

# Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet – en historisk oversikt

*Michael 2021; 18: 74–82.*

*En av de store debattene om genetikk og gentester i 1990-årene handlet om hvorvidt helsevesenet skal kunne oppsøke uvitende slektninger av en pasient for å gi informasjon om arvelig sykdom i familien. Slik oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet ble første gang hjemlet i bioteknologiloven i 2000. Ved en revisjon i 2004 ble det imidlertid ikke lenger adgang for helsepersonell til å informere slektninger når pasienten ikke vil samtykke til dette. Bioteknologiloven forble uendret på dette punktet ved revisjonen i 2020.*

Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet<sup>1</sup> innebærer at helsevesenet oppsøker uvitende slektninger av en pasient for å gi informasjon om arvelig sykdom i familien. Slektingene har dermed ikke selv tatt kontakt eller uttrykt ønske om å bli kontaktet av helsevesenet. Grunnen til at oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet kan være aktuelt, er at resultatene av en gentest kan angå slektninger av pasienten og ikke bare pasienten alene. Arvelig bryst- og eggstokkreft (genfeil i BRCA1/BRCA2) er et aktuelt eksempel (1). Dersom gentesten avdekker slike arvelige sykdomsanlegg, er spørsmålet følgelig om helsevesenet bør kunne oppsøke de berørte slektingene for å informere dem om anlegget.<sup>2</sup>

1 Tidligere ble begrepet «opsøkende genetisk virksomhet» brukt om «opsøkende genetisk informasjonsvirksomhet». Jeg holder meg til den sistnevnte formuleringen for å være i harmoni med dagens terminologi. Grunnen til at oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet ble ansett å være mer dekkende, kommer frem i Ot.prp. nr. 64 (2002–2003): «For å tydeliggjøre at bestemmelsen regulerer adgangen til å informere om arvelig sykdom i familien, foreslår departementet å endre overskriften til Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet» (11, s. 108).

2 Jeg har tidligere gitt uttrykk for min egen posisjon i debatten om oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet i Fystro JR. [Når jus og moral møtes](#). *Tidsskr Nor Lægeforen* 2020; 140: 993–5. Jeg gjorde her kort rede for debattens forhistorie, og artikkelen – som du leser nå – kan betraktes som en videreutvikling av dette avsnittet.

## Den første bioteknologiloven

Bioteknologiloven regulerer bruk av bioteknologi i Norge, herunder klinisk anvendelse av gentester (2). Den første bioteknologiloven trådte i kraft i 1994 (3). Til tross for at oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet ble utredet i forarbeidene, resulterte ikke utredningene i lovforslag. Dermed var det heller ikke noe forbud mot at helsevesenet oppsøkte slektninger av pasienten (4, s. 19–20). Det er likevel liten tvil om standpunktet i forarbeidene. Stortingsmelding nr. 25 (1992–93) stadfester at «[h]elsevesenet bør ikke drive noen form for oppsøkende virksomhet av slektninger, enten opplysningene finnes i helsevesenets arkiver eller ikke» (5, s. 127). Odelsingsproposisjon nr. 37 (1993–94) er like klar og entydig:

Til tross for at oppsøkende virksomhet i enkelte tilfelle kan føre til tidlig diagnose og behandling av alvorlig sykdom, finner departementet at hensynet til den enkeltes integritet må veie tyngre enn eventuell mulighet for å få stilt tidlig diagnose. Departementet foreslår derfor at helsevesenet ikke skal ha adgang til å drive noen form for oppsøkende virksomhet av slektninger (6, s. 39).

Det oppsto imidlertid et ønske fra enkelte medisinske fagmiljøer i 1990-årene om en ny vurdering av spørsmålet, samtidig som det ble løftet frem hvorvidt denne problemstillingen burde reguleres nærmere i loven. Av den grunn sendte Helse- og sosialdepartementet ut høringsforslag sommeren 1997. Det ble her foreslått at oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet skulle reguleres i bioteknologiloven og at det skulle være en adgang til å oppsøke berørte slektninger selv om pasienten ikke kan eller vil samtykke til det (4, s. 16–18; 7, s. 88). Dersom pasienten samtykker, vil helsepersonell uansett være fritatt taushetsplikten. Bestemte vilkår måtte oppfylles og sykdomstilstanden godkjennes av myndighetene. Det kom inn 40 høringsuttalelser og samlet synes det å ha vært en utbredt skepsis til forslaget (8, s. 4).

På den andre siden var flere sykehus, blant annet Ullevål sykehus, positive til forslaget og ønsket en adgang til oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet velkommen (4, s. 21). Medisingenetikeren Kåre Berg (1932–2009) ved Ullevål sykehus og Universitetet i Oslo var en tydelig stemme i debatten. Han hevdet at bestemmelser mot oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet «[...] er direkte uetiske fordi de hindrer at helsevesenet når frem med tilbud som kan forebygge sykdom, utsette sykdom eller føre til tidlig diagnostikk og behandling. At tilbud ikke når frem kan i verste fall koste pasienten livet» (9, s. 20).

## En unntaksbestemmelse – ingen plikt

Høringsforslaget innebar en *adgang* til oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet, det var ikke snakk om en *plikt* for helsepersonell til å oppsøke

berørte slektninger. Derfor ville heller ingen ha en rett til å bli oppsøkt. Det understrekte daværende helseminister Dagfinn Høybråten (KrF) i Stortinget etter å ha påpekt at det var bred enighet om at det ikke skal foregå oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet som er av systematisk og generell karakter: «Jeg opplever også at det er bred enighet om at hovedmønsteret skal være at pasienten selv informerer eller gir sitt samtykke til informasjon. Det er heller ingen som har tatt til orde for at legen skal ha plikt i noen sammenheng her» (8, s. 4). Kåre Berg mente imidlertid at legen skal ha en plikt: «For å sikre at de som trenger det får livsviktige behandlingstilbud eller forebyggingstilbud, må det bli en *plikt* for den legen som blir klar over at en person har økt sykdomsrisiko å sørge for at vedkommende får adekvat informasjon [...]» (9, s. 22).

Ikke desto mindre handlet høringsforslaget om en unntaksbestemmelse. Det bør være pasienten som informerer slektningene, eller som samtykker til at slektningene kan oppsøkes av helsevesenet. Sosial- og helsedepartementet var imidlertid i tvil om en lovregulering av oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet i tillegg burde omfatte tilfeller der pasienten samtykker til at berørte slektninger informeres. Ettersom opplevelsen vil være den samme for slektningene, uavhengig av om pasienten samtykker eller ikke, kom departementet frem til at de samme vilkårene burde gjelde for å oppsøke slektninger med pasientens samtykke (8, s. 5).

Hele debatten i 1990-årene – herunder høringsforslaget og høringsrunden – kulminerte med innstilling til Odelstinget nr. 25 (2000–2001). Flertallet i sosialkomiteen anbefalte å tilføye et nytt kapittel med navn «6a» i bioteknologiloven av 1994 og at den tilhørende § 6a-1 skulle regulere oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet, slik det var foreslått av Sosial- og helsedepartementet i Ot.prp. nr. 93 (1998–1999) (4, s. 35; 8, s. 6–10). Til tross for den utbredte skepsisen til forslaget i høringsrunden, ble innstillingen vedtatt av Stortinget. Ved utgangen av 2000 var derfor oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet for første gang hjemlet i bioteknologiloven (7, s. 88–89; 10). Den nye rettstilstanden ble imidlertid kortvarig.

### Ny lov, færre muligheter

Dagens bioteknologilov trådte i kraft 1. januar 2004 og fikk direkte konsekvenser for adgangen til oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet (2). Forhenværende § 6-a1 ble for det første omdøpt til nye § 5-9 og plassert i kapittel 5 om «Genetiske undersøkelser av fødte m.m.» (ramme 1). For det andre ble det gjort en substansiell endring i lovteksten. Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet var fortsatt lovregulert, men det nye høringsforslaget som ble sendt ut innebar at «[...] helsepersonell bare gis anledning

*Ramme 1: Bioteknologiloven § 5-9. Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet*

Med oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet forstås i denne loven helsepersonells adgang til å informere pasientens berørte slektninger om arvelig sykdom i familien.

Når det er dokumentert at en pasient har eller er disponert for en arvelig sykdom, bestemmer pasienten selv om han eller hun vil informere berørte slektninger om dette.

Dersom pasienten ikke selv kan eller vil informere berørte slektninger, kan helsepersonell be om pasientens samtykke til å informere disse, hvis vilkårene i femte ledd er oppfylt og sykdommen er godkjent av departementet etter sjuende ledd.

Dersom pasienten ikke kan samtykke til at helsepersonell informerer berørte slektninger, kan helsepersonell i særlige tilfeller gjøre dette, hvis vilkårene i femte ledd er oppfylt og sykdommen er godkjent av departementet etter sjuende ledd.

Før helsepersonell tar kontakt med slektningene, skal han eller hun vurdere om:

1. det gjelder en sykdom med vesentlige konsekvenser for den enkeltes liv eller helse,
2. det er en rimelig grad av sannsynlighet for at også slektningene har et arvelig sykdomsanlegg som kan føre til sykdom senere i livet,
3. det foreligger en dokumentert sammenheng mellom det arvelige sykdomsanlegget og utvikling av sykdom,
4. de genetiske undersøkelser som benyttes for å fastslå det arvelige sykdomsanlegget, er sikre, og
5. sykdommen kan forebygges eller behandles med god effekt.

Dersom slektningen er under 16 år, skal bare foreldrene eller andre med foreldreansvar informeres.

Departementet bestemmer i forskrift eller i det enkelte tilfelle hvilke sykdommer som kan gjøres til gjenstand for oppsøkende genetisk virksomhet.

til å informere berørte slektninger når pasienten ikke *kan* samtykke og bare i særlige tilfeller» (11, s. 107). Distinksjonen kan synes liten og subtil, men er likevel betydningsfull. Det het i gamle § 6-a1 tredje ledd at «[d]ersom pasienten ikke kan eller vil samtykke til at legen informerer berørte slekt-

ninger, kan legen likevel gjøre dette, hvis vilkårene [...] er oppfylt og sykdommen er godkjent av departementet [...]» (3). Ot.prp. nr. 64 (2002–2003) sammenfatter endringen slik:

Det vil nå ikke lenger være adgang for helsepersonell til å informere slektninger når pasienten ikke *vil* samtykke til dette. Departementet antar at denne situasjonen sjelden vil oppstå, men dersom den blir aktuell bør etter departementets syn pasientens personverninteresser og retten til ikke å vite veie tyngst (11, s. 108).

Men, for det tredje, ble de nødvendige betingelsene for å foreta oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet beholdt. Vilråene som måtte oppfylles ble først foreslått i rundskriv IK-7/98 fra Statens helsetilsyn (12, s. 4). Det ble gjort små justeringer i Innst. O. nr. 25 (2000–2001), og det er vilråene foreslått av sosialkomiteen den gang som står skrevet både i gamle § 6-a1 og i dagens § 5-9 (8). I ramme 1 fremgår dagens lovregulering av oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet i sin helhet. Rammen gir både en oversikt over dagens rettstilstand og et innblikk i hvilke forutsetninger som må oppfylles for at helsevesenet skal oppsøke berørte slektninger i det hele tatt.

Følgelig er det i dagens lovverk ikke adgang til å informere slektninger mot pasientens vilje, selv om vilråene i femte ledd er oppfylt og sykdommen er godkjent for oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet. Foruten muligheten til å informere slektninger med pasientens samtykke, er det kun om pasienten ikke *kan* samtykke at helsepersonell likevel kan informere berørte slektninger. Forarbeidene til loven viser til tilfeller der pasienten enten er død eller bevisstløs, for å illustrere hva det vil si at en pasient ikke kan samtykke (11, s. 137). Det er samtidig eksplisitt uttrykt i andre ledd at pasienten bestemmer om han eller hun selv vil informere slektningene. Derfor regulerer § 5-9 i hvilken grad helsevesenet kan drive med oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet. Videre gis det anledning til, i syvende ledd, å bestemme i forskrift hvilke sykdommer som kan rettferdiggjøre oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet. Hvis ikke, må departementet godkjenne sykdommen i det enkelte tilfellet. Kompetansen til å godkjenne sykdommen er delegert til Helsedirektoratet (13, s. 128).

### **På vei mot en liberalisering?**

Etter at dagens bioteknologilov trådte i kraft i 2004, synes spørsmålet om oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet mer eller mindre å ha ligget brakk i ti år. Det er i alle fall tilfellet om norske offentlige dokumenter legges til grunn og blikket ikke rettes utover landegrensene. Hovedforklaringen er nok at selv om Stortinget ba regjeringen om å evaluere bioteknologiloven etter fem år da den ble vedtatt i 2003, ble ikke loven evaluert før i 2015 (13, s. 2).

Internasjonalt endret Frankrike loven i 2011 (14). Fra tidligere å være pasientens eget valg hvorvidt berørte slektninger skal informeres, ble pasientens nye dilemma om han eller hun selv skal gjøre det, eller om helsepersonell skal gjøre det på vegne av pasienten. Forutsetningen er at sykdommen er alvorlig og kan forebygges eller behandles. En tilsvarende adgang eksisterer fra 2006 i Australia (15). I England og Wales er det nylig stadfestet en juridisk plikt til å varsle berørte slektninger dersom helsepersonell finner det nødvendig (16). I Spania kan slektninger kontaktes dersom pasienten ikke ønsker å vite resultatet av en gentest, og i Sveits kan legen be delstaten om fritak fra taushetsplikten dersom pasienten ikke samtykker til å informere slekt (17).

Tilbake i den norske debatten, uttalte Bioteknologirådet seg om oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet i 2015. Uttalelsen var en del av rådets evaluering av bioteknologiloven. Flertallet «[...] mener at loven bør endres med tanke på særlige tilfeller hvor pasienten ikke vil informere og heller ikke samtykker til at helsepersonell informerer berørte slektninger» (18, s. 6). Dersom sykdommen er godkjent og vilkårene i femte ledd er oppfylt, bør helsepersonell kunne oppsøke slektningene mot pasientens vilje. Medlemmene understreket samtidig at dette ikke skal bli en plikt for helsepersonell. Interessant nok har Bioteknologirådet – den gang Bioteknologinemnda – endret mening. De kom i 2002 frem til at en lovregulering er unødvendig og at oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet bør reguleres så strengt at den alminnelige nødretten trer inn (19, s. 4).<sup>3</sup> En norsk-svensk studie fra 2007 gir ikke et klart svar på om Bioteknologirådets nye standpunkt er mer i tråd med folkemeningen, men det er likevel flere som ønsker at legen bryter taushetsplikten dersom pasienten ikke vil at slektningene skal informeres om en arvelig sykdom enn dem som motsetter seg dette (20).

I desember 2019 la regjeringen Solberg frem forslag til ny bioteknologilov, men uten forslag om å endre § 5-9 (21). Imidlertid ble bioteknologiloven til slutt langt mer liberal enn hva forslaget innebar, med blant annet åpning for eggdonasjon og assistert befruktning for enslige, etter at Framskrittspartiet gikk ut av regjeringen og inngikk forlik med Arbeiderpartiet

3 Med andre ord er Bioteknologirådet anno 2015 av den formening at unntaksbestemmelsen for taushetsplikten i helsepersonelloven § 23 nr. 4 og den alminnelige nødretten i straffeloven § 17 er utilstrekkelig dersom pasienten ikke vil samtykke til at berørte slektninger oppsøkes. Det fremgår av helsepersonelloven § 23 nr. 4 at taushetsplikten ikke er til hinder for «at opplysninger gis videre når tungtveiende private eller offentlige interesser gjør det rettmessig å gi opplysningene videre», mens straffeloven § 17 gir anledning til at «[e]n handling som ellers ville være straffbar, er lovlig når (a) den blir foretatt for å redde liv, helse, eiendom eller en annen interesse fra en fare for skade som ikke kan avverges på annen rimelig måte, og (b) denne skaderisikoen er langt større enn skaderisikoen ved handlingen».

og Sosialistisk Venstreparti (22). Men dette fikk ingen konsekvenser for reguleringen av oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet. Temaet ble ikke berørt i stortingsdebatten i mai 2020 (23).

Det fremkommer likevel av melding til Stortinget nr. 39 (2016–2017) at «[r]egjeringen har ikke falt ned på en endelig konklusjon i dette spørsmålet [om vilkårene for oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet skal oppheves eller endres]» (24, s. 59). På den ene siden mener noen at vilkårene i femte ledd bør oppheves slik at helsepersonell kan informere slektninger på pasientens ønske ved alle former for genetisk sykdom. På den andre siden kan oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet gripe radikalt inn i en persons liv og vilkårene sikrer at informasjonen er veloverveid. En forskriftsfesting av forhåndsgodkjente sykdommer foreslås vraket siden det uansett må gjøres en individuell vurdering, pasienten informerer oftest selv og en liste må oppdateres hyppig (24, s. 58–59). Selv om regjeringen heller ikke har konkludert i spørsmålet om det skal være en adgang til å informere slektninger dersom pasienten ikke vil samtykke, antyder utdraget under at regjeringen er skeptisk til en slik adgang:

Noen mener også at helsepersonell i visse tilfeller må kunne gi pasientens slektninger genetisk informasjon til tross for at pasienten motsetter seg dette. Dette vil gi slektningene anledning til å forebygge og behandle mulig genetisk sykdom. På den annen side kan det hevdes at slike situasjoner inntreer svært få ganger og at den alminnelige nødretten i sin ytterste konsekvens vil kunne tre inn. I den alminnelige helselovgivningen er det unntak for taushetsplikten i nødrettslignende situasjoner med umiddelbar fare for liv og helse, jf. helsepersonelloven § 23. *Dette kan tale for at dagens regelverk om at helsepersonellet ikke kan informere mot pasientens vilje bør opprettholdes. Bak dette standpunktet legges det vekt på hensynet til personvern, tilliten mellom pasient og helsepersonell og retten til ikke å vite* (24, s. 59, egen kursivering).

Utdraget setter punktum for denne gjennomgangen, men debatten om oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet fortsetter. Spørsmålet handler om grunnleggende etiske avveininger som angår oss alle.

## Litteratur

1. Grill K, Rosén A. Healthcare professionals' responsibility for informing relatives at risk of hereditary disease. *J Med Ethics* 2020. Epub før print [lest 20.12.2020]. Tilgjengelig fra: <https://doi.org/10.1136/medethics-2020-106236>
2. *Bioteknologiloven. 2003. Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. av 2003-12-05 nr. 100.*
3. *Bioteknologiloven. 1994. Lov om medisinsk bruk av bioteknologi av 1994-08-05 nr. 56.*
4. *Or.prp. nr. 93 (1998–99). Om lov om endringer i lov 5 august 1994 nr 56 om medisinsk bruk av bioteknologi. Oslo: Sosial- og helsedepartementet, 1999.*

5. *St.meld. nr. 25 (1992–93). Om mennesker og bioteknologi.* Oslo: Sosialdepartementet, 1993.
6. *Ot.prp. nr. 37 (1993–1994). Om lov om medisinsk bruk av bioteknologi.* Oslo: Sosial- og helsedepartementet, 1994.
7. *St.meld. nr. 14. (2001–2002). Evaluering av lov om medisinsk bruk av bioteknologi.* Oslo: Helsedepartementet, 2002.
8. *Innst. O. nr. 25 (2000–2001). Innstilling fra sosialkomiteen om lov om endringer i lov 5. august 1994 nr. 56 om medisinsk bruk av bioteknologi.* Oslo: Sosialkomiteen, 2000.
9. Berg K. Genetisk testing etter fødselen, sykdommer som kan behandles. I: *Biotechnologinemnda. Rapport fra internt seminar om «Oppsøkende genetisk virksomhet i slekter med arvelig sykdomsrisiko».* Oslo, 25. og 26. april 1996. [Lest 20.12.2020]. Tilgjengelig fra: [http://www.bion.no/filarkiv/2010/07/1996\\_04\\_25\\_26\\_oppsoekende\\_genetisk\\_virksomhet.pdf](http://www.bion.no/filarkiv/2010/07/1996_04_25_26_oppsoekende_genetisk_virksomhet.pdf)
10. Eide WD, Amundsen I, Våge DI. Lovregulering av oppsøkende genetisk virksomhet. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2001; 121: 2858.
11. *Ot.prp. nr. 64 (2002–2003). Om lov om medisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven).* Oslo: Helsedepartementet, 2003.
12. *Innst. S. nr. 171. (1997–1998). Innstilling fra sosialkomiteen [...].* Oslo: Sosialkomiteen, 1998.
13. *Helsedirektoratet. Evaluering av bioteknologiloven 2015. Oppdatering om status og utvikling på fagområdene som regluseres av loven.* Oslo: Helsedirektoratet, 2015.
14. Derbez B, de Pauw A, Stoppa-Lyonnet D, et al. Familial disclosure by genetic healthcare professionals: a useful but sparingly used legal provision in France. *J Med Ethics* 2019; 45: 811–6.
15. Orlowski MF. Disclosing genetic information to at-risk relatives: new Australian privacy principles, but uniformity still elusive. *Med J Aust* 2015; 202: 335–7.
16. Middleton A, Patch C, Roberts J et al. Professional duties are now considered legal duties of care within genomic medicine. *Eur J Hum Genet* 2020; 28: 1301–4.
17. Soini S. Genetic testing legislation in Western Europe – a fluctuating regulatory target. *J Community Genet* 2012; 3: 143–53.
18. Bioteknologirådet. *Oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet. Evaluering av bioteknologiloven § 5-9, 2015.* [Lest 20.12.2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.bioteknologiradet.no/uttalelser/uttalelser-2010>
19. Bioteknologinemnda. Høringssvar: *Utkast til forskrift om oppsøkende genetisk virksomhet, 2002.* [Lest 20.12.2020]. Tilgjengelig fra: <https://www.bioteknologiradet.no/uttalelser/uttalelser-2000-2004>
20. Wolff K, Brun W, Kvale G et al. Confidentiality versus duty to inform – an empirical study on attitudes towards the handling of genetic information. *Am J Med Genet* 2007; 143A: 142–8.
21. *Prop. 34 L (2019–2020). Endringer i bioteknologiloven mv.* Oslo: Helse- og omsorgsdepartementet, 2019.



22. *Lovvedtak 104 (2019–2020). Innst. 296 L (2019–2020), jf. Prop. 34 L (2019–2020).* Oslo: Stortinget, 2020.
23. *Stortingstidende nr. 86 – 26. mai. (2019–2020).* Oslo: Stortinget, 2020.
24. *Meld. St. 39 (2016–2017). Evaluering av bioteknologiloven.* Oslo: Helse- og omsorgsdepartementet, 2017.

*Joar Røkke Fystro*  
*j.r.fystro@medisin.uio.no*

*Joar Røkke Fystro er master i interdisiplinær helseforskning fra Universitetet i Oslo og doktorgradsstipendiat.*

*Avdeling for helseledelse og helseøkonomi*  
*Institutt for helse og samfunn*  
*Universitetet i Oslo*  
*Postboks 1089 Blindern*  
*0317 Oslo*