstörelsen av befruktade ägg, jämfört med vad som redan är praxis vid IVF. Skillnaden jämfört med en morfologisk bedömning skulle vara att man på ett bättre sätt skulle kunna välja ut det eller de ägg som har störst chans att leda till en graviditet.

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

Rådet redovisar sina ställningstaganden beträffande PGS enligt följande.

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

I rådande kunskapsläge anser rådet inte att det är lämpligt att PGS blir rutinmässigt förfarande. Innan man kan göra en fullständig etisk bedömning behövs forskning och resultat som visar vilka möjliga fördelar respektive nackdelar denna teknik kan ha ur medicinskt, etiskt och samhälleligt perspektiv. Vid sidan om den medicinska forskningen bör således också samhällelig och etisk forskning bedrivas, som belyser PGS allsidigt.

Mot denna bakgrund anser rådet att PGS för närvarande kan vara etiskt godtagbar inom klart definierade forskningsprojekt som föregåtts av etisk bedömning i en forskningsetisk nämnd. En förutsättning för godkännande är att PGS erbjuds enbart kvinnor som lider av ofrivillig barnlöshet, i syfte att öka deras chanser att få barn. Den kliniska forskningen bör inriktas på grupper av kvinnor med särskilt låga chanser till graviditet där det finns särskild anledning att tro att

behandlingen skulle öka chanserna. För att tillgodose behovet av att utvecklingen på detta område noga följs upp bör ärenden av detta slag rapporteras till Socialstyrelsen.

PGD för blivande syskon till svårt sjuka barn (PGD/HLA)

Av yttrandet år 2004 framgår slutligen att Statens medicinsk-etiska råd fört ingående diskussioner om PGD/HLA och därvid funnit skäl till försiktighet. I sitt remissyttrande över Kommitténs betänkande anför rådet att det därefter fortsatt sin behandling och uttalar bl.a. följande.

PGD/HLA innebär att man med hjälp av PGD gör en vävnadsbestämning i syfte att det barn som planeras skall kunna donera blodstamceller till ett sjukt syskon. Dessa blodstamceller tas från det nyfödda barnets (syskonets) navelsträng. Rådet framhåller att PGD/HLA förvisso öppnar för behandlingsmöjligheter i mycket ömmande fall och att tanken på att använda metoden därför inte bör avvisas. Rådet kan tänka sig en viss försiktig tillämpning av metoden. Det förhåller sig visserligen så att dess användning innefattar psykologiska och psykosociala risker knutna till det barn som skall fungera som donator och att dessa risker i stort sett är outforskade. IVF-tekniken medför i sig vissa risker, som enligt rådet kommer i ett annat ljus när metoden inte används för behandling mot ofrivillig barnlöshet. Mot detta skall dock, enligt rådet, ställas att det finns fall där PGD/HLA med god prognos kan bota vad som annars vore obotligt. Enligt rådet är de föreliggande riskerna, som inte på något sätt får negligeras, inte vare sig så påtagliga eller så ingripande att de bör föranleda ett totalt förbud mot PGD/HLA i fall där metoden kan rädda liv.

7.4.4 Lagbestämmelser om preimplantatorisk genetisk diagnostik

Regeringens förslag: Förutsättningarna för att använda preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) skall läggas fast i lag. PGD skall endast få användas om mannen eller kvinnan bär på anlag för en allvarlig monogen eller kromosomal ärftlig sjukdom, som innebär en hög risk att få ett barn med en genetisk skada eller sjukdom.

Undersökningen skall inte få användas för val av egenskap utan endast inriktas på att barnet inte skall ärva anlag för sjukdomen eller skadan i fråga.

PGD skall inte få användas för att försöka få ett barn med en sådan genuppsättning att barnet skulle kunna bli donator av blodstamceller till ett svårt sjukt syskon (PGD/HLA) utan tillstånd av Socialstyrelsen. Tillstånd får endast lämnas om det finns synnerliga skäl för att tillåta användning.

Regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer skall bemyndigas att meddela ytterligare föreskrifter om PGD.

Regeringens bedömning: Alla ärenden där PGD kommer till användning bör rapporteras särskilt till Socialstyrelsen.

Kommitténs förslag: Nuvarande riktlinjer avseende PGD för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar skall justeras. Det skall ankomma på Socialstyrelsen att med beaktande av riktlinjerna meddela föreskrifter om PGD. Alla ärenden där PGD kommer till användning skall rapporteras till Socialstyrelsen. När det gäller PGD för syskon till svårt sjuka barn (PGD/HLA) behövs ytterligare underlag före ställningstagande.

Remissinstanserna: En klar majoritet av remissinstanserna som yttrat sig angående förslaget att justera nuvarande riktlinjer samt förslaget angående preimplantatorisk genetisk screening (PGS) är i huvudsak positiva eller har inga invändningar. *Stockholms katolska stift och De Handikappades Riksförbund (DHR)* avstyrker förslaget med motiveringen att det mänskliga livet bör skyddas från och med konception respektive att förslaget kan leda till en urholkning av människovärdet.

Kommitténs ställningstagande att ytterligare underlag krävs när det gäller PGD för blivande syskon till svårt sjuka barn (PGD/HLA) får ett starkt stöd av remissinstanserna. *Trossamfundet Svenska kyrkan, Sveriges Kristna Råd och Stockholms katolska stift* tar liksom *De Handikappades Riksförbund (DHR)* direkt avstånd från PGD/HLA.

Remissutfallet över Kommitténs förslag att Socialstyrelsen skall meddela föreskrifter om PGD samt att alla ärenden där PGD kommer till användning skall rapporteras till styrelsen är splittrat. *Socialstyrelsen* anser att klagande krävs gällande rapporteringsplikten. *Handikappombudsmannen (HO)* ser en risk i att i föreskrifter exemplifiera vissa typer av sjukdomar. *Uppsala universitet* anser att riktlinjer gällande PGD bör regleras i lag. *Statens medicinsk-etiska råd, SMER* anser att normgivningsformen bör ses över. *Sveriges läkarförbund* anser att lagstiftning bör övervägas.

Socialstyrelsen instämmer i Kommitténs bedömning att det krävs ytterligare underlag för ett slutligt ställningstagande i frågan om PGD/HLA och understryker vikten av att Statens medicinsk-etiska råd fortsätter sina överväganden i ämnet. Vidare vill Socialstyrelsen framhålla att frågan om PGD/HLA rymmer komplexa etiska överväganden och svåra beslut som föräldrar kan komma att ställas inför. Metoden öppnar för behandlingsmöjligheter i mycket ömmande fall och är därför svår att helt avvisa. Möjligheten att optimera chanserna för att rädda livet på ett sjukt barn måste dock vägas mot såväl medicinska, psykologiska som sociala risker för det blivande barnet. De komplikationer som kan uppkomma i samband med en benmärgsdonation måste också beaktas såväl vad gäller medicinska risker som risken för bestående psykologiskt trauma hos barnet. De etiska ställningstagandena skulle förmodligen underlättas om det empiriska kunskapsunderlaget stärks. Det är därför av stor vikt att resultaten av PGD-verksamheten, om den tillåts, noggrant följs. Internationellt samarbete är angeläget för att snabbt utveckla kunskapsbasen. Socialstyrelsen vill också påtala behovet av att analysera de juridiska förutsättningarna för vårdnadshavarens rätt att bestämma i frågor som rör barnet. Enligt Barnkonventionens artikel 18, p. 1 är föräldrarna förpliktade att låta barnets bästa komma i främsta rummet. Socialstyrelsen anser att det är oklart vad som är syftet med den föreslagna rapporteringsskyldigheten till styrelsen angående ärenden där

PGD kommer till användning. Det bör därför klargöras om rapporteringsskyldigheten avser att underlätta tillsynen och hur de inrapporterade ärendena i så fall skall användas.

HO anser det viktigt att framhålla alla människors lika värde. *HO* anser det viktigt att den information som ges i samband med resultatet av bl.a. PGD kan ges på ett sådant sätt att man inte väljer bort foster med funktionshinder. Utredningen föreslår att Socialstyrelsen ska meddela föreskrifter för när PGD får användas. I dessa föreskrifter bör exemplifiering ges av de sjukdomar och skador som kan föranleda PGD-behandling.

Vetenskapsrådet påpekar att Kommitténs förslag, i enlighet med kommittédirektiven, i vissa relevanta områden, exempelvis frågorna om PGD, PGS och PGD/HLA, inte har varit föremål för revision. När det gäller forskningsprojekt hänvisar Kommittén ofta till den granskning som görs av etikprövningsnämnderna. Vetenskapsrådet ser också dessa som garantier. Utredningens förslag överlämnar ganska stor frihet till etikprövningsnämnderna exempelvis när det gäller PGS. Vetenskapsrådet bör få i uppdrag att ge riktlinjer för sådan forskning. Sådana riktlinjer kan bidra till en enhetlig bedömning i samklang med de policyställningstaganden som regering och riksdag gjort, och som följer utvecklingen inom området.

Uppsala universitet anser att riktlinjer gällande PGD bör regleras i lag. Frågan rör begränsningar av enskildas valfrihet inom ett av privatlivets viktigare områden. Som framhålls av utredningen i annat sammanhang föreskrivs i Europakonventionens artikel 8 att enskilda skall vara tillförsäkrade respekt för sitt privat- och familjeliv. Frågans betydelse motiverar enligt universitetets mening även i övrigt att de grundläggande principerna för tillåten PGD regleras i en lag, även om det av praktiska skäl framstår som rimligt att Socialstyrelsen ges behörighet att utforma mer preciserade föreskrifter.

Centrum för tillämpad etik vid Linköpings universitet stödjer utredningens förslag att gränsen för PGD ändras till att omfatta all allvarlig genetisk sjukdom samt utredningsförslaget gällande PGS. När det gäller PGD/HLA påpekar remissinstansen att det finns argument både för och emot. Å ena sidan kan det vara ett sätt att hjälpa svårt sjuka barn. Ett annat argument, som inte nämns i utredningen, är att riksdagens nuvarande förbud tvingar föräldrar att söka hjälp utomlands. Å andra sidan innebär metoden ett ”positivt” urval till skillnad från vanlig PGD som innebär ett ”negativt” urval. Ett annat skäl, som inte diskuteras i utredningen, är att det är ett moraliskt problem att det andra syskonet behandlas som ett medel för syskon nr 1 och inte som ett mål i sig. Vetskapen att hon tillkom med detta syfte kan också få negativa psykiska följder för det andra barnet. Frågan om PGD/HLA är mycket svår och måste, som utredningen säger, utredas ytterligare.

Umeå universitet har en annan uppfattning än Kommittén när det gäller PGD/HLA och anser att detta ska vara möjligt.

Statens medicinsk-etiska råd instämmer med Kommittén i frågan om PGD. Efter fortsatt behandling av frågan om PGD/HLA kan rådet efter sina överväganden tänka sig en viss, försiktig tillämpning av metoden. Enligt rådet är de föreliggande riskerna, som inte på något sätt får negligeras, inte vare sig så påtagliga eller så ingripande att de bör

föranleda ett totalt förbud mot PGD/HLA i fall där metoden kan rädda liv. Riskerna är i dessa fall med andra ord värda att tas, under vissa förutsättningar. De riktlinjer som Kommittén föreslår ska omformuleras genom ett nytt riksdagsbeslut bör enligt rådet kompletteras med anvisningar beträffande PGD/HLA. Vid dessa beskrivningar bör bl.a. beaktas att endast vissa typer av sjukdomar bör komma i fråga samt att alternativ behandling saknas. Rådet vill i detta sammanhang även väcka frågan om den hittills valda normgivningsformen är lämplig. Ännu en fråga av likartat slag bör nämnas. Allteftersom tillåtligheten av särskilda behandlingsformer normregleras på detta sätt ökar intresset för tillämpningen av dessa normer. Hur det skall ske, under vilket ansvar och vilka rättigheter patienterna har i sammanhanget är frågor som behöver belysas.

Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg är positiv till att man tar fram ytterligare underlag för PGD/HLA. Forskning bör tillåtas rörande PGD och PGD/HLA inför ett slutligt ställningstagande i frågan. Socialstyrelsen bör övervaka detta och samtliga fall av PGD-användning bör inrapporteras till Socialstyrelsen.

Sahlgrenska Universitetssjukhuset stödjer i stort Kommitténs förslag när det gäller PGD men har en del synpunkter. En rapportering av alla PGD-ärenden/behandlingsfall till Socialstyrelsen är viktig, dock bör man p.g.a. informationens särskilt känsliga natur undvika personuppgifter i ett eventuellt register – däremot bör uppgifterna via den behandlande kliniken kunna spåras till individer. Att PGS kan bli föremål för forskning inom definierade projekt efter godkännande av forskningsetisk nämnd är synnerligen välbetänkt. Beträffande PGD/HLA finns, som Kommittén påpekar flera etiska utomordentligt svåra överväganden, vilka motiverar ytterligare utredning. Sahlgrenska önskar att man beaktar den situation, som kan uppkomma, om PGD-analys talar för att befruktade ägg ej är bärare av det aktuella sjukdomsanlaget (lyckad PGD) men ej är HLA-kompatibla med det sjuka syskonet (misslyckad PGD/HLA). Det kan ur etisk synpunkt förfäktas, att sådana befruktade ägg bör återföras, d.v.s. dessa potentiella barn har rätt att bli till för sin egen skull, även om de inte duger som givare. Ytterligare anser Sahlgrenska, att PGA/HLA, på samma grunder som PGS, borde kunna få tillåtas inom definierade forskningsprojekt men ej kliniskt i akt och mening att vinna viktiga praktiska erfarenheter inför en framtida etisk diskussion.

Sveriges Läkarförbund stödjer Kommitténs förslag att Socialstyrelsen skall få bemyndigande att meddela föreskrifter om PGD. Angående PGD bör möjligen lagstiftning övervägas, i likhet med andra etiskt centrala frågor. Vidare stödjer läkarförbundet förslaget att PGS reserveras för av forskningsetisk nämnd godkända forskningsprojekt. Med hänsyn till att frågan har en etisk dimension som går utöver den gängse forskningsetiska bör beslut fattas i en vidare krets med representation även utanför "forskningvärlden". Läkarförbundet finner, i likhet med Kommittén, att PGD/HLA bör bli föremål för ytterligare utredning. Erfarenheterna hittills har dessutom visat att chansen att lyckas få till stånd en graviditet med lämpligt embryo inte varit stor.

DHR tar bestämt avstånd från utredningens förslag att utvidga gruppen som skall få PGD genom att ta bort kravet på att sjukdomen skall leda till

för tidig död och inte kunna gå att behandla. Utredningens förslag öppnar vägen för ett sluttande plan, där allt fler sjukdomar tillåts diagnostiseras och embryon utsorteras. DHR har full förståelse för de familjer som kanske redan har ett barn med funktionshinder och nu önskar ett barn utan funktionshinder. DHR anser ändå att riskerna för urholkning av människovärdet är så stora med PGD, att de säger nej till en utvidgning av indikationerna. Vidare är DHR kritisk till PGS av samma skäl som ovan. När det gäller PGD/HLA, tar DHR avstånd från utvecklingen av hänsyn både till barnet som skapas för att bli donator och de skuld känslor m.m. som kan uppstå hos syskonet som får donationen.

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

När det gäller PGD finns inte denna återhållande faktor på samma vis. Att välja mellan olika befruktade ägg, eller välja bort befruktade ägg, som ännu inte implanterats torde vara ett enklare beslut än att avbryta en pågående graviditet. De farhågor beträffande mänsklig selektion som kan hysas redan beträffande vissa former av fosterdiagnostik kan alltså inte bedömas på samma sätt, när de avser PGD.

Vad som mot den här bakgrunden skulle kunna ge underlag för att beskriva PGD-metoden för diagnos av allvarliga ärftliga sjukdomar som mera äventyrlig än den vanliga fosterdiagnostiken utgör samtidigt metodens stora fördel. Den befriar par i särskilda riskgrupper från att behöva inleda en graviditet, genomgå fosterdiagnostik och kanske sedan undergå abort samt därefter påbörja en ny graviditet. PGD framstår även från etisk utgångspunkt som det bättre alternativet.

I ett vidare perspektiv kan dock inte PGD jämföras med eller ställas mot vanlig fosterdiagnostik. Metoden har sin egen problematik, som ger den ett eget etiskt ingångsvärde vilket måste beaktas. Till en del är den problematiken alltså gemensam med vad som gäller för fosterdiagnostik, nämligen risken för att det slumpmässiga urvalet ersätts av ett mänskligt urval, styrt av enskilda föräldrars preferenser. En särskild aspekt är den relativa enkelhet med vilken selektion med hjälp av PGD kan ske mellan olika befruktade ägg. Det kan i en eventuell utvecklings förlängning finnas en risk att såväl läkare som behandlade par kommer att uppfatta en sådan selektion som en teknisk angelägenhet utan etiska komplikationer.

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

Regeringen kan i och för sig ställa sig bakom den mening som framförts av Statens medicinsk-etiska råd och Kommittén att de nu gällande riktlinjerna sådana de kommit till uttryck i riksdagens beslut från år 1995 (bet.1994/95:SoU18 Fosterdiagnostik, abort m.m. s. 13) bör bli föremål för viss revidering. Regeringen anser emellertid, i likhet med vad *Uppsala universitet* fört fram under remissbehandlingen, att den

inskränkning som principerna innefattar i den enskildes privat- och familjeliv samt frågans betydelse också i övrigt motiverar att de grundläggande principerna läggs fast i lag. Det är vidare rimligt att Socialstyrelsen ges i uppdrag att utforma mer preciserade föreskrifter. Det är från såväl etisk som praktisk och pedagogisk synpunkt angeläget att man nyanserar och förtydligar det nuvarande principiella kravet på att diagnostikmetoden endast skall få inriktas på sjukdomar som leder till tidig död och där det inte finns någon bot eller behandling. Erfarenheten har visat att detta krav bokstavigt tolkat leder till betydande tillämpningssvårigheter och mindre tilltalande konsekvenser i enskilda fall.

Kommittén har i detta avseende, liksom Statens medicinsk-etiska råd, i huvudsak anslutit sig till de överväganden som Etiska samrådsgruppen för PGD redovisat och föreslagit att riktlinjerna ska få följande lydelse.

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

Med den reservationen att de grundläggande bestämmelserna skall läggas fast i lag anser regeringen att Socialstyrelsen i sina föreskrifter när det gäller PGD skall utgå från de nyss föreslagna riktlinjerna. Liksom Kommittén anser regeringen vidare att det vid utformningen av föreskrifterna i övrigt bl.a. kan beaktas följande faktorer.

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

Behandling med PGD förutsätter att det berörda paret är väl införstått med den aktuella sjukdomen/skadan, risken för att denna ärvs, de möjligheter till behandling och annat stöd som finns för ett barn som föds med anlaget samt med vad behandlingen innebär. PGD bör endast övervägas om paret, sedan de fått information och tagit till sig informationen, själva fortsätter att efterfråga PGD. Vid bedömningen av om PGD ska tillämpas krävs en samlad värdering av parets situation där också sådana faktorer som bl.a. parets allmänna livssituation vägs in. Som i alla andra sammanhang inom hälso- och sjukvården får det slutliga beslutet tas i samråd mellan patienten och läkaren.

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

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

Socialstyrelsens föreskrifter om PGD bör meddelas efter hörande av Statens medicinsk-etiska råd.

Regeringen ansluter sig till förslaget att alla ärenden där PGD kommer till användning – även ärenden av det slag som behandlas i det följande – skall rapporteras särskilt till Socialstyrelsen. På så vis skapas förutsättningar för Socialstyrelsen att följa utvecklingen och agera om praxis utvecklas på ett icke önskvärt sätt. Verksamheten omfattas av Socialstyrelsens allmänna tillsyn över hälso- och sjukvården och dess personal (se 6 kap. lagen [1998:531] om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område).

När det gäller *preimplantatorisk genetisk screening (PGS)* är regeringen av samma mening som Kommittén och Statens medicinsk-etiska råd. Denna typ av screening bör i dagens kunskapsläge inte utvecklas till något rutinmässigt förfarande utan reserveras för klart definierade forskningsprojekt som föregåtts av etisk bedömning i en etikprövningsnämnd. Som Kommittén framhållit kan PGS komma att bli ett viktigt redskap för att öka graviditetschanserna i samband med IVF-behandling (och ICSI) och därmed bidra till att behandlingen i större utsträckning resulterar i att barn föds.

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

När det sedan gäller att använda *PGD för blivande syskon till ett svårt sjukt barn (PGD/HLA)* har det av det föregående framgått att Statens medicinsk-etiska råd i sitt remissyttrande på Kommitténs betänkande har uttalat att en viss försiktig tillämpning av metoden bör vara möjlig. Enligt rådet är de risker som föreligger, och som inte på något sätt får negligeras, inte vare sig så påtagliga eller så ingripande att de bör föranleda ett totalt förbud mot PGD/HLA i fall där metoden kan rädda liv. Rådet förordar en principiellt mycket restriktiv hållning som öppnar för tillämpning i vissa specifika fall.

Regeringen, som ansluter sig till Medicinsk-etiska rådets ståndpunkt, föreslår att PGD inte skall få användas för att försöka få ett barn med en sådan genuppsättning att barnet skulle kunna bli donator av blodstamceller till ett svårt sjukt syskon (PGD/HLA) utan tillstånd av Socialstyrelsen. Styrelsen får i varje sådant fall bedöma om det finns synnerliga skäl för att tillåta användning. Sådana synnerliga skäl kan föreligga när PGD/HLA med god prognos kan bota vad som annars vore obotligt.

Som underlag för bedömningen av om synnerliga skäl föreligger skall Socialstyrelsen beakta de av Statens medicinsk-etiska råd framförda synpunkterna. Rådet föreslår således att endast vissa typer av sjukdomar bör komma i fråga, nämligen s.k. monogent ärftliga sjukdomar. Den aktuella genen ska vara väl definierad liksom dess skada (mutation).

Detta underlättar utförandet av PGD på ett säkert sätt. Sjukdomen skall som sådan utgöra ”PGD-indikation”. Det betyder att den är så allvarlig att föräldrarna, utan att vara i en situation där PGD/HLA är aktuellt, enligt de allmänna riktlinjerna skulle få erbjudas PGD för att få ett barn utan anlaget för den allvarliga sjukdomen. Det innebär att PGD/HLA direkt knyts till de redan föreslagna förutsättningarna för PGD. En ytterligare förutsättning är att alternativ behandling saknas. Om det finns möjliga donatorer i familjen eller i existerande register över frivilliga donatorer skall metoden inte få användas. Detsamma gäller om andra behandlingsmetoder än benmärgstransplantation finns och kan väntas ge gott resultat.

En rad andra förutsättningar skall enligt rådet också vara uppfyllda. De inblandade familjemedlemmarna skall vara HLA-typade och ha sådan HLA-profil att embryots HLA-uppsättning godtagbart kan förutsägas. Sjukdomen skall ha ett sådant förväntat förlopp att ett förfarande med PGD/HLA passar. Det skall med andra ord vara möjligt att invänta de minst tio månader som det tar från IVF-behandling tills ett barn är fött och navelsträngsblodet insamlat. Det skall också finnas möjlighet till psykosocialt stöd.

De ärftliga sjukdomar som under dessa förutsättningar skulle kunna få föranleda PGD/HLA är immunbristsjukdomar som ger allvarliga defekter i förmågan att bekämpa infektioner, allvarliga blodsjukdomar och enstaka andra sjukdomar som ger allvarliga störningar av ämnesomsättningen. En sjukdom som enligt rådet inte lämpar sig för PGD/HLA är leukemi. Här utgör de etablerade behandlingsformerna bättre alternativ. Ett ytterligare skäl är att man vid dessa sjukdomar oftast inte kan invänta resultatet av en IVF-behandling.

Regeringen vill understryka vikten av att Statens medicinsk-etiska råd följer utvecklingen även i fortsättningen. Såväl medicinska som etiska aspekter på tekniken kan därmed förutsättas få ytterligare belysning liksom de synpunkter som kan anläggas på barnets och föräldrarnas situation i här aktuella fall.

7.5 Genetisk undersökning av barn

Regeringens bedömning: Det föreslagna bemyndigandet för regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer att meddela föreskrifter om genetiska undersökningar inom hälso- och sjukvården omfattar även barn.

Kommitténs förslag: Begäran om en genetisk undersökning som inte är medicinskt motiverad skall inte med rättslig verkan kunna framställas av ombud, vårdnadshavare eller annan ställföreträdare för den som skall undersökas.

Remissinstanserna: En majoritet av de remissinstanser som yttrat sig i frågan stödjer Kommitténs förslag. Dessa är *Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU)*, *Karolinska Institutet (KI)*, *Linköpings universitet (Hälsouniversitetet)*, *Handikappförbundens samarbetsorgan, TCO*, *Sahlgrenska Universitetssjukhuset*, *Svenska Psoriasisförbundet* och *De Handikappades Riksförbund (DHR)*. *Statens medicinsk-etiska råd*

stödjer förslaget men anser att det kan behöva kompletteras för att tillåta undersökningar i donationsssammanhang. *Akademiska sjukhuset i Uppsala* och *Uppsala universitet* anser att undantag från förbudet ska kunna meddelas trots att undersökningen inte kan leda till behandlingskonsekvenser för barnet. *Svenska Kriminalteknikföreningen* anser att undantag bör vara möjligt vid efterforskande vid dödsfall.

Skälen för regeringens bedömning

Barns integritet och autonomi

All hälso- och sjukvård måste bygga på respekt för patientens självbestämmande och integritet, se avsnitt 5.2. Den fysiska integriteten innebär att ingrepp i en persons kropp och undersökningar av denna i princip förutsätter samtycke. Den psykiska integriteten innebär att alla har rätt att få sina åsikter och värderingar respekterade. Som regeringen har understrukit i avsnitt 7.1.6 måste den enskilde även ha en principiell rätt att själv få välja om han eller hon vill känna till sina anlag.

När det gäller barns integritet och självständighet blir bilden mer komplicerad. FN:s konvention om barnets rättigheter slår fast att barnets bästa skall vara grundprincipen i alla situationer där barn är inblandade. När det gäller hälso- och sjukvård har barnet en rätt att åtnjuta bästa uppnåeliga hälsa och rätt till sjukvård och rehabilitering.

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

Bestämmelsen om vårdnadshavarens rätt och skyldighet att bestämma i frågor som rör barnets personliga angelägenheter betyder inte att vårdnadshavarens uppfattning i alla lägen är utslagsgivande. I vissa sammanhang, bl.a. inom hälso- och sjukvården, är det en vedertagen uppfattning att allmänna organ som kommer i kontakt med barnet har att beakta även barnets uppfattning. Så t.ex. anses det att barn i tonåren vanligtvis inte bör tvingas att underkasta sig operativa ingrepp mot sin vilja.

Som Kommittén framhållit har vårdnadshavaren således en principiell rätt och skyldighet att för barnets räkning göra de överväganden som behövs när det gäller genetiska undersökningar och att därvid värna barnets integritet. Vårdnadshavaren skall samtidigt avgöra om barnet skall tillerkännas ett visst mått av autonomi i frågan.

Regeringen delar Kommitténs uppfattning att vårdnadshavaren måste ha en principiell rätt att få del av genetisk information när det gäller genetiska undersökningar av barn som visar symtom på sjukdom och som utförs för att ställa sjukdomsdiagnos. Visserligen måste man även i de sammanhangen hålla i minnet de väsentliga skillnaderna mellan genetisk information och annan hälso- och sjukvårdsinformation, men

behandlingsintresset är här normalt så framträdande att några intressekonflikter sällan uppkommer.

Undersökningar som görs för att erhålla information om framtida sjukdomsrisk, s.k. presymtomatisk och prediktiv diagnostik, aktualiserar emellertid särskilda problem. Undersökningen kan röja information som barnet senare kan uppleva som betungande. Som regeringen tidigare har framhållit måste den enskilde ha en principiell rätt att inte veta allt om sina arvsanlag. När det gäller obotliga sjukdomar finns det många vuxna, med risk för sådan sjukdom, som väljer att avstå från att testa sig. En förälder kan inte vara säker på vilken hållning i denna fråga som barnet kommer att inta när det blir vuxet. Det kan vara svårt för en förälder som får kännedom om informationen att avstå från att föra den vidare till barnet.

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

Socialstyrelsens riktlinjer bör bli föreskrifter

Som har nämnts i avsnitt 7.1.4 har Socialstyrelsen publicerat riktlinjer och rekommendationer när det gäller genetiska undersökningar. I fråga om testning av barn ställer Socialstyrelsen upp följande punkter.

– Vid undersökning och behandling av barn skall vårdnadshavarens/vårdnadshavarnas uppfattning inhämtas och beaktas. Hänsyn till barnets synpunkter och önskemål skall tas utifrån barnets ålder, mognad och utveckling.

– Det bör uppmärksammas att genetisk diagnostik kan ge kunskap om ärftlig sjukdom i släkten med betydelse för exempelvis syskon. Genetisk testning av ett sjukt barn som ett led i klinisk diagnostik skiljer sig inte från andra kliniska undersökningar ur etisk synvinkel vad gäller det sjuka barnet.

– Om effektiv behandling saknas för en sjukdom bör ett barn inte genomgå presymtomatisk testning innan barnet själv kan ge ett informerat samtycke i takt med stigande ålder, mognad och utveckling.

– När det finns en medicinsk indikation bör ett barn ur etisk synvinkel kunna få genomgå presymtomatisk genetisk testning om diagnostiken bedöms ligga i barnets intresse, t.ex. om en mer effektiv behandling kan erbjudas när diagnosen ställs tidigt.

Rättsligt sett kan möjligen en viss oklarhet anses föreligga i sådana fall då en vårdnadshavare begär en genetisk undersökning av barn som inte är medicinskt motiverad, t.ex. för att ta reda på om barnet har en sjukdom för vilken det inte finns någon effektiv behandling. Det skulle kunna hävdas att vårdnadshavaren enligt gällande rätt är behörig att som ställföreträdare lämna ett samtycke för barnets räkning. För att undanröja en osäkerhet på denna punkt har Kommittén föreslagit att det skall införas en regel i den föreslagna lagen om genetisk integritet av innebörd att samtycke till en genetisk undersökning som inte är medicinskt motiverad inte får lämnas av ställföreträdare. Det innebär att det måste vara barnet självt som samtycker, vilket i enlighet med vad som förut sagts förutsätter att barnet med hänsyn till ålder, mognad och utveckling kan lämna ett rättsligt giltigt samtycke. Som bl.a. *SBU* och *Svenska psoriasisförbundet* framhållit i sina remissyttranden stärker detta barnets ställning i enlighet med FN:s barnkonvention. Den föreslagna regeln

hindrar naturligtvis inte att vårdnadshavaren kan lämna samtycke för barnets räkning till en presymtomatisk genetisk testning när diagnostiken från medicinsk synpunkt bedöms ligga i barnets intresse, t.ex. om en mer effektiv behandling kan erbjudas när diagnosen ställs tidigt.

Svenska Kriminalteknikföreningen har ansett att undantag från regeln om förbud för ställföreträdare att begära genetisk undersökning bör vara möjligt när efterforskandet gäller fastställande av identiteten av en död eller svårt skadad person som är ur stånd att själv lämna medgivande. Begäran om att undergå genetisk undersökning av döda eller svårt skadade efter katastrofer eller svåra olyckor är oftast rättsmedicinskt motiverade, men det finns fall då det kan uppstå behov för anhöriga, vårdnadshavare eller ombud att begära en genetisk undersökning som inte är medicinskt motiverad, exempelvis för att med full säkerhet fastställa identiteten av en person. *Statens medicinsk-etiska råd* har rest frågan om inte förslaget till lagreglering förbjuder att en genetisk undersökning görs av ett barn i syfte att ta reda på om det kan bli aktuellt som donator. För att undersökningar i donationsssammanhang skall bli tillåtna kan den föreslagna lagen således behöva kompletteras. Också *Akademiska sjukhuset i Uppsala* och *Uppsala universitet* är i sina remissvar inne på att det kan behövas undantag från förbudet av testning av barn trots att undersökningen inte kan leda till behandlingskonsekvenser för barnet. En sådan situation kan uppstå i en familj som redan upplevt att ett barn blivit sjukt och dött av någon ärftlig sjukdom, och det kan vara en stor belastning att leva med ovissheten kring om andra barn kommer att drabbas av samma sjukdom under barnaåldern. En liknande undantagsbestämmelse finns i den norska lagen om humanmedicinskt bruk av bioteknologi från 2004.

Remissinstanserna har ställt sig positiva till att stärka barnets ställning. Några remissinstanser har emellertid pekat på att det föreslagna förbudet behöver kompletteras och att det bör finnas undantag från förbudet. Regeringen delar Kommitténs och remissinstansernas bedömning att barnets ställning bör stärkas och att riktlinjerna bör ges en bindande form. Mot bakgrund av remissinstansernas påpekande av behovet av undantag från förbudet på olika områden bör emellertid det föreslagna förbudet inte införas i den nya lagen om genetisk integritet m.m. Regeringen anser att barnets ställning kommer att stärkas om nuvarande rekommendationer och riktlinjer ges bindande form. Av skäl som har påpekats i tidigare avsnitt (avsnitt 7.3.2 och 7.4.4.) är det även på detta område mest ändamålsenligt att regeringen eller efter regeringens bestämmande Socialstyrelsen bemyndigas att meddela bindande föreskrifter.

Regeringen förutsätter att Socialstyrelsen fortlöpande följer utvecklingen och uppmärksammar behov av förändringar.

7.6 Information till berörda släktingar

Regeringens bedömning: Hälso- och sjukvårdspersonal får kontakta berörda släktingar och informera om att det föreligger anlag för en ärftlig sjukdom i slakten endast om den som genomgått genetisk undersökning samtycker till detta. Det behövs inte någon ändring av gällande sekretessbestämmelser.

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

Kommitténs förslag: Överensstämmer med regeringens bedömning.

Remissinstanserna: Remissutfallet är splittrat. Av de 17 instanser som uttalar sig tillstyrker drygt hälften förslaget eller har inget att invända mot det. Hit hör *Statens medicinsk-etiska råd*, *Skåne läns landsting*, *Handikappförbundens samarbetsorgan*, *Sveriges Kommuner och landsting*, *TCO*, *Stockholms katolska stift* och *Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg*.

Statens medicinsk-etiska råd tillstyrker förslaget, som i praktiken innebär att den undersökte har en vetorätt. En reglerad uppsökande genetisk verksamhet är uppenbarligen inte önskvärd; grundprinciperna måste vara patientsekretessen och den enskildes rätt att vara fredad från information han eller hon inte efterfrågat från det allmänna. Inom dessa ramar är det en viktig uppgift att se till att genetisk information av intresse för en indexpersons släkt hanteras och i förekommande fall vidarebefordras på ett så etiskt ansvarsfullt sätt som möjligt. (Indexperson = den som först kontaktar läkare för undersökning.) Rådet delar Kommitténs synsätt att omständigheterna i de enskilda fallen måste få styra och att övervägandena i dessa måste inriktas på att belysa förhållandena för att på så sätt få vägledning om hur just det fall som är aktuellt bör hanteras. De frågor som kan komma upp är genuint medicinsk-etiska och lämpar sig inte för formaliserad reglering. Utvärdering och forskning är däremot angelägen. *Sveriges Kommuner och Landsting* instämmer i förslaget att nuvarande sekretessregler ska gälla även fortsättningsvis, dvs. hälso- och sjukvårdspersonal får endast med samtycke från den undersökte informera berörda släktingar om resultatet av en genetisk undersökning. Med tanke på de svåra överväganden och dilemman som kan uppstå både för patienter och personal, behövs fördjupad diskussion men också mer forskning inom området. *Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg* anser att den enskilde själv skall förfoga över sekretessen rörande information om de egna genetiska egenskaperna och anlagen.

Till dem som är kritiska till förslaget hör *Karolinska Institutet (KI)*, *Uppsala universitet*, *Umeå universitet*, *Stockholms läns landsting*, *Svenska Läkaresällskapet*, *Akademiska sjukhuset i Uppsala* och *De Handikappades Riksförbund (DHR)*. Flera av de kritiska remissinstanserna anser att det finns skäl som talar för att Socialstyrelsen i särskilt utvalda, medicinskt motiverade fall, bör kunna ges behörighet

att medge undantag från tystnadsplikten. Man hänvisar bl.a. till att det i flera europeiska länder finns möjlighet att göra undantag från tystnadsplikten i speciellt utvalda fall. *DHR* anser att det är en stor brist i utredningen att frågan om gentest på icke beslutskompetenta personer inte har berörts. *Umeå universitet* anser det inte självklart att samtycke skall krävas för meddelande av genetiskt undersökningsresultat till släktingar. Om det kommer fram information som är av vitalt intresse för en eller flera släktingar borde det vara möjligt att kunna informera dessa om detta förhållande så att de kan vidta de åtgärder som skulle kunna innebära livsviktiga förändringar. Specifikt för ärftliga faktorer är ju att en enskild människa inte är unik, utan delar sina gener med sina nära släktingar.

Skälen för regeringens bedömning

Genetisk information om en individ ger samtidigt genetisk information om andra individer. En konsekvens av en genetisk undersökning av en individ är att den automatiskt kan ge information om andra i familjen och 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 en ärftlig sjukdom. Vill eller kan inte den testade göra detta vidarebefordras inte informationen.

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

Som Statens medicinsk-etiska råd har framhållit i sitt yttrande, ”Uppsökande verksamhet i samband med genetisk undersökningar 1998-06-16”, hänger de etiska problemen i samband med testning för genetiska sjukdomar i första hand samman med kraven på autonomi och integritet och konflikter inom autonomiprincipens område, eftersom indexpersonens autonomi kan stå mot autonomi hos andra inom familjen/släkten. Frågan aktualiserar också konflikter mellan dessa krav och andra legitima krav. Rådet har i sitt yttrande ingående belyst dessa etiska aspekter och Kommittén har ställt sig bakom rådets övervägande.

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

av information som lämnas honom av andra enskilda personer kan naturligtvis aldrig föreligga, men å andra sidan kan informationen lämnas på ett sådant sätt att det inte finns möjlighet att undgå att ta del av den. Från det allmännas sida kan sådant uppgiftslämnande knappast förbjudas, och detta krävs inte heller i konventionen. Däremot torde det inte vara förenligt med grunderna för konventionen om man från samhällets sida aktivt uppmanar en person som har varit föremål för undersökning att vidarebefordra genetisk information till sina släktingar oberoende av om de vill ta del av informationen eller inte.

En utgångspunkt för regeringens överväganden är att det enligt 7 kap. 1 § sekretesslagen (1980:100) gäller sekretess för uppgifter inom hälso- och sjukvården om enskilds hälsotillstånd eller personliga förhållanden. Sekretess gäller om det inte står klart att uppgiften kan röjas utan att den enskilde eller någon närstående till den enskild leder men. Sekretessen enligt den bestämmelsen är alltså stark, men inte absolut. Det innebär att om t. ex. en anhörig begär att få ta del av en uppgift så skall myndigheten som innehar den i varje enskilt fall göra en prövning av om den kan lämnas ut. Ett sådant utlämnande, som sker på begäran av någon annan än patienten, bör dock skiljas från rätten till information i samband med vård och behandling enligt 2 b § hälso- och sjukvårdslagen (1982:763) och 2 kap 2 § lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område. När informationen inte kan lämnas till patienten själv i samband med vård och behandling kan informationen i stället ges till en närstående. En redogörelse för gällande rätt finns i avsnitt 5.2 och 6.2.

Handlingsalternativ

Det första av de handlingsalternativ som Statens medicinsk-etiska råd skisserade går ut på att *sjukvården överlämnar åt indexpersonen att dels avgöra om information skall vidarebefordras, dels vara den som sprider information om testningen* (tillförlitlighet etc.) före testningen, och om testresultatet efter testningen. Denna ordning har den grundläggande fördelen att den utgår från vedertagna principer om den enskildes självbestämmanderätt i förhållande till sjukvården. Det finns emellertid också vissa problem med denna ordning. Den som bär hela ansvaret är den som själv står inför en undersökning eller just fått ett resultat av en genetisk undersökning. Många som står inför att undersöka sig kan säkert uppleva det som opåkallat att söka upp släktingar och informera dem om vad man avser att göra. I flera fall kommer det dessutom att visa sig att undersökningen inte har någon betydelse för släktingarna. Efter undersökningen kan den undersökte ha fullt upp med att hantera sin egen reaktion på beskedet. Detta kan göra att det blir särskilt svårt för den undersökte att informera andra och då även ta hänsyn till att vissa kanske inte vill veta. Även av andra skäl kan det dessutom befaras att den information som den undersökte vidarebefordrar inte är helt korrekt eller blir svår att förstå på ett korrekt sätt. Detta kan leda till att informerade släktingar missförstår sin egen risk för sjukdom. Alternativet kommer även att leda till att släktingar i vissa fall inte får någon information. Inte för att den undersökte vill visa hänsyn mot den som inte vill veta något

utan på grund av att kontakten mellan släktingarna är dålig på grund av konflikter eller annat.

Regeringen delar Kommitténs bedömning att det är ganska sannolikt att ett alternativ där sjukvården överlämnar åt den undersökte att vidarebefordra information kommer att medföra att de vidtalade släktingarna får till viss del felaktig uppfattning om risken för sjukdom. Risken för detta kan dock minskas om hälso- och sjukvården utarbetar generella informationsbroschyrer samt läkaren i det individuella fallet förser den undersökte med skriftlig information som kan överlämnas till berörda släktingar. Den undersöktes börda minskas också på detta sätt. Släktingarna kan vidare få en möjlighet att vända sig till kliniken och få kompletterande information.

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

Det *andra* alternativ som ställdes upp av Statens medicinsk-etiska råd var att *sjukvården skulle överlämna åt indexpersonen att uppmana de släktingar som eventuellt är intresserade av att göra motsvarande test att själva kontakta sjukvården för ytterligare upplysningar*. En fördel med detta alternativ är, som rådet också påpekat, att informationen blir medicinskt korrekt och lika för alla berörda. Det torde också i flera fall innebära en lättnad för den undersökte att inte behöva tala om resultatet med olika släktingar. Släktingarna får emellertid knappast något underlag för sitt beslut att själv kontakta eller inte kontakta sjukvården. För att få reda på vad det gäller blir man hänvisad till sjukvården. I praktiken torde den undersökte bli ställd inför en rad frågor från flera släktingar och alternativet skiljer sig då inte så mycket från det föregående. Eventuellt endast på det sättet att den undersökte inte är lika förberedd för en diskussion inom släkten. Alternativet synes innebära en starkare påtryckning från sjukvården om att släktingar skall informeras och eventuellt även undersöka sig. Släktingarnas rätt att slippa få oroande

information kan bli svår att ta hänsyn till. En annan svårighet som uppkommer med detta alternativ är att sjukvården får ett ansvar för vilka släktingar som bör få information. Risken med en felbedömning kan variera från det ena fallet till det andra.

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

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

Om släktingarna i stället informeras efter den genetiska undersökningen kan informationsspridningen begränsas. Man har då att ta ställning till konsekvenserna av att det är sjukvårdspersonalen som informerar. Detta skulle de kunna göra antingen med den undersöktes samtycke eller eventuellt utan. Alternativet då personal informerar med den undersöktes samtycke får i stort sett samma konsekvenser som antytts ovan; informationen blir medicinskt korrekt men släktingen kan uppleva sig påtvingad information som denne helst hade velat leva utan. Sjukvården tar dessutom på sig ett ansvar avseende vilka som skall informeras. Om informationen dessutom förs vidare utan den undersöktes samtycke görs ett intrång i dennes personliga integritet. Med en sådan ordning riskerar man att människors förtroende för sjukvården minskar och vissa kanske hellre avstår från att genomgå undersökningen om de får veta att resultatet kan komma att spridas mot deras vilja. Fördelen med alternativet är naturligtvis att det kan bli möjligt att förhindra eller lindra sjukdom.

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

En persons möjligheter att genomgå en genetisk undersökning skulle i så fall göras beroende av släktingarnas inställning. Indexpersonens självbestämmande skulle inskränkas på ett sätt som inte förekommer i något annat sammanhang. Gränsdragningen avseende vilka släktingar som skall kontaktas blir särskilt betydelsefull och i vissa fall avgörande för om någon undersökning skall få göras. Man kan inte heller bortse ifrån att det för vissa personer kan vara i det närmaste omöjligt att

lokalisera släktingar som man inte har någon kontakt med. Det man vinner med detta alternativ är att släktingarnas integritet och autonomi respekteras. Den genetiska undersökningen ger ju i sig information även om dem. Alternativet ter sig dock föga realistiskt. Att låta slakten ha så stort inflytande över en persons möjligheter att söka sjukvård för egen räkning kan inte accepteras.

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

Ofta löser sig dock erfarenhetsmässigt den aktuella frågan på ett naturligt sätt redan därför att en kontakt med släktingar kan vara nödvändig för att genomföra den genetiska testen som i en hel del fall föregår en genetisk undersökning när denna är betingad av påvisade symtom. Härigenom får läkaren en naturlig kontakt med de berörda släktingarna, som kan fullföljas i den mån undersökningsresultatet gör det motiverat. Att läkaren före dessa kontakter måste vara lyhörd för indexpersonens uppfattning om lämpligheten av att kontakt med släktingarna etableras är enligt regeringens uppfattning självfallet. Även frågan om den undersökte själv skall svara för att information vidarebefordras till släktingarna eller om det skall ankomma på sjukvården att med hans eller hennes samtycke vidarebefordra informationen måste som regeringen ser saken vara att bedöma med utgångspunkt i omständigheterna i det särskilda fallet. Vid denna bedömning måste man nämligen också väga in den undersöktes egen uppfattning och hans eller hennes förmåga att själv vidarebefordra informationen. I den mån släktingarna blir informerade måste de givetvis ha möjlighet att vända sig till sjukvården för att få kompletterande information om de så önskar, och informationen måste också ske med beaktande av och respekt för de berörda personernas inställning till att ta emot information av aktuellt slag. Om den undersökte har informerats om betydelsen av att viss information vidarebefordras torde det vara sällsynt att han eller hon ställer sig avvisande till att släktingarna informeras i sådana fall då detta är angeläget. Fall av det slaget förekommer emellertid och i så fall måste enligt regeringens mening denna inställning ovillkorligen respekteras. Det dilemma som uppkommer i sådana fall skulle, om man så vill, kunna beskrivas som en konflikt mellan konsekvensetiska och pliktetiska utgångspunkter. För konsekvensetikern kan det sålunda ligga nära till hands att anse att det skulle vara etiskt godtagbart att vidarebefordra information oberoende av den undersöktes samtycke, om detta skulle få positiva effekter.

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

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

7.7 Självtester

7.7.1 Bakgrund

Genetiska test tillverkas i stor utsträckning på kommersiell basis och har i Sverige hittills i princip marknadsförts till enheter inom hälso- och sjukvården. Viss marknadsföring förekommer till den svenska allmänheten från utlandet, bl.a. över Internet. Såvitt känt förekommer det inte heller här att privata laboratorier utanför hälso- och sjukvården – dvs. laboratorier utan läkarmedverkan – tillhandahåller gentest för allmänheten.

I vissa andra länder finns gentest som är tillgängliga för allmänheten och som med all sannolikhet också används av privata läkare, särskilt för analys av riskgener för olika monogena sjukdomar. Några exempel på sådana som nämnts i det föregående är Tay-Sachs sjukdom – en svår neurologisk sjukdom som börjar i spädbarnsåldern och långsammare eller snabbare accelererar och leder till döden, blodsjukdomen sicklecellanemi, CAH – en recessiv sjukdom som ger brist på binjurehormon och överskott på manligt könshormon samt cystisk fibros som är en ämnesomsättningsrubbing.

Det finns i dag möjligheter att göra DNA-analyser på mycket små mängder prov. Vad som kan behövas är exempelvis blodprov på filterpapper eller hudavskrapning.

Det går inte att bortse från möjligheten att även den svenska allmänheten kan komma att erbjudas produkter som gör det möjligt att utföra vissa självtest. Sådana test skulle kanske inte bara vara inriktade på att undersöka riskgener för sjukdomar utan skulle också kunna tänkas ha andra syften, t.ex. i en framtid att söka dokumentera om den undersökte har gener som skulle vara positiva för visst slag av verksamhet.

7.7.2 Nuvarande regler

Gentest omfattas inte av läkemedelslagstiftningen och är följaktligen inte underkastade sådan kontroll som gäller för läkemedel. Frågan är i stället om gentester omfattas eller kan komma att omfattas av regelverket för medicintekniska produkter. Någon annan författning som ger möjlighet till kontroll av sådana test – vid sidan av den allmänna konsumenträttsliga lagstiftningen – finns inte.

Medicintekniska produkter

EU har utvecklat nya instrument för att undanröja hindren för den fria rörligheten för varor. Bland de främsta av dessa är den nya metoden för produktreglering. Direktiv enligt den nya metoden – som brukar kallas The New Approach – anger de väsentliga krav som produkterna skall uppfylla och de procedurer som skall tillämpas vid verifiering av kravuppfyllelse.

De tre medicintekniska direktiven, 90/385/EEG och 93/42/EEG samt Europaparlamentets och rådets direktiv 98/79/EG, skall säkerställa att de produkter som sätts ut på marknaden är lämpliga för den av tillverkaren angivna användningen. Med lämplig menas att produkten vid normal användning för sitt ändamål uppnår de prestanda som tillverkaren avsett och att den tillgodoser höga krav på säkerhet. Direktiven anger därför krav på såväl produktens konstruktion som de instruktioner som beskriver produkten och dess egenskaper.

Lagen (1993:584) om medicintekniska produkter är en produktsäkerhetslagstiftning som reglerar att endast säkra produkter skall finnas på marknaden och att produkten uppfyller regelverkets krav. Den innehåller däremot inte några särskilda föreskrifter om hur de medicintekniska produkterna får marknadsföras och på vilket sätt de skall säljas. I lagen finns sålunda de grundläggande bestämmelser som behövs för att genomföra de EG-rättsliga reglerna på området. Kompletterande bestämmelser finns i förordningen (1993:876) om medicintekniska produkter.

Med en medicinteknisk produkt avses enligt 2 § lagen om medicintekniska produkter en produkt som enligt tillverkarens uppgift skall användas, separat eller i kombination med annat, för att hos människor enbart eller i huvudsak

1. påvisa, förebygga, övervaka, behandla eller lindra sjukdom,
2. påvisa, övervaka, behandla, lindra eller kompensera en skada eller ett funktionshinder,
3. undersöka, ändra eller ersätta anatomin eller en fysiologisk process, eller
4. kontrollera befruktning.

Om produkten uppnår sin huvudsakligen avsedda verkan med hjälp av farmakologiska, immunologiska eller metaboliska medel är den dock inte en medicinteknisk produkt enligt lagen.

I 5 § i lagen om medicintekniska produkter anges att en medicinteknisk produkt skall vara lämplig för sin användning. Produkten är lämplig om den vid normal användning för sitt ändamål uppnår de prestanda som tillverkaren avsett och tillgodoser höga krav på skydd för liv, personlig säkerhet och hälsa hos patienter, användare och andra.

Vidare föreskrivs i 6 § att regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer (vilket enligt 4 § förordningen om medicintekniska produkter är Läkemedelsverket eller i vissa fall Socialstyrelsen) får meddela de föreskrifter om krav på medicintekniska produkter och villkor som behövs till skydd för liv, personlig säkerhet eller hälsa.

Sådana föreskrifter får avse

- väsentliga krav som ställs på produkterna,

- kontrollformer och förfarande när överensstämmelse med föreskrivna krav på produkttypen skall bestyrkas,
- märkning av produkterna eller deras förpackningar eller tillbehör samt sådan produktinformation som behövs för säkerheten,
- indelning i produktklasser, och
- andra åtgärder som behövs för att specialanpassade medicintekniska produkter som släpps på marknaden eller tas i bruk skall ha en tillfredsställande säkerhetsnivå.

En medicinteknisk produkt får enligt 9 § släppas ut på marknaden eller tas i bruk i Sverige endast om den uppfyller de krav och villkor som gäller enligt 5 § eller enligt föreskrifter som meddelats med stöd av 6 §. Den som med uppsåt eller oaktsamhet bryter mot denna regel döms till böter eller fängelse i högst ett år om det inte är fråga om ett ringa fall (jfr 17 §).

Läkemedelsverket har enligt 11 § förordningen om medicintekniska produkter tillsynen över efterlevnaden av lagen om medicintekniska produkter samt de föreskrifter som verket meddelat med stöd av lagen. (Läkemedelsverket övertog den 1 september 2001 nämnda tillsyns- och föreskriftsrätt från Socialstyrelsen). Socialstyrelsen utövar dock tillsynen över medicintekniska produkter som tillverkats inom hälso- och sjukvården samt tandvården och som endast skall användas i den egna verksamheten.

Enligt 4 § lagen om medicintekniska produkter får regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer föreskriva att lagen skall gälla även andra produkter som i fråga om användningen står nära medicintekniska produkter samt att lagen helt eller delvis inte skall gälla i fråga om vissa medicintekniska produkter. Regeringen har med stöd av denna föreskrift lämnat ett bemyndigande till Läkemedelsverket. Enligt 2 § förordningen om medicintekniska produkter får sålunda verket föreskriva att lagen skall gälla även för andra produkter som nyttjas i ett medicintekniskt system eller som på annat sätt i fråga om användningen står nära medicintekniska produkter. Verket får också föreskriva att lagen helt eller delvis inte skall gälla i fråga om vissa medicintekniska produkter.

Beträffande regelverkets tillämplighet på genetiska test som främst är avsedda att användas av allmänheten bör följande beaktas. Med den tolkning som i andra sammanhang görs av begreppet sjukdom borde enligt Kommittén en produkt som syftar till att påvisa arvsanlag inte kunna hänföras till medicintekniska produkter i den mening som uttrycket för närvarande har i denna lag. Möjligen kan en annan bedömning göras, om testet skulle vara specifikt inriktat på att underlätta en diagnos. Generellt måste emellertid antas gälla att genetiska självtest inte är att betrakta som en medicinteknisk produkt i lagens mening.

Som angetts i det föregående får Läkemedelsverket föreskriva att lagen om medicintekniska produkter skall gälla även andra produkter som i fråga om användningen står nära medicintekniska produkter. Enligt uppgift från Läkemedelsverket till Kommittén har frågan om vilken typ av produkter som med stöd av berörda bestämmelse skulle kunna omfattas av regelverket inte behandlats av verket tidigare. Vid en jämförelse med de produkter som redan i dag omfattas av regelverket och uttalanden i

lagförarbetena angående begreppet ”produkter som i användningen står nära medicintekniska produkter” (se prop. 1992/93:175 s. 47), gör Läkemedelsverket bedömningen att verket med stöd av 2 § i förordningen om medicintekniska produkter torde ha möjlighet att föreskriva att lagen om medicintekniska produkter skall gälla för en begränsad del av genetiska självtester. Detta beroende av tillverkarens syfte med produkten och produktens verkningsmekanism.

I sammanhanget kan nämnas att det i dag finns ett antal in vitro diagnostiska produkter (IVD-produkter) som regleras av det medicintekniska regelverket och som i fråga om användningen står nära genetiska självtester. Med en medicinteknisk produkt avsedd för in vitro diagnostik avses enligt Läkemedelsverkets föreskrifter om sådana produkter (LVFS 2001:7) en medicinteknisk produkt som är ett reagens, en reagerande produkt, en kalibrator, ett kontrollmaterial, en uppsättning (ett kit), ett instrument, en apparat, en utrustning eller ett system som används separat eller i kombination och som är avsedd av tillverkaren att användas in vitro vid undersökning av prover, inklusive blod- och vävnadsprover, från människor i syfte att enbart eller huvudsakligen få information

- om ett fysiologiskt tillstånd eller ett sjukdomstillstånd, eller
- om en medfödd missbildning, eller
- som gör det möjligt att bestämma säkerhet och kompatibilitet med möjliga mottagare, eller
- som gör det möjligt att övervaka terapeutiska åtgärder.

I föreskrifterna talas om produkter avsedda för självtestning. Detta begrepp används i betydelsen ”produkter som enligt tillverkarens avsikt skall kunna användas av lekmän i hemmiljö”.

Undersökningar som utförs av annan än hälso- och sjukvårdspersonal

Enligt de s.k. kvacksalveribestämmelserna i 4 kap. lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område är det förbjudet för personer som inte tillhör hälso- och sjukvårdspersonalen att yrkesmässigt genomföra vissa typer av undersökningar och behandlingar. Det gäller exempelvis undersökning av annan under allmän bedövning eller under lokal bedövning genom injektion av bedövningsmedel eller under hypnos samt undersökning av barn under åtta år. Skriftliga råd eller anvisningar för behandling får inte heller lämnas utan personlig undersökning.

Om man bortser från att förbudet mot undersökning av barn får anses tillämpligt även i fråga om genetiska undersökningar, omfattar dessa förbudsbestämmelser inte undersökningar av detta slag. Sådana bestämmelser finns inte heller i någon annan författning.

7.7.3 Utländska förhållanden

Kommittén har uppgett att den inte känner till någon speciell lagstiftning i ämnet i något annat land. Regeringen har emellertid erfarit att i en rapport (Genes direct: ensuring the effective oversight of genetic tests supplied directly to the public) från april 2003 har Human Genetics Commission (HGC), som är ett rådgivande organ till Storbritanniens

regering, rekommenderat att de flesta genetiska test som erbjuder hälsoinformation till allmänheten inte skall få säljas direkt till allmänheten. Frågan har även diskuterats inom ramen för förarbetena till ett tilläggsprotokoll till konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin.

I flera länder finns laboratorier som marknadsför sig direkt till allmänheten genom att erbjuda genetisk undersökning av insända prov. I vilken utsträckning läkare är knutna till sådana laboratorier framgår inte alltid. Ofta avser erbjudandena undersökningar för medicinska ändamål, men ibland kan de ha helt andra syften, t.ex. kartläggning av släktförhållanden. I flera länder förekommer en till allmänheten riktad marknadsföring av erbjudanden om olika gentest. Sådana erbjudanden är också ofta tillgängliga via Internet och på så sätt åtkomliga även för den svenska allmänheten. Här skall ges några exempel.

Företaget Institute of Medical Molecular Diagnostics LTD, IMMD, finns i Berlin och är enligt egna uppgifter ett ledande laboratorium som förser inte bara läkare och medicinska kliniker utan även allmänheten med test för genetiska sjukdomar. Den genetiska analysen uppges utföras av erfarna molekylärbiologer och kemister i samarbete med läkare, och det får således förutsättas att laboratoriet, om det hade funnits i Sverige, skulle ha ansetts tillhöra hälso- och sjukvården. Testen utförs i enlighet med rekommendationer och riktlinjer från de amerikanska och tyska humangenetiska sällskapen och i överensstämmelse med de tyska försäkringsbolagen. Testen prövas regelbundet i kvalitetskontroller utförda av en extern granskningskommitté. Analysen görs på DNA som erhålls från blod som torkat på ett särskilt filterpapper. Blodproven kan tas i hemmet och kan sedan skickas till laboratoriet med vanlig post. IMMD erbjuder för närvarande test för 27 genetiskt orsakade sjukdomar och genetiska riskfaktorer. Det finns test som möjliggör fastställelse av genetisk risk för blodsjukdomar, cancer, hjärt-kärlsjukdomar, ämnesomsättningssjukdomar, psykiska sjukdomar, muskelsjukdomar m.m. Med varje testresultat följer en detaljerad tolkning och en genetisk vägledare som samarbetar med IMMD kan följa testpersonen genom alla steg. Priserna för testen ligger enligt uppgift från 140 USD och uppåt.

Ett företag i USA erbjuder test för att hitta släktband. DNA erhålls genom att man med en spatel eller bomullspinne som företaget tillhandahåller skrapar insidan av kinden. Provet sänds sedan till företaget som gör en analys och därefter kan ge besked om det finns släktskap mellan två eller flera personer.

Flera företag hänvisar den som vill testa sig att erhålla testen via en läkare, en klinik eller dylikt. Ett exempel är Myriad Genetics Inc. i Salt Lake City. Företaget erbjuder bland annat test för bröst-, äggstocks- och tjocktarmscancer. Här kan nämnas att det även i Sverige numera lär förekomma att test marknadsförs till allmänheten.

7.7.4 Frågan om reglering av självtester

<p>Regeringens bedömning: Gentest avsedda för självtestning bör underkastas regleringen i lagen (1993:584) om medicintekniska produkter.</p>

Kommitténs förslag: Överensstämmer med regeringens bedömning.

Remissinstanserna: En majoritet av remissinstanserna är i huvudsak positiva till Kommitténs förslag. Dessa är *Socialstyrelsen*, *Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU)*, *Karolinska Institutet*, *Akademiska sjukhuset*, *Umeå universitet*, *Sveriges Läkarförbund*, *Svenska Psoriasisförbundet*, *Handikappförbundens samarbetsorgan (HSO)*, *Kommun- och landstingsförbundet*, *Sahlgrenska Universitetssjukhuset*, *Bröstcancerföreningarnas riksorganisation (BRO)* och *De handikappades riksförbund (DHR)*.

Socialstyrelsen anser att utvecklingen med försäljning av gentest avsedda för självtestning är oroande. Att underkasta dessa gentest reglering i lagen om medicintekniska produkter kan förhoppningsvis vara ett sätt att säkra att dessa test håller hög medicinsk kvalitet. Däremot löser inte detta problemet med att det vid självtest inte finns någon sakkunnig person att diskutera med om den information som erhålls och prata med om behovet av eventuell hjälp med att bearbeta de känslomässiga problem som kan göra sig gällande i sammanhanget.

HSO stödjer förslaget att produkter för självtestning regleras inom lagen för medicintekniska produkter men anser att marknadsföring och försäljning måste regleras och ske restriktivt – i likhet med vad som exempelvis gäller för receptbelagda läkemedel.

Sveriges Kommuner och Landsting instämmer i Kommitténs bedömning att det behövs en reglering när det gäller marknadsföring och försäljning av självtest framförallt av patientsäkerhetsskäl och att denna reglering bör ske genom en komplettering av lagen om medicintekniska produkter. Till skillnad från Läkemedelsverket menar förbunden att det är en klar fördel om en grundläggande reglering redan är i kraft om marknadsföring och försäljning av självtest skulle komma att introduceras i Sverige.

BRO och *DHR* stödjer utredningens förslag att gentest avsedda för självtestning skall underkastas reglering enligt lagen om medicintekniska produkter men att även försäljning och marknadsföring behöver regleras – i likhet med vad som t.ex. gäller receptbelagda mediciner.

De remissinstanser som till stor del är negativa till förslaget är *Gentekniknämnden*, *Läkemedelsverket*, *Lunds universitet*, *Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg* och *Stockholms katolska stift*. Kritiken som framförs är blandad. Vissa remissinstanser uttrycker, liksom Kommittén, oro för att det vid självtest inte finns någon sakkunnig person att diskutera med om den information som erhålls.

Gentekniknämnden anser det inte vara acceptabelt att erbjuda genetiska undersökningar utan att samtidigt ge möjligheter till sakkunnig rådgivning. Nämnden anser det inte vara tillräckligt att underkasta självtest regleringen i lagen om medicintekniska produkter utan förefaller förordad en lagreglerad rådgivningsplikt.

Läkemedelsverket anser det inte vara lämpligt med nationella föreskrifter angående genetiska självtester utan förordar en harmoniserad lösning på den gemensamma marknaden. Såsom det påpekas i utredningen finns förutom ett direktiv om medicintekniska produkter också ett direktiv om in vitro diagnostiska (IVD) medicintekniska produkter. I överensstämmelse med pågående guidelines-arbete inom

Kommissionen (IVD guidances: Borderline issues, MEDDEV. 2.14/1 rev. 1) är det Läkemedelsverkets uppfattning att utrymme redan finns för att hänföra gentest, om dessa test har ett medicinskt ändamål, till författningarna avseende IVD-direktivet. Läkemedelsverket bedömer därför att det inte föreligger något behov av speciell reglering i lagen om medicintekniska produkter. Gentester som inte har medicinskt ändamål, utan endast avser att ge information av annan art, kan inte vara en medicinteknisk produkt enligt IVD-direktivet.

Lunds universitet delar inte Kommitténs slutsats att den nuvarande lagen om medicintekniska produkter inte är tillämplig på denna typ av produkter. En produkt enligt gällande 2 § i lagen om medicintekniska produkter skall enbart eller i huvudsak påvisa, förebygga, övervaka, behandla eller lindra sjukdom. Ett genetiskt test skulle mycket väl kunna falla under denna definition och med en sådan tolkning erfordras inget tillägg till lagen. Vidare instämmer universitetet i Läkemedelsverkets bedömning att harmoniserade regler på EU-nivå krävs. Risken för att en svensk särreglering leder till handelshinder för självtester får inte underskattas. Det förefaller naturligt att föreslå att regeringen initierar en samordning på EU-nivå i denna fråga.

Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg anser att ytterligare överväganden bör göras vad gäller vem som skall få göra genetiska undersökningar och vem som skall få sälja gentester, då det är ett område som är svårt att reglera och kontrollera. Det är viktigt att forskning inte i onödan förhindras samtidigt som kommersiellt utnyttjande av sådana undersökningar bör motverkas.

Stockholms katolska stift anser att de faror som Kommittén pekar på är så allvarliga att ett generellt förbud mot okontrollerad försäljning borde övervägas trots övervakningssvårigheter eftersom det har en återhållande effekt och uttrycker samhällets uppfattning. Ett alternativ till ett sådant förbud skulle vara att självtesterna tillåts, men endast saluförs på apotek och efter ordination från läkare.

Marknadsdomstolen och *Konsumentverket* tar inte ställning i sakfrågan men påpekar att marknadsföringslagen är tillämplig på området samt att de kommersiella självtesterna inte fyller någon funktion, eftersom en person som får reda på att han eller hon bär på ett sjukdomsanlag med största sannolikhet kommer att uppsöka läkare för att bringa klarhet i vad ett visst resultat innebär och läkaren troligtvis väljer att göra om den genetiska undersökningen på sjukhuset. Vidare anser verket att det inte går att utesluta risken att dessa självtest kan invagga en person i falsk trygghet vid uppvisande av ett felaktigt positivt resultat och med detta som grund undviker att uppsöka sjukvården.

Skälen för regeringens bedömning: Gentest måste kunna marknadsföras och säljas inte bara till offentliga sjukvårdshuvudmän utan också till hälso- och sjukvårdspersonal i privat verksamhet samt till laboratorier som ger service åt hälso- och sjukvården. Även hälso- och sjukvårdspersonal i privat verksamhet är underkastad ingående kontroll och reglering.

Om privata gentest i någon större omfattning skulle börja marknadsföras till allmänheten även i vårt land skulle detta, som Kommittén framhåller, säkerligen kunna mötas av ett betydande intresse. Åtskilliga personer som av olika anledningar inte önskar eller har

anledning att ta hälso- och sjukvårdens tjänster i anspråk skulle, om inte av annat skäl så kanske av ren nyfikenhet, kanske önska pröva test av detta slag. Det kan även tänkas att personer som överväger att testa sig väljer dessa typer av självttest för att det är bekvämare eller enklare än att vända sig till den ordinarie sjukvården.

Andra skäl för en person att välja att genomföra en undersökning på egen hand kan vara farhågor för att t.ex. försäkringsbolag eller arbetsgivare kan få tillgång till uppgifter från journaler eller annan dokumentation från hälso- och sjukvården.

Det skulle emellertid kunna inge vissa betänkligheter, om marknadsföringen och försäljningen av sådana test skulle ske direkt till allmänheten och tolkningen av dessa skulle ske helt utanför hälso- och sjukvårdens kompetens och ansvar. De mest framträdande olägenheterna med en sådan ordning anses från läkarhåll vara följande.

– Det är mycket angeläget att ett vägledande samtal med läkare äger rum före en genetisk undersökning. Vid ett sådant samtal kan för- och nackdelarna med att genomföra undersökningen och begränsningar av undersökningens värde gås igenom med patienten. Inte sällan blir resultatet av denna diskussion att patienten avstår från undersökningen. Som förut har berörts får enligt Konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin prediktiva gentest utföras endast under förutsättning av tillbörlig genetisk vägledning, låt vara att denna konvention inte är tillämplig på självttest.

– Minst lika viktigt är att, om en genetisk undersökning genomförs, ett samtal äger rum efter undersökningen, i den mån denna påvisar sjukdomsanlag av ett eller annat slag. Enskilda personer skulle kunna utsättas för onödiga påfrestningar av att i en sådan situation inte få omedelbar tillgång till saklig information och det stöd och omhändertagande som är tillgängligt inom sjukvårdens ram.

– Resultatet av ett gentest kan i många fall tänkas vara svårt eller omöjligt att tolka för den enskilde. Detta gäller i synnerhet vid polygen eller multifaktoriell nedärvning. I sådana fall har testen som regel så lågt prediktivt värde att det ofta är omöjligt för den enskilde att dra några meningsfulla slutsatser enbart med utgångspunkt i en undersökning av arvsmassan. Utan saklig information kan undersökningsresultatet lätt övertolkas och ge upphov till missförstånd med svåröverblickbara konsekvenser.

Flera remissinstanser har uttryckt oro för att det vid självttest inte finns någon sakkunnig person att resonera med om den information som erhålls. *Gentekniknämnden*, t.ex. anser det vara oacceptabelt att erbjuda genetiska undersökningar utan att samtidigt ge möjligheter till sakkunnig rådgivning och anser därför att en lagreglering av rådgivningsplikt bör övervägas.

Regeringen delar de anförda betänkligheterna och anser att dessa utgör tungt vägande skäl mot en utveckling där självttester blir ett mera regelmässigt inslag i egenvården. Men även andra problem bör enligt regeringens mening uppmärksammas.

En persons testresultat ger i många fall även information om släktingar, och en felaktig eller missvisande tolkning av testresultaten kan lätt spridas på ett okontrollerat sätt och ge upphov till onödig oro på många håll och även till en omotiverad belastning på

sjukvårdsresurserna. Även om informationen inte är felaktig eller missvisande, kan det vara fråga om information som berörda släktingar inte efterfrågar eller som de i vart fall inte vill att andra skall känna till. Gentester kan också ge oväntad information som inte eftersöks. Ett annat problem med kommersiellt saluförda gentester uppkommer om dessa skulle vara konstruerade på det sättet att en person lätt skulle kunna testa en annan utan dennes vetskap, t.ex. med användning av ett hårstrå eller celler från munslemhinna. Regeringen vill hänvisa till att det i avsnitt 6.1 ansetts oacceptabelt om t.ex. arbetsgivare skulle få efterforska genetisk information om anställda eller arbetssökande. Man skulle även kunna tänka sig att tilltron till genetiska tester rent generellt skadas så att värdet av rätt utnyttjade test inom sjukvården inte kan tas tillvara fullt ut.

Mot den bakgrund som beskrivs här skulle det kunna hävdas att försäljning av gentest direkt till allmänheten helt borde förbjudas. *Stockholms katolska stift* anser t.ex. att farorna med självttest är så pass allvarliga att ett generellt beslut mot okontrollerad försäljning borde övervägas eftersom ett sådant skulle ha en återhållande effekt och uttrycka samhällets uppfattning. Enligt stiftet skulle ett alternativ vara att självttesterna tillåts, men endast saluförs på apotek och efter ordination från läkare.

Ett förbud skulle emellertid vara problematiskt på flera sätt. Till en början skulle svåra gränsdragningsproblem uppkomma. En enkel blodgruppsundersökning är t.ex. en form av gentest.

Ett förbud skulle vidare knappast annat än i begränsad utsträckning lösa några problem. Möjligheten att t.ex. anskaffa självttest utomlands eller att vända sig till utländska laboratorier är så stor att ett totalförbud i stor utsträckning skulle innebära ett slag i luften. Att under sådana förhållanden införa ett totalförbud för den svenska marknaden skulle väcka betänkligheter även av det skälet att det skulle kunna ge upphov till en svart marknad med åtföljande kontrollproblem. Det är också tveksamt om det vare sig praktiskt eller rättsligt skulle finnas möjlighet att komplettera ett förbud med importrestriktioner.

Den enda verkligt effektiva metoden att minska olägenheterna med en eventuell framtida kommersiell marknadsföring av gentest till allmänheten är som regeringen ser det att i ökad utsträckning satsa på information och undervisning om genetiska faktorer och deras betydelse. Gentekniken kommer med all sannolikhet att få en växande betydelse i många olika sammanhang, och det är viktigt att detta uppmärksammas inom utbildningen. Regeringen återkommer i avsnitt 14 till denna fråga.

Regeringen anser således i likhet med Kommittén och flera av remissinstanserna, att ett totalförbud inte är någon framkomlig väg. Att underställa dessa typer av produkter regleringen enligt medicintekniska produkter är däremot en markering av samhällets syn på kommersiell användning av självttest.

Med hänsyn till de negativa konsekvenser som framhållits tidigare vore det enligt regeringens mening emellertid inte acceptabelt om självttest i framtiden i någon större omfattning skulle säljas på den svenska marknaden utan någon kontroll. Till en början måste naturligtvis kvaliteten på testen vara garanterad, så att det säkerställs att testet vid normal användning för sitt ändamål uppnår de prestanda som tillverkaren avsett.

Indirekt får detta betydelse även för marknadsföringen, eftersom ett test som inte ger de upplysningar som tillverkaren utlovar givetvis inte kan anses lämpligt för sitt ändamål. Det måste emellertid även finnas föreskrifter om produktinformation till skydd för liv, personlig säkerhet och hälsa hos patienter, användare och andra, vilket innebär att åtminstone viss genetisk vägledning ibland kommer att behövas. Detta torde också i övrigt få positiv inverkan på hur dessa tester marknadsförs och säljs till allmänheten.

HSO, BRO och *DHR* har i sina remissyttranden framhållit att de anser att marknadsföring och försäljning bör regleras och endast bör få ske med restriktivitet – i likhet med vad som exempelvis gäller för receptbelagda läkemedel.

Som tidigare nämnts omfattas inte gentest av läkemedelslagstiftningen och är följaktligen inte underkastade sådan kontroll som gäller för läkemedel. Givetvis är det liksom för läkemedel av stor vikt att genetiska självtest säljs och marknadsförs på ett korrekt sätt.

Regeringen anser det inte lämpligt att nu underställa genetiska självtest sådana försäljningsbegränsningar som gäller för receptbelagda läkemedel. Regeringen förutsätter dock att Läkemedelsverket noga följer utvecklingen på området och vid behov tar initiativ till åtgärder. Regeringen vill även peka på, liksom Marknadsdomstolen gjort i sitt remissyttrande, att marknadsföringsåtgärder avseende sådana tester riktade mot den svenska marknaden, eller med effekt på den svenska marknaden, i många fall torde kunna angripas med stöd av marknadsföringslagen.

För vissa typer av test skulle det från säkerhetssynpunkt vara lämpligt om det fanns föreskrifter om att den enskilde endast kan köpa testet efter en skriftlig beställning. Genom att underteckna beställningen skulle köparen bekräfta att han eller hon tagit del av den information, om testet och dess eventuella konsekvenser, som tillsynsmyndigheten bedömt vara nödvändig.

Sammantaget anser regeringen mot bakgrund av det anförda att vägande skäl talar för att självtest bör underkastas regleringen i lagen om medicintekniska produkter om en marknadsföring av sådana test i Sverige skulle påbörjas. Som framgått av det föregående är lagen om medicintekniska produkter inte direkt tillämplig på gentest, men Läkemedelsverket har möjlighet att under närmare angivna förutsättningar föreskriva att lagen även skall gälla för sådana test. Verket skulle därmed också få möjlighet att meddela de ytterligare föreskrifter som behövs för produkter av detta slag, vilket framgår av 4 § förordningen om medicintekniska produkter efter bemyndigande i 6 § lagen om medicintekniska produkter.

Läkemedelsverket har emellertid på fråga från Kommittén upplyst att verket i dagsläget inte anser att det är lämpligt att nämnda produkttyp omfattas av regelverket för medicintekniska produkter. Verket menar att den problematik som gäller för genetiska självtester också torde vara aktuell för vissa andra tester som i dag finns på den gemensamma marknaden, t.ex. dopning- och drogtest. Även dessa typer av produkter torde, beroende på syfte med produkten, kunna omfattas av det medicintekniska regelverket. Då det i dagsläget finns ett antal kontroversiella produktkategorier på den gemensamma marknaden som

alla eventuellt kan omfattas av det medicintekniska regelverket är det av stor vikt att dessa frågor behandlas på EU-nivå. Verket anser det därför inte lämpligt att med nationella föreskrifter meddela bestämmelser för genetiska självtester utan anser att det är av stor vikt att det på den gemensamma marknaden utarbetas en harmoniserad lösning för denna typ av produkter.

Som inledningsvis konstaterats förekommer viss marknadsföring till den svenska allmänheten från utlandet bl.a. över Internet, men även några svenska företag bedriver sådan marknadsföring.

Regeringen vill understryka att en harmoniserad reglering inom EU/EES, såsom Läkemedelsverket förordar, naturligtvis är önskvärd för att regelverket skall få tillräcklig genomslagskraft i fråga om denna produktkategori. Härtill kommer att frågan som förut nämnts övervägs även inom ramen för Europarådets arbete på ett tilläggsprotokoll till konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin. Den internationella utvecklingen såvitt gäller medicintekniska produkter är således av stort intresse och bör följas noggrant. Såvitt regeringen har uppfattat har emellertid några egentliga diskussioner i ämnet knappast ens påbörjats inom EU:s organ. Det är också ovisst när det inom Europarådet inledda arbetet kommer att bli slutfört och än svårare att bedöma när ett eventuellt tilläggsprotokoll som behandlar dessa frågor kan träda i kraft. I detta läge måste en viss beredskap finnas från svensk sida. Något hinder finns inte mot att det redan nu meddelas en nationell föreskrift som innebär att gentest avsedda för självtestning underkastas regleringen i lagen om medicintekniska produkter.

Av *Läkemedelsverkets* yttrande framgår att verket i dagsläget inte avser att meddela någon föreskrift med stöd av 2 § förordningen om medicintekniska produkter. Även med all förståelse för de skäl som ligger till grund för verkets inställning anser regeringen att det från de förut anförda synpunkterna måste vara en fördel om en grundläggande reglering är i kraft den dag då självtest börjar marknadsföras i Sverige.

Regeringen avser därför att komplettera förordningen om medicintekniska produkter med en föreskrift om att lagen i samma ämne skall gälla för gentest avsedda för självtestning. Detta har också fått stöd av en majoritet av remissinstanserna. En sådan föreskrift innebär att lagens allmänna lämplighetsregler i 5 § blir tillämpliga på gentest som säljs i Sverige till privatpersoner.

Regeringen förutsätter att Läkemedelsverket följer utvecklingen på området och, även utan att avvakta den EG-rättsliga utvecklingen, snabbt meddelar ytterligare föreskrifter om ett behov av sådana uppstår. Detta kan exempelvis vara nödvändigt om en marknadsföring av självtest i större skala skulle påbörjas i Sverige. Regeringen vill påpeka att sådana föreskrifter kan meddelas utan något nytt bemyndigande från regeringen.

Enligt regeringens uppfattning är det därför en fördel om Läkemedelsverket håller en beredskap i frågan, så att ytterligare föreskrifter för produkter av detta slag vid behov kan meddelas utan dröjsmål. Ansvaret för att bevaka det internationella samarbetet faller främst på Läkemedelsverket.

8 Genterapi

8.1 Bakgrund

Genterapi innebär i förenkling att en frisk gen förs in i celler hos en människa som har en genetisk sjukdom. Den friska genen kompenserar de effekter som den sjukdomsframkallande eller defekta genen orsakar. En särskild form av genterapi är sådan som åstadkommer genetiska förändringar som den behandlade individen för vidare till nästa generation. Därför skiljer man mellan genterapi på kroppsceller, som inte för med sig sådana förändringar, och genterapi på könsceller, där förändringarna går i arv.

Överföring av genetiskt material kan ske med flera tekniker. Dessa kan grovt indelas i biologiska och icke-biologiska. De biologiska överföringsmetoderna utnyttjar virus som bärare. Virus fungerar normalt som vektorer (bärare, transportör av exempelvis genetiskt material) för sin egen arvsmassa och genom att modifiera virulenta (aggressiva) virusformer kan man framställa inaktiva muterade varianter, som kan användas för att överföra terapigener. De icke-biologiska teknikerna omfattar metoder där arvsmassan förändras kemiskt genom olika tillsatser, där man med hjälp av elektriska fält förmår arvsmassan att ta sig in i celler. Teknikerna omfattar även injektion av arvsmassa direkt in i cellkärnan och införande av arvsmasseklädda partiklar med hjälp av gas under högt tryck.

Genterapi på kroppsceller är inte lagreglerad i Sverige. Med stöd av uttalandena i regeringens proposition om användning av genteknik på människa, m.m. (prop.1990/91:52 s. 28) anses det att sådan genterapi får utföras här. Forskning kring genterapi på kroppsceller blir i praktiken föremål för prövning i de regionala etikprövningsnämnderna och innan kliniska försök får påbörjas krävs även tillstånd från Läkemedelsverket.

Forskning och försök som syftar till genterapi på könsceller hos människa anses däremot inte etiskt godtagbara (se t.ex. prop. 1990/91:52 s. 27).

8.2 Gällande rätt m.m.

Lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- och behandlingssyfte med ägg från människa

Forskning på befruktade ägg och ägg som varit föremål för somatisk cellkärnöverföring regleras i lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa.

Lagen tillkom för att i första hand reglera forskning inriktad på att förbättra teknikerna för provrörsbefruktning. Den embryonala stamcells-forskningen innebär emellertid att det befruktade ägget används även för andra forskningsändamål, bl.a. för forskning som är inriktad mot att utveckla nya och effektiva behandlingsmetoder för svåra och i dag obotliga sjukdomar. Att sådana möjligheter skulle öppna sig var okänt vid lagens tillkomst. 1991 års lag har i forskningsetiska sammanhang inte ansetts sätta några hinder för embryonal stamcells-forskning med den inriktningen. Enligt förarbetena (prop. 1990/1991:52 s. 33) får forskning på

befruktade ägg också utföras för att vinna ny kunskap om faktorer som är av betydelse för embryots utveckling. Den embryonala stamcells forskning som bedrivs i dag är specifikt inriktad på sådana kunskapsmål.

I propositionen 2003/04:148 Stamcells forskning behandlas vad som skall vara tillåtet och vilka förutsättningar som i så fall skall råda när det gäller åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte på befruktade ägg, forskning kring somatisk cellkärnöverföring och donation av mänskliga ägg till forskning. I propositionen uttalas att forskning på befruktade ägg alltså skall vara tillåten. Något generellt förbud mot att framställa befruktade ägg för forskningsändamål föreslås inte. Enligt propositionen skall somatisk cellkärnöverföring vara underkastad begränsningar motsvarande dem som gäller vid forskning på befruktade ägg. Reproductiv kloning skall vara entydigt förbjuden.

I 1991 års lag i dess lydelse fr.o.m. den 1 april 2005 föreskrivs i 2 § att försök i forsknings- eller behandlingssyfte med befruktade ägg och på ägg som varit föremål för somatisk cellkärnöverföring får göras längst till och med fjortonde dagen efter befruktningen respektive cellkärnöverföringen. Ägget skall utan dröjsmål förstöras när åtgärden genomförs. Försök får inte ha till syfte att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv eller att utveckla metoder för detta ändamål. Förbudet innebär att åtgärden är förbjuden, om syftet med genterapi på könsceller är att åstadkomma en förändring som går i arv. Det är inte heller tillåtet att forska kring metoder som är tänkta att användas i ett sådant syfte. Med den nya formuleringen skall bestämmelsen inte kunna uppfattas så att den skulle förbjuda somatisk cellkärnöverföring. Denna metod skulle visserligen kunna användas för att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv, men så länge syftet vid utveckling och tillämpning av en metod är ett annat avses metoden inte drabbas av förbudet.

Vidare finns i 4 § ett förbud mot att föra in ett befruktat ägg i en kvinnas kropp, om det befruktade ägget varit föremål för försök i forsknings- eller behandlingssyfte. Detsamma gäller om ägget före befruktningen eller de spermier som använts vid befruktningen varit föremål för försök eller ägget har varit föremål för somatisk cellkärnöverföring. Genom bestämmelsen ges ett uttryckligt förbud mot reproductiv kloning.

Med denna lagkonstruktion har man ansett att det i praktiken är förbjudet med genterapi på könsceller och genterapeutiska provningar som resulterar i att försökspersonens könscellers genetiska identitet ändras.

När det gäller forskning kring genterapi på kroppsceller blir lagen (2003:460) om etikprovning av forskning som avser människor tillämplig. Lagen innebär att sådan forskning får utföras bara om den godkänts vid en etikprovning.

Enligt 13 kap. miljöbalken krävs tillstånd eller anmälan för att arbeta med genetiskt modifierade mikroorganismer. Balkens bestämmelser omfattar i och för sig inte genteknikens användning på människor men får ändå betydelse i sammanhanget, eftersom de är tillämpliga på sådana vektorer i exempelvis bakterier eller virus som är bärare av gener vilka används för genterapi. Det finns ett EU-direktiv med samma innebörd. För s.k. innesluten användning, dvs. då man inte medvetet sprider de

genetiskt modifierade organismerna, vilar ansvaret för tillsynen på Arbetsmiljöverket.

Lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor

Inom de medicinska fakulteterna i Sverige har det sedan länge funnits en organisation för forskningsetisk prövning av projekt som omfattar människor. Prövningen har varit frivillig och etikkommittéernas beslut rådgivande.

Den rubricerade lagen, som trädde i kraft den 1 januari 2004, har till syfte att vid forskning skydda den enskilda människan och respekten för människovärdet. Lagen är tillämplig på forskning, som innebär ett fysiskt ingrepp eller bedrivs enligt en metod som syftar till att påverka en människa fysiskt eller psykiskt. Den gäller också för forskning, som innebär ett fysiskt ingrepp på en avliden människa eller avser studier på biologiskt material, som tagits från en levande eller avliden människa och som kan härledas till denna människa. Lagen är vidare tillämplig på forskning som avser känsliga personuppgifter enligt personuppgiftslagen eller personuppgifter om lagöverträdelse, som sker utan att den enskilde lämnat sitt uttryckliga samtycke. Lagens tillämpningsområde har varit föremål för utredning under 2005 (dir. 2004:111 och 2005:67).

Genom lagen är etikprövning av forskning som avser människor till stor del rättsligt reglerad. I lagen och anslutande förordningar finns även bestämmelser om en enhetlig organisation för prövningen. Prövningen görs av regionala etikprövningsnämnder vilka är självständiga i sitt beslutsfattande. En regional etikprövningsnämnd skall vara indelad i två eller flera avdelningar, varav minst en avdelning skall pröva ärenden som gäller medicinsk forskning. Varje avdelning består av en ordförande, som är eller har varit ordinarie domare, tio ledamöter med vetenskaplig kompetens och fem ledamöter som företräder allmänna intressen. Regeringen utser alla ledamöterna. Frågan om förordnande av ledamöter har också varit under utredning, se ovan.

Den regionala etikprövningsnämndens beslut får överklagas hos Centrala etikprövningsnämnden av den forskningshuvudman som ansökt om prövning. Överklagande kan göras i de fall nämndens beslut innebär att ansökan inte godkänns vid etikprövningen eller att ett bifall förenats med villkor som forskningshuvudmannen inte godtar. Däremot finns det inte någon möjlighet att överklaga ett beslut som innebär att ett forskningsprojekt godkänts utan villkor. Om ledamöterna i en regional etikprövningsnämnd är oeniga om utgången av etikprövningen, kan en minoritet inom nämnden begära att ärendet överlämnas till Centrala etikprövningsnämnden.

Centrala etikprövningsnämnden består av en ordförande, som är eller har varit ordinarie domare, fyra ledamöter med vetenskaplig kompetens och två ledamöter som företräder allmänna intressen. Alla ledamöterna utses av regeringen. Centrala etikprövningsnämndens beslut i ett ärende om etikprövning kan inte överklagas. Centrala etikprövningsnämnden har även tillsyn över att lagen efterlevs.

Lagen innebär således att forskning som involverar människor och biologiskt material från människor inte får utföras utan att först ha godkänts vid etikprövning. Lagen gäller all sådan forskning, oavsett om

den bedrivs i allmän eller privat regi. Ingen skillnad görs heller för forskning som bedrivs inom olika fakulteter, t.ex. medicinsk eller humanistisk/samhällsvetenskaplig fakultet. Uppsåtligt brott mot kravet på godkännande av en etikprövningsnämnd eller mot villkor som ställts upp vid etikprövningen är straffbart.

Förutom att på angivet sätt ge en fastare struktur för etikprövningen föreskriver lagen ett antal materiella krav för att ett forskningsprojekt skall kunna godkännas. I 7-11 a §§ anges följande:

7 § Forskning får godkännas bara om den kan utföras med respekt för människovärdet.

8 § Mänskliga rättigheter och grundläggande friheter skall alltid beaktas vid etikprövningen samtidigt som hänsyn skall tas till intresset av att ny kunskap kan utvecklas genom forskning. Människors välfärd skall ges företräde framför samhällets och vetenskapens behov.

9 § Forskning får godkännas bara om de risker som den kan medföra för forskningspersoners hälsa, säkerhet och personliga integritet uppvägs av dess vetenskapliga värde.

10 § Forskning får inte godkännas, om det förväntade resultatet kan uppnås på ett annat sätt som innebär mindre risker för forskningspersoners hälsa, säkerhet och personliga integritet. Behandling av personuppgifter som avses i 3 § får godkännas bara om den är nödvändig för att forskningen skall kunna utföras.

11 § Forskning får godkännas bara om den skall utföras av eller under överinseende av en forskare som har den vetenskapliga kompetens som behövs.

11 a § Vid etikprövning av klinisk undersökning på människor av ett läkemedels egenskaper (klinisk läkemedelsprövning) skall, utöver vad som följer av denna lag, bestämmelserna i 13 e och f §§ läkemedelslagen (1992:859) tillämpas.

Lagen anger vidare en rad förutsättningar, som skall vara uppfyllda för information och samtycke. Forskning skall endast få utföras om forskningspersonen har givit sitt samtycke (17 §). Samtycket skall vara frivilligt, uttryckligt och preciserat till viss forskning. Samtycket skall dokumenteras och det är giltigt bara om forskningspersonen dessförinnan har fått information om forskningen.

Forskningspersonen skall informeras om följande (16 §)

- den övergripande planen för forskningen,
- syftet med forskningen,
- de metoder som kommer att användas,
- de följder och risker som forskningen kan medföra,
- vem som är forskningshuvudman,
- att deltagande i forskningen är frivilligt, och
- forskningspersonens rätt att när som helst avbryta sin medverkan.

Samtycket kan alltid återtas. Ett sådant återtagande har omedelbar verkan (dock får data som dessförinnan samlats in användas). För personer som på grund av sjukdom, psykisk störning eller av någon annan liknande orsak inte kan lämna sitt samtycke gäller särskilda bestämmelser.

8.3 Frågornas tidigare behandling

Gen-etikkommittén behandlade frågan om genterapi i sitt betänkande Genetisk integritet (SOU 1984:88). Gen-etikkommittén föreslog ingen

lagstiftning i frågan om genterapi på kroppsceller utan förordade en etisk norm av innebörd att forskning och försök som syftar till att utveckla genterapi på mänskliga kroppsceller är etiskt godtagbara. Genetik-kommittén uttalade vidare att om genterapi på kroppsceller skulle utvecklas till en etablerad terapi kunde den i vissa fall ses som en tidig behandling innan sjukdomen brutit ut i stället för den behandling som skulle krävas när symtomen börjat visa sig. Detta skulle enligt Genetik-kommittén ha en rad positiva konsekvenser för de berörda.

När frågorna om genterapi behandlades i regeringens proposition om användning av genteknik på människa, m.m. (prop. 1990/91:52) instämde föredragande statsrådet i Gen-etikkommitténs bedömning. I propositionen uttalades vidare (s. 28):

Att ersätta en skadad gen i kroppsceller hos en människa med genetiskt betingad sjukdom kan knappast vara etiskt mer förkastligt än t.ex. att tillföra en person som drabbats av sjukdomen ett hormon som bygger på samma genprodukt. Genterapi på kroppsceller kan snarast liknas vid en transplantation på mikronivå.

I propositionen uttalades därför att forskning och försök för att utveckla genterapi på kroppsceller var etiskt godtagbart. Några remissinstanser hade poängterat vikten av att åtgärder vidtogs för att undvika att sådan verksamhet skulle kunna få oönskade effekter på könsceller. Föredragande statsrådet var också av uppfattningen att det var viktigt att könscellerna inte påverkades i samband med genterapi på kroppsceller. Enligt vad statsrådet inhämtat från medicinsk expertis var sådan påverkan dock inte möjlig om man inte tog ut könscellerna ur kroppen och behandlade dem in vitro.

Vikten av att undvika att förändrade gener förs vidare från en generation till en annan föranledde ett förslag om särskild lagstiftning beträffande försök på befruktade ägg från människa.

När det gällde genterapi på könsceller föreslog Gen-etikkommittén en norm med följande lydelse. Om genterapi på mänskliga spermier, ägg, zygoter och blastomerer i en framtid skulle visa sig bli genomförbar på ett tillförlitligt sätt och implantation skulle kunna övervägas, måste frågan härom bli föremål för en särskild, mycket restriktiv etisk bedömning som förutsätter full visshet om ingreppets effekter.

I den nämnda propositionen konstaterade föredragande statsrådet att genterapi på könsceller inte förekom någonstans i världen och att forskarsamhället internationellt tagit avstånd från forskning om genterapi på könsceller. Statsrådets egen bedömning var att det inte kunde anses etiskt godtagbart att utföra genterapi med konsekvenser som kan gå i arv. Statsrådet fortsatte:

För att kunna utveckla en tillförlitlig metod för en genterapi med effekter som går i arv skulle det, såsom också Gen-etikkommittén framhållit, vara nödvändigt att studera effekterna av olika ingrepp även under embryonal och fosterutvecklingen. / - - - / Meningsfulla försök under embryonalstadiet förutsätter att försökens effekter kan studeras efter implantation av befruktade ägg hos kvinnan. Djurförsök, i former som förutsätts vara etiskt försvarbara, kan visserligen ge kunskap om vissa effekter, men därutöver måste implantation genomföras med mänskliga blastem för att kunskap skall kunna vinnas om hur tekniken fungerar på människa. Människans arvs massa är nämligen alltför komplicerad för att möjliggöra säkra förutsägelser om effekterna av genterapeutiska ingrepp enbart på teoretisk grund. Utan försök under embryonal- och fosterstadiet, vilket förutsätter implantation, kan alltså kunskap inte fås om en tillförlitlig metod för genterapi på könsceller med effekter som går i arv.

I propositionen föreslogs ett absolut förbud att i en kvinna föra in befruktade ägg som varit utsatta för försök. Förbudet skulle förhindra försök på embryonal- och fosterstadiet och därmed för framtiden även genterapi på könsceller med effekter som går i arv. Mot bakgrund av den oro som många förklarat sig känna inför konsekvenserna av en eventuell forskning beträffande genterapi på könsceller föreslogs att implantationsförbudet kompletterades med ett förbud mot sådana försök på befruktade ägg från människa som syftar till utveckling av metoder för att åstadkomma genterapi på könsceller. Föredragande statsrådet tillade här:

Även om det allmänt sett är främmande att lagstiftningsvägen förbjuda verksamhet som ännu inte förekommer anser jag ett undantag motiverat mot bakgrund av denna oro och den synnerliga vikten av att förhindra åtgärder som skulle kunna leda till försök med "människoförädling".

Socialutskottet tillstyrkte, i dessa delar utan några ändringar, regeringens lagförslag (1990/91 SoU10).

Socialstyrelsen uttalade i sin rapport Genetik och genteknik i hälso- och sjukvården (SoS-rapport 1999:12) följande angående genterapi. Genterapi på mänskliga kroppsceller, där effekten av behandlingen inte går i arv, är etiskt godtagbart och skiljer sig ur etisk synvinkel inte från behandling med andra tekniker. Genterapi på könsceller, där effekten går i arv, är däremot inte etiskt godtagbart, då konsekvenserna av sådan terapi inte kan överblickas eller förutses.

Bioteknikkommittén anförde i sitt slutbetänkande Att spränga gränser (SOU 2000:103) att genterapi på kroppsceller hos sjuka patienter innebär samma etiska frågeställningar som vilken annan medicinsk behandling som helst. Det gäller att inte utsätta patienterna för onödiga risker, att de är väl informerade och att behandling sker med deras medgivande. Bioteknikkommittén ansåg däremot att genterapi som påverkar könsceller var mera problematisk. Bioteknikkommittén påpekade att förändringen ärvs av kommande generationer, vilket gör att konsekvenserna av felbedömningar blir allvarigare. Dessutom kan det enligt Bioteknikkommittén diskuteras om människan har rätt till en oförändrad arvs massa och om rätten i så fall kränks om de blivande föräldrarna får påverka arvs massan. Omvänt, fortsatte man, kan det ses som en kränkning av barnets rättigheter att inte ingripa mot svåra sjukdomar trots kunskap om möjligheten.

I Bioetikkommiténs skiss till lagstiftning föreslogs ett uttryckligt lagförbud mot genterapi på könsceller. Beträffande genterapi på kroppsceller föreslogs att sådan endast skulle få göras efter särskilt tillstånd från Socialstyrelsen. Tillstånd skulle enbart få ges för behandling av allvarlig sjukdom eller för att förhindra att sådan sjukdom uppkommer.

I regeringens proposition om stamcells forskning (prop. 2003/04:148) föreslogs att forskning på befruktade ägg alljämt skall vara tillåten under vissa förutsättningar samt att somatisk cellkärnöverföring skall vara underkastad begränsningar motsvarande dem som gäller vid forskning på befruktade ägg. Den närmare kontroll av forskningen som krävs sker enligt lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor. Reproduktiv kloning föreslogs vara förbjuden. Förbudet att

försök inte får ha till syfte att utveckla metoder för att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv har visat sig kunna ge upphov till olika tolkningar. Regeringen föreslog därför att försök inte skulle få ha till syfte att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv eller att utveckla metoder för detta ändamål. Lagrådet anförde i sitt yttrande att det ter sig diskutabelt med en förbudsreglering som är inriktad på själva syftet med försök. Mot bakgrund av att Kommittén tagit upp frågan om förbudets konstruktion i sitt slutbetänkande ansåg Lagrådet att den föreslagna kompletteringen av gällande förbudsregel bör ses som en tillfällig åtgärd som i förevarande beredningsläge kan godtas med hänsyn till anknytningen till den nya regleringen av somatisk cellkärnöverföring.

8.4 Internationella förhållanden och utländsk rätt

Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin slår fast att ett ingrepp som syftar till att ändra det mänskliga genomet endast får genomföras i preventiva, diagnostiska eller terapeutiska syften, och då endast om dess syfte inte är att åstadkomma någon förändring av genomet som går i arv (artikel 13), se vidare avsnitt 5.3.2.

I Norges lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi (LOV 2003-12-05 nr 100) föreskrivs att mänskligt arvsanlag endast får ändras om genterapi utförs på kroppsceller i syfte att behandla allvarlig sjukdom eller för att förhindra att sådan sjukdom uppstår. Sådan genterapi skall först godkännas av helsedepartementet. Genterapi på foster och befruktade ägg samt genterapi som kan medföra genetiska förändringar i könsceller är förbjuden.

I Danmark finns det inte någon rättslig reglering rörande genterapi på kroppsceller. När det gäller genetisk modifiering av könsceller framgår av lov om kunstig befruktning att det bl.a. är förbjudet att utföra försök som syftar till att möjliggöra framställning av mänskliga individer genom sammansmältning av genetiskt olika fosteranlag eller delar av sådana anlag. Biomedicinska försök på könsceller som är tänkta att användas till befruktning får göras endast i syfte att förbättra in vitro befruktning och liknande tekniker. Ett befruktat ägg som varit föremål för biomedicinsk forskning får implanteras i en kvinnas livmoder endast om det är genetiskt oförändrat och forskningen inte heller i övrigt kan antas ha varit till skada för äggets vidare utveckling

Inte heller i Finland är genterapi på kroppsceller föremål för någon specialreglering. Under vissa förutsättningar tillåts försök med genetiskt modifiering av könsceller och embryon, nämligen när forskningen syftar till att bota eller förebygga en svår ärftlig sjukdom. Lagen om medicinsk forskning förbjuder dock implantering av ett embryo som använts till forskning.

I Storbritannien tillsattes år 1989 en kommitté med uppgift att dra upp etiska riktlinjer för genterapi. År 1992 lämnade Kommittén en rapport i vilken man rekommenderade att genterapi skulle begränsas till livshotande sjukdomar. För att övervaka och implementera detta grundades 1993 en särskild kommitté (Gene Therapy Advisory Committee, GTAC). Kommittén granskar olika förslag till försök med

genterapi. Den är även rådgivande till regeringen. Kommittén har uttalat att genterapi på könsceller inte skall få utföras ännu.

8.5 Lagbestämmelser om forskning och genterapi

Regeringens förslag: Forskning med syfte att utveckla metoder för att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv skall i fortsättningen vara tillåten.

Försök i forsknings- och behandlingssyfte som medför genetiska förändringar som kan gå i arv hos en människa skall inte få utföras.

Behandlingsmetoder som avser att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv hos en människa skall inte få användas.

Kommitténs förslag: Överensstämmer i huvudsak med regeringens.

Remissinstanserna: En majoritet av remissinstanserna är i huvudsak positiva till Kommitténs förslag. Dessa är *Socialstyrelsen*, *Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU)*, *Karolinska Institutet (KI)*, *Linköpings universitet (Centrum för tillämpad etik)*, *Lunds universitet*, *Umeå universitet*, *Statens medicinsk-etiska råd*, *Handikappförbundens samarbetsorgan*, *TCO*, *Sahlgrenska Universitetssjukhuset*, *Vårdförbundet*, *Svenska Psoriasisförbundet (PSO)* och *Stockholms katolska stift*. Remissinstanserna påpekar att utvecklingen på området noggrant måste följas.

Socialstyrelsen anser att det föreslagna förbudet mot behandlingsmetoder i syfte att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv bör införas. Samtidigt vill styrelsen uppmärksamma att det torde finnas stora fördelar med att kliniskt undanröja vissa mycket allvarliga sjukdomar som t.ex. Huntingtons sjukdom genom att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv. För framtiden bör det därför inte uteslutas att ytterligare överväga att införa en möjlighet att använda ifrågavarande behandlingsmetoder för att eliminera vissa mycket allvarliga sjukdomar. Användningen av sådana metoder kräver givetvis en mycket restriktiv tillämpning samt en effektiv och väl anpassad tillsyn.

Linköpings universitet (Centrum för tillämpad etik) skriver att huvudargumentet för genterapi på könsceller är att en gång för alla eliminera en allvarlig genetisk sjukdom från en familjelinje. Ett viktigt argument mot sådana åtgärder, som utredningen försummar att nämna, är att genterapi på könsceller är onödiga för de flesta sjukdomar. Preimplantatorisk genetisk diagnostik följt av embryoselektion är ett enklare och billigare alternativ. Vidare förespråkar universitetet att kärnöverföring för att bota mitokondriella sjukdomar ska tillåtas, men att genterapi på könsceller inriktad på enskilda gener även fortsättningsvis bör vara förbjuden. I likhet med Kommittén menar universitetet dock att det som ska tillåtas är enbart metodutveckling, inte faktisk behandling av patienter. Härigenom undviks dessutom att man går emot artikel 13 i konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin, vilken inkluderar ett förbud.

Lunds universitet instämmer i det av Kommittén förda resonemanget. Förhållningssättet är ett uttryck för de nya möjligheter som genteknologin skapar och det kommer inte i framtiden att upprätthålla

absolut entydiga gränser. Som är fallet beträffande andra viktiga avvägningar kommer en svår balansgång att känneteckna framtiden och Kommitténs olika ställningstaganden är ett uttryck för att man försiktigt prövar sig fram.

Umeå universitet anser det självklart att det ska vara möjligt att genomföra forskning som syftar till att utveckla terapeutiska metoder som har effekter även för kommande generationer. Fakulteten instämmer i att försiktighetsprincipen skall vara gällande till dess att denna forskning har dokumenterat att man kommit fram till säkra metoder. Det förutsätter dock att forskning får ske och att prövning av sådana projekt mycket väl kan hanteras inom ramen för redan nu existerande forskningsetiska prövningsförfaranden.

Statens medicinsk-etiska råd skriver att förslaget anknyter till det traditionella sättet att se på forskning i ämnen som i och för sig är känsliga, t.ex. genom att de aktualiserar svåra etiska överväganden. Det synsättet möjliggör att man tämligen fritt skaffar sig kunskap samtidigt som överväganden om vad som skall vara tillåtet att praktiskt utföra kan ske utifrån faktiska kunskaper, snarare än från farhågor om vad en framtida kunskap kanske skulle kunna möjliggöra. Rådet tillstyrker Kommitténs förslag, som innebär att tillämpning av genterapi på könsceller är förbjuden tills vidare. Det förutsätter att ingående etiska överväganden får göras i den mån det en dag visar sig realistiskt att utföra genterapi på könsceller under godtagbara former.

Stockholms katolska stift tillstyrker förslaget att tillåta forskning i syfte att utveckla metoder för att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv. Vidare tillstyrker stiftet förbudet mot att utveckla behandlingsmetoder där sådana effekter åstadkoms i praxis med tanke på de oöverblickbara konsekvenser som förändringar i människans DNA kan ha för kommande generationer.

De remissinstanser som är negativa till förslaget är *Uppsala universitet*, *Trossamfundet Svenska kyrkan*, *Sveriges Kristna Råd*, *Akademiska sjukhuset i Uppsala* och *De Handikappades Riksförbund (DHR)*. Kritiken som framförs är blandad. Huvudargumentet som framförs mot förslaget är att det är en etiskt viktig gräns som passeras eftersom förändringen förs över till kommande generationer.

Uppsala universitet känner stor oro för att den föreslagna lagändringen kan komma att ge icke önskvärda signaler, till såväl forskarsamhället och industrin som till allmänheten, rörande den framtida utvecklingen. Universitetet anser att det är en tveksam ordning att lägga en del av ansvaret för övervakningen av forskningen hos etikprövningsnämnderna. Vidare anser universitetet att eftersom familjer som är drabbade av t.ex. Huntingtons sjukdom kan erbjudas fosterdiagnostik med etablerade metoder varför det saknas anledning att se sjukdomen som ett skäl till att möjligen passera den etiskt viktiga gränsen att skapa förändringar i cellkärnans arvs massa som förs vidare till kommande generationer.

Trossamfundet Svenska kyrkan och Sveriges Kristna Råd är avvisande till förslaget att det inte längre skall vara förbjudet att vid forskning utföra försök i syfte att utveckla metoder för att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv. En försiktighetsprincip talar bestämt för att inte orsaka förändringar vars effekter kan visa sig först någon eller några generationer framåt i tiden. Det är en sak att väga nyttan av en

behandling för en enskild patient mot olika slags risker, men en helt annan att vidta åtgärder som kan leda till icke avsedda eller förutsedda bieffekter som kan drabba ett stort antal människor i senare generationer.

DHR tar sedan tidigare bestämt avstånd till förslaget, att tillåta genterapi på könsceller där syftet är att utveckla metoder för att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv.

Skälen för regeringens förslag

Genterapi på kroppsceller

I början av 1990-talet fanns stora förhoppningar när det gällde genterapi. Dessa har ännu så länge inte infriats fullt ut. Enligt Statens beredning för medicinsk utveckling (SBU) bedömning finns det mycket litet kunskap om risker kring genterapi och det finns ingen kunskap om patientnytta eller kostnadseffektivitet vid genterapi. Metoden är enligt SBU att betrakta som experimentell och saknar definierade kliniska tillämpningar.

Regeringen finner i detta läge inte anledning att göra andra överväganden när det gäller genterapi på kroppsceller än dem som gjordes när 1991 års lag kom till. Innan mer erfarenhet vunnits av metoden saknas det sålunda enligt regeringens mening alltså skäl att föreslå någon särskild reglering av genterapi på kroppsceller.

Det kan visserligen finnas vissa medicinska risker förknippade med genterapi. Risker som har nämnts är dels hänförliga till medicinska risker kring den faktiska tekniken (kliniska risker), dels risker som är hänförliga till annat. Det har exempelvis framförts att forskningen kring genterapi kan leda ut på ett sluttande plan till genetisk förbättring av icke-sjukdomsrelaterade egenskaper såsom fysisk styrka, skönhet och intelligens. Med den nya ordningen för etikprövning av forskning (lag [2003:460]) om etikprövning av forskning som avser människor) som trädde i kraft den 1 januari 2004, kommer det att krävas ett godkännande från en regional etikprövningsnämnd för att forska kring genterapi på människor. Enligt lagen får forskning bara godkännas om den kan utföras med respekt för människovärdet. Andra utgångspunkter för etikprövningen är exempelvis att forskningen får godkännas bara om de risker som den kan medföra uppvägs av dess vetenskapliga värde. Forskning får inte godkännas, om det förväntade resultatet kan uppnås på ett annat sätt som innebär mindre risker för forskningspersonens hälsa, säkerhet och personliga integritet. I förarbetena till etikprövningslagen (prop. 2002/03:50) skriver regeringen att forskningens vetenskapliga bärkraft skall bedömas vid etikprövningen. Härmed avses att forskningen skall kunna generera kunskap som är väl underbyggd. Denna bedömning av forskningens vetenskapliga bärkraft har avgörande betydelse för den avvägning som sedan skall göras mellan riskerna för skada eller obehag för de människor som forskningen avser och det förväntade värdet av den kunskap forskningen sannolikt kan ge. Denna risk-värdebedömning är, vid sidan av bedömningen av formerna för information och inhämtande av samtycke, ett av de mest centrala inslagen i etikprövningen.

Regeringens bedömning är att ordningen för etikprövning av forskning är väl lämpad för prövning av forskningsprojekt rörande genterapi på

kroppsceller och att den innebär ett tillfredställande skydd mot de risker som forskningen skulle kunna medföra för den enskilda människan.

Genterapi på könsceller

Det medicinska syftet med genterapi på könsceller skulle kunna vara att eliminera ett ärftligt sjukdomsanlag hos en individs avkomma. Man skulle således kunna tänka sig att anlaget för en svår ärftlig sjukdom som Huntingtons sjukdom "slogs ut" så att sjukdomen inte förs vidare till kommande generationer i en släkt där detta anlag tidigare förekommit.

För något decennium sedan bedömdes det som uteslutet att genetiska effekter av detta slag skulle kunna åstadkommas inom medicinskt och etiskt acceptabla ramar. Det medicinska forskningsrådet ansåg t.ex. i 1990 års lagstiftningsärende att det inte fanns något medicinskt behov av genterapi med effekter som går i arv.

Ett avgörande argument mot tanken att inom överskådlig tid kunna åstadkomma genterapi på könsceller var att detta skulle förutsätta försök som sträckte sig in i och över implantationsfasen. Genetikkommittén (SOU 1984:88 s. 142) noterade detta och fortsatte:

Normen om implantationsförbud hindrar dock detta och inga experiment kan godtas i detta hänseende. Endast vid full visshet om konsekvenserna av ingreppet för den individ som skall utvecklas ur blastemet och för de generationer som han eller hon kan tänkas ge upphov till och om dessa konsekvenser vore till uppenbar nytta för individen genom att bota sjukdom och avlägsna lidande, bör implantationsförbudet kunna tänkas vika. Det är dock inte troligt att sådan visshet kan uppnås inom överskådlig framtid, om ens någonsin. Människans arvs massa är alltför komplicerad för att möjliggöra säkra förutsägelser om genterapeutiska ingrepp av detta slag. Sådana ingrepp riskerar att störa och förvränga embryonalutvecklingen och endast genom att träda över implantationsförbudet kan man få viss kunskap om sådana störningar via trial-and-error-metoden. Om vägen mot en tillförlitlig metod skulle behöva gå över försöksrader med många implantationer och därpå följande aborter innebär det ett tillvägagångssätt som skulle kränka människovärdet och vara helt oförenligt med den humanistiska människosynen. Därtill kommer att effekterna på kommande generationer ändå inte skulle kunna bli klarlagda.

Som synes lämnade Genetikkommittén trots allt ett litet utrymme öppet för att man i framtiden skulle kunna behärska och kontrollera metoder av detta slag. Detta återspeglades även i den norm som kommittén formulerade:

Om genterapi på mänskliga spermier, ägg, zygoter och blastem i en framtid skulle visa sig bli genomförbar på ett tillförlitligt sätt och implantation skulle kunna övervägas måste frågan härom bli föremål för en särskild, mycket restriktiv etisk bedömning som förutsätter full visshet om ingreppets effekter.

Lagstiftaren stannade likväl vid ett långtgående förbud mot forskning kring genetiska effekter som kan gå i arv. Någon forskning med denna inriktning får således inte aktualiseras enligt nuvarande regler och riktlinjer.

Mitokondriella sjukdomar

Innebörden och konsekvenserna av förbudet mot forskning kring genetiska effekter som kan gå i arv har på senare tid uppmärksammats

bl.a. i anslutning till en diskussion som i forskarkretsar förs om möjligheten att genom kärnöverföring bota s.k. mitokondriella sjukdomar.

Mitokondriella sjukdomar ärvs från modern och beror på att äggcellens cytoplasma – dvs. den materia som omger cellkärnan – innehåller skadat mitokondrie-DNA. Mitokondrie är benämningen på den enhet i cellen som producerar energi. Skadan stör cellernas energiförsörjning och kan i princip drabba alla kroppens celler. Sjukdomssymtomen kan vara av många slag och är ofta mycket svårartade. Hos en och samma individ kan olika vävnadstyper och organ vara olika drabbade och symtomen kan även variera över tid. Centrala nervsystemet och skelettmuskler är särskilt känsliga. Sjukvården kan erbjuda viss lindring men bot saknas. Ungefär hälften av de drabbade avlider före sexton års ålder. Sjukdomarna som sådana är dock sällsynta; de synes drabba ett barn på tiotusen. Sambandet mellan symptom och skadat mitokondrie-DNA är känt sedan slutet av 1980-talet.

I forskningssammanhang har frågan väckts om nedärvningen av mitokondriella sjukdomar skulle kunna förhindras med genterapi, närmare bestämt genom att moderns cytoplasma byts ut. Det skulle kunna ske genom att cellkärnan i en äggcell från modern tas ut och sätts in i en annan kvinnas äggcell, sedan cellkärnan tagits ur denna. Resultatet, en äggcell med kärnan från modern och övriga delar från den andra kvinnan, skulle sedan befruktas och implanteras på samma sätt som vid vanlig IVF-behandling. Eftersom arvsanlagen i allt väsentligt finns i äggcellens kärna skulle barnet genetiskt i motsvarande grad vara moderns "eget". Vissa arvsanlag finns dock i cytoplasman – t.ex. de som man i dessa fall vill byta ut, mitokondrie-DNA:t. Dessa anlag skulle således ärvas från den kvinna som donerat den äggcell som använts för kärnöverföringen. Metoden skulle sammanfattningsvis innebära att arvsanlagen förändras och att man åstadkommer en genetisk förändring som går i arv. Detta skulle alltså också vara själva syftet med ingreppet.

I praktisk sjukvård har frågan väckts i samband med preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD. Denna form av diagnostik innebär att den befruktade äggcellen testas genetiskt innan den implanteras; finns anlaget för den svåra sjukdomen med väljs en annan äggcell där sjukdomsanlaget inte finns, för implanteringen (se vidare om PGD i avsnitt 7.4). Kärnöverföring för att eliminera skadat mitokondrie-DNA skulle innebära att man inte bara diagnostiserade sjukdomsanlaget för att kunna välja bort en äggcell utan också genom bytet av cytoplasma förändrade denna före implantationen.

En allmän uppfattning torde vara att metoden med hänsyn till föreliggande risker är mycket långt ifrån klinisk tillämpning. Eftersom metoden skulle innebära att man åstadkommer genetiska förändringar som går i arv är det emellertid i dag förbjudet att bedriva forskning med sikte på att utveckla densamma.

Finns det skäl att ompröva det principiella förbudet?

Som framgått har det i tidigare lagstiftningsärenden bedömts som närmast uteslutet att genetiskt nedärvda förändringar skulle kunna åstadkommas med sådan säkerhet och under sådan kontroll att det skulle

kunna bli aktuellt att överväga att ompröva förbudet. Vad frågan nu gäller är bl.a. om forskningen framskridit så långt att denna bedömning inte längre håller. De invändningar som Gen-etikkommittén redovisade, bl.a. i det ovan citerade stycket, var delvis så formulerade, att det kan ifrågasättas om de någonsin kan kullkastas. Det gäller t.ex. klarläggandet av effekterna på kommande generationer.

Mot detta står att önskemålet att befria en släkt från anlag för extremt svåra sjukdomar kan framstå som så angeläget att ett krav på hundraprocentig visshet i detta hänseende kanske inte är rimligt att uppställa. Möjligen måste det räcka med den typ av riskbedömningar som görs i övrigt vid introducerandet av nya behandlingsmetoder och läkemedel. Den grundläggande frågan kan sägas gälla om särskilda krav skall ställas just vid genterapi på könsceller och vilka krav det i så fall skall vara.

Frågeställningen kan även formuleras mer konkret och exemplifierat: Om en metod att ”slå ut” den gen som förorsakar Huntingtons sjukdom skulle finnas – skulle den då få användas och, i så fall, under vilka förutsättningar? Innan den frågan besvaras behöver man ta ställning till om forskning i sådant syfte bör vara principiellt förbjuden.

Vidare kan man ställa frågan, om man kan göra skillnad mellan genterapi på kärn-DNA och annat DNA. Beträffande mitokondrie-DNA är tanken alltså att terapi endast i mycket begränsad omfattning berör de väsentliga arvsanlagen. Även om det här rör sig om en på detta sätt begränsad form av genterapi på könsceller torde dock resonemangen bli alltför svårtillgängliga om man gör en principiell åtskillnad på dessa grunder.

De argument som framförs mot Kommitténs förslag är att det är en etiskt viktig gräns som passeras eftersom förändringen förs med till kommande generation. En försiktighetsprincip talar bestämt för att inte orsaka förändringar vars effekter kan visa sig först någon eller några generationer framåt i tiden. Åtgärderna kan leda till icke avsedda eller förutsedda bieffekter som kan drabba ett stort antal människor i senare generationer. Förslaget kan leda till att synen på människor med funktionshinder förändras och att endast A-barn kan komma tillåtas födas. *Linköpings universitet* har anfört att genterapi på könsceller är onödigt för de flesta sjukdomar. Preimplantatorisk genetisk diagnostik följt av embryoselektion är ett enklare och billigare alternativ. Också *Uppsala universitet* är i sitt remissvar inne på att det kan erbjudas fosterdiagnostik med etablerade metoder varför det saknas anledning att se t.ex. Huntingtons sjukdom som skäl till att passera denna etiskt viktiga gräns. Det finns emellertid skäl att överväga om perspektiven numera förändrats så att förbudet mot forskning med sikte på att utveckla metoder för genterapi på könsceller bör luckras upp. Detta för att för framtiden få ett bättre underlag för ställningstagandet till om behandling med sådan genterapi eventuellt kan ske under sådana former att det bör tillåtas.

Det finns i detta sammanhang anledning att uppehålla sig vid det nuvarande förbudets konstruktion. Det beskriver inte viss slags forskning utan vissa forskningssyften. Liksom andra regleringar som i grunden utgör ett slags tankeförbud erbjuder en sådan konstruktion tolknings- och tillämpningssvårigheter. Identiska forskningsprojekts tillåtlighet – och

olaglighet – blir beroende av vilket syfte forskaren anger. Det kan också inträffa att forskaren tillvitats ett syfte som han eller hon inte har.

Den nuvarande regleringen har vidare ansetts vara oklar så till vida att det funnits olika meningar om förbudet träffar forskningsprojekt endast om det finns ett direkt syfte att utveckla metoder för att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv eller om det även är förbjudet att utveckla metoder som skulle kunna användas i sådant syfte. Diskussion om förbudets innebörd i detta avseende har förts särskilt med anknytning till somatisk kärnöverföring. Genom ändringen i lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med befruktade ägg från människa den 1 april 2005 krävs inte längre ett direkt syfte för att förbudet skall slå till. Även med denna reglering kvarstår dock risken att det kan uppkomma en diskussion om vilket syfte en forskare i grunden har med ett projekt. Det kan t.ex. förhålla sig så att ett forskningsprojekt som har ett annat grundläggande syfte ger kunskap även på det område som omfattas av förbudet. Det kan då uppstå tvekan om sådan kunskap får tas till vara.

Lagrådet anförde i sitt yttrande över förslaget i prop. 2003/04:148 Stamcellsforskning s. 79 att det ter sig diskutabelt att förbudsregleringen – i såväl nuvarande som föreslagen utformning – är inriktad på själva syftet med ett försök. Förbudet, som är straffsanktionerat riskerar att bli ineffektivt på grund av svårigheter att i praktisk tillämpning med någon säkerhet slå fast vad som är det egentliga syftet med ett försök.

En ordning av detta slag är ägnad att skapa oklarhet och kanske till och med förvirring. Det är också tänkbart att vi så länge förbudet gäller undanhålls kunskap som skulle kunna användas för att minska lidande utan några påtagliga risker. Regeringen ansluter sig därför till Kommitténs mening att det är lämpligare att uppställa förbud mot åtgärder som syftar till att åstadkomma genetiska effekter som går i arv än mot forskning som har till syfte att utveckla metoder som kan leda till detta.

Det som förbudet i 2 § första stycket i 1991 års lag i dess lydelse den 1 april 2005 tar sikte på regleras enligt regeringens mening på ett mer ändamålsenligt sätt genom etikprövning av forskning enligt lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor. Forskning kring genterapi på människor kräver ett godkännande av en regional etikprövningsnämnd. Enligt lagen får forskning bara godkännas om den kan utföras med respekt för människovärdet. Andra utgångspunkter för etikprövningen är exempelvis att forskningen får godkännas bara om de risker som den kan medföra uppvägs av dess vetenskapliga värde. Forskning får inte godkännas, om det förväntade resultatet kan uppnås på ett annat sätt som innebär mindre risker för forskningspersonens hälsa, säkerhet och personliga integritet. Den avvägning som en etikprövningsnämnd ska göra vid prövningen förutsätter att forskningens vetenskapliga bärkraft bedöms. Härmed avses att forskningen skall kunna generera kunskap som är väl underbyggd. Denna bedömning av forskningens vetenskapliga bärkraft har avgörande betydelse för den avvägning som sedan skall göras mellan riskerna för skada eller obehag för de människor som forskningen avser och det förväntade värdet av den kunskap forskningen sannolikt kan ge. Denna risk-värdebedömning är, vid sidan av bedömningen av formerna för

information och inhämtande av samtycke, ett av de mest centrala inslagen i etikprövningen. Det ligger i sakens natur att forskningsprojekt som pekar mot behandlingsmetoder som i dag är förbjudna måste bedömas särskilt restriktivt. Om emellertid den kunskap som kan utvinnas vid sådan forskning kan tänkas påverka synen på de förhållanden som ligger till grund för förbudet – dvs. de risker som aktualiseras och de behandlingsmöjligheter som kan förutskickas – måste detta vägas in. Avvägningar av det slaget lämpar sig enligt regeringen väl för systemet med etikprövning av forskning.

Kommittén, som i denna fråga samrått med Statens medicinsk-etiska råd, drar slutsatsen att förbudet mot försök i syfte att utveckla metoder för att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv bör utgå, medan ett förbud mot att faktiskt söka åstadkomma sådana tills vidare bör bestå. Implantationsförbudet bör därför behållas. Denna lösning öppnar för forskning som kan ge bättre framtida kunskapsunderlag samtidigt som den garanterar att behandlingsmetoder med dessa effekter inte kan komma i bruk utan att frågan blir föremål för sådana ingående överväganden från bl.a. etisk synpunkt som det i dag saknas tillräckligt underlag för.

Regeringen instämmer i likhet med de allra flesta remissinstanserna i Kommitténs och Statens medicinsk-etiska råds slutsatser.

Vad som har sagts nu innebär således att behandlingsmetoder som syftar till att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv inte kan tillämpas kliniskt utan att riksdagen har fått tillfälle att på nytt ta ställning till frågan genom lagstiftning.

När det gäller förbudet mot att söka åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv finns det emellertid anledning till ytterligare överväganden. Efter ett avskaffande av förbudet i 2 § i 1991 års lag finns bestämmelsen i 4 § kvar. Denna förbjuder att befruktade eller obefruktade äggceller, ägg som varit föremål för somatisk cellkärnöverföring eller spermier som varit föremål för försök förs in i en kvinnas kropp. Genom bestämmelsen har man ansett att genterapi på könsceller i praktiken är otillåten. Redan i 1990 års lagstiftningsärende funderade man över om könscellerna kunde påverkas i samband med genterapi på kroppsceller. Enligt vad statsrådet då hade inhämtat från medicinsk expertis var sådan påverkan inte möjlig. Det sades att förutsättningarna för att könscellernas genetiska information skulle ändras var att ny genetisk information aktivt förs in i könscellernas egna cellkärnor, eller att genetisk information aktivt elimineras ur dem, och detta skulle inte vara möjligt annat än om cellerna tas ut ur kroppen och behandlas in vitro, det vill säga i laboratorium. Med ett implantationsförbud skulle därför genterapi med effekter som går i arv i praktiken vara förbjudet. Medicinsk expertis menar dock att det i dag är möjligt att åstadkomma förändringar i en individs könsceller utan att dessa tas ut ur kroppen. Om förbudet i 2 § avskaffas i enlighet med Kommitténs förslag skulle det kvarvarande förbudet i 4 § således vara otillräckligt om man vill att det skall vara förbjudet att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv.

Enligt EG-direktivet (2001/20/EG) av den 4 april 2001 om tillnärmning av medlemsstaternas lagar och andra författningar rörande tillämpning av god klinisk sed vid kliniska prövningar av

humanläkemedel (direktivet om kliniska prövningar) artikel 9.6 föreskrivs bl.a. att inga genterapeutiska prövningar får genomföras som resulterar i att försökspersonens könstamcellers genetiska identitet förändras. I proposition 2003/04:32 sägs att regeringen avvaktar med förslag till de lagändringar som kan behövas med anledning av direktivets krav i denna del till dess Kommittén om genetisk integritet har redovisat sitt arbete (a. prop. s. 61).

Regeringen föreslår därför att bestämmelser införs med innebörden att försök i forsknings- och behandlingssyfte som medför genetiska förändringar som kan gå i arv hos en människa inte får utföras samt att behandlingsmetoder som avser att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv även fortsättningsvis skall vara förbjudna. Bestämmelserna bör tas in i den lag om genetisk integritet m.m. som regeringen föreslår.

Förhållandet till Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin

Tillträder Sverige Europarådets konvention om mänskliga rättigheter och biomedicin, kan det bli nödvändigt att säga upp konventionen åtminstone partiellt, innan sådana metoder tas i kliniskt bruk. Som förut har berörts följer nämligen av konventionens artikel 13 att ett ingrepp som syftar till att ändra det mänskliga genomet inte ens för terapeutiskt ändamål får genomföras, om dess syfte är att åstadkomma någon förändring av genomet som går i arv. I fråga om förbehåll mot denna artikel förutsätts – liksom när det gäller konventionen i övrigt – att förbehållet stöds av nationell lag, och ett allmänt förbehåll är således inte tillåtet. Skulle internationell enighet inom forskarsamhället uppnås om att behandlingsåtgärder av aktuellt slag kan genomföras utan vare sig etiska eller medicinska risker, kan man dock förutse att konventionen kommer att justeras i detta avseende.

9 Läkemedel och genetiska analyser

9.1 Bakgrund

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

De läkemedelsmetaboliserande generna finns enligt forskningsresultat i multipla kopior hos vissa individer, medan de hos andra i stället kan vara defekta. Flera kopior av genen leder till en alltför snabb metabolism av läkemedlet. En normal dos av läkemedlet ger då för

låg koncentration av medlet i blodet och den önskade effekten av läkemedlet uteblir. Om generna å andra sidan är defekta, bryts inte läkemedlet ned som det skall, och koncentrationen av medlet blir för hög i blodet. Detta leder ofta till biverkningar.

Ett konkret exempel är ett visst enzym (CYP2D6) som främst metaboliserar antidepressiva läkemedel. När det gäller detta enzym sägs ungefär sju procent av befolkningen i Sverige vara så kallade långsamma metaboliserare, medan ca två procent har gener som gör dem till det som kallas ultrasnabba metaboliserare. Forskare har också funnit skillnader i läkemedelsmetabolism mellan olika befolkningsgrupper i Afrika, Europa och Asien.

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

En annan utvecklingslinje inom området är att använda genetiska metoder för att finna det effektivaste läkemedlet för en viss grupp av människor. Metoden innebär att man försöker hitta ett biologiskt mål, ”target”, som har betydelse för utvecklingen av sjukdomen eller sjukdomens symptom. Man letar oftast efter mycket små molekyler, eftersom dessa antingen avses blockera eller förstärka effekten av det biologiska förhållandet kopplat till den sjukdom som man vill påverka. Molekylen bör förutom denna effekt även vara billig att framställa och tåla t.ex. saltsyran i magsäcken samt inte vara toxisk för människan. Försök pågår att på olika sätt öka chansen att finna de genetiska markörer som hos en grupp patienter är särskilt kopplade till den biologiska target man letar efter.

Det finns ingen särskild lagstiftning i Sverige när det gäller farmakogenetiska test. I flera avseenden befinner sig farmakogenetiken fortfarande på forskningsstadiet och då blir lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor tillämplig. De prover som tas skall behandlas enligt biobankslagen (2002:297).

9.2 Reglering av genetiska analyser i läkemedelssammanhang

Regeringens bedömning: Det är för närvarande inte påkallat med någon särskild reglering av genetiska analyser i läkemedelssammanhang utöver den som regeringen föreslår beträffande alla genetiska undersökningar.

Kommitténs bedömning: Överensstämmer med regeringens bedömning.

Remissinstanserna: De remissinstanser som har yttrat sig i frågan – *Läkemedelsverket*, *Konsumentverket*, *Vårdförbundet* och *Svenska Psoriasisförbundet* – är positiva till Kommitténs överväganden. *Läkemedelsverket* instämmer i utredningens syn på farmakogenetiska test i syfte att individualisera läkemedelsförskrivning och anser det inte finnas något behov av några ytterligare regleringar. Med tanke på att olika individer kan tillgodogöra sig ett läkemedel på olika sätt ser

Konsumentverket positivt på möjligheten att med en genetisk undersökning kunna individanpassa ett läkemedel för att uppnå ett för patienten optimalt resultat. *Vårdförbundet* instämmer i Kommitténs bedömning att det finns stora fördelar med genetiska test som syftar till att individualisera läkemedelsförskrivningen. *Svenska Psoriasförbundet* anser att genetiska analyser, förutsatt att de företas i enlighet med gällande lag och kan förväntas leda till säkrare, mer riktad och effektiv läkemedelsanvändning, måste betraktas som naturligt framtidskridande och att denna utveckling är av godo.

Skälen för regeringens bedömning: Regeringen anser att det finns stora fördelar med genetiska test som syftar till att individualisera läkemedelsförskrivningen. Rätt utvecklade och använda kommer de att få stor klinisk betydelse och dessutom kunna leda till väsentliga besparingar för det allmänna. Det finns här en stor potential som bör tas till vara. På sikt bör det vara en viktig uppgift inte minst för de läkemedelskommittéer som är knutna till varje sjukvårdsområde att bidra till den kliniska utvecklingen på området. Dessa kommittéer har som övergripande uppgift att verka för en effektiv läkemedelsanvändning genom en rationell och säker läkemedelsförskrivning.

Det är emellertid också viktigt att de som kommer i kontakt med testen har den kunskap om genetiska faktorer och testens betydelse som krävs. Om testen får den stora spridning som kan förutses blir utbildningsinsatser viktiga. Regeringen återkommer till utbildningsfrågorna i avsnitt 14.

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

Kommittén har uttalat att det finns anledning att befara att läkemedelsföretagen inte kommer att vara intresserade av att ta fram alternativa mediciner för denna ofta begränsade grupp av patienter, och någon gång är detta kanske inte ens möjligt. Det har emellertid även framförts att den kunskap kring farmakogenetiken som ligger till grund för testen också kan öka möjligheten att hjälpa dem som inte drar någon nytta av dagens mediciner och att det när gruppen och problemen är identifierade blir lättare att styra allmänna resurser till sådana insatser. Regeringen anser att det under alla omständigheter här rör sig om en situation som även i andra sammanhang kan vara oundviklig inom ramen för klinisk verksamhet. Problematiken måste emellertid bevakas fortlöpande.

En annan risk med att leta efter genetisk variation i de gener som metaboliserar läkemedel är knuten till i vilken utsträckning läkemedlet i fråga används i prevention. Uppgiften om resultatet av en farmakogenetisk analys i en medicinsk journal kan då indirekt ge

information om en sjukdom som kan förväntas bryta ut senare i livet. Denna kunskap skulle kunna vara intressant för ett försäkringsbolag att få tillgång till. Det förefaller emellertid sannolikt att det även skulle finnas annan information i journalen som mera direkt anger vilken sjukdom som är aktuell, vilket gör att informationen om metabolisering är mindre kränkande för den enskilda individen.

Eftersom farmakogenetiska test är en form av genetisk undersökning måste för dessa gälla samma föreskrifter som för andra genetiska undersökningar (jfr avsnitt 7.1). Detta gäller oberoende av att information före och efter undersökningen inte behöver lämnas på samma sätt som när det gäller en prediktiv eller presymtomatisk undersökning. Testen kan enligt uppgift konstrueras så att de enbart ger svar på frågan om hur stor produktionen av ett visst enzym kan väntas bli hos en individ. Informationen är vidare tydligt kopplad till individens förmåga att bryta ned eller reagera på ett visst läkemedel. Skillnader i dessa avseenden mellan individer verkar inte samvariera med fysiska eller psykiska sjukdomar. Det kan tänkas att testen avslöjar förhållanden som kan ha betydelse för personens förmåga att bryta ned skadliga ämnen som exempelvis förekommer på en arbetsplats. Det skulle då kunna finnas en möjlighet för arbetsgivare att missbruka resultaten. Denna risk är dock sannolikt inte stor.

Regeringen kan sammanfattningsvis inte se att farmakogenetiska test i sig föranleder någon särskild reglering eller åtgärd utöver de bestämmelser som föreslås beträffande alla genetiska undersökningar. Naturligtvis bör utvecklingen på området följas både av statsmakterna och av ansvariga myndigheter, eftersom testen än så länge är relativt ovanliga.

10 Genetisk information i försäkringssammanhang

10.1 Inledning

I detta avsnitt behandlas försäkringsbolagens rätt att efterfråga och beakta information från genetiska undersökningar.

Det finns farhågor om att information om enskilda människors arvs massa kan komma att missbrukas och att det skapas ett samhälle där människor särbehandlas efter sina genetiska förutsättningar. Vad man i första hand talat om är att försäkringsbolag och arbetsgivare kan komma att diskriminera personer som enligt genetisk diagnostik löper risk att utveckla någon svår ärftlig sjukdom. Hittills har människor i det stora hela varit okunniga om de genetiskt betingade sjukdomar som de kan komma att få. Försäkringstagaren har varit okunnig om sitt framtida öde som patient. Försäkringssystemet bygger på kunskap om den försäkringssökandes hälsotillstånd. För att kunna kalkylera en korrekt premie måste försäkringsgivaren kunna bedöma vissa risker som inom liv- och sjukförsäkring är starkt relaterade till ålder, kön och hälsotillstånd.

Genetiska tester och den förutsägbarhet av sjukdomsrisker som skulle bli följden innebär något tämligen nytt i försäkringsvärlden. Om man kan förutsäga att någon blir sjuk har ett inslag av osäkerhet försvunnit. Det har tidigare föreslagits (i departementspromemorian Genetisk integritet; Ds 1996:13) att det skulle vara straffbelagt att vid behandlingen av en ansökan om försäkring efterfråga eller använda genetisk information eller resultatet av genetisk undersökning som hänför sig till en annan person. Det skulle också vara förbjudet att fråga om genetisk undersökning har utförts eller att fråga om släktingars eventuella genetiskt betingade sjukdomar.

År 1999 överlämnade regeringen en skrivelse Genetisk integritet (skr. 1998/99:136) till riksdagen. I skrivelsen redovisas ett avtal som staten och Sveriges Försäkringsförbund har träffat angående genetisk information i försäkringssammanhang. En närmare redogörelse för avtalet lämnas i avsnitt 10.2.4.

10.2 Gällande rätt m.m.

10.2.1 Allmänt

Försäkringsbolagens verksamhet regleras i första hand i försäkringsrörelselagen (1982:713; FRL), medan regler om själva försäkringsavtalet mellan försäkringsbolaget och försäkringstagaren, bl.a. såvitt gäller livförsäkring och annan personförsäkring, följer av lagen (2005:104) om försäkringsavtal (FAL), som träder i kraft den 1 januari 2006. Utländska försäkringsgivares rätt att bedriva verksamhet i Sverige regleras av lagen (1998:293) om utländska försäkringsgivares verksamhet i Sverige.

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

10.2.2 Försäkringsavtalslagen

En privat försäkring uppkommer genom ett avtal mellan två parter, dvs. försäkringsgivaren och försäkringstagaren. Det är vidare vanligt att försäkringstagaren ingår avtalet för någon annans räkning, t.ex. när föräldrar tecknar en försäkring till förmån för sina barn. Avtalsrätten bygger på principerna om rätten för var och en att fritt ingå avtal och förpliktelsen för avtalsparterna att infria avtalet. En grundläggande princip är att parterna själva skall kunna bestämma om de över huvud taget vill avtala, med vem avtalet skall ingås och om innehållet. Den nya försäkringsavtalslagen innehåller dock bestämmelser om skyldighet att i vissa fall ingå avtal (kontrakteringsplikt).

I lagen (1915:218) om avtal och andra rättshandlingar på förmögenhetsrättens område (avtalslagen) finns allmänna bestämmelser om avtals ingående och när avtal är ogiltiga. Både vissa av de allmänna bestämmelserna om avtals ogiltighet i avtalslagen och vissa bestämmelser i försäkringsavtalslagen innebär att försäkringstagare kan

ha skyldighet att ge försäkringsbolaget upplysningar vid ingående av avtal (upplysningsplikt). Utgångspunkten är att försäkringsbolaget skall ha möjlighet att bedöma risken med att ingå ett visst avtal. Vid försäkringsavtal anses det särskilt viktigt att det lämnas riktiga och fullständiga uppgifter vid avtalets ingående. Det är då väsentligt att försäkringstagaren lämnar uppgifter som har betydelse för den försäkrade risken.

Ofta får försäkringstagaren besvara frågor om förhållanden som har intresse för riskbedömningen. När det handlar om individuella personförsäkringar (livförsäkring, sjukförsäkring och olycksfallsförsäkring) får försäkringstagaren lämna upplysningar som rör hälsan. Den som ansöker om en privat livförsäkring får därför inte sällan besvara frågor som är av integritetskänslig natur. En upplysning som regelmässigt efterfrågas när en livförsäkring skall tecknas är numera om försäkringstagaren genomgått en HIV-test och vad som var resultatet av denna undersökning. Andra frågor gäller om försäkringstagaren under de senaste åren varit sjukskriven under en längre tid, har behandlats av läkare för sjukdom eller tar medicin av något slag. Avtalet innebär regelmässigt att försäkringstagaren ger försäkringsbolaget fullmakt att infordra medicinska journaler. Uppgifterna i dessa används i bolagets riskbedömning.

Särskilda regler om försäkringstagarens upplysningsplikt vid personförsäkring finns i 12 kap. 1- 4 §§ FAL. Upplysningsplikten är dock begränsad på flera sätt. Försäkringsbolaget får inte åberopa att upplysningsplikten har åsidosatts, om det insåg eller borde ha insett att upplysningarna var oriktiga eller ofullständiga. Detsamma gäller om upplysningarna saknade eller senare har upphört att ha betydelse för avtalets innehåll (12 kap. 4 § FAL)

Om försäkringstagaren vid avtalets ingående svikligen uppgivit eller förtigit något som kan antas vara av betydelse, är avtalet ogiltigt enligt 12 kap. 2 § FAL. Samma sak gäller om försäkringstagaren har uppgivit eller förtigit något under sådana omständigheter att det skulle strida mot tro och heder att åberopa avtalet. Om försäkringstagaren eller den försäkrade annars uppsåtligen eller av oaktsamhet som inte är ringa lämnat oriktiga eller ofullständiga uppgifter av betydelse för riskbedömningen och kan försäkringsbolaget visa att det inte skulle ha meddelat försäkring om upplysningsplikten hade fullgjorts, är bolaget fritt från ansvar för inträffade försäkringsfall.

Om försäkringsbolaget under försäkringstiden får kännedom om att upplysningsplikten har åsidosatts uppsåtligen eller av oaktsamhet som inte är ringa och kan försäkringsbolaget visa att det inte skulle ha meddelat försäkring om upplysningsplikten hade fullgjorts, får bolaget säga upp försäkringen till upphörande eller ändring. Skulle försäkringsbolaget, om upplysningsplikten hade fullgjorts, ha meddelat försäkring mot högre premie eller i övrigt på andra villkor än som avtalats, har försäkringstagaren rätt till fortsatt försäkring med det försäkringsbelopp som svarar mot den premie och de villkor i övrigt som avtalats.

10.2.3 Försäkringsrörelselagen

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

Tidigare gällde en s.k. skälighetsprincip med krav på skälighet i premier och kostnader, på skäliga villkor utöver premier och på skälighet i skaderegleringen. Principen utmönstrades ur lagen år 2000, vilket bl.a. motiverades av en önskan att främja konkurrens och produktutveckling. Premierna skulle kunna bestämmas solidariskt utan krav på att en försäkringstekniskt beräknad högre risk gäller för vissa utsatta försäkringstagare. Trots att skälighetsprincipen är borttagen förutsätts det fortfarande i lagstiftningen att premierna skall vara betryggande.

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

I 7 kap. 4 § finns en bestämmelse som innebär att premier för bl.a. livförsäkringar skall grundas på antaganden om dödlighet och andra riskmått, räntesats samt driftskostnader som var för sig är betryggande. En avvikelse får ske om den är försvarlig med hänsyn till bolagets ekonomiska situation. En motsvarande bestämmelse finns i artikel 19 i tredje livförsäkringsdirektivet (dvs. rådets direktiv 92/96/EEG av den 10 november 1992 om samordning av lagar och andra författningar som avser direkt livförsäkring och om ändring av direktiven 79/267/EEG och 90/619/EEG).

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

10.2.4 Avtalet mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund

Allmänt om avtalet

Mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund ingicks den 31 maj 1999 ett avtal om genetiska undersökningar i samband med tecknande av eller utökande av redan tecknad liv- eller sjukförsäkring. (Avtalet bifogas lagrådsremissen som bilaga 4.) I avtalets inledande bestämmelse anges att avtalet är träffat mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund för de försäkringsbolag som är medlemmar i förbundet och som i Sverige marknadsför vad som försäkringsavtalsrättsligt avses som liv- eller sjukförsäkring. De berörda försäkringsbolagen har en marknadsandel avseende livförsäkringar i Sverige om 99 procent beräknat i premieinkomster och 99 procent beräknat i tillgångar i bolagens balansräkningar. Beträffande sjukförsäkringar har de berörda

försäkringsbolagen hela den svenska marknaden. Samtliga försäkringsbolag som marknadsför individuell traditionell liv- och fondförsäkring är medlemmar i Försäkringsförbundet.

Avtalets huvudsakliga innehåll

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

I 2 § finns en bestämmelse som ger en uttömmande definition av vilka olika typer av genetiska undersökningar som omfattas av avtalet. Med presymtomatisk genetisk undersökning enligt första punkten avses undersökningar för att fastställa om en person har ett dominant ärftligt sjukdomsanlag som kommer att leda till sjukdom senare i livet. Begreppet prediktiv genetisk undersökning enligt andra punkten omfattar undersökningar i syfte att granska friska människors arvsanlag för att beräkna sannolikheten för att personen kan komma att drabbas av sjukdom senare i livet. Tredje punkten behandlar genetiska undersökningar för att påvisa eller utesluta att en person bär anlag för en ärftlig sjukdom som visar sig först i senare generationer. En genetisk undersökning kan utföras med olika metoder och på olika nivåer. Bestämmelsen har dock getts en ”metodneutral” utformning och omfattar således samtliga genetiska metoder. Med genetisk undersökning avses i avtalet inte undersökningar för att ställa sjukdomsdiagnos, varmed avses diagnostik av patienter med konstaterad eller misstänkt sjukdom. Även begreppet familjeupplysningar definieras. Med familjeupplysningar avses således information om förekomsten av ärftliga sjukdomar i släkten. Sådana upplysningar omfattas av avtalet.

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

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

Begränsningar i försäkringsbolagens åtaganden

I 4 § andra stycket begränsas försäkringsbolagens åtaganden enligt första stycket till att avse sådana liv- och sjukförsäkringar där försäkringsersättning som utbetalas som engångsbelopp inte överstiger 15 prisbasbelopp enligt lagen (1962:381) om allmän försäkring eller, när det är fråga om liv- eller sjukförsäkring där försäkringsbeloppet skall utbetalas som periodisk efterlevandepension eller efterlevandelivränta eller annan periodisk utbetalning, 1 prisbasbelopp enligt lagen om allmän försäkring.

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

Som framgått omfattar avtalet inte tjänstegruppliv- eller avtalsgruppsjukförsäkringar. Dessa försäkringar är inte förenade med någon form av hälsokontroll. Det innebär att de allra flesta människor i exempelvis livförsäkringssammanhang kan lägga en tjänstegrupplivförsäkrings försäkringsbelopp om 6 prisbasbelopp till det försäkringsbelopp under vilket ett försäkringsbolag enligt avtalet inte får fråga efter eller beakta genetisk information. Således kommer majoriteten av dem som tecknar en enskild livförsäkring att år 2006 vara garanterad ett försäkringsbelopp överstigande 833 700 kr utan att försäkringsbolagen har möjlighet att efterfråga eller ta del av resultaten av genetiska undersökningar.

Undantag beträffande viss sjukdom

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

Försäkringsförbundets genetiknämnd

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

Statens åtagande

Utvecklingen inom såväl den medicinska som den kliniska genetiken har under lång tid gått mycket fort. En fortsatt utveckling kan givetvis vara av stor vikt för såväl den medicinska forskningen och kliniska verksamheten som för försäkringsbolagen. Staten åtar sig därför enligt

7 § att tillse att utvecklingen inom medicinsk och klinisk genetik som kan ha betydelse för försäkringsbranschen och andra berörda fortlöpande följs och allsidigt belyses. Något särskilt organ har emellertid inte inrättats. I 2001 års budgetproposition anges att uppgiften får anses ingå i Statens medicinsk-etiska råds roll.

Avtalets giltighet

Avtalet trädde i kraft den 1 juli 1999 och gällde i första hand till och med år 2002. Uppsägning av avtalet kan ske genom att någon av parterna skriftligen säger upp avtalet minst sex månader före avtalstidens utgång. Sker inte sådan uppsägning förlängs avtalet med två år i sänder. För det fall något försäkringsbolag åsidosätter sina åtaganden enligt avtalet har dock staten rätt att omedelbart säga upp avtalet. Eftersom uppsägning av avtalet inte ägde rum under år 2002 och inte under 2004, gäller avtalet nu till utgången av år 2006.

10.3 Internationella förhållanden och utländsk rätt

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

10.3.1 Internationella överenskommelser

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

Varje form av diskriminering till följd av en persons genetiska arv är förbjuden enligt artikel 11 i konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin. Av artikel 12 framgår vidare att prediktiva genetiska test endast får utföras för hälso- och sjukvårdsändamål eller i samband med vetenskaplig forskning som är förenade med nämnda ändamål. I konsekvens med detta tillåter konventionen inte att det allmänna medverkar till att genetiska test utförs som ett led i tecknandet av en försäkring. Mot detta råder enligt konventionen ett entydigt förbud. Bestämmelserna i konventionen och tolkningen av dessa redovisas närmare i avsnitt 5.3.2.

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

En deklaration om det mänskliga genomet och mänskliga rättigheter antogs av UNESCOs generalförsamling den 11 november 1997. Enligt

artikel 6 i deklARATIONEN skall ingen få utsättas för sådan diskriminering på grundval av genetiska karakteristika som kan kränka mänskliga rättigheter, grundläggande frihet och människovärde.

10.3.2 Nationella regleringar

När det gäller nationella regleringar på området varierar förhållandena kraftigt.

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

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

I Danmark genomfördes år 1997 en ändring av lagen om försäkringsavtal (lov om forsikringsaftaler) och i lagen om pensionskassor (lov om tillsyn med firmapensionskasser). Av förstnämnda lags 3 a § följer att försäkringsbolag i samband med eller efter ingående av avtal inte får fråga efter, inhämta eller mottaga och använda information som kan belysa en persons arvsanlag och risk för att utveckla sjukdom liksom att bolaget inte heller får kräva att någon skall undergå genetisk undersökning. Bestämmelsen gäller dock inte information om personens eller andra personers nuvarande eller tidigare hälsotillstånd. Enligt 134 § samma lag straffas överträdelse av bestämmelsen med böter. Juridiska personer kan också åläggas straffrättsligt ansvar enligt särskilda regler. Motsvarande bestämmelser har införts i lagen om pensionskassor.

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

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

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

Kritik har riktats mot hur systemet fungerat i praktiken. The House of Commons Science and Technology Committee gav under våren 2001 ut en rapport där man föreslog ett frivilligt moratorium för försäkringsbolagens användning av resultat från genetiska tester.

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

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

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

Det kan slutligen helt kort nämnas att förbud mot att vidarebefordra genetisk information till försäkringsbolag eller för försäkringsbolag att använda sådan information i olika former finns i bl.a. Österrike, Belgien och Nederländerna och i viss federal och statlig lagstiftning i USA, medan det i Tyskland och Irland finns frivilliga åtaganden från försäkringsbolag. En utförligare redogörelse för förhållandena i andra länder ges i betänkandet Genetik, integritet och etik (SOU 2004:20, s. 173-178).

10.4 Frågeställningar ur ett försäkringsperspektiv

10.4.1 Allmän bakgrund

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

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

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

premieintäkterna i det bolag där moturvalet uppstått inte täcker de utbetalningar som bolaget åtagit sig att stå för. Försäkringen slås ut.

Det är bl.a. av sådana skäl som det i försäkringsrörelselagen (1982:713; FRL) har slagits fast att försäkringsgivarna måste ha kontroll över försäkringsriskerna. Det har ansetts vara ett samhällsintresse att bolagen kan fullgöra sina åtaganden mot de försäkrade.

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

10.4.2 Underlaget för riskbedömningar

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

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

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

I anledning av 1999 års avtal har Försäkringsförbundet utarbetat vissa riktlinjer för branschen. Dessa innehåller bl.a. vissa kommentarer till avtalets innehåll och ett avsnitt rubricerat Etiska regler. En betydelsefull utvidgning i förhållande till avtalet som Försäkringsförbundet numera rekommenderar är att principerna i avtalet skall tillämpas på alla personförsäkringar, således även på olycksfallsförsäkringar.

I Storbritannien finns som tidigare har nämnts ett särskilt organ, The Government's Genetics and Insurance Committee, GAIC, som avgör för

vilka sjukdomar som försäkringsbolagen har rätt att utnyttja genetisk information i sin riskbedömning. GAIC har ännu så länge endast godkänt att försäkringsbolag får efterhöra om en försäkringssökande har testats för Huntingtons sjukdom, om försäkringsbeloppet överskrider beloppsgränsen.

I den vägledning som Sveriges Försäkringsförbund har utarbetat nämndes ursprungligen ytterligare sex sjukdomar som omfattades av det brittiska försäkringsförbundets rekommendation, men som ännu inte har godtagits av det brittiska officiella organet GAIC med hänsyn till att ytterligare undersökningar har ansetts behövas. Det gällde familjär kolonpolypos, medfödd myotoni, Alzheimers sjukdom, multipel endokrin neoplasi, ärftlig motorisk och sensorisk neuropati samt ärftlig bröstcancer och ovarialcancer. Försäkringsförbundet har emellertid numera frångått denna uppfattning och infört den begränsningen i sina rekommendationer att det i fråga om vuxna symptomfria personer endast är Huntingtons sjukdom som skall beaktas. Förbundet följer i detta hänseende utvecklingen i Storbritannien och avser att anpassa sig till eventuella nya beslut av GAIC om att ytterligare sjukdomstillstånd får beaktas. I de etiska reglerna lämnas särskild information om den genetiska informationens betydelse när det gäller nämnda sjukdom.

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

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

10.4.3 Praktiska erfarenheter av 1999 års avtal

Den från försäkringsbolagens synpunkt mest intressanta frågan är i vad mån de förhållandevis omfattande åtaganden som från branschens sida har gjorts genom avtalet ger upphov till moturval som på sikt skulle kunna äventyra de aktuella försäkringarnas soliditet eller likviditet eller annars innebära att kontrollen över försäkringsriskerna inte är tillfredsställande. Det är emellertid enligt vad Kommittén uppger omöjligt att redan nu ha en grundad uppfattning i denna fråga. En meningsfull utvärdering från denna synpunkt kan inte göras innan avtalet tillämpats under åtminstone en tioårsperiod.

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

Avtalet omfattar en stor andel av alla liv- och sjukförsäkringar. Antalet försäkringar som ligger över avtalets beloppsgränser är dock absolut sett betydande. En kontroll gjord på Kommitténs begäran har visat att med en beloppsgräns om 20 prisbasbelopp skulle 80 procent av alla försäkringar

med engångsutbetalningar omfattas av avtalet. Det gällande avtalet, vars gräns är 15 prisbasbelopp, omfattar således en lägre andel än 80 procent.

Som nyss nämndes har Försäkringsförbundet självmant utvidgat tillämpningen av avtalet till att även gälla olycksfallsförsäkringar och infört den begränsningen att det i fråga om vuxna symptomfria personer endast är Huntingtons sjukdom som beaktas. Försäkringsförbundets genetiknämnd har ännu så länge inte mottagit något klagomål och har därmed i praktiken hittills inte trätt i funktion.

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

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

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

10.5 Den framtida regleringen

10.5.1 Utgångspunkter

Några frågeställningar

Som framgår av avsnitt 5.1 och 6.1 är det regeringens grundläggande uppfattning att uppgifter om den enskildes arvs massa i så stor utsträckning som möjligt skall vara skyddade. Det skall krävas mycket

starka skäl för att sådana uppgifter skall få användas utanför hälso- och sjukvården.

När det gäller att bedöma om uppgifter om en individs arvs massa skall få beaktas i försäkringssammanhang är den första frågan vilken betydelse den genetiska informationen kan ha från försäkringssynpunkt. Och om det finns genetisk information som har försäkringsrelevans (betydelse från försäkringssynpunkt), uppstår frågan hur intresset av att kunna beakta denna information i försäkringssammanhang skall avvägas mot grundprincipen, att genetisk information inte får användas utanför hälso- och sjukvården.

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

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

Men även en eventuell rätt för försäkringsbolag att få lov att beakta viss genetisk information kan få oönskade bieffekter. Om resultatet av en genetisk undersökning kan påverka möjligheten att få en försäkring eller att teckna en sådan på vanliga villkor, kan riskpersoner bli obenägna att genomgå sådana undersökningar även när detta är medicinskt motiverat. En person med anlag för sjukdom kan på det viset avskäras från råd och behandling som han eller hon skulle behöva. I vilken utsträckning sådana effekter skulle uppstå kan naturligtvis inte beläggas.

Även om patienter inte i andra sammanhang verkar avstå från att genomgå undersökningar eller söka vård av rädsla för att undersökningen skall leda till fynd som ställer dem sämre i försäkringshänseende, måste man beakta att genetisk information intar en särställning i förhållande till annan medicinsk information. Från kliniskt håll har man enligt Kommittén också omvittnat, att man brukar uppmana en del patienter i denna situation att ordna sina försäkringar innan de genomgår en genetisk undersökning. Det anses också att journalföringen inte minst när det gäller barn kan påverkas av hälso- och sjukvårdspersonalens farhågor för konsekvenser i försäkringshänseende. Försäkringsaspekten är enligt Kommittén uppenbarligen ett relativt väsentligt – och från strikt medicinsk synpunkt störande – moment i den genetiska diagnostiken och kan på detta sätt även påverka underlaget för medicinsk forskning.

Avtal eller lagstiftning?

För närvarande är de nu aktuella frågorna reglerade uteslutande i avtalet mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund för de försäkringsbolag som är medlemmar i förbundet. Någon författningsreglering i frågan finns inte.

Från försäkringsbranschens sida har man enligt Kommittén givit uttryck för uppfattningen att avtal är en lämplig och smidig form för en reglering på detta område med hänsyn till behovet av att fortlöpande anpassa regleringen till den snabba utvecklingen på området. Starka skäl talar enligt regeringens mening ändå för åtminstone en viss författningsreglering.

Regeringsformens bestämmelser om normgivning hindrar visserligen inte att branschorganisationer eller andra enskilda rättssubjekt träffar överenskommelser eller gör frivilliga åtaganden som begränsar privata organs handlingsfrihet eller medför andra förpliktelser. Ett av skälen till sådana arrangemang är ofta att lagstiftning skall kunna undvikas. När det gäller försäkringsbranschen är läkemedelsförsäkringssystemet ett exempel på frivilliga åtaganden av det slag som nu avses.

Ibland kommer en självreglering till efter förhandling eller diskussioner med företrädare för staten, och ibland är den snarare ett uttryck för en tyst överenskommelse. Mindre vanligt är att en sådan reglering som i förevarande fall formaliseras genom ett avtal med staten, även om det finns förebilder även för detta. Ett avtal med staten på ett sådant område har knappast någon rättslig betydelse utan är snarare ett tecken på att staten för sin del accepterar överenskommelsen som en godtagbar reglering.

När det som här gäller ett område som har nära anknytning till grundläggande mänskliga rättigheter framstår dock inte avtal som någon i längden lämplig form för regleringen.

Till detta kommer även andra synpunkter. Det nuvarande avtalet binder bara de försäkringsbolag som är medlemmar i Försäkringsförbundet. Sanktioner är knappast möjliga. Verksamheten skall visserligen bedrivas enligt god försäkringsstandard (1 kap. 1 a § försäkringsrörelselagen, 1982:713). Men den offentliga tillsynen över försäkringsbranschen omfattar inte de frågor som regleras genom avtalet. Och om man från det allmännas sida vill gå längre än försäkringsbranschen från sin sida bedömer som godtagbart, så är författningsreglering den enda framkomliga vägen.

Regeringen anser följaktligen att hithörande frågor i stället för genom avtal bör regleras i lag, liksom det redan skett i bl.a. Norge och Danmark.

10.5.2 Genetisk undersökning som förutsättning för försäkring

Regeringens förslag: Även för försäkringsföretag skall det gälla förbud mot att utan stöd i lag ställa villkor för ett avtal att en försäkringssökande skall genomgå genetisk undersökning eller lämna genetisk information om sig själv.

Kommitténs förslag: Överensstämmer i huvudsak med regeringens.

Remissinstanserna: Som har framgått av avsnitt 6.1 har en majoritet av remissinstanserna stött Kommitténs förslag att införa ett generellt förbud mot att ställa som villkor för att ingå ett avtal att parten genomgår en genetisk undersökning. De remissinstanser som uttryckligen yttrat sig när det gäller försäkringsbolagen stödjer förslaget. Dessa är *Handikappförbundens samarbetsorgan, LO, Bröstcancerföreningarnas Riksorganisation (BRO)* och *De Handikappades Riksförbund (DHR)*.

DHR påpekar att funktionshindrade redan nu står utanför försäkringssystemet. Situationen skulle bli än svårare, om krav ställdes på genetisk undersökning. *DHR* stöder därför förslaget. Att utesluta vissa människor från möjligheten att teckna försäkring rimmar illa med det solidariska samhällets värderingar och alla människors lika värde. Dessutom är möjligheten att förutsäga sjukdomsfall oftast mycket låg. Det är för *DHR* ytterliggare ett skäl till att information inte skall få efterfrågas av försäkringsbranschen.

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

Av detta följer dock inte att det skulle vara godtagbart om försäkringsbolagen ställer samma krav på genomgången genetisk undersökning som alltså för närvarande ibland ställs på hälsoundersökning. En sådan ordning skulle innebära ett avsteg från den princip som lagts fast (avsnitt 6.1) att det är den enskilde själv som skall bestämma om han eller hon skall genomgå en genetisk undersökning. Om detta torde i varje fall numera också allmän enighet råda. I Försäkringsförbundets avtal med staten förbinder sig förbundet uttryckligen att säkerställa att medlemsbolagen inte inför krav på att försäkringssökande skall genomgå genetisk undersökning som en förutsättning för att teckna försäkring eller att utöka befintligt försäkringsavtal eller efterfrågar genetisk information. Regeringen ansluter sig till uppfattningen att detta innebär en viktig princip som bör permanentas.

I det föregående har regeringen föreslagit att det genom särskild lagstiftning skall införas ett generellt förbud mot att utan stöd i lag ställa som villkor för ett avtal att den andra parten genomgår en genetisk undersökning eller lämnar genetisk information om sig själv. Av det nyss anförda följer att något undantag från detta förbud när det gäller försäkringsbranschen inte bör införas. Däremot skall det, som framgår av följande avsnitt, i särskilda fall vara tillåtet att i samband med ett avtal få efterforska eller använda genetisk information om den andre. Gränsdragningen mellan förfaranden som strider mot det absoluta, straffbelagda förbudet och förfaranden som enligt vad som utvecklas i

följande avsnitt i vissa fall skall vara tillåtna berörs i författningskommentaren till 2 kap. 2 §.

10.5.3 Försäkringsbolagens möjlighet att efterforska och använda genetisk information

Regeringens förslag: Det skall ges bestämmelser i lag om i vilken utsträckning ett försäkringsföretag i samband med avtal får efterforska eller använda genetisk information. Som utgångspunkt för lagregleringen skall gälla att försäkringsföretag, efter i huvudsak samma linjer som gäller i det nuvarande avtalet mellan försäkringsbranschen och staten, får efterforska och använda genetisk information vid riskbedömda personförsäkringar på mycket höga belopp. Beloppsgränserna föreslås dock vara högre än i avtalet.

Till skillnad från vad som följer av avtalet skall försäkringsföretagen i fortsättningen inte få efterforska eller använda genetisk information vid s.k. barnförsäkringar.

Kommitténs förslag: Överensstämmer till sitt innehåll med regeringens. Kommittén har dock förslagit att den närmare författningsregleringen skall ske genom att regeringen bemyndigas att meddela föreskrifter.

Remissinstanserna: En klar majoritet av remissinstanserna som yttrat sig i frågan stödjer Kommitténs bedömning att den nuvarande avtalsformen inte är tillräcklig och förespråkar Kommitténs lösning. Hit hör *Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU)*, *Barnombudsmannen (BO)*, *Datainspektionen*, *Karolinska Institutet (KI)*, *Uppsala universitet*, *Linköpings universitet (Centrum för tillämpad etik)*, *Konsumentverket*, *Statens medicinsk-etiska råd*, *Centrala etikprövningsnämnden*, *Östergötlands läns landsting*, *Handikappförbundens samarbetsorgan*, *Tjänstemännens Centralorganisation (TCO)*, *Sahlgrenska Universitetssjukhuset*, *Svensk sjuksköterskeförening*, *Vårdförbundet* och *Bröstcancerföreningarnas Riksorganisation (BRO)*.

Datainspektionen instämmer i Kommitténs bedömning att det är olämpligt att försäkringsbolagens rätt och möjlighet att efterforska och använd genetiska undersökningar regleras i avtal. Med hänvisning till 29-gruppens arbetsdokument om genetisk information (WP 91) anser *Datainspektionen* dock att det krävs lagreglering i stället för den föreslagna förordningsregleringen.

Centrala etikprövningsnämnden anser i likhet med Kommittén att genetisk information i försäkringssammanhang har så nära samband med grundläggande mänskliga rättigheter att avtalsreglering inte utgör ett tillräckligt skydd. Nämnden finner dock inte heller förordningsformen tillräcklig. Riksdagen bör ta ställning i dessa frågor, som därför bör lagregleras. Enligt *Dataskyddsdirektivet* skall särskilt integritetskänsliga behandlingar tillåtas endast under mycket speciella omständigheter som fastställs i lag. *Vårdförbundet* framhåller att försäkringsbolags möjligheter att använda genetisk information vid riskbedömda

personförsäkringar på extremt höga belopp bör regleras i lag och inte enbart i en föreskrift.

Alla remissinstanser – utom *Sveriges Försäkringsförbund* – som yttrat sig angående Kommitténs förslag när det gäller barnförsäkringar instämmer med utredningen.

TCO har i sitt remissyttrande uttryckt tveksamhet inför förslaget att försäkringsbolag skall få använda genetisk information vid riskbedömda personförsäkringar om den försäkrade fyllt 18 år och försäkringsbeloppet som skall utfalla överstiger vissa belopp. *TCO* anser emellertid att det kan vara en acceptabel avvägning mellan de olika intressen som finns i frågan. *TCO* kan acceptera Kommitténs förslag under förutsättning att Socialstyrelsen får i uppdrag att utforma bindande föreskrifter som kraftigt begränsar möjligheterna till undantag och att den praktiska tillämpningen noggrant följs och utvärderas.

De remissinstanser som i huvudsak är negativa till Kommitténs förslag är *Umeå universitet*, *Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg*, *Region Skåne*, *Trossamfundet Svenska kyrkan*, *Sveriges Försäkringsförbund*, *Svenska Psoriasisförbundet* och *Riksförbundet Cystisk Fibros*. Kritik riktas bl.a. mot förslaget att försäkringsbolagen skall få tillgång till information när det gäller höga belopp.

Region Skåne påpekar att försäkringsbolagen tidigare har kunnat hantera dessa risker med traditionella metoder.

Umeå universitet och *Svenska Psoriasisförbundet* delar de farhågor som *Sveriges Försäkringsförbunds* expert i Kommittén framför i sitt särskilda yttrande att en sådan lag i förlängningen kan leda till ytterligare inskränkningar i kroniskt sjukas och funktionshindrades möjligheter att teckna försäkringar.

Skälen för regeringens förslag

Utgångspunkter för bedömningen

I föregående avsnitt har föreslagits att ett förbud mot att utan stöd i lag ställa villkor om genetisk undersökning eller information för ett avtal också skall gälla som villkor för avtal om försäkring. En mer kontroversiell fråga är om försäkringsföretaget i samband med avtal bör få efterforska eller använda resultatet av en genetisk undersökning som den enskilde har genomgått av annat skäl än att han eller hon önskar teckna försäkring. Det vanligaste torde vara att en person av medicinska skäl tidigare genomgått en genetisk undersökning. Man skulle kunna tänka sig att den som önskar teckna försäkring på ett högre belopp av försäkringsbolaget skulle anmodas att ange om han eller hon har genomgått en sådan undersökning och att även lämna upplysning om huruvida någon nära släkting haft några ärftliga sjukdomar eller avlidit i förtid. Av större praktisk betydelse är att försäkringsbolagen normalt erhåller samtycke från försäkringstagaren att ta del av behandlingsjournaler, som kan innehålla uppgift om en genomgången genetisk undersökning och resultatet av denna.

Som anförts tidigare är en grundtanke i det privata försäkringsväsendet att ju mer relevant information försäkringstagarkollektivet och försäkringsgivarna gemensamt har tillgång till, desto effektivare och

mera korrekt kan försäkringar och försäkringsvillkor konstrueras. En annan av grundtankarna är att försäkringsgivaren inför ett avtals tecknande har en principiell rätt till samma information som försäkringstagaren. Som redan antytts innebär detta att det i försäkringssammanhang är en naturlig förutsättning att behandla skilda försäkringstagare på olika sätt, dvs. särbehandla dem, och att i sista hand avböja försäkringsavtal när riskerna bedöms som alltför stora.

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

Regeringen anser att det finns framför allt två skäl som talar för att möjligheterna för försäkringsbolagen att beakta resultatet av genetiska undersökningar skall begränsas. Till en början gör sig här det allmänna intresset av skyddet för den genetiska integriteten gällande. Skyddsintresset är på detta område särskilt framträdande, även med tanke på att det i sådana fall då sjukdomsanlag kan påvisas oftast rör sig om belastningar som gäller även för kommande generationer. Det andra skälet är den förut nämnda farhågan för att riskpersoner blir obenägna att genomgå genetiska undersökningar även när detta är medicinskt motiverat och därmed avskärs från råd och behandling som han eller hon skulle behöva. I den mån ett förbud skulle få skadeverkningar för försäkringsbolagen och försäkringskollektivet måste de angivna skälen vägas mot den stora principiella och praktiska betydelsen av ett väl fungerande försäkringsväsende.

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

Som Kommittén har framhållit föreligger det en betydande skillnad mellan den försäkringsmedicinska bedömningen och de prognoser som en läkare gör vid behandlingen av en patient. Även begränsade riskökningar måste ofta beaktas i försäkringssammanhang, eftersom försäkringarna är kalkylerade efter de statistiska förhållanden som gäller för en normalpopulation, låt vara i allmänhet med viss marginal. I den mån en särbehandling med hänvisning till genetisk information sker utan tillräckligt underlag eller på grundval av en riskökning som inte är tillräckligt sakligt grundad, uppkommer emellertid en diskriminering av ett slag som inte är godtagbar och som konventionen om mänskliga rättigheter och biomedicin söker motverka.

Förbud att efterforska och använda genetikinformation

Regeringen ansluter sig på de anförda skälen och i likhet med det stora flertalet remissinstanser till Kommitténs uppfattning att det inte vore välbetänkt om genetisk information skulle få efterforskas och användas när det är fråga om till beloppet ordinära liv- och sjukförsäkringar. Om så kunde ske är risken också betydande att det skulle på en gång urholka förtroendet för försäkringsväsendet och för forskning och behandling med genetisk inriktning. När det gäller sådana försäkringar torde risken för moturval kunna hanteras utan några allvarliga konsekvenser.

De gränser som har lagts fast i avtalet mellan försäkringsbranschen och staten innebär att den genetiska integriteten skyddas vid en stor andel av svenska liv- och sjukförsäkringar. Kommittén konstaterar att det är ca 25 procent av alla försäkringar som ligger över beloppsgränsen. Det rör sig alltså om ett ganska stort antal försäkringar.

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

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

Ett förbud för försäkringsgivarna att efterforska och använda genetisk information leder till att försäkringsgivarna kommer i ett informationsmässigt underläge i förhållande till försäkringstagarna. Denna obalans påverkar försäkringsföretagens möjlighet att korrekt beräkna premiesättningen för det försäkrade kollektivet som helhet liksom att beräkna de försäkringstekniska avsättningar för framtida skadefall som företagen är skyldiga att göra på grundval av bl.a. statistiska och matematiska samband. Sådana beräkningar är dock förenade med många andra svårigheter. Meddelas lagstiftningsvägen ett totalt eller begränsat förbud, måste tolkningen av exempelvis försäkringsrörelselagens bestämmelser om betryggande antaganden i premiesättningen utgå från att företagen på detta område är förhindrade att få full information. Således måste premiesättningen ta hänsyn till den ökade osäkerheten.

Familjeupplysningar m.m.

En särskild fråga är i vad mån ett eventuellt förbud skulle gälla endast resultatet av genetiska undersökningar eller också innefatta ett hinder för försäkringsbolagen att begära s.k. familjeupplysningar. Att inhämta familjeupplysningar är enligt vad Kommittén framhåller tillåtet i flertalet av de länder som har en reglering på området. Det nuvarande avtalet med staten gäller emellertid i fråga om familjeupplysningar. Detta är enligt Kommittén också mest följdriktigt med hänsyn till att upplysningar om en persons föräldrar är en av de allra bästa informationskällorna när det gäller genetisk information.

Till detta kommer att svårbemästrade situationer skulle kunna uppkomma, om försäkringsbolagen skulle få efterfråga familjeupplysningar men vara förhindrade att beakta information om resultatet av ett gentest. Om en person på grundval av lämnade familjeupplysningar bedöms tillhöra en sådan utpräglad riskgrupp att en livförsäkring inte anses kunna beviljas, kan personen kanske med ett gentest leda i bevis att han eller hon inte tillhör riskgruppen. Om han eller hon inte i denna situation skulle få åberopa gentestet, skulle detta otvivelaktigt med fog kunna betraktas som en orättvisa. Andra personer med liknande familjeupplysningar kanske inte vill underkasta sig något gentest, och för ytterligare andra innebär en genetisk undersökning att riskerna blir mera påtagliga. Med en möjlighet för försäkringsbolagen att beakta familjeupplysningar skulle därför värdet av ett principiellt förbud mot att ta hänsyn till genetisk information riskera att urholkas. Regeringen delar Kommitténs uppfattning att förbudet mot att efterforska och använda genetisk information också skall gälla att inhämta familjeupplysningar.

Frågan om totalförbud m.m.

Kommittén har gjort en utförlig analys om tänkbara konsekvenser av ett totalförbud. Man konstaterar efter denna att ett totalförbud mot att efterforska och använda genetisk information inte är problemfritt. Det är vanskligt att bedöma effekterna av olika slags regleringar, eftersom dessa förutsätter antaganden inte bara om utvecklingen av forskningen inom genetiken utan också om försäkringstagarnas beteenden, försäkringsbolagens agerande och om internationella konkurrensförhållanden. Utländska erfarenheter ger knappast någon ledning, eftersom förekommande regleringar är av förhållandevis färskt datum och de eventuella ogynnsamma konsekvenserna av olika slags lösningar typiskt sett ger sig till känna först på längre sikt.

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

sanktioner. Kommittén menar att detta talar för att de bestämmelser som behövs bör fastställas i offentligrättslig ordning, självfallet efter samråd med försäkringsbranschen.

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

Centrala etikprövningsnämnden anser i likhet med Kommittén att genetisk information i försäkringssammanhang har så nära samband med grundläggande mänskliga rättigheter att avtalsreglering inte utgör ett tillräckligt skydd. Nämnden finner dock inte heller förordningsformen tillräcklig. Riksdagen bör ta ställning i dessa frågor, som därför bör lagregleras. Enligt dataskyddsdirektivet (95/46/EG) skall särskilt integritetskänsliga behandlingar tillåtas endast under mycket speciella omständigheter som fastställs i lag.

Regeringen delar i och för sig uppfattningen att det här gäller ett område där det sker en snabb utveckling men anser att frågan har en sådan karaktär att riksdagen bör ta ställning till den. I likhet med *Datainspektionen*, *Centrala etikprövningsnämnden* och *Vårdförbundet* anser regeringen därför att det krävs en lagreglering i stället för den förordningsreglering som Kommittén förordar.

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

Regeringen ansluter sig till Kommitténs uppfattning att frågan åtminstone tills vidare bör lösas efter i huvudsak samma linjer som enligt det nuvarande avtalet mellan försäkringsbranschen och staten, dvs. på det sättet att den genetiska integriteten alltid skyddas vid vad som kan betraktas som ordinära liv- och sjukförsäkringar, men att det skall finnas ett utrymme för försäkringsbolagen att beakta genetisk information vid riskbedömda personförsäkringar på mycket höga belopp.

Vad som skall betraktas som ordinära liv- och sjukförsäkringar bör dock få en annan lösning än i dagens avtal. Den nu gällande beloppsgränsen innebär att alltför många försäkringar ställs utanför skyddet. Enligt Kommitténs uppfattning bör inte mer än 5 procent av försäkringarna falla utanför skyddet. Beloppsgränser på 30 prisbasbelopp vid engångsutbetalningar och 4 prisbasbelopp vid periodisk ersättning skulle, enligt Försäkringsförbundets beräkningar, innebära att skyddet kommer att omfatta ca 95 procent av försäkringarna.

Statens medicinsk-etiska råd anser att det nuvarande avtalet mellan staten och försäkringsbranschen inte tar tillräcklig hänsyn till den genetiska integriteten. Den genetiska integriteten skall värnas och sättas i högsätet vilket bör komma till tydligt uttryck i lagstiftningen. Rådet anser

att när försäkringar tecknas på mycket höga belopp kan det finnas skäl för försäkringsgivaren att vara särskilt aktsam med tanke på risken för missbruk vilket berättigar att man gör undantag från i övrigt rådande synsätt. Var beloppsgränserna skall sättas kan alltid diskuteras, men de skall i alla händelser inte vara lägre än de av Kommittén föreslagna.

Sveriges Försäkringsförbund avstyrker å andra sidan Kommitténs förslag om beloppsgränserna 30 och 4 prisbasbelopp för engångsutbetalning respektive periodisk utbetalning. Förbundet anser att beloppsgränserna är extremt höga och att de – framför allt när det gäller periodisk utbetalning – kan ge mycket negativa effekter. Beloppsgränserna 20 respektive 1 prisbasbelopp skulle enligt förbundet väl täcka det behov som en vanlig inkomstagare torde ha. För engångsutbetalning innebär det en höjning med 5 prisbasbelopp jämfört med det nuvarande frivilliga avtalet. Försäkringsförbundet anser också att de föreslagna beloppsgränserna ger skillnader mellan olika grupper av anställda. Försäkringsbolagen får nämligen endast teckna sjukförsäkring på det belopp som överstiger ersättning från den allmänna försäkringen och kollektivavtalad försäkring. När det gäller de senare föreligger det stora skillnader mellan de olika avtalen. Beloppsgränserna bör därför enligt förbundets mening rimligen följa socialförsäkringarnas beloppsgränser så att medborgarna kan teckna ett försäkringsskydd med den genetiska integriteten skyddad för de inkomstnivåer som ersätts inom det allmänna, dvs. upp till 7,5 prisbasbelopp. Det skulle innebära att beloppsgränserna hamnar på av förbundets expert i utredningen föreslagna 20 respektive 1 prisbasbelopp.

Regeringen, som anser att de av försäkringsförbundet anförda skälen inte har den tyngden att de motiverar lägre beloppsgränser, ansluter sig liksom flertalet remissinstanser till Kommitténs förslag om att höja gränserna i förhållande till nuvarande avtal mellan staten och Sveriges Försäkringsförbund till 30 respektive 4 prisbasbelopp

Sveriges Försäkringsförbund har avstyrkt Kommitténs förslag att s.k. barnförsäkring, oberoende av försäkringsbelopp, skall omfattas av förbudet. Om regeringen ändå skulle välja att införa ett totalförbud anser förbundet att åldersgränsen bör sättas vid 16 år i stället för 18 år. Denna lägre åldersgräns är enligt förbundet i paritet med den försäkringsmedicinska hanteringen av försäkringsansökningar, eftersom kunden då betraktas som vuxen vid riskbedömningen.

Även med beaktande av att en del ogynnsamma konsekvenser kan uppstå finner regeringen i likhet med Kommittén att det dock inte skulle vara välbetänkt att behålla möjligheten för försäkringsbolagen att efterforska och beakta genetisk information vid barnförsäkringar. Förslaget att slopa detta undantag från förbudet stöds också av flertalet remissinstanser, t.ex. *Handikappförbundens samarbetsorgan*. Olägenheterna av den nuvarande ordningen är så framträdande och implikationerna för diagnostik och behandling så påtagliga att övervägande skäl talar för att bolagen inte bör få efterforska och beakta genetisk information när det är fråga om sådana försäkringar. Här gäller det ju inte heller försäkringar som i någon mening kan betecknas som extraordinära eller ens ovanliga, vilket innebär att vägran av ett försäkringsbolag att teckna försäkring lätt kan uppfattas som orimlig eller orättvis av föräldrar och andra vårdnadshavare. Därmed äventyras

legitimiteten av genetisk forskning och diagnostik på ett sätt som ter sig svårt att acceptera. Regeringen finner inte heller skäl att frångå den av Kommittén förslagna åldersgränsen 18 år.

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

Försäkringsförbundet har föreslagit att Finansinspektionen, som har att övervaka försäkringsbolagens soliditet och förmåga att uppfylla sina åtaganden, skall bemyndigas att utfärda föreskrifter i frågan efter samråd med Socialstyrelsen. Regeringen anser emellertid att det bör åvila Socialstyrelsen att i samråd med den myndighet som har tillsyn över försäkringsbolagen, dvs. Finansinspektionen, komma med riktlinjer i frågan. Regeringen förutsätter att dessa utformas som allmänna råd av Socialstyrelsen.

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

Regeringen ansluter sig liksom Kommittén till uppfattningen att dödsfallsförsäkringar avseende barn på högre belopp kan ifrågasättas från etisk synpunkt. Som Kommittén framhållit har emellertid bolagen själva möjlighet att hantera denna fråga genom att avstå från att erbjuda denna produkt eller, alternativt, förse den med begränsningar. Denna fråga behöver därför inte uppmärksammas i själva regleringen.

Utformningen av föreskrifter

I avsnitt 6.1 har regeringen föreslagit att det i en ny lag skall föreskrivas att ingen utan stöd i lag får ställa som villkor för ett avtal att den andra parten genomgår en genetisk undersökning eller lämnar genetisk information om sig själv. Detta förbud skall gälla fullt ut också för försäkringsområdet.

Vidare införs i lagen ett förbud att utan stöd i lag i samband med ett avtal efterforska eller använda genetisk information om den andre. Ytterligare föreslås ett generellt förbud som innebär att ingen får olovligen bereda sig tillgång till genetisk information om någon annan. Kommittén har föreslagit att det i lagen skall ges ett bemyndigande för regeringen att meddela föreskrifter som reglerar möjligheten för försäkringsbolagen att efterforska eller använda genetisk information. Härmed skulle regeringen få möjlighet att meddela särskilda föreskrifter om användningen av genetisk information på försäkringsområdet.

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

Kontrollstation

Regeringen har för avsikt att uppdra åt Socialstyrelsen att följa upp tillämpningen av de bestämmelser om genetisk information i försäkringssammanhang som införs i den nya lagen om genetisk integritet den 1 januari 2007. Socialstyrelsen skall efter hörande av Finansinspektionen särskilt redovisa om antalet försäkringstagare som nekas försäkring ändras, hur stor andel av personförsäkringarna som omfattas av undantagsbestämmelsen i 2 kap. 2 § lagen om genetisk integritet m.m. samt vilken genetisk information som begärs in av försäkringsbolagen i dessa sammanhang. Uppdraget skall redovisas senast den 30 juni 2008.

10.5.4 Övriga frågor

<p>Regeringens förslag: En sekretessbestämmelse skall införas i försäkringsrörelselagen (1982:713) som innebär att enskildas förhållanden till försäkringsbolag inte obehörigen får röjas.</p>

Kommitténs förslag: Överensstämmer med regeringens förslag.

Remissinstanserna: De remissinstanser som yttrat sig i frågan är i huvudsak positiva. *SBU* tillstyrker förslaget och framhåller att detta missförhållande – skillnaden mellan journalsekretessen i sjukvården och frånvaron av sekretess inom försäkringsbranschen – i många år har påpekats av ansvariga läkare.

Region Skåne påpekar att många försäkringsavtal innehåller ett generellt samtycke från försäkringstagaren att bolaget får ta del av försäkringstagarens samtliga journaler. Om journalerna innehåller sådan genetisk information, som bolaget inte får använda, kan den offentliga sjukvården inte vägra att lämna ut hela journalen, eftersom patienten har

eftergivit sekretessen i enlighet med sekretesslagens system. Oavsett om bolagen skall få tillgång till genetisk information i vissa fall eller inte, måste ett klarläggande ske i sekretesslagen att myndigheter kan vägra lämna ut genetisk information, som bolagen inte skall ha tillgång till.

Sveriges Försäkringsförbund har inget att erinra mot att det införs en sekretessbestämmelse.

Sveriges Läkarförbund ser med tillfredsställelse att uppgifter om enskildas förhållande hos försäkringsbolag nu även blir sekretessreglerade.

Vårdförbundet konstaterar att det i dag finns möjlighet för försäkringsbolag att använda generella fullmakter för att inhämta upplysningar från läkare och sjukhus vilket är ett problem för hälso- och sjukvården. Vetskapen om detta hos personalen kan medföra att journalföring sker på ett sätt som därmed kan åsidosätta patientsäkerheten. Vårdförbundet anser att det är av stor vikt att dessa frågor utreds snarast möjligt och att överväganden görs om en lagreglering i alla frågor rörande efterforskning av genetisk information av försäkringsbolag.

Sveriges Advokatsamfund anser att det bör övervägas om inte sekretess rörande genetisk information på försäkringsområdet skall vara straffsanktionerad med tanke på informationens känsliga natur och som en konsekvens av att efterforskning och användning av sådan information är generellt förbjuden och straffsanktionerad.

Skälen för regeringens förslag: Kommittén har fäst uppmärksamheten på att utvecklingen på området för genetisk information kan få betydelse för försäkringsväsendet även i andra avseenden än som särskilt har berörts i det föregående.

Genetisk screening – dvs. undersökning i förebyggande syfte av en grupp individer fria från sjukdomssymtom – har enligt Kommittén hittills inte förekommit i Sverige. Det förekommer emellertid att genetiska test, vilka tillverkats på kommersiell basis, marknadsförs till den svenska allmänheten. Redan nu finns också viss marknadsföring bl.a. via Internet vilket, om utvecklingen håller i sig, kan få svårbedömda konsekvenser för det privata försäkringsväsendet. Detta kan enligt Kommittén leda till att moturval uppkommer. Med tanke på att genetiska testresultat ofta övertolkas skulle det även kunna leda till en vidgad försäkringsbenägenhet utan påtagliga moturvalsrisiker. Regeringen ansluter sig till den bedömning som Kommittén här har gjort.

Bestämmelser om tystnadsplikt på försäkringsområdet är i dag begränsade och rör endast ett fåtal specifika uppgifter (se bl.a. 7 kap. 20 § och 7 a kap. 10 § försäkringsrörelselagen (1982:713)). Kommittén har uppmärksammat att avsaknaden av en heltäckande sekretessbestämmelse på försäkringsområdet skiljer sig från vad som länge gällt på bankområdet. Detta ter sig enligt Kommittén anmärkningsvärt, eftersom försäkringsbolagen hanterar synnerligen integritetskänslig information. I betänkandet Försäkringsväsendet i framtiden, (SOU 1987:58) föreslog Försäkringsverksamhetskommittén en bestämmelse i försäkringsrörelselagen av sådan innebörd. Förslaget har emellertid inte lett till någon lagstiftning.

Enligt uppgift från Sveriges försäkringsförbund till Kommittén betraktas det som en självklarhet från försäkringsbolagens sida att iaktta

en strikt tystnadsplikt och att behandla införskaffade uppgifter och exempelvis läkarjournaler konfidentiellt. Regeringen delar Kommitténs uppfattning att detta inte är något argument mot en uttrycklig regel i ämnet.

Kommittén återger med instämmande ett antal skäl för en sekretessbestämmelse som Försäkringsverksamhetskommittén räknade upp i sitt betänkande (a.a. s. 381):

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

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

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

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

Kommittén har särskilt framhållit den betydelse en lagfast sekretessbestämmelse har för allmänhetens förtroende för försäkringsbolagen och föreslagit att en sekretessbestämmelse skall införas i försäkringsrörelselagen.

I propositionen Reformerade regler för bank- och finansieringsrörelse har regeringen – med anledning av ett förslag av Banklagskommittén om ändrad utformning av bestämmelserna om banksekretess – ansett att utformningen av sekretessbestämmelserna för banker och kreditmarknadsföretag bör övervägas ytterligare samt att detta bör ske i ett vidare perspektiv som även innefattar en översyn av sekretesskyddet i övrig finansiell verksamhet.

Regeringen anser det emellertid nu angeläget att införa en heltäckande sekretess även på försäkringsområdet, vilket innebär att en sekretessbestämmelse nu införs i försäkringsrörelselagen. När det gäller lagen (1972:262) om understödsföreningar får frågan anstå i avvaktan på ytterligare beredning, se avsnitt 3. I avvaktan på den nämnda översynen bör sekretessbestämmelsen i försäkringsrörelselagen tills vidare utformas såsom motsvarande sekretessbestämmelse för bank- och kreditmarknadsföretag.

Sveriges Advokatsamfund har väckt frågan om en straffsanktionering av sekretessen. Regeringen vill i detta sammanhang peka på att också enligt 1 kap. 10 § bankrörelselagen gäller att motsvarande sekretessbestämmelse inte är straffsanktionerad. Det har ansetts tillräckligt att Finansinspektionen kan ingripa mot överträdelser av

lagens bestämmelser inom ramen för sin tillsynsverksamhet. Däremot finns det i 7 a kap. 10 § försäkringsrörelselagen (1982:731) och 26 h § lagen om understödsföreningar en särskild tystnadspliktsbestämmelse när det gäller försäkringsgrupper. För denna bestämmelse gäller inget undantag från det allmänna straffbudet i 20 kap. 3 § brottsbalken. Regeringen anser att frågan om straffsanktioner vid detta slag av tystnadspliktsbestämmelse får övervägas i annat sammanhang.

11 Genetisk information inom andra samhällsområden

11.1 Genetisk information inom arbetslivet

Regeringens bedömning: Det saknas skäl att undanta arbetsgivare eller presumtiv arbetsgivare från ett förbud mot att utan stöd i lag ställa som villkor för ett avtal att den andra parten skall genomgå en genetisk undersökning eller lämna genetisk information. De får inte heller utan stöd i lag i samband med ett avtal efterforska eller använda genetisk information om den andre.

Kommitténs bedömning och förslag: Arbetsgivare eller presumtiv arbetsgivare får inte efterforska eller använda genetisk information. De får därmed inte heller fråga om en genetisk undersökning utförts eller om släktingars eventuella genetiskt betingade sjukdomar.

Remissinstanserna: Kommitténs förslag att förbjuda också arbetsgivare att efterforska eller använda information tillstyrks uttryckligen av *Arbetslivsinstitutet (ALI)*, *Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg*, *Landsorganisationen i Sverige (LO)*, *Svenska Psoriasisförbundet*.

Arbetsmiljöverket ställer sig bakom grundtankarna i betänkandet. Arbetsgivaren skall inte kunna efterforska genetisk information och en genetisk undersökning får inte vara ett villkor för anställningsavtal. Lagförslaget är oklart när det gäller möjligheterna att ta upp en sjukhistoria om ärftliga sjukdomar i samband med medicinska undersökningar. Sådan information kan ha stort värde i samband med olika typer av medicinska utredningar inklusive sådana som sker inom företagshälsovården. Det kan få negativa konsekvenser för arbetstagarnas hälsa om Arbetsmiljöverkets möjligheter att utfärda föreskrifter om medicinska kontroller (såsom läkarundersökningar) inskränks när det gäller innehållet i dessa kontroller. Det kan inte uteslutas att, i framtiden, tillgång till viss genetisk information om arbetstagaren skulle kunna förebygga allvarliga arbetsskador. Denna information måste dock alltid stanna hos den medicinalpersonal som anförtratts den och den undersökte.

Arbetsdomstolen har inget att erinra mot ett ovillkorligt förbud att ställa som villkor för att ingå avtal att parten genomgår en genetisk undersökning eller lämnar genetisk information om sig själv men anser att skyddet kan bli ganska illusoriskt. Domstolen anser att arbetsgivaren kan komma runt förbudet genom att fråga arbetstagaren om denne

möjligen inte har intresse av att begära att genetisk information används eller efterforskas. En lösning på frågan kan vara att förbudet åtminstone på det arbetsrättsliga området görs helt oberoende av den enskildes inställning i frågan. *Arbetsgivarverket* och *Svenskt Näringsliv* avstyrker förslaget.

Skäl för regeringens bedömning: Förslag om förbud mot att använda genetisk information i arbetslivet har varit på tal vid flera tillfällen. Det finns uppenbara skäl som talar för ett sådant förbud. Om en arbetsgivare skulle använda genetisk information som urvalsinstrument eller i annat syfte skulle detta innebära ett påtagligt intrång i arbetstagarens eller arbetssökandens personliga integritet. Samtidigt skulle förtroendet för behandling och forskning med genetisk inriktning kunna äventyras med en sådan ordning.

Visserligen finns det med dagens lagstiftning ingen möjlighet för en arbetsgivare att efterforska eller använda sig av sådan information annat än med den enskildes samtycke. Som också understryks av LO i dess remissyttrande måste man emellertid beakta att en arbetstagare eller arbetssökande står i ett beroendeförhållande till arbetsgivaren och att det därför i praktiken kanske inte alltid skulle vara så svårt för arbetsgivaren att utverka samtycke från arbetstagaren.

Några vägande skäl mot ett förbud att använda genetisk information i arbetslivet har inte framkommit. *Arbetsgivarverket* hänvisar i sitt remissyttrande till att arbetstagare inom den offentliga sektorn har ett starkt skydd i detta avseende, bl.a. genom regeringsformen. *Svenskt Näringsliv* menar att frågan om att införa förbud i stället bör aktualiseras när det kan konstateras att arbetsgivare faktiskt använder sig av genetiska undersökningar.

Regeringen anser att det är verklighetsfrämmande att tro att en arbetsgivare skulle kunna ha legitima skäl från arbetsmiljösynpunkt att efterforska arbetstagarnas arvsanlag. Arbetsgivaren har en allmän skyldighet att se till att arbetsplatsen är säker och uppfyller uppställda krav på god arbetsmiljö. Denna skyldighet bygger på tanken att människor inte bör uteslutas från arbetsplatser därför att de inte tål arbetsmiljön utan att i stället miljön måste anpassas till människans behov. I den mån det med genetisk hjälp skulle gå att fastställa om en individ har särskild benägenhet att reagera negativt på en viss miljö, bör det vara individen själv som avgör om han eller hon skall genomgå en undersökning och därefter avslöja resultatet för arbetsgivaren för att försöka få sin arbetsmiljö ändrad.

Arbetsgivaren har enligt 3 kap. 3 § arbetsmiljölagen (1977:1160) en allmän skyldighet att se till att arbetstagarna upplyses om sådana risker som kan vara förbundna med arbetet. I detta måste dock ligga att arbetsgivaren i de mycket speciella fall när detta är påkallat har att se till att arbetstagarna får information om genetiska faktorerers betydelse och möjligheterna att låta undersöka sig.

I vissa speciella fall görs det gällande att det finns skäl för arbetsgivaren att efterforska genetisk information om arbetstagare i syfte att skydda tredje man. Genetiska undersökningar av exempelvis piloter nämns i dessa sammanhang. I de yrken som har sådan karaktär görs emellertid redan i dag regelmässigt täta hälsokontroller. Detta måste vara

en lämpligare metod än att framtvinga genetiska undersökningar av symptomfri personal.

Det enda skäl som skulle kunna tala emot ett förbud är att det veterligen aldrig har förekommit i vårt land att en arbetsgivare har framtvingat ett samtycke av någon arbetssökande eller anställd att få använda sig av genetisk information. Risken att detta skulle inträffa i framtiden är visserligen mera svårbedömd, och det står nog klart att det är andra faktorer än ett i lag givet förbud som i främsta rummet skulle vara återhållande, däribland reaktioner från personalorganisationernas sida.

Utvecklingen på detta område går emellertid snabbt, och förhållandena kan komma att ändras på ett sätt som i dag inte är möjligt att förutse. Enligt regeringens mening är det särskilt för den medicinska behandlingen och forskningen av stort värde att i förekommande sammanhang kunna peka på att det finns ovillkorliga förbud på detta område. Regeringen anser därför att en arbetsgivare eller presumtiv arbetsgivare inte bör undantas från förbuden. När det gäller utformningen och omfattningen av förbuden hänvisas till avsnitt 6.1.

11.2 Genetisk information inom rättsväsendet

Regeringens bedömning: Det finns inte skäl att ifrågasätta användningen av genetisk information inom rättsväsendet.

Kommitténs bedömning: Överensstämmer med regeringens.

Remissinstanserna: De remissinstanser som uttalat sig angående användningen av genetisk information inom rättsväsendet är *Statens kriminaltekniska laboratorium*, *Socialstyrelsen*, *Karolinska Institutet (KI)*, *Linköpings universitet (Centrum för tillämpad etik)*, *Lunds universitet*, *Statens medicinsk-etiska råd*, *Regionala etikprövningsnämnden i Göteborg*, *Handikappförbundens samarbetsorgan*, *Vårdförbundet*, *Riksförbundet Cystisk Fibros* och *De Handikappades Riksförbund (DHR)*. Remissinstanserna påtalar generellt vikten av ett klagörande vilken lagstiftning som har företräde, biobankslagen eller rättegångsbalken, vid begäran att få ut prover från biobanker i syfte att beivra brott. *Linköpings universitet (Centrum för tillämpad etik)* anser att det är en allvarlig brist att utredningen inte uppmärksammar problemen med användning av DNA i brottsutredningar. *Statens kriminaltekniska laboratorium* anser det välbetänkt att frågan om en utvidgad användning av genetisk information i brottsbekämpande syfte blir föremål för överväganden i särskild ordning. *Karolinska institutet* anser att det finns ett behov att se över och kraftigt begränsa möjligheten för rättsväsendet att ta del av material insamlat i biobanker. Även om denna fråga utreds av annan instans vill KI framhålla vikten av att biobanker som samlats in för sjukvårds- och forskningsändamål reserveras för de ändamål som patienterna informerats om vid provtagningen. Om rättsväsendet ges tillgång till material i sjukvårdsbiobanker utan att man informerat om detta vid provtagningen kan förtroendet för befintliga biobanker urholkas. Många prover kan då behöva kasseras på begäran av personer

som inte vill utsättas för rättsliga utredningar. Detta skulle bli både mycket kostsamt och urholka värdet av biobankerna.

Skälen för regeringens bedömning: Användningen av genetisk information i brottsbekämpande syfte är specialreglerad genom polisdatalagen (1998:622). Enligt 22–27 §§ i nämnda lag får uppgifter om resultat av DNA-analyser behandlas endast för att underlätta identifiering av personer i samband med utredning av brott. Rikspolisstyrelsen får föra register (DNA-register och spårregister) över de uppgifter som behandlas. Ett DNA-register får innehålla uppgifter om resultatet av DNA-analyser som har gjorts under utredning av ett brott och som avser personer som har dömts för främst vissa av de allvarligaste vålds- och sexualbrotten.

Enligt reglerna om kroppsbesiktning i 28 kap 12 § rättegångsbalken gäller vidare att tagande av prov från människokroppen och undersökning av sådana prov får ske på den som skäligen kan misstänkas för ett brott på vilket det kan följa fängelse. Därvid kan även genetisk information inhämtas för användning i bevissyfte.

Genetiska analyser av människans DNA-molekyl kan i princip göras på vilken kroppsvävnad som helst och analyser kan utföras på mycket små provmängder. I s.k. biobanker förvaras ett mycket stort antal vävnadsprover av olika slag som polis och åklagare skulle kunna använda för att efterforska genetisk information i syfte att utreda och beivra brott.

Lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m. (biobankslagen) gäller för de biobanker som består av vävnadsprover som tagits och samlats in för visst ändamål från patienter eller annan provgivare inom hälso- och sjukvården. Biobank definieras i lagen som en samling biologiskt material från människa som ordnas och bevaras tills vidare eller för en bestämd tid. Materialets ursprung skall kunna spåras till en viss individ.

Förutom för vård och behandling och andra medicinska ändamål får en biobank användas endast för ändamål som avser kvalitetssäkring, utbildning, forskning, klinisk prövning, utvecklingsarbete eller därmed jämförlig verksamhet (2 kap. 2 § nämnda lag). Vid Karolinska universitetssjukhuset Huddinge finns en särskild biobank (PKU-biobanken) som innehåller vävnadsprover tagna på praktiskt taget alla barn som fötts i landet sedan år 1975. För vävnadsproverna i PKU-biobanken gäller att de endast får användas för analyser och andra undersökningar för att spåra och diagnostisera ämnesomsättningssjukdomar, retrospektiv diagnostik av andra sjukdomar hos enskilda barn, epidemiologiska undersökningar, uppföljning, utvärdering och kvalitetssäkring av verksamheten samt klinisk forskning och utveckling (5 kap. 2 § biobankslagen). Vävnadsprover får även fram till den 30 juni 2006 användas för identifiering av avlidna vid olyckor eller andra händelser, där ett stort antal människor har avlidit (5 kap. 2 a §). Biobankslagen är subsidiär i förhållande till andra författningar.

I ett uppmärksammat mordfall år 2003 lämnade Huddinge sjukhus ut ett blodprov från PKU-biobanken till polisen. Blodprovet hade tagits i samband med födseln på en person som var misstänkt för mordet. Polisen lät därefter utföra en DNA-analys av provet.

Det har diskuterats om sjukhuset bröt mot biobankslagen när den lämnade ut vävnadsprovet eller om åklagarens beslut att ta provet i beslag med stöd av 27 kap. 1 § rättegångsbalken hade företräde. Enligt nämnda bestämmelse får föremål som skäligen kan antas ha betydelse för utredning om brott tas i beslag. Beslut om beslag får endast fattas om skälen för åtgärden uppväger det intrång eller men i övrigt som åtgärden innebär för den misstänkte eller för något annat motstående intresse. Det kan tilläggas att beslag inte förutsätter att en viss person kan misstänkas för brott.

Händelsen har utretts av Socialstyrelsen inom ramen för ett tillsynsärende. Socialstyrelsen ansåg att företrädare för sjukhuset hade varit mer tillmötesgående mot polis och åklagare än vad som hade varit nödvändigt utifrån de legala förutsättningarna för beslag. Styrelsen fann däremot inte att sjukhuset kunde kritiseras för den framförda uppfattningen att ett beslut om beslag enligt rättegångsbalken har företräde framför ändamålsbestämmelserna i biobankslagen. Enligt Socialstyrelsen har intresseavvägningen mellan den personliga integriteten och rättegångsbalkens tvångsmedel i syfte att beivra brott inte prövats på ett sådant sätt att ett auktoritativt vägledande uttalande kan sägas föreligga. Mot denna bakgrund har Socialstyrelsen i en skrivelse till regeringen den 5 december 2003 begärt att lagstiftningen skall ses över i syfte att klargöra rättsläget. Socialstyrelsen förordar en ordning som tydligt anger att rättegångsbalkens bestämmelser om tvångsmedel inte har företräde framför biobankslagen.

Till detta skall läggas att riksdagen efter den stora flodvågskatastrofen julen 2004 antog en ändring i biobankslagen som innebär att vid olyckor eller andra händelser där ett stort antal människor har avlidit får vävnadsprover ur PKU-biobanken användas för identifiering av de avlidna. Lagändringen är tidsbegränsad till utgången av juni 2006. Socialutskottet understryker i sitt betänkande (2004/05:SoU14 Användning av PKU-biobanken för identifiering av avlidna med anledning av naturkatastrofen i Sydostasien) vikten av att återkomma till lagstiftningsåtgärder såvitt gäller biobankslagen.

Ett annat område där genetisk information har stor betydelse gäller faderskapsmål. Lagen (1958:642) om blodundersökning m.m. vid utredning av faderskap innebär att i sådana mål modern, barnet och beroende på omständigheterna mannen i äktenskapet eller en utpekad man kan av domstol åläggas att undergå blodundersökning eller annan undersökning rörande ärftliga egenskaper som kan ske utan nämnavert men.

År 1991 började DNA-tester användas i s.k. utvidgade faderskapsundersökningar och fr.o.m. den 1 april 1995 utförs blodundersökningar i faderskapsärenden i huvudsak enbart med DNA-teknik. Med DNA-baserade analyser kan genetisk variation påvisas direkt i arvsmassan. De DNA-markörer som används vid faderskapsundersökningar består av olika långa repeterade DNA-sekvenser. De har stor variation och därmed stor förmåga att utesluta en icke biologisk far. Vanligen ingår fyra markörsystem i en undersökning men den kan kompletteras med ytterligare DNA-markörer, om detta bedöms nödvändigt för att uppnå garanterad uteslutningskapacitet eller för att styrka påvisad oförenlighet mellan mannen och barnet.

Rättsgenetiska institutet, som svarar för verksamheten, garanterar en lägsta uteslutningskapacitet på 99,9 procent; dvs. analyserna i ett ärende skall medge att teoretiskt minst en oförenlighet kan påvisas hos 999 av 1 000 felaktigt utpekade män. I praktiken är uteslutningskapaciteten oftast betydligt högre, förutsatt att det till den icke uteslutna mannen inte finns någon nära anhörig, t.ex. en bror, som också kan vara möjlig far till barnet. Det är ingen överdrift att säga att möjligheten att få genetisk information har fullkomligt revolutionerat faderskapsundersökningarna. Tvistiga faderskapsmål, som förut var vanligt förekommande, är en företeelse som nästan har försvunnit.

Som Kommittén framhåller finns det inga skäl att nu ifrågasätta den redovisade användningen av genetisk information inom rättsväsendet. De undersökningar som det här gäller syftar inte till någon form av särbehandling och faller principiellt utanför det område som står i blickpunkten för de aktuella övervägandena. Under den allra senaste tiden har röster höjts för en utvidgad användning av genetisk information i brottsbekämpande syfte.

I regeringens proposition 2005/06:29 Utvidgad användning av DNA-tekniken inom brottsbekämpningen m.m. föreslås att nya bestämmelser skall införas i 28 kap. rättegångsbalken vilka gör det möjligt att dels regelmässigt ta DNA-prov på den som skäligen kan misstänkas för brott på vilket fängelse kan följa, dels ta DNA-prov på annan än den som skäligen kan misstänkas för brott, om det finns synnerlig anledning att anta att det är av betydelse för utredningen av ett brott som kan leda till fängelse. Det föreslås även att förutsättningarna för att registrera DNA-profiler i DNA-registret enligt polisdatalagen (1998:622) utvidgas så att alla som dömts till annan påföljd än böter får registreras, liksom att personer som är skäligen misstänkta för brott på vilket fängelse kan följa får registreras i ett separat register benämnt utredningsregistret.

Det är angeläget att det klarläggs hur rättegångsbalkens bestämmelser om straffprocessuella tvångsmedel förhåller sig till regleringen i biobankslagen. Denna fråga kommer att övervägas i särskild ordning.

På samma sätt som vid psykiatrisk tvångsvård torde genetiska undersökningar kunna utföras i anslutning till rättspsykiatriska undersökningar, vilka även de naturligtvis kan sägas ingå som ett led i rättsväsendets verksamhet. Sådana undersökningar utförs under medicinskt ansvar. Det finns inte anledning att ifrågasätta användningen av genetiska undersökningar i detta sammanhang.

11.3 Könstester inom idrottslivet

Regeringens bedömning: Det har inte framkommit något framträdande behov av att i författning särskilt förbjuda genetiska könstester. Inte heller finns det anledning att för idrottslivets del göra undantag från de förbud som föreslagits beträffande genetisk undersökning och information som tagits fram inom hälso- och sjukvården eller medicinsk forskning,

Kommitténs bedömning: Överensstämmer med regeringens.

Remissinstanserna: *Sveriges Riksidrottsförbund* delar utredningens bedömning att det inte finns behov att i författning särskilt förbjuda sådana könstester, eftersom det finns en enighet inom idrotten att sådana tester inte skall utföras. Förbundet vill dock i detta sammanhang peka på att det kan finnas ett framtida behov för idrotten att utreda förekomst av eventuell s.k. gendoping. Detta medför i så fall ett behov för idrotten att undersöka den genetiska informationen på DNA- eller RNA-nivå hos individer. Gendoping är en framtidsfråga som är så aktuell att den utretts särskilt och uttryckligen förbjudits inom all idrott av World Anti-Doping Agency, WADA, (bildad av Internationella Olympiska Kommittén och världens regeringar tillsammans, för att vidareutveckla och koordinera antidopingarbetet inom idrotten).

Skälen för regeringens bedömning: Som Kommittén konstaterar finns det allmänt sett inte något legitimt intresse inom idrottslivet att efterforska genetisk information om enskilda individer. Här som i andra sammanhang måste gälla att individen skall bedömas efter de faktiska resultat som han eller hon uppnår, inte efter sina genetiska förutsättningar. Om detta torde det också råda allmän enighet.

På ett område har emellertid genetisk information i vid mening haft praktisk betydelse, nämligen när det gäller s.k. könstester. Kommittén har haft till uppgift att särskilt behandla denna fråga. Kommittén konstaterar efter en kort historik om olika former av könstester som prövats alltsedan 1940-talet att könstillhörighet inte kan avgöras på ett adekvat sätt genom genetiska test. Felaktiga bedömningar av en persons kön kan få ingripande konsekvenser för den som drabbas. Genetiska könstester bör därför inte utföras på det sätt som skett inom idrotten.

Genetisk screening, som innebär att man hos en grupp individer fria från sjukdomssymtom undersöker om de har en sjukdom eller om de senare i livet har risk för att utveckla sjukdomen, regleras i lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar. Enligt lagen fordras det ett särskilt tillstånd för att undersöka människors arvs massa med analys av genernas DNA eller RNA, om undersökningen utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning. Tillstånd får lämnas endast om undersökningen är inriktad på att söka kunskap om sjukdomsförhållanden som är av allvarlig art eller annars av särskild betydelse för hälso- och sjukvården. Lagen – som nu föreslås ersatt av motsvarande bestämmelser i lagen om genetisk integritet m.m. – innehåller emellertid inte något förbud mot genetiska tester av könstillhörighet som utförs för annat ändamål än en allmän hälsoundersökning.

Ett förbud mot könstester är inte helt problemfritt. Även om könstester inte skulle utföras av svenska funktionärer, skulle det bl.a. kunna ge underlag för tvekan om internationella tävlingar över huvud taget får ordnas inom Sverige i det fallet att man vet att förbjudna tester kommer att utföras på svenskt territorium av annan personal. Med hänsyn till att det i dag synes råda enighet inom idrottsrörelsen om att genetiska könstester inte längre skall utföras, finns det för närvarande knappast något framträdande lagstiftningsbehov. Inte heller finns det anledning att för idrottslivets del göra undantag från de förbud som föreslagits i det föregående beträffande genetisk undersökning och information som tagits fram inom hälso- och sjukvården eller medicinsk forskning.

Frågan om ett eventuellt förbud mot gendopning får avgöras i annat sammanhang efter särskild utredning.

12 Kommersiell hantering av humanbiologiskt material

Regeringens förslag: Det nuvarande förbudet mot kommersiell hantering av humanbiologiskt material skall förtydligas genom att det i lagen uttryckligen anges att förbudet omfattar även material från mänskliga ägg samt celler och cellinjer från sådana ägg.

Avidentifierade cellinjer från befruktade ägg eller från ägg som varit föremål för somatisk cellkärnöverföring skall undantas från förbudet mot kommersiell hantering.

Kommitténs förslag: Kommittén föreslår ett förtydligande av 15 § lagen (1995:831) om transplantation m.m. som innebär att även material från mänskliga ägg och embryon samt från celler och cellinjer från sådana ägg och embryon omfattas av paragrafens förbud mot kommersiell hantering.

Remissinstanserna: *Sahlgrenska akademien* konstaterar att riskerna med kommersiellt intresse i forskning är uppenbara då detta otvetydigt kan påverka viljan att donera överblivna befruktade ägg. Syftet och inriktningen i en förlängning är patientnytta och samhällsnytta. Att helt stänga möjligheten till kommersialisering av stamcellslinjer som utvecklats kan under vissa förhållanden vara negativt ur patienthorisont. En tydlig gränsdragning mellan det befruktade ägget (utgångsmaterialet) och cellinjerna (resultatet) är en möjlig skiljelinje som skulle kunna tjäna som gräns för framtida kommersialisering av karakteriserade humana embryonala cellinjer för terapiändamål. Skälet att fortsätta överväga kommersialisering av stamcellslinjer är de potentiellt stora utvecklingskostnaderna som kan förutses i utveckling av klinisk rutinterapi.

Cell Therapeutics konstaterar att stamcellsforskningen har potential att förändra och effektivisera behandlingsmetoder, bota i dag obotliga och svåra sjukdomar och därmed reducera kostnader för samhället samtidigt som livskvalitén för miljontals patienter förbättras. Genom att kriminalisera överlåtelser i vinstsyfte av helt nödvändiga forskningsresultat finns det en uppenbar risk att fortsatt forskning och utveckling omöjliggörs. *Cell Therapeutics* framhåller att cellinjer utgör ett levande biologiskt material som etableras och hålls levande med stora tekniska och personella resurser. Efter det att en stamcellslinje utvecklats med omfattande investeringar i tid och kapital är det fysiskt helt distinkt från det donerade materialet och dess ursprungsceller. Det som idag undantas från straffbestämmelsens tillämpningsområde är uppenbara fall av forskningsresultat, precis på samma sätt som stamcellslinjer utgör forskningsresultat. Något försök till gränsdragning mellan ursprungsceller från ägg och embryon, å ena sidan, samt cellinjer härledda från ursprungsceller från ägg och embryon, å andra sidan, har

Kommittén inte gjort. En sådan gränsdragning är nödvändig och kan uppnås genom att 15§ i lagen om transplantation inte omfattar cellinjer.

Skälen för regeringens förslag: Att handel med organ skall vara förbjudet är en princip som tagits upp av bl.a. Världshälsoorganisationen (WHO) och Europarådet. Inget av Europarådets medlemsländer godtar handel med organ. Den enda form av betalning som kan utgå är ersättning till levande donatorer för förlorad arbetsförtjänst samt för resor, läkarundersökningar och liknande kostnader som ingreppet ger upphov till. Frågan har lagreglerats i flera länder och anses i andra följa av allmänna rättsprinciper.

Att en del av en levandes eller avlidens kropp betraktas som en vara som kan köpas eller säljas är för de flesta helt främmande. I Sverige finns förbudet att handla med organ och vävnad intaget i 15 § lagen (1995:831) om transplantation m.m. Lagen reglerar inte bara donation för transplantation utan även donation för annat medicinskt ändamål, exempelvis forskning. Den materia som omfattas av förbudet beskrivs som biologiskt material. I förarbetena till lagen anmärktes att det skulle vara stötande om en enskild givare eller någon närstående till en avliden skulle köpslå om avyttring av delar av en levande eller död kropp. Det uttalades vidare att det förhållandet att organ eller vävnader tillmäts ett ekonomiskt värde på grund av att tillgången inte motsvarar efterfrågan inte rättfärdigar köp eller försäljning. Det konstaterades dock att det är en annan sak att en donator kan ha vissa kostnader för att medverka vid organdonation – reskostnader, kostnader för uppehälle, förlorad arbetsförtjänst etc. – och att det är rimligt att sådana kostnader kan ersättas (prop. 1994/95:148 s. 52). Det poängterades att förbudet endast gäller förfaranden i vinnings syfte och att gängse ersättning till blodgivare är att betrakta som en schabloniserad kostnadsersättning (s. 88). Blod är också – tillsammans med hår, modersmjölk och tänder – undantaget från förbudet (15 § 2 stycket). Sedvanlig ersättning till den som lämnat organ, blod eller modersmjölk är för övrigt skattefri.

Det uttalades vidare i förarbetena att ett uttryckligt förbud mot handel med organ är en betydelsefull markering. Därigenom görs det enligt förarbetena klart att varken en levande människas kroppsliga integritet eller den respekt som måste visas en avliden får göras till föremål för köpslående.

Huruvida den aktuella paragrafen i transplantationslagen har denna räckvidd i dag har ansetts vara osäkert. Kommittén föreslog i sitt delbetänkande Rättslig reglering av stamcells forskning (SOU 2002:119) ett förtydligande av lagen som innebär att även material från mänskliga ägg och embryon samt från celler och cellinjer från sådana ägg och embryon skall inkluderas i vinningsförbudet.

Kritik mot Kommitténs förslag framfördes i remissbehandlingen av Kommitténs delbetänkande om stamcells forskning bl.a. av *Cell Therapeutics* som konstaterar att stamcellslinjer inte finns naturligt utan är ett resultat av omfattande forskningsmässiga insatser under en längre tidsperiod. *Cell Therapeutics* menar att förslaget till förtydligande av 15 § transplantationslagen mot denna bakgrund inger starka betänkligheter. Sahlgrenska akademien har vidare anfört att en tydlig gränsdragning mellan det befruktade ägget å ena sidan och cellinjerna å andra sidan skulle kunna tjäna som gräns för en framtida

kommersialisering samt att skälet för att överväga kommersialisering av stamcellslinjer är de potentiellt stora utvecklingskostnaderna som kan förutses i utveckling av klinisk rutinterapi.

Regeringen föreslog därefter i lagrådsremissen om stamcells forskning en ändring av 15 § transplantationslagen med innebörd att avidentifierade cellinjer från befruktade ägg eller från ägg som varit föremål för somatisk cellkärnöverföring skulle undantas från paragrafens vinningsförbud. Lagrådet, som kände osäkerhet om vad som avsågs med förslaget, förordade att frågan skulle bli föremål för ytterligare överväganden och ett förtydligande. Socialutskottet har därefter i sitt betänkande Stamcells forskning (bet.2004/05:SoU7) betonat vikten av att regeringen snarast möjligt återkommer till riksdagen med förslag till förtydligande av gällande förbud på området.

Regeringen delar Kommitténs uppfattning att omfattningen av transplantationslagens förbud mot kommersiell hantering behöver förtydligas. I lagen (1995:831) om transplantation m.m. beskrivs biologiskt material som ett stycke vävnad eller ett helt organ. Vävnad exemplifieras där med hud, brosk, benväv, muskelvävnad och nervvävnad. Som biologiskt material måste givetvis också räknas celler. I det här sammanhanget är det viktigt att konstatera att könsceller, dvs. obefruktade ägg och spermier också inkluderas i begreppet celler. Ett befruktat ägg är en sammansmältning av en äggcell och en spermie. I begreppet inkluderas också stamceller. Mot bakgrund av remissynpunkterna finns det anledning att särskilt överväga omfattningen av förbudet när det gäller cellinjer.

Här finns skäl att påminna om att syftet med stamcells forskningen är att utvidga samhällets kunskapsbas, något som i förlängningen kan leda till nya behandlingsmetoder för svåra sjukdomar. En förhoppning är att stamcells forskningen skall kunna leda till nya behandlingsmetoder för svåra, i dag obotliga sjukdomar. I den av riksdagen antagna propositionen om stamcells forskning (prop. 2003/04:148) har regeringen mot den här bakgrunden föreslagit ändringar av gällande lagstiftning som bl.a. möjliggör forskning på embryonala stamceller och forskning kring somatisk cellkärnöverföring.

Det finns en önskan och ett behov av att få fram ny kunskap som kan leda till nya behandlingsmetoder. Mot detta skall emellertid ställas behovet av att skydda enskilda människors integritet. Viljan att donera befruktade ägg för forskning är, som Sahlgrenska akademien framhåller, bl.a. beroende av hur donatorernas integritet kan skyddas. Här kommer också frågan om kommersialisering av forskningen in. Det handlar om forskning som kräver stora resurser över lång tid. Här, som i andra sammanhang, måste en avvägning göras mellan olika intressen.

En viktig aspekt i det här sammanhanget är frågan om det biologiska materialet kan spåras till en enskild individ. Om detta är möjligt kan det finnas behov av att skydda individens integritet. Då finns det enligt regeringens mening skäl att genom ett vinningsförbud se till att en levande människas kroppsliga integritet eller den respekt som måste visas en avliden inte görs till föremål för köpslående.

Det är viktigt att komma ihåg att paragrafens förbud endast omfattar det biologiska materialet som sådant. Att biologiskt material som beståndsdel i exempelvis ett läkemedel blir föremål för försäljning möter

inte något hinder. Vidare gäller att exempelvis uppfinningar och patent som avser beståndsdelar som isolerats från människokroppen eller på annat sätt framställts genom ett tekniskt förfarande och som kan användas industriellt, är möjliga att överlåta mot ersättning. När det gäller mänskligt biologiskt material som kan bli föremål för en patentansökan finns det som regel inte heller längre någon koppling till en viss individ.

En cellinje är visserligen ett biologiskt material men den är ett resultat av omfattande forskningsinsatser och den är fysiskt helt distinkt från det donerade materialet och dess ursprungsceller. När det handlar om cellinjer från befruktade ägg och ägg som varit föremål för cellkärnöverföring finns det inte heller samma behov av skydd av den enskildes integritet om det biologiska materialet är avidentifierat. När en cellinje avidentifierats kan den därför inte längre anses vara sådant biologiskt material som omfattas av förbudet. Förbudet mot kommersiell hantering avseende cellinjer bör mot denna bakgrund begränsas till sådana cellinjer där det biologiska materialet direkt kan härledas till en levande eller avliden människa. Om cellinjerna har avidentifierats, och alltså inte längre går att spåra till en viss individ (donator), bör de däremot inte omfattas av förbudet.

Som framgått av avsnitt 6.3 föreslås förbudet mot kommersiell hantering av humanbiologiskt material överfört från transplantationslagen till den nya lagen om genetisk integritet m.m.

13 Insemination

Regeringens förslag: Så kallad givarinsemination skall efter tillstånd från Socialstyrelsen få utföras även vid andra sjukhus än offentligt finansierade sjukhus.

Departementspromemorians förslag: Överensstämmer med regeringens.

Remissinstanserna: Ingen kritik har framförts mot förslaget att insemination efter tillstånd från Socialstyrelsen skulle få utföras av andra än offentligt finansierade sjukhus.

Skälen för regeringens förslag: Behandling av ofrivillig barnlöshet genom insemination har varit lagreglerad sedan mars 1985 då lagen (1984:1140) om insemination trädde ikraft. Enligt inseminationslagen får givarinsemination (dvs. insemination med spermier från en annan man än kvinnans man eller sambo) endast utföras vid offentligt finansierade sjukhus under överinseende av läkare med specialistkompetens i gynekologi och obstetrik. I propositionen 1984/85:2 om artificiella inseminationer s. 23 f. uttalades att själva inseminationen i allmänhet kan utföras utan tillgång till läkarexpertis men den måste emellertid föregås av en bedömning i fråga om möjligheterna att uppnå graviditet. En sådan undersökning kräver särskilda medicinska kunskaper som i allmänhet endast läkare med specialistkompetens i gynekologi och obstetrik har. En insemination skall utöver den medicinska utredningen också föregås av en psykosocial utredning. Sjukhusen måste vidare kunna erbjuda en god

rådgivning och ge en god service i övrigt, bl.a. för det fall det barn som har kommit till genom insemination vill veta vem som är givaren. I propositionen gjordes bedömningen att ovan nämnda förhållanden skulle begränsa kretsen av sjukhus till de större och resursstarkare inrättningarna.

Givarinsemination utförs i dag vid fem sjukhus i landet. Under åren 1989-1994 uppgick antalet genomförda inseminationsbehandlingar till mellan 700 och 1000 om året. Behandlingarna har därefter minskat. År 2000 genomfördes knappt 400 behandlingar (ett sextiotial barn föddes). Enligt uppgifter i en rapport från Socialstyrelsen beror minskningen dels på att det råder brist på givare, dels på att provrörsbefruktning (IVF-behandling) används i allt högre utsträckning med följd av att behovet av givarinseminationer har minskat (se Socialstyrelsens rapport Assisterad befruktning 2002 nr 2003:3). Från den 1 juli 2005 får insemination utföras också beträffande en kvinna som är partner eller sambo med en annan kvinna. I propositionen 2004/05:137 Assisterad befruktning och föräldraskap anförs att det uppskattningsvis inte rör sig om mer än kanske etthundra par per år, troligen färre, som kommer att efterfråga insemination.

Insemination är tekniskt sett mycket enklare än IVF-behandling och är i dag en etablerad behandlingsmetod som har använts under en lång period. Det föreligger inte några risker för barnet som kan hänföras till inseminationstekniken. Insemination med spermier från en annan man än kvinnans make eller sambo kräver dock speciella överväganden både när det gäller medicinska och psykosociala bedömningar. När det gäller befruktning utanför kroppen där ägg eller spermie kommer från någon annan än make eller sambo får sådan behandling endast ske vid universitetssjukhus.

I inseminationslagen anges inte vilka medicinska krav som skall vara uppfyllda för att insemination skall få utföras. I prop. 1984/85:2 om artificiella inseminationer s. 24 anges att det får ankomma på den behandlande läkaren att bedöma detta. Givetvis måste kvinnans fysiska och psykiska hälsa undersökas, liksom hennes fruktsamhet. Insemination kan inte anses godtagbar från medicinsk synpunkt t.ex. om kvinnans hälsa skulle allvarligt äventyras av en graviditet. Inte heller bör insemination normalt få äga rum, om makarna eller de samboende kan bedömas ha rimliga möjligheter att få barn på naturlig väg. En grundläggande förutsättning för att insemination skall få äga rum är att det kan antas att barnet kommer att växa upp under goda förhållanden. Den ansvarige läkaren skall, med det biträde som kan behövas av kuratorer, psykologer eller psykiatriker, svara för den psykosociala utredningen av makarnas, partnernas eller de samboendes lämplighet som föräldrar. Socialstyrelsen har i SOSFS 2002:13 meddelat närmare föreskrifter och allmänna råd om assisterad befruktning.

Regeringen anser att om det finns andra vårdgivare än offentligt finansierade sjukhus som kan erbjuda den specialistkompetens, möjlighet till psykosocial utredning, rådgivning och övrig service som avses i inseminationslagen bör det öppnas möjligheter även för dessa att få utföra givarinsemination. Vid insemination med spermier från utomstående är det viktigt att detta sker under former som ger goda möjligheter till tillförlitlig kontroll, uppföljning och utvärdering. Det

behov av uppföljning och utvärdering som gör sig gällande vid givarinseminationer är framförallt att kartlägga eventuella psykologiska och sociala konsekvenser både för barnet, men även för familjen som helhet, av att en av föräldrarna inte är barnets genetiska förälder. Det är även viktigt att eventuella konsekvenser för givaren av spermier följs. Den som utför givarinsemination bör därför avsätta resurser till erforderlig uppföljning. För att säkerställa att verksamheten uppfyller nödvändiga etiska och medicinska krav, att det föreligger förutsättningar för uppföljning och utvärdering samt för att ge Socialstyrelsen bättre möjlighet att övervaka verksamheten bör ett krav för att få utföra givarinsemination vara att Socialstyrelsen givit sitt tillstånd.

14 Utbildningsfrågor

14.1 Bakgrund

Utbildningsfrågor har en påtaglig betydelse för de frågor som behandlas i denna proposition. Kommittén har i sitt betänkande givit en redovisning för i vilka sammanhang som frågor som rör utbildning i genetik har tagits upp under senare år.

Socialstyrelsen har angett vissa riktlinjer och rekommendationer beträffande genetisk information och vägledning i rapporten Genetik och genteknik i hälso- och sjukvården (SoS-rapport 1999:12). Styrelsen konstaterar i rapporten att det finns behov av information och rådgivning av personal med hög kompetens inom området såväl före som efter genetisk testning. Kompetensen bör innefatta genetisk kunskap, etisk skolning, kunskap och färdighet i kommunikation med familjer med ärftlig sjukdom och kunskap om kommunikation inom dessa familjer samt kunskap och färdighet i krisbearbetning. Den bör också innefatta kunskap i sociala och juridiska frågor samt om samhällets service och stöd vid funktionsnedsättning. Socialstyrelsen framhåller i sin rapport att det ankommer på verksamhetschefen att inom sitt område identifiera den personal – exempelvis distriktsläkare, distriktssköterska och barnmorska – som behöver ökad kompetens för att kunna ge genetisk information och se till att nödvändig kompetensutveckling kommer till stånd.

Socialstyrelsen anför vidare i rapporten att behoven av kompetent information och vägledning ökar med de växande möjligheterna till genetisk testning av arvsanlag samt att det inte finns någon organiserad utbildning för läkare och annan personal. Att anordna fortbildning som ger effekt på kort sikt är en uppgift för sjukvårdshuvudmännen. Socialstyrelsen framhåller i rapporten att det är angeläget att frågor om genetisk undersökning får betydligt större utrymme i grundutbildningar och vidareutbildningar för såväl läkare som annan personal så att den allmänna kunskapsnivån kan höjas inom hälso- och sjukvården.

Av Gentekniknämndens rapport från en lekmannakonferens om gentester i oktober månad 2000 (Gentester för vem?) framgår att de lekmän som ingick i panelen ansåg att det var viktigt att värna och utveckla den kunskap och den verksamhet som byggts upp på specialistklinikerna för genetisk rådgivning och att resurser avsattes för

att kunna bedriva denna. De framhöll att det i samband med gentester måste finnas tillgång till utbildad personal för den som skall testas och för närstående personer. Detta gällde enligt panelen för hela förfarandet – alltså före, under och efter testningen.

Bioteknikkommittén behandlade olika frågor om utbildning och utbildningsbehov med anknytning till bioteknik, vari genetik och genteknik ingick som en del, i sitt betänkande Att spränga gränser (SOU 2000:103). I kommitténs förslag till svensk bioteknikpolitik angavs bl.a. följande punkter.

- Det finns behov av ytterligare bioteknisk kompetens för arbetsmarknadens behov. Basen för detta är skolan. För att öka intresset på akademisk nivå behöver undervisningen i bioteknik förstärkas i såväl grund- och gymnasieskolan som när det gäller lärarnas grundutbildning och kompetensutveckling.

- För att stimulera kunskapsspridning och en bred samhällsdiskussion om biotekniken och dess tillämpningar bör särskilda kurser i naturvetenskap, teknik och etik på akademisk nivå erbjudas människor som i sin yrkesutövning kommer i kontakt med biotekniska frågor och deras etiska implikationer.

- En ökad användning av gentester inom sjukvården medför krav på ökade kunskaper för att kunna använda, tolka och förklara testresultaten. Utbildningen av läkare, sjuksköterskor och andra berörda personalkategorier inom sjukvården bör innehålla ett ökat inslag av genetik, molekylärgenetik och etik. För att möta det ökande behovet av kvalificerad genetisk rådgivning bör en utbildning för genetiska rådgivare inrättas.

I remissyttrande över Bioteknikkommitténs betänkande anförde Skolverket att biotekniken och dess handhavande angår alla medborgare och att det är en demokratifråga att så många som möjligt får de grundläggande kunskaper som krävs för att kunna värdera och ta ställning till olika tillämpningar av bioteknik. Verket upplyste att skolan enligt läroplan och kursplaner skall utveckla grundläggande kunskaper i naturvetenskap och träna förmågan att värdera och ta ställning till olika tillämpningar av bioteknik. Frågor med anknytning till bioteknik behandlas inte enbart inom de naturorienterade ämnena och tekniken utan kan behandlas även inom de samhällsorienterade ämnena och religionskunskapen. När eleverna lämnar grundskolan skall de kunna diskutera olika aspekter inom gentekniken.

Högskoleverket stödde i sitt remissyttrande tanken att en ökad användning av gentester inom sjukvården får effekter på innehållet i utbildningarna för de yrkeskategorier som berörs. Verket anförde att det borde utredas hur vidareutbildning av de olika yrkesgrupperna skulle utformas och uttalade sitt stöd för förslaget om en särskild utbildning för genetiska vägledare.

Karolinska Institutet, liksom flera andra remissinstanser, stödde Bioteknikkommitténs förslag om utbildning av genetiska vägledare. Mot bakgrund av det ökade antal specialiteter som innefattar tillämpningar av bioteknik ansåg institutet att behovet av vägledare troligen skulle komma att öka avsevärt.

Gentekniknämnden hade inga erinringar mot förslagen om förstärkning av undervisningen i genetik, molekylärgenetik och etik för personal inom sjukvården samt utbildning av genetiska rådgivare.

Medicinska fakulteten vid Lunds universitet framhöll nödvändigheten av att utbildningen i genetik prioriterades i förhållande till andra

grundutbildningar samt tillade att det avgörande var att en solid grund lades för vidareutbildning inom detta område.

Frågan om genetisk vägledning behandlades av Socialstyrelsen i Hälso- och sjukvårdsrapport 2001. Socialstyrelsen konstaterar (s. 303) att det finns en ärftlig komponent i de flesta sjukdomar och att all sjukvårdspersonal därför kommer att behöva kunskaper i genetik i framtiden. Socialstyrelsen framhåller i rapporten att utbildnings- och informationsbehovet inom klinisk/medicinsk genetik är mycket stort, både inom professionen och hos olika patient- och intressegrupper. Enligt Socialstyrelsen är behovet av att utbilda fler kliniska genetiker uppenbart och stort. Socialstyrelsen påpekar att ärftliga sjukdomar som är vanligare i andra befolkningsgrupper förekommer i allt större omfattning på grund av invandring. Detta ökar kraven på kunskap hos dem som ska ge genetisk vägledning. Vad gäller farmakogenetiken framhåller Socialstyrelsen behovet av utbildning av de läkare som i framtiden skall göra dessa genetiska tester samt behovet av samarbete med kliniska genetiker.

Här bör också nämnas att Vetenskapsrådet arrangerade i oktober månad 2002 en "state-of-the-science"-konferens med ett 40-tal experter, vilken resulterade i skriften Gendiagnostik i sjukvården. Sammanfattningsvis konstateras att utbildningsbehovet av sjukvårdspersonal i gendiagnostik är stort. Många av tillämpningarna såsom fosterdiagnostik, genetisk screening och presymtomatisk diagnostik ställer även krav på kunskaper i etik och hur genetisk testning påverkar människosyn och samhälle. Utbildning i genetisk vägledning angavs kunna ge den kunskap som behövdes.

14.2 Kunskaper och utbildningsbehov inom sjukvården

Rapport om läkares och sjuksköterskors utbildning i genetik

Utbildningen i medicinsk och klinisk genetik för läkare i Sverige har granskats inom ramen för ett EU-projekt (the GenEd-project) år 2003. Granskningen omfattade även utbildningen i genetik för sjuksköterskor, barnmorskor och distriktssköterskor. Eftersom den begränsades till "non-genetic health care providers" ingick inte utbildning av specialister i klinisk genetik och genetiska vägledare i undersökningen. Resultatet av granskningen redovisades i en rapport som publicerades i Community genetics hösten 2003.

I rapporten angavs beträffande ifrågavarande utbildningar att kursplanen avseende genetik i allmänhet framstod som bristfällig, men att genetik ofta var en del av andra kursplaner, även om det inte tydligt framgick av undersökningen. Kliniska genetiker medverkade inte i sjuksköterskeutbildningen, och utbildningsmomenten låg i huvudsak på det teoretiska planet. Läkare och sjuksköterskor kände ofta att de saknade nödvändig kompetens att hantera genetiska frågor i sin praktiska verksamhet och efterlyste därför utbildningsmöjligheter. Enligt rapporten visade resultatet av undersökningen på behovet av att förstärka grundutbildning och vidareutbildning i klinisk genetik för berörda grupper inom hälso- och sjukvården.

14.3 Genetiska vägledare och sjukhusgenetiker

Särskild utbildning för genetiska vägledare

Det ankommer i första hand på kliniska genetiker att förmedla genetisk information till patienter i dag, men denna grupp specialister är enligt Kommittén alltför liten för att tillgodose den stora mängd genetisk information som skall eller kommer att förmedlas till patienter. I praktiken ges därför ofta information till enskilda patienter vid mindre, lokala enheter av sjukvårdspersonal, till exempel barnläkare, gynekologer och barnmorskor, som saknar specialisering inom området. Läkare och annan personal med specialistkompetens vid universitetssjukhusen får då rollen som vidareförmedlare av kunskap till andra personal-kategorier. På många ställen i USA och Europa finns sedan ett flertal år magisterutbildningar i genetisk vägledning (mer än 20 år i USA och cirka 10 år i Europa). Motsvarande utbildning har däremot inte funnits i Sverige förrän helt nyligen. Den kompetens som genetiska vägledare i andra länder besitter saknas därmed, enligt Kommittén, till stor del i Sverige.

År 2003 påbörjades den första magisterutbildningen i genetisk vägledning i Sverige. Utbildningen, som är en försöksutbildning, har bedrivits vid universiteten i Göteborg och Uppsala. Utbildningen har utformats på i huvudsak samma sätt vid de båda universiteten. Den första utbildningsomgången har nyligen avslutats. Frågan om fortsatt finansiering av verksamheten är oklar.

Målgrupper för utbildningen är framför allt sjuksköterskor, socio-nomer, psykologer, biologer, biomedicinare samt biomedicinska analytiker. I målgruppen ingår därmed både personer med förankring inom naturvetenskap och personer med bakgrund inom omvårdnad och beteendevetenskap. För att bli antagen skall sökande ha en 120 poäng grundexamen.

Utbildningen omfattar 40 högskolepoäng och ges på distans under fyra terminer. Den leder till en magisterexamen med ämnesbredd, en ny inriktning inom magisterexamen. Den nya inriktningen skall ge studenterna yrkesmässig eller ämnesbred kompetens på hög nivå, till skillnad mot nuvarande magisterexamen som ger ämnesdjup och förberedelse för forskarutbildning. Innehållet i utbildningen bygger på en vetenskaplig grund och är väl förankrad i den omfattande forskning som bedrivs i Göteborg och Uppsala vad gäller både genetik och psykosociala/etiska aspekter i samband med genetisk vägledning.

Genom utbildningen vid de båda universiteten skall deltagarna erhålla teoretiska och kliniskt tillämpbara kunskaper i genetik, psykosociala frågor och etik för att kunna medverka i kliniska genetiska utredningar, självständigt vägleda och följa upp berörda individer som kommer för genetisk vägledning. Vidare skall de lära sig ett vetenskapligt förhållningssätt så att den verksamhet som bedrivs inom genetisk vägledning vilar på en vetenskaplig grund. Huvuduppgifterna är således att vägleda patienter med genetisk information samt att vara annan personal behjälplig i genetiska frågeställningar.

Företrädare för utbildningen i Göteborg har tillagt att den genetiska vägledaren i de flesta fall kommer att utgöra en del av ett team i

utredningen av ärftliga sjukdomar. I teamet kommer också att finnas en läkare, oftast en klinisk genetiker, samt en sjukhusgenetiker som ansvarar för eventuella laborationer i anslutning till utredningen. Situationen kan naturligtvis växla och några vägledare kommer att ha andra och mera självständiga arbetsuppgifter, men för vidareutbildning och för att identifieras som genetisk vägledare bör en sådan person ha anknytning till en klinisk genetisk mottagning, eller på annat sätt ha en anknytning som gör att vägledaren får en naturlig tillgång till genetisk kompetens.

Genetiska vägledare kan tänkas verka dels på kliniskt genetiska avdelningar, dels med kompetens i genetisk vägledning inom andra specialiteter såsom neurologi, obstetrik, onkologi, barnmedicin och internmedicin och dels inom primärvården såsom kontaktperson för genetiska frågeställningar. Även uppföljning av familjer med ärftliga sjukdomar kan vara en uppgift för genetiska vägledare. De kommer vidare att kunna fungera som utbildare av olika grupper inom vården som dagligen arbetar med genetiska frågeställningar, såsom barnmorskor och olika sköterskekatgorier.

Sjukhusgenetiker

En annan yrkesgrupp som har en särskild roll att fylla i ett s.k. genetiskt team är sjukhusgenetikerna.

En sjukhusgenetiker har forskarutbildning motsvarande doktors-examen med inriktning på experimentellt biologiskt arbete. Han eller hon har därefter minst två års erfarenhet av arbete vid kliniskt genetiskt laboratorium. Arbetsuppgifterna kan variera och utbildningen under de två åren fastställs av den för verksamheten medicinskt ansvarige. Styrelsen för Svensk förening för medicinsk genetik godkänner utbildningen.

Sjukhusgenetikernas arbetsuppgifter är huvudsakligen knutna till de olika laborativa metoder som används inom klinisk genetik och kan avse bland annat utveckling, kvalitetskontroller och besvarande.

14.4 Behovet av utbildningsinsatser

Regeringens bedömning: Eftersom det generellt sett finns en påtaglig brist på kunskap i genetik (häri inkluderat särskild kunskap i etik, vägledning m.m.) inom hälso- och sjukvården är ytterligare utbildningsinsatser nödvändiga. Regeringen gör bedömningen

– att läkare, sjuksköterskor och andra yrkesgrupper inom vården bör få möjlighet att vidareutbilda sig inom detta område för att motsvara de krav som ställs på respektive grupp,

– att det bör övervägas att anordna en specialistkompetenskurs i klinisk genetik för läkare under vidareutbildning, och

– att genetiska förhållanden bör uppmärksammas i samband med den fortlöpande översynen av läroplaner och kursplaner för det offentliga skolväsendet.

Kommitténs förslag: Överensstämmer med regeringens bedömning.

Remissinstanserna: Rent generellt kan sägas att en klar majoritet av remissinstanserna är positiva till Kommitténs förslag. Dessa är *Gentekniknämnden, Rättsmedicinalverket, Statens beredning för medicinsk utvärdering (SBU), Höskoleverket, Vetenskapsrådet, Karolinska Institutet (KI), Linköpings universitet (Centrum för tillämpad etik), Umeå universitet, Statens medicinsk-etiska råd, Skåne läns landsting, Trossamfundet Svenska kyrkan, Sveriges Kristna Råd, Handikappförbundens samarbetsorgan, Kommun- och landstingsförbundet, Svenska Läkaresällskapet, TCO, Akademiska sjukhuset i Uppsala, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Sveriges Läkarförbund, Vårdförbundet, Svenska Psoriasisförbundet (SPF), Bröstcancerföreningarnas Riksorganisation (BRO), Riksförbundet Cystisk Fibros och De Handikappades Riksförbund (DHR).*

De som i huvudsak får anses negativa till förslaget är *Statens kriminaltekniska laboratorium, Linköpings universitet (Hälsouniversitetet) och Svensk sjuksköterskeförening.*

Sveriges Kommuner och Landsting och Svenska Psoriasisförbundet (SPF) ser positivt på en utveckling med särskilda genetiska vägledare. *Akademiska sjukhuset i Uppsala och Sahlgrenska Universitetssjukhuset* bedömer, i motsats till Kommittén, att utbildningsinsatserna kommer att bli kostsamma.

Bland de remissinstanser som instämt i Kommitténs förslag kan nämnas *Gentekniknämnden* som anser det vara värdefullt att betänkandet generellt betonar vikten av utbildning i genetik för sjukhuspersonal. Likaså att betänkandet uppmärksammar behovet av att gentekniken tas upp vid översyn av läroplaner och kursplaner för det offentliga skolväsendet.

SBU tillstyrker de förslag Kommittén framför om en utökad och förbättrad utbildning i genetiska frågor för läkare, sjuksköterskor och annan personal inom hälso- och sjukvården liksom i skolväsendet och för allmänheten. Mycket av den oro som finns grundar sig på okunskap.

Höskoleverket instämmer i de förslag som gäller utbildningsfrågor. Samtidigt vill verket påminna om att innehållet i den högre utbildningen, exempelvis för läkar- och sjuksköterskeexamen, inte kan styras i detalj på central nivå. Utöver de allmänna målen för högre utbildning anges i högskoleförordningens examensordning enbart målen för att uppfylla kraven för olika examina. I övrigt ansvarar respektive lärosäte för att innehållet i utbildningen följer kunskapsutvecklingen och motsvarar samhällets krav på yrkesexamina.

Vetenskapsrådet framhåller att det också är angeläget att forskare får utbildning i etiska frågor kring genetiskt material och genetisk information, både under forskarutbildningen och som vidareutbildning under forskarkarriären. *KI* delar Kommitténs åsikt om behovet av förbättrad utbildning i genetik inom alla de nivåer som tas upp. *Linköpings universitet (Centrum för tillämpad etik)* vill understryka att det är av yttersta vikt att undervisning och etik ingår i de föreslagna utbildningsinsatserna. Om inte annat visar slutbetänkandet som sådant betydelsen av detta. *Umeå universitet* instämmer i att vårdpersonalens kunskaper om genetik är bristfällig. Genetik bör ingå i både grundutbildningen och vidareutbildning för all vårdpersonal, inte bara för läkare och sjuksköterskor.

Statens medicinsk-etiska råd välkomnar Kommitténs förslag. Rådet understryker vikten av det som framförs av Kommittén i dessa delar och det angelägna i att Kommitténs rekommendationer följs upp. *Skåne läns landsting* vill påpeka att det bör ställas hårdare krav på att genetisk kunskap förmedlas på ett betydligt mer omfattande sätt i olika medicinska utbildningar, än vad som sker idag.

Trossamfundet Svenska kyrkan samt *Sveriges Kristna Råd* instämmer med förslaget samt vill poängtera att i utbildningen bör inte bara etiska begrepp och teorier innefattas utan även människosynsfrågor och olika sociala och kulturella aspekter behöver belysas. *Handikappförbundens samarbetsorgan* skriver att det råder en brist på kunskap inom sjukvården samt hos allmänheten generellt om genetik och de konsekvenser utvecklingen på området rymmer. Det är därför positivt med de förslag till utbildning som utredningen kommer med. *Sveriges Kommuner och Landsting* instämmer i förslagen om förstärkt grundutbildning och vill dessutom understryka behovet av ett kontinuerligt kunskaps- och erfarenhetsutbyte mellan de olika vårdnivåerna och en nära samverkan i den praktiska tillämpningen, vilket är centrala uppgifter för huvudmännen. Kommittén anser att det behövs särskilda genetiska vägledare inom sjukvården och att åtgärder bör vidtas för att främja utbildning och pröva om legitimation och/eller skyddad yrkestitel ska införas. Förbunden ser positivt på en utveckling med särskilda genetiska vägledare och utgår från att finansierings- och andra frågor kan lösas. *Svenska Läkaresällskapet* anser det lovvärt att stärka utbildningen i klinisk genetik för läkare och sjuksköterskor och instämmer i vikten av en förstärkt utbildning i medicinsk etik kopplad till de genetiska frågeställningarna, men vill betona vikten av en samordning med övrig undervisning i etik i vårdutbildningarna. Man bör beakta att om förslagen skall kunna genomföras i enlighet med intentionerna i utredningen måste huvudmännen för sjukvården och läkarutbildningarna ställa tillräckliga resurser till förfogande.

TCO instämmer i behovet av vidareutbildning inom genetik för yrkesgrupper inom vården. *TCO* vill i detta sammanhang understryka att genetisk vägledning, efter erforderlig utbildning, med fördel kan ges av flera yrkesgrupper inom vården. Vidare instämmer *TCO* i vikten av att genetiska förhållanden uppmärksammas vid översyn av läroplaner och kursplaner för det offentliga skolväsendet.

Sahlgrenska Universitetssjukhuset instämmer i stort i Kommitténs bedömning när det gäller konsekvenser och genomförande men ställer sig tveksamma till den något optimistiska bedömningen att nödvändiga utbildningsinsatser ej torde ge upphov till kostnader som kräver ökade anslag för staten eller andra offentliga organ. Liknande synpunkter har framförts av Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Sveriges Läkarförbund ser förslaget om utbildning som angeläget, inte minst mot bakgrund av att utvecklingen inom detta område är mycket snabb. Dessa yrkesgrupper kan dessutom med tillräckligt djupa, breda och aktuella kunskaper bidra konstruktivt i debatten. *Vårdförbundet* skriver att Kommittén har lyft behovet av utbildning och ökad kompetens i genetik och etik vilket rör ett antal professioner och förutom läkare och sjuksköterskor även barnmorskor, biomedicinska analytiker och även beteendevetare. Basen för detta bör läggas inom ramen för all

grundutbildning. Att det även krävs specialistkompetens i klinisk genetik och genetisk rådgivning är för Vårdförbundet självklart.

Riksförbundet Cystisk Fibros vill understryka vikten av att genetiska vägledare finns, med adekvat utbildning för att bl.a. kunna förmedla information i dessa svåra frågor.

I övrigt har remissinstanserna vissa synpunkter.

Socialstyrelsen avstyrker förslaget att styrelsen genom Institutet för professionell utveckling av läkare i Sverige skall anordna en specialistkompetenskurs i klinisk genetik för läkare under vidareutbildning. Enligt *Socialstyrelsen* är det tveksamt om en sådan verksamhet är i linje med styrelsens nuvarande uppdrag och inriktning.

Socialstyrelsen, Linköpings universitet (Hälsouniversitetet), Svensk sjuksköterskeförening och Vårdförbundet är kritiska eller tveksamma till förslaget att *Socialstyrelsen* bör få i uppgift att överväga om genetiska vägledare eller sjukhusgenetiker skall kunna få legitimation. *Socialstyrelsen* anser inte att genetiska vägledare och sjukhusgenetiker skall kunna få legitimation och/eller en skyddad yrkestitel eftersom begränsning i rätten att utöva yrke endast får göras för att skydda angelägna allmänna intressen. Enligt *Socialstyrelsen* innebär inte de genetiska vägledarnas och sjukhusgenetikernas verksamhet att det uppkommer ett sådant angeläget allmänt intresse av att skydda patienternas säkerhet som kan motivera ett undantag från närings- och yrkesfriheten enligt 2 kap. 20 § regeringsformen och 3 kap. lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område. Inte heller *Linköpings universitet (Hälsouniversitetet)* anser att *Socialstyrelsen* bör få i uppgift att överväga om genetiska vägledare eller sjukhusgenetiker skall kunna få legitimation utan menar att meddelandet av genetisk information måste ses som en integrerad del av uppgifterna för nuvarande yrkeskategorier med legitimation. *Svensk sjuksköterskeförening* har framfört liknande synpunkter. *Vårdförbundet* anser att det kan vara tveksamt att gå så långt som att det bör införas en legitimation och/eller en skyddad yrkestitel.

Skälen för regeringens bedömning

Den snabba utvecklingen inom den biomedicinska forskningen har öppnat nya möjligheter att diagnostisera och behandla sjukdomar samtidigt som delvis nya etiska problem uppstått liksom behov av kommunikation med vårdsökande och andra.

I sammanhanget bör beaktas att genetiska test i allt större utsträckning kommer att utföras på beställning av den allmänna vården och handhas av allmänläkare och sjuksköterskor. Dessa grupper måste kunna använda, tolka och förklara testresultat grundade på nya kunskaper och nya testmetoder. För detta krävs bl.a. ingående kunskaper om samspelet mellan arv och omgivning för uppkomst av sjukdom. Kunskapsbehovet är således inte begränsat till genetik i snäv bemärkelse. Utbildningsinsatserna inom hälso- och sjukvården har emellertid inte varit tillräckliga. Allra mest eftersatta är kunskaperna inom primärvården. En följd av detta är att patienter inte alltid får tillgång till den hjälp som den nya tekniken kan erbjuda.

Kunskaper i genetik och därtill knutna frågor behövs, förutom för rent medicinska åtgärder och bedömningar, också för att kunna tillvarata berörda familjemedlemmars och släktingars intressen. Vidare är kunskaper av detta slag nödvändiga för att bemöta kommersiella intressen som gör sig gällande inom sjukvården, exempelvis i samband med försäljning av genetiska test samt inom farmakogenetiken.

Ytterligare en aspekt som bör lyftas fram i det här sammanhanget är frågan om allmänhetens förtroende för forskningen. Förtroendet för forskningen är en förutsättning för att forskningen i fråga ska kunna utvecklas och leda till nya behandlingsmetoder i praktisk sjukvård. Om rädsla och oro förknippas med forskning inom ett visst område kan detta komma att verka hämmande på utvecklingen. Behovet av ökad kunskap ska också ses mot denna bakgrund.

Kommittén har också pekat på att det krävs utbildningsinsatser för flertalet av sjukvårdens personalgrupper. Bland annat är utbildningsbehovet av sjukvårdspersonal i gendiagnostik stort. Detta gäller i synnerhet för grupper med äldre utbildning. Många av tillämpningarna såsom fosterdiagnostik, genetisk screening och presymtomatisk diagnostik ställer också särskilda krav på kunskaper i etik och hur genetisk testning påverkar människosyn och samhälle.

Kommittén framhåller att de mot denna bakgrund är mycket positivt att remissyttrandena över Bioteknikkommitténs betänkande visar att det bland ansvariga organ förefaller finnas en bred enighet i fråga om de utbildningsbehov som gör sig gällande på området. Regeringen instämmer i vikten av att ansvariga organ vidtar erforderliga åtgärder för att främja utbildning i genetik inom hälso- och sjukvården.

Kommittén har också lyft fram det behov av utbildning som en ökad användning av farmakogenetik leder till. Genetiska tester för användning av läkemedel kommer snart att bli allmänt tillgängliga. Vinsterna med sådana tester är uppenbara, eftersom patienterna därmed kan få rätt dos av rätt sorts medicin. Det finns emellertid risk att samma enzymer som kroppen använder för att ta hand om medicinerna används för att ta hand om andra potentiellt giftiga substanser, vilket t.ex. en arbetsgivare kan vara intresserad av. Om man inte är medveten om sambanden kan individens integritet lätt skadas.

Behovet av utbildning om arvets betydelse för uppkomst av sjukdom gör sig gällande på olika nivåer och är beroende av hur kunskaperna skall användas. Kommittén anser att det är av stor vikt att fortbildning inom detta område kommer till stånd inom vården genom att det regelbundet anordnas särskilda kurser. Kommittén anser således att kortare utbildningar i genetik och genetisk vägledning (exempelvis två eller tre dagars kurser eller föreläsningsserier) bör hållas runt om i landet för att tillgodose kunskapsbehovet inom olika verksamheter samt för att allmänt förbättra den kunskap som i dag finns hos läkare och andra yrkeskategorier inom vården. Ett komplement till förordad utbildning skulle kunna vara att information inom ämnesområdet görs tillgänglig via interaktiva Internetbaserade instrument.

Varje landsting har i egenskap av sjukvårdshuvudman ett särskilt ansvar för att dess personal har den utbildning som erfordras. Det bör därmed i första hand ankomma på landstingen att se till att anställda inom olika yrkesgrupper får möjlighet att vidareutbilda sig inom

genetikens område för att kunna motsvara de krav som ställs på respektive grupp inom vården. Landstingen får också enligt Kommittén anses ha ett ansvar för att genetisk vägledning förmedlas på bästa sätt till patienter. Regeringen instämmer i de bedömningar Kommittén gjort.

Läkare och sjuksköterskor

Det finns enligt Kommittén ett växande behov av utbildning i olika frågor med anknytning till genetik inom ramen för grundutbildningen till läkare. Detta gäller bl.a. kunskap om de medicinska sambanden gener-sjukdom samt gener/miljö-sjukdom och den medicinska tillämpningen av genetik i sjukvården (framför allt inom gendiagnostiken). Vidare krävs kännedom om etiska komplikationer vid tillämpning av genetisk kunskap i sjukvården och kunskap om psykosociala aspekter på gendiagnostik. På grundutbildningsnivå bör, enligt Kommittén, den undervisning garanteras som ger förståelse för samband mellan våra arvsanlag och sjukdom/hälsa. Här ingår också samverkan med arvsanlag och miljöfaktorer för flera "folksjukdomar" såsom t.ex. cancer, autoimmuna sjukdomar, fetma och hjärt-kärlsjukdomar. Undervisning krävs också för att belysa de etiska problem som genetisk information och gendiagnostik kan medföra. Den bör även omfatta psykologiska aspekter på genetisk vägledning där individens/patientens roll belyses.

Ärftliga faktorer är en viktig orsak till sjukdom och genetisk information presenteras därför på nästan alla delkurser under läkarutbildningen. Ökad kunskap om den kliniska relevansen av den molekylärgenetiska forskningen måste också vara en av de viktigaste målsättningarna på området. Genetiska test som utförs för monogent nedärvda sjukdomar har utvecklats och handhas i stor utsträckning av kliniska genetiker, medan tester som belyser mindre tydliga ärftliga förhållanden i de flesta fall handläggs av andra läkare. Förutom allmänpraktiserande läkare kan det vara invärtesmedicinare, obstetriker, pediatriker, ögonläkare och andra specialister som har att lösa uppgiften. Tolkningen av den molekylära genetiken och av tester och riskskattning mot bakgrund av specifika genförändringar i ett individ- respektive befolkningsperspektiv bör därför läras ut till alla blivande läkare inom klinisk medicin. Det krävs härvid att genetiker och kliniker samverkar för att t.ex. klinisk genetik, molekylärgenetik och biostatistik skall kunna knytas samman med klinisk kunskap inom andra medicinska ämnesområden. Det förutsätts således att specifik kunskap förmedlas från flera håll, vilket i sin tur kan ge upphov till fördjupad samverkan.

När det gäller kunskaperna i klinisk genetik, dvs. kunskaperna om genetik i den praktiska tillämpningen, konstaterar Kommittén att det brister i utbildningen. Detta gäller exempelvis vid fastställande av sjukdomsorsaker, bemötande av frågeställningar som patienterna har och problem som kan uppstå i samband med genetiska tester.

För att förstå hur genetik överhuvudtaget fungerar finns det behov av en grundkurs i molekylärgenetik. Genetikundervisningen bör enligt Kommitténs mening också vara en integrerad del av undervisningen under hela läkarutbildningen och omfatta både teoretiska och kliniskt genetiska aspekter. I dag är det i huvudsak de teoretiska aspekterna som behandlas.

Mot bakgrund av det sagda har Kommittén föreslagit att varje universitet som anordnar läkarutbildning skall se över utbildningen i genetik. De nya molekylärgenetiska kunskaperna, deras uttolkning och kliniska användbarhet, inkluderande psykologiska och etiska problem, bör ges tillräckligt utrymme i utbildningen.

Enligt Kommitténs uppfattning bör specialistutbildningarna, liksom grundutbildningen för läkare, innehålla djupare och bättre utbildning i olika frågor med anknytning till genetik. Det bör, enligt Kommittén, bl.a. anordnas en specialistkompetenskurs, s.k. SK-kurs, i klinisk genetik för läkare som är under vidareutbildning där de medicinska grunderna såväl som tillämpningar samt konsekvenser av tillämpningar belyses. Kurserna bör, enligt Kommittén, lämpligen utformas av specialister i klinisk genetik i samråd med andra kliniska specialiteter som t.ex. invärtesmedicin, pediatrik, neurologi, onkologi och gynekologi.

Kommittén har påpekat att även färdiga specialister givetvis har behov av viss vidareutbildning inom det genetiska ämnesområdet. Det torde exempelvis finnas behov av utbildning när det gäller polygen nedärvning, eftersom det är viktigt att förstå hur just denna form av nedärvning fungerar. Det kan också gälla klinisk genetisk service, genetisk vägledning, genetisk testning, screening och eventuella möjligheter till prenatal diagnostik. Kurser för specialister kan med fördel stödjas av Socialstyrelsen.

Av förut nämnda rapport (avsnitt 11.2.1) framgår att sjuksköterskors kunskap i genetik generellt sett är bristfällig, eftersom utbildningen i ämnet är mycket begränsad. De behöver emellertid ha kunskap om arvets betydelse för uppkomst av sjukdom för att bl.a. kunna svara på frågor med anknytning till det genetiska området som kommer att ställas i ett flertal situationer inom sjukvården. Att veta hur genetik och familjer relaterar till varandra och att förstå sekretessproblem och etiska problem i samband med genetiska testningar är också av vikt. Kommittén anser därför att blivande sjuksköterskor bör genomgå en grundläggande utbildning som omfattar olika frågeställningar med anknytning till genetik. Regeringen instämmer i Kommitténs bedömning att utbildning för läkare och sjuksköterskor i genetik är angeläget och att det ankommer på de olika universiteterna och högskolorna att ta ställning till hur utbildningen skall utformas.

Genetiska vägledare och sjukhusgenetiker

En grundläggande princip inom hälso- och sjukvården är att patientens självbestämmande och integritet skall respekteras. Även kravet på informerat samtycke tillmäts stor betydelse i alla hälso- och sjukvårdssammanhang. För att patienten skall kunna utöva sin rätt till självbestämmande och lämna sitt samtycke till en viss behandling eller andra åtgärder är det en grundläggande förutsättning att han eller hon först har fått saklig och korrekt information. Detta ställer i sin tur stora krav på att läkare, sjuksköterskor och andra berörda kategorier inom sjukvården har erforderlig utbildning i genetik men också i s.k. vägledningskunskap.

Kommittén anser att frågan om genetisk vägledning är av grundläggande betydelse i samband med genetiska undersökningar inom

hälso- och sjukvården. Den som svarar för sådan vägledning bör därför ha särskild erfarenhet eller särskild utbildning för detta. Utbildningen av genetiska vägledare är emellertid nyetablerad i Sverige. Åtgärder för att befärma sådan utbildning behöver därför enligt Kommittén vidtas. Detta är särskilt angeläget eftersom behovet av professionell vägledning enligt Kommitténs bedömning kommer att öka i framtiden. För att kunna motverka kommersiella intressen kan de genetiska vägledarna även ha betydelse genom att de är relativt lätta att nå för att kunna ge svar på allmänhetens frågor.

Regeringen vill understryka vikten av att dessa frågor får sin lösning.

Det offentliga skolväsendet

Skolan lägger en viktig grund för allmänhetens kunskaper och förmåga att kritiskt granska information. Bland annat grundläggs förmågan att värdera och ta ställning till olika tillämpningar av genetik.

Goda grundläggande kunskaper i genetik hos allmänheten underlättar för enskilda individer att välja olika tillämpningar av genetik i sjukvården. Ett par som redan under skoltiden har tillgodogjort sig grunderna i genetik har lättare att ta ställning till erbjudanden om fosterdiagnostik. Även i andra fall underlättar det för den som kommer i kontakt med hälso- och sjukvården att förstå och ta ställning till information om genetiska undersökningar och genetiskt betingade sjukdomar om han eller hon under sin skolgång har fått vissa baskunskaper i genetik. Information i genetiska frågor blir sannolikt mindre värdeladdad.

Olika individer kan möta frågor som handlar om tillämpning av genetisk information i alla skeden av livet. Den snabba kunskapsutvecklingen innebär att kunskaper från skoltiden måste kompletteras. Den etiska betydelsen av olika ställningstaganden växer och förändras beroende på i vilken livssituation som individen befinner sig. Förmodligen alla individer kan någon gång i livet komma i kontakt med genetiskt viktig information och behöver då tillgång till aktuell kunskap. Därför måste vägarna till kunskap om genetiska förhållanden ges utrymme även i olika former av vuxenutbildning och folkbildning.

Det är dock inte enbart inom hälso- och sjukvårdens område som sådana kunskaper har ett särskilt värde. Som Kommittén anfört är den enda verkligt effektiva metoden att minska olägenheterna med en eventuell framtida kommersiell marknadsföring av gentest till allmänheten att i ökad utsträckning satsa på information och undervisning om genetiska faktorer och dess betydelse.

Den undervisning som bedrivs i grundskolan och gymnasieskolan styrs av nationella styrdokument, dvs. skollagen (1985:1100) med timplaner samt läroplaner och kursplaner. Läroplanerna fastställs av regeringen. De är uppdelade i ett antal huvudområden, bl.a. kunskaper, normer och värden samt elevernas ansvar och inflytande. För vart och ett av huvudområdena anger respektive läroplan mål samt riktlinjer för arbetet. Kursplanerna kompletterar läroplanerna och anger målen för undervisningen i varje enskilt ämne. Regeringen beslutar om kursplanerna för grundskolan. Kursplaner för gymnasieskolan beslutas av Skolverket (med undantag för kursplaner för lokala kurser).

Som framgår av *Skolverkets* förut berörda remissyttrande över Bioteknikkommitténs betänkande behandlas frågor med anknytning till bioteknik, bl.a. genetik, inte enbart inom de naturorienterande ämnena och tekniken, utan dessa kan behandlas även inom andra ämnen, exempelvis de samhällsorienterande ämnena och religionskunskap. Skolverket framhöll i remissyttrandet att elever skall kunna diskutera olika aspekter av gentekniken när de lämnar grundskolan.

Eftersom det framgår av *Skolverkets* remissyttrande att verket har sin uppmärksamhet riktad på frågan får det förutsättas att det utbildningsbehov som nu avses fortlöpande beaktas, varvid man naturligtvis dock måste ha i minnet de många anspråk som ställs på skolutbildningen från skilda håll. Målet bör vara att alla elever i grundskolan och gymnasieskolan får en viss baskunskap i genetik. Gentekniken kommer med all sannolikhet få en växande betydelse i många olika sammanhang, och det är viktigt att detta uppmärksammas i samband med översyn av läroplaner och kursplaner för det offentliga skolväsendet.

15 Förslagets konsekvenser

Lagrådsremissen innehåller förslag om en ny sammanhållen lag som skapar en bättre överblick över ett medicinskt rättsområde som är under snabb utveckling. Lagen om genetisk integritet m.m. ger således bestämmelser om begränsningar i användningen av viss bioteknik som utvecklats för medicinska ändamål samt om vissa rättsliga verkningar av sådan användning.

Lagen gör tydligt att det är förbjudet att utan stöd i lag ställa villkor om genetisk undersökning och information för ett avtal. Inte heller får man utan stöd i lag i samband med ett avtal efterforska eller använda genetisk information om den andre. Vidare förbjuder lagen att man olovligen bereder sig tillgång till genetisk information om någon annan. Forskning med syfte att utveckla metoder för att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv blir tillåten. Försök i forsknings- eller behandlingssyfte som medför genetiska förändringar som kan gå i arv hos en människa får däremot inte utföras. Detsamma gäller användningen av behandlingsmetoder som avser att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv hos en människa.

Lagen ger även grundläggande regler om fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik i huvudsaklig överensstämmelse med riktlinjer som tidigare lagts fast av riksdagen och som återgivits i allmänna råd från Socialstyrelsen.

Den nya lagen innehåller samtidigt grundläggande regler på stora delar av det medicinska bioteknikområdet i övrigt genom att sammanföra bestämmelser på angränsande områden som i dag finns i separata lagar. Det gäller genetiska undersökningsmetoder vid allmänna hälsoundersökningar, åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa, befruktning utanför kroppen och insemination. Så kallad givarinsemination skall efter tillstånd från Socialstyrelsen få utföras även vid andra sjukhus än offentligt finansierade sjukhus.

Straffbestämmelser vid handel med biologiskt material överförs med vissa preciseringar till den nya lagen från lagen (1995:831) om transplantation.

Lagen om genetisk integritet m.m. innehåller också bemyndiganden till regeringen eller, efter regeringens bemyndigande, Socialstyrelsen, att utfärda mer detaljerade föreskrifter över olika delar av det samlade rättsområdet.

Genom lagrådsremissens förslag och bedömningar ges en samlad bild av de rättsliga frågor som aktualiseras av en utveckling inom medicinsk forskning och verksamhet på det biotekniska området som varit särskilt snabb under de allra senaste decennierna.

Vid lagens utformning har barnets bästa beaktats utifrån Barnkonventionen på det sättet att barnets integritet har skyddats och respekterats.

Utvecklingen har medfört ett växande utbildningsbehov när det gäller kunskaper i genetik hos olika personalgrupper inom hälso- och sjukvården och också hos allmänheten. Övervägandena om detta i lagrådsremissen ger dock inte upphov till särskilda kostnader.

Förslaget i lagrådsremissen innebär att Socialstyrelsen skall kunna ge sjukhus som inte är offentligt finansierade tillstånd att utföra s.k. givarinsemination. Regeringen gör bedömningen att uppgiften kan klaras inom det anslag som regeringen föreslagit i budgetpropositionen för 2006. I övrigt har lagrådsremissens lagförslag inte någon finansiell innebörd.

16 Författningskommentar

16.1 Förslaget till lag om genetisk integritet m.m.

1 kap. Inledande bestämmelser

Kapitlet anger lagens syfte och tillämpningsområde, annan närliggande lagstiftning samt förhållandet till personuppgiftslagen (1998:204). Här har också tagits in definitioner av vissa medicinska begrepp som är centrala för lagens förståelse.

Lagens syfte och tillämpningsområde

1 §

Bioteknik kan definieras som det tekniska utnyttjandet av celler och cellbeståndsdelar för att framställa eller modifiera produkter som används inom samhällssektorer som hälso- och sjukvård, livsmedelshandling eller jordbruk. Den nya lagen handlar om viss bioteknik som utvecklats för medicinska ändamål. *Genteknik* är då en närbesläktad term som kan definieras som ingrepp i generna, t.ex. för att framställa önskade anlag, medan *genetik* kan definieras som vetenskapen om hur egenskaper ärvs.

I avsnitt 4.2 har lämnats en kortfattad redogörelse för den medicinska bakgrunden till de frågor som den nya lagen behandlar. Där finns också

åtskilliga begrepp beskrivna som aktualiseras av lagen. Även andra avsnitt, särskilt i avsnitt 7, innehåller medicintekniska förklaringar till de begrepp som lagen rör sig med. Vissa begrepp är definierade i lagens 1 kap. 5 §, men lagrådsremissen avslutas också i avsnitt 17 med en tämligen utförlig ordlista, som dock inte gör anspråk på att vara fullständig.

Av förevarande paragraf framgår att lagen om genetisk integritet m.m. handlar om begränsningar i användningen av viss bioteknik som utvecklats för medicinska ändamål och om vissa rättsliga verkningar av sådan användning. Som genomgående syfte anges att lagen skall värna om den enskilda människans integritet. De etiska utgångspunkterna för lagen behandlas i avsnitt 5, som också innehåller en redogörelse för de internationella instrument som reglerar ämnesområdet.

2 §

Paragrafen ger en beskrivning av de olika ämnesområden som regleras i lagen. När det gäller definitionerna av genetisk undersökning och genetisk information hänvisas till 5 §. På vissa områden – användningen av genetiska undersökningsmetoder vid allmänna hälsoundersökningar, åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa, befruktning utanför kroppen och insemination – ersätter lagen redan existerande lagar på dessa områden. Från 15 § lagen (1995:831) om transplantation m.m. har också i något bearbetad form överförts gällande bestämmelser om ansvar för handel med biologiskt material.

Annan närliggande lagstiftning

3 §

Paragrafen innehåller i *första stycket* en hänvisning till hälso- och sjukvårdslagen (1982:763), HSL, och lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område, LYHS. Lagarna har beskrivits i avsnitt 5.2. Patientens självbestämmande och integritet på hälso- och sjukvårdens område regleras i HSL. Bestämmelser om hälso- och sjukvårdspersonalens skyldigheter bl.a. när det gäller att ge saklig och korrekt information finns i LYHS.

I *andra stycket* hänvisas till den s.k. biobankslagen som reglerar användningen av biobanker inom hälso- och sjukvården m.m. Den lagen har också beskrivits översiktligt i avsnitt 5.2. Biobankslagen spelar en viktig roll för att se till att vävnadsprover som tagits och samlats in för visst ändamål från patienter eller annan provgivare inom hälso- och sjukvården endast används för vissa särskilt angivna ändamål. Utöver vård och behandling får sådant material i princip endast användas för kvalitetssäkring, utbildning, forskning, klinisk prövning, utvecklingsarbete eller därmed jämförlig verksamhet. Bestämmelserna om PKU-registret i 5 kap. biobankslagen har företräde framför bestämmelserna i annan lag.

I *tredje stycket* hänvisas till en annan betydelsefull lag när det gäller skyddet för den enskilda människans integritet i genetiska sammanhang, lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor. Lagen har beskrivits tämligen utförligt i avsnitt 8.2.

Förhållandet till personuppgiftslagen

4 §

Bestämmelserna i personuppgiftslagen (1998:204) har en central roll i fråga om reglerna för automatiserad – och manuell – behandling av personuppgifter som ingår i en strukturerad samling av personuppgifter tillgänglig för sökning och sammanställning. Behandling av personuppgifter är endast tillåten i de fall och på de villkor som anges i lagen. Känsliga personuppgifter, bl.a. sådana som rör hälsan, får under vissa förutsättningar användas för hälso- och sjukvårdsändamål. Personuppgiftslagen gäller också på de områden som omfattas av lagen om genetisk integritet m.m., om inte annat är föreskrivet i denna lag eller i föreskrifter som meddelas med stöd av denna.

Innehållet i personuppgiftslagen har behandlats i avsnitt 6.2.1.

Definitioner

5 §

I paragrafen definieras några centrala begrepp i lagen.

En undersökning som utförs med syfte att ge upplysning om en människas arvs massa skall betecknas som en *genetisk undersökning* oavsett vilken undersökningsmetod som används. Det krävs inte att det skall vara fråga om en levande person, utan begreppet genetisk undersökning omfattar även undersökning av avlidna. Den analysmetodik som avses är molekylärgenetisk, mikrobiologisk, immunologisk, biokemisk (särskilt vid s.k. metabola sjukdomar), cytogenetisk eller sådan som baseras på analys av familjetråd (pedigree). Bestämmelsen utesluter emellertid inte en eventuell annan metod som kan jämföras med de nu nämnda. Bestämmelsen är därmed metodneutral. En genetisk undersökning behöver inte ske med tillämpning av vetenskap och beprövad erfarenhet utan även en amatörmässig undersökning inbegrips, under förutsättning att den har ett sådant syfte som avses i paragrafen. Redan en fråga från exempelvis en arbetsgivare om huruvida den tillfrågades föräldrar har eller har haft några ärftliga sjukdomar utgör en genetisk undersökning. Det är å andra sidan självklart att varje reflexion eller slutsats med genetisk inriktning inte kan betecknas som undersökning.

Lagens bestämmelser om genetisk undersökning gäller endast undersökningar som har företagits inom hälso- och sjukvården eller medicinsk forskning. Utvecklingen har lett till att undersökningar som kan ge upplysning om en människas arvs massa kan göras exempelvis på laboratorier som ligger utanför hälso- och sjukvården och som inte heller kan hänföras till medicinsk forskning. Även om det kan finnas skäl att i varje fall så småningom ge regler också för användningen av sådana undersökningar, är syftet med den nya lagen att ställa upp ett skydd mot förfaranden när det gäller genetiska undersökningar som skulle kunna äventyra människornas tillit till hälso- och sjukvården och till medicinsk forskning. I hälso- och sjukvårdslagen (1982:763) ges bestämmelser som definierar de åtgärder av landsting och kommuner men också av privata vårdgivare som faller under begreppet hälso- och sjukvård. Med medicinsk forskning avses i detta sammanhang forskning som innefattar

genetisk information från människor och som har hälso- och sjukvårdsändamål, oavsett inom vilket vetenskapsområde forskningen utförs.

Med *genetisk information* avses information om resultatet, helt eller delvis, av en genetisk undersökning. En upplysning om att någon bär anlag för en genetiskt betingad sjukdom utgör normalt en sådan information. När det däremot gäller en uppgift om att någon har drabbats av sjukdom – grundad på symptom eller annars på diagnos – är den normala patientsekretessen tillräcklig, även om man från denna uppgift skulle kunna dra en omedelbar och exakt slutsats i fråga om den enskildes genetiska förhållanden

När det gäller definitionerna av fosterdiagnostik, genetisk fosterdiagnostik, preimplantatorisk genetisk diagnostik samt genterapi kan hänvisas till avsnitt 7.3 och 7.4 respektive 8.1. Uppräkningen av olika former för provtagning vid genetisk fosterdiagnostik är inte uttömmande.

Definitionen av insemination är hämtad från 1 § lagen (1984:1140) om insemination.

Definitionen av somatisk cellkärnöverföring är hämtad från 1 § lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa.

Paragrafen reglerar inte lagens definitioner uttömmande. Det finns således vissa definitioner också i 8 kap. 6 §.

2 kap. Genetisk undersökning och information samt genterapi

I kapitlet behandlas förbud mot att utan stöd i lag ställa genetisk undersökning eller information som villkor för avtal. Vidare behandlas dels förbud mot att i samband med ett avtal efterforska eller använda genetisk information om den andre, dels ett förbud mot att olovligen bereda sig tillgång till genetisk information om någon annan. Slutligen anges vilka former av genterapi som inte är tillåtna. Som har understrukits i kommentaren till 1 kap. 5 § är lagen begränsad till genetiska undersökningar, och information om sådana, som utförs inom hälso- och sjukvården och medicinsk forskning. De förbud mot viss användning av genetisk undersökning och information som ges i 1 § i detta kapitel gäller sålunda inte genetiska undersökningar som utförs utanför hälso- och sjukvården eller medicinsk forskning eller information som baserar sig på sådana undersökningar.

Förbud mot att använda genetisk undersökning och information

1 §

Av *första stycket* framgår att ingen utan stöd i lag får ställa som villkor för ett avtal att den andra parten genomgår en genetisk undersökning eller lämnar genetisk information om sig själv. Motiven till detta framgår av avsnitt 6.1. Den enskilde skall tillförsäkras en rätt att inte behöva få kännedom om sin genetiska bakgrund. Det är den enskilde själv som skall bestämma om han eller hon skall genomgå en genetisk undersökning. Om en genomgången genetisk undersökning ställs upp

som villkor för att någon exempelvis skall få ett visst arbete eller få teckna en viss försäkring, förlorar individen delvis denna rätt att själv hålla sig okunnig om sitt genetiska arv, eftersom han eller hon kan känna sig mer eller mindre tvungen att acceptera villkoret. Av än större vikt är att sådana villkor skulle kunna bilda underlag för en diskriminerande särbehandling av ett slag som det är angeläget att motverka. Det föreskrivs därför att sådana villkor inte får uppställas. Som framhållits i den allmänna motiveringen får begreppet ”ställa som villkor” inte fattas alltför inskränkt. Om ena parten i en avtalssituation t.ex. kraftigt understryker det angelägna i att ha tillgång till genetisk information för att alls kunna ingå ett avtal eller utforma detta på ett så bra sätt som möjligt, kan det i vissa situationer uppfattas som ett förbudet uppställande av villkor.

Uttrycket ”ställa som villkor för ett avtal” innefattar såväl ingående av ett avtal som en ändring av avtal. Men det inbegriper även möjligheten att villkor är en del av avtalsinnehållet utan att det för den skull är ett villkor som är nödvändigt för avtalets ingående.

Bestämmelsen är tillämplig på allehanda avtal, såsom anställnings- och uppdragsavtal, försäkringsavtal, kredit- och låneavtal, hyresavtal osv.

Begreppet ”genetisk information om sig själv” omfattar information om ärftliga sjukdomar i släkten, eftersom sådan information innefattar information om den berörde.

Förbudet gäller generellt och därmed också sådana avtal på försäkringsområdet som enligt den följande paragrafen i vissa fall är undantagna från förbudet i andra stycket första meningen.

Som framgår av den allmänna motiveringen har det inte funnits anledning att, vid sidan om de allmänna bestämmelser som gäller bl.a. enligt avtalslagen, överväga någon särskild reglering av de civilrättsliga följderna av att ett avtal ingås i strid mot förbudet i denna paragraf.

Enligt *andra stycket första meningen* får ingen utan stöd i lag i samband med ett avtal efterforska eller använda genetisk information om den andre. Vidare får enligt *andra meningen* ingen olovligen bereda sig tillgång till genetisk information om någon annan. Också dessa regler har behandlats i avsnitt 6.1.

Vad som har sagts tidigare om förbudet i första stycket beträffande begreppet avtal gäller givetvis även här. De åtgärder som är förbjudna är att efterforska eller använda genetisk information i en avtalssituation. Man får alltså i en sådan inte på något sätt genom frågor till den informationen gäller eller annan försöka genomföra eller få fram resultatet av en genetisk undersökning. Skulle sådan information ändå bli känd får den inte användas i något avseende. Exempelvis får informationen då inte läggas till grund för beslut om förmåner eller skyldigheter, en arbetsgivare får inte beakta den vid beslut om anställning, befordran eller lönesättning, en idrottsförening får inte ta hänsyn till den när det gäller ett avtal om att delta i en tävling osv.

Förbudet mot att olovligen bereda sig tillgång till genetisk information i andra meningen träffar inte den som bereder sig tillgång till den genetiska informationen efter samtycke av den som undersökningen avser. Inte heller sker detta olovligen om det finns stöd i lag eller allmän rättspraxis för att göra detta. Som har nämnts i avsnitt 11.2 finns det för

närvarande lagstöd när det gäller vissa undersökningar inom rättsväsendet.

Uttrycket ”bereda sig tillgång till” genetisk information betyder inte att vederbörande måste ha tagit del av informationen, endast att han eller hon skaffar sig en möjlighet att göra detta. Men det måste finnas en avsikt att få tillgång till informationen. Förbudet gäller inte om någon får tillgång till denna av misstag. Inte heller reglerar lagen på vilket sätt någon bereder sig tillgång till informationen. Det kan ske hos den som berörs av undersökningen eller hos någon som anförtrotts undersökningen privat eller inom vården.

Förbuden i andra stycket är till skillnad från förbudet i första stycket inte kriminaliserade. Som nämnts i den allmänna motiveringen finns det emellertid en rad straffbestämmelser utanför lagen om genetisk integritet m.m. som kan tänkas bli tillämpliga på den som vidtar dispositioner med eller efterforskar genetisk information. Som exempel har nämnts olaga diskriminering (16 kap. 9 § brottsbalken), förtal (5 kap. 1 § brottsbalken), förolämpning (5 kap. 3 § brottsbalken), intrång i förvar (4 kap. 8 § brottsbalken), dataintrång (4 kap. 9 c § brottsbalken) och tjänstefel (20 kap. 1 § brottsbalken).

I tredje stycket görs undantag från förbuden i första stycket och i andra stycket första meningen mot att ställa villkor om genetisk undersökning för avtal på familjerättens område, t.ex. om äktenskapsförord. Andra slag av familjerättsliga överenskommelser som avser exempelvis äktenskap, registrering av partnerskap eller inledning av ett samboförhållande kan inte betecknas som avtal och faller därmed utanför den föreslagna regleringen utan något uttryckligt undantag.

Användning av genetisk information på försäkringsområdet

2 §

Som ingående har utvecklats i den allmänna motiveringen (avsnitt 10) är det nödvändigt att göra vissa undantag från lagens förbud i 1 § andra stycket första meningen mot att efterforska och använda genetisk information när det gäller försäkringsväsendet. Som också angetts i den allmänna motiveringen är det regeringens uppfattning att sådana undantag bör ges i lagform. Undantagen regleras i denna paragraf.

Det är enligt regeringens förslag uteslutet att ett försäkringsföretag i strid mot förbudet i 1 § första stycket skall få ställa som villkor att den försäkringssökande skall genomgå genetisk undersökning. Regleringen i förevarande lagrum tar enbart sikte på information som den försäkringssökande eventuellt redan har.

Givetvis kan det uppstå situationer då det råder tveksamhet om ett agerande från en försäkringsgivares sida strider mot det straffbelagda förbudet i 1 § första stycket eller mot det icke straffbelagda förbudet i andra stycket första meningen med de undantag som regleras i förevarande paragraf. Om exempelvis ett försäkringsbolag får kännedom om att det finns en genetisk undersökning men försäkringstagaren inte vill avslöja innehållet, kan man fråga sig om bolaget har rätt att neka försäkring utan att bryta mot det straffbara förbudet i 1 § första stycket. Med tanke på de rättsverkningar som är knutna till förbudet i första stycket är det emellertid naturligt att kräva en noggrann utredning om

vad som förevarit mellan parterna för att kunna avgöra om försäkringsgivaren brutit mot detta förbud. Det måste för övrigt stå en försäkringsgivare fritt att neka försäkring om han av något skäl bedömer att risken med en försäkring är för stor. I den tänkta situationen kan ett efterforskande vara förbjudet enligt 1 § andra stycket första meningen, om det inte gäller en försäkring på så högt belopp att det är tillåtet enligt förevarande paragraf.

Undantagen gäller i fråga om personförsäkring, dvs. riskbedömd liv-, olycksfalls- och sjukförsäkring. De försäkringar som omfattas av bestämmelserna är de som anges i 2 kap. 3 a § första stycket klasserna 1 och 2 samt 2 kap. 3 b § första stycket klasserna 1 a, 1 b, 3 och 4 försäkringsrörelselagen (1982:713). Utan hinder av vad som sägs i 1 § andra stycket första meningen får ett försäkringsbolag efterforska och använda genetisk information, om 1. den försäkrade har fyllt 18 år och det försäkringsbelopp som vid försäkringsfall skall utfalla som ett engångsbelopp överstiger 30 prisbasbelopp, eller 2. den försäkrade har fyllt 18 år och det försäkringsbelopp som vid försäkringsfall skall utfalla som en periodisk ersättning överstiger fyra prisbasbelopp per år. Bestämmelserna gäller såväl när försäkring tecknas som när försäkring förnyas samt vid försäkringsfall när en skada skall regleras.

Bestämmelserna innebär att försäkringsgivare skall kunna fråga efter och beakta genetisk information vid försäkringar på höga belopp. Det har ingen betydelse om försäkringsersättningen ges som en utbetalning eller kostnadsersättning. Det avgörande är ersättningens storlek. Med försäkringsbelopp avses totalt riskbedömt försäkringsbelopp för sökta försäkringar och redan tecknade försäkringar. Av skäl som har angetts i avsnitt 10.5.3 skall genetisk information aldrig få efterforskas vid s.k. barnförsäkringar. Dessa försäkringar är ofta på höga belopp och det har ställts upp en åldersgräns på 18 år för den försäkrade för att undantag alls skall gälla.

Det kan tilläggas att ett försäkringsbolag kan behöva genetisk information för kontroll när ett försäkringsfall har anmälts och försäkringsvillkoren innehåller undantag för vissa genetiska sjukdomar. Bestämmelserna i 1 § andra stycket första meningen hindrar inte detta, eftersom det då inte rör sig om att efterforska eller använda genetisk information i samband ett avtal.

Begreppet försäkringsbolag innefattar försäkringsaktiebolag och ömsesidiga försäkringsbolag, vilka regleras i försäkringsrörelselagen (1982:713).

Genterapi

3 §

Bakgrund och motiv till bestämmelsen framgår av avsnitt 8.

Bestämmelsen innebär ett uttryckligt förbud mot att utföra försök i forsknings- eller behandlingssyfte som medför förändringar som kan gå i arv hos en människa. Förbudet omfattar även sådana kliniska prövningar (genterapeutiska prövningar) som avses i artikel 9.6 EG-direktivet om kliniska prövningar av humanläkemedel.

Förbudet gäller oberoende av om försöken utförs på könsceller eller på kroppsceller. Skulle försök på kroppsceller få effekten att förändringar i

könsceller åstadkoms är åtgärden förbjuden. Förbudet omfattar inte åtgärder som i forskningssyfte vidtas på befruktade ägg och på ägg som varit föremål för somatisk cellkärnöverföring. Sådana försök får göras längst till och med fjortonde dagen efter befruktningen respektive cellkärnöverföringen. När försöken genomförts skall äggen förstöras vilket följer av 5 kap. 3 §. Om ett befruktat ägg varit föremål för försök i forskningssyfte får ägget inte föras in i en kvinnas kropp. Detsamma gäller om ägget före befruktningen eller de spermier som använts vid befruktningen har varit föremål för försök. Detta följer av 5 kap. 5 §.

Som har framgått av avsnitt 8.5 föreslås däremot att ett förbud i 2 § lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med befruktade ägg från människa mot försök som har till syfte att utveckla metoder för att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv inte skall få någon motsvarighet i lagen om genetiska integritet m.m. Det betyder att forskning med sådant syfte i fortsättningen skall vara tillåten.

4 §

Bakgrund och motiv till bestämmelsen framgår av avsnitt 8.

Bestämmelsen innefattar ett uttryckligt förbud mot att utföra behandlingsmetoder som avser att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv hos en människa.

Förbudet gäller oberoende av om genterapin utförs på könsceller eller på kroppsceller. Skulle genterapi på kroppsceller få effekten att förändringar i könsceller åstadkoms är åtgärden förbjuden. Bestämmelsen är emellertid så utformad att den inte skall träffa somatiska behandlingar som oavsiktligt får en biverkan på könsceller.

3 kap. Genetisk undersökning vid allmänna hälsoundersökningar

Kapitlet motsvarar i huvudsak innehållet i nuvarande lag (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar. Bestämmelser om överklagande och bemyndigande finns i 8 kap.

Krav på tillstånd

1 §

Bestämmelsen i *första stycket* är ny. En undersökning som utgör eller ingår som ett led i en allmän hälsoundersökning och som syftar till att ge upplysning om en människas arvs massa genom molekylärgenetisk, mikrobiologisk, immunologisk, biokemisk, cytogenetisk eller därmed jämförlig analysmetod eller genom inhämtande av upplysningar om den undersöktes biologiska släktingar får utföras endast efter tillstånd av Socialstyrelsen. Paragrafens lydelse har ändrats jämfört med 1 § i nuvarande lag med syfte att åstadkomma ett bredare tillämpningsområde. Avsikten är att bestämmelsen nu skall vara metodneutral (se vidare avsnitt 7.2.5). Beskrivningen av undersökningen är densamma som definitionen av genetiska undersökningar i 1 kap. 5 §.

Andra stycket motsvarar 5 § i nuvarande lag.

I *tredje stycket* görs undantag för undersökningar av foster eftersom sådana undersökningar regleras i 4 kap.

Villkor för tillstånd

2 §

Bestämmelsen motsvarar delvis 2 § i nuvarande lag.

Andra stycket har ändrats för att understryka att ett tillstånd som avses i 1 § får lämnas endast om undersökningen är inriktad på att söka kunskap om sjukdomsförhållanden som är av allvarlig art eller annars av särskild betydelse för hälso- och sjukvården. Vid prövning av tillståndsfrågan skall därför särskilt beaktas

1. om den planerade undersökningen syftar till att påvisa eller utesluta sjukdomsrisk som kan förebyggas eller om den sjukdom som avses kan bli föremål för behandling,

2. om undersökningen kan antas visa påtagligt förhöjda risker för den sjukdom som avses, och

3. om de som skall leda och utföra undersökningen har den kompetens som behövs för ändamålet och om integritetsskyddet för uppgifter om undersökningsdeltagarnas genetiska förhållanden kan antas bli tillfredsställande.

De nämnda kriterierna fanns tidigare endast formulerade i förarbetena till 1991 års lag (prop. 1990/91:52 Om användningen av genteknik på människor m.m. s. 41).

3 §

Bestämmelsen motsvarar 3 § i nuvarande lag.

4 kap. Fosterdiagnostik, genetisk fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik

Kapitlet anger villkoren för fosterdiagnostik. I 1 kap. 5 § har begreppen fosterdiagnostik, genetisk fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik definierats.

Villkor för fosterdiagnostik

1 §

De av riksdagen antagna riktlinjer som resulterade i Socialstyrelsens, numera upphävda allmänna råd i ämnet har nu tagits in som lagbestämmelser i den nya lagen. Skälen till detta har angetts i avsnitt 7.3.2.

Som också framgår av den allmänna motiveringen innebär bestämmelserna i förevarande paragraf endast mindre avvikelser från vad som gäller nu. Så skall enligt *första stycket* kvinnor med en i ett eller annat medicinskt hänseende konstaterad förhöjd risk erbjudas ytterligare information och undersökning. Hittills har beskrivningen bundits till kvinnor över 35 år etc.

Enligt *andra stycket* skall kvinnan i samråd med läkaren bestämma om hon skall genomgå fosterdiagnostik eller genetisk fosterdiagnostik. Samrådet innebär att de tillsammans skall komma fram till ett beslut. I sista hand är det emellertid läkaren som bestämmer om en av kvinnan begärd diagnostik skall genomföras.

Av 8 kap. 8 § framgår att regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer (Socialstyrelsen) till skydd för liv och hälsa får meddela ytterligare föreskrifter om fosterdiagnostik.

Villkor för preimplantatorisk genetisk diagnostik

2 §

Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) skall enligt *första stycket* reserveras för fall då mannen eller kvinnan bär på anlag för en allvarlig monogen eller kromosomal ärftlig sjukdom, som innebär en hög risk för att paret får ett barn med en genetisk sjukdom eller skada.

PGD får enligt *andra stycket* endast inriktas på att barnet inte skall arva sjukdomen eller skadan i fråga. Bestämmelserna har utförligt motiverats i avsnitt 7.4.4.

PGD får enligt *tredje stycket* inte användas för blivande syskon till svårt sjukt barn (PGD/HLA) utan tillstånd av Socialstyrelsen. Sådant tillstånd är bara tänkt att kunna meddelas i enstaka undantagsfall när en sammanvägning av medicinska och etiska skäl gör att det kan anses föreligga synnerliga skäl. Sådana synnerliga skäl kan vara att PGD/HLA med god prognos kan bota vad som annars vore obotligt. Det kan vara lämpligt att Socialstyrelsen inför en sådan bedömning ber Statens medicinsk-etiska råd om ett yttrande.

Även när det gäller PGD kan enligt 8 kap. 8 § regeringen eller den myndighet som regeringen bestämmer (Socialstyrelsen) meddela ytterligare föreskrifter.

5 kap. Åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa

Kapitlet innehåller delvis bestämmelser som nu finns i lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa. Det skall inte längre vara förbjudet att i forskningssyfte utveckla metoder för att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv. Definitionen av somatisk cellkärnöverföring har flyttats till 1 kap. 5 §. Bestämmelsen om genterapi har flyttats till 2 kap. 3–4 §§. Ansvarsbestämmelser samt bestämmelser om överklagande och bemyndiganden finns i 8 kap. Vissa språkliga justeringar har gjorts.

1 §

Bestämmelserna motsvarar i huvudsak nuvarande 1 § i lagen om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa.

2 §

Bestämmelserna motsvarar nuvarande 1 a § i lagen om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg ifrån människa.

3 §

Bestämmelserna motsvarar delvis nuvarande 2 § i lagen om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa. Andra meningen i första stycket har utgått. Det skall inte längre vara förbjudet

att i forskningssyfte utveckla metoder för att åstadkomma genetiska effekter som kan gå i arv. Som framhållits i avsnitt 8.5 skall det fortfarande vara förbjudet att åstadkomma genetiska effekter som går i arv. I 2 kap. 3 § ges en uttrycklig bestämmelse om att försök i forsknings- eller behandlingssyfte som medför genetiska förändringar som kan gå i arv hos en människa inte får utföras. Vidare föreskrivs i 2 kap. 4 § att behandlingsmetoder som avser att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv hos en människa inte får användas.

4 §

Bestämmelserna motsvarar 3 § i nuvarande lag.

5 §

Bestämmelserna motsvarar 4 § i nuvarande lag.

6 §

Bestämmelserna motsvarar 5 § i nuvarande lag.

6 kap. Insemination

I 6 kap. 2 § införs ett tillägg om var givarinsemination får utföras. Kapitlet i övrigt innehåller i huvudsak de bestämmelser som nu finns i lagen (1984:1140) om insemination. I kapitlet har införts rubriker. Vidare har vissa språkliga justeringar gjorts. Insemination definieras i 1 kap. 5 §. Ansvarsbestämmelser samt bestämmelser om överklagande och bemyndiganden finns i 8 kap. Socialstyrelsen har med stöd av bestämmelser i förordningen (1985:796) med vissa bemyndiganden för Socialstyrelsen att meddela föreskrifter m.m. meddelat föreskrifter och allmänna råd om assisterad befruktning i SOSFS 2002:13.

Villkor för behandling

1 §

Bestämmelsen motsvarar nuvarande 2 § i nuvarande lag.

Var behandling får utföras

2 §

I paragrafen, som motsvarar 3 § första stycket i nuvarande lag, görs ett tillägg att givarinsemination efter Socialstyrelsens tillstånd även skall få utföras på andra sjukhus än offentligt finansierade. Bestämmelsen har motiverats i avsnitt 13.

Särskild prövning

3 §

Bestämmelsen motsvarar 3 § andra stycket i nuvarande lag

Val av spermiegivare

4 §

Bestämmelsen motsvarar 3 § tredje stycket i nuvarande lag.

Rätt till information

5 §

Bestämmelsen motsvarar 4 § i nuvarande lag.

Skuldighet att lämna uppgift till domstol

6 §

Bestämmelsen motsvarar 5 § i nuvarande lag.

Införsel av spermier

7 §

Bestämmelsen motsvarar 6 § i nuvarande lag.

7 kap. Befruktning utanför kroppen

Kapitlet innehåller i huvudsak bestämmelser som nu finns i lagen (1988:711) om befruktning utanför kroppen. Vissa språkliga justeringar har gjorts. Ansvarsbestämmelser samt bestämmelser om överklagande och bemyndiganden finns i 8 kap. Angående föreskrifter och allmänna råd, se författningskommentaren till 6 kap.

Inledande bestämmelse

1 §

Bestämmelsen motsvarar 1 § i nuvarande lag. Vidare har bestämmelsen i nuvarande 3 § 2 stycket flyttats till den inledande bestämmelsen.

Villkor för behandling

2 §

Bestämmelsen motsvarar 2 § i nuvarande lag.

3 §

Bestämmelsen motsvarar 3 § första stycket i nuvarande lag.

Var behandling får utföras

4 §

Bestämmelsen motsvarar 4 § i nuvarande lag.

Särskild prövning

5 §

Bestämmelsen motsvarar 5 § i nuvarande lag.

Val av givare

6 §

Bestämmelsen motsvarar i huvudsak 6 § i nuvarande lag. En ny rubrik har införts.

Rätt till information

7 §

Bestämmelsen motsvarar 7 § i nuvarande lag.

Skyldighet att lämna uppgifter till domstol

8 §

Bestämmelsen motsvarar 8 § i nuvarande lag.

8 kap. Övriga bestämmelser

Överklagande

1 §

Bestämmelsen motsvarar bl.a. nuvarande 6 § lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar, nuvarande 8 § lagen (1984:1140) om insemination och nuvarande 10 § lagen (1998:711) om befruktning utanför kroppen.

Ansvarsbestämmelser

2 §

Den som bryter mot 2 kap. 1 § första stycket döms till böter eller fängelse i högst sex månader, om inte gärningen är belagd med strängare straff i brottsbalken. Enligt detta lagrum är det straffbart att utan stöd i lag ställa som villkor för ett avtal att den andra parten skall genomgå en genetisk undersökning eller lämna genetisk information om sig själv.

Däremot föreslås inte någon straffbestämmelse för den som bryter mot förbudet i 2 kap. 1 § andra stycket första meningen att i samband med ett avtal efterforska eller använda genetisk information om den andre. Inte heller föreslås någon straffbestämmelse för den som bryter mot förbudet i 2 kap. 1 § andra stycket andra meningen mot att olovligen bereda sig tillgång till genetisk information om någon annan.

Vidare föreslås att det skall vara straffbart att i strid mot förbuden i 2 kap. 3 och 4 §§ utföra någon åtgärd som syftar till att åstadkomma genetiska förändringar som kan gå i arv hos en människa.

3 §

Bestämmelsen motsvarar i huvudsak 6 § i nuvarande lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa. Det är numera tillåtet med forskning med syfte att utveckla metoder för att åstadkomma genetiska effekter som går i arv, se avsnitt 8.5.

4 §

Bestämmelsen motsvarar nuvarande 7 § i lagen (1984:1140) om insemination. Begreppet för att bereda sig vinning har ersatts med begreppet i vinstsyfte.

5 §

Bestämmelsen motsvarar nuvarande 9 § i lagen (1988:711) om befruktning utanför kroppen. Begreppet för att bereda sig vinning har ersatts med begreppet i vinstsyfte.

6 §

Paragrafen motsvarar i huvudsak 15 § lagen (1995:831) om transplantation. Bestämmelsen har behandlats i den allmänna motiveringen i avsnitt 12.

I *första stycket* utgår uttrycket uppsåt. Enligt 1 kap. 2 § brottbalken skall en gärning, om inte annat än särskilt föreskrivet, anses som brott endast då den begås uppsåtligt. Bestämmelsen är tillämplig även på straffstadganden inom specialstraffrätten. Vidare ersätts begreppet i vinningssyfte med begreppet vinstsyfte.

Bestämmelsen i *andra stycket* innebär att det förbud mot kommersiell hantering av humanbiologiskt material som innefattas i paragrafen förtydligas. Det anges uttryckligen omfatta även material från mänskliga ägg samt celler och cellinjer från sådana ägg. Med biologiskt material avses organ, vävnad, celler, cellinjer och delar därav. Till organ hör bl.a. lever, hjärta och njure. Vävnad finns av olika slag, t.ex. epitelvävnad (hud), brosk, benväv, muskelvävnad och nervvävnad. Blod och lymfa är flytande vävnad, (se prop. 1994/95:148 Transplantationer och obduktioner m.m.). Celler finns av olika slag. Med somatiska celler avses kroppsceller. Till celler hör även könsceller dvs. spermier och obefruktade ägg.

Stamcell är benämningen på en omogen cell, som både kan skapa kopior av sig själv och ge upphov till olika specialiserade celler. Ett befruktat ägg är en sammansmältning av en äggcell och en spermie och är en form av stamcell. Vid somatisk cellkärnöverföring avlägsnas kärnan från ett obefruktat ägg och ersätts med kärnan från en somatisk cell från en annan individ. Ett ägg som varit föremål för sådan cellkärnöverföring är en annan form av stamcell. Från det befruktade ägget eller ägget som varit föremål för cellkärnöverföring kan en stamcellslinje etableras och odlas vidare i laboratorium i en cellinje (dvs. en cellodling med väldigt många likadana celler som utgår från en och samma blastocyst, se prop. 2003/04:148 Stamcellsforskning avsnitt 4).

Paragrafens förbud omfattar endast det biologiska materialet som sådant. Att biologiskt material som beståndsdel i exempelvis läkemedel blir föremål för försäljning möter inte något hinder (se prop. 1994/95:148 s.88). Vidare gäller att exempelvis uppfinningar och patent som avser

beståndsdelar som isolerats från människokroppen eller på annat sätt framställts genom ett tekniskt förfarande och som kan användas industriellt, är möjliga att överlåta mot ersättning.

I tredje stycket görs ett tillägg i förhållande till transplantationslagen som innebär att avidentifierade cellinjer från befruktade ägg eller från ägg som varit föremål för somatisk cellkärnöverföring undantas från förbudet mot kommersiell hantering. Undantaget gäller cellinjer där det inte längre finns någon direkt koppling till en viss individ (donator).

7 §

Bestämmelsen avser förverkande av biologiskt material som varit föremål för brott enligt 6 § och har samma lydelse som 16 § lagen (1995:831) om transplantation m.m.

Bemyndiganden

8 §

Som framgått av den allmänna motiveringen är avsikten att Socialstyrelsen skall ges bemyndigande att fylla ut vissa av reglerna i den nya lagen med föreskrifter. Föreskrifterna enligt punkterna 1 och 2 skall meddelas efter hörande av Statens medicinsk-etiska råd. Detta bör anges i förordning.

Punkt 1 gäller genetiska undersökningar inom hälso- och sjukvården. Föreskrifterna här skall främst gälla presymtomatisk och prediktiv diagnostik, dvs. undersökningar som skall ge information om en persons egen framtida risk att drabbas av sjukdom och diagnostik för att vara anlagsbärare. Här inkluderas då även upplysningar om familjemedlemmars tidigare eller pågående sjukdomar.

Som framhållits i avsnitt 7.1.6 finns det inte anledning att i sak göra ändringar i förhållande till de rekommendationer och riktlinjer som Socialstyrelsen redan givit ut (Genetik och genteknik i hälso- och sjukvården, SoS-rapport 1999:12). Dessa är emellertid allmänt hållna och avsikten är nu att åtminstone till en del göra dem bindande för hälso- och sjukvårdspersonalen. De punkter det gäller beträffande personer med full beslutskompetens har återgivits i avsnitt 7.1.4. De behandlar kraven på informerat samtycke, att diagnostiken endast får göras i den enskildes intresse och att vid all testning genetisk information och vägledning skall erbjudas både före provtagning och i samband med provsvar och detta på ett sätt som är begripligt för den enskilde. Andra punkter i nuvarande riktlinjer där det kan bli aktuellt med föreskrifter gäller beredskap att ta emot eventuella krisreaktioner och erbjudande av psykologiskt stöd. Ytterligare andra gäller kravet på objektivitet och att överlämna värderingen och ställningstagandet till den enskilde själv. I avsnitt 7.5 har även beskrivits behovet av föreskrifter om när undersökning skall göras av barn.

Punkt 2 gäller fosterdiagnostik och preimplantatorisk genetisk diagnostik. Här har fram till utgången av juli 2005 gällt allmänna råd (SOSFS 1997:20) Information om fosterdiagnostik. Dessa har baserat sig på av riksdagen antagna riktlinjer i regeringens proposition Fosterdiagnostik och abort (prop. 1994/95:142) och socialutskottets betänkande Fosterdiagnostik, abort m.m. (bet.1994/95:SoU18). De

grundläggande reglerna för fosterdiagnostiken har tagits in i 4 kap. 1 §. Som framgått av avsnitt 7.3.2 är avsikten att Socialstyrelsen skall utforma mera preciserade föreskrifter grundade på de tidigare antagna riktlinjerna, som bl.a. gäller kvinnans rätt till självbestämmande, formerna för information om de undersökningar som finns och innehållet i informationen samt erbjudande av olika slag av fosterdiagnostisk undersökning.

Även när det gäller preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) har grundläggande regler lagts fast i lagen (4 kap. 2 §). Socialstyrelsen skall emellertid ge ut föreskrifter, som utgår från riktlinjer som Etiska samrådsgruppen för PGD utarbetat och som bl.a. Statens medicinska rådet har anslutit sig till. Riktlinjerna, som återges i avsnitt 7.4.3, avser formerna för information och innehållet i denna om den aktuella sjukdomens prognos och behandlingsmöjligheter, ärftlighetsriskens storlek, hur PGD går till samt de för- och nackdelar som finns med PGD jämfört med alternativa handlingsvägar.

Punkt 3 motsvarar nuvarande 11 § lagen (1998:711) om befruktning utanför kroppen.

Andra stycket gäller genetisk undersökning vid allmänna hälsoundersökningar. Avsikten är att Socialstyrelsen skall få meddela föreskrifter om undantag från tillståndskravet enligt 3 kap. 1 §. Med anledning av att tillämpningsområdet utökats i 3 kap. 1 § ges en möjlighet att undanta vissa undersökningar från lagen. Bestämmelsen avses bli utnyttjad i fråga om undersökningar som uppfyller lagens krav och där man för framtiden anser att en prövning i varje enskilt fall är överflödig. De neonatala undersökningar som utförs i dag är sådana undersökningar som lämpligen kan undantas från lagens krav på tillstånd.

9 §

Den nya lagen innebär att en rad olika regler ges om begränsningar i användningen av viss bioteknik som utvecklats för medicinska ändamål, regler som bara delvis funnits i lagform tidigare. Det kan förutses att lagen ger anledning för regeringen eller den myndighet regeringen bestämmer att besluta föreskrifter om verkställigheten av de nya lagbestämmelserna. Det har ansetts lämpligt att här erinra om regeringens rätt enligt 8 kap. 13 § regeringsformen att göra detta.

Övergångsbestämmelser

Punkt 1. Lagändringarna föreslås träda i kraft den 1 juli 2006.

Punkt 2. Det avtal som träffats den 31 maj 1999 mellan staten och Sveriges försäkringsförbund om genetiska undersökningar i samband med tecknande av eller utökande av redan tecknad liv- eller sjukförsäkring gäller för närvarande till utgången av år 2006. Det har därför ansetts lämpligt att lagens bestämmelser om förbud mot villkor om genetisk undersökning eller information för avtal och om efterforskning och användning av genetisk information i samband med avtal, vilka avses träda i stället för avtalet, skall tillämpas först från och med den 1 januari 2007.

Punkt 3. Vid ikraftträdandet upphävs lagen (1991:114) om användning av viss genteknik vid allmänna hälsoundersökningar, lagen (1991:115) om åtgärder i forsknings- eller behandlingssyfte med ägg från människa, lagen (1984:1140) om insemination och lagen (1988:711) om befruktning utanför kroppen.

Övergångsbestämmelsen i *punkt 4* motsvarar nuvarande övergångsbestämmelse i lagen om insemination. Några andra övergångsbestämmelser behövs inte.

16.2 Förslaget till lag om ändring i föräldrabalken

1 kap.

5 och 9 §§

I lagförslagen har endast föreslagits följdändringar med anledning av förslaget till ny lag om genetisk integritet m.m.

16.3 Förslaget till lag om ändring i sekretesslagen (1980:100)

7 kap.

1 §

I paragrafen har endast föreslagits en följdändring med anledning av förslaget till ny lag om genetisk integritet m.m.

16.4 Förslaget till lag om ändring i försäkringsrörelselagen (1982:713)

7 kap.

20 §

Paragrafens omfattning har vidgats från att avse endast förmånstagarförordnanden till att även avse allmän sekretess i försäkringsbolags verksamhet så att enskildas förhållanden till försäkringsbolag inte obehörigen får röjas. I det allmännas verksamhet tillämpas i stället bestämmelserna i sekretesslagen (1980:100). Ändringen, som har motiverats i avsnitt 10.5.4, innebär att det även i försäkringsrörelselagen införs en sekretessbestämmelse motsvarande banksekretessen i 1 kap. 10 § lagen (2004:297) om bank- och finansieringsrörelse. Med enskildas förhållanden till försäkringsbolag åsyftas sådant som typiskt sett omfattas av försäkringsförhållandet; således avses med uttrycket inte innehav av aktier i bolaget.

21 kap.

1 §

I paragrafen har ändringar gjorts som föranleds av att brott mot försäkringssekretessen inte skall vara straffbart. Som anmärkts i avsnitt 10.5.4 kan bolaget förpliktas att utge skadestånd. Finansinspektionen bör även kunna ingripa enligt 19 kap. 11 § försäkringsrörelselagen i fall när det förekommit brott mot försäkringssekretessen.

16.5 Förslaget till lag om ändring i lagen (1995:831) om transplantation

15 §

Paragrafen innehåller en erinran om att bestämmelserna om straff för handel med biologiskt material har flyttats till lagen (2006:000) om genetisk integritet.

16.6 Förslaget till lag om ändring i lagen (1998:531) om yrkesverksamhet på hälso- och sjukvårdens område

6 kap.

19 §

I lagförslaget har endast föreslagits en följdändring med anledning av förslaget till ny lag om genetisk integritet m.m.

16.7 Förslaget till lag om ändring i lagen (2002:297) om biobanker i hälso- och sjukvården m.m.

6 kap.

1 §

I lagförslaget har endast föreslagits en följdändring med anledning av förslaget till ny lag om genetisk integritet m.m.

16.8 Förslaget till lag om ändring i försäkringsavtalslagen (2005:104)

12 kap.

1 §

Paragrafen tillförs en erinran om att det finns bestämmelser i lagen (2006:000) om genetisk integritet m.m. som begränsar försäkringsgivarens rätt att efterforska eller använda genetisk information. Det bör uppmärksammas att ett förtigande från försäkringstagarens sida av sådana uppgifter som försäkringsgivaren inte får efterforska eller beakta enligt allmänna principer inte leder till påföljd

i försäkringsförhållandet. I och med att det skulle vara straffbart för försäkringsgivaren att efterforska eller beakta sådana uppgifter, måste dessa nämligen anses sakna betydelse för försäkringsgivaren.

17 Ordlista

Allel	en av två eller flera alternativa former av en gen (arvsanlag)
Anencefali	avsaknad av hjärna
Autonomi	självbestämmande
Autosomt nedärvd sjukdom	anlaget för sjukdomen är beläget på en kromosom som inte är en könskromosom
Biokemisk	avser kemiska reaktioner i levande organismer
Blastem	ett stadium i ett befruktat äggs utveckling
Cystisk fibros	en ärftligt betingad sjukdom med symtom huvudsakligen från luftvägarna och magtarmkanalen
Cytogenetisk	den del av ärftligheten som förklaras genom studium av förändringar i antalet och utseendet av cellernas kromosomer
DNA	deoxyribonucleotide acid (deoxyribonukleinsyra), den kemiska beteckningen på arvsmassan
Dominant nedärvd sjukdom	den sjukdomsorsakande genetiska förändringen (sjukdomsanlaget) behöver bara förekomma i enkel uppsättning för att sjukdomen ska bryta ut
Downs syndrom	en utvecklingsrubbing som beror på en extra kromosom i det 21:a kromosomparet
Expressivitet	sjukdomens uttrycksformer och variationer i allvarlighetsgrad (jfr variabel expressivitet)
Familjeanamnes	kartläggning av förekomsten av sjukdom i familjen. Synonymt med familjehistoria och familjeupplysningar
Farmakogenetik	läran om hur individuella olikheter i arvsmassan påverkar förmågan att tillgodogöra sig och ha nytta av läkemedel
Fenylketonuri (PKU)	en autosomt recessivt medfödd brist på ett enzym i levern: Detta enzym behövs för att bryta ner en viss aminosyra, fenylalanin. Enzymbristen orsakar svåra utvecklingsstörningar hos det växande barnet. Vid tidig upptäckt kan barnet få särskild diet och utvecklas då normalt
Genetik	ärftlighetslära, vetenskap som omfattar studiet av arvsmassans uppbyggnad och funktion, uppkomst av förändringar av arvsanlagen samt biologisk variation
Genetisk diagnostik	undersökning av anlag
Genetisk heterogenitet	det förhållandet att mutationer i flera olika gener var för sig kan ge upphov till samma sjukdom
Genom	den totala massan av arvsfaktorer
HLA-identisk	individer som är identiska beträffande den viktigaste vävnadstypen (HLA)
HUGO	the human genome organisation, ett nätverk av forskare från hela världen som arbetar med kartläggningen av det mänskliga genomet

Huntingtons sjukdom	en ärftlig neurologisk sjukdom med gradvis försämrad förmåga att samordna rörelserna, personlighetsförändring och så småningom demens och förtidig död; sjukdomen är autosomt dominant nedärvd
ICSI	en enstaka spermie injiceras i ett ägg med mikrokirurgisk teknik, s.k. mikroinjektion eller intracytoplasmatisk spermieinjektion
Indexperson	den person som först kontaktar läkare för undersökning; synonymt med proband
Informerat samtycke	ett godkännande eller medgivande till en undersökning eller behandling efter det att åtgärden och dess eventuella risker samt för- och nackdelar har beskrivits
IVF	in vitro-fertilisering, populärt kallat provrörsbefruktning
Kromosom Mikrobiologi	de kroppar i cellkärnan som utgörs av DNA läran om mikroorganismer. Med medicinsk mikrobiologi menar man läran om mikroorganismer som framkallar sjukdom hos människa
Mitokondriell sjukdom	sjukdom som beror på förändringar i mitokondriernas DNA; cellernas energiförsörjning är då störd, vilket kan ge symtom i kroppens alla vävnadstyper
Mitokondrier	finns i kroppens alla celler, i plasman som omger cellkärnan; de reglerar delvis cellernas energiförsörjning och är viktiga för normal livsfunktion
Molekylärgenetisk	avser bearbetning av genetiska frågeställningar (ärftlighetsproblem) med molekylärbiologiska metoder. Molekylärbiologi är läran om cellens byggnad och funktion på molekylär nivå
Monogen	beroende av en enda gen, monogent nedärvda sjukdomar orsakas av mutation i en av de ca 30 000 gener människan har
Multifaktoriell	beroende av många olika faktorer, i detta sammanhang menar man oftast att sjukdomen uppstår i ett komplext samspel mellan ärftliga faktorer och miljön
Mutation	förändring i arvsmassan
Neuralrör	det rörformade tidiga anlaget till det centrala nervsystemet som finns hos fostret
PCR-teknik	enzymatisk teknik för att i provrör föröka DNA- eller RNA-segment
Pedigree	släktträd, jfr familjeanamnes
Penetrans	genomslag; om en ärftlig sjukdom har nedsatt penetrans behöver den inte bryta ut trots att personen har en känd sjukdomsrelaterad mutation
PKU	se Fenyلكetonuri
Polygen	beroende av flera gener; polygent nedärvda

Prediktion	sjukdomar bestäms av mutationer i flera olika gener, oftast i samverkan med miljöfaktorer förutsägelse; inom sannolikheteorin uppskattning av ett kommande utfall
Prediktionsvärde	sannolikheten för att ett laboratorieresultat ger sann information om förekomst av en sjukdom, dvs. sannolikheten för att en patient med ”positivt” prov verkligen har sjukdomen
Prediktiv	förutsäggande; prediktiv genetisk testning innebär att man undersöker arvsmassan för att kunna säga om individen löper risk att i framtiden insjukna i en viss sjukdom
Presymtomatisk genetisk testning	användandet av tester för att avgöra om en person bär på en sjukdomsgen innan personen har några symtom
Prevalens	hur vanlig en sjukdom är; uttrycks ofta som andelen sjuka i befolkningen, eller i den undersökta populationen
Proband	synonymt med indexperson
Recessivt nedärvd sjukdom	den sjukdomsorsakande förändringen måste finnas i dubbel uppsättning, dvs. nedärvd från båda föräldrarna för att sjukdomen ska bryta ut; jfr dominant nedärvd sjukdom
RNA	ribonucleic acid (ribonukeinsyra), makromolekyl som bl.a. överför information från arvsmassan (DNA) till proteinsyntesen i cellerna
Screening	en undersökning som erbjuds en stor grupp utan symtom
Sensitivitet	en undersökningsmetods förmåga att påvisa en viss sjukdom hos personer som med säkerhet har denna, dvs. förmågan att fånga upp de sjuka
Sickelcellanemi	en autosomt recessivt ärftlig blodsjukdom med bildning av abnormt hemoglobin (syretransportör)
Specificitet	en undersökningsmetods förmåga att utesluta en viss sjukdom hos personer som med säkerhet inte har sjukdomen i fråga, dvs. förmågan att skilja ut de friska
Tay-Sachs sjukdom	en sällsynt autosomt recessivt ärftlig sjukdom med abnorm ökning av vissa fettämnen som lagras i hjärnan. Sjukdomsförloppet är progressivt med dödlig utgång inom ett par år. Sjukdomen kan i dag inte behandlas
Terapeutiskt glapp	då den diagnostiska kunskapen utvecklats snabbt medan möjligheterna till behandling (terapi) släpar efter
Variabel expressivitet	en ärftlig sjukdom kan ta sig olika uttryck hos olika individer, beroende på inflytelser från andra gener och från miljön
Vektor	bärare, transportör av exempelvis genetiskt material

X-kromosom	den kromosom som i dubbel uppsättning normalt ger kvinnligt kön
Y-kromosom	den kromosom som tillsammans med en X-kromosom normalt ger manligt kön
Zygot	en befruktad äggcell