

Erfðarannsóknir og réttur fólks til að vita ekki

Salvör Nordal

doktor í siðfræði og
forstöðumaður
Siðfræðistofnunar



salvorn@hi.is

Gegn forræðishyggju

Hér áður fyrr tíðkaðist að læknar upplýstu sjúklinga ekki um sjúkdómsþróun eða horfur heldur tóku þeir ákvarðanir með hag sjúklingsins að leiðarljósi án þess að láta sjúklinga sína vita eða gefa þeim kost á að hafa áhrif á ákvörðunina. Á síðustu áratugum hefur forræðishyggja vikið fyrir þeirri meginreglu að virða beri sjálfræði fólks. Áherslan hefur verið lögð á að gefa fólki kost á að taka upplýstar ákvarðanir um eigin heilsu og meðferð. Upplýst samþykki hefur gegnt lykilllutverki í að vernda sjálfræði, en ein meginforsenda þess að fólk geti veitt upplýst samþykki er að það hafi nægilegar upplýsingar til að geta sjálft tekið ákvarðanir og samþykkt eða hafnað meðferð.

Við göngum gjarnan út frá því að þekking sé til góðs og að við óskum eftir því að vera vel upplýst. Því betur sem við þekkjum líkamlegt og andlegt ástand okkar því betur ættum við að vera í stakk búin til að hafa jákvæð áhrif á heilsufar. Sú hugmynd að upplýsa fólk um verulega aukna áhættu fyrir alvarlegum sjúkdómum virðist við fyrstu sýn vera skynsamleg og í samræmi við áherslu nútímans á sjálfræði og upplýst samþykki. Með því að senda fólki upplýsingar um áhættu fyrir tilteknum sjúkdómum aukum við sjálfræði fólks og tækifæri til að bregðast við áhættu. Stundum, eins og í tilfellum brjóstakrabbameins, er hægt að bregðast við með auknu eftirliti eða jafnvel skurðaðgerðum. Hér sé því kominn valkostur fyrir einstaklinga sem geri þeim kleift að bera aukna ábyrgð á eigin heilsu.

Geta upplýsingar skaðað?

Þrátt fyrir að fólk geti brugðist við erfðaprófum með því að draga verulega úr hættunni á því að fá tiltekna sjúkdóma er staðreyndin sú að margir sækjast ekki eftir því að fá slíkar upplýsingar.³ Þá er ljóst að fjölmargar konur sækja ekki skoðun í leitarstöð Krabbameinsfélagsins þrátt fyrir bréflaga boðun og árangur af slíkri leit.⁴ Í

þessu samhengi hefur verið viðurkenndur réttur fólks til þess að vita ekki og hefur hann verið staðfestur í mörgum alþjóðlegum viðmiðunum og mannréttindasáttmálum. Til að mynda segir í sáttmála Evrópu um mannréttindi og líflæknisfræði að hver einstaklingur hafi rétt á því að ákveða hvort hann fái upplýsingar um niðurstöður erfðaprófa eða ekki og skuli virða þessa ákvörðun.⁵

Þeir sem varið hafa réttinn til þess að vita ekki niðurstöður erfðarannsóknna sem þá varða, það er að segja að vera ekki óumbeðinn upplýstur um þær niðurstöður, hafa borið fyrir sig margvísleg rök. Hér verða tvenn þeirra lítilla rædd. Fyrri rökin snúa að því að upplýsingarnar geti dregið úr lífsgæðum fólks.^{6,7} Þrátt fyrir að almennt teljum við vitneskju til bóta, eru fjölmörg dæmi þess að við óskum ekki eftir að vita tiltekna hluti eða fá of nákvæmar lýsingar á atburðum eða aðgerðum. Vitneskja um aðgangsorð að peningageymslum fyrirtækis gæti aukið utanaðkomandi þrýsting frá glæpamönnum sem vilja komast í geymsluhólf, þannig geta vissar upplýsingar sett okkur í meiri hættu en ef við hefðum þær ekki. Í samhengi við læknisfræðilega greiningu er alþekkt að sumir sjúklingar treysta sér ekki til að fá of nákvæmar upplýsingar um aðgerðir sem þeir hafa samþykkt að undirgangast. Of miklar upplýsingar geta gert fólk óþarflega hrætt við það sem framundan er.

Það er líka alþekkt að jákvæð lífsýn hefur margvísleg áhrif á lífsgæði okkar. Bjartsýni og von eflir okkur gagnvart erfðum sjúkdómum og dæmi eru um að fólk geti komist yfir ótrúlegar hindranir með jákvæðu viðhorfi. Af þessum sökum getur það verið mun betra fyrir fólk að fá ekki afgerandi niðurstöður úr erfðaprófum eða aðrar upplýsingar sem ræna það voninni. Við vissar aðstæður getur því ákveðin sjálfsblekking gefið okkur fleiri valkosti en upplýsing lokað möguleikum. Því getur verið mjög skiljanlegt að fólk vilji ekki heyra slæmar fréttir eða fá í hendur upplýsingar um verulega aukna áhættu

Rannsóknir í erfðafræði veita ekki aðeins mikilvægar upplýsingar og þekkingu um orsakir alvarlegra sjúkdóma heldur einnig upplýsingar um þátttakendur í þessum rannsóknum. Á síðustu misserum hefur talsvert verið fjallað um það hvernig hægt sé að nýta þessa þekkingu til hagsbóta fyrir einstaklingana, meðal annars með því að upplýsa þá um stökkbreytingar sem auka áhættu á því að fá alvarlega sjúkdóma eins og krabbamein.

Í vísindarannsóknum í erfðafræði er unnið með dulkóðuð gögn og því verða rannsakendur að fá sérstakt leyfi stjórnvalda til að geta persónugreint þá sem hafa tilteknar stökkbreytingar. Því hefur verið haldið fram að samfélaginu beri að veita einstaklingum upplýsingar um aukna áhættu. Lagt hefur verið til að upplýsingar séu sendar beint til þátttakenda í vísindarannsóknum sem bera til að mynda *BRCA 1* og *2* og eru því í verulega aukinni áhættu til að fá brjóstakrabbamein, enda búi fyrirtæki eins og Íslensk erfðagreining yfir slíkum upplýsingum um alla landsmenn.^{1,2} Ýmsar áleitnar spurningar vakna um það hvort og þá hvernig rétt sé að upplýsa einstaklinga að fyrra bragði um slíkar niðurstöður. Þeir sem hafa varað við því að þessi leið sé farin hafa meðal annars bent á þá staðreynd að dæmi eru um að fólk kæri sig ekki um að vita og er þá vísað í réttinn til að vita ekki. Í þessari grein verður meðal annars fjallað um þessar spurningar út frá sjálfræði og réttinum til þess að vita ekki.

um tiltekna sjúkdóma. Upplýsingar geta að þessu leyti verið íþyngjandi og skaðað lífsgæði okkar og jafnvel dregið þannig úr viðnámsþrótti okkar áður en sjúkdómurinn hefur gert vart við sig.

Rétturinn til að vita ekki og sjálfræði

Hér að framan var því haldið fram að það að senda fólki upplýsingar um áhættu væri til þess fallið að styrkja sjálfræði þess, þar sem slíkar upplýsingar gefa fólki aukna möguleika á því að taka ábyrgar ákvarðanir um eigið líf og hafa valkosti að takast á við. Þetta er rétt ef við skiljum sjálfræði fyrst og fremst sem hæfnina til að takast á við ólíka valkosti. En sjálfræði hefur fleiri hliðar.

Jørgen Husted bendir á að sjálfræði felst ekki aðeins í því að geta valið milli ólíkra valkosta heldur ekki síður að geta valið lífi sínu tiltekinn farveg og tekið afstöðu til grundvallarspurninga í lífinu með eigin hætti.⁸⁻¹⁰ Sjálfræði í þessum síðari skilningi gerir okkur kleift að lifa tilteknu lífi og ákveða þau gildi sem við viljum lifa eftir. Ákvarðanir um mögulega áhættu í framtíðinni geta haft áhrif á þessi atriði, sýn okkar á lífið og sjálfskilning okkar. Tilteknar upplýsingar geta því kollvarpað hugmyndum okkar og framtíðaráformum og þar með tekið af okkur ráðin um mikilvæg atriði. Þegar sjálfræði er skilið þessum skilningi, takmarkar það sjálfræði fólks að gefa því ekki kost á að ákveða sjálft hvort það vill tilteknar upplýsingar eða ekki, því það tekur frá fólki þann möguleika að velja sjálft hvort það velji eina leið fremur en aðra.

Rétturinn til að vita ekki kann að hljóma þversagnakenndur því hann krefst þess að fólk hafi tilteknar upplýsingar til að geta hafnað upplýsingum! Rétturinn til að vita ekki er því ekki réttur til að lifa í vanþekkingu, heldur verður fólk að gera sér grein fyrir því að ákveðnar upplýsingar eru til staðar og skilja hvað í þeim upplýsingum kunni að felast. Í raun má því segja að til þess að nýta sér réttinn til að vita ekki þurfi fólk að vera upplýst um mikilvæga þætti í erfðaprófum og áhættu.

Aðgengi að upplýsingum

Af ofangreindu er ljóst að krafan um rétt til þess að vita ekki er ekki afturhvarf til forræðishyggju eða ósk um að lifa í vanþekkingu. Þvert á móti getur sá réttur tryggt sjálfræði einstaklingsins því að hann gerir kröfu um að hver og einn taki sjálfur ákvörðun um það hvort og þá hvernær hann fái slíkar upplýsingar í hendur. Til þess að svo megi verða þarf að upplýsa almenning um möguleika erfðaprófa og gera þeim sem eftir því leita kleift að nálgast upplýsingar um eigið erfðamengi. Hér þarf því að huga að tvennu. Annars vegar að efla samfélagslega umræðu um efnið þannig að almennir borgarar geri sér grein fyrir því hvaða upplýsingar kunni að vera til staðar og hvernig það getur leitað sér þessara upplýsinga.

Hins vegar þarf að búa svo um hnútana að fólk geti með tiltölulega auðveldum hætti nálgast upplýsingar um sig óski það þess. Eitt áhyggjuefni í tengslum við erfðapróf er að nauðsynlegt sé að fólk hafi aðgang að ráðgjöf samhliða því að það fái upplýsingar um aukna áhættu.¹¹ Af

þessum sökum eigi slík upplýsingagjöf best heima innan heilbrigðisþjónustunnar. Til að mæta þessum áhyggjum mætti hugsa sér að þær erfðaupplýsingar sem nú eru til staðar sem afurð vísindarannsóknna séu fluttar inn í sjúkraskrár landsmanna og einstaklingum gert kleift að nálgast upplýsingarnar í gegnum heilbrigðisþjónustuna og í samtali við lækni eða erfðaráðgjafa. Með þessu móti yrðu upplýsingarnar færðar inn á öruggt svæði sem tengdist hagsmunum einstaklingsins sjálf en ekki yrðu til nýjar skrár um hópa sem væru jafnvel persónugreinanlegar. Með þessu móti væri hægt að tryggja persónuvernd, sjálfræði einstaklinga og virða rétt fólks til að vita ekki.

Heimildir

1. „Hægt að finna alla með genið“, Morgunblaðið 15. maí 2013
2. „Sjö þúsund Íslendingar bera í sér banvænt krabbamein“, Vísir, 16. maí 2013.
3. Árnason V, Eyfjörð JE, Stefánsdóttir V, Jóhannesson J J, Hjörleifsson S. Ætti að segja þáttakendum í vísindarannsóknnum frá stökkbreytingum í þeirra eigin BRCA-genum? Læknablaðið 2014; 100: 178-9.
4. „Hef ekki áhuga á að vera nakin hjá ókunnugum lækni“, mbl.is 18. apríl 2014.
5. Samningur um vernd mannréttinda og mannglegrar reisnar við hagnýtingu líffræði og læknisfræði: Stjórnartíðindi nr 54, Reykjavík 2004. <http://stjornartidindi.is/Advert.aspx?ID=ed349fcd-27d9-4fba-8237-b5df84a78213> - apríl 2014.
6. Chadwick R. The philosophy of the right to know and the right not to know. Í Chadwick R. The Right to Know and the Right not to Know. Ashgate, Aldershot 1997.
7. Herring J, Foster C. „Please Don't Tell Me“. The Right Not to Know. Camb Q Healthc Ethics 2012; 21: 20-9.
8. Husted J. Autonomy and a right not to know. Í Chadwick, R. The Right to Know and the Right not to Know. Ashgate, Aldershot 1997.
9. Chadwick R. The Right Not to Know: A Challenge for Accurate Self-Assessment. Philos Psychiatr Psychol 1997; 11: 299-301.
10. Adorno R. The right not to know: an autonomy based approach. J Med Ethics 2004; 30: 435-40.
11. Caulfield T, Ries NM, Ray PN, Shuman C, Wilson B. Direct-to-consumer genetic testing: good, bad or benign? Clin Genet 2010; 77: 101-5.



Íðorðasafnið lagt inn

Þann 27. febrúar síðastliðinn voru handritadeild Þjóðarbókhlöðu afhent til varðveislu öll gögn er varða vinnslu Íðorðasafns lækna, svo og Líffæraheita, Vefjafræðiheita og Fósturfræðiheita. Gögnin eru merk heimild um það mikla starf sem unnið hefur verið á vegum Orðanefndar læknafélagna. Á myndinni eru frá vinstri: Bjarni Þjóðleifsson, Magnús Snædal, Örn Bjarnason, Bragi Ólafsson fagstjóri handritasafns og Jökull Sævarsson umsjónarmaður sérsafna Þjóðarbókhlöðu. Mynd: Hávar Sigurjónsson.