

ILLUSTRASJONSBILDE



ALLMENNEMEDISINSKE UTFORDRINGER

Utposten publiserer for tiden en artikkelserie under denne fellesbetegnelsen. Vi ønsker å sette lys på felter av allmennmedisinen som kan virke vanskelige, uklare og diffuse, og som man kanskje ikke lærte så mye om på doktorskolen, men som vi stadig konfronteres med i vår arbeidshverdag. Redaksjonen ønsker også innspill fra leserne.

Forskning til hvilken pris?

Hvor stor skade kan vi tåle hvis forventet resultat er veldig viktig?

AV KARIN FRYDENBERG

Jeg har vært helsestasjonslege i en mellomstor bygd i Norge, Østre Toten, i 15 år. Som helsestasjonslege har jeg fokusert på det friske og vært på vakt mot sykeliggjøring.

Da jeg møtte en familie som tre måneder tidligere hadde latt barnet sitt genteste på diabetes, var det første gang jeg fikk direkte befatning med virkninger av dette store forskningsprosjektet som har foregått i mange år med «mine» pasienter. Det har forundret meg at vi allmennleger ikke er mer direkte målgruppe for informasjon om disse prosjektene som jeg etter dette møtet på helsestasjonen, har forsøkt å sette meg inn i deler av. Jeg leser i prosjektinformasjonen at helsestasjonen skal bistå familier hvis de har behov for mer informasjon. Den informasjonen har vi ikke fått, og kan derved ikke gi videre. (Siste måned er det imidlertid kommet invitasjon)

Familien jeg møtte var med i Mor og barn undersøkelsen og hadde i tillegg fått invitasjon tilsendt fra MI-DIA-prosjektet ved Folkehelseinstituttet mot slutten av svangerskapet, med tilbud om de ville genteste barnet sitt for diabetesrisiko. Dette skulle gjøres i navlestrengsprøven de allerede hadde samtykket til at kunne taes til Mor og barn undersøkelsen.

Den skriftelige informasjonen ble vurdert og «informert samtykke» skrevet under. Men det de sier nå er at de ikke



Karin Frydenberg

Født i 1954, gift, 3 voksne barn.
Cand. Med. fra Ulm/Tyskland 1982
Spes. Allm. med. fra 1991
Fra 1989 og fortsatt, allmennlege Skreia Legesenter, Østre Toten.
Fra 1992–2007 helsestasjons- og skolelege samme sted.
Tillitsvalgt i Allmennlegeforeningen på forskjellige nivå fra 1997–2005
I hovedkomiteen for Primærmedisinsk uke 2006.
Med i Utpostenredaksjonen fra våren 2006.

tenkte grundig nok gjennom hva det i virkeligheten ville innebære å kjenne barnets fremtidige sykdomsrisiko. Ingen i familien har diabetes, og de anså seg for friske og usårbare med et friskt, sterkt barn. Dermed ble de med og gjorde «en samfunnsinnsats» slik det ble invitert til. På invitasjonens forside lyder: «Kanskje virker det tidlig, men vi inviterer likevel til den første, velvillige samfunnsinnsats fra dere som foreldre og den lille borgeren.»

Derfor kom det som et sjokk på dem da de fikk vite at datteren har diabetesgenene. De følte det som en stor sorg, og mor sier at hun følte det var som å miste henne litt da de fikk vite det. De kom nå til helsestasjonen for seks måneders kontroll med sin sunne, friske datter som de er blitt så bekymret for siden hun har disse diabetesgenene. De har

Folkehelseinstituttet startet **Mor og Barn undersøkelsen** i 1999 og hittil, januar 2007, er 80 000 gravide inkludert i denne prospektive kohortundersøkelsen som alle gravide blir spurt om å delta i når de kommer til ultralydundersøkelsen ved 17.–18. svangerskapsuke og 41 prosent har sagt ja til. Flere delprosjekter er startet. bl.a. ble MI-DIA startet i 2006.

FOR MER INFO: www.fhi.no – Svangerskap og fødsel – Mor og barn undersøkelsen – samarbeidsprosjekter.

MIDIA er en **undersøkelse om miljøårsaker** til utvikling av type I diabetes. Foreldrene blir i 35. svangerskapsuke invitert til å la sitt barn genteste på risiko for utvikling av type I diabetes. De får tilsendt skriftlig informasjon og må skrive under samtykkeerklæring og sende den inn hvis de vil la sitt ufødte barn være med. 2,2 % av norske barn har «risikogenene» som gir dem 7 % risiko for å utvikle type I diabetes før de er 15 år og 20% livstidsrisiko. Hvis diabetesgenene påvises, får de vite det når barnet er 3 måneder gammelt og barnet følges da opp til det er 15 år. De blir da regelmessig bedt om å fylle ut skjema om barnet. De blir bedt om å sende inn avføringsprøve hver måned frem til barnet er 3 år. Det blir tatt blodprøver av barnet ved 3, 6, 9 og 12 måneders alder og siden en gang årlig for å undersøke mhp diabetesutvikling.

den norske **Mor & barn undersøkelsen**

Nyhetsbrev 2006

Ny forskning – store prosjekter:

Autisme, diabetes og morsmelk

Den norske mor og barnundersøkelsen er en unik studie både fordi undersøkelsen starter allerede i svangerskapet og fordi familiene følges i mange år. Slike data har aldri før vært samlet inn. Nedenfor vil du finne noen nye prosjekter som får glede av den betydelige informasjonen som dere bidrar til.

Autism Birth Cohort, ABC-studien

3000 treåringer fra mor og barnundersøkelsen blir nå invitert til en ny stor studie om autisme. Denne studien er gjort mulig ved hjelp av en bevilgning på 60 millioner kroner fra National Institute of Health i USA. Norge er valgt som samarbeidspartner på grunn av de unike dataene som dere i Mor og barn-undersøkelsen bidrar med.

Når vi har gjennomført dette prosjektet, vil vi vite mer om årsakene til autisme. Dermed vil vi være bedre i stand til å forebygge og behandle, sier divisjonsdirektør Camilla Stoltenberg ved Folkehelseinstituttet. Camilla Stoltenberg er en av initiativtakerne til denne studien.

Allerede i første leveår samhandler barn med omgivelsene ved hjelp av blikk, kroppsspråk og lyder. Men noen barn følger ikke den samme utviklingen. Disse barna vil vi gjerne undersøke i ABC-studien. Vi inviterer derfor foreldre som bekymrer seg for



barnets utvikling, foreldre som allerede vet at barnet har utviklingsvansker og foreldre med barn som utvikler seg normalt (kontrollgruppe) til videre undersøkelser ved Lovisenberg Diakonale Sykehus i Oslo.

Undersøkelsen av barna består av utviklingstester og lek, samtaler/intervju av foreldre samt en diagnostisk oppsummering.

Undersøkelsen utføres av team som består av barnepsykiatere, psykologer og forskningsassistenter. Teamet er sammensatt av fagfolk fra Folkehelseinstituttet og fra Nic Waals Institutt. Undersøkelsen vil vise barnas ferdigheter og muligheter både innen språk og annen utvikling, men også utviklingen av selvstendighet.

– Vi vil gjerne ha kontakt med alle foreldre i Mor og barnundersøkelsen som har barn i treårs alder og som mistenker at barnet har autistiske trekk, eller som har fått diagnose. Dette gjelder også dem som ikke får invitasjon fra oss. Vi håper at vi skal finne årsaker til autisme, men også at vi får en forståelse av barnas utviklingsforløp – av hvem som blir hardt rammet og hvem som utvikler seg ganske bra, sier Synnve Schjølberg, prosjektleder for de kliniske undersøkelsene.

Ring 95 77 06 72 for å bli med i studien.

Vil du vite mer om ABC-studien?

Skradinges katt 12.01.06 på: www.nrk.no/katta

Folkehelseinstituttet: www.fhi.no/tema/autisme

Nic Waals Institutt/Lovisenberg Diakonale Sykehus: www.lids.no

Columbia University (samarbeidspartner): <http://www.abc.columbia.edu/>



DELPROSJEKT OM BARNEDIABETES I DEN NORSKE MOR OG BARN UNDERSØKELSEN



INVITASJON

TIL DELTAKELSE I FORSKNINGSPROSJEKTET MIDIA

DET VIRKER KANSKJE TIDLIG, MEN LIKEVEL INVITERER VI TIL DEN FØRSTE VELVILLIGE SAMFUNNSINNSATSEN FRA BARNET DERE VENTER.

folkehelseinstituttet

MI-DIA
miljøårsaker til type I
DIABETES

fått vite at hun har mye større risiko for å få diabetes type I enn andre barn: 20 prosent livstidsrisiko og sju prosent risiko for at hun får diabetes type I før hun er 15 år.

Tanken på denne økte risikoen plaget dem daglig lenge, selv om de føler det beroligende å se at hun utvikler seg godt og virker sunn og sterk. Imidlertid vil de foreløpig ikke at andre i familien skal vite dette og funderer på hvordan de skal forholde seg til å fortelle henne dette selv. Hvordan skal hun som ungdom komme til å forholde seg til å ha en økt risiko for diabetes?

Hun er frisk og likevel allerede syk – selv om hun har størst sannsynlighet for aldri å få type I diabetes.

- Hun skal følges til hun blir 15 år og foreldrene er bedt om regelmessig å sende inn spørreskjemaer om kosthold, helse og miljø.
- De skal sende inn avføringsprøve fra henne hver måned til hun er tre år
- Det skal taes blodprøver av henne hver tredje måned det første året og så årlig til hun er 15 år.



ILLUSTRASJONSFOTO: FRED GOLDSTEN

«Nei, vi visste ikke hva vi sa ja til da vi samtykket,» sier både mor og far nå, og vi ville ikke ha sagt ja hvis vi hadde visst hva det skulle innebære av frykt, engstelse og bekymringer for fremtiden. De blir tilbudt å trekke seg fra undersøkelsen, men sier at nå kjenner vi jo til hennes økte risiko, og da vil vi jo gjerne bidra til forskningen. Men vi ville helst ikke visst. Vi ville tatt sykdommen når og hvis den kom. Og det er skrekkelig at vi ikke kan gjøre noe for å forebygge at hun blir syk. I begynnelsen var det aller tøffest, det at vi ikke kunne gjøre noe for å forhindre det.

Diabetes I er en alvorlig sykdom som innebærer betydelig helserisiko og innskrenkninger i livet, og det er viktig å søke mer kunnskap om årsakene til denne sykdommen som øker her i Norge og Norden. Men hensikten helliger ikke midlene. Derfor må det sees kritisk på hva man forsker med, selv om det skulle kunne stoppe viktig forskning.

Det er flere viktige etiske betenknninger når man påfører mennesker en kunnskap om mulig fremtidig sykdom, særlig når de ikke kan gjøre noe for å unngå den. Det finnes fortsatt ingen forebyggende tiltak som kan hindre eller minske risikoen for å få type I diabetes. Man må altså bare stå passiv og vente på eventuell sykdom. Riktig nok kan man være mer

oppmerksom på tidlige symptomer på diabetes slik at barnet ikke blir så sykt før diagnosen, men det er min erfaring at diagnosen på disse barna ikke byr på spesielle problemer.

Saken blir også spesielt komplisert og følsom når dette gjelder gentesting av barn som ikke selv kan ha noen mening om det. Bioteknologiloven er restriktiv når det gjelder tillatelse til denne typen tester (Vedlagt § 5-1 til 5-7). § 5-7 omtaler testing av små barn, og med mindre MI-DIA har fått godkjent unntak fra loven, må denne testingen være lovstridig.

Det synes etter min mening også mot et krav om en særlig inngående informasjon som problematiserer nettopp det å leve med risiko. For å gjøre denne typen vanskelig informasjon god nok, måtte man etter min mening ha samtale og diskusjon med forsøkspersonene ansikt til ansikt. Man må ha med i diskusjonen det at man kan få sterke reaksjoner av selve kunnskapen om økt risiko. Bioteknologiloven omtaler dette i § 5-5 om genetisk veiledning. I MI-DIA synes dette ikke tilstrekkelig ivarettatt. Det må informeres på en slik måte at informert samtykke blir et reelt samtykke.

Jeg sitter igjen med flere spørsmål i forbindelse med denne forskningen:

- Har MI-DIA fått tillatelse til disse gentestene?
- Hvor god og hvordan bør informasjon være forut for gentesting?
- Hvor stor er risikoen for å sykeliggjøre friske barn?
- Hvilke avgjørelser kan foreldre ta på vegne av sine barn?
- Finnes det begrensinger ut i fra at de påtvinger barna å leve med kunnskap om økt risiko som de ikke kan gjøre noe med?
- Er det etisk forsvarlig å øve et psykologisk press til å delta ved å oppfordre til samfunnsinnsats?
- Dette er mennesker i en meget følsom og sårbar fase av livet, som kan være lettere påvirkelige til å si ja enn de ellers ville vært.

Vi allmennleger og helsestasjonsleger har fått lite informasjon om disse undersøkelsene som våre pasienter blir inkludert i. Jeg har kritisert informasjonen som gis ved inklude-

ring til MI-DIA. Hva med informasjonene som gis ved inkludering til Mor og barn undersøkelsen? En mor fortalte at det eneste som ble sagt henne var: Du blir vel med i Mor og barn undersøkelsen? Det er ikke godt nok.

Pga disse spørsmålene som jeg anser meget viktige, har jeg sendt denne problemstillingen til Rådet for legeetikk. De er i ferd med å behandle den.

Jeg har også invitert Mor og barn undersøkelsen og MI-DIA til å skrive i Utposten for å avklare og sørge for bedre informasjon til den yrkesgruppen som skal bistå dem som er med i undersøkelsene ved sykdom, spørsmål eller reaksjoner, nemlig allmennlegene. Men først og fremst for å belyse og muligens avklare noen av de spørsmålene jeg har stilt, håper jeg de følger opp denne artikkelen med svar i Utposten.

Evt. spørsmål og kommentarer kan rettes til: frydrein@online.no

VEDLEGG: *Bioteknologiloven § 5*

KAPITTEL 5.

Genetiske undersøkelser av fødte m.m.

§ 5-1. DEFINISJON

Med genetiske undersøkelser menes i denne loven alle typer analyser av menneskets arvestoff, både på nukleinsyre- og kromosomnivå, av genprodukter og deres funksjon, eller organundersøkelser, som har til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper.

Med genetiske undersøkelser av fødte menes i denne lov:

- a) genetiske undersøkelser for å stille sykdomsdiagnose.
- b) genetiske presymptomatiske undersøkelser, genetiske prediktive undersøkelser og genetiske undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer som først viser seg i senere generasjoner.
- c) genetiske laboratorieundersøkelser for å bestemme kjønnsstilørighet, unntatt genetiske laboratorieundersøkelser for identifikasjonsformål.

§ 5-2.

ANVENDELSE AV GENETISKE UNDERSØKELSER

Genetiske undersøkelser skal bare anvendes til medisinske formål med diagnostiske eller behandlingsmessige siktemål.

§ 5-3.

GODKJENNING AV GENETISKE UNDERSØKELSER

Før genetiske undersøkelser som omtalt i § 5-1 annet ledd bokstav b tas i bruk, skal departementet gi særskilt godkjenning for den enkelte sykdom/sykdomsdisposisjon som gjøres til gjenstand for undersøkelse.

Før departementet avgjør om godkjenning skal gis, skal søknaden forelegges Bioteknologinemnda.

§ 5-4. SAMTYKKE

Før genetisk undersøkelse som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b foretas, må den som skal undersøkes, gi skriftlig samtykke til undersøkelsen.

Før det foretas genetisk undersøkelse som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b av barn under 16 år, skal det gis skriftlig samtykke fra barnets foreldre eller andre med foreldreansvar.

§ 5-5. GENETISK VEILEDNING

Ved genetiske undersøkelser som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, skal den som undersøkes, gis genetisk veiledning både før, under og etter at undersøkelsen er foretatt.

Dersom den som undersøkes, er et barn under 16 år, skal genetisk veiledning også gis til barnets foreldre eller andre med foreldreansvar.

§ 5-6. GENETISKE MASSEUNDERSØKELSER OG FARMAKOGENETISKE UNDERSØKELSER

Kongen kan gi forskrifter om godkjenning av genetiske masseundersøkelser og farmakogenetiske undersøkelser. I forskriften kan det gjøres unntak fra lovens krav om skriftlig samtykke, genetisk veiledning, godkjenning av virksomhet eller rapportering.

§ 5-7. GENETISK UNDERSØKELSE AV BARN

Genetisk undersøkelse som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, skal ikke utføres på barn før barnet er fylt 16 år, med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet.

Departementet kan i særlige tilfeller gjøre unntak fra forbudet i første ledd.