

# Bruk av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet



Benedicte Tolo

Masterprogram i helsefag  
Studieretning genetisk veiledning  
Institutt for samfunnsmedisinske fag  
Det medisinsk-odontologiske fakultet  
Universitetet i Bergen

Høsten 2012

## Forord

Til tross for en lang og utfordrende prosess, har utføringen av denne masteroppgaven vært spennende og ikke minst lærerik. Det er mange som har bidratt til at jeg kom i mål til slutt, og jeg sitter igjen med mange positive minner og erfaringer.

Jeg vil først og fremst takke min veileder, stipendiat Åshild Lunde, for god hjelp og støtte gjennom hele prosessen. Du har bidratt med god faglig kompetanse og har strukket deg langt i å være tilgjengelig både i ferier og på sene kvelder. Du har også vært et godt medmenneske, og har vist forståelse når jeg i perioder har følt at prosessen har stagnert. Jeg vil også takke førsteamanuensis Cathrine Bjordal og professor Karin Nordin, for gode innspill på masterseminarene underveis.

Den største takken til går til deltagerne i studien som valgte å takke ja til min forespørsel om å bli intervjuet. Hadde det ikke vært for dere, hadde ikke denne masteroppgaven blitt til! Tusen takk for at dere har bidratt med deres erfaringer.

En stor takk til min familie som alltid stiller opp for meg. En spesiell takk til min mor og far, dere er min klippe i enhver situasjon. Dere har gitt meg styrke og krefter i alt fra kost og losji, til motiverende og støttende ord.

Det er også viktig å få takke mine venner. Dere har vist forståelse og tålmodighet for at jeg til tider har vært lite tilgjengelig. En spesiell takk til deg, Elin, for at du alltid er der for meg.

Takk til mine medstudenter på lesesalen og kullinger, for gode faglige diskusjoner og godt fellesskap. Det har vært godt å vite at man ikke går denne prosessen alene, og å kunne dele erfaringer og frustrasjoner.

## Sammendrag

**Bakgrunn:** Genetisk informasjon innebærer opplysninger om fremtidig risiko for sykdom eller opplysninger om bærerstatus. Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi mm. (bioteknologiloven) (2003) § 5-8 forbyr bruk av denne form for genetisk informasjon utenfor helsevesenet og skal beskytte mennesker mot diskriminering og stigmatisering. I forbindelse med søknad om helseforsikringer eller ved ansettelser kan hverken forsikringsselskap eller arbeidsgiver etterspørre eller ta i bruk slike opplysninger.

**Hensikt og problemstilling:** Hensikten med denne studien var å få ny og utvidet kunnskap om Bioteknologilovens § 5-8 vedrørende forbud mot bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet. Studiens problemstilling var å utforske hvordan berørte parter erfarer bioteknologilovens forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet.

**Materiale og metode:** Kvalitativ metode i form av dybdeintervju ble benyttet i studien. Syv personer, som på ulike måter var berørte av lovparagraf 5-8, deltok.

**Resultater:** Studien viser at alle informantene erfarer at lovparagraf 5-8 er viktig. De understreker at genetisk informasjon er privat og kan lett assosieres med identitet. De erfarer også at genetisk informasjon kan lett misbrukes, feiltolkes og føre til en sykeliggjøring av friske mennesker. Til tross for utfordringer knyttet til den, mener de at lovparagrafen har en viktig funksjon for å beskytte mennesker mot diskriminering og stigmatisering. I et fremtidig perspektiv mener informantene at lovparagrafen vil være viktig med tanke på ny teknologi og kommersielle krefter.

**Konklusjon:** Lovparagraf 5-8 har en viktig betydning for informantene. For å forebygge diskriminering og stigmatisering vil det i fremtiden fortsatt være viktig å forby bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet. Som forslag til videre forskning kan det være aktuelt å undersøke hvordan mennesker som har fått påvist genetisk risiko opplever dette forbudet.

**Nøkkelord:** Genetisk informasjon, kvalitativ metode, diskriminering, stigmatisering, forsikring, arbeidsliv

## **Abstract**

**Background:** Genetic information entails information about future risk of disease or information about carrier status. *The Human Medical use of Biotechnology Act (2003) § 5-8* prohibits the use of this form of genetic information outside the health care system, and protects people against discrimination and stigmatization. This means that insurance companies or employers are not entitled to use genetic information in applications for health insurance or in terms of employment.

**Purpose:** The purpose of this study was to gain new insight and a broader knowledge regarding the Human Medical use of Biotechnology Act § 5-8 and its injunction against the use of genetic information outside the health care system. The focus of the study was how involved parties experience the Act's ban towards using genetic information outside the healthcare system.

**Material and methods:** Qualitative method was used through in-depth interviews of seven participants from various involved parties of the Human Medical use of Biotechnology Act § 5-8.

**Results:** The study shows that the general feedback from the participants is that they experience the paragraph 5-8 to be important. This is because genetic information is private and can easily be linked to a person's identity. They also experience that genetic information can easily be misused, misinterpreted and can lead to healthy people being proclaimed sick due to genetic testing. Despite the challenges associated with enforcing the paragraph, the participants believe that it has a major role to protect people from discrimination and stigmatization. In future perspectives they also think the paragraph will be important in terms of new technology and commercial forces.

**Conclusion:** The paragraph 5-8 has an important significance for the participants. To prevent people from discrimination and stigmatization, it will also be important in future perspectives to prohibit the use of genetic information outside the health care system. Suggestions for further research would be to investigate how people with genetic risk for disease experience the prohibition of genetic information outside the health care service.

**Key words:** genetic information, qualitative method, discrimination, stigmatization, insurance, employment.

# Innhold

<b>1.0 Innledning.....</b>	<b>1</b>
1.1 Introduksjon.....	1
1.2 Genetisk informasjon.....	3
1.3 Internasjonal lovregulering av genetisk informasjon.....	3
1.4 Tidligere forskning.....	4
1.5 Hensikt og problemstilling.....	6
1.6 Disposisjon av oppgaven.....	7
<b>2.0 Studiens teoretiske referanseramme.....</b>	<b>7</b>
2.1 Stigmatisering.....	7
2.2 Diskriminering.....	9
2.3 Etikk.....	10
<b>3.0 Metode.....</b>	<b>11</b>
3.1 Valg av design.....	11
3.2 Utvalg og rekruttering.....	12
3.2.1 Utvalg.....	12
3.2.2 Rekruttering.....	13
3.3 Datainnsamling.....	14
3.4 Dataanalyse.....	15
3.5 Etske hensyn.....	17
3.6 Forskerrollen.....	18
3.7 Validitet og reliabilitet.....	19
<b>4.0 Kort presentasjon av hovedtema.....</b>	<b>21</b>
4.1 Lovparagrafens betydning.....	21
4.2 utfordringer knyttet til lovparagrafen.....	21
4.3 Lovparagrafens framtidige relevans.....	22
<b>5.0 Diskusjon av studiens funn.....</b>	<b>22</b>
5.1 Diskusjon.....	22
5.2 Diskusjon av styrker og svakheter ved studien.....	27
5.3 Konklusjon.....	28
5.4 Forslag til videre forskning.....	29
<b>Referanseliste.....</b>	<b>30</b>
<b>Artikkel.....</b>	<b></b>
<b>Vedlegg.....</b>	<b></b>

## 1.0 Innledning

### 1.1 Introduksjon

Den medisinske og bioteknologiske utviklingen har gjort det enklere, billigere og raskere å utføre genetiske undersøkelser. Dette gir blant annet muligheter for å kunne avdekke genfeil som gir fremtidig risiko for spesielle sykdommer. Etter hvert som man også finner sammenhengen mellom flere sykdommer og gener, vil det foreligge genetiske undersøkelser for flere vanlige folkesykdommer. Genetisk informasjon inneholder et informasjonspotensiale av ukjent omfang, og gir økt fare for diskriminering og stigmatisering (Bombard et. al, 2009). Tidligere forskning viser at diskriminering og stigmatisering på bakgrunn av genetisk informasjon oppstår blant annet i forbindelse med forsikring og arbeid (Penziner et. al, 2008).

Bruk av genetisk informasjon reguleres av Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (2003), heretter kalt for bioteknologiloven. Lovens formål § 1-1 er:

*Å sikre at medisinsk bruk av bioteknologi utnyttes til det beste for mennesker i et samfunn der det er plass til alle. Dette skal skje i samsvar med prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv.*

Loven har et klart antidiskriminerende formål, og det stilles særlige krav til personvernet for bruk og registrering av genetiske opplysninger. I følge bioteknologiloven § 5-8 (2003) er det forbudt å bruke genetiske opplysninger utenfor helse- og omsorgstjenesten:

*Det er forbudt å be om, motta, besitte, eller bruke opplysninger om en annen person som er fremkommet ved genetiske undersøkelser, eller ved systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en familie.*

Unntak fra regelen er helseinstitusjoner som er godkjent til å utføre genetiske undersøkelser, og leger som trenger opplysningene i diagnostisk og behandlingsmessig hensikt. Genetiske opplysninger kan også benyttes til forskningsformål dersom den opplysningene gjelder har gitt sitt samtykke (bioteknologiloven, 2003).

I 2000 og 2001 ble det utgitt to offentlige utredninger som drøftet bruken av helseopplysninger i forhold til forsikring og arbeidsliv. I Norges offentlige utredninger nr. 4,

om innhenting bruk og oppbevaring av helseopplysninger i arbeidslivet (2001), drøftet utvalget blant annet bruk av genetiske opplysninger i arbeidslivet. Selv om det ble hevdet at bruk av genetiske opplysninger i arbeidslivet kunne være til fordel i noen situasjoner, ble det konkludert med at slike opplysninger også kan være til skade. I arbeidsforhold vil kunnskap om genetiske disposisjoner for sykdom være en fordel for arbeidstakeren ved at en spesiell følsomhet for faktorer i arbeidslivet vil kunne oppdages. Utvalget mente at ved kartlegging av risikogrupper vil også ikke kjente risikomomenter kunne oppdages. På en annen side vil den samme kunnskap på arbeidsgivers side kunne føre til at en arbeidssøker ikke blir tilbudt arbeid, ikke blir forfremmet eller får arbeid med reduserte trygdetilbud. Utvalget anbefalte derfor å opprettholde bioteknologilovens forbud mot bruk av genetisk informasjon i arbeidslivet.

I Norges offentlige utredninger nr. 23, om Forsikringsselskapers innhenting, bruk og lagring av helseopplysninger (2000), ble det også drøftet om bioteknologilovens forbud mot bruk av genetisk informasjon burde oppheves til fordel for forsikringsselskapene. Et knapt flertall gikk inn for at forsikringsselskaper burde få en viss tilgang til genetisk informasjon. Flertallet viste til at det ikke er grunnlag for å behandle genetiske opplysninger forskjellig fra andre former for helseopplysninger. Det ble også argumentert for at genetisk informasjon ikke har en spesiell stilling når det gjelder å søke helsehjelp. Ethvert legebesøk kan avdekke helserisiko som høyt blodtrykk og kolesterolverdier, som igjen kan gi forsikringsmessige konsekvenser. Utvalget så ikke grunn til å tro at folk i større grad vil vegre seg for genetiske undersøkelser av forsikringsmessige årsaker. Mindretallet viste til at prinsipper om menneskeverd og antidiskriminering ikke var forenelig med bruk av opplysninger om en persons arveanlegg. Mindretallet viste også til at genetiske tester er for usikre, og at det ikke er etisk forsvarlig med gentesting uten behandling som mål. Faren for at personer vil utsette å søke genetisk rettet helsehjelp av frykt for at opplysningene senere kan bli brukt mot vedkommende i forsikringssammenheng ble også påpekt. I høringsrunden støttet flertallet av høringsinstansene utvalgets mindretall, og konkluderte med at genetiske opplysninger ikke skal brukes i forsikringssammenheng.

## 1.2 Genetisk informasjon

Med genetisk informasjon menes i denne sammenheng informasjon som er framkommet ved genetiske undersøkelser. Genetiske undersøkelser defineres i følge bioteknologiloven (2003) § 5-1 som:

*Alle typer analyser som går på menneskets arvestoff, både på nukleinsyre- og kromosomnivå, genprodukter eller organundersøkelser, som har til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper.*

*Med genetiske undersøkelser av fødte menes i denne lov:*

- a) Genetiske undersøkelser for å stille sykdomsdiagnose.*
- b) Presymptomatiske undersøkelser, prediktive undersøkelser og undersøkelser som påviser eller utelukker bærertilstand for arvelige sykdommer som viser seg i senere generasjoner.*
- c) Genetiske laboratorieundersøkelser for å bestemme kjønnsstilhørighet, unntatt genetiske laboratorieundersøkelse for identifikasjonsformål.*

Bioteknologiloven (2003) § 5-8 som omhandler forbud mot bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet, omfattes av presymptomatiske undersøkelser, prediktive undersøkelser og undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer. Prediktiv genetisk testing, blant annet for arvelig bryst- og eggstokkreft, viser om man har en bestemt genvariant som gjør at en sykdom med større sannsynlighet kan inntreffe. Presymptomatiske tester, blant annet for Huntington sykdom, viser om man har bestemte genvarianter som med sikkerhet vil medføre utvikling av sykdom. Tester som påviser om man er bærer av arvelige sykdommer vil kun vise seg i senere generasjoner. Dette kan være recessive sykdommer som Cystisk fibrose, som rammer barna av de som har arveanlegg for sykdommen. Det kan også være kjønnsbundne sykdommer, blant annet fargeblindet som ofte rammer sønner, men mer sjeldent døtre (Bioteknologinemnda, 2010).

## 1.3 Internasjonal lovregulering av genetisk informasjon

Siden begynnelsen av 1990-tallet har en rekke internasjonale organisasjoner og kommisjoner kommet på banen for å beskytte mennesker mot genetisk diskriminering.



I den Europeiske Unions erklæring om grunnleggende menneskerettigheter (2000) artikkel 21, fremkommer det at enhver form for diskriminering av en persons genetiske utrustning er forbudt:

*Any discrimination based on any ground such as sex, race, colour, ethnic or social origin, genetic features, language, religion or belief, political or any other opinion, membership of a national minority, property, birth, disability, age or sexual orientation shall be prohibited.*

De forente nasjoners organisasjon for utdannelse, vitenskap og kultur (UNESCO) vedtok i 1997 erklæring om menneskets arveanlegg og menneskerettigheter. Den sier at ingen skal utsettes for diskriminering på grunnlag av genetiske egenskaper (UNESCO, 1997). UNESCO har også vedtatt en erklæring som omtaler spesielt genetiske data. I denne erklæringen fremkommer det at genetiske data har en spesiell status, blant annet fordi genetisk informasjon gir opplysninger om fremtidig risiko for sykdom og har betydning for familie. Det fremkommer også at genetiske data bør ha en spesiell beskyttelse (UNESCO, 2003).

Norge var det første landet i verden som regulerte bioteknologi gjennom lovverket, og flere land har sett til Norges lovgivning på dette området. Blant annet har land som Sverige, Danmark, Frankrike, Tyskland, Østerrike og Portugal fått lovgivning som skal sikre mennesker mot genetisk diskriminering (Otlowski et. al, 2012). Den mest omfattende reguleringen av genetisk informasjon har funnet sted i USA. Mange amerikanere får helseforsikring gjennom arbeidsplassen og kostnadene med dette er betydelig for arbeidsgiver. Arbeidsgivere kan derfor av økonomiske grunner bli motivert til å utelukke mennesker med genetisk risiko (Otlowski et. al, 2012). I 2008 innførte den føderale kongressen «The Genetic Information Nondiscrimination Act» (GINA), en egen lov som forbyr diskriminering på bakgrunn av genetisk informasjon. Loven forbyr forsikringsselskaper og arbeidsgivere fra å spørre, bruke eller kreve genetisk informasjon (GINA, 2008).

#### **1.4 Tidligere forskning**

For å finne relevant forskning til temaet, ble det søkt etter artikler via databasen PubMed. Første søkeordet som ble brukt var *genetic discrimination*. Her måtte imidlertid søket avgrenses, da dette resultatet ga over 5000 treff. Videre ble det derfor brukt søkeord som

*genetic discrimination and insurance, genetic discrimination and stigmatization, og genetic discrimination and employment* med tilsammen ca. 900 treff. Jeg tok videre utgangspunkt i de nyeste artiklene for å unngå for gammelt forskningsmateriale. Videre ble abstraktene lest for å finne de artiklene som var mest aktuell for studien.

Sankar (2003) drøfter temaet genetisk informasjon, og hevder redselen for misbruk av genetisk informasjon er stor. Sankar viser imidlertid til at frykten for diskriminering på bakgrunn av genetisk informasjon er større enn den faktiske forekomsten. *Genetisk eksepsjonalisme* taler for at genetisk informasjon trenger spesiell behandling. Dette fordi genetisk informasjon blant annet gir informasjon om fremtidig risiko for sykdom, samtidig som det gir opplysninger om andre familiemedlemmer (Murray, 1997). McGuire et al. (2008) belyser også tankegangen om genetisk eksepsjonalisme. De mener gener er en grunnleggende del av vår identitet, og at spesielle hensyn derfor må gjøres for å verne om denne type informasjon. *Genetisk determinisme* er tanken om at genetisk bidrag til sykdom, utseende, oppførsel og personlighet er viktigere enn de miljøfaktorielle og innebærer at en persons genetiske sammensetning er ensbetydende og har derfor stor innflytelse på den enkeltes fremtid (Wilcox, 1999). Sankar (2003) hevder videre at genetisk determinisme gir grunnlaget for argumenter som støtter genetisk eksepsjonalisme og er med på å forsterke genetisk informasjons egenhet. I denne sammenheng antydes det at denne tankegang kan lede til diskriminering og stigmatisering, blant annet fordi genetisk informasjon kan kobles for tett opp til ens identitet. Lemke (2005) deler også dette synet. Han mener på den ene siden at tanken bak genetisk eksepsjonalisme er å beskytte menneskers genetisk informasjon og for å hindre dem fra diskriminering og stigmatisering. Samtidig forsterkes genetisk informasjon sin spesielle rolle. Han hevder derfor at et fokus på genetisk eksepsjonalisme er paradoksalt fordi det kan føre til diskriminering og stigmatisering.

Studier fra ulike land har vist at genetisk informasjon kan føre til diskriminering og stigmatisering. Blant annet undersøkte Bombard et. al (2009) genetisk diskriminering av personer med risiko for Huntingtons sykdom, en arvelig nevrologisk sykdom med dødelig utfall. Studien viste at opp mot halvparten hadde opplevd diskriminering. Forekomsten av diskriminering var oftest i forbindelse med forsikring og mindre i arbeidssammenheng. Lemke (2009) viser også i sin studie at et flertall med risiko for Huntington sykdom hadde

opplevd genetisk diskriminering. Blant annet hadde en kvinne blitt nektet forsikring på bakgrunn av familiehistorie for Huntington sykdom.

Council of responsible genetics (2001) som har forsket på diskriminering og stigmatisering på bakgrunn av the Human Genome prosjektet, viser til flere tilfeller av diskriminering og stigmatisering forhold til forsikring og arbeidsliv. De mener også at forekomsten av genetisk diskriminering også vil øke i fremtiden (Council of responsible genetics, 2001).

Novas & Rose (2000) drøfter problemstillingen rundt ny teknologi og genetisk diskriminering. De mener at genetisk undersøkelser vil bli like allment som andre risikofaktorer som høyt blodtrykk og kolesterolverdier. Det hevdes videre at genetisk diskriminering kan føre til en ny sosial underklasse av mennesker som blir nektet forsikring og arbeid. Novas & Rose (2000) viser imidlertid også til at forsikringsselskapene på sin side bekymrer seg for at mennesker med høy risiko for sykdom vil søke om høye forsikringssummer i forventning om kort levetid eller tidlig arbeidsuførhet. Det antas også at mennesker med lav risiko for sykdom, ikke vil søke forsikring. Dette vil da føre til en såkalt antiseleksjon, en overrepresentasjon av forsikringssøkere med genetiske disposisjoner for sykdom.

### **1.5 Hensikt og problemstilling**

Det er til hensikt å belyse temaet for å ivareta menneskers rettigheter i forhold til genetisk informasjon. Internasjonal forskning omkring bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet er stor, men nasjonalt er det derimot lite. Lovgivning rundt genetisk informasjon er også forskjellig fra land til land, og det er derfor aktuelt å se nærmere på temaet i lys av Norges håndheving av genetisk informasjon. Med bakgrunn også i den pågående evalueringen av bioteknologiloven, er temaet sentralt i evalueringen av kapittel nr. 5 i bioteknologiloven (2003). Den overordnede hensikten med denne studien er å få ny og utvidet kunnskap og forståelse om håndtering av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet. Det er ønskelig å få mer kunnskap om erfaringene til personer som på ulike måter forholder seg til og er berørte av lovparagrafen. Slike personer vil i det følgende bli omtalt som berørte parter.

Studien har følgende problemstilling:

Hvordan erfarer berørte parter bioteknologilovens forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet?

## 1.6 Disposisjon av oppgaven

Videre i oppgaven presenterer jeg studiens teoretiske forankring med teori om stigmatisering, diskriminering og etikk. Deretter går jeg over til studiens metodiske tilnærming med redegjørelse av metode og analyse. Til slutt vil jeg presentere kort studiens funn, og deretter diskutere funnene i lys av teori og aktuell forskningslitteratur med påfølgende diskusjon.

## 2.0 Studiens teoretiske referanseramme

Den teoretiske referanserammen er de briller vi har på når vi leser materialet, og er derfor en integrert del av forskningsmetoden (Malterud, 2003). I overensstemmelse med problemstillingen var det informantenes erfaringer og meninger som skulle være i fokus i studien. Det teoretiske «brilleglasset» utviklet seg derfor underveis i forskningsprosessen. Dette samsvarer med Malterud (2003) som påpeker at det er naturlig at den teoretiske referanserammen endrer seg underveis gjennom samspillet mellom problemstillingen og datamaterialet. For å belyse hvordan informantene erfarer lovparagrafens forbud mot bruk av genetisk informasjon, ble det ut i fra dette samspillet relevant å anvende teori om stigmatisering og diskriminering, samt teoretiske prinsipper innenfor medisinsk etikk. I det følgende vil jeg kort presentere disse teoretiske posisjonene.

### 2.1 Stigmatisering

Jeg har her dratt veksler på Goffmans (1963) teori om stigma. Fordi stigma berører noe av det mest grunnleggende i menneskets natur og i samfunnet generelt, beskrives gjerne denne som universell og tidløs.

Goffman (1963) definerer stigma som en sosial identitet, og består av forholdet mellom en eller flere egenskaper en tillegger en person og de stereotype oppfatningene som blir tilegnet en gruppe. Samfunnet inndeler mennesker i grupper, og bestemmer hvilke egenskaper som skal oppfattes som det normale innenfor de ulike gruppene. De etablerte sosiale spilleregler i miljøet gjør det mulig å forholde seg til de mennesker man kan forvente å møte. Når man står ovenfor et fremmed menneske, sier Goffman (1963) kan man allerede på grunnlag av det umiddelbare ytre, være i stand til å si hvilken kategori personen tilhører. Kategoriene inneholder beskrivelser og egenskaper ved gruppens tilhørende, som formes og forstås ut fra det Goffman (1963) kaller personens *tilsynelatende sosiale identitet*. Derimot vil den

kategorien personen egentlig tilhører og de egenskaper han faktisk har, være den *faktiske sosiale identitet*. Et eksempel på dette er mennesker som lever med genetisk risiko for bryst- og eggstokkreft. De vil ha en tilsynelatende sosial identitet fordi genfeilen er ikke synlig for andre, men samtidig er en del av den faktiske sosiale identitet.

Videre skiller Goffman (1963) mellom de tre følgende typer stigma:

- Et kroppslig stigma, i form av fysiske misdannelser som blant annet tap av en fot eller et arr i ansiktet.
- Et karaktermessig stigma, som betegnes som en viljesvakhet blant annet i form av dominerende eller unaturlige lidenskaper som rusavhengighet.
- Et tribalt (slektsbetinget) stigma, på bakgrunn av blant annet rase, nasjon, religion eller en form for underklasse i samfunnet.

Fordi mennesker med genetisk sykdom kan anses som et stigma av en slektsbetinget gruppe, vil dette betegnes som et tribalt stigma. Samtidig kan genetiske sykdommer også bli assosiert med et kroppslig stigma, dersom man har syndromer med synlige misdannelser.

Goffman (1963) gjør oppmerksom på at stigmaproessen er den samme, uansett om der er snakk om en stor eller liten avvikelse fra det normale. Videre hevder Goffman, at ”den stigmatiserte” og ”den normale” ikke kan oppfattes som to forskjellige individer, men at disse betegnelser viser til forskjellige roller i løpet av livet. Personen vil derfor kunne opptre i begge roller. Det skjer imidlertid, at en person kun opptrer som ”den stigmatiserte” i alle sosiale situasjoner gjennom livet.

Goffman (1963) definerer de forskjellige sosiale kategoriene som «de normale», «de diskrediterende» og «de potensielle diskrediterende». Et stigma kan videre enten være innlysende diskrediterende eller potensielt diskrediterende. Med andre ord kan stigma være innlysende, og føre til at en person blir behandlet med urett, eller stigmaet kan potensielt føre til at personen blir behandlet med urett. Det innlysende diskrediterende stigma er når det særegne ved personen er kjent eller er umiddelbart synlig, når vissheten om en uoverensstemmelse mellom personens *tilsynelatende sosiale identitet* og den *faktiske sosiale identitet* finner sted. Diskrediteten oppstår, når man blir bevisst på uoverensstemmelsen mellom disse to sosiale identitetene. Det potensielle diskrediterende stigma er når andre ikke har visshet om uoverensstemmelsen mellom den *tilsynelatende sosiale identitet* og den

*faktiske sosiale identitet*. Dersom den har potensialet til å bli oppdaget, kan den enkelte forsøke å endre på sin identitet for å unngå et stigma. Den potensielt diskrediterende kan derfor med hensikt prøve å holde dette skjult for andre (Goffman, 1963). Genetisk informasjon kan i denne sammenheng være potensielt diskrediterende fordi genetisk risiko for sykdom er ikke synlig, men har samtidig potensialet til å bli oppdaget.

## **2.2 Diskriminering**

Diskriminering defineres i følge Lov om forbud mot diskriminering på grunn av nedsatt funksjonsevne § 4 (2008) som direkte og indirekte diskriminering. Med direkte diskriminering menes handlinger som gjør at personer blir behandlet dårligere enn andre blir i en tilsvarende situasjon. Med indirekte diskriminering menes en tilsynelatende nøytral handling som fører til at personer blir stilt ufordelaktig sammenliknet med andre.

Genetisk diskriminering forekommer når en person eller familie blir diskriminert basert utelukkende på en tilsynelatende oppfattet genetisk variasjon fra en normal menneskelig genetisk oppbygging (Billings et. al, 1992). Genetisk diskriminering forekommer med andre ord når en person eller familie blir diskriminert basert på deres genetiske utrusning. Et eksempel på genetisk diskriminering vil være dersom et forsikringsselskap nekter en person forsikring fordi man har en genfeil som gir økt risiko for bryst- og eggstokkreft.

Genetisk diskriminering kan sees i sammenheng med historiens eugenikk (Reilly, 1999). Eugeni betegnes som idéen om å «forbedre folkets arveegenskaper», og nazistenes eugeniske inspirerte metoder under andre verdenskrig er et av de mest kjente eksemplene på dette (Harper, 2010). Hendelser i nyere tid har også vist til at genetisk diskriminering har forekommet, blant annet på 1970-tallet da obligatorisk screening for sigdcelleanemi blant afrikanere ble innført i flere stater i USA. Sigdcelleanemi, som forekommer nesten utelukkende hos personer med afrikansk opprinnelse, er en autosomal recessiv blodsykdom. Screeningprogrammet førte til at flere bærere av sigdcelleanemi ble sykelliggjort og behandlet som om de hadde sykdommen. Blant annet ble flere nektet adgang til det amerikanske flyvåpenet. Det ble også foreslått at de som var bærere skulle synliggjøres med tatovering, for å sikre at to bærere ikke skulle produsere barn som kunne utvikle sykdommen (Sankar, 2003).

## 2.3 Etikk

En viktig retning innen medisinsk etikk er fireprinsippetikken. Beauchamp & Childress (2001) har lagt til grunn fire etiske prinsipper, og hevder at disse prinsippene utgjør et felles og allment grunnlag innen medisinsk etikk. Hensikten med disse prinsippene er at de skal fungere som et redskap som en allmenn moral og veileder i praksis:

1. Velgjørhetsprinsippet – tilveiebringe nytte og balansere nytte mot risikoer og kostnader.
2. Ikke skadeprinsippet – unngå å forårsake skade.
3. Autonomiprinsippet – respektere autonome personers beslutningsevne.
4. Rettferdighetsprinsippet – fordele nytte, risikoer og kostnader på en rettferdig måte.

Prinsippene forstås som normer, noe som også inkluderer regler, rettigheter, dyder og idealer. Prinsippene er imidlertid ansett for å være de mest generelle og sammensatte normene og gir derfor rom for vurdering. Beauchamp & Childress (2001) hevder derfor at prinsippene ikke er absolutte veiledninger for handling. Prinsippene kan spesifiseres gjennom ulike typer regler, fordi regler er mer spesifikke og begrenset enn prinsippene. De etiske prinsipper er å betrakte som alltid moralsk relevante, men vurderes spesifisert og balansert i forhold til hverandre i møte med konkrete moralske problemstillinger (Beauchamp & Childress, 2001). Blant annet i forhold til bruk av medisinsk genetisk undersøkelser. På en side styrkes velgjørhetsprinsippet fordi genetisk undersøkelser gir kunnskap som kan forbedre liv og helse, men på den andre siden trues ikke-skadeprinsippet dersom en sykdomsdisposisjon fører til en sykkelgjøring av friske mennesker (Lian & Skolbekken, 2003). Autonomiprinsippet kan også trues dersom personer ikke vil la seg teste, fordi de frykter at resultatet kan føre til at de blir diskriminert og stigmatisert i forbindelse med forsikring og arbeid. Bioteknologilovens (2003) forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten kan i denne sammenheng sees som en styrke både for velgjørhetsprinsippet, ikke-skadeprinsippet og autonomiprinsippet. At genetiske opplysninger ikke kan brukes i mot dem styrker velgjørhetsprinsippet og ikke-skadeprinsippet, samtidig som det kan styrke autonomiprinsippet ved overveielse av genetiske testing.

### **3.0 Metode**

For å sikre en oppmerksomhet rettet mot informantens erfaringsverden, ble en fenomenologisk-hermeneutisk tilnærming nyttet denne studien. I følge Zahavi (2003) utgjør fenomenologi vitenskapen om fenomener, og den handler om hvordan fenomenene fremtrer for oss i et førstepersonsperspektiv. En metodologisk forankring i fenomenologi vil fokusere på beskrivelser av menneskers erfaring i deres livsverden. Begrepet livsverden er den verden vi lever i, og fenomenologi baseres på en forståelse av en felles livsverden (Zahavi, 2003). For å få frem informantenes erfaringer, ble en fenomenologisk tilnærming nyttet under datasamlingen og i første del av analyseprosessen.

Hermeneutikk omhandler prosessen av å fortolke en tekst og skape mening ut av denne (Malterud, 2003). For å tolke studiens funn og for å skape mening ut av informantenes erfaringer, ble en hermeneutisk tilnærming nyttet etter hvert i analyseprosessen. Erfaringene ble da tolket i lys av den teoretiske referanserammen og relevant forskningslitteratur.

### **3.1 Valg av design**

Kvalitative metoder blir brukt for å undersøke fenomener som menneskers erfaringer, opplevelser, tanker, forventninger, motiver og holdninger. Vi kan her spørre etter mening, betydning og nyanser av hendelser og atferd. Kvalitativ metode er egnet for å bygge opp forståelse snarere enn forklaring (Malterud, 2003). Siden denne studien har fokus på berørte parter erfaringer knyttet til dagens lovgivning, vil en kvalitativ tilnærming være velegnet til å kunne besvare studiens problemstilling. I følge Malterud (2003) er metoden også velegnet når fenomenet er ukjent, og man trenger å få bakgrunnskunnskap for eventuelle videre studier.

Ut i fra studiens problemstilling ble det vurdert som hensiktsmessig å gjennomføre kvalitative forskningsintervju i form av kvalitative dybdeintervju. På denne måten kunne jeg gå dypere inn i holdninger, opplevelser og reaksjoner hos informantene mine. Dybdeintervjuet er en mellommenneskelig situasjon, en samtale mellom to partnere om et tema av felles interesse. Det finner sted i en bestemt setting hvor kunnskapen forekommer gjennom en dialog (Kvale, 2009).



### 3.2 Utvalg og rekruttering

Ved all forskning må vi sørge for utvalgsstrategier der materialet inneholder både data om det fenomenet vi vil utforske, og grunnlag for overveielse om kunnskapens gyldighet og rekkevidde (Malterud, 2003).

For et utvalg av kvalitative data er informasjonsrikdom et større kriterium enn representativitet. Derfor var det hensiktsmessig med et strategisk utvalg for å få en større rikdom i dataene slik at problemstillingen i studien kunne belyses (Malterud, 2003). Et strategisk utvalg er sammensatt ut fra den målsetning at materialet kan belyse problemstillingen vi har satt. Informantene er enkeltpersoner som har nærere tilknytning til temaet i studien enn andre i kraft av sitt yrke, sin posisjon eller personlige erfaringer (Malterud, 2003). Målsettingen var å få rundt 8 informanter som på ulike måter var berørte av bioteknologilovens § 5-8 vedrørende forbud mot bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet. Berørte parter i denne sammenheng inkluderte personer fra det medisinsk genetiske miljøet, pasientforeninger, finansnæringen, arbeidsliv og offentlig forvaltning.

Dersom datamaterialet er svært homogent, kan det være vanskelig å få frem data og nyanser som kan bidra til ny kunnskap eller åpner for nye spørsmål. Et strategisk utvalg med variasjonsbredde kan gi mer kunnskap om feltet, og gi utfordringer til konklusjoner som kan synes opplagte. Variasjonsbredde vil også gi mulighet for å beskrive flere nyanser av ett og samme fenomen. Som forsker må man derimot ta stilling til hvilke dimensjoner det er viktig å sikre variabilitet for (Malterud, 2003). For å få mest mulig variasjon i studien, tok jeg utgangspunkt i å få nok bredde i erfaringene knyttet til lovparagrafen.

#### 3.2.1 Utvalg

For å få erfaringer knyttet til lovparagrafens betydning ved å ha en genfeil, ble en person fra pasientorganisasjonen *Landsforeningen for Huntington sykdom* og en person fra *Foreningen for brystkreftopererte* utvalgt. Jeg valgte representanter fra disse to foreningene for å få mest mulig bredde i datamaterialet. Erfaringene ville da bli knyttet til det å leve med resultater fra to forskjellige typer genetiske undersøkelser: positivt presymptomatisk testresultat for Huntington sykdom betyr at man med sikkerhet vil utvikle Huntington sykdom, mens et positivt prediktivt testresultat for arvelig bryst- og eggstokkreft, sier noe om hvor stor sannsynlighet det er for at man blir syk.

Helsepersonell innen medisinsk genetikk treffer daglig pasienter som skal ta standpunkt til, eller som har allerede utført genetiske undersøkelser. I sammenheng med dette får de erfaringer knyttet til problemstillinger rundt genetisk informasjon i forbindelse med arbeid og forsikring. En *genetisk veileder* og en *genetiker* ble derfor utvalgt til studien.

Det var hensiktsmessig å få frem erfaringer knyttet til forsikringsnæringens syn vedrørende forbudet mot innhenting av genetisk informasjon, og to personer fra forsikringsnæringen med kompetanse på helseforsikringer ble utvalgt: en *person fra forsikringsselskap*, som arbeider med helseforsikringer og en *person fra Finansnæringens Hovedorganisasjon*.

Bioteknologinemnda er et rådgivende og frittstående organ for forvaltningen som bistår i spørsmål knyttet til anvendelse av bioteknologi i Norge. Fordi det her drøftes prinsipielle eller spørsmål knyttet til studiens problemstilling, inngikk en *person fra Bioteknologinemnda* i utvalget.

For å få erfaringer knyttet til lovparagrafens betydning i forbindelse med arbeid, var det også ønskelig å få med en person fra *Helsedepartementet*, *Helsedirektoratet*, *Arbeidstilsynet*, *Likestillings- og diskrimineringsombudet* eller *Fylkeslegen* i utvalget. Siden aktuelle kandidater takket nei til å delta i studien, ble det dessverre ikke mulighet for dette.

### **3.2.2 Rekruttering**

Tre av informantene som ble rekruttert visste jeg om fra tidligere, og de to andre informantene ble jeg tipset om via andre i fagmiljøet. Her tok jeg direkte kontakt per telefon eller e-post, og alle fem viste interesse for å delta. De to andre informantene ble rekruttert fra de aktuelle instanser. Jeg gjorde først søk på nettsider for å finne telefonnummer. Deretter tok jeg kontakt per telefon, informerte kort om studien og forhørte meg om hvem som kunne være aktuell for intervju. Etter å ha fått e-postadresse til de aktuelle kandidatene, sendte jeg forespørsel for å høre om de var interessert i å være med i studien. I denne prosessen var det to som takket ja og fem personer som takket nei.

Når alle informantene var klarlagt, sendte jeg ut et skriv som inneholdt ytterligere informasjon om studien. Jeg informerte om at deltakelse i studien var frivillig, at dataene var konfidensielle og at det krevdes skriftlig samtykke for deltakelse. Det ble også informert om at intervjuet ville bli tatt opp på lydbånd og om retningslinjer for oppbevaring av dette. Videre

informerte jeg om at det var mulig å ta kontakt på forhånd dersom det var andre spørsmål knyttet til gjennomføringen av intervjuet. For ytterligere informasjonsskriv, se vedlegg nr. 1 og samtykkeerklæring, vedlegg nr. 2.

### **3.3 Datainnsamling**

I forkant av intervjuene avtalte jeg med informantene om de hadde spesielle ønsker for hvor intervjuet skulle finne sted. Fire av intervjuene ble foretatt på informantenes arbeidsplass, et ble gjort hjemme hos informanten og et ble gjort på studiestedet mitt (institutt for samfunnsmedisinske fag). Et intervju kunne ikke utføres der det var planlagt, og med samtykke fra informant ble det foretatt på et offentlig sted. Jeg sørget imidlertid for at stedet var skjermet for at andre kunne høre hva som ble sagt.

Intervjuene varte fra 20 til 60 minutter. Intervjuene ble gjennomført ved hjelp av intervjuguide som inneholdt spørsmålene som skulle stilles under intervjuet, se vedlegg nr. 3.

Intervjuguiden var også prøvd ut på forhånd ved pilotintervju med genetisk veileder. Informantene ble spurt om de samme spørsmålene. Ved noen av intervjuene fulgte jeg opp med tilleggsspørsmål, ut i fra om det dukket opp nye aspekter som ikke var tatt med i intervjuguiden.

For innsamling av data til undersøkelsen ble det brukt lydbåndopptak. Dette er godt egnet for samtaledata da lydbåndet ikke bare fanger opp ord, men også andre elementer som nøling, pauser og latter. Den ikke-verbale kommunikasjonen kommer derimot ikke med, og dette stilte krav til meg som forsker for tolkning og analysering (Malterud, 2003). Ved lydbåndopptak var skriftlig samtykke en forutsetning. Jeg hadde på forhånd fått skriftlig samtykke fra informantene, noe som også gav de rett til å slette opptaket. Det var også viktig å sjekke at det tekniske utstyret var i orden og dette ble testet ut i god tid før intervjuet (Malterud, 2003).

Før intervjuet startet begynte jeg med å ønske informanten velkommen. Når vi satt oss ned, var det naturlig at jeg fortalte litt om meg selv slik at informanten ikke følte man skulle utlevere seg til en fremmed. Det var også naturlig å snakke litt om «vær og vind» før man gikk inn på studiens problemstilling. Informanten fikk så en briefing, hvor jeg leste opp lovparagraf 5-8 og gav en begrepsforklaring på hvilken type genetisk informasjon studien omhandlet. Denne briefing var viktig for å forebygge eventuelle misforståelser (Kvale,

2009). Jeg repeterte også formålet med intervjuet, litt om bruken av lydopptak og tidsrammen rundt intervjuet. Før jeg satte på lydbåndopptakeren, spurte jeg om informanten hadde spørsmål.

Intervjuets første minutter er avgjørende for å skape tillit hos informanten. Kontakt oppnås ved å lytte og ved at jeg som intervjuer uttrykker interesse, forståelse og respekt for informanten. Samtidig er det viktig at jeg som intervjuer er avslappet og klar på hva jeg ønsker å vite (Kvale, 2009). Jeg tok videre utgangspunkt spørsmålene i intervjuguiden som hadde fokus på hvordan de erfarer forbudet mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet.

Jeg avrundet intervjuet med en oppsummering, samtidig som jeg spurte informanten om det var andre ting man ønsket å tilføye. Dermed hadde informanten mulighet til å flette inn andre momenter som man ikke hadde fått sagt tidligere i intervjuet. Etter lydbåndspilleren var tatt av, var det også aktuelt med en debriefing (Kvale, 2009). Dette for at informanten kunne ta opp eventuelle ting som man ikke ønsket å si mens lydbåndopptakeren var på.

Kvale (2009) skriver at det å få ned tanker umiddelbart etter, kan være verdifullt når dataene skal analyseres. Etter hvert intervju satte jeg derfor av tid, der jeg fikk samlet tankene rundt intervjuet når jeg fortsatt hadde det ferskt i hukommelsen. Det var også hensiktsmessig å notere seg informantenes kroppsspråk under intervjuet, noe som ikke kan analyseres ut i fra et lydbåndopptak (Kvale, 2009).

### **3.4 Dataanalyse**

Etter hvert som intervjuene ble gjennomført, begynte jeg med transkribering av lydbåndopptakene. Det var hensiktsmessig å transkribere materialet så raskt som mulig etter intervjuet, for å sikre at mest mulig av innholdet var frisk i minnet. Malterud (2003) skriver også det en fordel å gjøre transkriberingen selv, fordi som deltaker av intervjuet husker man gjerne flere momenter som kan være med på å oppklare uklarheter eller som kan ha av betydning for meningen i teksten. Videre øker også muligheten for å oppdage svakheter i materialet, noe som er med på å styrke validiteten av analysearbeidet.

I følge Malterud (2003) skal analysen bygge bro mellom rådata og resultater ved at det organiserte datamaterialet blir fortolket og sammenfattet. Analyse av kvalitative data består i å

stille spørsmål til materialet, deretter skal materialet leses, organiseres og gjenfortelles på en systematisk og relevant måte. Det var viktig å huske at analysen ikke bare skulle gjennomføres, men også gjenfortelles.

I analysearbeidet var jeg inspirert av Kvale (2009) sin intervjuanalyse. Som første stadiet i intervjuanalysen beskrev informanten sin livsverden, det andre stadiet kom frem når informanten selv oppdaget nye betydninger i løpet av intervjuet. I det tredje stadiet var det jeg som intervjuer som foretok fortettinger og tolkninger som igjen ble sendt tilbake til informanten. Her kunne informanten respondere og det oppstod da en dialog hvor informanten og jeg som intervjuer ble korrigert gjennom hverandres tolkninger. Etter at intervjuet var ferdig og transkriberingen var gjennomført, bestod det fjerde stadiet av strukturering og tolkning av datamaterialet. Deretter kom den virkelige analyse der informantens egentlige forståelse kom frem og jeg som forsker presenterte teoretiske perspektiver på fenomenet. Det femte stadiet ble til når materialet var ferdig analysert og tolket (Kvale, 2009).

I analysen av det transkriberte materialet var jeg videre inspirert av metoden systematisk tekstkondensering som bygger på Giorgis fire trinn beskrevet i Malterud (2003). Analysemetoden bygger på fenomenologisk teori. Formålet med den fenomenologiske analysen er å utvikle kunnskap om informantens erfaringer og livsverden, og lete etter vesentlige kjennetegn ved de fenomener som vi studerer. I denne prosessen var det viktig at man legger egne forutsetninger til side i samhandling med dataene. Det var også til hensikt å ha et reflektert forhold til egen innflytelse på materialet, slik at man kan gjenfortelle informantens erfaringer uten å bruke egne tolkninger som fasit (Malterud, 2003). Under hele analyseprosessen hadde jeg tett oppfølging av min veileder. Både som en kvalitetssikring og styrke for validiteten, leste hun alle transkriptene underveis. Vi hadde også en åpen diskusjon om hvilke temaer som var mest aktuelle.

I første trinn i analysen som anbefalt av Malterud (2003) leste jeg alle transkriptene for å få et helhetsinntrykk. I denne fasen er helheten viktigere enn detaljer). Her gikk jeg igjennom alle sidene for å få et helhetsbilde og for å se etter temaer. I samsvar med den fenomenologiske tankegang gikk jeg aktivt inn for å legge vekk forforståelsen og den teoretiske referanserammen. Dette var en viktig forutsetning for at informantens stemme ble hørt. I analysens andre trinn gikk jeg tekstnært inn for å identifisere de meningsbærende enheter. For

å være enda nærmere teksten, benyttet jeg manuell fargekoding i stedet for dataverktøy. Temaene som ble valgt ut, ble kodet med en farge som representerte hvert tema. Undertemaene synliggjorde seg etter hvert som de meningsbærende enhetene ble identifisert. Som en del av analysens tredje trinn, kondenserte jeg deretter innholdet i de meningsbærende enhetene. Dette medførte en reduksjon av materialet, og jeg satt til slutt igjen med en dekontekstualisert tekst med tre grupper av meningsbærende enheter. Disse tre gruppene var *lovparagrafens betydning, utfordringer knyttet til lovparagrafen og lovparagrafens fremtid*.

I analysens fjerde trinn går man fra den dekontekstualiserte teksten tilbake til helheten. Man skal her sammenfatte teksten for å legge grunnlag for nye beskrivelser eller begreper (Malterud, 2003). Dette trinnet ble dessverre ikke innfridd. Jeg håper likevel at kunnskapen informantene har gitt meg, har blitt tolket og presentert på en slik måte at den besvarer problemstillingen.

### **3.5 Etiske hensyn**

Kvalitative forskningsmetoder innebærer møter mellom mennesker, og normer og verdier er viktige elementer for den kunnskapen som utveksles og utvikles. Det betyr at det stilles store etiske krav til forskeren (Malterud, 2003).

I denne studien var det ikke nødvendig å søke via Regional etisk komite (REK). REK forelegges studier hvor det inngår medisinsk og helsefaglig forskning som involverer mennesker, menneskelig biologisk materiale eller helseopplysninger, noe denne studien ikke omfatter. Derimot ble det søkt til Norsk samfunnsvitenskapelige datatjeneste (NSD) for godkjenning av oppbevaring av personopplysninger, se vedlegg 4. NSD forutsetter at det innhentes samtykke fra informantene før studien starter. Et gyldig samtykke krever blant annet at det skal informeres om formålet ved studien, hvilken informasjon som skal hentes inn, videre bruk av opplysningene, rett til innsyn og sletting samt hvor lenge opplysningene skal oppbevares. Det var også viktig å presisere i samtykket at informantene har rett til å trekke seg når som helst i prosessen (Norsk samfunnsvitenskapelige datatjeneste, 2012).

Informanten deler sine kunnskaper og erfaringer med forskeren. For å få en god datainnsamling krevde det at jeg som intervjuer og informanten opplevde gjensidig tillit og respekt til hverandre. Samtalen påvirket hvor langt jeg kunne tilnærme meg informanten og hvilken kunnskap som ble formidlet (Malterud, 2003). Det var derfor viktig at jeg investerte

tid i å etablere tillit. I følge Malterud (2003) må informanten også kunne stole på at den tilliten som han eller hun har vist meg, ikke blir misbrukt. Det var også viktig å vise lojalitet i forhold til den kunnskap som blir formidlet. Jeg opplyste derfor i informasjonsskrivet om hvordan opplysningene skulle håndteres og analyseres. Jeg informerte her om at datamaterialet skulle beskyttes på pc med brukernavn og passord, og at lydbandopptak skulle oppbevares nedlåst på veileder sitt kontor. Informanten hadde også mulighet til å stoppe opptak eller slette materialet dersom var er ønskelig. Når datainnsamling var bearbeidet var det også viktig at jeg sikret konfidensialiteten ved at informantene ikke ble gjenkjent (Malterud, 2003). Dette gjorde jeg ved ikke å oppgi navn, alder, bakgrunn eller yrke. I resultat og diskusjonsdelen er også alle informantene også betegnet i hankjønn.

### **3.6 Forskerrollen**

Forskningsprosessen blir formet av forskerens rolle gjennom ståsted, faglige interesser, motiver og personlige erfaringer. Uansett hvilken forskningsmetode vi bruker, vil jeg som forsker påvirke forskningsprosessen. Min forskerrolle er med på å avgjøre hvilken problemstilling som er aktuell, hvilke metoder og utvalg som anses som relevante, hvilke resultater som besvarer problemstillingen og hvordan konklusjonen skal vektlegges og formidles (Malterud, 2003).

Det viktigste redskapet for tolkning er meg som forsker. Malterud (2003) skriver når man skal bruke kvalitative metoder, er ikke hensikten å være usynlig i forskningsprosessen, men at jeg arbeider aktivt for å kjenne min egen rolle godt nok til å kunne redegjøre for min innflytelse, og ta stilling til hva dette betyr i kunnskapsutviklingen. I kvalitativ forskning skal man spesielt konsentrere seg om egen forforståelse og den teoretiske referanserammen. Det er samspillet mellom disse som gjør at den nye kunnskapen vokser fram fra datamaterialet (Malterud, 2003).

Forforståelsen består både av mine egne erfaringer og forståelse innenfor temaet, og er også en viktig faktor for motivasjon for utvelgelsen av tema. Forforståelsen kan også være nyttig for selve forskningsprosessen. Det kan på en annen side bidra til begrensninger innenfor studiet eller manglende evne til å lære av sitt eget materiale. Hvis man derimot har et aktivt og bevisst forhold til sin forforståelse, kan dette forebygges (Malterud, 2003). Jeg har derfor

identifisert mitt utgangspunkt som forsker, der jeg har satt av tid til å tenke igjennom de forhold som styrer min inngang til kunnskapen.

Først og fremst bygger min forforståelse på at jeg under utdanning som genetisk veileder. Jeg har også under utdanningen både hospitert og hatt arbeid som genetisk veileder. Jeg har igjennom studiet og arbeid vært opptatt av ivaretagelsen av personers rettigheter i forhold til genetisk informasjon. Dette har også vært min motivasjon for temaet. Fra tidligere er jeg utdannet sykepleier, og har med dette fått erfaring innen medisinsk og psykisk helsearbeid. Jeg har også arbeidet i forsikringsbransjen med helseforsikringer, og har i denne forbindelse møtt på problemstillinger når det gjelder bruk av genetisk informasjon. Dette har også vært med på å legge grunnlag for min forforståelse. Samtidig som dette kan være en styrke for studien, kunne det også resultere i at jeg ikke ble «nøytral» i møte med informantene, noen som igjen var en trussel for validiteten. Det var derfor viktig under hele prosessen at jeg hadde et bevist forhold til min forforståelse, og holdt mine personlige holdninger og erfaringer utenom studien. Malterud (2003) påpeker også i denne sammenheng at det kan være nødvendig å søke råd fra andre for å utvikle og korrigere intervjuteknikken, for å forebygge at materialet blir et produkt for å hevde eller bekrefte egne meninger. Å gjennomgå materialet sammen med min veileder gjennom forskningsprosessen var et grep for å identifisere mulige «blinde flekker», slik at det var mulig å gjøre noe med dem underveis i prosessen. Man skal likevel ikke fornekte sin egen rolle og tenke at man skal være en usynlig brikke i forskningsprosessen (Malterud, 2003). Derfor spurte jeg meg selv som forsker hele veien om hvordan prosessen og produktet ble påvirket av mitt ståsted i forhold til problemstillingen. Ut i fra mitt ståsted har lovparagraf 5-8 sitt forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet for meg en viktig betydning. Jeg mener også Norge i forhold til mange andre land har en god lovgivning som bør opprettholdes.

### **3.7 Validitet og reliabilitet**

Validitet stiller spørsmål til hvilken grad metoden vi bruker gir svar det den er ment for å besvare. Validitet berører alle stadiene i forskningsprosessen, og det var derfor viktig at jeg stilte spørsmål til validiteten under hvert stadium i forskningsprosessen (Kvale, 2009).

Den interne validiteten stiller spørsmål til relevans. Her måtte jeg se på om jeg hadde brukt relevante begreper eller kartleggingsmetoder for studien. Jeg måtte derfor gjennomgå nøye



verktøyene som ble brukt for å få frem kunnskapen, og spørre i hvilken grad metoden var egnet for å gi gyldige svar på de spørsmål jeg har stilt (Malterud, 2003). I denne sammenheng måtte intervjuguiden gjennomgås, for å se om spørsmålene jeg stilte var relevante i forhold til problemstillingen. Intervjuguiden ble derfor utprøvd i forkant i form av en pilotstudie med genetisk veileder.

Ved å stille spørsmål om gyldighet kan man også forebygge systematiske feil. Gyldigheten ved kvalitativ forskning kan ikke analyseres med hjelp av beregninger, men det stilles derimot ekstra krav til meg som forsker for forståelse og tolkning av dataene (Kvale, 2009). Her var det viktig at jeg ikke hadde relasjoner eller et personlig forhold til informantene, da dette kunne påvirke mitt forhold til dataene og dermed redusere validiteten. Her er det til hensikt å nevne at jeg visste om noen av informantene fra tidligere på grunn av felles fagmiljø, men jeg hadde ikke et nært eller personlig forhold til noen av dem.

Ved å gjennomføre transkriberingen selv, styrket jeg den interne validiteten ved å få en nærmere kontakt med datamaterialet. Fordi jeg også brukte båndopptaker, hadde jeg mulighet til å gå tilbake til dataene flere ganger for en bedre tolkning. Derimot kan en overtolket tekst være en risiko, og kan igjen utgjøre en bias. Det var derfor hensiktsmessig å diskutere fenomenene med andre som har kvalifisert bakgrunn som forsker eller medstudenter (Malterud, 2003). Her hadde jeg god dialog med min veileder, der vi satt av god tid til å diskutere studiens funn.

Den eksterne validitet stiller spørsmål til overførbarhet. Den eksterne validiteten hadde blitt lav hvis jeg kun forholdt meg til den lokale kontekst uten å overveie betingelser for overførbarhet av kunnskapen (Malterud, 2003). Til tross for at studien ikke skal være representativ i kvantitativ forstand, måtte jeg likevel stille spørsmål til hvor dekkende funn studien er for samme eller lignende fenomen i andre sammenlignbare situasjoner. Jeg måtte derfor gjennomgå forholdet mellom det utvalget jeg ville ha, hvilken type kunnskap jeg ønsket å utvikle og den rekkevidde mine funn kunne skape (Malterud, 2003). For å besvare problemstillingen ble informantene valgt på bakgrunn av et strategisk utvalg. De ble hovedsakelig valgt ut i fra deres bakgrunn og yrke. For å styrke den eksterne validiteten ble informantene rekruttert fra forskjellige steder av landet. Spørsmål om overførbarhet var også avhengig av om jeg fikk tilstrekkelig nok data ut i fra hvor mange som var rekruttert til studien (Malterud, 2003). Fordi jeg kun fikk rekruttert 7 deltakere, var studien vært sårbar

dersom noen hadde trukket seg underveis, noe som også ville redusert den eksterne validiteten.

#### **4.0 Kort presentasjon av hovedtema**

Herunder følger en presentasjon av hovedtema som belyser hvordan berørte parter opplever bioteknologilovens § 5-8 om forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet. De hovedtema og undertema som viste seg gjennom analysen av datamaterialet presenteres kun kort her. I artikkelen vil temaene og undertemaene beskrives mer utfyllende sammen med sitater. Hovedtemaene er: *Lovparagrafens betydning*, *Utfordringer knyttet til lovparagrafen* og *Lovparagrafens framtidige relevans*.

Jeg har etterstrebet anonymisering så lang som mulig, og har derfor valgt å omtale informantene uten å konkretisere hvilken bakgrunn de har. Men for å belyse funnene på best mulig måte, har det i noen tilfeller vært hensiktsmessig og nødvendig å omtale noen av informantene som *fagpersoner* eller *linikere*. Termen fagpersoner nyttes for informanter fra forsikringsselskap eller Bioteknologinemnda, mens termen klinikere betegner genetisk veileder eller genetiker.

#### **4.1 Lovparagrafens betydning**

Først og fremst deler alle et felles grunnlag om at dette er en fornuftig paragraf å ha per i dag. Dette sees i lys av at genetisk informasjon er forskjellig fra annen helseinformasjon og må derfor håndteres annerledes. Det legges videre vekt på at genetisk informasjon er privat og kan lett kobles opp mot identitet. Genetisk informasjon kan også gi opplysninger om flere enn den som lar seg teste, og lovparagrafen gir derfor en beskyttelse for andre familiemedlemmer. Informantene mener også at genetisk informasjon kan lett misbrukes og feiltolkes. Videre mener de at lovparagraf 5-8 hinder at friske mennesker blir sykeliggjorte. Samtidig hindrer den at personer ikke lar seg teste. Dette på grunn av engstelse for at genetisk informasjon kan bli brukt i mot dem blant annet i forbindelse med forsikring og arbeid.

#### **4.2 Utfordringer knyttet til lovparagrafen**

Lovparagrafen har på ulike måter betydning for informantene, men det fremkommer også at det finnes utfordringer knyttet til håndtering av den. Samtlige av informantene har blant annet eksempler på hvordan forsikringsselskap får tilgang på genetisk informasjon både direkte og

indirekte gjennom søknader om helseforsikring. Dette gjelder både når forsikringsselskapene mottar fullstendige legejournaler, når familiehistorie avdekker risiko for sykdom eller når man svarer på spørsmål i helseerklæringen som kan avdekke risiko for sykdom. En av klinikerne hadde også erfart at en person på eget initiativ hadde opplyst om sin genetiske risiko for sykdom til forsikringsselskapet, i håp om å få utbetaling på forsikringen.

#### **4.3 Lovparagrafens framtidige relevans**

Samtlige av informantene mener lovparagraf 5-8 vil være enda mer aktuell i fremtiden, fordi medisinsk genetikk og håndtering av genetisk informasjon stadig blir mer kompleks og vanskelig. Samtidig mener en av fagpersonene at dersom omfanget av genetiske tester blir større, blir det vanskelig å operere med en slik lovparagraf i forsikringsammenheng. En av de andre fagpersonene mener derimot at det vil være en faglig utfordring for forsikringsselskapene å bruke disse opplysningene på en korrekt måte. I denne sammenheng blir det også stilt spørsmål til lønnsomheten ved å ta i bruk genetiske opplysninger i forsikringsammenheng. Dersom lovparagrafen faller i fremtiden foreslår en informant en offentliggjøring av DNA-profiler. Dette for å redusere verdien av genetisk informasjon.

#### **5.0 Diskusjon av studiens funn**

I det følgende vil jeg diskutere studiens funn i lys av relevant teori og aktuell forskning. Avslutningsvis vil jeg redegjøre for styrker og svakheter med studien, presentere konklusjon og komme med forslag til videre forskning.

##### **5.1 Diskusjon**

Alle informantene er enige om at bioteknologiloven § 5-8 som omhandler forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helse- og omsorgstjenesten er viktig. De mener at genetiske opplysninger som gir informasjon om fremtidig risiko for sykdom må håndteres annerledes, samtidig som det legges vekt på at genetisk informasjon er privat og kan koples tett opp mot identitet. Dette er i tråd med teori om genetisk eksepsjonalisme (Murray, 1997). Tidligere forskning viser også at håndteringen og ivaretagelsen av genetisk informasjon hadde innvirkning på opplevd stigmatisering og diskriminering (Williams et. al, 2011). Sankar (2003) hevder derimot at dersom genetikk tillegges en for stor del av vår identitet som menneske, kan tanken om genetisk eksepsjonalisme være mer til skade enn til gagn. En genfeil kan blant

annet bli assosiert som en «feil» koblet til den enkeltes identitet og kan dermed føre til diskriminering og stigmatisering. Dette støttes også av Lemke (2005). Tanken om genetisk eksepsjonalisme kan også true ikke-skade -og velgjørenhetsprinsippet. Dette fordi man behandler genetisk informasjon som noe så spesielt at det fører til skade for den enkelte og vil derfor ikke være til nytte. Imidlertid taler informantene for at genetisk informasjon bør behandles spesielt, noe som viser at det ikke er redsel for Sankar (2003) og Lemkes (2005) argumentasjon.

Et genetisk testresultat sier ikke bare noe om den som tester seg, men også at genvarianter kan finnes hos flere slektninger. Informantene legger videre vekt på at genetisk informasjon påvirker flere enn den som lar seg teste. En av klinikerne som deltok i studien erfarer at det ofte oppstår engstelse blant de som tilhører familie med høy risiko for sykdom. Frykten er at genetisk informasjon kobles opp mot andre familiemedlemmer og at de dermed kan bli utsatt for diskriminering og stigmatisering. Tidligere forskning viser støtte til dette funn. I følge Bombard et. al (2009) var familiehistorie med kjente genfeil en av de vanligste årsakene til opplevd genetisk diskriminering. Council of Responsible Genetics (2001) viser også til flere tilfeller der mennesker har blitt nektet arbeid og forsikring på grunn av familiær risiko for sykdom. Studiens funn kan også sees i lys av Goffmans (1963) teori om stigmatisering. Selv om en person bevarer sin identitet som «normal», kan en familiær risiko for sykdom gi frykt for å bli avslørt og dermed diskreditert. En av informantene sier videre lovparagrafen beskytter pasientenes familier ved at genetisk informasjon ikke kan benyttes. Dette støttes også av tanken om genetisk eksepsjonalisme (Murray, 1997).

Samtlige av informantene mener genetisk testing kan føre til en sykeliggjøring av friske mennesker. En sykeliggjøring i denne sammenheng vil si at en genfeil hos en frisk person blir ansett som sykdom. Billings et. al (1992) hevder at genfeil blir ofte tolket som alvorlige tilstander, og har derfor vært et resultat av at flere har blitt nektet forsikring og arbeid. I denne sammenheng er det særlig de prediktive genetiske testene som byr på utfordringer. En person som har fått påvist genfeil gjennom prediktiv test har ikke en diagnose per dags dato, men har fått påvist risiko for en fremtidig sykdom. Det vil derfor være usikkert om og eventuelt når personen får sykdommen, da utvikling av sykdom påvirkes også av en rekke andre faktorer som blant annet miljø og livstil (Bioteknologinemda, 2010). En av informantene mener lovparagrafen har en viktig funksjon for å hindre at forsikring og arbeid blir nektet på grunn av sykeliggjøring av friske mennesker. Dette funnet kan sees i sammenheng med Goffmans

(1963) teori om stigmatisering, der en person tilegnes en sosial identitet på bakgrunn av genetisk informasjon. Samtidig fører også stigma med seg en generalisering hvor friske mennesker med genetisk risiko blir sykeliggjort og kan på dette grunnlag bli nektet arbeid og forsikring.

Videre mener informantene at genetisk informasjon lett kan misbrukes og feiltolkes. En av klinikerne erfarer at tolkning av risikofaktorer krever mye kunnskap, og at det derfor også er lett å feiltolke denne informasjonen. Frykt for misbruk og feiltolkning av genetisk informasjon er også i følge tidligere forskning en av årsakene til at enkelte mennesker ikke vil la seg teste (Harper et. al, 2004). Mens presymptomatiske og bærerdiagnostiske undersøkelser i første rekke er aktuelle for mer sjeldne Mendelske sykdommer, vil de prediktive undersøkelsene være aktuelle for å undersøke arvelige komponenter i store folkesykdommer som blant annet kreft, diabetes og lungesykdommer. Klinikerne sier videre at tolkning av disse former for genetiske tester vil derfor være langt mer komplisert enn for de sjeldne Mendelske sykdommene. Klinikerne tar også opp dilemmaet rundt «Direct to consumer tests», gentester som markedsføres og selges via internett. Kunden bestiller og sender sin biologiske prøve for egen regning og ansvar, uten at lege eller genetisk veileder er involvert. Han mener derfor at lovparagrafen er viktig for å hindre at genetisk informasjon blir misbrukt og at feiltolket informasjon ikke kommer på avveie.

Informantene vektlegger videre at lovparagrafen har en viktig funksjon for å hindre at folk reserverer seg mot genetisk testing. En av informantene tror at dersom forsikringsselskap og arbeidsgiver hadde hatt lov til å bruke genetisk informasjon, ville færre latt seg teste. Dette samsvarer med blant annet Bombard et. al. (2007), Hadley et. al. (2003) og Peterson et. al. (2002) som viser til at frykt for genetisk diskriminering har medført til at flere har valgt ikke å la seg teste genetisk. Dette har resultert i at mennesker med høy risiko for sykdom går glipp av viktige helseforebyggende tiltak i form av kontrollopplegg, medikamentell og kirurgisk behandling. Videre vil dette true autonomiprinsippet, dersom denne frykten styrer valget om å utføre genetiske tester.

I motsetning til studiens funn, hevder derimot Diver & Cohen (2001) at det vil være akseptabelt og legitimt å bruke genetisk informasjon blant annet i ansettelsessituasjoner. De mener at bruk av genetisk informasjon i en ansettelsesprosess, vil spare bedriften for store kostnadsutgifter. Å ansette en arbeidstaker som kan føre til flere sykmeldinger eller

tilretteleggelse av arbeid, vil være kostbart for arbeidsgiver. De mener derfor det er i arbeidsgivers interesse å velge arbeidstakere blant annet gjennom å vurdere genetisk informasjon.

Informantene viser til flere eksempler hvor håndtering av lovparagrafen kan by på utfordringer. Spesielt gjelder dette når forsikringsselskaper på ulike måter får tilgang på genetisk informasjon som ikke er etterspurt. Frykten er at disse gråsonene kan føre til diskriminering og stigmatisering, noe som tidligere forskning viser flere eksempler på (Bombard et. al, 2009, Lemke 2009, Council of Responsible Genetics, 2001). Samtlige av informantene forteller blant annet om situasjoner der man blir spurt i søknader om helseforsikring om man har vært til undersøkelser eller utført kirurgiske inngrep innen en viss tidsperiode. En av fagpersonene belyser her at yngre kvinner som går til årlige mammografikontroller eller har fjernet bryster uten å ha fått påvist brystkreft, vil gi indirekte genetisk informasjon til forsikringsselskapet om økt kreftrisiko. En annen av fagpersonene forteller også om når forsikringsselskapet mottar indirekte genetiske opplysninger om familiebelastning av sykdom. Han synes det er vanskelig å vite hvor mye man kan bruke av disse opplysningene uten å komme i konflikt med lovparagrafen.

Videre forteller to av informantene om hvordan forsikringsselskapene får tilgang på genetisk informasjon via fullstendige legejournaler. En av fagpersonene sier at de ofte må ta stilling til hvordan disse opplysningene skal håndteres, mens en annen informant er bekymret for at dette kan føre til at genetiske opplysninger blir tatt i bruk. Williams et. al (2011) viser også til tilsvarende funn. Dette kan også true både autonomiprinsippet, fordi personen selv ikke får ta del i hvilke informasjon som blir frigitt fra legen, og ikke-skade prinsippet dersom forsikringsselskapet velger å ta i bruk informasjonen. Imidlertid er det til hensikt å påpeke at Hall & Rich (2000) og Sankar, (2003) stiller spørsmål til om frykten for diskriminering og stigmatisering er større enn de faktiske erfarte opplevelsene av det.

Et annet viktig funn i studien var en av informantenes opplevelse av en pasient som oppsøkte forsikringsselskapet sitt på grunn av et positivt prediktivt testresultat. Han opplyste forsikringsselskapet om genfeilen, i håp om å få utbetaling på forsikringen.

Forsikringsselskapet fikk dermed direkte tilgang på privat genetisk informasjon, noe som strider klart med lovparagraf 5-8. Pasientens oppfatning av testresultatet kan anses som en sykeliggjøring fordi genfeilen ble i hans øyne tolket som sykdom. Det kan også sees i

sammenheng med genetisk determinisme fordi pasientens genetiske risiko for sykdom var ensbetydende for hans fremtid (Wilcox, 1999). Om man handler ut i fra en genetisk deterministisk tankegang, kan det i følge Sankar (2003) gå på bekostning av ivaretagelsen av privat genetisk informasjon. I dette tilfellet førte pasientens handling til et brudd på hans private informasjon idet han informerte forsikringselskapet om testresultatet.

Samtlige av informantene mener lovparagrafen vil være enda mer viktig i fremtiden fordi genetisk informasjon stadig blir mer kompleks og vanskelig. Tidligere forskning viser støtte til studiens funn. Novas & Rose (2000) hevder blant annet at genetiske tester i fremtiden vil være like allment som andre helseundersøkelser. Collins (1999) hevder at det forventes en fremtid der mennesker har egne genetiske profiler, som kan identifisere forhold som gir forhøyet risiko for sykdom. Tidligere forskning viser også til at flere vil ta i bruk selvtester i fremtiden (Barclay & Markel, 2007). To av informantene sier de frykter at kommersielle krefter vil få flere mennesker til å la seg teste enn det som er hensiktsmessig. I et etisk perspektiv kan dette true velgjørhetsprinsippet ved at mennesker får kunnskap om risiko uten at den har en hensikt eller kan tilveiebringe nytte, samtidig som det kan påføre skade for den enkelte. En av fagpersonene tror også at de kommersielle aktørene vil måtte spille på folks dårlige samvittighet i håp om at flest mulig lar seg teste. Det antas her at menneskers autonomi lett kan forsvinne når de kommersielle krefter «overtaler» mennesker til å utføre genetiske tester. I denne sammenheng reiser også spørsmålet seg blant informantene om økt potensiale for genetisk diskriminering og stigmatisering. Bombard et. al (2010) hevder at innføring av et bredere bruk av genetisk tester kan føre til økt diskriminering og stigmatisering.

Samtlige av informantene er i mot et fall av lovparagraf 5-8. Billings et. al. (1992) støtter dette funn. De mener at mennesker med høy genetisk risiko vil ha vanskeligheter med å få seg arbeid og helseforsikring, og betegner dette som en ny sosial underklasse. Kevler (1998) mener at denne form for genetisk diskriminering vil være sammenlignbar med eugenikk. Lueck (2005) hevder også at kommersielle aktører vil ha som drivkraft å selge genetisk tester ut til arbeidsgivere til bruk i ansettelsesprosesser. En av informantene foreslår en offentliggjøring av DNA-profiler ved et mulig fall av lovparagrafen. Han mener dersom alle hadde hatt et offentlig genkart, ville verdien av genetisk informasjon falle. Dette fordi alle har i mindre eller større grad genetiske disposisjoner for sykdom. En offentliggjøring av DNA-profiler kan også være med å styrke både velgjørhet, autonomi og ikke- skade prinsippet. I

tillegg kan Lemkes (2005) argumentasjon om genetisk eksepjonisme være til støtte av dette funn. Om man gjør det motsatte av hva genetisk eksepjonisme taler for og offentliggjør all genetisk informasjon, kan det antas å være med på å hindre diskriminering og stigmatisering.

En av fagpersonene mener at lovparagrafen ikke vil være så riktig i fremtiden dersom flere får kjennskap til sin genetiske informasjon. Han mener dersom omfanget av genetiske tester blir større, vil noe av forsikringsprinsippet falle vekk fordi man vil ha kjennskap til fremtidig risiko for sykdom før man søker forsikring. Dermed vil lovparagrafen gi mennesker med egne genetiske profiler mulighet til gå inn i forsikringsforhold uten at forsikringsselskapet kan ta i bruk disse opplysningene. I følge Novas & Rose (2000) kan man risikere en større andel av forsikringssøkere med høy risiko for sykdom, og de viser til at frykten blant forsikringsselskapene er en antiseleksjon, en overrepresentasjon av forsikringssøkere med høy risiko for sykdom. Novas et. al viser også til at forsikringsselskapene mener at de som har kjennskap til at de har lav risiko for sykdom, ikke vil søke om forsikring. Dette fordi man anser seg selv for å ha liten sannsynlighet for å bli syk. En annen av fagpersonene mener derimot at dersom lovparagrafen faller i fremtiden, vil det ligge en faglig utfordring på forsikringsselskapene sin side i å bruke disse opplysningene på en korrekt måte. Dette vil også kreve ekstra tid og ressurser og om det vil være lønnsomt for forsikringsselskapene er han usikker på. Han mener at det er kollektive samlede risikosum som er viktig, og dersom flere har kjennskap til genetiske disposisjon for sykdommer, kan dette heller kalkuleres inn i premien på forhånd. Steinberg (2000) viser også støtte til studiens funn, og hevder at å høyne premien for alle forsikringstakere vil være et bedre alternativ enn å ta i bruk genetisk informasjon. På denne måte vil også forsikringsprinsippet opprettholdes.

## **5.2 Diskusjon av styrker og svakheter ved studien**

I tillegg til å vurdere validitet og reliabilitet, er det viktig å se på om metodedesignet er hensiktsmessig i forhold til problemstillingen og hensikten med studien. For å besvare studiens problemstilling ble en kvalitativ tilnærming nyttet. Å få frem berørte parters erfaringer i forhold til lovparagrafen med en kvantitativ metode ville ikke vært hensiktsmessig, da denne metoden søker kunnskap om velkjente fenomener som testes ved hjelp av tall og statistikk (Malterud, 2003). Designet i form av dybdeintervju var også et bevisst valg på bakgrunn av problemstillingen. Et alternativ kunne vært et fokusgruppeintervju, men både av praktiske og etiske hensyn var dette ikke aktuelt for denne



studien. Informantene var blant annet rekruttert fra forskjellige steder i landet, noe som hadde gjort det vanskelig å få samlet alle på et sted. Et fokusgruppeintervju kan også miste informantenes fortrolighet når man sitter sammen med andre. På en annen side kan informantenes aspekter sette i gang tankeprosesser til andre informanter slik at nye aspekter hadde kommet frem.

Det var opprinnelig et ønske å ha et større utvalg av informanter enn det som ble rekruttert. Flere takket også nei til å delta underveis. På grunn av tidsperspektivet i forhold til å rekruttere flere, ble det ikke mulighet til å utvide utvalget ytterligere. Her kan den indre validiteten trues ved at man ikke får belyst fenomenet bredt eller dypt nok, noe som blir en svakhet ved studien. Samtidig er det ikke gitt at et større antall ville bidratt med bedre eller mer kunnskap rundt temaet. Det ble derfor vurdert sammen med min veileder at de syv informantene representerte stort nok utvalg for studien.

Etter å ha analysert datamaterialet, ser jeg at spørsmålene i intervjuguiden kunne hatt større variasjon og burde vært mer tilpasset informantene sin bakgrunn. Da jeg valgte å stille alle informantene de samme spørsmålene, ble spørsmålene besvart i ulik grad og i noen intervju var det vanskelig å trekke ut klare meningsbærende enheter. Dette var også en årsak til at jeg fikk mindre datamateriale enn forventet, noe som stiller spørsmål til validiteten ved studien.

Jeg vil også nevne min rolle under intervjuene med informantene. Den ulike tidsrammen kan være en årsak av at jeg som intervjuer var forsiktig og lite pågående. Som uerfaren intervjuer fulgte jeg intervjuguiden til punkt og prikke, noe som kan ha resultert i at jeg ikke var «fri» nok til å følge opp enkelte uttalelser fra informantene.

### **5.3 Konklusjon**

Først og fremst viser studiens funn at lovparagraf 5-8 har en viktig betydning for informantene. Studien viser at lovparagrafen har en viktig funksjon for å hindre mennesker fra å bli stigmatisert og diskriminert. For å forebygge diskriminering og stigmatisering i fremtiden mener informantene at det også vil være viktig å forby bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet. Samtidig viser også studien at det er viktig å informere om lovparagraf 5-8 til pasienter som foretar genetiske undersøkelser, for å ivareta menneskers rettigheter i forhold til genetisk informasjon.

#### **5.4 Forslag til videre forskning**

Som tidligere beskrevet er det gjort lite studier i Norge som bygger på forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helse- og omsorgstjenesten. Det var derfor flere spørsmål som meldte seg i løpet av arbeidet med studien. For å øke forståelsen og kunnskapen rundt denne tematikken, hadde det vært av interesse å ha en kvalitativ studie om hvordan mennesker med risiko for Huntington sykdom opplever lovparagrafens forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten. For å få større bredde og variasjon i erfaringene rundt lovparagrafens betydning, kan det også være aktuelt å ha kvalitative fokusgruppeintervjuer mellom flere risikogrupper. Et eksempel på dette kan være en gruppe som representerer risiko Huntington sykdom og en gruppe for bryst- og eggstokkreft.

## Referanseliste

Barclay, L.S. Markel, K.S (2007) Discrimination and stigmatization in work organizations: A multiple level framework for research on genetic testing. *Human Relations* Vol 60, No 6, pp. 953-980.

Beauchamp, T.L. Childress, J. (2001) *Principles of biomedical ethics*. London: J. Wiley.

Billings, P.R. Kohn, M.A. Cuevas, M.D. Beckwith, J. Alper, J.S. Natowicz, M.R. (1992) Discrimination as a consequence of genetic testing. *The American Journal of Human Genetics*, Vol 50, No 13, pp. 476-482.

Bioteknologinemda (2010) *Gentesting*. <http://www.bion.no/temaer/gentesting/#g7> [Nedlastet 2.juli 2012]

Bombard, Y. Penziner, E. Decolongon, J. Klimek, M.L.N Creighton, S. Suchowersky, O. Guttman, M. Paulsen, J.S. Bottorff, J.L. Hayden, M.R. (2007) Managing genetic discrimination: strategies used by individuals found to have the Huntington disease mutation. *Clinical Genetics*, Vol 71, pp. 220-231.

Bombard, Y. Veenstra, G. Friedman, J.M. Creighton, S. Currie, L. Paulsen, J.S. Bottorff, J. L. Hayden, M.R. (2009) Perceptions of genetic discrimination among people at risk for Huntington`s disease: a cross sectional survey. *British Medical Journal*, Vol 338, No 2175, pp. 1-8.

Bombard, Y. Palin, J. Friedman, J. M. Veenstra, G. Creighton, S. Paulsen, J.S. Bottorff, L.J. Hayden, M.R. (2010) Factors Associated with experiences of Genetic Discrimination Among Individuals at Risk for Huntingtin Disease. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, Vol 156, No 1, pp. 19-27.

Collins, F.S. (1999) Shattuck Lecture – Medical and Societal Consequences of the Human Genome Project. *New England Journal of Medicine*, Vol 341, pp. 28-37.

Council of Responsible Genetics (2001) *Genetic Discrimination*.

<http://www.councilforresponsiblegenetics.org/ViewPage.aspx?pageId=85> [Nedlastet 19. september 2011]

Diver, S. Cohen, J. M. (2001) Genophobia: What Is Wrong With Genetic Discrimination? *University of Pennsylvania Law Review*, Vol 149, pp. 1439-1482.

European Union (2000) Charter of fundamental Rights of the European Union. *Official Journal of the European Communities*. [http://europa.eu/charter/pdf/text\\_en.pdf](http://europa.eu/charter/pdf/text_en.pdf) [Nedlastet 1. august 2012]

Geller, L.N. Alper, J.S. Billings, P.R. (1996) Individual, family, and societal dimensions of genetic discrimination: a case study analysis. *Science and Engineering Ethics*, Vol 2, No 1, pp. 71-88.

Genetic Information Nondiscrimination Act (2008) <http://thomas.loc.gov/cgi-bin/query/z?c110:H.R.493>: [Nedlastet 12.oktober 2011]

Genetic information and Health insurance: Report of the task Force (1993) *National Center for Human Genome Research National Institute of Health*. <http://www.genome.gov/10001750> [Nedlastet 5. juni 2012]

Goffman, Erving (1963) *Stigma*. New York: Simon & Schuster Inc.

Hadley, D.W. Jenkins, J. Dimond, E. Nakahara, K. Grogan, L. Liewehr, D.J. Steinberg, S.M, Kirsch, I. (2003) Genetic counseling and testing in families with hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *Archives of Internal Medicine*, Vol 163, No 5, pp. 573-582.

Hall, M. A. Rich, S.S. (2000) Laws restricting health insurer`s use of genetic information: impact of genetic discrimination. *American Journal of Human Genetics*, Vol 66, No 1, pp. 297-307.

Harper, P.S. Gevers, S. de Wert, G. Creighton, S. Bombard, Y. Hayden, M.R. (2004) Genetic testing and Huntington`s disease: Issues of employment. *Lancet Neurology*, Vol 3, No 4, pp. 249-252.

Harper, P. S. (2010) *Practical genetic counseling*. London: Edvard Arnold Ltd.

Kevler (1998) *In the Name of Eugenics: Genetics and the Uses of Human Heredity*. Berkeley and Los Angeles: John Hopkins University

Kvale, S. (2009) *Det kvalitative forskningsintervju*. Oslo: Ad Notam Gyldendal AS

Lemke, T. (2005) Beyond genetic discrimination. Problems and perspectives of a contested notion. *Genomics, Society and Policy*, Vol 1, No 3, pp. 22–40

Lemke, T. (2009) “A slap in the face”. An exploratory study of genetic discrimination in Germany. *Genomics, Society and Policy*, Vol 5, No 2, pp. 22-39

Lian, O.S. & Skolbekken, J. (2003) Ethiske utfordringer ved innføring av ny medisinsk teknologi. *Tidsskrift for Den norske legeförening* Vol 4, pp. 478-481.

Lov om forbud mot diskriminering på grunn av nedsatt funksjonsevne (diskriminerings- og tilgjengelighetsloven) (2008) LOV-2008-06-20-42.

Lov om hummanmedisinsk bruk av bioteknologi mm. (bioteknologiloven, revidert) (2003) LOV-2003-12-05-100.

Lueck, S. (2005) New kits let you test your own genes, but interpreting the results is tricky. *Wall street Journal*. <http://online.wsj.com/article/0,,SB111688882567041114,00.html>  
[Nedlastet 1. juli 2012]

Malterud, K. (2003) *Kvalitative metoder i medisinsk forskning*. Oslo: Universitetsforlaget AS

McGuire, A.L. Fisher, R. Cusenza, P. Cusenza, P. Hudson, K. Rothstein, A. McGraw, D. Matteson, S. Glaser, J. Henley, D.H. (2008) Confidentiality, privacy, and security of genetic and genomic test information in electronic health records: points to consider. *Genetics in Medicine*, Vol 10, No 7, pp. 495–499.

Murray, T. H. (1997) “Genetic Exceptionalism and ‘Future Diaries’: Is Genetic Information Different from Other Medical Information? I: Rothstein, M. A. *Genetic secrets: protecting privacy and confidentiality in the genetic era*. New Haven: Yale University Press.

Norsk samfunnsvitenskapelig datatjeneste (2012) Informasjon og samtykke  
[http://www.nsd.uib.no/personvern/forsk\\_stud/informasjon.html](http://www.nsd.uib.no/personvern/forsk_stud/informasjon.html) [Nedlastet 1. juli 2012]

NOU 2000:23. *Forsikringssektors innhenting, bruk og lagring av helseopplysninger*. Helse- og omsorgsdepartementet, 4. juli 2000.

NOU 2001:4. *Helseopplysninger i arbeidslivet. Om innhenting bruk og oppbevaring av helseopplysninger i arbeidslivet*. Helse- og omsorgsdepartementet, 12. desember 2000.

Novas, C. Rose, N. (2000) Genetic risk and the birth of the somatic individual. *Economy and Society*, Vol 29, No 4, pp. 485-513.

Otlowski, M. Taylor, S. Bombard, Y. (2012) Genetic Discrimination: International Perspectives. *The Annual Review of Genomics and Human Genetics*, Vol 13, No 6, pp. 6.1-6.22.

Penziner, E. Williams, J. K. Erwin, C. Bombard, Y. Wallis, A. Beglinger, L.J. Hayden, M.R. Paulsen, J.S. (2008) Perceptions of discrimination among persons who have undergone predictive testing for Huntington’s disease. *American Journal of Medical Genetics*, Vol 147 B, No 3, pp. 320-325.

Peterson, E.A. Milliron K.J, Lewis, K.E. Goold, S.D. Merajver, S.D. (2002) Health insurance and discrimination concerns and BRCA 1/2 testing in a clinic population. *Cancer Epidemiology & Biomarkers Prevention*, Vol 11, pp. 79-87.

Reilly, P.R. (1999) Efforts to regulate the collection and use of genetic information. *Archives of Pathology and Laboratory Medicine*, Vol 123, No 11, pp. 1066-1070.

Sankar, P. (2003) Genetic Privacy. *Annual Review of Medicine*, Vol 54, pp. 393-407.

Steinberg, K.K. (2000) Risks associated with genetic testing: Health insurance discrimination or simply business as usual? *Journal of the American Medical Womens Association*, Vol 55, No 4, pp. 241-242.

United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization (1997) *Universal declaration on the human genome and human rights*. [http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL\\_ID=13177&URL\\_DO=DO\\_TOPIC&URL\\_SECTION=201.html](http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL_ID=13177&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html) [Nedlastet 19. august 2012]

United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization (2003) *International declaration on the human genetic data*. [http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL\\_ID=17720&URL\\_DO=DO\\_TOPIC&URL\\_SECTION=201.html](http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL_ID=17720&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html) [Nedlastet 19. august 2012]

Wilcox, A.J. Taylor, J.A. Sharp, R.R. London, S.J. (1999) Genetic determinism and the overprotection of human subjects. *Nature Genetics*, Vol 21 pp. 362.

Williams, J.K. Erwin, C. Juhl, A.R. Mengeling, M. Bombard, Y. (2012) In their own words: reports of stigma and genetic discrimination by people at risk for Huntington disease in the International Respond HD study. *American Journal of Medical Genetics*, Volum 153B, No 6, pp. 1150–1159.

Zahavi, D. (2003) *Fænomenologi*. Frederiksberg C: Roskilde Universitetsforlag.

Berørte parters erfaringer knyttet til bioteknologilovens  
forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor  
helsevesenet



Benedicte Tolo

Masterprogram i helsefag  
Studieretning genetisk veiledning  
Institutt for samfunnsmedisinske fag  
Det medisinsk-odontologiske fakultet  
Universitetet i Bergen

Høsten 2012



## Sammendrag

**Bakgrunn:** Genetisk informasjon innebærer opplysninger om fremtidig risiko for sykdom eller opplysninger om bærerstatus. Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi mm. (bioteknologiloven) (2003) § 5-8 forbyr bruk av denne form for genetisk informasjon utenfor helsevesenet og skal beskytte mennesker mot diskriminering og stigmatisering. I forbindelse med søknad om helseforsikringer eller ved ansettelse kan hverken forsikringsselskap eller arbeidsgiver etterspørre eller ta i bruk slike opplysninger.

**Hensikt og problemstilling:** Hensikten med denne studien var å få ny og utvidet kunnskap om Bioteknologilovens § 5-8 vedrørende forbud mot bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet. Studiens problemstilling var å utforske hvordan berørte parter erfarer bioteknologilovens forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet.

**Materiale og metode:** Kvalitativ metode i form av dybdeintervju ble benyttet i studien. Syv personer, som på ulike måter var berørte av lovparagraf 5-8, deltok.

**Resultater:** Studien viser at alle informantene erfarer at lovparagraf 5-8 er viktig. De understreker at genetisk informasjon er privat og kan lett assosieres med identitet. De erfarer også at genetisk informasjon kan misbrukes, feiltolkes og føre til en sykeliggjøring av friske mennesker. Til tross for utfordringer knyttet til den, mener de at lovparagrafen har en viktig funksjon for å beskytte mennesker mot diskriminering og stigmatisering. I et fremtidig perspektiv mener informantene at lovparagrafen vil være viktig med tanke på ny teknologi og kommersielle krefter.

**Konklusjon:** Lovparagraf 5-8 har en viktig betydning for informantene. For å forebygge diskriminering og stigmatisering vil det i fremtiden fortsatt være viktig å forby bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet. Som forslag til videre forskning kan det være aktuelt å undersøke hvordan mennesker som har fått påvist genetisk risiko opplever dette forbudet.

**Nøkkelord:** Genetisk informasjon, kvalitativ metode, diskriminering, stigmatisering, forsikring, arbeidsliv

## **Abstract**

**Background:** Genetic information entails information about future risk of disease or information about carrier status. *The Human Medical use of Biotechnology Act (2003) § 5-8* prohibits the use of this form of genetic information outside the health care system, and protects people against discrimination and stigmatization. This means that insurance companies or employers are not entitled to use genetic information in applications for health insurance or in terms of employment.

**Purpose:** The purpose of this study was to gain new insight and a broader knowledge regarding the Human Medical use of Biotechnology Act § 5-8 and its injunction against the use of genetic information outside the health care system. The focus of the study was how involved parties experience the Act's ban towards using genetic information outside the healthcare system.

**Material and methods:** Qualitative method was used through in-depth interviews of seven participants from various involved parties of the Human Medical use of Biotechnology Act § 5-8.

**Results:** The study shows that the general feedback from the participants is that they experience the paragraph 5-8 to be important. This is because genetic information is private and can easily be linked to a person's identity. They also experience that genetic information can easily be misused, misinterpreted and can lead to healthy people being proclaimed sick due to genetic testing. Despite the challenges associated with enforcing the paragraph, the participants believe that it has a major role to protect people from discrimination and stigmatization. In future perspectives they also think the paragraph will be important in terms of new technology and commercial forces.

**Conclusion:** The paragraph 5-8 has an important significance for the participants. To prevent people from discrimination and stigmatization, it will also be important in future perspectives to prohibit the use of genetic information outside the health care system. Suggestions for further research would be to investigate how people with genetic risk for disease experience the prohibition of genetic information outside the health care service.

**Key words:** genetic information, qualitative method, discrimination, stigmatization, insurance, employment.

## Introduksjon

Genetiske undersøkelser gir blant annet muligheter for å avdekke genfeil som kan eller gir fremtidig risiko for sykdommer, og bruken av dem i moderne medisinsk virksomhet øker raskt. Genetisk informasjon har et informasjonspotensiale av ukjent omfang, og tidligere studier viser til økt fare for diskriminering og stigmatisering blant annet i forbindelse med forsikring og arbeid (Penziner et. al, 2008). I følge Billings et. al. (1992) forekommer genetisk diskriminering når en person eller familie blir diskriminert basert utelukkende på en tilsynelatende oppfattet genetisk variasjon fra en normal menneskelig genetisk oppbygging. Stigmatisering blir forstått av Goffman (1963) som en sosial identitet, og består av forholdet mellom en eller flere egenskaper en tillegger en person og de stereotype oppfatningene en tillegger en gruppe mennesker. I sammenheng med diskriminering og stigmatisering er det naturlig å trekke inn etiske prinsipper innenfor medisinsk etikk. Beauchamp og Childress (2001) har lagt til grunn fire etiske prinsipper. Disse er velgjørhetsprinsippet, ikke skade-, autonomi og rettferdighetsprinsippet.

For å beskytte mot fenomen som genetisk diskriminering og stigmatisering, stilles det i Norge særlige krav til personvernet for bruk og registrering av genetiske opplysninger. I følge Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (2003), heretter kalt for bioteknologiloven, § 5-8 er det forbudt å bruke genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten:

*Det er forbudt å be om, motta, besitte, eller bruke opplysninger om en annen person som er fremkommet ved genetiske undersøkelser, eller ved systematisk kartlegging av arvelig sykdom i en familie*

Dette betyr at verken arbeidsgiver eller forsikringselskap har lov å bruke genetisk informasjon i forbindelse med ansettelser eller ved søknader om helseforsikring.

I det foreliggende arbeidet vil genetisk informasjon bli forstått som informasjon som er framkommet ved genetiske undersøkelser. Bioteknologilovens (2003) forbud mot bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet, omfattes av de presymptomatiske, prediktive undersøkelser og undersøkelser for å påvise eller utelukke bærertilstand for arvelige sykdommer. Prediktiv genetisk testing, blant annet for arvelig bryst- og eggstokkreft, viser om man har en bestemt genvariant som gjør at en sykdom med større sannsynlighet kan inntreffe. Presymptomatiske tester ved for eksempel Huntington sykdom, viser om man har bestemte genvarianter som med sikkerhet vil medføre utvikling av sykdom. Tester som påviser om man

er bærer av arvelige sykdommer vil kun vise seg i senere generasjoner. Dette kan være recessive sykdommer, blant annet Cystisk fibrose, som rammer barna av foreldre som har arveanlegg for den samme sykdommen. Det kan også være kjønnsbundne sykdommer, for eksempel fargeblindhet som rammer oftest sønner, men sjeldnere døtre (Bioteknologinemnda, 2012).

Council of Responsible Genetics (2001) viser til tilfeller av diskriminering og stigmatisering på bakgrunn av genetisk informasjon. Council for Responsible Genetics mener at utviklingen innen genteknologi vil i fremtiden gi flere tilfeller av diskriminering i forsikring -og arbeidssammenheng. Novas & Rose (2000) drøfter også problemstillinger rundt ny teknologi, der det antas at genetiske undersøkelser vil bli like allment som andre medisinske undersøkelser. De hevder at genetisk diskriminering kan føre til en ny sosial underklasse, der mennesker blir nektet forsikring og arbeid. Studien viser samtidig til at frykten på forsikringsselskapene sin side er en antiseleksjon, en overrepresentasjon av forsikringssøkere med høy risiko for sykdom. Forsikringsselskapene mener at de som har kjennskap til at de har lav risiko for sykdom, ikke vil søke om forsikring fordi man anser seg selv for å ha liten sannsynlighet for å bli syk (Novas & Rose 2000).

McGuire et al. (2008) belyser tankegangen rundt *genetisk eksepsjonalisme*. Genetisk eksepsjonalisme tilsier at gener er en grunnleggende del av vår identitet. Genetisk eksepsjonalisme taler også for at genetisk informasjon er unikt og at spesielle hensyn derfor må gjøres for å verne om denne type informasjon. *Genetisk determinisme* er tanken om at en persons genetiske sammensetning er ensbetydende og viktigere enn de miljøfaktorielle (Wilcox, 1999). Sankar (2003) hevder at genetisk determinisme gir grunnlag for argumenter som støtter genetisk eksepsjonalisme og er med på å forsterke genetisk informasjons særstilling. Sankar mener derfor at denne tankegang kan føre til diskriminering og stigmatisering, fordi genetisk informasjon kobles for tett opp til ens identitet (Sankar, 2003).

### **Hensikt og problemstilling**

Den overordnede hensikten med denne studien var å få ny og utvidet kunnskap og forståelse av håndtering av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet. Studien har følgende problemstilling:

Hvordan erfarer berørte parter bioteknologilovens forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet?

## **Metode**

Studien var basert på kvalitativ metode, med dybdeintervju av 7 informanter. Studien var i forkant godkjent av Norsk samfunnsvitenskapelige datatjeneste (NSD).

### *Utvalg*

Studien inkluderte 7 informanter som på ulike måter var berørte av bioteknologilovens § 5-8 vedrørende forbud mot bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet. For å få stor nok variasjon i erfaringene rundt lovparagrafen, var det hensiktsmessig å ha et strategisk utvalg av informanter. Det var videre ønskelig å få mer kunnskap om erfaringene til personer som på ulike måter forholder seg til og er berørte av lovparagrafen (berørte parter). Dette gjaldt både personer fra det medisinske genetiske miljøet, pasientforeninger, finansnæringen, arbeidsliv og offentlig forvaltning.

Studien inkluderte:

- En person fra Landsforeningen for Huntington sykdom
- En person fra Foreningen for brystkreftopererte
- En genetisk veileder
- En genetiker
- En person fra forsikringsselskap
- En person fra Finansnæringens Hovedorganisasjon
- En person fra Bioteknologinemda

### *Datasamling*

Etter skriftlig samtykke, ble informantene intervjuet av forskeren. Intervjuene varte fra 20 til 60 minutter, og ble gjennomført ved hjelp av intervjuguide som inneholdt spørsmål med relevans for problemstillingen. Alle intervjuene ble tatt opp på lydbånd, og datamaterialet ble deretter transkribert og analysert. Intervjuene ble foretatt i perioden fra februar til april 2012.

## *Analyse av data*

Analysen av det transkriberte materialet var inspirert av metoden systematisk tekstkondensering beskrevet i Malterud (2003). Analysemetoden har forankring i fenomenologisk teori. Som første trinn i analysen ble alle transkriptene lest for å få et helhetsinntrykk. Deretter identifiserte man i analysens andre trinn de meningsbærende enhetene. I det tredje trinn ble innholdet i de meningsbærende enhetene kondensert, som medførte en reduksjon i materialet. Man satt deretter igjen med en dekontekstualisert tekst av tre meningsbærende enheter.

## **Resultat**

Som et resultat av analysen ble studiens funn kategorisert i følgende tre hovedtema: *Lovparagrafens betydning, Utfordringer knyttet til lovparagrafen og Lovparagrafens fremtid.* Disse, samt relevante undertema er presentert nedenfor. For å ivareta anonymitet er det valgt å omtale informantene uten å konkretisere hvilken bakgrunn de har. I noen tilfeller var det imidlertid hensiktsmessig å omtale noen av informantene som *fagpersoner* eller *klirikere*, for å belyse funnene på best mulig måte. Termen fagpersoner nyttes for informanter fra forsikringsselskap eller Bioteknologinemnda, mens termen klinikere betegner genetisk veileder eller genetiker.

### **Tema: Lovparagrafens betydning**

Dette temaet belyser hvorfor lovparagraf 5-8 er viktig for informantene. Først og fremst deler alle en felles oppfatning om at dette er en fornuftig paragraf å ha per i dag. Dette sees i lys av at genetisk informasjon er forskjellig fra annen helseinformasjon, og at den derfor må håndteres annerledes. Samtidig opplever informantene at genetisk informasjon er privat og at den lett kan misbrukes og feiltolkes. Videre mener informantene at lovparagrafen hindrer sykeliggjøring av friske mennesker og at mennesker unngår å la seg teste. Den beskytter også mot diskriminering og stigmatisering.

### **Undertema: Genetisk informasjon er forskjellig fra annen helseinformasjon**

Alle informantene mener at genetisk informasjon er ulik andre former for helseinformasjon. Dette fordi genetisk informasjon gir blant annet mennesket adgang til opplysninger om framtidig risiko for sykdommer. Man vil her kunne si noe om den enkeltes disposisjon for å

utvikle bestemte sykdommer i fremtiden. Informantene er derfor enig i at genetisk informasjon må behandles spesielt og må sikres gjennom lovverket.

***Undertema: Genetisk informasjon er noe privat***

Informantene mener genetisk informasjon er privat, og kan kobles tett opp mot identitet. En av informantene sier blant annet at loven er med på å beskytte privat informasjon mot uhensiktsmessig og skadelig bruk. En annen informant er også tydelig på at genetisk informasjon ikke skal deles med verken arbeidsgiver eller forsikringsselskap og at det er «mine gener»:

*Jeg synes ikke at verken arbeidsgiver eller forsikringsselskap skal kunne be om genetiske opplysninger eller forlange at du tar test. Det kan jeg begrunne med for det første at det er mitt eget, det er mine gener og det er ikke alt vi skal dele med andre.*

Flere av informantene fokuserer også på at genetisk informasjon gir indirekte opplysninger om andre familiemedlemmer. En av klinikerne sier dette er noe som ofte tas opp i veiledningssammenheng, og at loven gir en trygghet både for pasientene og deres familier:

*Jeg har inntrykk av at det har vært diskutert blant familiemedlemmer, og også oppgitt som grunn dersom familiemedlemmer som har høy risiko ikke ønsker å komme til genetisk veiledning. Så får vi ofte informasjon via slektningene at dette har vært en issue som har vært diskutert og at de er redd for seg selv og sine barn.*

***Undertema: Genetisk informasjon kan lett misbrukes***

To av informantene legger fokus på at genetisk informasjon kan lett misbrukes. Her tenker de spesielt på fremtid og ny teknologi, der genetisk informasjon kan bli misbrukt via kommersielle og økonomiske krefter. En av fagpersonene frykter blant annet at når teknologien blir billigere, vil de som utvikler teknologien presse på for at mest mulig av befolkningen skal la seg genteste:

*Så vil de spille på din dårlige samvittighet; Vil du ikke vite? Vil du ikke at samfunnet skal ha lavest mulige kostnader med deg som individ? Eller vil du ikke at dine barn skal kunne vite hva som kan skje med dem?*

Han sier videre at konsekvensene av genetisk informasjon i form av ny teknologi er uante. Han tror ikke samfunnet er klar for å takle alle svarene man får, og ikke minst alle bekymringene som følger av dette. Han frykter at genetisk testing i fremtiden vil bli noe som

er kjekt ha, men som også lett kan misbrukes. Derfor er det viktig å ha en lovparagraf som beskytter mot at genetisk informasjon blir tatt i bruk utenfor helsevesenet.

***Undertema: Genetisk informasjon kan lett feiltolkes***

En av klinikerne sier det kreves mye kunnskap og innsikt for å tolke genetisk informasjon, derfor er den også lett å feiltolke. Han tilføyer at risikoprediksjon per i dag ikke er et enkelt felt, og at risikoprediksjon for mer vanlige folkesykdommer er høyst diskutabel sammenlignet med risikotolkning av de mer sjeldne Mendelske sykdommene.

*Der er noen risiki som er sikrere enn andre, altså du har disse sjeldne Mendelske sykdommene hvor vi kan si risikoen sånn noenlunde. Også har du risiki for disse folkesykdommene våre, hvor risikoprediksjonen per i dag er som jeg sier høyst diskutabel og etter min mening ikke brukes til noe som helst.*

***Undertema: Lovparagrafen hindrer sykeliggjøring av friske personer***

En av informantene mener lovparagrafen er viktig fordi den beskytter mot sykeliggjøring av friske personer. En sykeliggjøring vil si at en genfeil hos en frisk person blir ansett som sykdom. Forsikring kan dermed ikke nektes på grunnlag av genetisk risiko, samtidig som at risikopersoner kan få utbetalt forsikring dersom de blir syke. Den sikrer også risikopersoner mot tap av arbeid. Dersom personen blir syk vil dette innebære et økonomisk tap for bedriften i form av sykmeldinger eller at arbeid må tilrettelegges. En av informantene tror situasjonen hadde stilt seg annerledes dersom loven ikke hadde eksistert. Han tror flere risikopersoner ikke hadde fått tegne forsikring dersom forsikringsselskapene hadde hatt tilgang på genetiske opplysninger. Han tror også man hadde hatt vanskeligheter med å få seg arbeid og eventuelt mistet arbeidsplassen sin dersom arbeidsgiver hadde hatt krav på genetisk informasjon.

***Undertema: Lovparagrafen beskytter mot diskriminering og stigmatisering***

En av klinikerne setter fokus på hvordan lovparagrafen er med på å hindre at mennesker blir utsatt for diskriminering og stigmatisering. Han synes det er en god lovparagraf å støtte seg til i den kliniske hverdagen:

*Jeg er veldig glad for at denne loven finnes og jeg ser helt klart at den ivaretar personene som ønsker genetisk testing. Så jeg ser utelukkende positivt på denne loven og synes det er veldig godt i veiledningssammenheng når man får spørsmål om diskriminering også videre, at man kan henvise til et lovverk som vi har til å støtte oss til i den kliniske hverdagen.*



### ***Undertema: Lovparagrafen hindrer at folk reserverer seg mot genetisk testing***

To av informantene mener at lovparagrafen hindrer at personer reserverer seg mot genetisk testing. Mest aktuelt er dette i forhold til genetisk prediktiv testing, der man tester for fremtidig risiko for sykdom. Prediktiv testing kan gi helsegevinst i form av kontrollopplegg og profylaktiske operasjoner, og kan være av stor betydning for de som har oppdaget en genfeil. De antar at dersom genetisk informasjon hadde vært tilgjengelig utenfor helsevesenet, ville færre latt seg teste i frykt for at forsikringsselskap og arbeidsgiver kunne bruke denne informasjonen i mot dem. Derfor mener de lovparagrafen er viktig for å hindre at personer unngår å la seg teste:

*Jeg synes ikke at man skal være engstelig for å gjøre helseundersøkelser fordi at man er redd for at opplysningene skal komme på avveie, da tror jeg mange ville reservere seg mot å gjøre undersøkelser. Da går man glipp av kunnskap som kan være viktig for å holde seg frisk.*

### **Tema: utfordringer knyttet til håndtering av lovparagrafen**

Lovparagrafen har på ulike måter betydning for informantene, men det fremkommer også utfordringer knyttet til håndtering av den. Samtlige av informantene har blant annet eksempler på hvordan forsikringsselskap får tilgang på genetisk informasjon både direkte og indirekte gjennom søknader om helseforsikring. En av informantene hadde også erfart en person som hadde på eget initiativ opplyst om genetisk risiko til forsikringsselskapet i håp om å få utbetaling.

### ***Undertema: Tilgang på genetisk informasjon som ikke er etterspurt***

Generelt sett omhandler dette undertemaet på ulikt vis om hva man gjør når forsikringsselskapet får direkte eller indirekte tilgang på genetisk informasjon som ikke er etterspurt. En av fagpersonene forteller at forsikringsselskapene ofte mottar genetiske opplysninger via legejournaler. Han sier legene ofte siler ikke ut genetisk informasjon fra journalene når de sender dette over til forsikringsselskapene. Han sier videre han ofte må ta stilling til hvordan disse opplysningene skal håndteres, for å unngå å komme i strid med lovparagrafen.

*Jeg opplever at jeg ganske ofte må ta stilling til hvordan slike opplysninger skal håndteres. Vi får jo tilsendt en del sånne opplysninger ubedt, og siden vi da ikke har lov til å lagre dette eller bruke dette så må det slettes før vi arkiverer det [...] Så dette er en bestemmelse jeg har langt frem i bevisstheten hver eneste dag på jobb for å si det sånn. Hvis vi mot formodning*

*skulle ha fått disse opplysningene og ikke har maktet å slette de i prosessen, så er det neste å unngå å bruke det på en ulovlig måte.*

Dersom forsikringsselskapet sitter på helseopplysninger om flere slektninger, kan det gi indikasjoner på familiebelastning av sykdom. Om man for eksempel får opplysninger om at flere slektninger har hatt bryst eller eggstokkreft, kan spørsmålet om arvelige disposisjoner reise seg. En av fagpersonene tar opp dilemmaet når man sitter på opplysninger om arvelige egenskaper hos et utvalg av slektninger. Spesielt gjelder dette søknad ved kritisk sykdom, der man blant annet skal opplyse hvor mange i nær slekt som har hatt kreft, hjertesykdom eller psykiske lidelser. Han synes det er vanskelig å trekke grensen når man har opplysninger om både foreldre og søsken:

*Når det gjelder dette med opplysninger om familiebelastning av sykdom; hvor mye kan vi vite uten å overskride lovens krav, og når vil dette lovforbudet tre inn og gjelde i slike tilfeller?*

Personer som kommer fra familier med opphopning av arvelig kreft, debuterer ofte med kreftsykdom i yngre alder. Derfor begynner de tidlig med kontroller og eventuelt utfører kirurgiske inngrep for å forebygge. En av klinikerne forteller om pasienter som tar kontakt fordi de har fått spørsmål ved søknad om helseforsikring om de har vært innlagt på sykehus, foretatt undersøkelser eller utført kirurgiske inngrep. Han belyser her kvinner med BRCA-1/2 mutasjoner, som gir høy risiko for bryst -og eggstokkreft. Yngre kvinner som går til årlige mammografikontroller eller har valgt å fjerne eggstokkene for å forebygge eggstokkreft, kan gi indirekte informasjon til forsikringsselskapet om genetisk risiko:

*Vi lever med at pasienter tar kontakt med oss, de har kanskje ikke fått spørsmål fra forsikringsselskapet om de har gentestet seg, men de har fått spørsmål om de nylig har vært innlagt på sykehus for kirurgi, hvilke type kirurgi og når [...] Og det er jo helt klart at da er man i et grenseland for oppgir man at en frisk kvinne har vært innlagt for å fjerne eggstokkene sine for å forebygge, så vil man med dagens allmennkunnskap forstå hvorfor.*

En annen av informantene drøfter også dilemmaet rundt bruken av forebyggende medikament ved søknad om helseforsikring. Han tar blant annet opp bruken av betablokker ved Lang QT-tid syndrom. Lang QT-tid syndrom er en arvelig hjertesykdom som kan føre til plutselig død som følge av arytmi. For å hindre disse arytmiene bruker man betablokker som del av den forebyggende behandlingen. Dilemmaet oppstår når man skal man opplyse om alle medikamenter man har brukt innen en viss tidsperiode.

*Så har du jo det evige dilemmaet om hvis du da tar profylaktiske medikament skal du svare på det, eller skal du ikke svare på det? Skal du utelate å svare på det? Og der er det litt*

*forskjellige råd altså, men akkurat den situasjonen har ikke loven tatt høyde for og det står ingenting i forskriftene heller.*

***Undertema: Utbetaling av forsikring fordi et positivt prediktivt testresultat blir tolket som sykdom***

En annen vinkling på temaet ble fortalt av en kliniker, der en person hadde oppsøkt forsikringsselskapet sitt etter å ha fått konstatert genfeil gjennom en prediktiv gentest. Personen hadde ingen symptomer på sykdom, men henvendte seg likevel til forsikringsselskapet sitt for å søke om utbetaling. Forsikringsselskapet tok derfor kontakt med aktuell instans for å få ytterlige opplysninger om dette, noe som strider med lovparagrafen:

*Det var en person som hadde forsikring i regi av sin fagforening, i tilfelle han skulle få visse type sykdommer. Så ble det tatt en prediktiv test med tanke på å få påvist en alvorlig tilstand, han var i utgangspunktet frisk med ingen symptomer. Så tok han denne testen og fikk påvist genfeilen, og da hadde han selv tatt kontakt med forsikringsselskapet og sagt at nå har han sånn diagnose og ville da ha utbetaling. Så fikk jeg brev fra forsikringsselskapet med forespørsel om å skrive en erklæring om hva dette gikk ut på. Da måtte jeg jo si til forsikringsselskapet at de har ikke lov å spørre om dette her. Vedkommende er jo frisk, så de har verken lov å spørre om den her typen opplysninger eller besitte de. Så da ble vi enige om at de skulle bare slette hele greien og jeg gav beskjed til vedkommende om hvordan dette var [...] Det var en litt sånn underlig på en måte vri på det da, hvor personen sin interesse var å få disse pengene så fort som mulig. Men faktisk så var han jo frisk, og det var altså regelverket rundt som gjorde at det ikke var mulig å få det til rett og slett.*

**Tema: Lovparagrafens framtidige relevans**

Informantene mener at omfanget av genetiske undersøkelser vil øke i fremtiden. Dette fordi når man finner sammenhengen mellom flere sykdommer og gener, kan flere folkesykdommer som astma og diabetes bli avdekket genetisk. De nettbaserte genetiske selvtestene har også for lengst gjort sitt inntog, og informantene tror ikke at det vil bli mindre av disse i fremtiden.

Samtlige av informantene mener lovparagrafen bør ha livets rett også fremtiden, fordi medisinsk genetikk og håndtering av genetisk informasjon stadig blir mer kompleks og vanskelig. To av informantene tilføyer at med økte kommersielle og økonomiske krefter, vil lovparagrafen være av enda større betydning for fremtiden for å hindre misbruk av genetisk informasjon.

En av fagpersonene mener at dersom omfanget av genetiske tester blir større i fremtiden, blir det vanskelig å operere med en slik lovparagraf. Han lufter derfor tanken om åpenhet for bruk av genetisk informasjon, og begrunner dette med at noe av forsikringsprinsippet faller vekk når man har kjennskap til økt risiko for sykdom før man søker forsikring:

*Når genetikken kommer i mye større omfang, og det er enda flere sykdommer hvor man kan finne ut av om man er disponert, eller om vil man vil kunne få en sykdom eller noe sånt, så vil nok tiden være inne for at vi vil kunne eller måtte kunne bruke det. Eller så vil hele forsikringsprinsippet bli borte, da man allerede vet at det er en risiko før man går inn i et forsikringsforhold.*

Han mener derimot at dersom lovparagrafen faller, kan det ikke være fritt frem når det gjelder bruk av genetiske opplysninger, og at de må håndteres under gitte forutsetninger.

En av informantene foreslår en offentliggjøring av DNA-profiler dersom genetiske opplysninger skulle bli tilgjengelig utenfor helsevesenet. Han foretrekker heller at alle i Norge hadde tatt en offentlig test og at hele testen hadde blitt lagt i et offentlig register som alle hadde tilgang på. Han sier videre at dette kan ta vekk noe av mystifiseringen rundt genetisk informasjon i forhold til arbeidsgiver og forsikringsselskap. Han tror da at verdien av genetisk informasjon hadde falt. Det kan også være med på å hindre misbruk og kompensere for et mulig fall av lovparagrafen:

*Det har ikke den verdien når vi to sitter her ansikt til ansikt, og jeg kan spørre deg om ditt genkart. For da vet jeg at det ligger fem millioner andre kart der ute [...] I hvert fall så ville det blitt litt pulverisert.*

To av informantene stiller spørsmål til lønnsomheten ved å ta i bruk genetiske opplysninger utenfor helsevesenet. En av fagpersonene mener også det ligger en faglig utfordring på forsikringsselskapene sin side i å bruke disse opplysningene på en korrekt måte. Han tror dette vil kreve ekstra tid og ressurser og om man vil spare tilsvarende er han usikker på:

*Hvis man skulle få anledning til å bruke genetisk informasjon så vil det ligge en faglig utfordring i å bruke dette på en god og korrekt måte. Og jeg er ikke sikker på, altså det vil jo bare føre til merarbeid og økte kostnader.*

Han mener videre at det er den kollektive risikosum som er viktig for forsikringsselskapene. Dersom genetiske undersøkelser øker i fremtiden, mener han at denne risikoen kan kalkuleres inn i premien på forhånd uten å måtte vite hvilke personer det gjelder.

## **Diskusjon**

Alle informantene er enige om at bioteknologiloven § 5-8, som omhandler forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet er viktig. De mener at genetiske opplysninger som gir informasjon om fremtidig risiko for sykdom må håndteres annerledes. Genetisk informasjon er også privat og kan koples tett opp mot identitet. Informantene legger også vekt på at genetisk informasjon må behandles annerledes fordi det gir opplysninger om andre

familiemedlemmer. Videre i studien vises det til flere eksempler hvor håndtering av lovparagrafen kan by på utfordringer. Informantene forteller om når forsikringsselskaper får tilgang på genetisk informasjon som ikke er etterspurt, blant annet når de mottar fullstendige legejournaler og når helseinformasjon avdekker risiko for arvelig sykdom. Et annet eksempel var en av informantenes opplevelse av en pasient som hadde oppsøkt forsikringsselskapet for å søke om utbetaling på forsikring på bakgrunn av en positiv prediktiv test. Samtlige av informantene mener videre at lovparagrafen vil være enda mer viktig i fremtiden fordi genetisk informasjon stadig blir mer kompleks og vanskelig. En av informantene mener derimot at lovparagrafen ikke vil være så riktig for fremtiden dersom all sykdom blir avdekket genetisk. Dersom lovparagrafen skulle falle i fremtiden foreslår en annen av informantene en offentliggjøring av DNA-profiler. Dette for å ta vekk mystifiseringen rundt genetisk informasjon og for å hindre misbruk.

Alle informantene mener genetisk informasjon må behandles spesielt, og de begrunner dette med at genetisk informasjon er privat og kan kobles tett opp mot identitet. Studiens funn er i tråd med genetisk eksepsjonalisme, som tilsier at genetisk informasjon er unikt og bør behandles annerledes enn annen medisinsk informasjon (McGuire et. al, 2008). I denne sammenheng hevder Sankar (2003) at dersom genetikk tillegges en for stor del av vår identitet som menneske, kan dette føre til diskriminering og stigmatisering. I lys av etiske prinsipper kan også ikke skadeprikket trues. Om man likestiller genetisk informasjon og personlig identitet, kan en potensiell genfeil bli assosiert som en «feil» på den enkeltes identitet (Sankar, 2003). Lemke (2005) støtter seg også til dette. Imidlertid taler informantene for at genetisk informasjon skal behandles spesielt og viser derfor ikke støtte til Sankar (2003) og Lemke (2005) sin argumentasjon.

En av klinikerne som deltok i studien erfarer at det ofte oppstår engstelse blant de som tilhører familier med høy risiko for sykdom. Dette fordi genvariantene kan finnes hos flere i familien, og gir derfor informasjon om flere enn den som lar seg teste. I følge Bombard (2009) var opplevelsen av diskriminering og stigmatisering på grunn av familiehistorie en av de vanligste årsakene til opplevd genetisk diskriminering. Council of Responsible Genetics (2001) viser også til tilsvarende funn. Klinikerne mener videre at lovparagrafen gir en trygghet for å beskytte pasientenes familier ved at genetisk informasjon ikke kan benyttes. Dette funn støttes også av tankegangen rundt genetisk eksepsjonalisme (Murray, 1997). Studiens funn kan også sees i lys av Goffmans (1963) teori om stigmatisering. Selv om en person bevarer sin identitet

som «normal», kan en familiær risiko for sykdom gi frykt for å bli avslørt og dermed diskreditert.

Samtlige av informantene mener genetisk testing kan føre til en sykeliggjøring av friske mennesker, som kan sees i sammenheng med Goffmans (1963) teori om stigmatisering. Personen tilegnes en sosial identitet på bakgrunn av genetisk informasjon, samtidig som det også fører med seg en generalisering hvor friske mennesker med genetisk risiko blir sykeliggjort. En av informantene tilføyer at lovparagrafen har en viktig funksjon for å hindre at mennesker blir nektet forsikring og arbeid på bakgrunn av en sykeliggjøring av genetisk informasjon. Tidligere forskning støtter også studiens funn. Billings et. al. (1992) hevder at genfeil ofte blir tolket som sykdom og viser til flere tilfeller der friske mennesker har blitt sykeliggjort i forbindelse med forsikring og arbeidsliv.

Informantene legger videre vekt på at lovparagrafen har en viktig funksjon for å hindre at folk reserverer seg mot genetisk testing. Både Bombard et. al. (2007), Hadley et. al. (2003) og Peterson et. al. (2002) viser støtte til studiens funn. En av informantene tror dersom forsikringsselskap og arbeidsgiver hadde hatt mulighet til å bruke genetisk informasjon, ville færre latt seg teste, med det resultat at man dermed går glipp av viktige helseforebyggende tiltak i form av kontrollopplegg, medikamentell og kirurgisk behandling. Dette vil også true autonomiprinsippet, dersom frykten styrer valget om å utføre genetiske tester.

Studien viser til flere utfordringer når det gjelder håndheving av lovparagrafen. Samtlige av informantene forteller blant annet om når forsikringsselskap får tilgang på genetisk informasjon som ikke er etterspurt. En av klinikerne belyser når man oppgir om man har vært til undersøkelser eller utført kirurgiske inngrep i søknader om helseforsikring. Klinikeren eksemplifiserer videre med yngre kvinner som har risiko for bryst –og eggstokkreft. Dersom de opplyser om årlige mammografikontroller eller har fjernet bryster uten å ha hatt brystkreft, vil dette gi indirekte informasjon til forsikringsselskapet om økt kreftrisiko. Videre forteller to av informantene om hvordan forsikringsselskapene får tilgang på genetisk informasjon via fullstendige legejournaler. Dette oppstår fordi legene ikke har silt ut genetisk informasjon før journalen blir sendt over til forsikringsselskapet. Williams et. al (2011) viser også til tilsvarende funn. Dette kan true både autonomiprinsippet, fordi personen selv ikke får ta del i hvilke informasjon som blir frigitt fra legen, og ikke-skade prinsippet dersom forsikringsselskapet tar i bruk denne informasjonen.

En av klinikerne forteller videre om en person som hadde oppsøkt forsikringsselskapet sitt på grunn av et positivt prediktivt testresultat. Dette funn kan sees i sammenheng med genetisk determinisme, fordi personen tolket testresultatet som ensbetydende for hans fremtid (Wilcox, 1999). Om man også handler ut i fra en genetisk determinisk tankegang, kan det i følge Sankar (2003) gå på bekostning av ivaretagelsen av privat genetisk informasjon. I dette tilfellet førte handlingen til et brudd på personens private genetiske informasjon.

Tidligere forskning viser at det forventes en fremtid der mennesker har egne genetiske profiler, som identifiserer forhold som gir forhøyet risiko for sykdom (Collins, 1999). Det hevdes også at flere mennesker vil ta i bruk selvtester i fremtiden (Barclay & Markel, 2007). Samtlige av informantene mener lovparagrafen vil være enda mer viktig i fremtiden fordi genetisk informasjon stadig blir mer kompleks og vanskelig. En av fagpersonene mener derimot at lovparagrafen ikke vil være så riktig i fremtiden dersom flere får kjennskap til sin genetiske risiko for sykdom. Han mener om omfanget av genetiske tester blir større, vil noe av forsikringsprinsippet falle vekk. Formålet med en helseforsikring er å sikre menneskers økonomiske situasjon dersom man blir syk i fremtiden. Om man allerede har kjennskap til høy risiko for forskjellige sykdommer før man går inn i et forsikringsforhold, mener han at dette strider i mot hensikten med å forsikring. Novas & Rose (2000) støtter dette funn.

Flertallet av informantene er i mot et fall av lovparagraf 5-8. Lueck (2005) støtter dette funn og hevder at kommersielle aktører vil ha som drivkraft å selge genetisk tester ut til arbeidsgivere til bruk i ansettelsesprosesser. Billings et. al. (1992) mener også at man kan risikere at mennesker med høy genetisk risiko for sykdom vil ha vanskeligheter med å få seg arbeid og helseforsikring. De betegner dette som en ny sosial underklasse. En av fagpersonene foreslår en offentliggjøring av DNA-profiler dersom lovparagrafen skulle falle. Han mener dersom alle hadde hatt et offentlig genkart, ville verdien av genetisk informasjon falle og kan dermed være med på å hindre misbruk av genetisk informasjon. Som støtte til dette funn kan Lemkes (2005) teori om genetisk eksepsjonalisme benyttes. Om man gjør det motsatte av hva genetisk eksepsjonalisme taler for og offentliggjør all genetisk informasjon, kan det være med på å hindre diskriminering og stigmatisering. Det antas også at det kan styrke velgjørenhet, autonomi og ikke- skade prinsippet.

## **Styrker og svakheter ved studien**

Det var opprinnelig et ønske å ha et større utvalg av informanter enn det som ble rekruttert. Dette fordi flere takket nei til å delta. På grunn av tidsperspektiv i forhold til å rekruttere flere, ble det ikke mulighet til å utvide utvalget ytterligere. Her kan den indre validiteten trues ved at man ikke får belyst fenomenet bredt eller dypt nok, noe som blir en svakhet ved studien. Samtidig er det ikke gitt at et større antall ville bidratt med bedre eller mer kunnskap rundt temaet.

I studien ble det valgt å stille alle informantene de samme spørsmålene. Etter å ha analysert datamaterialet, kunne spørsmålene i intervjuguiden hatt større variasjon og burde også vært mer tilpasset den enkelte informant. Det gjorde at spørsmålene ble besvart i ulik grad, noe som også førte til tidsrammen på intervjuene varierte. Dette førte også til at man fikk mindre datamateriale enn forventet, og i noen av intervjuene var det derfor vanskelig å trekke ut klare meningsbærende enheter. Intervjuguiden ble også fulgt til punkt og prikke, noe som kan ha resultert i at man ikke var «fri» nok til å følge opp enkelte uttalelser fra informantene.

## **Konklusjon**

Studien viser at lovparagraf 5-8 har en viktig betydning for informantene. For å forebygge diskriminering og stigmatisering i fremtiden, viser studien at det fortsatt vil være viktig å forby bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet. Studien viser også viktigheten av å informere pasienter om lovparagrafen.

For å ivareta pasienters rettigheter ved bruk av genetisk informasjon er det hensiktsmessig med mer forskning og kompetanseheving rundt temaet. For å øke forståelsen og kunnskapen rundt denne tematikken, hadde det vært av interesse å ha en kvalitativ studie om hvordan mennesker med risiko for sykdom opplever lovparagrafens forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten. For å få større bredde og variasjon i erfaringene rundt lovparagrafens betydning, kan det også være aktuelt å ha kvalitative fokusgruppeintervjuer mellom flere risikogrupper. Et eksempel på dette kan være en gruppe som representerer risiko Huntington sykdom og en gruppe for bryst- og eggstokkreft.



## Referanseliste

Barclay, L.S. Markel, K.S (2007) Discrimination and stigmatization in work organizations: A multiple level framework for research on genetic testing. *Human Relations* Vol 60, No 6, pp. 953-980.

Beauchamp, T.L. Childress, J. (2001) *Principles of biomedical ethics*. London: J. Wiley.

Billings, P.R. Kohn, M.A. Cuevas, M.D. Beckwith, J. Alper, J.S. Natowicz, M.R. (1992) Discrimination as a consequence of genetic testing. *The American Journal of Human Genetics*, Vol 50, No 13, pp. 476-482.

Bioteknologinemda (2010) *Gentesting*. <http://www.bion.no/temaer/gentesting/#g7> [Nedlastet 2.juli 2012]

Bombard, Y. Penziner, E. Decolongon, J. Klimek, M.L.N Creighton, S. Suchowersky, O. Guttman, M. Paulsen, J.S. Bottorff, J.L. Hayden, M.R. (2007) Managing genetic discrimination: strategies used by individuals found to have the Huntington disease mutation. *Clinical Genetics*, Vol 71, pp. 220-231.

Bombard, Y. Veenstra, G. Friedman, J.M. Creighton, S. Currie, L. Paulsen, J.S. Bottorff, J. L. Hayden, M.R. (2009) Perceptions of genetic discrimination among people at risk for Huntington`s disease: a cross sectional survey. *British Medical Journal*, Vol 338, No 2175, pp. 1-8.

Collins, F.S. (1999) Shattuck Lecture – Medical and Societal Consequences of the Human Genome Project. *New England Journal of Medicine*, Vol 341, pp. 28-37.

Council of Responsible Genetics (2001) *Genetic Discrimination*. <http://www.councilforresponsiblegenetics.org/ViewPage.aspx?pageId=85> [Nedlastet 19. september 2011]

Genetic information and Health insurance: Report of the task Force (1993) *National Center for Human Genome Research National Institute of Health*.

<http://www.genome.gov/10001750> [Nedlastet 5. juni 2012]

Goffman, Erving (1963) *Stigma*. New York: Simon & Schulster Inc

Hadley, D.W. Jenkins, J. Dimond, E. Nakahara, K. Grogan, L. Liewehr, D.J. Steinberg, S.M, Kirsch, I. (2003) Genetic counseling and testing in families with hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *Archives of Internal Medicine*, Vol 163, No 5, pp. 573-582

Lemke, T. (2005) Beyond genetic discrimination. Problems and perspectives of a contested notion. *Genomics, Society and Policy*, Vol 1, No 3, pp. 22–40.

Lov om hummanmedisinsk bruk av bioteknologi mm. (bioteknologiloven, revidert) (2003)  
LOV-2003-12-05-100

Lueck, S. (2005) New kits let you test your own genes, but interpreting the results is tricky. *Wall street Journal*. <http://online.wsj.com/article/0,,SB111688882567041114,00.html>  
[Nedlastet 5. juni 2012]

Malterud, K. (2003) *Kvalitative metoder i medisinsk forskning*. Oslo: Universitetsforlaget AS

McGuire, A.L. Fisher, R. Cusenza, P. Cusenza, P. Hudson, K. Rothstein, A. McGraw, D. Matteson, S. Glaser, J. Henley, D.H. (2008) Confidentiality, privacy, and security of genetic and genomic test information in electronic health records: points to consider. *Genetics in Medicine*, Vol 10, No 7, pp. 495–499.

Murray, T. H. (1997) "Genetic Exceptionalism and 'Future Diaries': Is Genetic Information Different from Other Medical Information? I: Rothstein, M. A. Genetic secrets: protecting privacy and confidentiality in the genetic era. New Haven: Yale University Press.

Novas, C. Rose, N. (2000) Genetic risk and the birth of the somatic individual. *Economy and Society*, Vol 29, No 4, pp. 485-513.

Penziner, E. Williams, J. K. Erwin, C. Bombard, Y. Wallis, A. Beglinger, L.J. Hayden, M.R. Paulsen, J.S. (2008) Perceptions of discrimination among persons who have undergone predictive testing for Huntington's disease. *American Journal Medicine Genetics*, Vol 147 B, No 3, pp. 320-325.

Peterson, E.A. Milliron K.J, Lewis, K.E. Goold, S.D. Merajver S.D. (2002) Health insurance and discrimination concerns and BRCA 1/2 testing in a clinic population. *Cancer Epidemiology & Biomarkers Prevention*, Vol 11, pp. 79-87.

Sankar, P. (2003) Genetic Privacy. *Annual Review of Medicine*, Vol 54, pp. 393-407.

Williams, J.K. Erwin, C. Juhl, A.R. Mengeling, M. Bombard, Y. (2012) In their own words: reports of stigma and genetic discrimination by people at risk for Huntington disease in the International Respond HD study. *American Journal of Medical Genetics*, Volum 153B, No 6, pp. 1150-1159.

Wilcox, A.J. Taylor, J.A. Sharp, R.R. London, S.J. (1999) Genetic determinism and the overprotection of human subjects. *Nature Genetics*, Vol 21 pp. 362.

**Forespørsel om å delta i undersøkelsen "Bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet".**

Jeg er masterstudent i helsefag, studieretning genetisk veiledning ved Institutt for samfunnsmedisinske fag, Universitet i Bergen. I forbindelse med masteroppgaven min ønsker jeg å gjennomføre en kvalitativ undersøkelse som har fokus på erfaringer og opplevelser knyttet til Bioteknologilovens § 5-8 vedrørende forbud mot bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet. Hensikten med undersøkelsen er å få mer kunnskap og forståelse om denne tematikken. Min veileder vil være stipendiat Åshild Lunde ved Institutt for samfunnsmedisinske fag.

For å få data til undersøkelsen vil jeg gjennomføre intervju med personer som på ulike måter er berørte av Bioteknologilovens forbud, og i denne sammenhengen ønsker jeg å intervju deg. Under intervjuet vil du få anledning til å bidra med egne erfaringer og holdninger knyttet til temaet. Intervjuet vil ha en varighet på ca. 1 time, og det vil bli tatt opp på lydbånd. Deltakelsen er frivillig, og du kan når som helst trekke deg. Du kan også kreve at opplysningene du har gitt skal bli slettet. Opplysningene om deg vil bli behandlet konfidensielt og de vil bli oppbevart på en datamaskin som er passordbeskyttet. Lydbåndopptak blir nedlåst.

Prosjektet skal avsluttes 01.06.2012, og innsamlede opplysninger vil bli oppbevart i ytterligere ett år i forbindelse med eventuelle oppfølgende studier. Endelig dato for sletting av lydbåndopptak og anonymisering av data er 01.06.2013. Anonymisering innebærer at direkte personidentifiserende opplysninger som navn og navneliste blir slettet, og at indirekte personidentifiserende opplysninger (sammenstilling av bakgrunnsopplysninger som for eksempel yrke, alder og kjønn) blir fjernet eller endret.

Ønsker du å bli informert om resultatene når undersøkelsen er ferdigstilt, er du velkommen til å ta kontakt med meg.

Dersom du ønsker å delta i denne undersøkelsen, ber jeg deg lese og underskrive vedlagte samtykkeerklæring og returnere den innen to uker. Frankert svarkonvolutt ligger vedlagt. Du vil deretter bli kontaktet av meg så vi kan avtale tid og sted for intervjuet.

Har du spørsmål i forbindelse med denne henvendelsen, kan jeg treffes på telefonnummer 994 34 733.

Vennlig hilsen

.....

Benedicte Tolo  
Masterstudent i helsefag,  
studieretning genetisk veiledning,  
Institutt for samfunnsmedisinske fag

.....

Åshild Lunde  
Stipendiat,  
Institutt for samfunnsmedisinske fag

## Samtykkeerklæring

Jeg samtykker å delta i undersøkelsen "Bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet" Jeg har lest informasjonsskrivet, og er informert om at opplysningene som gis under intervjuet vil bli behandlet konfidensielt. Jeg er også innforstått med at jeg kan trekke meg når som helst.

.....

Dato

.....

Sted

.....

Underskrift deltaker

.....

Tlf.nr

## Intervjuguide

### **Genetisk veileder/genetiker**

Hvilke tanker gjør du deg omkring bioteknologilovens forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet?

Opplever du at dette forbudet har betydning for deg som genetisk veileder/genetiker?

Er det ofte dere kommer bort i saker som omhandler dette forbudet?

Kan du beskrive situasjoner der du mener loven strakk til?

Kan du beskrive situasjoner der du mener loven ikke strakk til?

Hva tenker du om en eventuell lovendring om at genetiske opplysninger hadde blitt tilgjengelig utenfor helsevesenet?

### **Informant fra forsikringsselskap**

Hvilke tanker gjør du deg omkring bioteknologilovens forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet?

Opplever du at dette forbudet har betydning for deg som representant fra forsikringsselskap?

Er det ofte du/dere kommer bort i saker som omhandler dette forbudet?

Kan du beskrive situasjoner der du mener loven strakk til?

Kan du beskrive situasjoner der du mener loven ikke strakk til?

Hva tenker du om en eventuell lovendring om at genetiske opplysninger hadde blitt tilgjengelig utenfor helsevesenet?

### **Informant fra Finansnæringens hovedorganisasjon**

Hvilke tanker gjør du deg omkring bioteknologilovens forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet?

Opplever du at dette forbudet har betydning for deg som representant fra finansnæringens hovedorganisasjon?

Er det ofte du/dere kommer bort i saker som omhandler dette forbudet?

Kan du beskrive situasjoner der du mener loven strakk til?

Kan du beskrive situasjoner der du mener loven ikke strakk til?

Hva tenker du om en eventuell lovendring om at genetiske opplysninger hadde blitt tilgjengelig utenfor helsevesenet?

### **Informant fra pasientforening**

Hvilke tanker gjør du deg omkring Bioteknologilovens forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet?

Opplever du at dette forbudet har betydning for deg som representant fra interesseorganisasjon?

Er det ofte du/dere kommer borti saker som omhandler dette forbudet?

Kan du beskrive situasjoner der du mener loven strakk til?

Kan du beskrive situasjoner der du mener loven ikke strakk til?

Hva tenker du om en eventuell lovendring om at genetiske opplysninger hadde blitt tilgjengelig utenfor helsevesenet?

### **Informant fra Bioteknologinemnda**

Hvilke tanker gjør du deg omkring Bioteknologilovens forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet?

Opplever du at dette forbudet har betydning for deg som representant fra Bioteknologinemnda?

Er det ofte du/dere kommer bort i saker som omhandler dette forbudet?

Kan du beskrive situasjoner der du mener loven strakk til?

Kan du beskrive situasjoner der du mener loven ikke strakk til?

Hva tenker du om en eventuell lovendring om at genetiske opplysninger hadde blitt tilgjengelig utenfor helsevesenet?



Norsk samfunnsvitenskapelig datatjeneste AS  
NORWEGIAN SOCIAL SCIENCE DATA SERVICES



Harald Hårfagre gate 29  
N-5007 Bergen  
Norway  
Tel: +47-55 58 21 17  
Fax: +47-55 58 96 50  
nsd@nsd.uib.no  
www.nsd.uib.no  
Org.nr. 985 321 884

Åshild Lunde  
Institutt for samfunnsmedisinske fag  
Universitetet i Bergen  
Kalfarveien 31  
5018 BERGEN

Vår dato: 09.12.2011

Vår ref: 28682 / 3 / LMR

Deres dato:

Deres ref:

#### KVITTERING PÅ MELDING OM BEHANDLING AV PERSONOPPLYSNINGER

Vi viser til melding om behandling av personopplysninger, mottatt 08.11.2011. Meldingen gjelder prosjektet:

28682	<i>Bruk av genetisk informasjon utenfor helsevesenet</i>
Behandlingsansvarlig	<i>Universitetet i Bergen, ved institusjonens øverste leder</i>
Daglig ansvarlig	<i>Åshild Lunde</i>
Student	<i>Benedicte Tolo</i>

Personvernombudet har vurdert prosjektet og finner at behandlingen av personopplysninger er meldepliktig i henhold til personopplysningsloven § 31. Behandlingen tilfredsstiller kravene i personopplysningsloven.

Personvernombudets vurdering forutsetter at prosjektet gjennomføres i tråd med opplysningene gitt i meldeskjemaet, korrespondanse med ombudet, eventuelle kommentarer samt personopplysningsloven/-helseregisterloven med forskrifter. Behandlingen av personopplysninger kan settes i gang.

Det gjøres oppmerksom på at det skal gis ny melding dersom behandlingen endres i forhold til de opplysninger som ligger til grunn for personvernombudets vurdering. Endringsmeldinger gis via et eget skjema, [http://www.nsd.uib.no/personvern/forsk\\_stud/skjema.html](http://www.nsd.uib.no/personvern/forsk_stud/skjema.html). Det skal også gis melding etter tre år dersom prosjektet fortsatt pågår. Meldinger skal skje skriftlig til ombudet.

Personvernombudet har lagt ut opplysninger om prosjektet i en offentlig database, <http://www.nsd.uib.no/personvern/prosjektoversikt.jsp>.

Personvernombudet vil ved prosjektets avslutning, 01.06.2013, rette en henvendelse angående status for behandlingen av personopplysninger.

Vennlig hilsen  
  
Vigdis Namtvedt Kvalheim

  
Linn-Merethe Rød

Kontaktperson: Linn-Merethe Rød tlf: 55 58 89 11  
Vedlegg: Prosjektvurdering  
Kopi: Benedicte Tolo, Kolstien 1, 5097 BERGEN

Avdelingskontorer / District Offices:

OSLO: NSD, Universitetet i Oslo, Postboks 1055 Blindern, 0316 Oslo. Tel: +47-22 85 52 11. nsd@uia.no  
TRONDHEIM: NSD, Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet, 7491 Trondheim. Tel: +47-73 59 19 07. lynne.skarvald@svt.ntnu.no  
TROMSØ: NSD, HSL, Universitetet i Tromsø, 9037 Tromsø. Tel: +47-77 64 43 36. martin-arnu.andersen@uit.no



Utvalget består av berørte parter av bioteknologilovens forbud mot innhenting av genetiske opplysninger utenfor helsevesenet, totalt ca. 8 personer. Data samles inn via personlig intervju.

Prosjektleder oppretter selv førstegangskontakt med aktuelle deltakere. Det gis skriftlig informasjon. Personvernombudet finner informasjonsskrivet vedlagt meldeskjemaet tilfredsstillende, under forutsetning av at det tilføyes dato for prosjektslutt og endelig dato for anonymisering av opplysningene og sletting av lydopptak, jf. telefonsamtale med prosjektleder av 07.12.11.

Prosjektet skal avsluttes 01.06.2012. Innsamlede opplysninger skal oppbevares i ytterligere ett år i forbindelse med oppfølgende studie. Endelig dato for sletting av lydopptak og anonymisering av data er 01.06.2013. Anonymisering innebærer at direkte personidentifiserende opplysninger som navn/navneliste slettes, og at indirekte personidentifiserende opplysninger (sammenstilling av bakgrunnsopplysninger som f. eks. yrke, alder, kjønn) fjernes eller endres.