

Kampen om genene

Mye tyder på at vi går inn i genes tidsalder. Om få år vil det å kjenne sine gener kanskje være like selvsagt som å kjenne sitt personnummer. Mange håper at sykdommer snart kan behandles på gennivå. Store databaser med massiv informasjon om enkeltindividenes gener bygges opp – uten nevneverdig debatt. Det får overlege Ellen Økland Blinkenberg til å rope et varsko.

– Å avgi en liten blodprøve fra seg selv eller sitt nyfødte barn til genetisk forskning, er ikke det minimum vi alle kan bidra med for å hjelpe forskere til å finne ut mer om årsaken til mange sykdommer? Hvorfor er forskning på gener vesensforskjellig fra andre store befolkningsundersøkelser?

– Hvis du får målt ferritinnivå eller blodtrykk i et forskningsprosjekt, lar det seg gjøre å anonymisere resultatene. Men dersom du avgir en prøve der alle genene dine blir kartlagt, såkalt genomsekvensering, hjelper det lite om navn og fødselsnummer slettes. Et genom kan aldri bli anonymisert, forskning på genomet truer derfor personvernet. Genene dine er unike for deg, det er umulig å lagre informasjon fra testen uten at den enkelt kan kobles tilbake til deg personlig. Hvis vi sier at dette ikke er noe problem, går vi glipp av en viktig, offentlig debatt. Jeg håper helsemyndighetene ser at genomforskning er et minefelt. Så kan vi sammen drøfte de etiske problemstillingene denne forskningen reiser, sier Blinkenberg. – Den norske mor og barn-undersøkelsen, også kalt MoBa, som inkluderer flere hundre tusen mødre, barn og fedre, er en befolkningsstudie med stor oppslutning. Du hevder at foreldrene som tillot forskning på sine nyfødtes gener, ikke er godt nok informert.

– Ja, jeg mener at Folkehelseinstituttet har en stor jobb å gjøre når det gjelder åpenhet om hva de faktisk gjør med blodprøvene de har samlet inn fra alle foreldrene og barna deres. For eksempel får foreldrene informasjon om at blodprøvene blir «avidentifisert» før de blir forsket på. Da tenker nok mange at dette dreier seg om anonymisert forskning. Men det er per definisjon umulig å «avidentifisere» et genom; altså alle genene til en person. DNA-et vårt er jo selve fingeravtrykket. Er det greit?

Hva om informasjonen om genene våre kommer på avveie når data deles på tvers av landegrensene og havner hos et forsikrings-selskap eller hos et legemiddelselskap?

Biobank Norge

Ellen Økland Blinkenberg er åpen på at hun ikke har alle svarene på spørsmålene hun reiser. Snarere tvert imot: Hun ønsker at flest mulig engasjerer seg og at debatten som følger kanskje gir svar som vi kan leve med.

– En annen sak som bør debatteres åpent er hvilken nytte vi kommer til å ha av å kartlegge og lagre informasjon om genene til en hel befolkning i en database. Når vi

«Et genom kan aldri bli anonymisert, forskning på genomet truer derfor personvernet»

samler alle blodprøvene fra de store befolkningsundersøkelsene som MoBa og HUNT (Helseundersøkelsen i Nord-Trøndelag), i tillegg til alt biologisk materiale som er lagret ved alle landets helseforetak (f.eks. vevsprøvene fra patologiske avdelinger), har vi snart hele befolkningen samlet i én stor, norsk biobank. Hver gang gendata eller deler av den norske biobanken deles med utenlandske forskere eller selges til private aktører, øker presset på personvernet. Det må være lov å spørre: Hva vil vi med dette? Hvor stor er helsegevinsten, er den stor nok til at vi kan gamble med personvernet? Blinkenberg reflekterer videre:

– Datalagringsdirektivet, der det var

planer om å lagre mobiltelefoni og alle e-poster i to år, blir for en smågutt å regne sammenliknet med hva myndighetene og kommersielle aktører nå kan lagre på ubestemt tid av informasjon om store befolkningsgrupper. Både legemiddelindustrien og forsikringsselskaper er interessert i norske gener. Vi er attraktive både fordi vi er en stabil befolkning som har flyttet lite på oss, og fordi vi stiller samvittighetsfullt opp i store studier. – Kanskje er det uproblematisk at genene våre blir solgt til høystbydende? Jeg mener, noe skal vi jo leve av etter oljen. Men jeg tror mange vil betakke seg dersom de forstår at full anonymitet ikke lar seg sikre. Tenker man riktig konspiratorisk, vil lekkasjer fra denne databasen få enorme konsekvenser for enkeltindividene. Hvem vil gi jobbtilbud til en som har genetisk høy risiko for kreft eller depresjon? Det er ikke vanskelig å se for seg en genetisk diskriminering, med store konsekvenser for enkeltindividene.

– Kan helseregistre av typen Biobank Norge bidra positivt for folkehelsen?

– Jeg vil si både ja og nei. Vi må ha helseregistre for å observere og overvåke forekomst av sykdom i befolkningen, og gode registre trengs for forskning. Men dersom all kontakt med helsevesenet skal inn i registre, oppheves skillet mellom det å være pasient og det å være forskningsobjekt. Den aller viktigste sikkerheten for personer som deltar i medisinsk forskning, er at de deltar frivillig. Personen skal altså samtykke i å bli forsket på. Dersom en pasient blir registrert i et helseregister uten å bli spurt om det, og vedkommendes gener så blir kartlagt i et prosjekt, bryter vi det aller viktigste prinsippet for forskningsetikk i medisinen: frivillig, samtykkebasert forskning. Da er vi ute på glattisen, etter min mening, sier Blinkenberg.



Foto Marit Hommedal/NTB scanpix

Ellen Økland Blinkenberg

Født 1967

- Cand.med. Universitetet i Bergen 1994
- Spesialist i medisinsk genetik
- Overlege ved Senter for medisinsk genetik og molekylær medisin, Haukeland universitetssykehus
- Medlem av Rådet for legeetik siden 2010
- Nylig oppnevnt som medlem av Helse- og omsorgsdepartementets bioreferansegruppe

– Folk flest er neppe klar over det, men er du innlagt på et sykehus vil de fleste prøver som tas av deg bli lagret og kan senere brukes i forskning. Dersom din mor i 1950-årene fikk fjernet en ondartet føflekk og genene i den lagrede føflekken blir kartlagt, kan det for eksempel kobles mot deg og dine barn. Hvis folk får vite at de blir forsket på uten å være informert på forhånd, kan vi faktisk havne i den veldig uheldige situasjonen at pasienter vegrer seg for å avgi viktig informasjon til legen fordi det senere kan slå tilbake på dem selv eller andre i familien på en uheldig måte. Og forskningen selv kan få dårlig rykte, mener Blinkenberg.

– Er det mulig å lagre informasjon på en så sikker måte at taushetsplikten og personvernet er sikret?

– Ikke hundre prosent. Data deles jo med andre, forskere sender databaser seg imellom. Man kan lage gode systemer der informasjon overføres så sjelden som mulig. Data kan lagres på egne servere der forskerne må logge seg på og jobbe på bestemte maskiner, men fullstendig sikre på at informasjon ikke havner på avveie kan vi nok ikke bli. Dette må vi snakke åpent om. Kanskje er forskningen på genene våre så verdifull og interessant at vi er villige til

å fire på kravene til personvern – eller kanskje ikke. Folk er forskjellige og må få velge selv. Og skal de kunne velge, må personen få forståelig informasjon om hva som blir gjort av genforskning på akkurat henne eller ham og hvem som har tilgang på informasjonen.

Min DNAbok

Ellen Økland Blinkenberg har tatt konsekvensen av sin bekymring og skrevet bok, *Min DNAbok* (1). Hennes primære mål er å opplyse den vanlige borger om dette sterkt ekspanderende medisinske feltet som på mange måter gjør at vi må tenke nytt om personvern og begrepet informert samtykke i forskningsprosjekter.

– Du velger å være personlig i boken din, leseren blir litt kjent med deg og hvilke tanker du strir med. Noen fasit får vi ikke. Hvorfor valgte du denne måten å skrive bok på?

– Jeg ville at boken skulle være lesbar for folk uten medisinsk faglig eller genteknologisk bakgrunn. Jeg var livredde for at den skulle bli kjedelig og forsøkte å fremstille genetikken på en måte som fenget leseren. Målet mitt er jo at flere skal bry seg om genene sine og hvor utviklingen går på dette feltet. Dette er for alvorlig til at bare fagfolk skal vite hva som foregår, stadfester Blinkenberg.

– Hva gjorde det med deg personlig å skrive denne boken?

– For det første var det gøy å skrive. Det var godt å få sagt det jeg hadde på hjertet, en lettelse å få dele de tankene jeg har brukt mye energi på de siste årene. På en måte føler jeg at jeg nå har gjort mitt. Jeg har varslet om konflikten mellom genetisk forskning og personvern og prøvd å starte en debatt. Stort mer kan jeg ikke gjøre. Andre får ta debatten videre hvis de vil.

– Det er vel særlig miljøet rundt Folkehelseinstituttet og dets leder, Camilla Stoltenberg, som har oppfattet boken som kritikk.

Hvordan opplevde du måten du ble taklet på?

– Jeg er glad for at Folkehelseinstituttets direktør kom på banen og sa meg imot.

Da kan jo folk selv kjenne etter hvem de er enige med. Kanskje er de ikke enige med noen av oss? undrer Blinkenberg.

– Har du fått den debatten du etterlyser?

– Ikke helt, men den kommer nok.

Bioteknologiloven

– Du ber om debatt, men har ikke noe fasit-svar på hvordan vi skal regulere oss ut av den knipen vi etter ditt syn nå vikler oss inn i. Noen tanker om hvordan vi skal løse dette har du sikkert gjort deg?

– Bioteknologiloven er en nøkkel her. Jeg tenker at den var forut for sin tid med strenge krav til at personer som deltar i genetiske forskningsprosjekter, skal få god informasjon på forhånd. Videre tar loven på alvor at risikoinformasjon om fremtidig sykdom kan være tung å bære. Jeg går gjerne på barrikadene for å forsvare den loven. Akkurat nå er den klar for modernisering og det var viktig for meg å få gitt ut boken min slik at de som skal gjøre jobben med å revidere loven får med seg at genforskning er et felt med kontroverser. Jeg tror det gjør dem skjerpet. Mange vil ha bioteknologiloven fjernet eller kraftig utvannet fordi den er til hinder for uhemmet genomforskning. Da spør jeg: Hvis det å informere deltakerne grundig er en brems for forskningen, er det da virkelig greit å gjøre den forskningen?

– Hvis vi skal ta dine innvendinger til følge må man vel stanse all forskning på gener. Er det mulig og ønskelig?

– Nei, jeg er ikke motstander av genetisk forskning. Ny kunnskap er et gode, og nysgjerrigpergener har jeg også. Selvfølgelig skal vi forske, men vi må sikre frivillighet og vi må være åpne om personvernproblemer. En informert befolkning er bedre forberedt på det som kommer.

Genetisk risiko

Blinkenberg skisserer: – Om ikke lenge kommer den første pasienten som har fått hele sitt genom sekvensert. Hun har med

seg en utskrift der hennes risiko for en rekke sykdommer er tallfestet. Kanskje har hun fått vite at livstidsrisikoen for tykktarmskreft er 11,3 %, mens den genetiske risikoen for Alzheimers sykdom er 17,3 %. Begge er noe høyere enn befolkningsgjennomsnittet, og pasienten din forventer at du legger en plan for å forebygge og diagnostisere disse sykdommene så tidlig som mulig.

– Hva gjør det med et menneske å få sitt genom brettet ut på den måten?

– I min jobb som genetiker driver jeg ikke med den typen risikotester som tilbys av kommersielle aktører. Vi konsentrerer oss først og fremst om sjeldne, alvorlige, monogene sykdommer, altså sykdommer som skyldes en bestemt mutasjon i ett bestemt gen. En gentest for en slik sykdom vil kunne si sikkert om en person har eller får sykdommen som går i familien. Dette dreier seg om sjeldne sykdommer, ikke folkesykdommer som hjerteinfarkt eller de fleste former for diabetes og kreft. De kommersielle firmaene driver mest med testing av gener som handler om risiko for sykdom. Dette gir ulne svar som er vanskelig å tolke. Om du har 6 % eller 12 % risiko for hjerte- og karsykdom, du vet ikke helt hva du skal gjøre med den informasjonen, sier Blinkenberg. – Da er vi over på fenomenet risikopersepsjon. Det er stor forskjell på 0,5 % og 50 % risiko, men av og til opplever vi at folk har vansker med å forstå forskjellen. De vil naturlig nok vite om de får sykdommer eller er frikjent. Kommersielle gentester kan ikke gi dem denne vissheten, sier hun.

– Men vil ikke økt kunnskap om genene våre kunne gi dem som har økt risiko for en sykdom muligheten for å ta et ekstra tak i forebygging av sykdommen?

– Jo, kanskje. I så fall er det bra, men dette er et tveegget sverd. Har du 70–80 % risiko for å utvikle brystkreft i ung alder, vil ingen bestride nytten av å få vite om det før sykdommen bryter ut. Du kan fjerne eggstokker og bryster og redde livet. Dette er en alvorlig, tilnærmet monogen, sykdom. Men man kan ikke derav slutte at all informasjon om genetisk disposisjon er nyttig. Om du har litt høyere risiko for hjerte- og karsykdom eller tykktarmskreft enn befolkningen for øvrig, vil ikke da ulempene med sykkelgjøring langt overstige den medisinske gevinsten av gentesten? spør Blinkenberg.

Fosterdiagnostikk

Genetisk testing av fødte individer er vanskelig nok, mulighetene for å teste ufødte åpner for langt vanskeligere problemstillinger. Om ikke lenge kan en gravid kvinne, med en liten blodprøve, teste ut egenskaper hos sitt ufødte barn i god tid før grensen for selvbestemt abort. En annen sannsynlig mulighet er preimplantasjonsdiagnostikk

eller såkalt eggsortering, der et befruktet egg testes før det eventuelt settes inn i livmoren for å gjøre kvinnen gravid. Å la være å sette inn i livmoren et befruktet egg med uønskede egenskaper kan oppleves som etisk mer akseptabelt enn å abortere et foster, enten det gjelder «feil kjønn», Downs syndrom, økt risiko for AD/HD eller fremtidige depresjoner.

– Ja, dette er ting vi ser komme, sier Blinkenberg. – Å teste et foster for risiko for sykdom vil være et grumsete felt. Vi må spørre oss selv: Vil vi ha det slik? Vi kan ikke stoppe utviklingen, men vi kan stoppe opp innimellom og tenke. For hvert alvorlige avvik vi finner, vil vi finne utallige tvilstilfeller som setter vordende foreldre i en vanskelig situasjon der de kanskje velger abort for sikkerhets skyld.

Plutselig føler vi oss eldgamle der vi sitter. Kommende foreldre kan ikke som oss la det stå til og la en fra naturens side tilfeldig valgt eggcelle bade i mannens akk så pågående sædceller før en av dem går av med seieren og lille Kari blir skapt, med ingen, store eller små lyter og genetiske feil. Allerede nå er det nesten ikke til å tro så naive vi var der vi strålte av lykke med våre voksende mager, lykkelig uvitende om at neste generasjon risikerer å tynges ned av overveldende informasjon om sitt eget lille barn lenge før det tar sitt første skrik. Å gå svanger kan bli en hektisk tid på en helt ny måte, med planlegging av barndommen til lille Ole som dessverre har økt risiko både for AD/HD og tykktarmskreft. Neste generasjons vordende foreldre vil sannsynligvis gå glipp av retten til ikke å vite. Å si nei til gentesting av eget avkom kan fort bli sett på som et avvik som kanskje flittig noteres i Helsekortet.

Intervjuet går litt i stå, tankene blir nesten for overveldende. Ellen Økland Blinkenberg tar oss tilbake til virkeligheten: – Det er viktig å huske på at multifaktorielle sykdommer som depresjon, hjerte- og karsykdommer og ikke-arvelig tykktarmskreft ikke er rent genetiske sykdommer. En gentest sier ikke sikkert om vedkommende vil få sykdommen. Det handler også om flaks og uflaks samt en rekke kjente og ukjente miljøfaktorer. Enten du kjenner genene dine eller ikke, vil generelle livsstilsråd være like viktige i fremtiden som i dag.

Jannike Reymert

jannike.reymert@ntebb.no
Bakklandet legekontor
Namsos

Litteratur

1. Blinkenberg EØ. Min DNAbok. Oslo: Cappelen Damm, 2013.