

# INGEN SKALL STRAFFAS FÖR SINA ANLAG

## Genetisk information bör skyddas i lag

Med växande kunskap om ärftliga faktorerers betydelse för sjukdom följer att man på olika sätt kan identifiera friska personer som har en förhöjd risk att senare i livet drabbas av en viss åkomma. Samhället måste genom lagstiftning skydda individen så att de genetiska förutsättningarna inte leder till särbehandling vare sig ekonomiskt eller i vården.

Att ingen får diskrimineras på grund av kön, ras, hudfärg eller etniskt ursprung är en grundlagsfäst princip, och den betyder att i vårt land skall man inte straffas för att man har »fel» föräldrar. Naturligtvis skall vi inte heller diskriminera personer som kan förväntas bli sjuka på grund av sin härkomst.

Hela vårt liv styrs av medfödda ärftliga anlag, som vi fick vid befruktningen. Den genetiskt betingade normalvariationen för olika egenskaper är enorm. Denna mångfald är en viktig biologisk resurs som ger mänskligheten förmåga att anpassa sig till nya okända omgivningar. Men mångfaldens baksida är de ärftliga sjukdomarna, som drabbar alla organ och som kan debutera i alla åldrar.

På senare tid har möjligheten till anlagstestning för ärftliga sjukdomar uppmärksamats, och i flera länder har man genom lagstiftningen reglerat användningen av sådana test i försäkrings-sammanhang och vid anställning. Idag sker visserligen inte någon diskriminering av anlagsbärare för ärftliga sjukdo-

mar, men vi efterlyser ändå en lagstiftning även i vårt land som förbjuder arbetsgivare och försäkringsbolag att ta del av eller särbehandla friska individer på grund av deras arvsanlag.

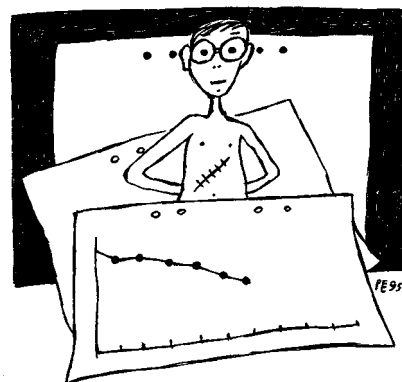
### Ärftliga sjukdomar allt »vanligare»

Under 1900-talet har ärftliga sjukdomar fått en större betydelse i sjukdomspanoramat genom att man har lärt sig att behandla och förebygga infektionssjukdomar, vilka tidigare var en vanlig orsak till allvarlig sjukdom och död i unga år. Den ökade kunskapen om genetik har också visat att många vanliga sjukdomar med debut senare i livet har en ärftlig komponent. Ärftlighetsmekanismerna varierar, men på senare år har flera vanliga tillstånd visat sig vara monogent nedärvda. Nyligen har gener identifierats för flera autosomt dominant nedärvda sjukdomar med debut i vuxen ålder. Dit hör gener för Alzheimers sjukdom, Mb Huntington, vissa typer av diabetes, Marfans syndrom liksom olika typer av cancer, t ex i colon, livmoder, bröst och ovarier.

### Alla bär anlag för monogent ärftliga sjukdomar

Med relativt enkla beräkningar kan man visa att alla människor bär på en handfull ovanliga autosomt recessiva anlag. Eftersom dessa anlag inte ger symtom om de inte finns i dubbel uppsättning har de liten praktisk betydelse – om man inte råkar skaffa barn med någon som bär samma anlag. Detta förhållande förklarar varför släktgifte är förknippat med en ökad risk för skadade barn och varför befolkningar som från genetisk synpunkt utgör isolat oftare än andra drabbas av vissa sjukdomar. Som exempel kan nämnas att vissa recessiva sjukdomar är relativt vanliga i mellanöstern där släktgifte är tradition eller att man talar om finska sjukdomar.

Aven när det gäller könsbundna tillstånd kan det förekomma friska anlagsbärande kvinnor. För autosomt dominant sjukdomar med tidig debut är friska anlagsbärare ovanliga, eftersom anlagen tidigt visar sig i sjukdom. Många vanliga tillstånd med sen debut kan också ärvas autosomt dominant, och fris-



### SERIE Försäkringsmedicin

Tidigare artiklar i serien har publicerats i nr 1–2/96, 3/96, 5/96 7/96 och 9/96.

ka anlagsbärare riskerar att drabbas senare i livet. Vi talar nu inte längre om ovanliga sjukdomar. Man har t ex beräknat att anlag för ärftlig coloncancer finns hos 0,5 procent av befolkningen i västvärlden, och av dessa kommer ca 90 procent att insjukna [1].

### Risken varierar kontinuerligt

Många egenskaper (kroppslängd, hudfärg, fysisk och intellektuell prestationsförmåga) varierar kontinuerligt. På samma sätt varierar risken för vanliga sjukdomar (hjärt-kärlsjukdomar, diabetes och cancer) kontinuerligt i befolkningen. För alla dessa sjukdomar finns extremformer som uppvisar monogen nedärvning, men de flesta ligger normalfördelade på en skala.

Om man försöker uppskatta risken för ett sent debuterande tillstånd som cancer, inser man att den beräknade risken varierar såväl beroende på biologiska faktorer som på vilken information som är tillgänglig. Livstidsrisken för bröstcancer för svenska kvinnor är ca 10 procent [2]. Om kvinnan har flera släktingar med sjukdomen ökar risken, eftersom denna anrikning kan orsakas av att en mutation i en nyckelgen förekommer i hennes släkt. Beroende på släktförhållanden och debutålder kan man beräkna en individuell risk som

### Författare

ANNIKA LINDBLOM

leg läk, dr med, forskarassistent vid Cancerfonden

MAGNUS NORDENSKJÖLD

professor, överläkare; båda vid avdelningen för klinisk genetik, Karolinska sjukhuset, Stockholm.

ligger i intervallet upp till 40 procent. Därav följer att kvinnor som inte har några nära släktingar med sjukdomen har en lägre risk än 10 procent. Bara kunskapen om vilka sjukdomar nära släktingar har haft gör att den individuella risken kan variera avsevärt.

Dessutom finns det en flytande övergång av ärftliga komponenters betydelse för de viktiga folksjukdomarna. Hos vissa patienter förklaras sjukdomen av en mutation i en gen, men i andra fall samverkar flera gener med miljöfaktorer.

För diabetes kan en mutation i insulinengen orsaka typ 2-diabetes. Det stora flertalet av patienterna med typ 2-diabetes har dock inte denna förändring, även om ärftliga faktorer är av stor betydelse. Man har visat att flera olika gener kan bidra till utvecklingen av diabetes, men därtill utgör livsföringen en avgörande riskfaktor. Samma förhållande gäller för hjärt-kärlsjukdomar och en rad andra tillstånd med sen debut där ärftliga faktorer är viktiga.

### Genetisk information påverkar inte villkoren

Försäkringssystemet fördelar kostnaderna för enstaka sjuka individer på ett större kollektiv. Den allmänna sjukvårdsförsäkringen fördelar vårdkostnaderna för dem som behöver vård på hela befolkningen. Privata, dvs frivilliga sjuk- och livförsäkringar, bygger på att man bildar ett kollektiv som gemensamt delar på kostnaderna för dem i kollektivet som senare insjuknar. Försäkringsbolagen skiljer på olika medlemmar i kollektivet och låter dem som har stor risk betala mer än de som har lägre risk att insjukna eller avlida.

Ärftliga sjukdomar särbehandlas naturligtvis inte av det allmänna försäkringssystemet, och hittills har de privata försäkringsbolagen i regel inte tagit hänsyn till om en frisk person har en ökad risk för en ärftlig sjukdom. Man frågar i vissa fall efter sjukdomar i släkten men är medveten om att dessa uppgifter är osäkra. Det har hittills nästan aldrig påverkat villkoren om någon har haft nära släktingar med en allvarlig sjukdom.

Vi tycker att det är viktigt att man även i fortsättningen avstår från att diskriminera på basis av genetisk information, eftersom vi tycker det är principiellt fel att särbehandla personer på grund av deras härkomst.

Som vi har visat ovan har man med mycket enkla medel kunnat identifiera riskgrupper som har en ökad risk (upp till 50 procent) för en ärftlig sjukdom. Med anlagstestning kan denna risk i vissa fall modifieras. Den som har många nära släktingar med cancer kan ha 40 procents risk för sjukdomen. Ett anlags-

**Släktanamnesen** är det enklaste och mest effektiva redskapet för identifiering av individer med förhöjd risk för sjukdom.

test kan då modifiera siffran till nästan 0 eller 80 procents risk, vilket naturligtvis påverkar omhändertagandet [3]. Men eftersom man inte vet när eller om den som har hög risk verkligen kommer att insjukna anser vi att det inte bör påverka individens villkor för en försäkring. Man riskerar nämligen att ställa personer i en onödig valsituation, där anlagstestningens medicinska värde, dvs en mycket kostnadseffektiv förebyggande åtgärd, skall vägas mot att försäkringsskyddet riskeras med ett test.

### Även andra faktorer har betydelse

Vi vill framhålla att utöver genetiska faktorer har även omgivningsfaktorer stor betydelse för många sjukdomar. T ex kan livshotande blödningar drabba den som har en ärftligt betingad koagulationsrubbnings, men samma sjukdom kan orsakas av mediciner eller mediciner i kombination med ärftliga faktorer. Sjukdomarna ger samma skador oavsett mekanismen, och slumpfaktorer spelar stor roll. Därför bör sjukdomen behandlas lika från försäkringssynpunkt oavsett uppkomstmekanismen.

Likaså kan den som känner till sin släkt eller har genomgått ett test som avslöjar den ärftliga benägenheten vara sämre ställd från försäkringssynpunkt än den som inte letar efter vad släktingarna har haft för sjukdomar. Om man ser arvet som en faktor slår det mycket olika mellan individer med samma ärft-

ligt betingade förutsättningar men med olika miljöbetingad risk.

### Information om arvet kan förebygga sjukdom

Släktanamnesen är det enklaste och mest effektiva redskapet för identifiering av individer med förhöjd risk för sjukdom. Genom att man har identifierat ett stort antal sjukdomsgener har möjligheterna till DNA-baserad anlagstestning ökat. Detta skärper riskberäkningen och klassificerar individerna i de med mycket förhöjd risk och de med normal risk.

Testning för att fastställa om en individ har förhöjd risk för en sjukdom på grund av ärftliga faktorer är dock inte nytt. Det är inte heller beroende av DNA-teknik. I familjer med malignt melanom genomförs screening-undersökningar för att identifiera anlagsbärarna innan ett naevus blir malignt. »Testet» innebär en hudinspektion som är både tillförlitlig och effektiv från förebyggande synpunkt. Familjer med colonpolypos har sedan decennier erbjudits endoskopier för att identifiera anlagsbärare. I båda dessa fall är »testet» ett effektivt förebyggande medel.

Tillförlitligheten hos dessa »test» varierar naturligtvis med åldern. Om en 10-åring inte uppvisar tecken på polypos har den ursprungliga risken för coloncancer (50 procent) inte påverkats nämnvärt. Om man skoperar en 30-åring betyder avsaknad av polyper en risk på <10 procent för coloncancer medan förekomst av polyper betyder att risken är nästan 100 procent [4].

Dessa test är bara några av dem som

ingår i vardagssjukvården och som idag inte påverkar försäkringsskyddet. Andra »genetiska» test är blodprov som med biokemiska metoder identifierar förändringar i blodlipider, koagulationsförmågan, insulinsvar, audiogram och ögonundersökningar etc och som på samma sätt kan användas för att tillskriva en individ en viss risk för att i framtiden drabbas av en allvarligare sjukdom orsakad av ärftliga komponenter. Alla dessa test görs på individer med en familj som föranleder misstanke om ärftlig sjukdom och där testet ger en fingervisning (riskyffra) om huruvida individen kommer att insjukna eller ej. Testet anger inte att eller när insjuknandet sker, men det ger möjlighet till riktade förebyggande åtgärder mot cancer, diabetes, hjärt-kärlsjukdom etc.

Genetiska test erbjuds och används i rutinsjukvården, och försäkringsbranschen har lärt sig att leva med dem. Motivet för individen är att förebygga sjukdom, och det är bra för individen och samhället om testen kan göras utan att den testade riskerar att diskrimineras beroende på utfallet.

### Värna om den allmänna sjukvårdsförsäkringen

En av de mest skrämmande framtidsvisioner som debatten om anlagstest pekar på är den om hur samhället kommer att se ut om finansieringen av sjukvården överförs till privata försäkringar. Om försäkringskollektivet har svårt att acceptera att friska individer med sjuka föräldrar får samma skydd som andra, hur kommer man då att behandla dem som är sjuka redan från födseln?

Just ärftliga sjukdomar ställer extra stora krav på solidaritet från samhällets sida, eftersom de ofta drabbar barn och unga. Ett system som det i USA, där sjuka individer med störst behov av vård blir utförsäkrade för att deras försäkring ger begränsad vårdnivå eller inte omfattar redan existerande sjukdomar, strider mot grundläggande värderingar i vårt samhälle. Otaliga exempel från andra länder visar att privata sjukvårdsförsäkringssystem drabbar de svagaste i samhället, de som får en svår sjukdom redan i barndomen.

### Ingen särbehandling

Vi vill med detta inlägg framhålla att arvet som orsak till sjukdom inte är någon ny företeelse, att den traditionella släkthanamnesen fortfarande är det mest effektiva sättet att identifiera personer med förhöjd risk för en viss ärftlig sjukdom och att test som avslöjar anlag för ärftliga sjukdomar har funnits länge.

Försäkringsbranschen har hittills avstått från att ta hänsyn till dessa möjligheter till diskriminering. Vi vill permanenta detta förhållande eftersom vi me-

nar att det är osolidariskt och oetiskt att patienter med ärftliga sjukdomar skall ha sämre möjligheter till försäkringsskydd än andra, dvs vi anser att friska personer inte skall »bestraffas» för sina anlag.

Man måste beakta att just dessa familjer med sent debuterande ärftliga sjukdomar har det största behovet av försäkringsskydd. I släkter med Huntingtons sjukdom, ärftlig cancer eller Marfans syndrom rycks en förälder inte sällan bort i 40–50-årsåldern, varvid en tung försörjningsbörd faller på den efterlevande. Vi efterlyser därför en lagstiftning som tvingar det större (friska) försäkringskollektivet att solidarisera sig med denna utsatta grupp.

Dessutom har vi i ovanstående pekat på att sådan diskriminering är ineffektiv och inexact från försäkringssynpunkt. Med andra ord, en frisk anlagsbärande skall inte behandlas annorlunda än andra friska individer. I stället vill vi framhålla att anlagstest är av stor vikt för att förebygga sjukdom. Om försäkringsbranschen diskriminerar med ledning av testresultat ställs den enskilde inför en konflikt – Skall jag genomgå ett test som gör nytta för mig men som kan kosta mina anhörigas efterlevandeskydd?

Som vi ser det fordras en lagstiftning som skyddar den genetiska informationen så att ingen särbehandlas på grund av risken för en framtida ärftlig sjukdom. Ingen skall kunna tvingas att genomgå ett anlagstest, varken på arbetsgivares eller försäkringsbolags initiativ. Inte heller skall någon tvingas röja information om sina släktingars sjukdomar eller resultat av anlagstest. Detta är en solidaritetsfråga där försäkringskollektivets intressen väger lättare än individens integritet och behovet av förebyggande sjukvård av ärftliga sjukdomar.

### Litteratur

1. Aaltonen LA, Sankila R, Mecklin JP, Järvinen H, Pukkala E, Peltomäki P et al. A novel approach to estimate the proportion of hereditary nonpolyposis colorectal cancer of total colorectal burden. *Cancer Detect Prev* 1994; 18: 57-63.
2. Svenska cancerregistret, centrum för epidemiologi. *Cancer incidence in Sweden 1991*. Stockholm: Socialstyrelsen, 1994.
3. Iselius L, Larsson C, Lindblom A, Sandelin K, Wickman M, Wilking N. Första bröstcanceragen isolerad. Säkrare riskbedömning för drabbade familjer. *Läkartidningen* 1995; 92: 269-75.
4. Hultcrantz R, Alm T, Anvret M, Norden-skjöld M. Familjär adenomatös polypos. Sjukdomsgenen nyligen isolerad – uppkomsten av coloncancer kan belysas. *Läkartidningen* 1992; 89: 3593-5.



Särtryck av serien om

## VÅLD och AGGRESSIVITET

Många människor uppfattar våldet som en av de största hälsoriskerna. Våldet möter läkare från olika specialiteter på skilda nivåer inom vården. Det kan också drabba dem själva.

Under 1994–95 publicerade *Läkartidningen* 26 artiklar som tillsammans gav ett brett medicinskt perspektiv på ämnet våld och aggressivitet. De har nu samlats i ett 84-sidigt häfte som kan beställas med kupongen nedan.

Pris 95 kronor. Vid 11–50 ex 95 kronor, vid högre upplagor 80 kronor/exemplar.

Beställer härmed

..... ex Våld

Namn

Adress

Postnummer/Postadress

Insändes till *Läkartidningen*,  
Box 5603, 114 86 Stockholm

Märk gärna kuvertet »Våld»

Telefax 08-20 76 19