

---

## Videnskabelig Leder

Ugeskr Læger 2021;183:V205075

# Genetisk screening – hvor hurtigt skal vi gå frem?

Gorm Greisen

Ugeskr Læger 2021;183:V205075

De to artikler om genetisk screening af henholdsvis adopterede raske voksne [1] og kommende forældre [2] i dette nummer af Ugeskrift for Læger fremlægger en åben vej: Teknikken er til rådighed, det danske sundhedsvæsen kunne organisere det, ønsket er der, og den internationale trend er klar. Økonomiske analyser tyder endda på, at det kunne betale sig ved sparede behandlingsudgifter til syge børn. Dertil kommer en generel åbning for genetisk screening i både amerikanske og europæiske faglige anbefalinger. Og til sidst er der også et pres i form af brug af kommercielle »direct-to-consumer« genetiske undersøgelsestilbud af varierende kvalitet og med mangelfuld rådgivning.

Men i begge artikler tøves der alligevel med at trykke start.

For to år siden udgav Ugeskrift for Læger et temanummer om genomisk medicin. Lederen havde titlen »Genomisk medicin – et etisk minefelt« [3]. Der er sket meget siden – det går hurtigt – og det store spørgsmål er, hvor hurtigt vi selv skal gå frem.

Hvis vi går for hurtigt frem med genetisk screening og diagnostik, kommer vi til at gøre for meget skade ved at fejlfortolke resultaterne, og samfundet omkring os har endnu ikke lært at håndtere genetisk information på en fair måde. Hvis vi går for langsomt frem, er der jo mennesker, som kommer til at lide under, at vi ikke har gjort den gavn, vi kunne. I begge artikler diskuteres de særlige udfordringer med fund af tvivlsom betydning grundigt.

Forfatterne efterspørger mere viden – om omfanget af behovet og ønskerne i Danmark – og også bedre overblik over, hvordan det skal organiseres og betales for at kunne balancere de etiske hensyn.

Der efterspørges også en grundig faglig diskussion – ikke mindst af omfanget af den genetiske screening – og derefter fælles nationale, eller endnu bedre, internationale retningslinjer. I denne proces kunne vi som læger tage initiativ til at inddrage repræsentanter for »almindelige« mennesker og måske også behandlingsråd og/eller sundhedspolitikere.

For der er jo også noget principielt på spil.

Det ene drejer om det tekniske, den sæbe på glidebanen, som består i, at det er lige så let, eller billigt, at screene bredt som at screene smalt. Det vil gøre det svært at begrænse sig, når først man er i gang. Det retfærdighedsargument, som er drivende for at tilbyde screening for arvelig sygdom hos adopterede voksne, vil kunne anvendes på (eller af) mange andre befolkningsgrupper. Og diskussionen rækker ud til screening i almindelighed og til den medikalisering og risikotænkning, som det bidrager til.

Det andet drejer sig om det barn, som de kommende forældre ønsker. Som neonatolog værdsætter jeg, at obstetrik og føtalmedicin allerede har taget os langt ned ad vejen i retning af det »kvalitetssikrede« barn. Genetisk screening af forældrene før graviditeten ligger i logisk forlængelse af denne indsats og giver ny muligheder, hvis begge forældre er anlægshævere af samme alvorlige genetiske sygdom: finde en anden partner, fravalg af graviditet, bruge donorsæd eller -æg, og præimplantationsdiagnostik. Og der er bedre tid til at overveje. Men på den anden side, og på den lange bane, skubber det gradvist graviditet og fødsel i en retning fra »en gave« til »en bestilling«.

På den ene side er det jo kun godt, at færre børn bliver født syge, og på den anden side sænker det barren for, hvad vi må acceptere. I temanummeret om genomisk medicin blev *Jacob Ingerslev* interviewet, og han beskrev et forløb med et par med særlig risiko for genetisk sygdom, hvor der ikke var noget sygdomsfrit embryo [4]. Parret ønskede så at få et sygdomsbærende embryo sat op, da det var deres eneste mulighed for at få et barn. Men det afslog han. Netop i præimplantationsfasen, hvor embryoet svæver i dyrkningsmediet mellem æg og menneske, i den gradvise opnåelse af menneskelighed, kommer valgfrihed og menneskesyn i en særlig berøring.

Hvad vi gør i dette felt, sætter sig spor, både i den enkelte og gradvist i vores kultur.

Disse to artikler leverer nyt stof til »det etiske minefelt« - pro et contra. De er fine oplæg til en bred faglig diskussion. Jeg håber, at de bliver læst og diskuteret – ikke kun af kliniske genetikere.

**Korrespondance** *Gorm Greisen*, Neonatalklinikken, Juliane Marie Centret, Rigshospitalet. E-mail: [Gorm.Greisen@regionh.dk](mailto:Gorm.Greisen@regionh.dk)

**Interessekonflikter** Der er anført potentielle interessekonflikter. Forfatterens ICMJE-formular er tilgængelig sammen med lederen på [ugeskriftet.dk](http://ugeskriftet.dk)

## REFERENCER

1. Wriedt, Gerdes AMA, Roos LK et al. Genetisk screening af adopterede raske individer. *Ugeskr Læger* 2021;183:V11200810.
2. Smed VM, Petersen OBP, Gerdes AMA et al. Genetisk screening af kommende forældre. *Ugeskr Læger* 2021;183:V12200933.
3. Greisen G. Genomisk medicin – et etisk minefelt. *Ugeskr Læger* 2019;181:649.

4. Jungersen DR. »Vi skal ikke bidrage til skabelsen af et sygt barn«. Ugeskr Læger 2019;181:650-7.