

Masteroppgave i Genetisk Veiledning

Masterprogram i helsefag, Høst 2016

**DEN INFORMERTE PASIENTEN, GENOMISK MEDISIN OG
SELVTESTER: EN UTFORSKING AV FASTLEGERES
ERFARINGER OG REFLEKSJONER**

Institutt for global helse og samfunnsmedisin
Universitetet i Bergen



Nils Reinton

Desember 2016

Forord

Arbeidet med denne masteroppgaven har gitt meg innblikk i den kvalitative forskningsprosessen. Dette har vært svært interessant og selv om jeg føler jeg har lært mye, så har jeg mest av alt, forstått at jeg har mye igjen å lære. Jeg takker Institutt for global helse og samfunnsmedisin ved Universitetet i Bergen, for muligheten å ta denne læringsreisen.

Jeg vil takke mine informanter for at de valgte å dele noen tanker og erfaringer med meg. Mottakelsen vi fikk var veldig god i alle de tre gruppene vi møtte. Jeg har opplevd å bli imponert over fastlegene og alt det de håndterer i hverdagen sin, og er takknemlig for at de tok seg tid til oss i en travel hverdag.

Jeg har vært så heldig å få kontinuerlig faglig støtte av min Veileder Åshild Lunde. Hennes erfaring og vitenskapelige klokskap har vært helt avgjørende for at jeg kunne fullføre denne oppgaven.

Dette studiet ble gjennomført ved siden av full jobb som forsker ved Først Medisinsk Laboratorium. Dette hadde ikke vært mulig uten velvillig innstilling fra min arbeidsgiver. En stor takk går derfor til Asle Helgheim for at jeg ble gitt denne muligheten til å studere genetisk veiledning. Tusen takk også til min kollega Amir Moghaddam som har dekket opp for meg de gangene tiden ikke strakk til.

I to år har jeg pendlet mer eller mindre hyppig fra Oslo til Bergen, og dette har vært mulig fordi jeg har hatt en familie som har vært villig til å ta på seg den merbelastningen mitt fravær medførte. Tusen takk til min kone Mette og mine barn, Johanne, Mons og Syver. Jeg har verdens beste kone, og de aller flotteste og flinkeste barna. Jeg lover å gi støtte og hjelp mangfoldig tilbake når dere selv får behov for tid til personlig utvikling.

Oslo desember 2016

Nils Reinton

Sammendrag

Helseinformasjon er lett tilgjengelig på internett og pasienter møter stadig mer informerte til konsultasjon hos fastlegen. I denne masteroppgaven i «genetisk veiledning», ble fokusgruppeintervjuer gjennomført med norske fastleger. Oppgaven utforsket deres erfaringer knyttet til den informerte pasienten, refleksjoner omkring genetiske selvtester og tanker om hvordan de så for seg at en konsultasjon med den informerte pasienten ville bli i fremtidens «genomiske medisin». Et av målene for denne oppgaven var å belyse forventninger til legerollen generelt og til legens arbeidshverdag, spesielt.

Resultatene viste at fastleger har erfaring med informerte pasienter. Det var de fleste legenes erfaring at mange pasienter strever med å tolke helseinformasjon, men at det finnes en undergruppe som legene selv mener er velinformerte. Informantene hadde ingen erfaring med genomisk medisin og genetiske selvtester, men mente at den nåværende kliniske nytteverdien av slike tester er liten. Noen av fastlegene viste likevel respekt for den personlige nytteverdi genetiske selvtester kan ha. De forventet at andelen av pasienter som vil ta i bruk selvtester vil være lav og var derfor usikre på om slike selvtester ville ha særlig effekt på deres egen legepraksis. De var uansett skeptiske til den eventuelle kostnadsøkningen og generelle sykkeliggjøringen, en innføring av genomisk medisin, i sin nåværende form, ville føre til. Fastlegene selv mente at det ville være nødvendig med utvidet tilgang til spesialistekspertise i medisinsk genetikk og genetiske veiledere dersom de skulle møte de fremtidige kommunikasjons-utfordringene i genomisk medisin på en forsvarlig måte.

Abstract

Health-related information is readily accessible on the internet and patients are becoming increasingly well-informed before seeing their primary care physician.

Firstly, we wanted to study the primary physicians' experiences with consultations involving well-informed patients. Secondly, we wanted to investigate how a primary physician envisioned such consultations if these consultations were centred on genomic medicine diagnostics. We were interested in exploring their thoughts on how they expected that well-informed patients bringing results from direct-to-consumer (DTC) diagnostics would influence the future of their profession.

Using genetic counselling as a point of view, we conducted semi-structured focus group interviews where we prompted specifically for discussions on internet-acquired information and direct to consumer genetic testing.

The general practitioners (GPs) had experience with well-informed patients, whom they divided into two groups. The first group of patients they considered truly well-informed, while the second group they considered unfit to properly interpret medical information. Many of the general practitioners worried that too much health information administered directly to patients would cause harm in the form of unnecessary worry over health matters.

Furthermore, we found that while most of the general practitioner's expected the numbers of self-informed patients to increase, they did not expect to be overrun by patients bringing DTC-results. In general, many of them dismissed direct to consumer testing stating low clinical value as a reason, and were not in favour of spending time discussing such laboratory results during consultations. However, some of the GPs respected any personal utility such tests might have and would potentially use DTC-results as a starting point for health discussions and add-on laboratory diagnostics.

We found that overall, the GPs responded competently to direct to consumer genetic testing results. However, some of them did voice concerns over patient-doctor communication challenges that genetic test-results create in genomic medicine and stated that genetic counsellors and other medical genetics professionals could contribute significantly to minimize these.

INNHOLDSFORTEGNELSE

1. INTRODUKSJON	6
1.1 BAKGRUNN	6
1.2 DEN INFORMERTE PASIENTEN.....	7
1.3 DIREKTEMARKEDSFØRTE ANALYSER OG GENOMISK MEDISIN	9
1.4 GENETISK VEILEDNING	12
1.5 FASTLEGEN OG SELVTESTER.....	13
1.6 SELVTESTING I NORGE	16
1.7 HENSIKT OG PROBLEMSTILLING.....	18
2. METODE	18
2.1 VALG AV FORSKNINGSDESIGN.....	18
2.2 UTVALG OG REKRUTTERING	20
2.3 DATAINNSAMLING	21
2.4 ANALYSE AV DATAENE	23
2.5 BETRAKTNINGER RUNDT METODE OG DATAINNSAMLING.....	25
<i>Praktiske forutsetninger</i>	25
<i>Beskrivelse av informanter</i>	25
<i>Klargjøring av egen forforståelse</i>	26
3. RESULTATER	28
<i>Møtet med den informerte pasienten: En både-og sak</i>	28
<i>Hjelpe med å sortere informasjon</i>	29
<i>Gap mellom retningslinjer og pasientforventinger</i>	30
<i>Selvtestete pasienter: Et ukjent territorium</i>	31
<i>Genetiske selvtester: Overflatiske analyser med begrenset klinisk relevans</i>	31
<i>Bruk av svar fra genetiske selvtester som bakgrunnsinformasjon i konsultasjonen</i>	34
<i>Ivaretagelse av informerte pasienter: Ulike tilnærminger</i>	34
<i>Fallgruver ved økt genetisk selvtesting: Merarbeid for fastlegen og høyere kostnader for samfunnet</i>	35
<i>Den fremtidige legerollen</i>	36
4. DISKUSJON	36
5. STUDIENS BEGRENSNINGER	43
6. VIDERE FORSKNING	46
7. KONKLUSJONER	47
8. REFERANSER	48
9. VEDLEGG	57
9.1 ARTIKKEL	57
9.2 INFORMASJONSSKRIV OG SAMTYKKE	75
9.3 INTERVJUGUIDER	79
9.4 SELVTEST-RAPPORT.....	87

1. INTRODUKSJON

1.1 Bakgrunn

Pasienter innehar stadig mer helseinformasjon og man antar at dette påvirker legens møte med pasienten gjennom økte faglige utfordringer (Santana et al. 2011). Jeg er selv en informert pasient, og som mange andre, tar jeg til meg helseinformasjon fra avispresse, TV og internett. I 2011 gikk jeg et skritt lenger og kjøpte en gentest på internett. Motivasjonen var å få tilgang til min personlige genetiske informasjon, mest for underholdningens skyld. For meg har denne opplevelsen vært udramatisk.

Slik selvtesting kan imidlertid også være problematisk. Diskusjonene rundt genetiske internetttester går gjerne mellom de som er svært skeptiske på grunn av potensialet for overdiagnostisering og sykeliggjøring av befolkningen (Blinkenberg 2013), og de som mener denne risikoen er akseptabel gitt den helsegevinsten man ser for seg fra slike tester i fremtiden (Bjørkeng 2013). Jeg har derfor betraktet debatten med stor nysgjerrighet.

Følgende uttalelse fra det medisinsk-genetiske miljøet ved Haukeland sykehus i Bergen i bladet «Sykepleien» beskriver skepsisen på den ene siden av debatten:

«– Stakkars allmennlegene hvis pasientene kommer til dem med svar på testene sine. Vi kan ikke vite om analysen er gjort på en kvalitetssikret lab eller hvem sitt DNA som virkelig er testet. Uansett må vi ivareta vettskremte pasienter. Bli vi spurt om de virkelig har høy risiko for en gitt sykdom, må vi kanskje ta testen på nytt» Cathrine Bjorvatn, genetisk veileder, Sykepleien 15. februar 2016.

Jeg tok utgangspunkt i spørsmålet om hvorfor det ville være problematisk dersom jeg skulle diskutere selvtestsvarene mine med min egen lege. Dette personlige anliggendet og alt det innebærer av refleksjoner rundt min genetiske informasjon, og mitt forhold til legen, har fungert som inspirasjon til denne oppgaven.

Min faglige bakgrunn er molekylærbiologi og jeg har flere års erfaring fra forskning og utvikling innen laboratoriediagnostikk. Mitt faglige kunnskapsnivå rundt genetiske tester er derfor annerledes enn fastlegepasienters flest, selv om

informasjonsmengden jeg har hatt tilgang til på internett er den samme. Informasjonsnivå og kunnskapsnivå er to forskjellige begreper, og i nummeret av «Sykepleien» der også sitatet ovenfor er hentet fra, sier leder for fastlegenes forening, Petter Brelin, at han er positiv til en informert pasient, men at han stiller strenge krav til kunnskap:

«– Jeg er stort sett positiv til den informerte, kunnskapsrike pasient. De aller mest orienterte stiller spørsmål ved hvorfor de skal ta en test. De tenker slik: «Hva kan den gjøre? Hvis den ikke gir meg et bedre liv, avstår jeg.» Troen på genetisk testing er kanskje litt overdrevet.» - Petter Brelin, , Sykepleien 15. februar 2016.

Dette sitatet forteller om hvordan en av Norges fastleger forholder seg til gentester kjøpt på internett. Sitatet er dermed en god introduksjon til denne masteroppgaven som benytter data innhentet fra fokusgruppeintervjuer av fastleger der de gjør tilsvarende refleksjoner rundt gentesting og den informerte pasienten.

1.2 Den informerte pasienten

Mange av dagens pasienter innhenter egen helseinformasjon. En større studie fra Fox og Duggan i 2013, fant at 72 % av amerikanere som bruker internett, har søkt etter helseinformasjon i løpet av det siste året. Imidlertid er det bare omtrent halvparten av disse pasientene som har delt informasjon fra sine søkeresultater med legen sin (Fox og Duggan 2013). Riiskjær et al. argumenterer således med at forholdet mellom lege og pasient ikke nødvendigvis forandres i særlig stor grad. Deres argumenter er at i tillegg til at andelen pasienter som deler informasjonen med legen sin i utgangspunktet er lav, vil et sementert rollemønster også sette rammer for informasjonsdelingen:

«Internettets effekt på konsultationen afhænger af lægens reaktion – om han eller hun føler sig udfordret – men også af patientens præferencer. Patienterne vil ikke overskride den grænse, de opfatter ligger mellem rollerne som ekspert og patient, ligesom man ikke ville lægge pres på den travle læge»

De konkluderer med at tradisjonsbestemte normer for samspillet mellom lege og pasient innebærer en betydelig begrensning av informasjonssamfunnets innflytelse på konsultasjonen (Riiskjær et al. 2011).

En forutsetning i argumentene fra Riiskjær et al. er at de tradisjonsbestemte normene for lege og pasient forblir konstante. Økte krav til pasientmedvirkning gjør det likevel rimelig å anta at interaksjonen mellom pasient og lege påvirkes på en eller annen måte. Hertzberg et al. skriver at informasjonssamfunnet påvirker legerollen her i Norge blant annet gjennom pasientens rettigheter til medbestemmelse (2016). Dette er en rett som blir artikulert og regulert i «Lov om pasient- og brukerrettigheter» (Pasientrettighetsloven 2001). Ifølge Kontos et al. og Torrent-Sellens et al. er det i tillegg høyst sannsynlig at en økende andel av pasientene i fremtiden vil dele informasjon de selv har kommet frem til med legen (2014; 2016).

Pasientmedbestemmelse omtales gjerne med det engelske uttrykket «patient empowerment». I denne sammenhengen er empowerment en betegnelse som beskriver et politisk og etisk mål om å motkjempe medisinsk paternalisme. Thesen og Malterud hevder at paternalisme gjennom doktorens autoritet og andre mekanismer kan true den enkelte pasients rett til medbestemmelse (2001). Empowerment brukes om pasienter som kan nyttiggjøre seg informasjon for å få innflytelse på egen diagnostikk og/eller behandling. Selv om uttrykket gjerne oversettes til norsk med «pasientstyrking» (Gulbrandsen 2000) så inneholder «empowerment» etter mitt syn, også en evne til å bruke styrken på sin egen måte og «empowerment» vil brukes uten oversettelse i fortsettelsen.

I sin opprinnelige form var empowerment et demokratiseringsverktøy som ble brukt innenfor pedagogisk teori og klassekamp (Freire 2000) og dreide seg om å omfordele makt mellom læreren og eleven(e). Også i helseperspektivet snakker man om å fordele makt gjennom empowerment, men siden en konsekvens av at helsepersonell mister makt kan være skade på pasienten, er gjerne empowerment-begrepet mer brukt som et praktisk verktøy enn en politisk ideologi (Chiapperino og Tengland 2015). Uansett hvor vidt man tolker empowerment så er balansegangen mellom medisinsk styringsrett kontra pasientens rett til informasjon og medbestemmelse en del av legenes hverdag i stadig økende grad.

1.3 Direktemarkedsførte analyser og genomisk medisin

Pasientmedvirkning forutsetter tilgang på helseinformasjon. Denne informasjonen er gjerne elektronisk, og er således som regel tilgjengelig uavhengig av fysisk oppmøte. Denne informasjonstilgangen krever vanligvis heller ikke noen godkjenning fra medisinsk personell. Praktiske prosedyrer som prøvetaking og laboratorieanalyser har derimot tradisjonelt krevet en rekvisisjon fra lege og kun vært tilgjengelig gjennom personlig oppmøte ved et laboratorium. Diagnostisk laboratorieinformasjon har derfor vært mindre tilgjengelig.

I dag kan imidlertid pasienter i økende grad gjøre diagnostikk uavhengig av noen rekvisisjon fra legen, gjennom egen prøvetaking, billedanalyse eller elektroniske sensorer. Slik pasientvalgt diagnostikk er blitt særlig tilgjengelig innenfor genetikk. Det finnes et stadig økende antall private tilbydere på internett (DNA Testing Choice 2015; Phillips 2016). Disse laboratorietestene blir omtalt med det engelske uttrykket *Direct-To-Consumer* (DTC) og blir på norsk oversatt til «genetiske selvtester» (Ørstavik 2013). Rent praktisk foregår prøvetakingen gjennom at man avgir en spyttprøve i et tilsendt prøverør, som deretter blir sendt til et laboratorium for genanalyse. Felles for disse testene er at de identifiserer variasjoner i arvestoffet vårt, som med større eller mindre sikkerhet, sier noe om både tilstedeværelse av sykdom og fremtidig risiko for å utvikle sykdom. I det første tilfellet, der gentesten påviser sykdom, kalles den for «diagnostisk», men dersom man snakker om risiko for fremtidig sykdom så kalles gentesten «prediktiv». Genetiske selvtester retter seg mot friske individer og man snakker i denne sammenheng nesten utelukkende om prediktive tester.

Den teknologiske utviklingen fører til at det er mulig å hente ut stadig mer prediktiv genetisk informasjon fra en pasientprøve. Denne informasjonen kan gi muligheter for forebygging gjennom preventive helsetiltak, men for mange nypåviste genetiske varianter har det vist seg vanskelig å tallfeste risiko for fremtidig sykdom på en sikker måte (Janssens og van Duijn 2008). Dessuten finnes det sykdommer der det ikke finnes preventive tiltak og en eventuell helsegevinst av slik prediktiv informasjon kan være usikker. Innenfor fagområdet medisinsk genetikk er det en utfordring å sortere

ut diagnostiske analyser med veldefinert medisinsk nytteverdi. Faglig konsensus rundt disse nye genetiske analysene vil derfor ligge år frem i tid.

Flere har sett for seg en fremtid der det er faglig konsensus rundt den medisinske nytten av langt flere genetiske tester enn i dag. Visjonen deres er at den store tilgangen til nye genetiske tester vil forandre hele den verden som helsevesenet i dag forholder seg til, og de ser for seg ett nytt transformerende fagområde som har blitt kalt «genomisk medisin» (Guttmacher og Collins 2002). Genomisk medisin er definert av Guttmacher og Collins som «medisinsk praksis som aktivt anvender vår stadig voksende kunnskap rundt det humane genom for å oppnå bedre behandling av vanlig forekommende sykdommer» (2002, side 1514).

Virkeliggjøringen av dette har imidlertid gått saktere enn man har håpet på (Feero, Guttmacher, og Collins 2010). Genomisk medisin har hatt som mål å anvende kombinasjoner av vanlig genetiske variasjoner (polymorfismer) som et diagnostisk-prediktivt verktøy. Slike polymorfismer forekommer relativt hyppig i befolkningen og fellesnevneren er at de hver for seg bidrar i liten grad til sykdomsrisiko. Fordi disse enkeltvis gir små bidrag i forhold til risikoen for utvikling av sykdom (lav penetrans) så har det vist seg vanskelig å gjennomføre klinisk validering for å påvise medisinsk nytteverdi. Tregheten i innføringen av genomisk medisin skyldes altså at de fleste av de aktuelle genvariasjoner har vist seg å ha begrenset nytte (Wilson & Nicholls, 2015). Muligens har tilhengere av genomisk medisin overvurdert det diagnostiske bidraget som lavpenetrante variasjoner kan gi. Flere har trodd at ny forskning og større datasett raskt ville være i stand til å fjerne mye av usikkerheten i angivelsen av sykdomsrisiko (Phimister, Feero, og Guttmacher 2012).

En vanlig forestilling er uansett at i fremtiden kan genomisk medisin komme til å ha økende betydning i helsevesenet, i hvert fall for et begrenset utvalg av de nye testene. Wilson og Nicholls argumenter for at denne utviklingen vil drives av muligheten til å bruke spesielt utvalgte genvariasjoner til å forbedre eksisterende screeningsprogrammer (Wilson og Nicholls 2015).

Den lave medisinske nytteverdien har medført at slike tester ikke i svært liten grad, er tatt i bruk på medisinsk genetiske avdelinger innenfor helsevesenet. I dagens

situasjon så blir de aller fleste diagnostiske tester som faller inn under genomisk medisin, i praksis bare utført av private firmaer som selger selvtester. Termene «genomisk medisin» og «selvtester» kan derfor brukes om hverandre.

Diskusjonene rundt bruken av slike private genetiske selvtester har vært mange (Burke et al. 2016; Mahon et al. 2016). Arvestoffet vårt er unikt for hver person, men inneholder likevel informasjon som deles med familiemedlemmer. Informasjon fra medisinsk diagnostikk vil alltid være potensielt sensitiv for pasienten selv, men informasjon fra genetisk diagnostikk er i en særstilling fordi den også er sensitiv for pasientens slekt. I helsetjenesten er genetisk informasjon lovregulert på en eller annen måte i de fleste land, men det samme regelverket er ikke alltid gjort bindende for private selvtestfirmaer (Laestadius, Rich, og Auer 2016). I litteraturen er derfor selvtest-firmaenes håndtering av genetisk informasjon et av diskusjonstemaene (Phillips 2016).

Noen har hevdet at økt sykeligging blant pasienter som kjøper disse selvtestene er en avgjørende bekymring (Ransohoff og Khoury 2010). Det er denne bekymringen som poengteres i sitatet ovenfor fra Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin på Haukeland sykehus, når de sier at de frykter «vettskremte pasienter» som en konsekvens av selvtesting. Flere studier konkluderer imidlertid med at denne bekymringen er noe overdrevet (Krieger et al. 2016; Nordgren 2014). I tillegg er det en viss enighet om at disse testene kan ha en eller annen form for egenverdi for pasienten, gjerne i form av underholdningsverdi (Bunnik 2015; Chung og Ng 2016; Vayena 2015).

Selv om skadepotensialet av genetiske selvtester er omdiskutert, vil de uansett bidra til at genetisk informasjon blir tilgjengelig på en ny måte. Ifølge Burton bør derfor selvtester bli underlagt strenge krav til både informasjonssikkerhet, medisinsk informasjonsformidling og genetisk veiledning (2015).

1.4 Genetisk veiledning

Genetisk veiledning kan gjøres også for sykdommer hvor arv bare tilfører en mindre andel av sykdomsrisikoen. Selvtester tilfører en kompleksitet i diagnostikken både gjennom det faktum at de bidrar til økt tilgjengelighet for testing og gjennom sin diskuterte kliniske nytte. Denne kompleksiteten aktualiserer viktigheten til faget genetisk veiledning og har ført til en diskusjon om hvilke analyser som skal omfattes av en veiledningsanbefaling (Bennett et al. 2003).

FC Fraser definerte i 1974 genetisk veiledning som: «en kommunikasjonsprosess rundt (risiko for) en forekomst av arvelig sykdom». Fraser beskriver oppgavene til en genetisk veileder som 1) Hjelp til å forstå de medisinske fakta, 2) Bidra til en forståelse av genetikken bidrag til sykdomsbildet, 3) Forstå hvordan man kan forebygge gjentagelse, 4) Greie ut om valgmuligheter og hjelpe pasienten å velge det som virker hensiktsmessig og 5) Gi hjelp til å leve med en genetisk tilstand/risiko (1974).

Punktene 1 til 3 dreier seg om å gi nok informasjon til at pasienten kan foreta et informert valg. I Norge gjelder dette informasjonskravet for alle deler av helsevesenet gjennom Lov om pasient- og brukerrettigheter (Pasientrettighetsloven 2001). Informasjon rundt bioteknologi og genetikken innenfor helsevesenet er i tillegg regulert gjennom Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (Bioteknologiloven 2003).

I forarbeidene til bioteknologiloven ble det presisert at det er:

«... viktig at personer som vurderer å få foretatt en genetisk undersøkelse får omfattende informasjon om alle aspekter ved prøvetakingen, analysen og eventuelt hva resultatet kan innebære for dem.» (Helsedepartementet 1994)

Bioteknologiloven fokuserer særlig på prediktiv genetisk informasjon og legger både begrensninger på hvem som har tilgang på slik informasjon og hvordan informasjon skal formidles (§ 5-1 annet ledd bokstav b, § 5-3, 5-4, 5-7 og 5-8). Loven dekker på denne måten både personvern, gjennom krav til informasjonssikkerhet, samtidig som

den spesifikt krever genetisk veiledning når prediktiv eller presymptomatisk informasjon skal formidles.

Å gi rom for pasientautonomi defineres av Pedersen, Hofmann og Mangset som en helsearbeiders plikt til å respektere enkeltpersoners beslutningsevne (2007). Punkt 4 og 5 i Harpers definisjon handler både om pasientautonomi og om å gi rom for medbestemmelse. Historisk var genetisk veiledning paternalistisk rådgivende og den ble brukt til å fremme eugenikk og rasisme (Uhlmann, Schuette og Yashar 2009). Kanskje som en motreaksjon på den mørke fortiden så har veiledningen utviklet seg i retning av at pasienten skal informeres på mest mulig nøytral måte og at pasienten i størst mulig grad skulle fatte beslutninger på egen hånd (Walker 2006). Dette blir kalt ikke-direktiv veiledning. Denne typen veiledning har ikke sin inspirasjon fra allmenmedisin, men fra tradisjoner innen psykologi. Fastleger har vært vant med en viss grad av styringsrett i diagnostikk og behandlingsspørsmål, og ikke-direktiv veiledning står i delvis kontrast til denne styringsretten (Sharpe og Carter 2006).

1.5 Fastlegen og selvtester

I den syvende utgaven av sin bok «Practical Genetic Counselling» presiserer Peter S. Harper at da han skrev den første utgaven av boken for 30 år siden, tenkte han at hovedmålgruppa hans skulle være primærlegene (2010). Slik er det ikke blitt. I Norge, som i de fleste andre vestlige land, er det ikke fastlegene, men spesialister i medisinsk genetikk, genetiske veiledere og personell med spesielt tilpasset veiledningskompetanse som utfører den genetiske veiledningen.

Harper skriver:

“It has been interesting that only a few general clinicians have developed such a [genetic counselling] role; this is in part because of lack of time, the most precious commodity for good genetic counselling. Also it may reflect the fact that many clinicians wish to spend their time seeing and managing sick patients, whereas much of genetic counselling involves the problems of entirely healthy relatives.” (Peter S. Harper 2010)

Han mener imidlertid at fastlegene i fremtiden kommer til å bli tvunget til å forholde seg til stadig flere av det Harper betegner som «*genetics applications*». Genomisk medisin kan være en slik «genetic application».

I likhet med Harper, poengterer Mainous et al. med flere, at det er viktig at fastlegen skal ha en sentral rolle i denne informasjonsformidlingen (Mainous et al. 2013; Trent 2014; Vassy, Green og Lehmann 2013). Flere studier har imidlertid pekt på noen aktuelle problemstillinger dersom fastlegene skal ta denne veiledningsoppgaven i forhold til genomisk medisin.

Den første er at det er blitt stilt spørsmålsteget ved hvor faglig forberedt fastlegen er når det gjelder moderne genetikk. Lite innsikt i genetiske problemstillinger kan føre til medisinske feil blant helsepersonell (McGuire, McCullough og Evans 2013). Powell et al. trekker frem at fastlegene mangler den nødvendige kompetanse og foreslår opplæring i form av etterutdanning (2012). Et slikt behov for etterutdanning støttes av en studie der fastleger selv uttrykker at de er uforberedt på genomisk medisin (Christensen et al. 2016). Andre mener imidlertid at legene er like forberedt på denne innovasjonen som de har vært for alle andre medisinske nyvinninger gjennom tidene (Vassy, Korf og Green 2015).

Videre peker Freedman et al. på at leger kan finne genetisk veiledning problematisk (2003). Farrell og Christopher har konkludert at veiledning gitt av fastleger kan ha lavere kvalitet enn den som gis fra en kvalifisert genetisk veileder (2013). En løsning på dette problemet kunne vært at genetisk veiledning gjøres til en del av medisinerutdannelsen, men Andermann og Blancquaert argumenterer heller for at punktvis generelle tommefingerregler til anbefalt praksis sannsynligvis er en mer farbar vei (2010). Kommentarene som følger selvtester inneholder gjerne slike tommefingerregler, men studier har vist at disse kan være mangelfulle (McGowan et al. 2014). I en surveybasert studie der de sendte ut en tenkt svarrapport fra selvtester, undersøker Bernhardt et al. hvor forberedt primærlegene er til å motta slike svarrapporter. Litt under halvparten av legene (43 %) mente de ville forandre behandlingen av pasienten basert på rapporten, men bare 37 % følte seg klare for å ta imot pasienter som hadde med seg slike svar (Bernhardt et al. 2012). Resultatene fra disse studiene tyder på at det er et behov for klarere retningslinjer for hvordan

man skal veilede en pasient ut i fra svarrapportene til selvtester. Houwinck et al. peker imidlertid på at dersom slike retningslinjer finnes, og hvis de inneholder anbefalinger for spesifikk genetisk veiledning, ser primærlegene for seg at de kan nyttiggjøre seg slike analysekommentarer i pasientbehandlingen (2011). Kvalitetssikring av kommentarene er imidlertid av stor betydning (McGowan et al. 2014).

Hvis det er riktig at fastlegen er mindre rustet til å veilede en pasient gjennom genomisk medisin, kan man se for seg at faglig støtte fra spesialister kan være et verdifullt tilskudd til laboratoriekommentarer og annen faglig tekst. Slik støtte til veiledning kan komme direkte fra laboratoriene, for eksempel gjennom tilgang til en medisinsk genetiker eller genetisk veileder som «kundestøtte». McGowan et al. har vist at allmennleger gjør mye bruk av laboratorieressurser når det gjelder genetiske tester (2014). Konklusjonen i McGowans studie er at legene stoler mye på de faglige rådene, også fra kommersielle laboratorier, men at denne informasjonen bør kvalitetssikres av uavhengige parter. Dersom informasjonen er kvalitetssikret, så argumenterer McGowan et al. for at den rollen laboratoriet spiller i genetisk informasjonsformidling bør gis større vekt.

Selv om laboratoriet er en god støtte for legene, så er det i det personlige møtet med pasienten at den genetiske informasjonen formidles og det er flere som har studert primærlegens møte med selvtester i denne sammenhengen. Powell et. al beskriver i to artikler funn fra et større survey av 2402 primærleger der bare 15 % av legene følte seg forberedt til å håndtere selvtester (Powell, Christianson, et al. 2012; Powell, Cogswell, et al. 2012). I en review-artikkel av Goldsmith et. al. (2013) konkluderes det med at det er behov for kvalitative studier for å studere erfaringer og holdninger mer i dybden. Et eksempel på en slik kvalitativ studie er Houwink et al. sin artikkel fra 2011 som beskriver fokusgruppeintervjuer med blant annet primærleger. I denne studien uttrykte primærlegene klarere enn andre grupper, som for eksempel jordmødre, et ønske om opplæring i hvordan man best kunne kommunisere genetisk informasjon (Houwink et al. 2011). Et interessant funn i Houwinks artikkel er at legene fant det problematisk å gi ikke-direktiv genetisk veiledning. Studien går ikke nærmere inn på hvorfor de mente dette var vanskelig.

Selvtester og genomisk medisin er imidlertid ikke i dag en del av noen etablert helsetjeneste i Norge, og fastlegen kan velge om han vil ta hensyn til selvtestinformasjon eller ikke. Legen kan, om han ønsker, avvise selvtester, men det er grunn til å anta at dette ikke vil være uproblematisk. Fastlege Pandey illustrerer dette gjennom sin historie om hvordan en pasient kontakter ham i en ikke-medisinsk sammenheng og ber om råd til å tolke analysesvar fra pasientens selvtester (2013). Pasienten hadde kontaktet sin egen fastlege, men ikke fått svar på sine spørsmål selv om han mente han hadde behov for dette. Pandey forklarer videre at pasienten deretter selv søkte seg frem til informasjon på internett og endte opp med å ta ukloke livsstilsbeslutninger. Pandey argumenter med at mange pasienter vil reagere negativt på en leges manglende vilje til å involvere seg i selvtester, og at dette gjør det mindre sannsynlig at pasientene stiller de spørsmålene de burde ha stilt for å unngå dårlige helsevalg.

Trinidad et al. hevder at istedenfor å avvise selvtester, så kan en lege velge å dra veksler på fagfeltet genetisk veiledning (2008). Tilpassede laboratorietjenester og tilgang til råd fra genetiske veiledere er en måte å gjøre dette på (Carroll et al. 2011).

1.6 Selvtesting i Norge

Ovenfor finnes det argumenter som tilsier at genetisk veiledning for selvtester kan komme til å bli en utfordrende oppgave for fastleger, og man skulle tro at det dermed finnes nasjonale anbefalinger eller retningslinjer som beskriver hvordan fastlegen skal håndtere møtet med en pasient som har med seg slike testresultater. I Norge har vi omfattende regulering av genetiske laboratorieanalyser, men selvtester er ikke særskilt regulert. Diskusjonene rundt skadepotensialet til selvtestene sammen med den manglende faglige konsensusen rundt nytteverdien av genomisk medisin, vanskeliggjør lovreguleringsprosessen. Sentrale reguleringer som ville vært til hjelp for å utarbeide nasjonale anbefalinger rettet mot fastlegene, er derfor ennå ikke på plass.

Bioteknologiloven (Bioteknologiloven 2003) setter begrensninger for en genetisk laboratorieanalyse idet den krever særskilt godkjenning for hver enkelt genetisk

tilstand (§ 5-3). Loven krever også godkjenning av dem som skal rekvirere selve analysen (§ 7-1). I dag er det ingen fastleger som har denne godkjenningen og i praksis rekvireres genetiske tester av en godkjent medisinsk genetiker på laboratoriet. Det er således et begrenset analyserepertoar den norske fastlegen kan anmode om at blir rekvirert, og en slik anmodning kan bli avvist dersom medisinsk genetiker ikke samtykker i at laboratorieanalysen er medisinsk nødvendig.

Det er kun et fåtall laboratorier som utfører genetisk testing i Norge og både de som har godkjennelse for å rekvirere analyser og de som utfører genetisk veiledning er ansatt i disse laboratoriene. Ingen analyser som faller inn under genomisk medisin har per i dag noen godkjenning og genetiske selvtester er dermed ulovlig å utføre på norske laboratorier.

I uoverskuelig fremtid er det ikke sannsynlig at selvtester vil være tilgjengelig fra nasjonale tilbydere. Det har imidlertid aldri vært noen regler som forhindrer en pasient fra å bestille slike laboratorieanalyser fra utlandet. En pasient kan altså i dag møte på legekontoret med behov for genetisk veiledning ut fra resultater fra selvtester som er analysert ved et utenlandsk laboratorium. Utover de vanlige lover og regler som gjelder i en pasientkonsultasjon, finnes det ikke noe nasjonalt regelverk eller retningslinjer som legen kan støtte seg til i denne situasjonen.

I forarbeidene til Bioteknologiloven (Helsedepartementet 1994) nevnes definisjonen fra «The American Society of Human Genetics Ad Hoc Committee on Genetic Counselling» (ASHG-definisjonen, se avsnitt 1.4 side 11). ASHG-definisjonen er rettet mot klassisk medisinsk genetikk og reproduksjonsproblematikk og den «fanger ikke opp» genetisk veiledning for vanlige sykdommer der det er en sammensatt genetisk komponent, slik som er tilfellet for genomisk medisin (National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force, 2006). Resultatet har blitt en lov som gir streng regulering av selvtester gjennom å kreve godkjenning av alle genetiske tester utført i Norge, men som overser tilbudet i utlandet. Uten begrensninger på tilgangen til utenlandske laboratorieanalyser kan man ikke oppnå målet om å regulere denne typen testing. Et spørsmål som det er naturlig å stille er hva slags regulering man i så fall ønsker. Bioteknologiloven er under revidering og det er en pågående debatt rundt kravene til genetisk veiledning, genomisk medisin og selvtester. Det er ikke gitt at

dagens begrensninger på genetisk selvtesting vil bli opprettholdt i sin nåværende form (Bioteknologirådet 2015).

1.7 Hensikt og problemstilling

Hensikt

Hensikten med studien er å utforske fastlegens erfaring med informerte pasienter og hva de forestiller seg dersom den informerte pasienten i fremtiden skal ha veiledning i genomisk medisin. Målet er å generere kunnskap som bidrar til at medisinske utdanningsinstitusjoner, genetiske veiledere, laboratorier, eller andre støttefunksjoner, skal kunne bli i stand til dekke noen av de ønsker og behov en fastlege kan komme til å få i en slik konsultasjon.

Problemstillinger

- i) Å utforske fastlegers erfaringer med å konsultere informerte pasienter.
- ii) Å utforske fastlegers holdninger og refleksjoner knyttet til genomisk medisin og genetiske selvtester.

2. METODE

2.1 Valg av forskningsdesign

Intervjuet som forskningsmetode passer godt dersom man søker å innhente personlige erfaringer, holdninger og refleksjoner. For å kunne besvare problemstillingene var det derfor naturlig at studien tok bruk av kvalitative forskningsintervjuer.

Bakgrunnen for å velge kvalitativ metode er at jeg utgår fra vide problemstillinger hvor svarene vil være uforutsigbare og umulige å måle. Til forskjell fra kvantitative vitenskapelige metoder som sammenligner og teller, er denne åpne tilnærmingen en

fordel som kvalitative metoder har. Malterud skriver om den kvalitative metode at (2002):

«Kvalitative metoder kan åpne for forskning på felter der kunnskapsgrunnlaget i utgangspunktet er tynt, der problemstillingen som skal utforskes er sammensatt og kompleks, og der vi stiller oss åpne for et mangfold av mulige svar.»

Å angripe problemstillingen med kvalitativ intervju metode er begrunnet med at vi i Norge har liten erfaring med implementering av genomisk medisin, og at norske fastlegers holdninger til dette i møte med den informerte pasienten, ikke tidligere er studert.

Datainnsamlingen i studien ble gjort ved hjelp av «fokusgruppeintervjuer». Morgan definerer et fokusgruppeintervju som «en forskningsteknikk som samler data fra en gruppeinteraksjon rundt et tema bestemt av forskeren» (Morgan 1996). I følge Malterud har gruppeintervjuet som ambisjon å utnytte samhandlingen i en gruppe til å få frem deltakernes fortellinger og erfaringer. Kommunikasjonen skal ligge nærme en hverdagssamtale (Malterud 2012).

Allmennlegers erfaringer i møtet med pasienter i forskjellige situasjoner har tidligere blitt studert med slike fokusgruppeintervjuer (Barbour 1995; Beich, Gannik og Malterud 2002; Malterud, Fredriksen og Gjerde 2009; Modin et al. 2010). At andre har brukt samme forskningsmetode på fastleger øker den eksterne validiteten av studiet og fokusgruppeintervjuer syntes dermed godt tilpasset problemstillingen da metodevalget ble tatt.

Studien har en fenomenologisk forankring. Fenomenologien brukes som undersøkelsesverktøy for å belyse de aspektene ved vår livsverden som ikke kan reduseres og måles. En fastleges personlige erfaringer med «informerte» pasienter er umulig å måle. Zahavi beskriver den fenomenologiske tilnærmingen slik:

«Ønsker vi at forstå, hvordan fysiske genstande, matematiske modeller, kemiske processer, sociale relationer, kulturelle produkter osv., kan fræmtrede som det, de er,

og med den mening, de har, ja så må vi nødvendigvis inndrage det subjekt eller de subjekter, som de fræmtreder for.» (Zahavi 2013)

Studien søker således å beskrive studiedeltagernes opplevde virkelighet. Vi ønsker å få tak i legenes beskrivelse av den livsverden som skapes i dagens møte med de informerte pasientene. I tillegg ønsker vi å belyse hvordan de forestiller seg at deres livsverden kan komme til å se ut dersom fremtiden blir slik som skissert i den genomiske medisin.

2.2 Utvalg og rekruttering

Alle norske fastleger var definert som potensielle studiedeltakere. Målsetningen var spredning i informantgrunnet gjennom å rekruttere fra forskjellige geografiske regioner, i by og land, blant menn og kvinner og i forskjellige aldersgrupper. Tanken var at intervjuer i en heterogen informantsammensetning skulle gi et bredt utvalg som styrket studiens eksterne validitet og ytre reliabilitet.

Rekruttering foregikk hovedsakelig gjennom skriftlige forespørsler sendt til kontaktpersoner fra universiteter, høyskoler, helseinstitusjoner og kommuner, samt direkte til legenes arbeidsplasser. Kontaktpersonene ble identifisert gjennom mitt og min veileders, eksisterende profesjonelle nettverk, og ble valgt fordi de ble ansett som ressurspersoner med bred kontaktflate mot fastleger. En kongress for fastleger ble også brukt til rekruttering. Kopier av studiens informasjonsskriv (vedlegg 9.2) ble delt ut til konferansedeltagere fra en utstillingsstand som min arbeidsgiver, Først medisinske laboratorium brukte til markedsføring.

Rekruttering av grupper var tidkrevende, og utvalget ble begrenset av at svært mange potensielle informanter takket nei til å delta. Det viste seg derfor formålstjenlig å identifisere potensielle studiedeltakere gjennom eksisterende kollokviegrupper, som fastleger i Norge er påkrevet å ha for å opprettholde sin autorisasjon. Slike kollokviegrupper samles med varierende frekvens og i gruppene diskuterer de temaer som er faglig relevante for fastleger. Informasjonsskrivet til studien ble sendt til slike grupper sammen med en generell tekst som inneholdt en kort beskrivelse av meg selv, en kort bakgrunn for studien og forslag til dato for et gruppeintervju.

Datagrunnlaget mitt baserer seg på tre kollokviegrupper som takket ja og utvalgets bredde ble således noe mindre enn planlagt.

2.3 Datainnsamling

Over en periode på 7 måneder intervjuet jeg tre grupper som bestod av fire til fem fastleger. Hver gruppe ble intervjuet en enkelt gang. Alle tre intervjuenes ble gjennomført på arbeidsplassen til en av gruppens medlemmer, og i grupperom som gruppen var vant til å møtes i fra tidligere kollokvier. Det var enkel servering av bakervarer, kjeks, sjokolade og mineralvann. Serveringen var ment å skape en hyggelig stemning, og jeg småpratet litt før intervjuene for å gi en uformell ramme.

Vi gjennomførte sesjoner på mellom 90 og 120 minutter der lydopptak ble utført med to forskjellige lydopptaksinstrumenter. Jeg fungerte som moderator og min veileder, Åshild Lunde, fungerte som komoderator.

Studien er eksplorerende i sin natur. I eksplorerende studier kan det være mye å hente på at intervjuet ikke struktureres for mye, og siden studien ikke har komparative ambisjoner med mål om å finne forskjeller mellom gruppene, så kan varierende struktur anses som en fordel (Malterud 2012). Jeg gjorde en innsats for å hindre at de ble kaotiske gjennom å legge opp til semi-strukturerte intervjuenes sesjoner. Hvert gruppeintervju ble imidlertid separat planlagt og gjennomført, og intervjuenes struktur ble således forskjellige fra hverandre.

En intervjuguide (vedlegg 9.3) med en åpen design ble derfor utformet før hvert intervju på bakgrunn av en temaliste (Krueger og Casey 2000). Temalisten inneholdt punkter jeg skulle innta for å besvare problemstillingene, og dreide seg om legenes erfaringer og refleksjoner rundt informerte pasienter. I temalisten var det også et punkt om selvtester der jeg viste frem min egen svarrapport (se vedlegg) fra firmaet 23andMe (www.23andme.com).

Formålet med å presentere denne svarrapporten var å gi et illustrert eksempel på genomisk medisin som skulle fungere som et samlende utgangspunkt for videre

diskusjoner. I det første intervjuet ble rapporten presentert på slutten av intervjuet og i de to andre gruppene etter omtrent en time. Denne metoden er en variant av det som Colluci kaller aktivitetsorientert spørsmålsstilling (2007) som er en metode for å gjøre fokusgruppeintervjuer mer «moro». I min vri på denne varianten så er «aktiviteten» til legen å se gjennom og vurdere svarene i laboratorierapporten. Jeg håpet på denne måten å fokusere diskusjonen mot genomisk medisin og selvtester og samtidig få frem refleksjoner knyttet til legerollen i fremtiden. I tillegg hadde jeg tanker om at et slikt fast innslag ville gi en metodestruktur som kunne bidra til å forenkle reproduksjon av mine data i andre studier og dermed styrke den ytre reliabiliteten.

Under intervjuene etterstrebet jeg å være aktivt lyttende, gjennom å gi blikkkontakt, nikke og gi korte tilsvare som «ja», «nei», «hmm» eller lignende. Det ble gitt rom for stille pauser under intervjuene og jeg forøkte å bruke nøytrale utsagn både i spørsmålsformuleringene, og de gangene jeg ble dratt mer aktivt inn i diskusjoner. Generelt var det mitt inntrykk at alle deltagerne kom til orde i gruppesesjonene, og for å engasjere så mange som mulig og samtidig undersøke graden av enighet i gruppen, stilte jeg innimellom spørsmål som «Er dere andre enige i dette ?» eller «Hva mener dere andre om denne saken ?», etter at ett utsagn var kommet på banen. I noen få tilfeller ble jeg nødt til å engasjere deltagerne som var mindre pratsomme gjennom å stille spørsmål direkte til dem istedenfor til gruppen som helhet. Jeg oppfattet det som om det var god stemning under intervjuet i alle gruppene.

Komoderator var observatør frem til det gjensto 10-15 minutter, hvorpå hun presenterte et sammendrag av sin opplevelse av intervjuet. Den siste delen av gruppeintervjuet var satt av til at informantene kunne respondere på denne oppsummeringen. For å lage en god avsluttende ramme anså vi tilbakemelding som viktig. Oppsummeringen var tenkt som første del av «outroduksjonen» der man viser at man tar deltagerne alvorlig som medsubjekter. Oppsummeringen belyser samtidig hvor gjenkjennelig informantene synes komoderators inntrykk er, noe som vil kunne styrke den interne validiteten i studien (Halkier 2008).

Etter gruppeintervjuet gjorde jeg og komoderator en kort de-briefing med lydopptak, der vi diskuterte våre inntrykk, og reflekterte over våre umiddelbare tanker knyttet til intervjuets praktiske gjennomføring og de temaene som ble diskutert. I følge Malterud vil denne typen de-briefing bidra til å registrere ferske opplevelser av god eller dårlig gruppedynamikk. Denne registreringen vil kunne bidra under senere vurdering av datavaliditeten (Malterud 2012).

2.4 Analyse av dataene

Dataanalysen ble gjennomført som en fenomenologisk tekstanalyse inspirert av Giorgi (1985), og modifisert av Malterud (2001; 2012). I følge Malteruds metode bør man i en eksplorerende fokusgruppestudie bruke tematisk, tverrgående og datastyrt analyse (2012). Analysen skal på denne måten identifisere enheter i teksten, putte enhetene i kategorier og sortere disse slik at de bidrar til at meningsinnholdet trer tydelig frem (Malterud 2013).

Analysen deles opp i fire trinn (Giorgi 1985; K Malterud 1993; K Malterud 2013):

1. Skaffe et helhetsinntrykk av teksten
2. Identifisere meningsdannende enheter
3. Abstrahere innholdet i enhetene
4. Sammenfatte betydningen

For å følge disse trinnene var det første jeg gjorde å sjekke kvaliteten på lydopptakene ved å lytte gjennom dem. Dersom ett av opptakene var uklare så ble det andre opptaket benyttet for å sikre korrekt avskrift. I transkripsjonsdokumentet noterte jeg tid og sted for intervjuet, de demografiske data om informantene (se tabell 1) og bordplasseringen. Informantene fikk alias-navn for å sikre konfidensialitet. Deretter ble audiofilene transkribert verbatim inn i dokumentet. Pauser ble markert med «...», utdragning av ord ble markert med flere vokaler slik som for eksempel «ooooog», latter og pauselyder ble transkribert med bokstaver som for eksempel «haha» og «eh», og dersom ord ble gjentatt så ble de transkribert flere ganger slik som for eksempel «... men, men ... men ...». Ikke verbal kommunikasjon som samstemt latter, nikk eller lignende ble notert i klammeparenteser som for eksempel

«[alle nikker samstemt]». Når avskriften var ferdig ble teksten lest gjennom for å skaffe ett overfladisk inntrykk.

Grundigere gjennomlesning for senere dataanalyse ble først gjort når alle 3 intervjuene var transkribert. Dette for å skaffe et helhetsinntrykk av teksten. Jeg skulle som forsker søke tekstens indre mening, målet var å finne hva teksten egentlig handlet om. Min forforståelse påvirket denne prosessen og samtidig påvirket prosessen forståelsen. Tekstene ble først lest i sin helhet og deretter ble den brutt ned til detaljer. Deretter tolket jeg detaljene i lys av helheten. Pendling frem og tilbake mellom del og helhet skulle føre til at min forståelse ble forandret og den egentlige meningen skulle tre tydeligere frem (Halkier 2008).

Identifikasjon av meningsdannende enheter ble gjort ved at jeg laget nye dokumenter for hvert tema som ble identifisert. Som anbefalt for en eksplorerende studie, lot jeg den teoretiske referanserammen spille en begrenset rolle for hvordan temaene og underkategoriene i disse, ble utviklet (Malterud 2012). Innenfor hvert tema ga jeg underkategoriene en fargekode som hjelp i sortering av sitatene i transkriptet. Innholdet i enhetene ble videre forsøkt abstrahert gjennom analyse av alle sitatene med samme fargekode. Temaene ble samlet i en temaliste og betydningen ble sammenfattet derfra i en sitatsamling som så ble benyttet til å skrive artikkelmanus. På denne måten håpet jeg å bruke rekontekstualisering til å danne en ny helhet fordi som filosofen Gadamer sier:

«Det er først i lys av helheten at detaljene og de finere nyansene i en tekst trer frem»
(Gadamer 1972)

Rekontekstualiseringen i artikkelen var også en form for vurdering av den interne validiteten. Jeg gjennomgikk artikkelen kritisk for å forsikre meg om at vi mente resultatene fortsatt ga en gyldig beskrivelse av sammenhengen i den opprinnelige teksten.

2.5 Betraktninger rundt metode og datainnsamling

Praktiske forutsetninger

Før prosjektstart ble prosjektbeskrivelsen godkjent av Norsk Samfunnsvitenskapelig Datatjeneste. Datainnsamlingen har således fulgt angitte retningslinjer for personvern. Informantene ble aidentifisert allerede under analysearbeidet gjennom å gi dem alias-navn. Alle informantene har skriftlig samtykket i å delta i studien etter å ha lest informasjon om hva studien innebærer og de ble informert om at de til enhver tid kunne trekke seg fra studien uten begrunnelse. Informasjonsskrivet er vedlagt.

Under intervjuene har jeg hatt som mål å behandle mine informanter med respekt. Det har vært mitt mål at alle informantene skal ha fått mulighet til å uttale seg fritt, og i møtet med mine informanter etterstrebet jeg hele tiden å avstå fra kommentarer som kunne virke dømmende eller krenkende på noen måte.

Beskrivelse av informanter

Gruppene besto i all hovedsak av menn med lang arbeidserfaring som kjente hverandre godt. Den første gruppen (3 menn og en kvinne, alle over 50 år) befant seg i utkanten av sentrum i en stor by, den andre gruppen befant seg i en liten by (3 menn over 50 år samt en mann og en kvinne i 30-årene) og den siste gruppen befant seg i utkanten av sentrum i en mellomstor by (5 menn over 50 år).

Informantdemografi er oppsummert i tabellen nedenfor.

Tabell 1: Demografiske data (n= 14)

Kvinner	2
Menn	12
Alder 30-39	2
Alder 40-49	
Alder 50-	12
5-10 år jobberfaring	2
20 år eller mer i jobberfaring	12

I vår studie er hovedtemaet lege/pasientkommunikasjon. Gruppemedlemmene hadde samme profesjon (leger) og mange fellestrekk i sin bakgrunns erfaring. Vårt håp var at gruppeinteraksjonen ville dra positive vekslers på felles erfaring, og at legene så

nyttan av å øke det generelle kunnskapsgrunnlaget rundt dette temaområdet. Utvalget er således strategisk i og med at jeg har rekruttert fastleger i aktive kollokviegrupper der man kan anta at interessen for faglig diskusjon er stor.

Jeg ønsket å rekruttere leger som jobbet i ulike regioner, med varierende alder og forskjellig kjønn. Jeg håpet også om mulig, å rekruttere fra forskjellige etniske bakgrunner. Det vanskelige rekrutteringsarbeidet gjorde at jeg ikke oppnådde dette, og manglende variasjon kan ha ført til at jeg ikke oppnådde den bredde i erfaringsgrunnlag og synspunkter jeg skulle ha ønsket meg. Malterud mener imidlertid at en homogen gruppesammensetning kan være fordelaktig dersom samhandlingen i gruppen skal gi konstruktive assosiasjoner (2012).

Klargjøring av egen for forståelse

Målet har vært å være refleksivt utforskende og å ha et utgangspunkt som så nøytralt som mulig, studerer informantenes horisont. Jeg forstår «horisont» som noe vi reiser inn i, som så omslutter det som er synlig fra vårt ståsted og som siden reiser med oss (Clark 2008; Gadamer 1993). Mitt mål har vært å starte med blanke ark, men jeg har også hatt med meg min egen forståelseshorisont. Jeg har måttet reflektere kritisk over hvordan min horisont kan ha påvirket forberedelsen til intervjuene, intervjusituasjonen og analysen av datamaterialet. Målet var å klatre over min egen horisont for å se inn i informantenes horisonter, og deretter tilstrebe en sammensmelting for å skape intersubjektiv forståelse (Dahl og Sandnes 2015).

Denne oppgaven søker å beskrive legens refleksjoner knyttet til et mulig rolleskifte i legeprofesjonen som kommer som et resultat av teknologisk utvikling kombinert med autonomiprinsippets økende innflytelse. Min for forståelse av disse friksjonssonene rundt medisinsk kunnskap var preget av en oppfatning av at det informerte samtykke er løsningen på paternalismeutfordringen. Noe som er oppsummert i følgende sitat fra Corrigan (2003):

«In general the informed consent process is depicted as an antidote to counter medical paternalism and as such, a polar opposition has been established with the empowered, informed, autonomous decision-making patient or research participant at one end of the divide and an all-powerful

paternalistic authority at the other.»

Min oppfatning har vært at dersom informasjonen er god nok så vil pasienten bli mektiggjort og selv ta den beste beslutningen i forhold til egen helse, og at dette ville skje uavhengig av om legen hadde en paternalistisk rolle eller ei. Mitt utgangspunkt før intervjuene begynte var derfor at helseinformasjon sjelden vil være skadelig, fordi de aller fleste av oss er i stand til å nyttiggjøre oss informasjon på en fornuftig måte. Dersom informasjonen ble formidlet riktig, mente jeg at den i seg selv ville være alt som trengtes for å bekjempe paternalisme. Således hadde jeg også et positivt grunnsyn på genetiske selvtester såfremt de var kjøpt og betalt av brukeren selv og ikke over offentlige budsjetter. Under behandlingen av datamaterialet har mine oppfatninger blitt påvirket. Det finnes klare begrensninger i et samtykke fordi informasjon ikke alltid nødvendigvis fører til empowerment, og det synes nå også klart for meg at det finnes positive sider ved en viss grad av paternalisme. I tillegg er jeg nå mer bevisst det faktum at sykeliggjøring gjennom analyseresultater fra selvtester kan utgjøre et problem for noen pasienter.

Utviklingen i min forforståelse har, fra og med første intervju, påvirket både de senere intervjuene og den endelige databehandlingen. Jeg har forsøkt å se intervjuene uten fordommer, men min egen livsverden, og mine forforståelser, har forhindret meg fra å være helt nøytral.

I intervjusituasjonen er min faglige bakgrunn innen molekylærbiologisk forskning og utvikling en utfordring, fordi jeg i forkant av intervjuene informerte åpent og ærlig at jeg selv har jobbet med utvikling av genetisk-diagnostiske tester i en årrekke. Det har vært en utfordring å hindre at diskusjonen sporer over i mer tekniske detaljer rundt genetiske tester slik som grunnlaget for risikoestimer og lignende. Dette kan ha vært forstyrrende for intervjusituasjonen siden denne skal handle om pasientene og ikke om testene i seg selv og heller ikke om meg og min faglige bakgrunn. Siden laboratorierapporten som ble lagt frem var min personlige rapport, ble motsetningene rundt rollen som moderator kontra ekspert, ytterligere forsterket.

3. RESULTATER

Møtet med den informerte pasienten: En både-og sak

Fastlegene hadde erfaring med pasienter som brakte med seg egeninnhentet informasjon fra internett, avispresse eller andre medier. Når de ble spurt om å beskrive konkrete eksempler på informerte pasienter, var det flere av legene som nevnte pasienter med sjeldne tilstander der legen selv hadde begrenset kunnskap. For sin egen tilstand innehadde disse pasientene gjerne et informasjonsnivå som overgikk legens, noe de anså som verdifullt.

Steven: «Det er jo en gruppe som jeg vil nevne og det er disse med sjeldne sykdommer. Der er det jo ofte noen som er veldig velinformerte, også som oftest så kan de jo veldig mye mer om dette her enn doktoren. Eller, jeg tenker at i hvert fall at dette kan pasienten bedre enn meg. Og så må jeg sette meg inn i det og så må jeg prøve å matche pasienten for å si det sånn. Det er jo en spennende gruppe. Vi har vel alle noen, har vi ikke det ?»

Xavier: «Det som er veldig ok som jeg syns når det gjelder for eksempel, jeg hadde en pasient i går, jeg kom til å tenke på det nå, som har en veldig sjelden sykdom og som har vært på utredning for denne plagen sin og funnet en ganske sjelden sykdom. Jeg har ikke hørt om den spesielt før og hun har da googlet og kan mye om den, men hun ville gjerne jeg skulle google, og så kunne vi snakke sammen om det. Og så sier hun at du har bedre forutsetninger enn meg for å forstå kanskje litt av hva dette er for noen ting. Jeg vet om det, men du ser jo kanskje med litt andre øyne, og det synes jeg var veldig tillitsfullt og ok. Bedre enn å si kan du ikke engang det liksom. Jeg hadde aldri hørt om det før så det blir en lekse jeg skal gjøre neste gang før jeg kommer»

Generelt var det en positiv holdning til denne gruppen av pasienter, og i forlengelsen av disse diskusjonene kom det frem at flere av legene så frem til konsultasjoner med pasienter som var i stand til å vurdere sin egen helseinformasjon på en kompetent måte.

Isac: «Jeg ville syns det hadde vært litt morsomt, litt interessant for dette er ting som vi leser om og hører om og sånt så det å få den veldig velinformerte pasienten, som også er i stand til å vurdere det måtte jo vært en drøm. Å gi råd og veiledning til fastlegen»

Kompetanse var sentralt for mange av legene. De understreket at informasjon og kunnskap er to forskjellige ting og dermed at informerte pasienter ikke nødvendigvis var kunnskapsrike pasienter. Flere av legene var skeptiske til selve mengden av informasjon siden de fryktet at for mye informasjon bidro til det de kalte «helseangst».

Dylan: «Det er noen pasienter, jeg opplever vel ikke at det er så mange, men det er noen som er delvis informert. Ofte opplever jeg dem egentlig som vettskremt, og sier flere ganger til mine pasienter: vår kollega dr. google vet alt, men han er en dårlig doktor fordi han vettskremmer folk. Og med en gang når man har dette diskusjonslevel hvor man peker på alle disse panikkargumenter som du finner på nettet så er de egentlig ganske mottagelige for å snakke litt om relevans. Og relevant er egentlig ikke all denne informasjonen. Altså hvis du bare googler en forkjølelse ser du jo rekkevis av symptomer som du aldri før har sett i livet ditt»

Pasienter som hadde blitt mer eller mindre skremt av egeninnhentet informasjon var noe alle legene hadde erfaring med. De mente at helseinformasjon, i tillegg til å oppleves som overveldende, også kunne være såpass kompleks at den førte til at mange pasienter misforsto informasjonen på en eller annen måte.

Toby: «Som vi snakket om, vi kan snakke om informasjon og feilinformasjon, men her er det nesten sånn polyinformasjon da, som vi skal kalle det. Du blir offer for informasjonen på en måte»

Det ble spesielt understreket at mange pasienter har manglende kildekritikk. Dårlig kildekritikk kombinert med en tendens til å henge seg opp i enkeltsaker, mente flere av legene at førte til flere forvirrede pasienter.

Barry: «Og så er spørsmålet hva slags kunnskapskilder de har ikke sant. Det synes jeg er problematisk av og til, altså at de lager seg en veldig klar mening, men at de referansene de gjerne har ikke nødvendigvis er sånn veldig evidence-based ikke sant. De tar av enkeltstudier og henger seg opp i det ikke sant og blir veldig fordomsfulle. Det synes jeg er litt problematisk. Så da blir man veldig sånn skakkjørt og da skal man virkelig slåss mye for å overbevise folk altså, ikke sant ?»

Hjelpe med å sortere informasjon

Mange uttrykte at sortering av informasjon var en utfordring de så som fastleger var ansvarlig for å løse. Fastlegene opplevde at oppgaven deres var å transformere informasjon til kunnskap.

Steven: «Altså, jeg tenker at min oppgave som lege blir da å hjelpe dem å sortere hva som er riktig og hva som er galt, og hvilke kilder man kan stole på og hvilke man ikke kan stole på og, selvfølgelig sette det inn i en passende klinisk sammenheng.»

Et eksempel på sortering som ble nevnt innebar å forklare at en pasient ikke nødvendigvis var berettiget til en medisinsk behandling selv om en avis hadde skrevet at en kjendis hadde fått denne samme behandlingen. Aviser og kjendisers medisinske problemer ble nevnt flere ganger. Andre vanlige eksempler på

informasjonssortering var problemene mange fastleger hadde med å korrigere feilaktig medisinsk informasjon som pasienter hadde fått hos det fastlegene definerte som alternative behandlere.

Ofte opplevde fastlegene at denne typen informasjonssortering som givende. Særlig dersom en pasient kom tilbake til dem for å få veiledning rundt informasjon pasienten hadde mottatt fra andre leger. Legene satte pris på å bli brukt som «second opinion», eller å være den fagpersonen som pasientene valgte til å diskutere medisinske problemstillinger på en forståelig måte.

Timothy: «Jeg opplever at de kommer til oss som fastleger og ber om råd når de tidligere på dagen har vært på store sjukehuset og fått vite at de har operert for colon-cancer og så er det metastase til lever og så vil de gjerne komme til fastlegen og høre. Hva mener du, skal jeg ta en operasjon og så rett og slett skjøre biter av levra og ta ut disse kreftsvulstene eller er det for risikabelt? Jeg tenker jo sånn at det var litt rørende at han kom til meg. Nei, han kom nå tilbake han og kona også, for å få en fastleges enkle syn på dette her»

Gap mellom retningslinjer og pasientforventinger

Flere leger opplevde frustrasjon over det de oppfattet som en motsetning mellom pasientenes høye forventninger til diagnostikk og behandling, og offentlige retningslinjer som de var satt til å følge. Noen av legene poengterte at deres opplevelse var at retningslinjene krevde at de gjorde så lite laboratorieanalyser som mulig. Fastlegen Isac kommenterte at disse retningslinjene kanskje var utformet mer for å spare det offentlige for penger enn for å hjelpe den individuelle pasient

Isac: «Jeg føler meg i hvert fall usikker på om det er økonomi eller om det er faglige vurderinger som formulerer de anbefalingene vi får. Og i hvert fall så det helt klart ikke samsvar mellom det publikum forventer og det som vi blir lært opp til»

Det virket som om mange av legene hadde erfart situasjoner der retningslinjene var såpass generelle at de følte at de ikke passet til pasienten de hadde foran seg der og da. Dessuten mente flere av legene at retningslinjer fort ble utdaterte, særlig i fagområder hvor det skjedde raske forandringer i diagnostiske muligheter. Samlet sett førte disse momentene til at det kunne kjennes utfordrende å veilede kravstore, men samtidig bekymrede pasienter.

Dylan: «Ja de ble bare bekymret og da ser du hvilken vei dette går. Denne typen pasienten finnes jo ikke i våre veiledere, dette er jo psykologi»

Av og til førte slike situasjoner til at legen følte seg presset til å ta en, etter deres mening, unødvendig laboratorieanalyse for å løse opp i en vanskelig konsultasjon.

Selvtestete pasienter: Et ukjent territorium

Informantene selv initierte ikke særlig diskusjon rundt konseptet genomisk medisin selv om problemstillinger rundt fremtidens genetikk ble nevnt av moderator i innledningen til intervjuene. I hver gruppe var det generell enighet om at fremtiden ville innebære langt flere genetiske laboratorieanalyser, men konkrete eksempler ble ikke nevnt. Eksempler på klassiske genetiske tester som ikke faller inn under genomisk medisin ble noe diskutert. Herunder testing for Huntingtons sykdom og kreftgenetikk (BRCA-analyser for brystkreft).

På tross av erfaring med pasientkrav for diagnostiske analyser, var genetiske selvtester et ganske ukjent territorium for legene. Bare en lege hadde erfaring med en pasient som hadde kjøpt diagnostikk på internett, og dette var en pasient som hadde kjøpt en test for en seksuelt overførbart infeksjon, altså ikke en genetisk test. Alle gruppediskusjoner rundt genomisk medisin og selvtester var derfor basert på hvordan fastlegene forestilte seg en imaginær konsultasjon med en pasient som hadde med seg selvtestresultater og ikke noen eksplisitt praktisk erfaring.

Fastlegene var ukjent med at det var ulovlig for norske laboratorier å utføre genetiske selvtester. I to av gruppene var det i tillegg noe diskusjon rundt lovligheten av å dele genetisk informasjon med forsikringsselskaper. Noen av disse legene var dermed ukjente med at det er forbudt å motta, inneha og lagre genetisk informasjon fra pasienter utenfor de godkjente medisinsk-genetiske avdelinger. Alle informantene fremviste imidlertid god kjennskap til rutineene rundt det å bestille godkjente medisinsk genetiske laboratorieanalyser og tilhørende genetisk veiledning.

Genetiske selvtester: Overflatiske analyser med begrenset klinisk relevans

Etter at selvtestrapporten ble lagt frem for informantene, var det i alle gruppene usikkerhet rundt selve laboratoriet som hadde utført pasientanalysen.

Analyselaboratoriet (23andMe) var ukjent for alle legene. Legene stilte spørsmålstegn ved de vitenskapelige og medisinske standardene laboratoriet hadde brukt for å velge ut tester. To analyseresultater som ble særlig diskutert var min oppgitte risiko for podagra (35,7 %) og prostatakreft (30 %). Alle informantene var

skeptiske til den medisinske relevansen i forhold til den sykdomsrisikoen som var oppgitt i svarrapporten for disse to spesielt og for resten av analysesvarene generelt.

Kyle: «Ja, hvor mye vekt man skal legge på det der. Er dette en 100 % sannhet? Kan vi stole på det så må vi legge mer vekt på det, og er man litt usikker på om noen andre gener også spiller inn? Og må man vurdere alt mulig annet også?»

Siden laboratoriet var ukjent for legene, var det flere som ønsket å se sertifikater på akkreditering og sertifisering eller vitenskapelig dokumentasjon som støttet den medisinske validiteten til disse testene.

I tillegg til å være usikre på den medisinske nytteverdien var det mange av informantene som viste skepsis til motivasjonen for å tilby slike tester. Flere av fastlegene mistenkte at det var kommersielle interesser som lå til grunn for selvtestrepertoaret de fikk fremlagt.

Xavier: «Man kan lure på hvorfor man gjør dette her i det hele tatt. Hvorfor lager man dette? Er det for å tjene penger, er det den eneste grunnen til at dette blir laget? Veldig mye historisk sett er jo blitt laget for å tjene penger og egentlig ikke for å hjelpe noen som helst. Så er det noen ting man har gjort for å prøve å hjelpe mennesker ordentlig og det er kjempefint, men, det ligger en veldig sånn motivasjon for raske penger i tester og undersøkelser. Hvis jeg skulle tjent veldig mye i min praksis, virkelig mange penger, så skulle jeg operert, i hvert fall hver dag, fem føflekker. Det er ingen som ikke har en føflekk, og jeg kan gjøre alle kjemperedde for det og så kan jeg fjerne denne føflekken. Jeg kan ta masse for det. Hvis jeg virkelig skal spekulere i det å være lege så kunne jeg droppe andre pasienter, de vil jeg ikke ha, disse som maser om mye hjerte og sånne ting ikke sant. Og det er en lite ålreit måte å drive helsepolitikk og være som helsearbeider på. Jeg blir så innmari skeptisk til sånne ting som har da en million brukere som hver betaler tusen kroner, det er tusen millioner, det er jo litt penger kan du si. Hva er det som fører dem til dette her, er det for å hjelpe noen som helst eller er det bare det fordi de har sett at her er det et marked for ett eller annet, sannsynligvis det siste»

Flere av legene fremla også en skeptisk holdning til det de fikk se av markedsføringsmateriale som fulgte med laboratorierapporten. En av legene bemerket følgende om påstanden fra selvtestreklame der man påberoper seg empowerment av pasientene:

Barry: «Men, får man høyere grad av empowerment her da ... gjør man det?»

Vi utfordret legene på hvordan de ville ha reagert dersom en pasient presenterte en slik selvtestrapport for dem. De fleste legene mente at risikoestimatene i analyserapporten var vanskelig å tolke

Harry: «Når man får resultatene, så blir jeg veldig usikker på hvilket forhøyet nivå er det man skal acte? Er det forskjellige grader eller stadier altså?»

Analysesvarene ble vurdert som overfladiske, og flere av informantene uttrykte et ønske om å se mer informasjon rundt sykdomsprevalens og insidens, samt den medisinske effekten av en risikoøkning for hver tilstand. Noen av legene ønsket seg også mer spesifikke kommentarer med behandlingsforslag og de ville gjerne ha muligheten til å kontakte genetiske veiledere eller spesialister i medisinsk genetikk for diskusjoner rundt risikoestimatene og analysesvarene. Her var det et par av fastlegene som var bekymret for hvordan de ville oppfattes dersom de kontaktet en medisinsk genetisk avdeling. De fryktet at legespesialister i så fall ville stemple dem som useriøse og så helst at en genetisk veileder var ansvarlig for å besvare faglige spørsmål rundt genetiske selvtester.

Det var generell enighet i gruppene om at selv om det kunne være interessant å studere en selvtestrapport som den som ble forelagt, så var slik tidsbruk ikke effektivt. Noen av legene poengterte at selvtestsvar kunne prioriteres dersom man hadde ekstra tid, men ikke ellers. Den generelle regelen burde være at man ikke prioriterte diskusjoner rundt selvtestresultater siden den medisinske nytteverdien var så lav. Nytteverdien ble av en av legene sammenlignet med den man fikk fra spåkoner.

Xavier: «Man kan i hvert fall ikke se bort fra det; at folk kan ta en eller annen vevsprøve av seg eller spytt eller et eller annet og få det analysert opp mot en eller annen parameter. Det blir en slags spåkone, bare i en moderne versjon på en måte, og det kan skape mye unødvendig frykt»

Denne samme legen sa imidlertid også at eventuelt merarbeid fra selvtesting ville være morsomt og givende.

Xavier: «Ja, blir litt merarbeid, men det er gøyalt merarbeid, da lærer jeg litt»

Flere andre leger nevnte mulighetene til å lære noe nytt fra svarrapporten som et gode og presenterte dette som et unntak til den generelle regelen om å ikke prioritere diskusjoner rundt selvtester med pasientene.

Bruk av svar fra genetiske selvtester som bakgrunnsinformasjon i konsultasjonen

Vi spurte om oppfølgingen av pasienten ville påvirkes av slike selvtestresultater og svarene var sprikende. Flere av legene hadde som første reaksjon at de blankt ville avvise en slik selvtestrapport. Disse legene modererte seg imidlertid utover i intervjuet, og alle intervjuene endte med en ambivalent konsensus: Det var feil å avvise en selvtestrapport, men også feil å ta for mye hensyn til den.

Harry: «Men, det blir jo galt hvis vi ikke tar stilling til det og det blir galt hvis vi tar stilling til det, fordi det er jo risiko og fordi de kan ta feil»

Dersom legene skulle gi råd til pasienten, mente de fleste at slike råd ville ligne mye på de generelle helseråd man uansett ga til alle pasienter. Selvtestrapporten kunne eventuelt brukes som bakgrunnsinformasjon når man diskuterte disse helserådene og slik sett komme til nytte.

Dylan: «Jeg tror også jeg ville si at det er interessant. Og så ville jeg på en måte se dette og ikke anbefale noe annet enn det man vil kalle alminnelig sunt liv, ta vare på seg sjøl»

Det var unison enighet om at selvtestanalysene som ble presentert hadde svært begrenset medisinsk nytte. Dersom man skulle ta hensyn til slike analysesvar måtte dette følges opp med klinisk validerte laboratorietester, helst gjort på laboratorier som legene kjente fra før.

Kyle: «Det er det jeg mener, det er helt umulig å ikke ta hensyn til det der så det blir jo sikkert at man er litt, kanskje litt slepphendt med det å ta en test, og kanskje måle blodsukker en gang ekstra. Ja, blodsukker er ikke så kostbart, men alle mulige sånne tester, det blir nok at man tar hyppigere enn man hadde gjort uten den testen, det er helt sikkert»

Slike tilleggstester var noe flere var bekymret for at kunne føre til økte helsekostnader, og det ble bemerket at det fantes en fare for overdiagnostisering.

Ivaretagelse av informerte pasienter: Ulike tilnærminger

Når det gjaldt egeninnhentet informasjon og selvtester, delte flere av fastlegene sine pasienter inn i to hovedgrupper. Det var generell enighet om at internettinformasjon og selvtester kan passe godt til noen pasienter, men samtidig uttrykte de fleste legene at for mange pasienter ville informasjon, slik som resultater fra selvtester, skape økt bekymring.

Dylan: «Det er kanskje den største utfordringen. Man føler jo at når man er oppegående og vet hvordan man skal håndtere informasjon så kan man jo få veldig mye positivt ut av hele

online-samfunnet der og alt dette, men, er du i utgangspunktet ikke så flink å håndtere informasjon så føler jeg at det er en flom av informasjon som gjør folk bare mer og mer bekymret. Og det betyr jo et problem for oss, at vi blir mer og mer konfrontert med alle slags bekymringer hvor vi da skal ta stilling. Og veldig mye av dette så kan du jo ikke ta stilling til det, altså du har ikke noe god måte, vi er jo rett og slett redd for noe som kanskje du ikke bør være redd for. Så det blir jo mer og mer av det»

Konsultasjonene ville arte seg forskjellig avhengig av hvilken gruppe pasientene tilhørte. For de pasienter der selvtesting ikke førte til bekymring så noen av legene for seg at man kunne gjennomføre diskusjoner rundt analysesvarene som ville være givende for begge parter. For den andre gruppen av pasienter mente flere av legene at konsultasjonene i stor grad ville dreie seg om å dempe unødige bekymringer. Når legene ble spurt om hvorfor de mente pasientene ble bekymret av selvtesting, så var et av svarene at de mente pasienter reagerte uproporsjonert sterkere på risikoestimer som ble presentert plutselig (slik som laboratorieresultater) enn på risikoer man møter i dagliglivet og som man har vent seg til (slik som biltrafikk)

Isac: «den risikoen vi lever med til daglig og som er på en måte kjent. Sånn som vi har overlevd mange nok dager eller måneder eller år, den er vi ikke så følsom på. Men, den risikoen som kommer litt brått på oss den er kanskje verre. Vi venner oss til å kjøre bil og risikere å bli påkjørt»

Fallgruver ved økt genetisk selvtesting: Merarbeid for fastlegen og høyere kostnader for samfunnet

En generell holdning var at informerte pasienter, og da særlig de som eventuelt hadde med seg egne laboratoriesvar vil føre til økt arbeidsmengde og økte helsekostnader for samfunnet. I tillegg til å håndtere flere bekymrede pasienter, var mange av legene skeptiske til kost-nytte verdien av diagnostikken i genomisk medisin og økte kostnader grunnet oppfølgingsdiagnostikk fra selvtester. Det var enighet om at ikke-validerte laboratorieanalyser med ukjent, eller manglende, medisinsk nytteverdi aldri skulle tilbys innenfor et offentlig finansiert helsevesen. Noen av legene følte at det var ukomfortabelt å se for seg at de skulle bruke tid og offentlige penger på å kommentere på selvtestresultater, og de ønsket seg retningslinjer som sa noe om hvordan man skulle prioritere i slike tilfeller.

En lege følte at det ville være ubekvem å «rydde opp» i andres rot dersom han ikke selv hadde bestilt laboratorieanalysene. Han mente at fastlegen skulle både velge ut og initiere diagnostiske tester samt være ansvarlig for oppfølgingen etterpå.

En økning i pasienter som selv ordnet diagnostiske analyser trodde de fleste legene var uunngåelig. Likevel mente legene at selvtesting ikke ville ha den store påvirkningen i deres hverdag, fordi de forventet at på tross av en økning, så ville andelen av pasienter som brukte slike tjenester være lav også i fremtiden.

Den fremtidige legerollen

Helsevesenet i Norge er i dag pasientorientert, og noen kommentarer gikk på hvordan legen hadde fått mindre og mindre autoritet. Noen leger kalte praksisen sin for «byråkratisk bestillerkontor» der de følte at deres oppgave var å effektivere bestillinger på henvisninger og resepter som pasienten allerede hadde bestemt seg for at de hadde krav på. En lege var overbevist om at jobben hans ville bli erstattet av en robot, der selvtester kunne være input for å generere automatiske helseråd, resepter og henvisninger til behandlere.

Den delen av legerollen som gikk på veiledning og samtale var det enighet om at ikke kunne automatiseres og denne rollen ga de fleste av legene uttrykk for at de verdsatte. Veilederrollen følte de seg komfortable i, og kompetente til å fylle. De ga uttrykk for at veiledning av den informerte pasienten var en situasjon de hadde erfaring med og mestret. I forlengelsen av dette virket det som om at flere av legene etter å ha diskutert laboratorierapporten fra 23andMe frem og tilbake, også følte seg i stand til å håndtere selvtesting. En begrunnelse var at risikoestimer var noe de var vant til å håndtere og at denne typen informasjon ikke var veldig annerledes.

Xavier: «Men, vi jobber jo sånn hele tiden. Vi gir jo råd ut i fra kolesterolverdier vi har tatt, og blodsukker i grenseverdier ikke sant, eller en glukosebelastning som viser en nedsatt glukosetoleranse og så videre. Vi bruker jo dette hele tiden [alle samtykker] på pasientene for å liksom berolige. Sånn jobber vi jo hele tiden»

4. DISKUSJON

En ambivalent holdning til empowerment av pasienter kan følges som en rød tråd gjennom resultatene i denne studien. Erfaringsgrunnlaget som fastlegene hadde med informerte pasienter virket solid. Det er dermed sannsynlig at denne ambivalensen ikke er basert på spontane refleksjoner under intervjuene, men fundert på tanker legene har gjort seg knyttet til mange pasienterfaringer over tid. Et godt

erfaringsgrunnlag var forventet utfra internasjonale tall som andre har rapportert (Torrent-Sellens et al. 2016).

Flere av fastlegene understreket at selv om flere pasienter var informerte, så overløt de fleste pasientene fremdeles til legen å innhente relevant medisinsk informasjon. Dermed fremsto brorparten av pasientene som hverken spesielt informert eller empowered. Jeg har ingen informasjon om sammensetningen av pasientgruppen til den enkelte lege, men de fleste hadde lang fartstid som fastlege. Deres pasientgruppe kan derfor ha vært eldre enn gjennomsnittspasienten. Pasienter som var litt «opp i åra» var da også en av grunnene flere av legene ga, når de skulle forklare at pasientene stort sett var slik som de var før i tiden. Kanskje som en konsekvens av at det ville bli flere unge i pasientgruppen, forventet de fleste av legene at antallet informerte pasienter kom til å øke. Denne antagelsen om en økende trend, er støttet i internasjonal litteratur (Nölke et al. 2015; Fox og Duggan 2013), og det er ingen grunn til å anta at Norge er særlig annerledes i denne sammenhengen.

I alle gruppene var det en diskusjon om hvordan man skulle oppfatte begrepet «informert». Det virket som om mange av legene delte sine pasienter i to hovedgrupper. En gruppe pasienter ble av legene oppfattet som «velinformert». Et eksempel fra denne gruppen som ble nevnt av flere av legene, var de pasientene som hadde sjeldne tilstander og som gjerne var mer kunnskapsrike om denne tilstanden sin enn doktoren. Den andre gruppen av pasienter oppfattet legene som mer feilinformert og/eller feiltolkende. I denne andre gruppen oppfattet jeg det som om legene følte det som et ork å korrigere det de mente var pasientens gale konklusjoner rundt medisinsk informasjon og rettigheter til behandling. Legene ga et inntrykk av at størsteparten av pasientene deres falt inn under denne andre gruppen og dermed ikke var i stand til å ta i bruk den informasjonen som var tilgjengelig på en fornuftig måte. Her peker legene på et konsept som i internasjonal litteratur blir kalt «health literacy» noe som kan oversettes til norsk med helsekyndighet. I online-samfunnet kalles dette e-helsekyndighet og i følge flere studier så er mangel på slik kyndighet et generelt problem. I følge flere andre studier er bare en tredjedel av pasientene tilstrekkelig e-helsekyndige i forhold til den empowerment det legges opp til for pasienters helsevalg (Lee et al. 2015; Seçkin et al. 2016; Tennant et al. 2015).

Flere av informantene så ut til å være klar over denne problemstillingen idet de la vekt på at mange pasienter misforstår informasjon og blir vettskremt av Google-søk eller lignende. Disse utsagnene indikerer en frustrasjon over manglende faglig kyndighet hos pasientene, men kan samtidig også dreie seg om en frustrasjon over å ikke lenger å ha den makten det innebærer å være eneforbidler av helseinformasjon. Fordelingen av makt mellom pasient og lege er et omfattende problemområde. Fredrik Engelstad sier i Makt- og demokratiutredningen at medisinen er et av de felter der diskusjoner om makt blir mest ladet. Selv om legen skal være pasientens tjener så er helbredelse sjelden mulig uten maktutøvelse i en eller annen form. Når det som står på spill er noe så sentralt som den enkeltes helse så må det skape særlig sterke spenninger i opplevelser av maktforhold (Østerud, Engelstad og Selle 2003). Det er i dette spenningsfeltet fastlegene har sin arbeidshverdag og faglig kyndighet kan man i denne sammenheng, velge å kalle et verktøy til makt.

I møtet med pasienter med manglende helsekyndighet, tok flere av legene på seg en rydde/sortere-rolle. I denne sammenheng har studier konkludert med at primærhelsetjenesten bør være førstelinjen som er ansvarlig for å sortere genetisk helseinformasjon for pasientene (Blaine et al. 2008). Noen av legene i vår studie ser ut til å akseptere at opprydding hører inn i deres arbeidsoppgaver, men uttrykker misnøye med kvaliteten på informasjonen de må forholde seg til. Dette kan tyde på at de ønsker seg mer kontroll over informasjonen og at online-samfunnet uten deres innflytelse er et kaos der de fungerer som ryddegutter. Ryddeguttrollen ser ut til å vurderes forskjellig blant legene. Noen så på sorteringen som en byråkratisk nødvendighet, samt et eksempel på en oppgave som kan automatiseres, og som dermed reduserer legerollen til noe robotaktig. Grunnlaget for automatisert diagnostikk ble av disse legene, berettiget gjennom oppfatningen av at utviklingen gikk så fort, og at kunnskapsmengden innen medisinske fag etter hvert var blitt uoversiktlig stor. Noen av våre informanter mente derfor at en automat eller robot, ville gjøre en bedre jobb enn noen enkeltlege. På linje med diskusjonen over om å ikke lenger være enetilbyder av informasjon, kan man derfor stille spørsmålet om en ryddegutt- eller robot-rolle kan oppfattes som en nedgradering i maktforholdet til pasienten. Andre medlemmer av informantgruppa ga imidlertid ryddeguttrollen en positiv vinkling. De kalte denne funksjonen å være «pasientens advokat» eller «en

katalysator for å gi støtte i pasientens egne valg», noe som taler imot en slik oppfattelse av nedgradering, men heller en maktnøytral forandring.

Empowerment av pasientene ble av flere fremstilt som nærmest pasientfiendtlig, dersom det var kombinert med det legene vurderte som manglende helsekyndighet. Flere av legene mente at manglende kyndighet var svært vanlig, og noen poengterte hvordan informasjon uten legen som mellommann, kunne være skadelig for pasientene dersom den førte til helsefarlige valg. Fastlegene påpekte flere ganger at den paternalistiske legerollen var umoderne og avleggs, men disse uttalelsene om informasjon som «pasientfiendtlig» indikerer muligens at den paternalistiske rollen likevel kan være vanskelig å kvitte seg med. Særlig kan man se for seg at dette gjelder leger som startet sin praksis før informasjonsrevolusjonen. Lawrence og Curlin viser at leger på mellom 47 og 60 år legger mindre vekt på pasientens preferanser, enn yngre leger gjør (2009). I dagens pasientorienterte helsevesen er det lite politisk korrekt å si at pasientene ikke vet sitt eget beste og vil stå i fare for å skade seg selv dersom ikke doktoren har full kontroll. I datamaterialet vårt kan man likevel, om man leter, finne subtile glimt av gjenlevninger av denne politisk ukorrekte holdningen.

Problemet med manglende helsekyndighet i befolkningen er imidlertid ikke disse legene alene om å anerkjenne. Bioteknologirådet hadde nylig en kronikk i Aftenposten om offentliggjøring av genetisk-betingede helsetilstander, der de pekte på nettopp utdanning av befolkningen som en nødvendighet (Halvorsen og Borge 2016). Informantene og bioteknologirådet peker således på problemet som oppstår der det er manglende tolkningskompetanse hos ellers mektiggjorte pasienter. Her viser legene at de er klar over en problemstilling som inntil nylig ikke har vært særlig diskutert i offentlige fora, nemlig at empowerment og kyndighet må kombineres på riktig måte for å oppnå medvirkningsgevinsten man forventer fra et pasientorientert helsevesen i en kunnskapsrik populasjon. Schultz og Nakamoto beskriver hvordan et høyt nivå av kyndighet uten tilsvarende empowerment skaper en unødvendig avhengighet til helsetjenesten (legen oppfattes som et byråkratisk bestillerkontor), mens empowerment uten kyndighet skaper risiko for farlige helsevalg (2013). Legene tok derfor tak i et tidsriktig poeng når de stilte spørsmålstegn ved om selvtester faktisk fører til nyttig empowerment. Kanskje kan en eventuell frykt for å miste

legemakt faktisk skyldes at informantene er klar over viktigheten i denne problemstillingen, mer enn at legene vegrer seg for å tre ut av en paternalistisk rolle.

Flere av legene uttrykte at de satte pris på konsultasjoner med kunnskapsrike, i betydningen mektiggjorte og kyndige, pasienter fordi de følte at de kunne lære noe av slike møter. Slike pasienter ble derfor ansett som en ressurs for doktoren. Dette indikerer at de også oppfattet slike pasienter som en ressurs for helsevesenet som helhet. Løsningen som blir skissert av bioteknologinemda om å utdanne befolkningen til kyndige pasienter i tillegg til å mektiggjøre dem, ser derfor ut til å være en løsning som ville passe fastlegene godt. En slik løsning vil innebære å regulere helseinformasjon på en annen måte enn det som gjøres i dag, nemlig en vridning bort fra å regulere selve diagnostikken mot en regulering av hvordan diagnostiske svar skal formidles. Regulering av helseinformasjon er det mindre fokus på i vårt norske regelverk, mens det er et helt sentralt tema i diskusjoner rundt selvtester i andre land. Den 23andMe-rapporten som ble forelagt legene har senere blitt forbudt av det regulatoriske organet Food and Drug Administration (FDA) i USA, men ikke fordi laboratorieanalysene i seg selv var dårlige. Forbudet kom på bakgrunn av at analysesvarene var medisinsk informasjon og dermed skulle svarkommentarene møte medisinske krav, noe de på den tiden ikke gjorde (Zettler et al. 2014). 23andMe har nå endret på et utvalg av svarrapportene sine og informasjonen de formidler er nå godkjent av FDA for visse tilstander (AJMG 2015).

En utdanning av befolkningen og pasientene står i delvis kontrast til den løsningen mange andre har skissert for å sørge for helsekyndighet i genetikk, nemlig en etterutdanning for fastlegene eller en styrking av den genetiske delen av medisinerutdannelsen. Begrunnelsen for dette siste kommer fra forskningsresultater som viser at legen føler seg lite kompetent i møte med genetiske tester generelt og i møte med genetisk selvtesting spesielt (Carroll et al. 2011; Christensen et al. 2016; Scheuner et al. 2008). Våre funn støtter til en viss grad opp om disse studiene idet flere av legene nevnte at de så på sitt eget kunnskapsnivå i genetikk som svakt.

I vår studie var det imidlertid bare en av legene som nevnte etterutdanning i genetikk. På linje med hva andre har funnet, så var tolkning av analysesvarresultatene og retningslinjer for hvordan analysenes risikoestimer

skulle brukes, de mer dominerende temaene (Powell, Christianson, et al. 2012). De fleste av legene fokuserte på hva som kunne vært gjort bedre i selve svarrapporten, og selv om de etterspurte mulighet for fagstøtte, virket de ikke uvillige til å ta på seg selve veiledningen. Dette kan tolkes som om de signaliserte at de faktisk følte seg kompetente til å vurdere testsvar i settingen «genomisk medisin». Det virket imidlertid som om denne tryggheten på egen kompetanse var avhengig av at det faglige støtteapparatet var tilsvarende det de var vant til i andre fagfelt som mikrobiologi, patologi og klinisk kjemi. Dette siste poenget indikerer at følelsen av å mangle kompetanse nok også ville ha gjort seg gjeldende innenfor alle andre medisinske fagfelt. I så fall støtter mine resultater opp under de konklusjoner som Vassy et al. kom frem til, nemlig at fastleger er like forberedt for genomisk medisin som de har vært for en hvilken som helst annen medisinsk innovasjon opp gjennom tidene (2015).

Det er ikke usannsynlig at den manglende troen på egne kunnskaper i genetikk som ble formidlet av flere av legene, skyldes at de har en oppfatning av at genetisk informasjon er så unik at den er spesielt vanskelig å forholde seg til, såkalt genetisk eksepsjonalisme (Bains 2010). De utsagn informantene kom med knyttet til selvtestrapporten tyder imidlertid på at legene kjente en spontan motstand mot det som er blitt kalt «revers genetisk eksepsjonalisme». I revers genetisk eksepsjonalisme legges det at nye genetiske tester gis egenskapen «eksepsjonelle» i betydning umiddelbart klinisk nyttige, bare fordi de er nye og kommer fra spennende forskning og utvikling, uten at det er evidens for denne påstanden (Evans, Bruke og Khoury 2010). Legene viser således genetisk kompetanse når de avviser revers genetisk eksepsjonalisme og vurderer selvtestene som klinisk unyttige. Dermed er det en motsetning i deres egen uttalte mangel på genetisk kompetanse kontra den vurderingskompetansen de faktisk fremviste i intervjuene.

Før selvtestrapporten ble vist frem, så kommenterte ikke informantene konseptet genomisk medisin annet enn i generelle uttalelser som «i fremtiden vil kanskje alle ha testet fulle genpaneler» eller lignende. Selve antallet potensielle nye analyser innen genomisk medisin og selvtester ble fremhevet som problematisk på grunn av en frykt for økte kostnader. Legene virket opptatt av å ikke misbruke refusjonstakster i helsevesenet. Jeg mente å oppfatte at å tjene samfunnet på en god måte er en

integreert del av legerollen slik den tolkes av legene selv. Det var likevel interessant å observere hvordan noen av legene var frustrerte over det de oppfattet som et gap mellom forventningene til diagnostikk blant pasientene og de faglige retningslinjene. Noen leger ga uttrykk for at de ville ha testet mer dersom det ikke var lagt begrensninger i retningslinjene. Retningslinjene bemerket flere av dem, var alltid at man skulle ta så lite tester som mulig og av og til ble dette oppfattet som et faglig problem siden retningslinjer fort kan bli utdaterte.

I forhold til genomisk medisin så ga imidlertid de fleste legene inntrykk av at de forventningene som var blitt skapt til nytten av ny diagnostikk var urealistisk og drevet frem av useriøse aktører. Dette var antageligvis også en av grunnene til at de følte at det ville være problematisk å gå til kolleger i sin egen profesjon med spørsmål rundt denne diagnostikken. Interessant nok så ble det å henvende seg til genetiske veiledere oppfattet som mindre risikabelt dersom man skulle bevare eget navn og rykte. I denne forbindelse er det verdt å nevne at man har funnet at noen leger mener det er problematisk å gi ikke-direktiv genetisk veiledning (Houwink et al. 2011). Dette kan tyde på at de signaliserer at det kan være mer komfortabelt å lene seg på en profesjon der ikke-direktivitet er akseptert i større grad enn i legestanden.

Flere av legene fremviste en uttalt skepsis mot medisinske fremskritt dersom disse ble oppfattet som hovedsakelig kommersielt motivert. Dette forsterket det inntrykket av useriøsitet de ga uttrykk for ovenfor selvtestlaboratorier. Siden vårt helsevesen i all hovedsak, er offentlig finansiert så kan det være en mulighet for at en slik skepsis mot kommersielle drivkrefter, er særlig uttalt her i Norge. Den manglende medisinske nytten av disse testene kombinert med mulig uetisk kommersiell vinning førte til at de fleste legene unisont kritiserte selvtester, og skepsisen til genomisk medisin, noterte jeg, var til å ta og føle på under intervjuene. Samtidig så var det blant mange av doktorene enighet om at det kun ville være en undergruppe blant pasientene som ville ta i bruk selvtester, og bare en andel av disse pasientene igjen som ville dele selvtestresultater med doktoren sin. Dette siste poenget finner støtte i studier som har vist at så lite som 30 % av de som tar selvtester deler resultatet med legen sin (Burke et al. 2016; Mahon et al. 2016). Også det at bare noen få pasienter i utgangspunktet vil velge selvtesting har støtte i litteraturen (Bloss et al. 2013; Krieger et al. 2016). Flere av legene forventet at faglige retningslinjer vil begrense

utbredelsen av genomisk medisin gjennom kost/nytte beregninger og faglige nyttevurderinger, og var motvillige til å ta i bruk slik diagnostikk før slike føringer var på plass. Gitt de ovennevnte begrensningene, som legene selv påpekte, kan man stille spørsmål ved om frykten for voldsomme kostnadsøkninger grunnet genetisk selvtesting, kan være overdrevet. I så fall kan legenes uttalelser rundt dette muligens reflektere enten politisk korrekt betinget sparsommelighet med samfunnets penger, eller en faglig skepsis mot diagnostikken, og ikke nødvendigvis en reell frykt for å misbruke offentlige midler.

I alle gruppene dreide diskusjonene rundt selvtesting seg mot motsetningen mellom klinisk validering og personlig nytteverdi. I personlig nytteverdi ble for eksempel underholdning inkludert. Underholdningsverdien i selvtesting ble understreket når flere av legene ga uttrykk for at de synes svarrapporten min var fornøyeelig lesning. Her viste legene at de er opptatt av mange av de samme problemstillingene som etikere i dag diskuterer rundt dette temaet. Noen av fastlegene poengterte gjennom sine reaksjoner og kommentarer både personlig autonomi og empowerment (Bunnik 2015) så vel som egennyttens av selvtesters underholdningsverdi (Chung og Ng 2016). I et av intervjuene ble det til og med foreslått at det kunne vært artig om hele kollokviegruppa tok en slik selvtest for senere å sammenligne seg i mellom. Selv om det ikke ble noen endelige konklusjoner fra diskusjonene rundt nytteverdi og underholdning, så indikerer dette at legene var kompetente i sine etiske betraktninger. Dette tyder på at fastlegene sannsynligvis har de nødvendige profesjonelle refleksjoner som kreves for å møte selvtestpasienter på en forsvarlig måte.

5. STUDIENS BEGRENSNINGER

Selv om utvalget i kvalitative studier sjelden kan bli representativt på samme måte som populasjonsbaserte kvantitative studier, så vil begrensninger på utvalg påvirke den eksterne validiteten (Malterud 2013). Utvalget av informanter ble mer begrenset enn det vi hadde planlagt, men jeg har vurdert utvalget (tre grupper av 4-5 personer) som tilstrekkelig. Et større utvalg kunne ha avdekket en større bredde i erfaringsgrunnlaget til fastleger. For mye data kan man imidlertid argumentere, ville

være en svakhet da et stort datasett kan gjøre analysearbeidet uoversiktlig. Størrelsen på vårt datasett ser i all hovedsak ut til å følge anbefalinger gitt av andre (Carlsen og Glenton 2011) og selv om studiens datagrunnlag mangler noe bredde, så har jeg vurdert det som at det antageligvis likevel er godt nok til å gi tilstrekkelig dybde.

Overvekten av informantene var menn med lang arbeidserfaring som fastlege. Denne demografiske homogeniteten har hatt påvirkning på datakvaliteten, og en større heterogenitet blant informantene ville ha gitt større variasjon. Flere kvinner og yngre leger burde ha blitt inkludert for å sikre flere varianter av meningsperspektiver hos fastleger, og dette er en av studiens begrensninger.

Jeg har ikke vært i stand til å dokumentere noen gruppedynamikk som tilsier at enkeltmedlemmer i gruppen var forhindret fra å uttrykke sine meninger fritt. I to av gruppene var det en informant i hver gruppe som virket noe mer sjenert enn de andre, men denne problemstillingen har jeg ikke gått videre inn i fordi jeg vurderte det slik at jeg gjennom å engasjere disse to spesielt, likevel klarte å involvere dem i diskusjonene.

Det er imidlertid grunn til å tro at det kan ha vært usynlige føringer på «takt og tone» eller «politisk korrekt» oppførsel i disse gruppene. Legene hadde møttes i disse gruppene over mange år, og det er sannsynlig at det over tid har opparbeidet seg en gruppedynamikk, men at denne ikke nødvendigvis er lett å gjenkjenne for utenforstående moderatorer. Faren er at gruppedynamikken over tid drives mot en «normalitet» noe som kan begrense meningsmangfoldet (Halkier 2008). Kanskje er dette særlig aktuelt rundt selvtester og genomisk medisin, som kan oppfattes som sensitive faglige temaer.

De aller fleste av legene hadde erfaring med informerte pasienter, men ingen hadde erfaring med genomisk medisin eller selvtester. Dette betyr at de ikke hadde noe praktisk erfaring å basere synspunktene sine på rundt dette temaet. De syn som ble fremmet må dermed være basert på beskrivelser av genomisk medisin i media, faglitteratur eller på beskrivelser gitt fra oss som moderatorer (eventuelt andre grupped medlemmer) under selve intervjuet. Min målsetning var at denne mangelen på

praktisk erfaring kunne bøtes på gjennom å presentere laboratorierapporten fra selvtesten min under intervjuet. Ideen var å observere spontane reaksjoner, siden mangelen på praktisk erfaring utvilsomt er en svakhet ved studiet mitt. Fastleger som faktisk hadde opplevd pasienter med slike rapporter i sin praksis ville nok ha hatt tid til å reflektere over hvilke problemstillinger som oppstår i genomisk medisin. Jeg argumenterer likevel for at en spontan reaksjon på en imaginær pasient kan gi verdifull informasjon, kanskje like verdifull som en gjennomtenkt reaksjon, siden den kan gi opphav til spontane ufordøyde svar på komplekse problemer. Man kan undres på om en slik fremgangsmåte kan være særlig nyttig i en gruppe hvor man mistenker sementert gruppedynamikk.

Min profesjonelle bakgrunn som forsker i et privat laboratorium utgjør en betydelig del av min forforståelse og horisont. Her inngår utvikling av nye diagnostiske genetiske analyser, og min positive grunnholdning til diagnostiske tester og verdien av disse har med høy sannsynlighet påvirket min tolkning av dataene. Min stilling i Fürst Medisinske Laboratorium utgjør dermed også en potensiell interessekonflikt i studiet.

Begge moderatorene har sin faglige utdanningsbakgrunn i molekylærbiologi. Jeg har i tillegg lang erfaring med utvikling av genetiske laboratorieanalyser for primærhelsetjenesten. Derfor er det en mulig begrensning at moderatorene gikk inn i en medvirkende «ekspert-rolle» under deler av intervjuene. At det var min egen selvtestrapport som ble lagt frem, forsterker denne problemstillingen. Jeg fant det til tider vanskelig å holde den påkrevde nøytrale distansen i diskusjonene, og jeg klarte ikke å unngå at jeg innimellom ble en aktiv deltager. Det er ikke uvanlig at moderatoren er fagekspert i et medisinsk fokusgruppeintervju, men hvilken påvirkning dette har på intervjuet har bare vært undersøkt i noen få studier. Disse studiene ser ut til å konkludere med at informantenes oppfatning av moderatoren influerer på interaksjonene i intervjuet (Richards og Emslie 2000) og at disse interaksjonene er påvirket av moderatorens profesjonelle rolle så vel som kjønn. Å være klar over denne påvirkningen under dataanalysen er viktig (Hamberg and Johansson 1999). Moderatoren kan aldri bli en helt nøytral fokusgruppe-fasilitator (Reventlow og Tulinius 2005) og det har blitt argumentert for at en moderator som deltar med egne erfaringer gir et positivt bidrag til fenomenologiske studier (Johnston et al. 2016). Når jeg har gjort dataanalysen og prøvd å identifisere de gangene mine

uttalelser kan ha påvirket de oppfatninger og meninger som ble ytret av informantene, har jeg bestrebet meg på å ta hensyn til at jeg har hatt en rolle både som moderator og informant. Der jeg mener å ha identifisert en slik påvirkning, har jeg ekskludert de angjeldende sitater fra videre analyse. Effekten av en deltagende ekspertmoderator i kvalitative gruppeintervjuer, enten den er positiv eller negativ, har man imidlertid enda ikke full oversikt over, så det er vanskelig for meg å spekulere i hvor mye påvirkning dette har hatt.

6. VIDERE FORSKNING

Studien hadde som mål å identifisere ønsker og behov en fastlege kan ha i forhold til moderne medisinsk genetikk i fremtiden. Bedre informasjon fra laboratoriene og bedre tilgang til støttefunksjoner som genetisk veiledning ser ut til å være de mest åpenbare behovene som har blitt identifisert. Oppfølgingsstudier bør undersøke hva en forbedret laboratorierapport kan inneholde. For eksempel kan man lage en virtuell laboratorierapport med utfyllende kommentarer og behandlingsanbefalinger, og deretter bruke denne rapporten som verktøy til å studere fastlegene opplevde nytteverdi gjennom spørreskjemaer eller intervjuer.

Carroll et al. har vist at økt tilgang til genetisk veiledning er fordelaktig (2011). Fordi fastlegene i denne studien så tydelig fremmer et ønske om faglig støtte til veiledning, burde en lignende studie gjøres i en norsk setting. I dag er det få genetiske veiledere i Norge og de veilederne som finnes mangler offentlig autorisasjon. Denne typen oppfølgingsstudier vil kunne belyse de problemstillinger manglende veiledningsressurser fører til, og bidra til at vi i Norge kan ruste oss til å møte utfordringene i fremtidig genomisk medisin på en forsvarlig måte.

I diskusjonen av resultatene nevner jeg at det ikke har vært mulig for oss å studere hvordan et eventuelt uuttalt gruppekrav om «politiske korrekthet» kan ha hindret fordomsfrie ytringer rundt pasient-empowerment generelt, og selvtester spesielt. Jeg foreslår en oppfølgingsstudie, gjerne i felt, der man observerer hvordan fastleger reagerer på selvtestresultater, for å belyse denne problemstillingen. I et av

gruppeintervjuene foreslo noen av legene faktisk selv at de skulle kjøpe internett-testen, og deretter gjøre et slikt studium. Et feltstudium kunne samtidig grave videre i holdninger til genetisk eksepsjonalisme hos legene, noe som slik som denne studien ble satt opp, bare kunne berøres på overflaten.

Kvaliteten på den medisinske informasjonen har vært et gjennomgående tema i alle intervjugruppene. Lovregulering av det krav til innholdet i slik informasjon kan være en løsning å vurdere for norske myndigheter. Dette kan se ut til å passe godt inn i både de ønsker noen pasienter har til selv å velge sine laboratorieanalyser og til de laboratorie-informasjonskravene som flere av legene under intervjuene skisserte at de ønsket.

7. KONKLUSJONER

De fleste av fastlegene hadde erfaring med pasienter som brakte med seg egeninnhentet helseinformasjon og de regnet med at trenden går mot mer helseinformasjon direkte til pasienten selv. Det var deres erfaring at mange pasienter strevde med å tolke slik helseinformasjon, men at det finnes en undergruppe av pasienter som de selv mener er velinformerte nok til å tolke informasjonen på en nyttig måte.

Informantene hadde ingen praktisk erfaring med genomisk medisin og genetiske selvtester. De fleste av dem forventet at andelen av pasienter som ville ta i bruk selvtester ville være lav og var dermed usikre på hvor stor effekten av slike tester ville komme til å bli på deres egen fastlegepraksis. Mange av legene var imidlertid bekymret for den kostnadsøkningen og sykeliggjøringen en innføring av genomisk medisin i sin nåværende form kunne komme til å føre til. De fleste av informantene var derfor lite villige til å bruke tid på selvtestresultater i pasientkonsultasjoner med mindre slike diskusjoner kunne brukes som inngang til en generell diskusjon rundt relevante helseproblemer. Mange av fastlegene viste imidlertid respekt for den personlige nytteverdi genetiske selvtester kan ha.

Når selvtestresultater ble presentert for dem, fremviste de fleste legene faglig kompetanse gjennom sine medisinske vurderinger av nytteverdien til testene. Legene

vurderte den medisinske nytteverdien til testresultatene i sin nåværende form som svært liten, og de satte som forutsetning at den kliniske nytten måtte dokumenteres før slike selvtester kunne bli en del av et offentlig tilbud.

I en fremtid der genomisk medisin etterhvert vil ha funnet sin plass, mente flere av fastlegene at det ville være behov for utvidet tilgang til spesialistekspertise i diagnostikk og genetisk veiledning dersom de skulle møte kommunikasjonsutfordringene ovenfor pasienten på en forsvarlig måte.

8. REFERANSER

- AJMG. 2015. "23andme Obtains Permission to Market Bloom Syndrome Test." *American Journal of Medical Genetics Part A* 167(6): viii–ix. <http://doi.wiley.com/10.1002/ajmg.a.37165> (November 24, 2016).
- Andermann, Anne, and Ingeborg Blancquaert. 2010. "Genetic Screening: A Primer for Primary Care." *Can Fam Physician* 56(4): 333–39. <http://www.cfp.ca/content/56/4/333.long> (April 21, 2015).
- Bains, William. 2010. "Genetic Exceptionalism." *Nature Biotechnology* 28(3): 212–13. <http://www.nature.com/doifinder/10.1038/nbt0310-212b> (November 8, 2016).
- Barbour, Rosaline S. 1995. "Using Focus Groups in General Practice Research." *Family Practice* 12(3): 328–34. <http://fampra.oxfordjournals.org/content/12/3/328.short> (May 13, 2015).
- Beich, Anders, Dorte Gannik, and Kirsti Malterud. 2002. "Screening and Brief Intervention for Excessive Alcohol Use: Qualitative Interview Study of the Experiences of General Practitioners." *BMJ (Clinical research ed.)* 325(7369): 870. <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=129636&tool=pmcentrez&rendertype=abstract> (May 13, 2015).
- Bennett, Robin L et al. 2003. "Genetic Counselors: Translating Genomic Science into Clinical Practice." *The Journal of clinical investigation* 112(9): 1274–79. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14597750> (November 4, 2016).
- Bernhardt, Barbara A et al. 2012. "Incorporating Direct-to-Consumer Genomic Information into Patient Care: Attitudes and Experiences of Primary Care Physicians." *Personalized medicine* 9(7): 683–92. <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=3684987&tool=pmcentrez&rendertype=abstract> (June 2, 2015).
- Bioteknologiloven. 2003. *Lov Om Humanmedisinsk Bruk Av Bioteknologi M.m. (Bioteknologiloven)*. <http://lovdata.no/lov/2003-12-05-100>.
- Bioteknologirådet. 2015. "Regulering Av Genetiske Selvtester." *Brev til Helse- og Omsorgsdepartementet*.

- <http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2015/03/Regulering-av-genetiske-selvtester.pdf>.
- Bjørkeng, P. K. 2013. "Ville Du Ha Våget Å Få Svaret Disse Dråpene Gir? - Aftenposten." *Aftenposten*. <http://www.aftenposten.no/fakta/innsikt/Ville-du-ha-vaaget-a-fa-svaret-disse-drapene-gir-7375164.html>.
- Blaine, Sean M et al. 2008. "Interactive Genetic Counseling Role-Play: A Novel Educational Strategy for Family Physicians." *Journal of genetic counseling* 17(2): 189–95. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18231847> (October 19, 2016).
- Blinkenberg EØ. 2013. *Min DNAbok*. Cappelen Damm forlag. https://www.cappelendamm.no/_dokumentar/samfunn-og-debatt/min-dnagbok-ellen-%25C3%25B8kland-blinkenberg-9788202394950.
- Bloss, Cinnamon S et al. 2013. "Impact of Direct-to-Consumer Genomic Testing at Long Term Follow-Up." *Journal of medical genetics* 50(6): 393–400. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23559530> (September 9, 2016).
- Bunnik, Eline M. 2015. "Do Genomic Tests Enhance Autonomy?" *Journal of Medical Ethics* 41(4): 315–16. <http://jme.bmj.com/lookup/doi/10.1136/medethics-2014-102171> (September 9, 2016).
- Burke, Wylie et al. 2016. "The Deceptive Appeal of Direct-to-Consumer Genetics." *Annals of Internal Medicine* 164(8): 564. <http://annals.org/article.aspx?doi=10.7326/M16-0257> (November 7, 2016).
- Burton, Adrian. 2015. "Are We Ready for Direct-to-Consumer Genetic Testing?" *The Lancet Neurology* 14(2): 138–39.
- Carlsen, Benedicte, and Claire Glenton. 2011. "What about N? A Methodological Study of Sample-Size Reporting in Focus Group Studies." *BMC Medical Research Methodology* 11(1): 26. <http://www.biomedcentral.com/1471-2288/11/26>.
- Carroll, June C et al. 2011. "GenetiKit: A Randomized Controlled Trial to Enhance Delivery of Genetics Services by Family Physicians." *Family practice* 28(6): 615–23. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21746696> (September 25, 2016).
- Chiapperino, Luca, and Per-Anders Tengland. 2015. "Empowerment in Healthcare Policy Making: Three Domains of Substantive Controversy." *Health Promotion Journal of Australia* 26(3): 210. <http://www.publish.csiro.au/?paper=HE15035> (November 21, 2016).
- Christensen, K.D. et al. 2016. "Are Physicians Prepared for Whole Genome Sequencing? A Qualitative Analysis." *Clinical Genetics* 89(2): 228–34. <http://doi.wiley.com/10.1111/cge.12626> (September 25, 2016).
- Chung, Matthew Wai Heng, and Joseph Chi Fung Ng. 2016. "Personal Utility Is Inherent to Direct-to-Consumer Genomic Testing." *Journal of Medical Ethics: medethics-2015-103057*. <http://jme.bmj.com/lookup/doi/10.1136/medethics-2015-103057> (September 9, 2016).
- Clark, Jeff. 2008. "Philosophy, Understanding and the Consultation: A Fusion of Horizons." *The British journal of general practice : the journal of the Royal College of General Practitioners* 58(546): 58–60. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18187004> (November 7, 2016).
- Colucci, Erminia. 2007. "“Focus Groups Can Be Fun”: The Use of Activity-Oriented Questions in Focus Group Discussions." *Qualitative health research*

- 17(10): 1422–33. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18000081> (November 23, 2016).
- Corrigan, Oonagh. 2003. "Empty Ethics: The Problem with Informed Consent." *Sociology of health & illness* 25(7): 768–92. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19780205> (April 23, 2015).
- Dahl, Øyvind, and Svein Sandnes. 2015. "Forståelse I Menneskelige Møter - Kommunikasjon Og Kultur 3 - NDLA." *Nasjonalt digital læringsarena*. <http://ndla.no/nb/node/82761?fag=2603>.
- Dan Zahavi. 2013. *Fænomenologi*. Roskilde Universitetsforlag
- DNA Testing Choice. 2015. "DNA Testing Choice - DNA Testing Reviews." <https://dnatestingchoice.com/> (April 28, 2015).
- Drury, N, J Bethea, P Guilbert, and N Qureshi. 2007. "Genetics Support to Primary Care Practitioners - a Demonstration Project." *Journal of genetic counseling* 16(5): 583–91. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17497110> (October 19, 2016).
- Evans, James P, Wylie Burke, and Muin Khoury. 2010. "The Rules Remain the Same for Genomic Medicine: The Case against 'reverse Genetic Exceptionalism.'" *Genetics in Medicine* 12(6): 342–43. <http://www.nature.com/doi/10.1097/GIM.0b013e3181deb308> (November 8, 2016).
- Farrell, Michael H, and Stephanie A Christopher. 2013. "Frequency of High-Quality Communication Behaviors Used by Primary Care Providers of Heterozygous Infants after Newborn Screening." *Patient education and counseling* 90(2): 226–32. <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=3566874&tool=pmcentrez&rendertype=abstract> (April 21, 2015).
- Feero, W Gregory, Alan E Guttmacher, and Francis S Collins. 2010. "Genomic Medicine--an Updated Primer." *The New England journal of medicine* 362(21): 2001–11. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20505179> (May 20, 2015).
- Fraser, F C. 1974. "Genetic Counseling." *American journal of human genetics* 26(5): 636–59. <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=1762720&tool=pmcentrez&rendertype=abstract> (May 13, 2015).
- Freedman, A N et al. 2003. "US Physicians' Attitudes toward Genetic Testing for Cancer Susceptibility." *American journal of medical genetics. Part A* 120A(1): 63–71. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12794694> (April 21, 2015).
- Freire, Paulo. 2000. *Pedagogy of the Oppressed*. New York: Continuum.
- Gadamer, Hans-Georg. 1972. *Wahrheit Und Methode ; Grundzüge Einer Philosophischen Hermeneutik*. Mohr.
- . 1993. *Truth and Method*. Continuum.
- Giorgi, A. 1985. "Sketch of a Psychological Phenomenological Method." In *Phenomenology and Psychological Research*, , 8–22.
- Goldsmith, Lesley, Leigh Jackson, Anita O'Connor, and Heather Skirton. 2013. "Direct-to-Consumer Genomic Testing from the Perspective of the Health Professional: A Systematic Review of the Literature." *Journal of community*

- genetics* 4(2): 169–80.
<http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=3666834&tool=pmcentrez&rendertype=abstract> (June 2, 2015).
- Gulbrandsen, Pål. 2000. “Styrking – Det Rette Norske Begrep for Empowerment? | Tidsskrift for Den Norske Legeforening.” *Tidsskr Nor Legeforening* 120(19): 2330–2330. <http://tidsskriftet.no/2000/08/sprakspalten/styrking-det-rette-norske-begrep-empowerment>.
- Gutmacher, Alan E, and Francis S Collins. 2002. “Genomic Medicine--a Primer.” *The New England journal of medicine* 347(19): 1512–20.
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12421895> (May 20, 2015).
- Halkier, Bente. 2008. *Fokusgrupper - Research - Roskilde University*. 2nd ed. Samfundslitteratur.
[http://forskning.ruc.dk/site/en/publications/fokusgrupper\(636bd190-3e02-11dd-b490-000ea68e967b\).html](http://forskning.ruc.dk/site/en/publications/fokusgrupper(636bd190-3e02-11dd-b490-000ea68e967b).html).
- Hamberg, K., and E. E. Johansson. 1999. “Practitioner, Researcher, and Gender Conflict in a Qualitative Study.” *Qualitative Health Research* 9(4): 455–67.
<http://qhr.sagepub.com/cgi/doi/10.1177/104973299129121992> (September 23, 2016).
- Helsedepartementet, Sosial- og. 1994. “Ot.prp. Nr. 37 (1993-1994) Om Lov Om Medisinsk Bruk Av Bioteknologi.” *Ot.prp. nr. 37 (1993-1994)*.
<http://www.buudir.no/nn/Bibliotek/RettsdataStartPage/Rettsdata/?grid=gOT37z2E94> (April 29, 2015).
- Hertzberg, Tuva Kolstad et al. 2016. “Den Gode Legen – Sterk Og Utholdende.” *Tidsskrift for Den norske legeforening* 136(19): 1631–34.
<http://tidsskriftet.no/article/3550192> (November 7, 2016).
- Houwink, Elisa Jf et al. 2011. “Genetic Educational Needs and the Role of Genetics in Primary Care: A Focus Group Study with Multiple Perspectives.” *BMC family practice* 12(1): 5. <http://www.biomedcentral.com/1471-2296/12/5> (June 3, 2015).
- Janssens, A Cecile J W, and Cornelia M van Duijn. 2008. “Genome-Based Prediction of Common Diseases: Advances and Prospects.” *Human molecular genetics* 17(R2): R166-73. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18852206> (November 7, 2016).
- Johnston, Colleen M., Marianne Wallis, Florin I. Oprescu, and Marion Gray. 2016. “Methodological Considerations Related to Nurse Researchers Using Their Own Experience of a Phenomenon within Phenomenology.” *Journal of Advanced Nursing*. <http://doi.wiley.com/10.1111/jan.13198> (November 9, 2016).
- Kontos, Emily, Kelly D Blake, Wen-Ying Sylvia Chou, and Abby Prestin. 2014. “Predictors of eHealth Usage: Insights on The Digital Divide From the Health Information National Trends Survey 2012.” *Journal of Medical Internet Research* 16(7): e172. <http://www.jmir.org/2014/7/e172/> (November 22, 2016).
- Krieger, Joshua L, Fiona Murray, J Scott Roberts, and Robert C Green. 2016. “The Impact of Personal Genomics on Risk Perceptions and Medical Decision-Making.” *Nature Biotechnology* 34(9): 912–18.
<http://www.nature.com/doi/10.1038/nbt.3661> (September 9, 2016).
- Kristin Halvorsen, and Ole Johan Borge. “Skal Det Være Forbudt Å Skrive Om Angelina Jolies Risiko for Arvelig Brystkreft? | Kristin Halvorsen Og Ole Johan

- Borge - Aftenposten." <http://www.aftenposten.no/meninger/debatt/Skal-det-vare-forbudt-a-skrive-om-Angelina-Jolies-risiko-for-arvelig-brystkreft--Kristin-Halvorsen-og-Ole-Johan-Borge-606232b.html>.
- Krueger, RA, and MA Casey. 2000. "Focus Groups: A Practical Guide for Applied Research." <http://library.wur.nl/WebQuery/clc/1629680> (May 13, 2015).
- Laestadius, Linnea I., Jennifer R. Rich, and Paul L. Auer. 2016. "All Your Data (Effectively) Belong to Us: Data Practices among Direct-to-Consumer Genetic Testing Firms." *Genetics in Medicine*. <http://www.nature.com/doifinder/10.1038/gim.2016.136> (November 22, 2016).
- Lawrence, R E, and F A Curlin. 2009. "Autonomy, Religion and Clinical Decisions: Findings from a National Physician Survey." *Journal of medical ethics* 35(4): 214–18. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19332575> (November 24, 2016).
- Lee, Kenneth, Kreshnik Hoti, Jeffery David Hughes, and Lynne M Emmerton. 2015. "Consumer Use of "Dr Google": A Survey on Health Information-Seeking Behaviors and Navigational Needs." *Journal of medical Internet research* 17(12): e288. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26715363> (October 17, 2016).
- Mahon, Suzanne M. et al. 2016. "The Deceptive Appeal of Direct-to-Consumer Genetics." *Annals of Internal Medicine* 165(9): 675. <http://annals.org/article.aspx?doi=10.7326/L16-0333> (November 7, 2016).
- Mainous, Arch G, Sharleen P Johnson, Svetlana Chirina, and Richard Baker. 2013. "Academic Family Physicians' Perception of Genetic Testing and Integration into Practice: A CERA Study." *Family medicine* 45(4): 257–62. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23553089> (September 9, 2016).
- Malterud, K. 1993. "Shared Understanding of the Qualitative Research Process. Guidelines for the Medical Researcher." *Family practice* 10(2): 201–6. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8359612> (May 13, 2015).
- . 2001. "Qualitative Research: Standards, Challenges, and Guidelines." *Lancet* 358(9280): 483–88. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11513933> (December 20, 2014).
- Malterud, Kirsti. 2002. "[Qualitative Methods in Medical Research--Preconditions, Potentials and Limitations]." *Tidsskrift for den Norske lægeforening : tidsskrift for praktisk medicin, ny række* 122(25): 2468–72. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12448119> (April 28, 2015).
- . 2012. *Fokusgrupper Som Forskningsmetode for Medisin Og Helsefag*. <http://www.universitetsforlaget.no/nettbutikk/fokusgrupper-som-forskningsmetode-for-medisin-og-helsefag-uf.html> (April 29, 2015).
- . 2013. *Kvalitative Metoder I Medisinsk Forskning, En Innføring*. Universitetsforlaget.
- Malterud, Kirsti, Lise Fredriksen, and Mette Haukaas Gjerde. 2009. "When Doctors Experience Their Vulnerability as Beneficial for the Patients: A Focus-Group Study from General Practice." *Scandinavian journal of primary health care* 27(2): 85–90. <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=3410467&tool=pmcentrez&rendertype=abstract> (May 13, 2015).
- McGowan, Michelle L et al. 2014. "Gatekeepers or Intermediaries? The Role of

- Clinicians in Commercial Genomic Testing.” *PloS one* 9(9): e108484.
<http://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0108484> (June 2, 2015).
- McGuire, Amy L, Laurence B McCullough, and James P Evans. 2013. “The Indispensable Role of Professional Judgment in Genomic Medicine.” *JAMA* 309(14): 1465–66.
<http://jama.jamanetwork.com.pva.uib.no/article.aspx?articleid=1677382> (June 2, 2015).
- Modin, Sonja, Lena Törnkvist, Anna-Karin Furhoff, and Ingrid Hylander. 2010. “Family Physicians’ Experiences When Collaborating with District Nurses in Home Care-Based Medical Treatment. A Grounded Theory Study.” *BMC family practice* 11: 82.
<http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=2984454&tool=pmcentrez&rendertype=abstract> (May 13, 2015).
- Morgan, David L. 1996. “Focus Groups.” *Annual Review of Sociology* 22(1): 129–52.
<http://www.annualreviews.org/doi/abs/10.1146/annurev.soc.22.1.129> (March 30, 2015).
- National Society of Genetic Counselors’ Definition Task Force et al. 2006. “A New Definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors’ Task Force Report.” *Journal of genetic counseling* 15(2): 77–83.
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16761103> (November 7, 2016).
- Nordgren, Anders. 2014. “Neither as Harmful as Feared by Critics nor as Empowering as Promised by Providers: Risk Information Offered Direct to Consumer by Personal Genomics Companies.” *Journal of Community Genetics* 5(1): 59–68. <http://link.springer.com/10.1007/s12687-012-0094-0> (November 22, 2016).
- Nölke, Laura, Monika Mensing, Alexander Krämer, and Claudia Hornberg. 2015. “Sociodemographic and Health-(Care-)Related Characteristics of Online Health Information Seekers: A Cross-Sectional German Study.” *BMC public health* 15: 31. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25631456> (October 17, 2016).
- Pandey, Abhishek. 2013. “A Piece of My Mind. Preparing for the 21st-Century Patient.” *JAMA* 309(14): 1471–72.
<http://jama.jamanetwork.com.pva.uib.no/article.aspx?articleid=1677377> (June 2, 2015).
- Pasientrettighetsloven. 2001. *Lov Om Pasient- Og Brukerrettigheter (Pasient- Og Brukerrettighetsloven)*. <http://lovdata.no/lov/1999-07-02-63>.
- Pedersen, Reidar, Bjørn Hofmann, and Margrete Mangset. 2007. “[Patient Autonomy and Informed Consent in Clinical Practice].” *Tidsskrift for den Norske lægeforening : tidsskrift for praktisk medicin, ny række* 127(12): 1644–47.
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17571103> (May 11, 2015).
- Peter S. Harper. 2010. *Practical Genetic Counselling 7th*. Medicine & Health Science Books @ Amazon.com. <http://www.amazon.com/Practical-Genetic-Counselling-7th-Edition/dp/0340990694> (April 21, 2015).
- Phillips, Andelka M. 2016. “Only a Click Away — DTC Genetics for Ancestry, Health, Love...and More: A View of the Business and Regulatory Landscape.” *Applied & Translational Genomics* 8: 16–22.

- Phimister, Elizabeth G., W. Gregory Feero, and Alan E. Guttmacher. 2012. "Realizing Genomic Medicine." *New England Journal of Medicine* 366(8): 757–59. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22356329> (December 6, 2016).
- Powell, Karen P, Carol A Christianson, et al. 2012. "Educational Needs of Primary Care Physicians Regarding Direct-to-Consumer Genetic Testing." *Journal of genetic counseling* 21(3): 469–78. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22207397> (June 2, 2015).
- Powell, Karen P, Whitney A Cogswell, et al. 2012. "Primary Care Physicians' Awareness, Experience and Opinions of Direct-to-Consumer Genetic Testing." *Journal of genetic counseling* 21(1): 113–26. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21769569> (May 5, 2015).
- Ransohoff, D. F., and M. J. Khoury. 2010. "Personal Genomics: Information Can Be Harmful." *European Journal of Clinical Investigation* 40(1): 64–68. <http://doi.wiley.com/10.1111/j.1365-2362.2009.02232.x> (November 22, 2016).
- Reventlow, S, and C Tulinius. 2005. "The Doctor as Focus Group Moderator--Shifting Roles and Negotiating Positions in Health Research." *Family Practice* 22(3): 335–40. <http://www.fampra.oupjournals.org/cgi/doi/10.1093/fampra/cmi003> (September 1, 2016).
- Richards, H, and C Emslie. 2000. "The 'Doctor' or the 'Girl from the University'? Considering the Influence of Professional Roles on Qualitative Interviewing." *Family practice* 17(1): 71–75. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10673494> (September 23, 2016).
- Riiskjær, Erik, Jette Ammentorp, Jørn Flohr Nielsen, and Poul-Erik Kofoed. 2011. "[The Internet Influences the Patient-Physician Relationship]." *Ugeskrift for læger* 173(8): 572–77. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21333257> (September 25, 2016).
- Santana, Silvina et al. 2011. "Informed Citizen and Empowered Citizen in Health: Results from an European Survey." *BMC family practice* 12: 20. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21496309> (September 27, 2016).
- Scheuner, Maren T. et al. 2008. "Delivery of Genomic Medicine for Common Chronic Adult Diseases." *JAMA* 299(11): 1320. <http://jama.jamanetwork.com/article.aspx?doi=10.1001/jama.299.11.1320> (September 25, 2016).
- Schulz, Peter J, and Kent Nakamoto. 2013. "Health Literacy and Patient Empowerment in Health Communication: The Importance of Separating Conjoined Twins." *Patient education and counseling* 90(1): 4–11. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23063359> (October 17, 2016).
- Seçkin, Gül et al. 2016. "Being an Informed Consumer of Health Information and Assessment of Electronic Health Literacy in a National Sample of Internet Users: Validity and Reliability of the E-HLS Instrument." *Journal of medical Internet research* 18(7): e161. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27400726> (October 17, 2016).
- Sharpe, Neil F., and Ronald F. Carter. 2006. *Genetic Testing : Care, Consent, and Liability*. Wiley-Liss.
- Susannah Fox and Maeve Duggan. 2013. "Health Online 2013 | Pew Research Center." *national survey by the Pew Research Center's Internet & American Life*

- Project. <http://www.pewinternet.org/2013/01/15/health-online-2013/>.
- Tennant, Bethany et al. 2015. "eHealth Literacy and Web 2.0 Health Information Seeking Behaviors among Baby Boomers and Older Adults." *Journal of medical Internet research* 17(3): e70. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25783036> (October 17, 2016).
- Thesen, Janecke, and Kirsti Malterud. 2001. "'Empowerment' Og Pasientstyrking – et Undervisningsopplegg | Tidsskrift for Den Norske Legeforening." *Tidsskr Nor Legeforening* 121(13): 1624–28. <http://tidsskriftet.no/2001/05/kronikk/empowerment-og-pasientstyrking-et-undervisningsopplegg>.
- Torrent-Sellens, Joan, Ángel Díaz-Chao, Ivan Soler-Ramos, and Francesc Saigí-Rubió. 2016. "Modelling and Predicting eHealth Usage in Europe: A Multidimensional Approach From an Online Survey of 13,000 European Union Internet Users." *Journal of Medical Internet Research* 18(7): e188. <http://www.jmir.org/2016/7/e188/> (November 22, 2016).
- Trent, Ronald. 2014. "Direct-to-Consumer DNA Testing and the GP." *Australian family physician* 43(7): 436–39. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25006602> (September 9, 2016).
- Trinidad, Susan B et al. 2008. "Educational Needs in Genetic Medicine: Primary Care Perspectives." *Community genetics* 11(3): 160–65. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18376112> (April 21, 2015).
- Uhlmann, Wendy R., Jane L. Schuette, and Beverly M. Yashar. 2009. *A Guide to Genetic Counseling*. Wiley-Blackwell.
- Vassy, Jason L., Bruce R. Korf, and Robert C. Green. 2015. "How to Know When Physicians Are Ready for Genomic Medicine." *Science Translational Medicine* 7(287).
- Vassy, Jason L, Robert C Green, and Lisa Soleymani Lehmann. 2013. "Genomic Medicine in Primary Care: Barriers and Assets." *Postgraduate medical journal* 89(1057): 615–16. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24129030> (September 9, 2016).
- Vayena, Effy. 2015. "Direct-to-Consumer Genomics on the Scales of Autonomy." *Journal of medical ethics* 41(4): 310–14. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24797610> (September 9, 2016).
- Walker, Ann P, and Ann P. 2006. "Genetic Counseling." In *Encyclopedia of Life Sciences*, Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd. <http://doi.wiley.com/10.1002/9780470015902.a0005615> (November 4, 2016).
- Wilson, Brenda J, and Stuart G Nicholls. 2015. "The Human Genome Project, and Recent Advances in Personalized Genomics." *Risk management and healthcare policy* 8: 9–20. <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=4337712&tool=pmcentrez&rendertype=abstract> (April 12, 2016).
- Zettler, Patricia J. et al. 2014. "23andMe, the Food and Drug Administration, and the Future of Genetic Testing." *JAMA Internal Medicine* 174(4): 493. <http://archinte.jamanetwork.com/article.aspx?doi=10.1001/jamainternmed.2013.14706> (November 24, 2016).
- Ørstavik, Karen Helene. 2013. "Genetiske Selvtester." *Tidsskrift for Den norske*

legeforening 133(14): 1427–1427. <http://tidsskriftet.no/article/3034457>
(November 7, 2016).

Østerud, Ø, F Engelstad, and P Selle. 2003. *Makten Og Demokratiet*. 1st ed. Gyldendal.
<http://www.gyldendal.no/Faglitteratur/Samfunnsfag/Statsvitenskap/Makten-og-demokratiet>.

9. Vedlegg

9.1 *Artikkel*

General practitioners and informed patients in a future genomic medicine era

Nils Reinton, Åshild Lunde

Department of Global Public Health and Primary Care
University of Bergen

Corresponding author:

Nils Reinton

University of Bergen, Department of Global Public Health and Primary Care
Kalfarveien 31
5018 Bergen
Norway

ashild.lunde@igs.uib.no

Abstract

Health-related information is readily accessible on the internet and patients are becoming increasingly well-informed before seeing their primary care physician.

Firstly, we wanted to study the primary physicians' experiences with consultations involving well-informed patients. Secondly, we wanted to investigate how a primary physician envisioned such consultations if these consultations were centred on genomic medicine diagnostics. We were interested in exploring their thoughts on how they expected that well-informed patients bringing results from direct-to-consumer (DTC) diagnostics would influence the future of their profession.

Using genetic counselling as a point of view, we conducted semi-structured focus group interviews where we prompted specifically for discussions on internet-acquired information and direct to consumer genetic testing.

The general practitioners (GPs) had experience with well-informed patients, whom they divided into two groups. The first group of patients they considered truly well-informed, while the second group they considered unfit to properly interpret medical information. Many of the general practitioners worried that too much health information administered directly to patients would cause harm in the form of unnecessary worry over health matters.

Furthermore, we found that while most of the general practitioner's expected the numbers of self-informed patients to increase, they did not expect to be overrun by patients bringing DTC-results. In general, many of them dismissed direct to consumer testing stating low clinical value as a reason, and were not in favour of spending time discussing such laboratory results during consultations. However, some of the GPs respected any personal utility such tests might have and would potentially use DTC-results as a starting point for health discussions and add-on laboratory diagnostics.

We found that overall, the GPs responded competently to direct to consumer genetic testing results. However, some of them did voice concerns over patient-doctor communication challenges that genetic test-results create in genomic medicine and stated that genetic counsellors and other medical genetics professionals could contribute significantly to minimize these.

Key words

General Practitioner, Genomic medicine, Well-informed patients, Direct to consumer genetic testing, patient autonomy

Introduction

Patients that have collected health-related information before seeing their primary care physician is becoming an increasingly common phenomenon (Santana et al. 2011). The Pew Internet Research survey from 2013 found that 72 % of American internet users searched online for health information in the previous year, and about half of these shared their findings with the doctor (Fox and Duggan, 2013). There are those arguing that patient-doctor interaction during consultations may be affected to a lesser extent by the internet (Riiskjær et al. 2011). However, It is reasonable to believe that easy access to information is affecting the relationship between doctors and patients in one way or the other, thereby manifesting patient empowerment as a current trend. The possibility to order diagnostic tests over the internet, the so called Direct-To-Consumer (DTC) laboratory tests, adds to this trend.

While many fields in medicine are affected by DTC-diagnostics, the discussions around such tests have been especially active in medical genetics. This is due to the presence of a combination of many genetic testing internet providers (Phillips 2016) and the predicted rise of “genomic medicine”, a term that describes the phenomenon of using knowledge of genomics to achieve better management of common medical conditions (Guttmacher and Collins 2002). Genomic medicine encompasses the use of low penetrance common genetic variation to guide clinical investigation. This contrasts the more narrow study of highly penetrant and clinically validated genetic variation, which is typical for classical medical genetics.

Genomic medicine has for over a decade been expected to play an important role in future health-care (Feero, Guttmacher, and Collins 2010), but its realization has taken longer time than expected. Thus, the anticipated health-care revolution is yet to occur. This may be due to the limited practical use of common genetic variations to predict health outcomes accurately (Wilson and Nicholls 2015).

Nevertheless, the common perception is that genomic medicine applications will find its place in medical practice. The development will be driven partly by the potential use of genetic information to guide and improve upon general screening programs (Wilson and Nicholls 2015) and partly by easy access to health-information. DTC laboratory tests, that irrespective of medical validity, still has personal utility (Bunnik 2015; Chung and Ng 2016; Vayena 2015) adds extra momentum to the drive towards genomic medicine.

In this setting, the health care system is expected to perform some kind of teaching function towards a general public with limited knowledge of medical genetics. The General Practitioner (GP) has been ascertained a central teaching role by many (Mainous et al. 2013; Trent 2014; Vassy, Green, and Lehmann 2013), but the preparedness of the GP to handle genomic medicine has been debated. Some state that the GP's are not prepared for this development, and claim that teaching tools are needed as intervention (Powell, Christianson, et al. 2012). This is supported by the finding that when asked, GPs themselves say that they feel unprepared for genomic medicine (Christensen et al. 2016). Others however, believe that GPs are as prepared for this particular medical innovation as they have been for other innovations over the years (Vassy, Korf, and Green 2015).

In Norway, health services are publicly funded and extensive legislation is in place to regulate: how genetic information is acquired, the use of this information within the health care system and the access to genetic information by anyone outside of the health services. This is regulated in the national “Act relating to the application of Biotechnology in human medicine etc.” (hereafter called “the Biotechnology Act”) which also restricts access to genetic testing, and gives special attention to genetic tests that can be used to predict disease (Bioteknologiloven 2003). The act requires that

genetic counselling should be provided when predictive genetic information is to be communicated to patients.

Only a small number of publicly funded medical genetics laboratories are currently present in Norway. These laboratories employ the only national physicians approved for predictive/non-symptomatic genetic tests ordering. They also employ the vast majority of available active genetic counsellors in Norway. Thus, tests- and counselling services, available to the GP are limited to what these laboratories can offer. DTC is in practise prohibited to perform in Norwegian laboratories. The Biotechnology Act is currently being reviewed and there is an ongoing debate on the future of genetic testing in Norway. This debate centres on future demands for genetic counselling and requirements for genomic medicine. The discussions reflect some of the challenges that arise when the genetic contribution to common disease is complex and uncertain.

In our study, we set out to study the GPs previous experiences with well-informed patients and in this setting, to explore the ideas, views and expectations that Norwegian GPs have towards genomic medicine and DTC. We wanted to find out how the GPs envisioned that these developments would impact their daily routine, as well as their role as a physician. To do this, we interviewed GPs in focus groups probing for previous experiences in consultations with well-informed patients, and asked what the GPs expected from the content of such consultations in the future. In the extensively regulated setting that exists in Norway, we anticipated that the GPs would have little prior experience with genomic medicine and DTC. Thus, to aid in the visualisation of a possible genomic medicine future, we presented actual DTC-results during the interviews. In this way, one of the aims was to gather information one could use to explore what kind of medical counselling resources the GPs envisioned could become helpful to their practice in the future.

Methods

Participants

To gather data, we performed focus groups interviews with groups consisting of 4 to 5 participants each. All three groups consisted mostly of highly experienced male GPs over the age of 50. One of the groups contained one female member over the age of 50 and another group contained to younger members, one of which was female (Table 1). We interviewed each group once. The participants were recruited from pre-existing colloquium-groups using a group-meeting set-up that GPs in Norway are required to follow in order to maintain their professional authorization.

Invitations to participate in the study were sent to any colloquium-group identified in the author's existing network of professional contacts, without any selection preferences apart from a desire to achieve some level of geographical heterogeneity. One group was situated in a suburban city area, while two groups were located in small towns. Informed consent was obtained from all individual participants in the study. Approval was obtained from the Norwegian Centre for Research Data.

Data Collection

Sessions of 90-120 minutes were conducted with each group in a semi-structured setting. The groups had access to meeting venues within their work place (a large meeting room in two instances and the patient waiting area in the last instance) which were used for the interview-sessions. The moderators and respondents were the only people present during the sessions, which took place unobstructed with the exception of a short interruption (loud music) in the last session. The interview guide consisted of three general topics: i) previous experience with well-informed patients, ii) attitudes

towards DTC test results and iii) views on the future role of GPs in genomic medicine. A moderator (NR) and a co-moderator (ÅL) was appointed in each session. We started the interview with a short introduction where the professional background of the moderators was presented and the aim of the study was outlined. The interview subsequently proceeded in a semi-structured fashion. Halfway into the session NR presented a DTC-laboratory result report (23andMe, see appendix). Finally, by the end of the session, the co-moderator gave a brief summary of general impressions, and the participants were allowed to respond to this summary in the final 10-15 minutes of the session. The interviews were recorded on two separate audio files. A short de-brief was performed between the two moderators where immediate post-interview thoughts were summarized and discussed. This de-brief was recorded on an individual audio-file and used for cross referencing purposes, but not subjected to data-analysis.

Data Analysis

The interview audio files were transcribed verbatim by NR. The data was analysed using systematic text-condensation as outlined by Malterud (K Malterud 2001). Meaning units were identified, used for coding and condensation which was followed by a summary of each code group in order to identify concepts relating to the GPs attitudes towards consultations with informed patients and genomic medicine

Results

Consultations with informed patients: Balancing parallel interests

Most of the general practitioners had experience with well-informed patients. Many of them outlined how several of their patients brought health information which they had acquired from the internet, popular press or other media, to the table. Furthermore, several of them emphasized that this group of patients was heterogeneous, and they accounted for a diverse set of patient consultations. One of the GPs gave the following description of the ideal well-informed patient:

Isac: "The really well informed patient would be a fun and interesting person to meet – a patient who could counsel and guide his GP – almost like a dream come true".

In general, most of the GPs expressed a positive attitude towards well informed patients. Many of them also looked forward to future consultations, given that the patient was truly well-informed. However, some of the GPs stressed that information and knowledge are two separate entities. They explained how they perceived that informed patients may find the information difficult to interpret, and they worried that too much medical information could lead to anxiety

Dylan: "Some patients in my experience are only partly informed and I perceive them more as scared. I tell them "our colleague Dr. Google knows everything, but he is a bad doctor, he terrifies people". I mean, if you google "common cold", you'll see descriptions of symptoms we have never heard of, it is a lot that is irrelevant"

When prompted for examples of well-informed patients they had come across, several GPs mentioned patients that suffered from illnesses that were unknown to the doctor, such as rare diseases. Often, they said, these patients possessed knowledge of the disease that surpassed the GP's own knowledge. This was considered valuable.

Steven: "There is one group of patients which we all have come across, and this is the one with rare diseases and conditions. Sometimes they are very well informed, often much more informed than

their doctor. Often I need to study to try to match the patient. This is an exciting group, don't you think ?"

Xavier: "I came across a patient yesterday. She had been diagnosed with a very rare disease. I had never heard about it. She had been googling and she knew a lot about this condition. She wanted me to google as well, so that we could talk about it. And then she says that I probably have a better understanding, and even if she knew the facts, I could explain from a different perspective. I found that she was very trusting in me, and that was ok. She did not complain and she did not say that I wasn't knowledgeable enough. I had never heard of this disease, and now I have some homework I need to do"

However, patients experiencing anxiety from information they had gathered on their own was something most of the doctors had experience with. Along this line, a majority of them agreed that much of the information was handled incorrectly to a larger or lesser extent by many patients.

Some of the doctors argued that since health information sometimes was overwhelmingly complex there was a danger that the patients would misinterpret the content of the information in a harmful manner.

Toby: "One can talk about information and misinformation, but here we are seeing what I call polyinformation. They get informed in a way that makes sorting impossible. In a sense, one could say that they sort of become victims of the information"

A common experience among the doctors was that many patients displayed a tendency to interpret less significant facts out of proportion, and they stressed that this was leading to unnecessary worrying

Barry: "And then there is the issue about information sources, right ? I find it problematic that sometimes they form a very clear opinion, but the references they have are not necessarily very evidence based, they use case studies and get caught up in details. They become prejudiced"

Helping to sort information

A common statement was that explaining medical information to the patient is a task that GPs are challenged with, and responsible for. Several of the GPs felt that their task was to firstly sort and then transform, the information into meaningful knowledge

Steven: "I believe that it is my duty as a doctor to try to help them sort right from wrong, and to point to which sources to trust, and not to trust, and to try to put this in a clinical setting"

One of the examples of sorting that was mentioned involved explaining why a patient is not entitled to a certain procedure even if some celebrity reportedly had received such treatment. Other examples outlined how GPs sometimes struggles to correct patient-opinions created by diagnostics and practitioners on the alternative medicine scene.

Some of the GPs sometimes found that such information-sorting was rewarding, especially if a patient came back to them for counselling on information received from other doctors. If their patients asked them to give a second opinion, they were honoured to do so and they appreciated being asked to explain complicated medical matters in an understandable way.

Timothy: "One patient of mine had been to the big hospital for an operation, and he had been informed about multiple metastases and he came back to me for advice on what to do. To get the simpler explanation. I was touched that he came back to me"

A gap between expectations and guidelines

Several GPs voiced their frustration over what they perceived as a gap between high expectations for diagnostic testing in the general public and the official guidelines that they needed to follow in their medical practice. Several GPs interpreted the official guidelines so as to for the most part, advocate minimal testing. Some of them cautiously suspected that public guidelines were sometimes put in place to save the health care system from spending too much money rather than to help the individual patient.

Isac: "The motivation behind guidelines makes me uncertain Is it medically founded, or is it all about saving money? No matter what it is, there is often little correlation between what our patients expect and what we are trained and told to test for."

It was evident that many of them had come across situations where guidelines were so general that they did not fit the patient. The opinion was that guidelines often were not updated to reflect the latest diagnostic developments and that this made it difficult to deal with demands from worried patients. Several doctors were worried that patients would be likely to demand further laboratory tests based on the anxiety that DTC had created. The shortcomings in the guidelines made it more challenging to counsel these patients. A few of the GPs sometimes felt forced into meeting unjustified patient demands, like ordering such add-on laboratory tests, just to solve an awkward patient-doctor situation

DTC-patients: An unknown territory

Despite this familiarity with the concept of consumer demands for diagnostic testing, DTC was unknown territory. Only one GP had experience with DTC-testing: one of his patients had bought a Mycoplasma genitalium test kit, which is a microbiology test and not a part of DTC-genetics. Consequently, the statements on DTC that the GPs put forward in the interviews came from a hypothetical point of view, since they were based only on how the informants envisioned such a consultation with a patient bringing DTC.

Some of the GPs were unaware that legislation prohibits Norwegian laboratories from performing DTC-testing. Furthermore, some of them were also unaware of the fact that in Norway, entities outside of the approved medical genetics departments are absolutely forbidden to acquire genetic information from patients. There were discussions on the sharing of genetic information, despite existing legal restrictions prohibiting this. However, most of the GP's demonstrated a good knowledge of the laws governing classical medical genetic testing for rare disease and how to correctly order tests and genetic counselling.

DTC-tests: Tests with limited relevance and little clinical significance

After we presented the DTC-report, the doctors expressed uneasiness towards laboratories performing such tests. The GPs questioned the scientific medical standards governing the selection of tests. Several of the GPs voiced their concern over whether these tests were medically relevant in terms of determining disease risks. Two of the lab-results from the DTC-report that were particularly discussed were the personal disease risks stated for Gout (35.7 %) and prostate cancer (30 %).

Kyle: "Yes, how much weight should we put on this? Is this the 100 % truth? If we trust it, we need to consider this when determining treatment-options, but I am uncertain as to whether other genes may also play a role and everything else that may impact, thus, I don't know"

None of the doctors stated that they had prior knowledge of laboratories performing DTC-tests. Furthermore, an established doctor-laboratory relationship, or a lack of such, seemed to be a factor in terms of how test-results were evaluated. In line with this notion, several of the GPs expressed a wish to see quality control certificates and published scientific literature supporting the medical

validity of the tests. In addition, they questioned the motivation for offering tests like these. Many of them suspected that commercial interests guide the DTC testing repertoire.

Xavier: "One may wonder, why do they do this at all? Is making money the only reason for setting this up? Historically, a lot of medical innovations have been made to make money, not really to help anyone. And then there are things that have been made for the greater good, which is nice, but there is this underlying motivation for earning quick money in tests examinations".

Some of them also questioned the marketing-material provided by DTC-labs. Upon noticing that one of the marketing phrases was "Patient Empowerment" one GP responded:

Barry: "Empowerment! But, do you get a higher degree of empowerment from this? Do you? Really!"

The doctors were challenged on how they would react if a patient was to present DTC-results in a consultation. None of the GP's however, had previously seen an example of such a DTC-report. Thus, when they got the chance to scrutinize the report, concern over how to interpret the data was a common theme in all the interview-groups.

Harry: "These numbers, upon which level should I act? Are there different degrees of severity, or stages? It makes me uncertain"

The risk estimations given in the report were considered too superficial. The participants expressed a need to see lab-reports containing numbers describing such things as disease prevalence, incidence and medical effects of a risk-increase, all of which were missing from the current report. They also wanted to see specific comments on how to act in response to the risk numbers in the report and they expressed a desire to be able to contact genetic counsellors or medical genetics specialists for head-to-head professional advice. Some GP's voiced a concern over how such inquiries for advice would be conceived as DTC-results was perceived as unprofessional by medical geneticists. In such cases, they would prefer to be able to contact a genetic counsellor, who they expected to be more open to discussions around DTC-testing.

The doctors were in general, concerned that in responding to DTC-results one risked taking focus away from more important work assignments. The general impression was that DTC-results would be interesting to spend time on if one had time to spare, but that the clinical usefulness of these tests were so low that as a general rule, a discussion around DTC results should not be prioritized. One of the GPs characterized DTC as being as bad as fortune-telling in making medical decisions.

Xavier: "People can take some kind of spit sample, or tissue and get it analysed compared to what not. This is sort of like a fortune teller, only in a modern version"

Nevertheless, this same GP expressed that any extra work on this would be rewarding and well worth the time invested.

Xavier: "Yes, it means more work, but this is fun work. I'll be able to learn a little myself"

Several other GPs also mentioned such a learning experience as a possible benefit and self-education was presented as an exception to the rule of disregarding DTC-results.

Using DTC-results as background material for general health discussions

There was considerable diversity in the opinions when the GPs were further challenged to reflect on what such a patient-doctor discussion around DTC-results would lead to. Some doctors started out by saying that their advice to the patient would be to ignore these results altogether. However, these

doctors ended up moderating their statements later on, agreeing on an ambivalent conclusion: One should avoid paying too much attention to the results, but full dismissal may not be the way to go.

Harry: "It will end up wrong if we dismiss these results, and it may end up wrong if we take them into account. Because this is about risk and they [the DTC-lab] can be wrong, but they can also be right"

When urged to phrase possible advice-actions on DTC-results, many of the GPs said that they would probably give the same life style advice regardless of the results in the report. Some GPs stated that the DTC-results might be of use as explanatory background material for general health recommendations.

Dylan: "I think I would say that: "Well this is interesting". And then I would sort of look at it and give the same advice I always give: "To live a normal healthy life and to take care of oneself"

There was a strong consensus that DTC tests had serious limitations. Thus, even the doctors with the most positive attitudes towards DTC still only regarded DTC test results as a possible guidance towards follow up clinical tests using their local laboratory.

Kyle: "This is what I mean, it is impossible to dismiss this. And then I would probably end up, ordering an extra blood glucose, or other tests. Probably more tests when this [the DTC report] is on the table. For sure!"

Costs from such add-on tests were a concern raised from several doctors as they were worried about the resulting burden this would put on public health care costs.

Attending to the informed patient: A variation of approaches

Although there was agreement that DTC-testing may suit some patients, many of the GPs expressed concern that many patients would experience increased anxiety receiving DTC test results

Dylan: "That may be the greatest challenge: A resourceful person would know how to deal with this information and can gain a lot from this and the rest of the online society, but if you are less skilled in handling information it is my feeling that people just get more and more worried, which is a problem for us"

Some of the doctors described that based on their experience these two groups of patients would lead to two different kinds of consultations. They envisioned that a DTC-consultation would in the best-case scenario, become a rewarding discussion for both parties. In many cases however, they expected that the consultation with the patient would revolve around health-related worrying. When asked to comment on why the patients would develop anxiety from receiving DTC-results, some of the doctors explained that their experience was that a risk presented in a sudden manner, like laboratory test-results, were often wrongly regarded as more severe than a risk that the patients already were used to, like navigating in the traffic.

Isac: «The risk we live with on a daily basis, the one we have grown used to over days, months and years, this risk we are not that sensitive to. We get used to the probability of being hit by a car when in traffic. However, a risk that appears abruptly is worse»

Pitfalls in DTC-testing: More work for the GPs and higher costs for public health care

There was a general perception that a patient bringing DTC test-results would lead to extra work and extra costs. In addition to the added work load anxious patients would bring, most of the GPs were sceptical towards the cost-benefit of genomic-medicine diagnostics in general. They reacted negatively towards what they considered to be non-validated diagnostic tests with unknown, or missing, medical benefits. Several GPs stated that such tests should never be a part of publicly

funded health care. They felt unease towards using public funds to deal with DTC-results, and they expressed a need for government guidelines on how to prioritize if such diagnostics were to be presented to them.

One of the doctors was concerned with having to retrospectively “clean up the mess”. In his opinion, a GP is the first line defence in health care and should be both initiating diagnostic actions as well as continuously following up on the health management of each patient.

In the opinion of the majority of the respondents, a forthcoming increase in the number of patients bringing DTC-results was probably inevitable. However, they anticipated that only a minor fraction of the patients would choose such testing. Consequently, most of the doctors were not expecting that DTC would make a huge impact on their practice in the future.

The future role of a GP

Patient-centred health care is well implemented in the Norwegian public health care system and there were some complaints about the diminished decision-power a doctor will continue to have in such a setting where the patient is empowered. Some of the doctors felt that they functioned only as bureaucratic extensions to provide the patients with those prescriptions or further referrals, the patients had already decided they were entitled to receive. One doctor was convinced that his job would be replaced by some kind of robot and that DTC could be one of the inputs which would generate automated health advice, diagnosis, prescriptions and referrals to treatment. Through DTC the doctor would lose the power to choose between diagnostic procedures, and in this regard, DTC was seen as another step in losing control over medical decisions.

The coaching role however, was not something one could automate and a role that seemed to be appreciated by all of the respondents. Although they complained about a lack of knowledge about genomic medicine and DTC, they also seemed to consider themselves able to handle risk-results similar to those presented in the DTC-report. One of the GPs commented that they were used to uncertain risk-estimates given in other fields like clinical chemistry diagnostics.

Xavier: “But, we do this kind of thing all the time, we give risk advice based on cholesterol-levels, and blood-sugar. We use grey zone answers all the time to sort of calm the patients down”

This comment received non-verbal confirmation from all the other GPs in the group.

Discussion

All of the GP’s stressed that they did have experience with well-informed patients. They did however, also emphasize that the majority of their patients still trusted their doctor to be the main source for providing medical information. Nevertheless, they expected the proportion of well-informed patients to grow and this trend has been reported also in other studies (Nölke et al. 2015; Susannah Fox and Maeve Duggan 2013).

Some of the GPs questioned the use of the term “well-informed” and they divided their patients into two subgroups. One group of patients was considered truly well-informed and included those with rare diseases. The GPs concluded that this group of patients seemed to respond appropriately to the information they received. The second group consisted of patients that the GPs felt misunderstood medical information. This latter group the GPs characterized as patients who need to be corrected and reassured. Here they touch upon the issue of e-health literacy, and their observations are in agreement with research by others that concludes that only about a third of patients have a

sufficient e-health literacy to support explicit autonomy in health related life-style choices (Lee et al. 2015; Seçkin et al. 2016; Tennant et al. 2015).

Patients with low e-health literacy made some of the doctors feel responsible for sorting out medical information given by others. GPs have on occasions been given the role as information-sorters (Blaine et al. 2008). The GPs in our study do not seem to reject that capacity, but they do express frustration over the lack of control they have over the quality of the information. The term “sorting out the mess” used by one of the doctors during one of the sessions, seems to adequately sum up their feelings around this.

Current trends give the patients more responsibility over health choices, but many of the GPs feared that e-health illiterate patients would fail to choose the correct medical actions, and this could harm the health of the individual patient as well as lead to increased malingering in the general population. Some of the GPs seemed to feel that the problem extended to not only their own patients, but to the majority of the public. This indicates that in general, some of the GPs did not believe that the public has the knowledge to adequately use the abundance of health information available to them. Most of the GPs in our study started their medical career when the paternalistic approach was the norm and it has been shown that GPs between 47 and 60 years old put less weight on patient preferences than younger ones (Lawrence and Curlin 2009). Thus, this may be suggestive of how a paternalistic role may be hard to completely shake off.

The Norwegian biotechnology board recently published a feature story that argued how spreading knowledge on genetics is especially important in an age where genetic traits are discussed in the general media (Kristin Halvorsen & Ole Johan Borge, 2016). This lends support to the notion that the level of genetic medical knowledge in the public needs to be raised. Lately, the assumption that health literacy automatically leads to high patient-empowerment has been criticized. Scultz and Nakamoto describe how “high levels of health literacy without a corresponding high degree of patient empowerment creates an unnecessary dependence of patients on health professionals, while a high degree of empowerment without a corresponding degree of health literacy poses the risk of dangerous health choices” (Schulz and Nakamoto 2013). Thus, several of the GPs in our study show insight into current trends in medical ethics when they question the degree of empowerment that DTC-results give the patients. Henceforth, questioning the degree of empowerment may not necessarily signal a return to paternalism, but rather serve as a confirmation of the GP’s professional competency.

The view of medical-information not received from health authorities, as “messy” may be one of the reasons many of the GPs are positive towards what they themselves characterize as truly well-informed patients, i.e. e-literate and highly empowered patients. Meeting such a patient was regarded as a meaningful learning experience where the consultation was considered efficient both in terms of time, and in terms of medical usefulness. Consequently, these GPs believe that the truly empowered patients benefit both the health care system and the patient’s own health management. This suggests that the solution to the challenges of genomic medicine might be to transform informed patients into literate ones before they enter the health care system. Putting restrictions on how health information is communicated to the public outside of the health care system is a solution that goes towards educating the public rather than educating health care workers. This is the solution that was recently chosen by the Food and Drug Administration in the USA in their dispute with 23andMe (Zettler et al. 2014). In Norway, such regulation could be accomplished by adding to existing marketing-legislation or introducing regulatory demands for certification/approval of both the tests themselves as well as any accompanying medical information.

Previous studies have identified that GPs feel underqualified when dealing with DTC-results (Carroll et al. 2011; Christensen et al. 2016; Scheuner et al. 2008). Since many of our respondents expressed concern over their own knowledge-level, our study partly confirms this. Some of the GPs stated that automated diagnostics would far supersede any doctor's ability to handle the vastness of medical information. This might indicate that any medical innovation or research break-through to some extent may lead to a feeling of being overwhelmed, and that such a reaction to genomic medicine simply reflects the novelty of the concept rather than a real lack of competence. The argument that GPs are as able to deal with DTC and genomic medicine as any other medical innovation has been raised by Vassy et al. (2015). In our study, this idea finds support in the fact that very few of the GPs expressed a desire for more education. Only one of the doctors raised the issue of continued education, but several of them expressed a need for more detailed laboratory reports and access to counselling services. Thus, they may be signalling that they feel competent to evaluate the lab-reports in a genomic medicine setting given that the support they were entitled to, matched what they were used to in other medical fields like microbiology, pathology and clinical chemistry. This lack of trust that the GPs felt towards their own knowledge in genetics might be caused by "genetic exceptionalism", a belief that genetics is uniquely complicated (Bains 2010). However, what the doctors are actually communicating is their opposition to "reverse genetic exceptionalism", the denunciation of genetic tests as useful solely on account of their novelty (Evans, Burke, and Khoury 2010). Consequently, when they show competence in genetics by concluding that DTC has limited clinical value, they are at the same time contradicting their own statements on lack of competence. The influence of (reverse) genetic exceptionalism on health care workers in the genomic medicine setting could be an interesting topic for future studies.

The problem of genomic medicine and DTC adding extra cost to the health-economy was raised in all the discussion groups. It was interesting to note that many of the respondents so clearly expressed a frustration over the gap they experienced existed between expectations for diagnostics in the public and official guidelines which they said often advocated minimal testing. This was sometimes regarded as a real conflict where they would have liked to have tested more, but felt compelled not to. In the case of genomic medicine and DTC, they felt however, that the expectations in the public were based mostly on exaggerated medical assumptions. Some of the GPs expressed a concern over how such a request might reflect badly on their professional judgment, and this may be one of the reasons why they were hesitant to contact a medical geneticist for advice on DTC-results.

The performing laboratories motivations for genomic testing in the DTC-setting were especially frowned upon since many of the GPs assumed that commercial motivation rather than medical validity was the reason for providing these tests. Given the fact that these GPs operate in a country where health care is almost exclusively publicly funded, commercial motivation may be a bigger reputation buster in Norway as compared to other countries where private health is a part of the general health care. Therefore, many of them quite aggressively dismissed any medical usability that DTC may have in the general population. At the same time however, they acknowledged the fact that only a subgroup of patients were likely to use DTC. In addition, several of the GPs felt certain that many patients would not share their DTC-results with the doctor. These assumptions on how only a fraction of patients will use these services and only a subgroup of those will be sharing their results with their GP, are in line with research findings by others (Bloss et al. 2013; Krieger et al. 2016). Thus, a low number of patients who share their results with their doctor would presumably limit both the extra cost and any increase in malingering.

Nevertheless, most of the GPs concluded that DTC-testing should not at any point be endorsed by public healthcare; neither should genomic medicine be broadly accepted until cost-benefit

calculations were more favourable and proper diagnostic guidelines were in place. On this subject the respondents are in line with current national political opinion.

One of the aims in this study was to gather information one could use to explore what kind of medical counselling resources the GPs envisioned could become helpful to their practice in the future. Better information from the laboratories and greater access to counselling services seems to be the two best entry points to further explore this issue. To explore lab-report design in a future study, one could make virtual laboratory reports that included actionable risk-levels and explanatory comments followed by an estimate the diagnostic value, for example by recording the level of usability in GP offices. Easy access to genetic counselling resources has already been shown to be beneficial (Carroll et al. 2011; Drury et al. 2007) and reproducing such studies on extended counselling services would benefit insights into our Norwegian setting. A current shortage of genetic counsellors and a lack of a proper national authorization set-up for genetic counselling, make this subject highly relevant if Norway is to meet the future challenges of genomic medicine in a responsible manner.

The group-discussions around DTC highlighted the tension between clinical validity and personal utility. In this regard, the GPs showed the ability to express many of the same opinions that ethics researchers are currently debating. Along this line, several GP's touched upon issues of patient autonomy and empowerment (Bunnik 2015) as well as entertainment as a separate personal utility (Chung and Ng 2016). While few conclusions were reached during these discussions, the contents of the discussions suggest that many of the GP's are competent to handle DTC-patients within the current ethical framework.

A conclusion that emerges from our group sessions is that GPs feel that just like information does not automatically translate into knowledge, DNA-mapping and testing do not automatically translate into useful clinical measures. DNA-sequences however, they acknowledge, can still be of personal benefit and utility. Balancing these two apparently opposing concepts is what the GP will be challenged with in genomic medicine.

Study Limitations

In our experiment planning, we deemed the sample size (three groups of 4-6 persons) adequate. A larger sample size could possibly have uncovered a larger plethora of experiences. Too much data however, may also be considered a study weakness and our selected sample size both in terms of number of groups and the number of participants in each group, seems to be within the recommended size (Carlsen and Glenton 2011).

The participants were mostly male and all of them had many years of experience as a primary physician. This demographic homogeneity may have affected the range of views we have recorded. Inclusion of more women and younger GPs should be considered in any follow-up studies since we realize that perspectives that may have been raised by younger and/or female, participants were never discussed.

We did not observe group dynamics that we considered to be of significant influence in terms of individual participants adapting their statements to please the group or holding back on voicing opinions. However, all the participants knew each other well from previous meetings in these same groups over the years, which make it entirely possible that there were group dynamics at play that we were unable to notice during the sessions. For instance, we do not know to which extent the participants felt the need to respond in a politically correct manner to avoid confrontations or

loosing face in a group with tacit established rules of conduct. We suggest a follow-up study with field observations on how GP's react to well-informed patients and possibly towards patients bringing DTC-reports to shed light on this question.

The GPs all stated that they had some experience with well-informed patients in general, whereas they had very little experience concerning genomic medicine. In addition, the GPs did not have previous experience with DTC-diagnostics. It seems reasonable to believe that this relates to the lack of DTC-laboratories in Norway. This means that the doctors did not have any practical experience to base their views and reflections on. Consequently, the views that they expressed on the topic of laboratory relations is mostly based on impressions from descriptions of DTC testing either in the medical literature, the popular press or from information that was brought forward during the interviewing session by the moderators or the other participants. Our aim was that this inexperience with DTC could be remedied by introducing them to DTC-results during the interviewing sessions. We set out to record spontaneous reactions. A lack of knowledge nevertheless, constitutes a limitation since GPs with experience would have had more time to reflect on the DTC-issue. However, we argue that a spontaneous reaction can contain an equally valuable representation of opinions as it is the expression of an undigested response to a problem.

Both moderators come from a scientific background in molecular biology, NR also has extensive experience in laboratory diagnostics developing genetic tests. Thus, one possible limitation in this study stems from the unique role the moderators came to play after presenting the DTC-results. Many of the participants had technical and scientific questions regarding these DTC-tests, and it was sometimes difficult for the moderator to maintain a neutral non-participating role. It is not unusual that the moderator in a scientific focus group has some kind of expert status, but how this influences the discussions has been the focus of only a few studies. The studies done to date seems to conclude that respondents' perceptions of the interviewer do influence the interactions in the interview (Richards and Emslie 2000) and that interview interactions are dependent on the moderator's professional role or gender. Awareness of these factors are crucial to data interpretation (Hamberg and Johansson 1999). As stated by Reventlow and Tulinius (Reventlow and Tulinius 2005), the moderator can never remain a neutral focus group facilitator and we have made efforts to recognize ourselves as both moderators and data contributors in the subsequent analysis of our data. The full impact of a contributing privileged/expert moderator however, is yet to be defined in qualitative research and it is impossible for us to know exactly how much this influenced our study.

Conclusions

Our main conclusions are that the GP's have experience with self-informed patients, and that most of them expect the trend to go towards more information directly to the patient. In their experience many patients struggle with misinterpretations of information, but many of the GPs acknowledge a subgroup that they consider "well-informed".

The respondents had little or no, experience with genomic medicine and DTC. Most of them expect the number of consultations involving genomic medicine to be low, and were thus somewhat uncertain towards how much impact such test-results will have on their practice. Many of the GPs were sceptical towards the added cost and increased malingering unvalidated genomic medicine tests may lead to in the future. Some of the GP's apparently did not trust DTC-laboratories, and most of them did not regard DTC-results as clinically useful. Consequently, only a few of the GP's were in favour of spending time discussing DTC-results during consultations. Several of the GPs did however, seem to respect any personal utility such tests may have.

If genomic medicine diagnostics were to be presented to the GPs in a patient consultation, many of them expressed that genetic counsellors and other medical genetics professionals could contribute significantly to alleviate any forthcoming communication challenges.

References

- Bains, W. (2010). Genetic exceptionalism. *Nature Biotechnology*, 28(3), 212–213. <http://doi.org/10.1038/nbt0310-212b>
- Bioteknologiloven. Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven). (2003). Retrieved from <http://lovdata.no/lov/2003-12-05-100>
- Blaine, S. M., Carroll, J. C., Rideout, A. L., Glendon, G., Meschino, W., Shuman, C., ... Permaul, J. (2008). Interactive genetic counseling role-play: a novel educational strategy for family physicians. *Journal of Genetic Counseling*, 17(2), 189–95. <http://doi.org/10.1007/s10897-007-9142-z>
- Bloss, C. S., Wineinger, N. E., Darst, B. F., Schork, N. J., & Topol, E. J. (2013). Impact of direct-to-consumer genomic testing at long term follow-up. *Journal of Medical Genetics*, 50(6), 393–400. <http://doi.org/10.1136/jmedgenet-2012-101207>
- Bunnik, E. M. (2015). Do genomic tests enhance autonomy? *Journal of Medical Ethics*, 41(4), 315–316. <http://doi.org/10.1136/medethics-2014-102171>
- Carlsen, B., & Glenton, C. (2011). What about N? A methodological study of sample-size reporting in focus group studies. *BMC Medical Research Methodology*, 11(1), 26. <http://doi.org/10.1186/1471-2288-11-26>
- Carroll, J. C., Wilson, B. J., Allanson, J., Grimshaw, J., Blaine, S. M., Meschino, W. S., ... Graham, I. D. (2011). GenetiKit: a randomized controlled trial to enhance delivery of genetics services by family physicians. *Family Practice*, 28(6), 615–23. <http://doi.org/10.1093/fampra/cmr040>
- Christensen, K. D., Vassy, J. L., Jamal, L., Lehmann, L. S., Slashinski, M. J., Perry, D. L., ... McGuire, A. L. (2016). Are physicians prepared for whole genome sequencing? a qualitative analysis. *Clinical Genetics*, 89(2), 228–234. <http://doi.org/10.1111/cge.12626>
- Chung, M. W. H., & Ng, J. C. F. (2016). Personal utility is inherent to direct-to-consumer genomic testing. *Journal of Medical Ethics*, medethics-2015-103057. <http://doi.org/10.1136/medethics-2015-103057>
- Drury, N., Bethea, J., Guilbert, P., & Qureshi, N. (2007). Genetics support to primary care practitioners - a demonstration project. *Journal of Genetic Counseling*, 16(5), 583–91. <http://doi.org/10.1007/s10897-007-9096-1>
- Evans, J. P., Burke, W., & Khoury, M. (2010). The rules remain the same for genomic medicine: The case against “reverse genetic exceptionalism.” *Genetics in Medicine*, 12(6), 342–343. <http://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181deb308>
- Feero, W. G., Guttmacher, A. E., & Collins, F. S. (2010). Genomic medicine--an updated primer. *The New England Journal of Medicine*, 362(21), 2001–11. <http://doi.org/10.1056/NEJMra0907175>
- Guttmacher, A. E., & Collins, F. S. (2002). Genomic medicine--a primer. *The New England Journal of Medicine*, 347(19), 1512–20. <http://doi.org/10.1056/NEJMra012240>
- Hamberg, K., & Johansson, E. E. (1999). Practitioner, Researcher, and Gender Conflict in a Qualitative Study. *Qualitative Health Research*, 9(4), 455–467.

<http://doi.org/10.1177/104973299129121992>

- Krieger, J. L., Murray, F., Roberts, J. S., & Green, R. C. (2016). The impact of personal genomics on risk perceptions and medical decision-making. *Nature Biotechnology*, *34*(9), 912–918. <http://doi.org/10.1038/nbt.3661>
- Kristin Halvorsen, & Ole Johan Borge. (n.d.). Skal det være forbudt å skrive om Angelina Jolies risiko for arvelig brystkreft? | Kristin Halvorsen og Ole Johan Borge - Aftenposten. Retrieved from <http://www.aftenposten.no/meninger/debatt/Skal-det-vare-forbudt-a-skrive-om-Angelina-Jolies-risiko-for-arvelig-brystkreft--Kristin-Halvorsen-og-Ole-Johan-Borge-606232b.html>
- Lawrence, R. E., & Curlin, F. A. (2009). Autonomy, religion and clinical decisions: findings from a national physician survey. *Journal of Medical Ethics*, *35*(4), 214–8. <http://doi.org/10.1136/jme.2008.027565>
- Lee, K., Hoti, K., Hughes, J. D., & Emmerton, L. M. (2015). Consumer Use of “Dr Google”: A Survey on Health Information-Seeking Behaviors and Navigational Needs. *Journal of Medical Internet Research*, *17*(12), e288. <http://doi.org/10.2196/jmir.4345>
- Mainous, A. G., Johnson, S. P., Chirina, S., & Baker, R. (2013). Academic family physicians’ perception of genetic testing and integration into practice: a CERA study. *Family Medicine*, *45*(4), 257–62. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23553089>
- Malterud, K. (2001). Qualitative research: standards, challenges, and guidelines. *Lancet*, *358*(9280), 483–8. [http://doi.org/10.1016/S0140-6736\(01\)05627-6](http://doi.org/10.1016/S0140-6736(01)05627-6)
- Nölke, L., Mensing, M., Krämer, A., & Hornberg, C. (2015). Sociodemographic and health-(care-)related characteristics of online health information seekers: a cross-sectional German study. *BMC Public Health*, *15*, 31. <http://doi.org/10.1186/s12889-015-1423-0>
- Phillips, A. M. (2016). “Only a click away — DTC genetics for ancestry, health, love...and more: A view of the business and regulatory landscape.” *Applied & Translational Genomics*, *8*, 16–22. <http://doi.org/10.1016/j.atg.2016.01.001>
- Powell, K. P., Christianson, C. A., Cogswell, W. A., Dave, G., Verma, A., Eubanks, S., & Henrich, V. C. (2012). Educational needs of primary care physicians regarding direct-to-consumer genetic testing. *Journal of Genetic Counseling*, *21*(3), 469–78. <http://doi.org/10.1007/s10897-011-9471-9>
- Reventlow, S., & Tulinius, C. (2005). The doctor as focus group moderator--shifting roles and negotiating positions in health research. *Family Practice*, *22*(3), 335–340. <http://doi.org/10.1093/fampra/cmi003>
- Richards, H., & Emslie, C. (2000). The “doctor” or the “girl from the University”? Considering the influence of professional roles on qualitative interviewing. *Family Practice*, *17*(1), 71–5. <http://doi.org/10.1093/FAMPRA/17.1.71>
- Riiskjær, E., Ammentorp, J., Nielsen, J. F., & Kofoed, P.-E. (2011). [The Internet influences the patient-physician relationship]. *Ugeskrift for Læger*, *173*(8), 572–7. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21333257>
- Santana, S., Lausen, B., Bujnowska-Fedak, M., Chronaki, C. E., Prokosch, H.-U., & Wynn, R. (2011). Informed citizen and empowered citizen in health: results from an European survey. *BMC Family Practice*, *12*, 20. <http://doi.org/10.1186/1471-2296-12-20>
- Scheuner, M. T., Sieverding, P., Shekelle, P. G., G, K., JT, H., PN, B., ... MA, H. (2008). Delivery of Genomic Medicine for Common Chronic Adult Diseases. *JAMA*, *299*(11), 1320. <http://doi.org/10.1001/jama.299.11.1320>

- Schulz, P. J., & Nakamoto, K. (2013). Health literacy and patient empowerment in health communication: the importance of separating conjoined twins. *Patient Education and Counseling, 90*(1), 4–11. <http://doi.org/10.1016/j.pec.2012.09.006>
- Seçkin, G., Yeatts, D., Hughes, S., Hudson, C., & Bell, V. (2016). Being an Informed Consumer of Health Information and Assessment of Electronic Health Literacy in a National Sample of Internet Users: Validity and Reliability of the e-HLS Instrument. *Journal of Medical Internet Research, 18*(7), e161. <http://doi.org/10.2196/jmir.5496>
- Susannah Fox and Maeve Duggan. (2013). Health Online 2013 | Pew Research Center. Retrieved from <http://www.pewinternet.org/2013/01/15/health-online-2013/>
- Tennant, B., Stellefson, M., Dodd, V., Chaney, B., Chaney, D., Paige, S., & Alber, J. (2015). eHealth literacy and Web 2.0 health information seeking behaviors among baby boomers and older adults. *Journal of Medical Internet Research, 17*(3), e70. <http://doi.org/10.2196/jmir.3992>
- Trent, R. (2014). Direct-to-consumer DNA testing and the GP. *Australian Family Physician, 43*(7), 436–9. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25006602>
- Vassy, J. L., Green, R. C., & Lehmann, L. S. (2013). Genomic medicine in primary care: barriers and assets. *Postgraduate Medical Journal, 89*(1057), 615–6. <http://doi.org/10.1136/postgradmedj-2013-132093>
- Vassy, J. L., Korf, B. R., & Green, R. C. (2015). How to know when physicians are ready for genomic medicine. *Science Translational Medicine, 7*(287).
- Vayena, E. (2015). Direct-to-consumer genomics on the scales of autonomy. *Journal of Medical Ethics, 41*(4), 310–4. <http://doi.org/10.1136/medethics-2014-102026>
- Wilson, B. J., & Nicholls, S. G. (2015). The Human Genome Project, and recent advances in personalized genomics. *Risk Management and Healthcare Policy, 8*, 9–20. <http://doi.org/10.2147/RMHP.S58728>
- Zettler, P. J., Sherkow, J. S., Greely, H. T., PC, N., R, M., & FS, C. (2014). 23andMe, the Food and Drug Administration, and the Future of Genetic Testing. *JAMA Internal Medicine, 174*(4), 493. <http://doi.org/10.1001/jamainternmed.2013.14706>

Table 1:

Participant demographics (n= 14)

Female	2
Male	12
Age 30-39	2
Age 40-49	
Age 50-	12
5-10 years job experience	2
20- years job experience	12

Appendix

Elevated Risk ?

NAME	CONFIDENCE	YOUR RISK	AVG. RISK	COMPARED TO AVERAGE
Gout	★★★★	35.7%	22.8%	1.57x
Venous Thromboembolism	★★★★	32.5%	12.3%	2.64x
Prostate Cancer ♂	★★★★	30.0%	17.8%	1.68x
Psoriasis	★★★★	16.8%	11.4%	1.48x
Lung Cancer	★★★★	11.6%	8.5%	1.37x
Chronic Kidney Disease	★★★★	4.2%	3.4%	1.22x
Type 1 Diabetes	★★★★	3.7%	1.0%	3.68x
Exfoliation Glaucoma	★★★★	2.2%	0.7%	2.90x
Celiac Disease	★★★★	0.26%	0.12%	2.16x
Bipolar Disorder: Preliminary Research	***			↑
Bladder Cancer	***			↑
Chronic Lymphocytic Leukemia	***			↑
Chronic Obstructive Pulmonary Disease (COPD)	***			↑
Hodgkin Lymphoma	***			↑
Hypothyroidism ⚡	***			↑
Keloid	***			↑
Male Breast Cancer ♂	***			↑
Male Infertility ♂	***			↑
Meningioma	***			↑

Decreased Risk ?

NAME	CONFIDENCE	YOUR RISK	AVG. RISK	COMPARED TO AVERAGE
Alzheimer's Disease	★★★★	4.3%	7.2%	0.60x
Age-related Macular Degeneration	★★★★	2.4%	6.5%	0.37x
Melanoma	★★★★	2.2%	2.9%	0.75x
Restless Legs Syndrome	★★★★	1.5%	2.0%	0.74x
Rheumatoid Arthritis	★★★★	1.1%	2.4%	0.45x
Parkinson's Disease	★★★★	1.1%	1.6%	0.66x
Esophageal Squamous Cell Carcinoma (ESCC)	★★★★	0.29%	0.36%	0.80x
Multiple Sclerosis	★★★★	0.24%	0.34%	0.69x
Stomach Cancer (Gastric Cardia Adenocarcinoma)	★★★★	0.18%	0.23%	0.77x

if 6 03.02.20
alth and Traits - Health Risks - 23andMe <https://www.23andme.com/you/health>

NAME	CONFIDENCE	YOUR RISK	AVG. RISK	COMPARED TO AVERAGE
Abdominal Aortic Aneurysm	***			↓
Ankylosing Spondylitis	***			↓
Atrial Fibrillation: Preliminary Research	***			↓
Behçet's Disease	***			↓
Breast Cancer Risk Modifiers	***			↓
Cluster Headaches	***			↓
Kidney Stones	***			↓

9.2 Informasjonsskriv og samtykke

Forespørsel om deltakelse i studien «Legens møte med den velinformerte pasienten»

Dette er en forespørsel til deg om å delta i en studie som skal undersøke fastlegers erfaringer med velinformerte pasienter. Du får denne henvendelsen fordi du jobber som fastlege.

Mitt navn er Nils Reinton, og jeg er masterstudent i genetisk veiledning ved Institutt for global helse og samfunnsmedisin, Universitetet i Bergen. Jeg er fra tidligere utdannet molekylærbiolog, og jeg har jobbet med genetisk diagnostikk i cirka 10 år. Studien vil være min masteroppgave. Jeg blir veiledet av førsteamanuensis Åshild Lunde.

I dag kan personer i større grad enn tidligere få medisinsk informasjon om seg selv uten å involvere en lege, og markedet for såkalte «direkte markedsførte genetiske tester» er i en rivende utvikling. Ofte vil dette dreie seg om tester som gjelder multifaktorielle sykdommer, der det gjerne er usikkert hvor stor rolle den genetiske komponenten har i forhold til sykdomsrisiko. Når pasienter tar kontakt med sine fastleger for å få tolket slik informasjon, ser vi for oss at det kan by på utfordringer i den medisinske konsultasjonen. På bakgrunn av at primærhelsetjenesten trolig vil få en større rolle med hensyn til formidling av genetisk informasjon og genetisk veiledning, vil dine erfaringer, refleksjoner og holdninger knyttet til en slik utvikling være nyttig kunnskap.

Datainnsamlingen i studien vil foregå ved hjelp av fokusgruppeintervjuer. Din rolle vil være å delta i en gruppediskusjon med andre fastleger i cirka to timer. Vi vil gjøre lydopptak av hele intervjuet, og resultatene fra fokusgruppeintervjuene vil bli analyserte for så å bli sammenfattet i masteroppgaven. Vi ønsker også å få arbeidet publisert i et fagfelleurdert vitenskapelig tidsskrift.

Alle personopplysninger og data vil bli behandlet konfidensielt, og de vil kun være tilgjengelige for meg og min veileder. De vil enten bli lagret elektronisk med

passordbeskyttelse eller som innelåste papirkopier. Etter planen vil prosjektet bli avsluttet våren 2016, og dersom du ønsker det kan du få masteroppgaven tilsendt.

Det er frivillig å delta i studien, og du kan når som helst trekke ditt samtykke uten å oppgi noen grunn. Studien er meldt til Personvernombudet for forskning, Norsk samfunnsvitenskapelig datatjeneste AS.

Dersom du vil delta i studien er det viktig at du leser og signerer den vedlagte samtykkeerklæringen og returnerer den i løpet av 14 dager. Frankert og adressert svarkonvolutt er lagt ved. Jeg vil deretter ta kontakt med deg for å avtale tid og sted for gruppeintervju.

Hvis du har spørsmål i forbindelse med denne henvendelsen, eller selve studien, må du bare ta kontakt (se kontaktinformasjonen nedenfor).

Med vennlig hilsen

Nils Reinton

Kontakt detaljer

Nils Reinton

Masterstudent i genetisk veiledning

Institutt for global helse og samfunnsmedisin
Universitetet i Bergen.

Postadresse: Postboks 7804, N-5018 Bergen

Besøksadresse: Kalfarveien 31

Mail: nils.reinton@student.uib.no.

Mobil: 915 60 449

Åshild Lunde

Førsteamanuensis, veileder

Institutt for global helse og samfunnsmedisin
Universitetet i Bergen.

Postadresse: Postboks 7804, N-5018 Bergen

Besøksadresse: Kalfarveien 31

Mail: ashild.lunde@igs.uib.no

Tlf: 55 58 85 17

Mobil: 40483382

Samtykke til deltakelse i studien

Jeg bekrefter at jeg har lest informasjon om prosjektet «Legens møte med den velinformerte pasienten», og samtykker herved til å delta i denne studien.

Undersøkelsen utgjør en del av en master i helsefag, studieretning *genetisk veiledning* ved Universitetet i Bergen, og jeg er informert om at de opplysninger som jeg gir vil bli behandlet konfidensielt. Jeg deltar frivillig i studien, og er innforstått med at jeg når som helst kan trekke meg fra den.

Jeg vil delta i studien

(Prosjektdeltaker, dato)

9.3 Intervjuguider

Intervju nr. 1

Intervjuguide for studien «Legens møte med den velinformerte pasienten»

Intervjuguiden har en åpen design og er utformet som en *temaguide* med problemstillinger som er ment å gi tanker og følelser rundt kommunikasjon med velinformerte pasienter.

Mål for kommunikasjonen:

Still korte, åpne og entydige spørsmål. Vær nøytral i ordbruken. Få informantene til å beskrive på en konkret måte.

Temaguide med eksempler på spørsmål:

Intro:

1. Jeg presenterer Åshild og meg, vår bakgrunn
2. Jeg introduserer prosjektet kort: Dette skal handle om den velinformerte, ferdig-googlete pasienten, som de nok har erfaring med, men fokuset skal være gentester som kan skaffes på egenhånd, som de kanskje ikke har erfaring med, men som vi ønsker at de reflekterer rundt. Kanskje dukker det opp faglige spørsmål der Åshild eller jeg har kompetanse til å svare, men slike spørsmål kan besvares ved neste anledning, f.eks gjennom at jeg gir et foredrag om genetisk diagnostikk.
3. Jeg forklarer fokusgruppeintervju-settingen og våre roller. Målet er å skape konversasjonspreg i ledig og åpen tone, det hele skal være tett opp mot en hverdagsamtale mellom kolleger. Vi holder på i halvannen til to timer. Jeg er moderator og skal styre samtalen. Jeg kan avbryte om den går ut av kurs eller trenger en annen retning i forhold til problemstillingene vi ønsker svar på. Åshild er hovedsakelig observatør, men vil bidra med en oppsummering mot slutten Denne

oppsummeringen skal alle få muligheten til å kommentere. Alt tapes og vil transkriberes, analyseres, sammenfattes og publiseres i anonymisert form.

4. Deltagerne presenterer seg selv: navn, sin faglige bakgrunn, alder og fartstid.

5. Introduksjonsspørsmål: Med tanke på det som vi skal diskutere i dag: Har innholdet i det å virke som fastlege forandret seg over tid ?

Liste over spørsmål vi ønsker skal bli besvart i løpet av samtalen:

1. Krevende velinformerte pasienter.

- a. Min forforståelse er at dette er de som kommer med sterke meninger om sin egen helse og/eller egne forslag/krav til diagnostikk. Derfor må jeg få bekreftet:
 - Finnes disse ?
 - Oppfattes de krevende/utfordrende ?
- b. Har antallet slike konsultasjoner forandret seg over tid ?
- c. Jeg trenger en beskrivelse av erfaringen fra slike konsultasjoner.**
- d. Hvordan løser en lege en slik kommunikasjonsutfordring

2. Krevende velinformerte pasienter og gentester.

- a. Kjenner informantene til slike tester ? Har de lest om testene som kan kjøpes på apotek, eller utenlandske eksemplere** (Om naturlig konkret eksempel på selvinhentet laboratorierapport, men bare om det passer inn og ikke hvis det bryter opp en ellers god dialog).
- b. Har noen av informantene erfaring, fra velinformerte pasienter, som involverte genetiske problemstillinger ? Hvordan løste de i så fall dette ?**
- c. Har informantene kjennskap til hva som dekkes av bioteknologiloven i forhold til dette ? Brytes den ? og i så fall, av uvitenhet eller motvilje ?**
- d. Kan man se for seg at konsultasjoner kan dra nytte av at pasientens bidrag ?

3. **Fokusere diskusjonen mot gentester og risikoestimering**
 - a. **Hvordan ser dere for dere at det vil være å møte en pasient som medbringer gentestsvar til konsultasjonen ?**

4. **Tanker om diagnostikk i fremtiden**
 - a. **Hvilke utfordringer eller problemer eller kanskje positive effekter kan dette gi for fastlegens rolle i fremtiden tror dere ?**
 - b. **Bioteknologiloven gir strenge rammer for veiledning og diagnostikk. Hvordan er det å forholde seg til dette ?**
 - c. **Hva kan lab og genetisk veiledning bidra med når disse pasienten skal veiledes i i tiden som kommer.**

Intervju nr. 2

Intervjuguide for studien «Legens møte med den velinformerte pasienten»

Intervjuguiden har en åpen design og er utformet som en *temaguide* med problemstillinger som er ment å gi tanker og følelser rundt kommunikasjon med velinformerte pasienter.

Mål for kommunikasjonen:

Still korte, åpne og entydige spørsmål. Vær nøytral i ordbruken. Få informantene til å beskrive på en konkret måte. Følg opp utsagn som kan konkretiseres mer.

Temaguide med eksempler på spørsmål:

Intro:

1. Jeg presenterer Åshild og meg. Åshild Lunde er førsteamanuensis med bakgrunn i molekylærbiologi og filosofi og driver masterutdanningen i genetisk veiledning ved Institutt for global helse og samfunnsmedisin og kan selv si litt

om hva hun forsker på Min egen bakgrunn er fra molekylærbiologi. Jeg jobbet og disputerte ved medisinsk fakultet UiO for en stund siden ☺ og har jobbet i bioteknologibedrifter før jeg endte opp med å jobbe med FoU/utvikling i diagnostikk ved Fürst medisinsk laboratorium. Denne jobben har jeg fremdeles, men har fått frigjort tid til å ta denne masterutdanningen i genetisk veiledning. Kanskje dukker det opp rent-faglige spørsmål der Åshild eller jeg har kompetanse til å svare basert på vår bakgrunn, men slike spørsmål bør så langt mulig besvares ved neste anledning, f.eks gjennom at jeg gir et foredrag om genetisk diagnostikk.

2. Deltagerne presenterer seg selv: navn, sin faglige bakgrunn, alder og fartstid.
3. Jeg forklarer fokusgruppeintervju-settingen og våre roller. Målet er å skape konversasjonspreg i ledig og åpen tone, det hele skal være tett opp mot en hverdagssamtale mellom kolleger. Vi holder på i halvannen til to timer. Jeg er moderator og skal styre samtalen. Jeg kan avbryte om den går ut av kurs eller trenger en annen retning i forhold til problemstillingene vi ønsker svar på. Åshild er hovedsakelig observatør, men vil bidra med en oppsummering mot slutten Denne oppsummeringen skal alle få muligheten til å kommentere. Alt tapes og vil transkriberes, analyseres, sammenfattes og publiseres i anonymisert form.
4. Jeg introduserer prosjektet kort: Dette skal handle om den velinformerte, ferdig-googlede pasienten (som de nok har erfaring med), men fokuset skal være gentester som kan skaffes på egenhånd (som de kanskje ikke har erfaring med) men som vi ønsker at de reflekterer rundt.

Liste over spørsmål vi ønsker skal bli besvart i løpet av samtalen (**husk at spørsmålene ikke behøver å besvares i rekkefølge**):

5. Hva er erfaringsgrunlaget

Min forforståelse er at dette er pasienter som kommer med sterke meninger om sin egen helse og/eller egne forslag/krav til diagnostikk. Derfor må jeg få bekreftet:

- a. Finnes disse ?
- b. Har antallet slike konsultasjoner forandret seg over tid ?
- c. Har noen av informantene erfaring, fra velinformerte pasienter, som involverte genetiske problemstillinger ?

- d. Kjenner informantene til genetiske selvtester ? Har de lest om testene som kan kjøpes på apotek, eller utenlandske eksemplere (Om naturlig konkret eksempel på selvinhentet laboratorierapport, men bare om det passer inn og ikke hvis det bryter opp en ellers god dialog).
- e. Har informantene kjennskap til hva som dekkes av bioteknologiloven i forhold til dette ? Brytes den ? og i så fall, av uvitenhet eller motvilje ?

6. Beskrivelse av erfaringene

- a. Oppfattes de krevende/utfordrende ?
- b. Hvordan løser de kommunikasjonen med disse pasientene ?

7. Holdninger og refleksjoner

- a. Hvordan ser dere for dere at det vil være å møte en pasient som medbringer gentestsvar til konsultasjonen ?
- b. Kan man se for seg at konsultasjoner kan dra nytte av at pasientens bidrag ?
- c. Bioteknologiloven gir strenge rammer for genetisk veiledning og diagnostikk. Hvordan er det å forholde seg til dette ?

8. Tanker om diagnostikk i fremtiden

- a. Hvilke utfordringer eller kanskje positive effekter kan slike selvtester gi for fastlegens rolle i fremtiden tror dere ?
- b. Hva kan lab og genetisk veiledning bidra med når disse pasientene skal veiledes i tiden som kommer.

Intervju nr. 3

Intervjuguide for studien «Legens møte med den velinformerte pasienten»

Intervjuguiden har en åpen design og er utformet som en *temaguide* med problemstillinger som er ment å gi tanker og følelser rundt kommunikasjon med velinformerte pasienter.

Mål for kommunikasjonen:

Still korte, åpne og entydige spørsmål. Vær nøytral i ordbruken. Få informantene til å beskrive på en konkret måte. Følg opp utsagn som kan konkretiseres mer.

Temaguide med eksempler på spørsmål:

Intro:

5. Jeg introduserer prosjektet kort: Velkommen til en samtale om den velinformerte (ferdig-googled) pasienten, lab/gen-tester fra internett og legens fremtidige rolle (i den genomiske medisin). Vi ønsker å høre deres refleksjoner rundt disse temaene. Alt tapes og skal transkriberes, analyseres, sammenfattes før det publiseres, i anonymisert form, som en masteroppgave og forhåpentligvis en fagfelleverdert artikkel.
6. Jeg presenterer Åshild og meg. Åshild Lunde er førsteamanuensis med bakgrunn i molekylærbiologi og filosofi og driver masterutdanningen i genetisk veiledning ved Institutt for global helse og samfunnsmedisin selv si litt !? Min egen bakgrunn er fra molekylærbiologi. Jeg jobbet og disputerte ved medisinsk fakultet UiO for en stund siden ☺ og har jobbet i bioteknologibedrifter før jeg endte opp med å jobbe med FoU/utvikling i diagnostikk ved Fürst medisinsk laboratorium. Denne jobben har jeg fremdeles, men har fått frigjort tid til å ta denne masterutdanningen i genetisk veiledning. Kanskje dukker det opp rent-faglige spørsmål der Åshild eller jeg har kompetanse til å svare basert på vår bakgrunn, men slike spørsmål bør så langt mulig besvares ved neste anledning, f.eks gjennom at jeg gir et foredrag om genetisk diagnostikk.
7. Deltagerne presenterer seg selv.
Navn:
Faglig bakgrunn:
Alder:
Fartstid:
8. Jeg forklarer fokusgruppeintervju-settingen og våre roller. Målet er å skape konversasjonspreg i ledig og åpen tone, det hele skal være tett opp mot en

hverdagssamtale mellom kolleger. Vi holder på i halvannen til to timer. Jeg er moderator og skal styre samtalen. Jeg kan avbryte om den går ut av kurs eller trenger en annen retning i forhold til problemstillingene vi ønsker svar på. Åshild er hovedsakelig observatør, men vil bidra med en oppsummering mot slutten. Denne oppsummeringen skal alle få muligheten til å kommentere..

Liste over spørsmål vi ønsker skal bli besvart i løpet av samtalen (**husk at spørsmålene ikke behøver å besvares i rekkefølge**):

9. Hva er erfaringsgrunlaget

Min forforståelse er at dette er pasienter som kommer med sterke meninger om sin egen helse og/eller egne forslag/krav til diagnostikk. Derfor må jeg få bekreftet:

- a. Finnes den velinformerte pasienten ? - **Åpningsspørsmål**
- b. Har antallet slike konsultasjoner forandret seg over tid ?
- c. Har noen av informantene erfaring, fra velinformerte pasienter, som involverte genetiske problemstillinger ?
- d. Kjenner informantene til genetiske selvtester ? Har de lest om testene som kan kjøpes på apotek, eller utenlandske eksempler (Om naturlig konkret eksempel på selvinhentet laboratorierapport, men bare om det passer inn og ikke hvis det bryter opp en ellers god dialog).
- e. Har informantene kjennskap til hva som dekkes av bioteknologiloven i forhold til dette ? Brytes den ? og i så fall, av uvitenhet eller motvilje ?

10. Beskrivelse av erfaringene

- a. Oppfattes de velinformerte pasientene som krevende/utfordrende ?
- b. Hvordan løses kommunikasjonen med disse pasientene ?

11. Holdninger og refleksjoner

- a. Hvordan ser dere for dere at det vil være å møte en pasient som medbringer gentestsvar til konsultasjonen ?
- b. Kan man se for seg at man kan dra nytte av at pasientens egne meninger og oppfatninger rundt disse analysesvarene ?

- c. Bioteknologiloven gir strenge rammer for genetisk veiledning og diagnostikk. Hvordan forholder man seg til dette ?

12. Tanker om diagnostikk i fremtiden

- a. Hvilke utfordringer eller kanskje positive effekter kan slike selvtester gi for fastlegens rolle i fremtiden tror dere ?
- b. Hva kan lab og genetisk veiledning bidra med når disse pasientene skal veiledes i tiden som kommer.

9.4 Selvtest-rapport

Elevated Risk ?

NAME	CONFIDENCE	YOUR RISK	AVG. RISK	COMPARED TO AVERAGE
Gout	★★★★	35.7%	22.8%	1.57x
Venous Thromboembolism	★★★★	32.5%	12.3%	2.64x
Prostate Cancer ♂	★★★★	30.0%	17.8%	1.68x
Psoriasis	★★★★	16.8%	11.4%	1.48x
Lung Cancer	★★★★	11.6%	8.5%	1.37x
Chronic Kidney Disease	★★★★	4.2%	3.4%	1.22x
Type 1 Diabetes	★★★★	3.7%	1.0%	3.68x
Exfoliation Glaucoma	★★★★	2.2%	0.7%	2.90x
Celiac Disease	★★★★	0.26%	0.12%	2.16x
Bipolar Disorder: Preliminary Research	★★★			↑
Bladder Cancer	★★★			↑
Chronic Lymphocytic Leukemia	★★★			↑
Chronic Obstructive Pulmonary Disease (COPD)	★★★			↑
Hodgkin Lymphoma	★★★			↑
Hypothyroidism ✖	★★★			↑
Keloid	★★★			↑
Male Breast Cancer ♂	★★★			↑
Male Infertility ♂	★★★			↑
Meningioma	★★★			↑

Decreased Risk ?

NAME	CONFIDENCE	YOUR RISK	AVG. RISK	COMPARED TO AVERAGE
Alzheimer's Disease	★★★★	4.3%	7.2%	0.60x
Age-related Macular Degeneration	★★★★	2.4%	6.5%	0.37x
Melanoma	★★★★	2.2%	2.9%	0.75x
Restless Legs Syndrome	★★★★	1.5%	2.0%	0.74x
Rheumatoid Arthritis	★★★★	1.1%	2.4%	0.45x
Parkinson's Disease	★★★★	1.1%	1.6%	0.66x
Esophageal Squamous Cell Carcinoma (ESCC)	★★★★	0.29%	0.36%	0.80x
Multiple Sclerosis	★★★★	0.24%	0.34%	0.69x
Stomach Cancer (Gastric Cardia Adenocarcinoma)	★★★★	0.18%	0.23%	0.77x

of 6

03.02.20

alth and Traits - Health Risks - 23andMe

<https://www.23andme.com/you/health>

NAME	CONFIDENCE	YOUR RISK	AVG. RISK	COMPARED TO AVERAGE
Abdominal Aortic Aneurysm	★★★			↓
Ankylosing Spondylitis	★★★			↓
Atrial Fibrillation: Preliminary Research	★★★			↓
Behçet's Disease	★★★			↓
Breast Cancer Risk Modifiers	★★★			↓
Cluster Headaches	★★★			↓
Kidney Stones	★★★			↓