



ETISKT UTTALANDE 2023-04-04 Etiska frågor kring helgenomsekvensering

Helgenomsekvensering används i allt större utsträckning som undersökningsmetod i hälso- och sjukvården och har revolutionerat både diagnostik och möjligheten att ge rätt behandling till många patienter. Metoden har varit avgörande för att upptäcka orsakerna till en lång rad sjukdomar som tidigare inte var kända och används bland annat vid diagnostik av sällsynta sjukdomar. Tekniken innebär att man tittar på hela arvsmassan vilket skapar många möjligheter men även en del etiska problem.

Statens medicinsk-etiska råd har nyligen uppmärksammat detta problem [1]. Svenska Läkaresällskapets delegation för medicinsk etik anser att det är viktigt att helgenomsekvensering används med varsamhet och eftertanke, för att på bästa sätt integrera detta nya verktyg i hälso- och sjukvården.

Vi vill med denna skrivelse uppmärksamma tre etiska problem med helgenomsekvensering: bifynd, oklara fynd och informerat samtycke.

1. **Bifynd.** Helgenomsekvensering innebär risk att man hittar fynd som inte har att göra med frågan som ställdes då analysen beställdes. Dessa fynd bör i begränsad omfattning komma med i slutrapporten. Att i ett svar rapportera ett fynd som inte har med grundfrågeställningen att göra är i princip en form av screening, det vill säga att sjukdomar har eftersökts utan att patienten visat några symptom på dessa. Introduktion av screeningprogram kräver normalt en omfattande bedömningsprocess ledd av Socialstyrelsen. Blir det rutin att bifynd rapporteras, kan det innebära att en av myndigheten inte godkänd screening införs.
2. **Oklara fynd.** Helgenomsekvensering innebär att en del fynd som man inte säkert vet betydelsen av kan komma att rapporteras. Det är eftersträvansvärt att endast tydligt sjukdomsorsakande förändringar rapporteras. Det finns risk att de oklara fynden kan kräva omfattande sjukvårdsresurser och därmed tränga ut vård av högre prioritet. På detta sätt skulle en av grundprinciperna i hälso- och sjukvårdslagen sättas ur spel: att den som är i störst behov av vård ska ges företräde.
3. **Informerat samtycke.** All vård ska i enlighet med patientlagen ges efter patientens informerade samtycke. Helgenomsekvensering ger upphov till så mycket information att det finns risk för så kallad information overload. Det fulla resultatet av en helgenomsekvensering är svårt att överskåda för såväl läkare som patient. Det medför att patientens samtycke till en undersökning med helgenomsekvensering knappast kan vara fullständigt informerat. Samtidigt finns det idag inget bättre sätt att respektera patientens självbestämmande. Svenska Läkaresällskapets delegation för medicinsk etik anser att det informerade samtycket vid helgenomsekvensering är ett komplext ämne där det behövs mer kunskap och erfarenhet för att hantera problemet på ett optimalt sätt.

Detta uttalande rör etiska frågor kring helgenomsekvensering - ett område som är under snabb utveckling.

2023-04-04

Svenska Läkaresällskapet delegation för medicinsk etik

[1] https://smer.se/wp-content/uploads/2022/11/smer-kommenterar-oppportunistisk-genomscreening_webb-1.pdf