



Kautions- og henvisningsformer samt sikring af kvaliteten i forbindelse med genetisk rådgivning

Udredning og anbefalinger

**KMS
Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms- og handicapforeninger**

Udarbejdet af Nina Tuxen

Indhold

Resumé

Konklusion og anbefalinger

Baggrund

Kortlægning af problemerne omkring kaution

De Klinisk genetiske afdelinger/centres opfattelse af problemstillingen

De amtslige procedurer

Kvalitet i den genetiske rådgivning

Bilag

Bilag 1: Spørgeskemaundersøgelse:

Udarbejdelse af forslag til hurtigere og lempeligere kautions- og henvisningsmåder

Bilag 2: Telefoninterviews med Danmarks 14 amter samt H:S

Bilag 3: Sammendrag af debatmøderne om genetisk rådgivning

Resumé

I **Konklusion og anbefalinger** opridses problemstillingen samt KMS's anbefalinger til, hvordan alle patienter med genetiske sygdomme opnår lige adgang til genetisk rådgivning.

I afsnittet **Baggrund** beskriver vi, hvordan det - på en række landsdækkende møder - er kommet frem, at betingelserne for at modtage genetisk rådgivning er meget forskellige, på grund af procedu-remæssige forskelle amterne imellem. I afsnittet skitserer vi ligeledes Sundhedsstyrelsens og Etisk Råds anbefalinger om øgede ressourcer til det genetiske område.

I afsnittet **Kortlægning af problemerne omkring kaution** beskriver vi den problematik, som opstår for både patienter, behandlere samt forvaltningerne på grund af de nuværende visitations og kautions-regler. Problematikken fremgår af de interviews, som KMS har gennemført, dels på Klinisk genetiske afdelinger/centre og dels af ansatte i sygehusforvaltningerne/direktorat, samt cheflæger.

I afsnittet **Kvalitet i rådgivningen** beskrives vores ønsker til kvaliteten af rådgivningen.

Bilag 1 er en præsentation af de skriftlige interviews, som KMS har gennemført med genetikere på landets 6 Klinisk genetiske afdelinger/centre i forbindelse med udarbejdelse af forslag til hurtigere og lempeligere kautions- og henvisningsmåder.

Bilag 2 er en præsentation af de telefoninterviews, som KMS har gennemført med Danmarks 14 amter og H:S omkring kautions- og henvisningsformer.

Bilag 3 er et sammendrag af de synspunkter og ønsker, der blev fremsat af patienterne på debatmøderne afholdt i 1998/99

Konklusion og anbefalinger

Med nærværende udredning har KMS (Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms- og handicapforeninger) søgt at beskrive nogle af problemerne inden for den genetiske rådgivning, som patienter med sjældne genetiske lidelser og handicap gennem et livslangt forløb bliver påvirket af. Desværre får alt for mange patienter en negativ oplevelse med efterfølgende frustrationer og psykiske problemer. Problemerne i rådgivningen kan oftest spores til manglende retningslinjer og procedurer fra centralt hold.

Grundlæggende mener KMS, at det frie sygehusvalg bør have den konsekvens at ligegyldig i hvilket amt, man er bosiddende, har man lige adgang til behandling. Desværre viser erfaringen, at dette ikke er tilfældet, hverken når den genetiske lidelse er diagnosticeret, eller når der opstår mistanke om en sådan.

KMS vil derfor med nærværende udredning opfordre til, at der for det genetiske område udarbejdes overordnede retningslinier på kautions- og henvisningsområdet.

KMS anbefaler:

- a) *At der på det genetiske område bliver indgået **rammelignende aftaler mellem amterne**. Det giver en fleksibilitet, som vil komme ikke alene patienterne men også deres pårørende (potentielle patienter) til gode.*
- b) *At der bliver taget stilling til, om den nuværende definition på patientbegrebet er tidssvarende. Hvis en af fremtidens fordele ved at udnytte molekylærbiologien skal være forebyggelse ved hjælp af DNA-screening, for at reducere ressourcerne til traditionel helbredelse, må **kriterierne for hvad der definerer en patient, og dermed hvilke personer man vil kautionere for, revurderes**.*
- c) *At der bliver udarbejdet fælles retningslinier for, **hvilke patienter/potentielle patienter der kan henvises til de genetiske centre/afdelinger**, under hvilke omstændigheder dette skal gøres, samt hvem der kan foretage henvisningen.*
- d) *At der i forlængelse af punkt b. og c. bliver **indgået en landsdækkende aftale angående rådgivningsfunktionen med Den Offentlige Sygesikring**, således at der bliver ensartede muligheder og procedurer i hvert amt.*
- e) *At Sundhedsstyrelsen tager initiativ til at **der udarbejdes en plan for, hvorledes der sikres kvalitet i den fremtidige genetiske rådgivning**, både hvad angår uddannelse og organisering af denne, herunder inddragelse af den kompetence som patient- og handicaporganisationer besidder.*

Baggrund

Kontaktudvalget for Mindre Sygdoms- og Handicapforeninger (KMS) afholdt i efteråret 1998 samt foråret 1999 tre landsdækkende debatmøder under temaet 'Genetisk Rådgivning'. Oplægsholderne var genetikere, repræsentanter fra Det Ethiske Råd samt repræsentanter fra KMS' s 30 medlemsforeninger (for patienter med sjældne genetiske lidelser eller handicap).

På møderne blev det klart, at betingelserne for at modtage genetisk rådgivning er meget forskellige. De er afhængige af dels hvor mange ressourcer der er afsat til afdelingen, dels i hvilket amt, man bor. Både Sundhedsstyrelsen og Det Ethiske Råd har i længere tid været opmærksomme på, at en fremtidig indsats vedrørende genetisk rådgivning kræver tilførsel af øgede ressourcer til området. Allerede i 1981 anbefalede **Sundhedsstyrelsen** '*at der skulle ske en oprustning med øget vægt på genetisk information og rådgivning*'¹. Men i 1994 konstaterede samme styrelse², at retningslinierne ikke var blevet efterlevet på grund af mangel på ressourcer på rådgivningscentre. Sundhedsstyrelsen skønnede da, at det lægefaglige personale på centrene skulle øges, samt at andet relevant sundhedsfagligt personale skulle efteruddannes for at leve op til de øgede krav.

Også **Det Ethiske Råd** har påpeget de manglende ressourcer, bl.a. i 1998³, hvor rådet anbefaler, at man ikke tager nye former for fosterdiagnostik i brug, før det er muligt at tilbyde patienterne en fyldestgørende rådgivning, som giver dem et bredt beslutningsgrundlag. Rådet konkluderer '*at der bør ske en markant ressourcemæssig opprioritering af uddannelse og efteruddannelse af rådgivere*'.

KMS udarbejdede et kommissorium, hvis formål det var at af- eller bekræfte de forhold, som blev påpeget af mødedeltagerne

Der blev gennemført en række interviews for dels at afdække de klinisk genetiske afdelinger/centres opfattelse af problemstillingen og dels de amtslige procedurer med hensyn til kautions- og henvisningsformer

Arbejdet har bl.a. resulteret i nærværende udredning og anbefalinger, som KMS håber fører til en aktiv dialog med politikerne om forbedrede forhold for det genetiske område med vægt på den genetiske rådgivning.

¹ "Meddelelse om forebyggende undersøgelser for kromosomsygdomme, metaboliske sygdomme m.v. hos fostre Sundhedsstyrelsen, 1978, rev. i 1981

² 'Vejledning og redegørelse'; Sundhedsstyrelsen, 1994

³ 'Debatoplæg om Fosterdiagnostik'; Det Ethiske Råd, 1998

Kortlægning af problemerne omkring kaution

De Klinisk genetiske afdelinger/centres opfattelse af problemstillingen

Kontaktpersonen vedr. genetiske/etiske aspekter, KMS, gennemførte en spørgeskemaundersøgelse for at klarlægge, hvordan problemstillingen omkring kaution og henvisningsmåder bliver opfattet på de 6 centre (Se besvarelserne i bilag 1).

Besvarelserne viser, at der er fælles forhold, som er problematiske for de genetiske afdelinger/centre, (undtaget Klinisk genetisk afdeling i Århus) og dermed også for patienterne.

Et af de mest problematiske forhold som påpeges af de genetiske afdelinger er den manglende forståelse hos de kautionerende instanser for, at de pårørende til patienter med genetiske lidelser kan være bærere af en arvelig sygdom, og at de derfor bør have mulighed for at blive undersøgt og rådgivet, såfremt de ønsker det.

Det andet fælles problem som de genetiske afdelinger påpeger er, at den offentlige Sygesikring ikke vil give tilskud til genetisk rådgivning for patienter i eget amt. Dette tyder på, at Sygesikringen anser genetisk rådgivning for en luksusydelse, og at patienter således – ifølge sygesikringen - selv bør bære udgiften. At patienterne trods alt ikke kommer i den situation skyldes udelukkende velvilje fra institutionernes side overfor patienter, som er i en i forvejen vanskelig situation.

Konsekvensen af ovenstående forhold er, at adgangen til genetisk rådgivning bliver sporadisk og ikke følger Sundhedsstyrelsens anbefalinger.

Muligheden for at blive undersøgt og modtage rådgivning burde være den samme, hvor man end bor i landet, hvilket ikke er tilfældet p.t. Dette skyldes til dels et stift og administrativt tungt bevillingssystem - kautionsystemet, som ydermere forekommer i 2 udgaver, afhængig af hvilken model amtet har valgt: centralt styret eller decentraliseret til en specialafdeling.

De amtslige procedurer

Der gennemførtes i sommeren 2000 en række telefoninterviews til Danmarks 14 amter og H:S⁴ for at kortlægge kautions- og henvisningsforholdene i forhold til den genetiske rådgivning. (Se bilag 2) Spørgsmålene blev stillet dels til højt placerede ansatte i Sygehus-forvaltningerne/direktorat og dels til cheflæger. Alle steder var man både positive og yderst villige til at besvare spørgsmålene.

Retningslinjer og kautionsordninger

Det var tydeligt at se, at forholdene er meget forskellige. De genetiske lidelser, der henvises og evt. kautioneres for, varierer fra amt til amt. Ikke alle amter gør brug af kautionsordninger, men har i stedet indgået rammeaftaler med genetiske afdelinger i andre amter eller har puljelignende ordninger.

Visitationsret

Også visitationsretten varierer og er placeret henholdsvis på de enkelte specialafdelinger, den genetiske afdeling eller i central visitation. De fleste genetiske afdelinger accepterer, at den praktiserende læge henviser patienten til genetisk udredning og rådgivning. Men da Sygesikringen ikke vil yde tilskud til genetisk rådgivning, skaber det et problem for afdelingerne, da det enten er patienten selv, der må betale, eller afdelingen, der står med udgifterne.

KMS finder det meget uheldigt at tilbud om genetisk rådgivning ikke er ensartede og at det er afhængigt af, i hvilket amt man bor. KMS finder det nødvendigt, at der for visitation af patienter med geneti-

⁴ H:S indgår som amt i beskrivelsen

ske lidelser fra centralt hold udarbejdes retningslinier, som bør være overordnede og ikke konforme. Der bør være de samme tilbud for alle patienter med genetiske lidelser samt pårørende, som er i risikogruppen.

KMS ser det hensigtsmæssige i, at man fra ministeriel side tager initiativ til at udarbejde regler for, hvordan de økonomiske udgifter skal fordeles mellem stat og amt, således at tilbuddene til patienterne ikke er afhængig af patienternes bopæl.

Kvalitet i rådgivningen

Da retningslinier og procedurer på det prænatale område efterhånden er godt indarbejdet både i primær- og sygehussektoren fokuserer denne udredning på problemerne inden for det postnatale og præsymptomatiske område.

Kortlægningen af generne vil få stor effekt både i diagnostisk henseende, men også på forebyggelses- og på behandlingsområdet. Behovet for information om konsekvenserne af denne viden vil selvsagt stige proportionalt. Ydermere vil flere og flere blive defineret som "sygdomsbærere".

Konsekvensen vil være et øget informations- og rådgivningspres på de genetiske centre/afdelinger. Det nuværende antal genetikere på godt 20 har ikke mulighed for at honorere denne efterspørgsel, og da tidshorizonten for nyuddannede specialister er på mindst fire år, betyder det, at det kan blive nødvendigt at inddrage andet sundhedsfagligt personale i dele af rådgivningsprocessen.

Lægerne på specialafdelingerne er fagligt velfunderede og dygtige, men størstedelen af de genetiske lidelser patienterne i KMS's foreninger frembyder, kræver en genetisk rådgiver med særlig viden og indsigt samt god tid.

Hvis det skønnes, at den genetiske lidelse er af en sådan art, at lægerne på specialafdelingerne kan forestå rådgivningen vil det være hensigtsmæssigt, at de får den tilstrækkelige efteruddannelse til at varetage rådgivningen.

Rådgivningen kan groft sagt deles i to:

Interviewdelen som munder ud i dels en tegning af patientens stamtræ og dels i en analyse, som foregår på baggrund af indsamling og systematisering af informationer.

Samtaledelen skal indeholde information og rådgivning til patienten og kræver stor respekt, takt og indfølelse fra rådgiverens side overfor patienten, da situationen ofte er meget følelsesladet, idet patienten og de pårørende ofte er både rådvilde og sårbare.

Det bør således være tilfældet, at den genetiske rådgivning som sundhedsvæsenet udbyder sikres et højt kvalitetsniveau, og det er vigtigt at den genetiske rådgivning udføres af kvalificerede sundhedsfaglige personer, både hvad angår den faglige og rådgivningsmæssige kompetence.

Den professionelle rådgivning som udføres af sundhedsvæsenet er overvejende af teoretisk karakter. Patient- og handicaporganisationerne besidder en stor praktisk og erfaringsmæssig kompetence og der er her samlet viden om konsekvenserne af de beslutninger som patienten/familien tager på baggrund af den genetiske rådgivning. Denne vigtige kompetence bør ligeledes inddrages, så den bliver en del af den samlede genetiske rådgivning, som tilbydes patienten/familien. Således vil patientforløbet opleves som en sammenhængende, helstøbt proces

På denne baggrund ønsker KMS at Sundhedsstyrelsen tager initiativ til at udarbejde en plan for hvorledes der sikres kvalitet i den fremtidige genetiske rådgivning, både hvad angår uddannelse og organisering af denne, herunder inddragelse af den kompetence som patient- og handicaporganisationer besidder.

Bilag 1 Udarbejdelse af forslag til hurtigere og lempeligere kautions- og henvisningsmåder

	Århus	Vejle	Odense	RH	Panum Inst.	Kennedy Inst.
Haves rammeaftale eller kautionsydelse ?	Rammeaftale med Nordjyllands-, Viborg og Ringkøbing amter. Konsulentbesøg på hvert sygehus x 2 pr. mdr.	Kautionsydelser fra alle amter	Kautionsydelse fra Sønderjyllands Amt. Konsulentbesøg på sygehuse i Sønderjylland	Kautionsydelser fra alle amter	Har hverken kautions- eller rammeaftaler	Har hverken kautions- eller rammeaftaler
Hvem kautionerer for udenamtslige patienter?	Specialafd. el. centralt visitationsudvalg	Specialafd. i hjemamtet	Specialafd. el. centralt visitationsudvalg	Specialafd. eller visitationsudvalg	Specialafd.	Specialafd.
Hvem kautionerer indenamtslig?	Henvisende specialafd. + rammeaftale med Sygesikringen	Klinisk genetisk afd.	Klinisk genetisk afd.	Henvisende specialafd.	Henvisende specialafd.	Henvisende specialafd.
Hvem kautionerer for evt. pårørende?	Rammeaftale	Skal hjemamtet, men der er problemer med specialafdelingerne "da pårørende ikke er patienter"	Skal hjemamtet men problematisk, da pårørende "jo ikke er syge"	Problematisk og helt galt, hvis pt. og pårørende bor i hvert sit amt.	Problematisk "da pårørende ikke er syge"	Instituttet afholder selv udgiften da "pårørende er raske mennesker"
Betales for rådgivning?	ja (rammeaftale)	Ydes gratis p.t. for både uden-, som indenamtslige ptt.	ja	ja	Når kautionen først er givet, er det til alt. Hvis den ikke gives, udredes pt. uden beregning for denne.	Har ingen takst for denne ydelse.
Hvem betaler for analyser/udredning?	Hjemamtet/henvisende specialafd.	Hjemamtet	Hjemamtet	Hjemamtet		Henvisende specialafd.
Hvem kan henvises - e.l. eller specialafd.?	Principielt specialafd., men e.l. accepteres efter kons. med specialafd. udenamtslig. Begge i Århus amt	Begge i både Vejle og Ribe amt.	Begge i Fyns amt	Begge, men specialafd. skal kautionere	Begge, også en del ptt., som henvender sig efter råd fra e.l., men henvisning kræves for at få kaution	Alle, inkl. patienten, men en udgift for instituttet, hvis der ingen henvisning er.
Ville problemerne være løst, hvis alle genetiske lidelser klassificeredes som lands-/landsdelsfunktion?	Alle klinisk genetiske afd. er klassificeret som udelukkende havende lands- og landsdelsfunktion	Nej, ikke når det gælder onkogenetiske eller lign. sent debuterende, samt for de pårørendes vedkommende	Det vil løse problemet i forhold til de pårørende, som er evt. bærere	Klinisk genetik er ifølge SS's vejledning 1996 lands- og landsdelsfunktion	Det vil utvivlsomt være en fordel	Kan ikke besvares
Giver det problemer, at Sygesikringen ikke vil give tilskud til genetisk rådgivning og analyser for indenamtslige ptt.?	(se ovenfor)	Alle ptt. fra Vejle amt beh. også de selvhenvisende. For uden-amtslige ptt. vil en sygesikringsaftale nok være en fordel	Ja, for i modsat fald ville det være lettere for e.l. at henvise direkte til centeret	Problemet er størst for e.l., der nu hver gang først skal henvise pt. til specialafd. for at opnå kaution	Sygesikringen vil ikke indgå aftale med universiteterne	Ja, for e.l. kan ikke henvises og heller ikke bestille kromoson- og DNA analyser.

Bilag 1 Udarbejdelse af forslag til hurtigere og lempeligere kautions- og henvisningsmåder

Forklaring til de enkelte kolonner:

1. Haves rammeaftale eller kautionsydelse?

Som det fremgår af svarene er det kun Klinisk genetisk afdeling i Århus som har en rammeaftale med de 3 amter, den servicerer. Rammeaftalen betyder, at den aftalte sum penge, der bliver stillet til rådighed, også kan bruges til at undersøge pårørende for den aktuelle arvelige lidelse. Vejle, Odense og Rigshospitalet får kautionsydelse. Panum- og Kennedyinstituttet har, som det fremgår, ingen faste aftaler.

2. Hvem kautionerer for udenamtslige patienter? (dvs. patienter, som skal krydse en amtsgrænse for at komme til genetisk afd./centre)

Som man kan se kan kautioneringen tages ud af en specialafdelings eget budget, eller man kan have et centralt visitationsudvalg, som har en fastsat sum til genetiske lidelser.

3. Hvem kautionerer for indenamtslige patienter? (dvs. patienterne bor inden for amtsgrænsen)

I Århus er det specialafdelingerne og for patienter i primærsektoren, kan egen læge henvise, da det er lykkedes for den genetiske afdeling at få en slags rammeaftale i stand med Sygesikringen. I Vejle og Odense har genetisk afdeling en sum penge at gøre godt med til indenamtslige patienter. For Rigshospitalet, Panum og Kennedyinstituttets vedkommende skal henvisende specialafdeling betale ud af eget budget.

4. Hvem kautionerer for evt. pårørende?

Som det fremgår, har alle pårørende undtagen de, der er bosiddende i Århus og de amter som genetisk afdeling dér servicerer, problemer. Panum- og Kennedyinstituttet må selv afholde udgifterne. For de andres vedkommende, kan der ske det, at kautionen aldrig kommer og henvisningen kasseres. Grunden er, som det fremgår af skemaet et definitionsproblem.

5. Betales for rådgivningen?

Rådgivning er for Kennedyinstituttet og genetisk afd. i Vejles vedkommende en gratis ydelse p.t. Hos de øvrige betales for ydelsen.

6. Hvem betaler for analyser/udredning?

Se. pkt. 2 + 3 med obs. på Panum Institutet.

7. Hvem kan henvise - egen læge eller specialafd.?

Som man kan se, accepteres det af de genetiske centre/afd., at egen læge henviser, men da det er specialafdelingen, der skal kautionere, forbeholder den sig ofte ret til at være den henvisende instans.

Dette kan, som det fremgår af skemaet, skabe problemer i forhold til de indenamtslige patienter for de genetiske centre/afd. i Østdanmark.

8. Ville problemerne være løst, hvis alle genetiske lidelser klassificeredes som lands-/landsdelsfunktioner?

Af besvarelserne fremgår det, at spørgsmålet har kunnet opfattes på mange måder. Derfor undlades en konklusion.

9. Giver det problemer, at Sygesikringen ikke vil give tilskud til udredning/rådgivning for indenamtslige patienter?

Det giver øjensynligt problemer for både patienter og de genetiske afdelinger, at egen læge ikke kan henvise direkte til genetisk afd./centre, men skal via specialafdelinger

Ovenstående er besvaret af en genetiker på hvert center - på Rigshospitalet af to, med hvert sit område. Besvarelserne i skemaet er alene udtryk for de 7 adspurgte genetikers opfattelse af situationen.

Data indsamlet i perioden okt. 1999 + april 2000 af Nina Tuxen - (kontaktperson vedrørende genetiske/etiske aspekter)

Bilag 2

Telefoninterview med Danmarks 14 amter samt H:S gennemført i sommeren 2000

Findes der retningslinier for, hvilke genetiske lidelser, der kan henvises og evt. kationeres for såvel inden som udenamtslig med henblik på udredning og genetisk rådgivning?

- 11 amter har ingen retningslinier
- Et amt følger 'De Videnskabelige Selskabers' retningslinier,
- Et amt har nedsat en arbejdsgruppe med henblik på at udarbejde retningslinier,
- Et amt har udarbejdet visitations-regler som de praktiserende læger gør brug af.
- Endelig har et amt udsendt et notat til sygehusene (sep. 1998), der stiller genetiske lidelser på lige fod med andre avancerede sygdomme. Amtet har dog siden ændret politik på grund af manglende økonomiske ressourcer.

Kautionsordninger eller rammeaftaler

- Ti af amterne har kautionsordninger,
- To amter har puljelignende ordninger
- Tre af amterne har rammeaftale med en Klinisk genetisk afdeling beliggende i et andet amt.

Visitationsret inden for det enkelte amt

- I otte amter har den enkelte specialafdelinger visitationsret,
- I et amt er det den genetiske afdeling som har visitationsret
- Seks af amterne har central visitation. Den centrale visitation forestås enten af cheflægen, en speciallæge i forvaltningen eller et visitationsudvalg.

Betaling for den genetiske udredning og rådgivning

- I tre af amterne er det specialafdelingerne selv, der skal betale for ydelsen,
- I to amter har den genetiske afdeling fået afsat en sum til ydelserne til indenamtslige patienter.
- I fem amter udredes udgiften af centralforvaltningen og i fem amter har sygehuset en puljeordning.
- I fire amter har også på rørende mulighed for at blive udredt og rådgivet.

Det etiske aspekt

Så godt som alle nævnte det etiske aspekt i visitationsprocessen og man gav udtryk for, at man savnede retningslinier for, hvilke genetiske lidelser der skulle udredes og rådgives omkring. I nogle amter visiteres alle med genetiske lidelser, i andre mener man, der skal være enten behandlings-muligheder eller præsymptomatiske forhold til stede, før det er relevant. Endelig er der de amter, som ikke kan afsætte økonomiske midler til udredning og rådgivning og derfor ikke oplyser patienterne om muligheden for ydelsen.

Bilag 3

Sammendrag af debatmøderne om "Genetisk Rådgivning"

Baggrunden for møderne.

Under debatterne ved møderne om "Genteknologi" i 1996/97 kom det frem fra nogle af deltagerne, at den genetiske rådgivning lod noget tilbage at ønske.

Dels havde nogle slet ikke modtaget nogen, andre havde været ude for en mangelfuld rådgivning, som efterlod dem med følelsen af tvivl i stedet for afklaring. Dels kom det frem, at nogle foreninger slet ikke havde berørt spørgsmålet.

På et Repræsentantskabsmøde blev det besluttet, efter spørgeskemaundersøgelse med forskellige emner blandt foreningerne, at der skulle afvikles en møderekke med emnet "Genetisk Rådgivning".

Man håbede, at foreningerne kunne få diskuteret og afklaret behov, ønsker og krav til rådgivning, og om rådgivning vedrørende det genetiske overhovedet er relevant for alle genetiske lidelser.

Yderligere skulle møderne gerne munde ud i nogle mindstekrav til rådgivningen i forhold til rådgiverne, således at man ikke er afhængig af sted og rådgiver i forhold til at få en dækkende vejledning.

Møderne og indlæggsholderne.

Det var oprindeligt meningen, at der skulle afholdes 4 møder, i henholdsvis København, Viborg, Aalborg og Middelfart. Desværre måtte mødet i Middelfart aflyses to gange på grund af for ringe tilmelding fra Fyn og Sønderjylland.

I København var det Claes Lundsteen fra Rigshospitalets afdeling for Klinisk genetik der havde indlægget om "indhold samt processen i den genetiske rådgivning." Fra Det Ethiske Råd var det en gammel kending Sven Asger Sørensen, som uddybede Rådets synspunkter. I Viborg og Aalborg holdt Peter K.A. Jensen fra Klinisk genetik afdeling på Århus kommunehospital indlægget om forløbet i den genetiske rådgivning. Repræsentanten fra Det Ethiske Råd var Sigurd Olesen.

Indlæggene om "Patientforeningernes rolle i den genetiske rådgivning." blev forestået af henholdsvis Betina Boserup fra Ehlers-Danlos, Heidi Houman fra CF og Bodil Davidsen fra Marfan.

	København 14/11 1998	Viborg 16/1 1999	Aalborg 6/2 1999
Indhold samt processen i den genetiske rådgivning	Claes Lundsteen afd. for Klinisk genetik, RH	Peter K.A. Jensen Klinisk genetik afd., ÅK	Peter K.A. Jensen Klinisk genetik afd., ÅK
Det Ethiske Råd - principper ved rådgivningen	Sven Asger Sørensen medl. af Det Ethiske Råd	Sigurd Olesen medl. af Det Ethiske Råd	Sigurd Olesen medl. af Det Ethiske Råd
Patientforeningernes rolle i forbindelse med genetisk rådgivning	Betina Boserup Ehlers-Danlos	Heidi Houman Cystisk Fibrose	Bodil Davidsen Marfan

Punktet "henholdsvis positive og negative indtryk af den genetiske rådgivning," kunne ikke gennemføres i København, da ingen fra patientforeningerne havde meldt sig. Heldigvis var tilhørerne meget aktive og der var en yderst livlig debat, hvor mange gode brugbare synspunkter kom frem. I Viborg var heller ingen tilmeldt, men i pausen fik ordstyrer Charlotte Nyborg fra TV syd kontakt med Mette fra LHC. Hun var villig til at fortælle om egne oplevelser i forbindelse med genetisk rådgivning - et meget stærkt og gribende indlæg, som efterlod mange med en klump i halsen. I Aalborg var vi så heldige at have to indlæggsholdere, henholdsvis Lise Lotte Andersen fra Tuberos Sclerose og Karina Sillas fra OI. Lise Lotte havde fået den genetiske rådgivning via en lægebekendt med kendskab til genetik, og Karina havde fået lidt rådgivning, men havde en forventning om yderligere, da familien gerne vil have endnu et barn. De fortalte begge om deres hverdag med et barn med en genetisk lidelse.

Det følgende er et sammendrag af de tre møder.

Forløbet i den genetiske rådgivning.

Genetisk rådgivning er en proces, hvorved en enkelt eller flere får kendskab til:

- konsekvenserne af den pågældende lidelse,
- risikoen for at udvikle lidelsen

Genetisk rådgivning skal "bibringe information og viden, der gør den pågældende/familien i stand til at træffe et valg og handle på et kvalificeret grundlag".

Rådgivningsprocessen deles op i to trin: A) Udredning og B) Information.

A)

Henvissningsårsag (alder, sygdom), - man henvises via egen læge eller sygehus.

Diagnose (familien indlægges muligvis),

Identificere gen(er),

Gøre genstand for analyse,

Præcisere genetisk status (hvem har anlæg, hvem ikke),

Præcisere risiko for: personen selv - andre slægtninge - børn/søskende

Når man har foretaget udredningen skal risici påvirkes i gunstig retning ved f.eks.

- symptomdæmpende behandling
- kontrolprogram, ved f.eks. kræft
- fosterundersøgelse

B) Information

1) "Ren" information - f.eks. ved vejledning af forældre til et misdannet barn. Her skal fortælles om prognosen for barnet, arvelighed, gentagelsesrisiko, hvad kan der gøres?

Præsymptomatisk test - Information om tilstedeværende sygdom f.eks. ved Chorea Huntington.

2) Information, hvor moderen/parret skal tage en "her og nu" beslutning for videre forløb som ved Prænatal diagnostik (fosterundersøgelse):

- hvad undersøges der for/ikke for?
 - valg af undersøgelsesmetode, og hvordan prøven tages, samt risici ved prøvetagning (1/2 - 1%)
 - før en evt. prøve - ønsker man overhovedet at få foretaget prøven?
 - hvis abnormt fund - skal man så få foretaget abort eller ej?
 - svarafgivelse af resultatet
 - udlevering af skriftlig information
- præsymptomatisk diagnostik - ved udbrud af f.eks. Chorea Huntington, hvor slægtninge så skal til at afgøre, om de vil have foretaget en gentest for at få at vide om de har lidelsen eller ej.

Lige gyldig hvilken beslutning, der tages, vil det have konsekvenser for: den gravide/parret, familien og set i et større perspektiv for samfundet som helhed, da det rejser nogle etiske og økonomiske spørgsmål.

Rådgiverens rolle under hele processen skal **være neutral**, det er ene og alene moderens/parrets beslutning, der er afgørende.

De etiske aspekter.

Grænserne for, hvad vi kan godtage set ud fra et etisk aspekt flyttes konstant. Vi har tiltaget os ret til at:

- afbryde liv, vi ikke ønsker
- skabe det perfekte menneske (kloning, dyretransplantationer)
- holde i live for hver en pris

Det har vi gjort i forhold til:

Individet

- ret til selv at bestemme
- individorienterede konsekvensetik

Fællesskabet

- den fællesorienteret konsekvensetik

Den kristne etik

- Hvad er livskvalitet? - Materielle forhold? - Sociale forhold? - Miljømæssige forhold?

De spørgsmål må overvejes, når der skal tages stilling til abort/ikke abort. Før var det hensynet til moderen, der afgjorde om der kunne/skulle foretages en abort f.eks. hendes fysik og sociale status. Nu undersøges der for at se, hvilke individer vi ønsker eller ikke ønsker.

Flertallet i Rådet er imod et tilbud om screening til alle, da graviditet er en normal tilstand

Spørgsmålet om hvor grænsen for, at der skal foretages en abort ud fra et etiske synspunkt, er svært at sætte, da det er et spørgsmål om, den enkeltes indstilling, derfor er Det Etiske Råd imod en lovmæssig positivliste.

Minimumskravet til den Genetiske rådgivning må være: ærlighed, hvor ubehageligt det end måtte være, da det er vigtigt at beslutningen træffes på et velfunderet grundlag, derfor fuld information.

Mange ønsker ikke at blive orienteret om lidelsen -retten til ikke at vide, andre vil have retten til at vide, allerede dér kan opstå et problem for rådgiveren.

Det er vigtigt, det er moderen/parret selv, der træffer beslutningerne, og ikke omgivelsernes reaktion, der får betydning.

Patientforeningernes rolle

Sammendrag af nogle af de synspunkter, der kom frem fra de foreningsrepræsentanter, som havde et indlæg ifølge programmet.

Indragelse af patientforeningerne i rådgivningen kan være både en fordel og en ulempe. Fordelen er at man ikke føler sig som "Palle alene i verden" og at man selv og familien kan få støtte både psykisk og social, en støtte som de professionelle ikke kan give. Ulempen er at man kommer til at ligge under for pågående forenings synspunkter og altså kan føle sig presset til at give udtryk for noget, som man ikke er enig i.

- Det er vigtigt at lægerne informerer om, at der findes patientforeninger, men det kræver jo at foreningerne har været aktive og gjort opmærksomme på sig selv. Ved at fremsende materiale om lidelserne til relevante steder.

- Det er nødvendigt med endiaglog mellem fagfolk og patientforeningerne.
- Vi skal blive bedre til at definere, hvad det er vi har behov for i rådgivningen og hvilken rolle vi vil spille.
- Måske kunne man som et supplement til den professionelle rådgivning få medlemmer, som har lidelsen eller et barn med den, til at fortælle, hvilke konsekvenser, det har haft for dem i alle forhold, derved kunne opnås et bredere grundlag for at vælge.

Hvordan kan foreningerne medvirke til deres form for rådgivning og en opprioritering af området?

- etablere kontaktpersoner, debatmøder, kurser, skaffe foredragsholdere, orientere om, hvilke muligheder, der er for behandling, udsende skriftlig materiale, være primus motor m.h.t. at få flere ressourcer tilført til området etc.

Forslag og krav til den Genetiske rådgivning fra debatdeltagerne.

Forslag om:

- En samtale med en genetiker efter fødslen, hvis det viser sig, man uventet har få et barn med et handicap.
- Hvis handicappet er forventet, vil det være rart at få udleveret skriftlig materiale enten før fødslen eller på barselsgangen.
- Når man har få et barn med en genetisk lidelse og planlægger en ny graviditet, foreslås det, at man inden graviditeten får listet alle mulighederne op, således at man kan have gjort sin stilling op, hvis det viser sig, at det næste barn også har lidelsen.
- At de, der har modtaget genetisk rådgivning, skriver dagbogsnotater om de tanker, de havde og hvad, der gjorde, at de valgte til/fra.
- De yngre læger overværer et genetisk rådgivning.
- Tværfagligt team på centrene til aflastning af lægerne,
- Forslag om centralisering af lidelserne, da det vil give specialistviden og dermed en mere målrettet rådgivning.

Krav til den genetiske rådgivning:

- skriftlig information til egen læge om forløbet af rådgivningen,
- at det er et tilbud, et frit valg, ikke et krav
- at tilbud om rådgivning ikke skal være afhængig af i hvilket amt, man bor. Det må være et krav, at der stilles tilstrækkelige ressourcer til rådighed i form af penge til uddannelse, materiale og rådgivere.
- information om der er en patientforening for pågældende lidelse og udlevering af evt. skriftlig materiale.
- at der adgang til psykolog,
- afklaring angående det sociale netværk først og fremmest, om der er opbakning fra familien.
- rådgiveren skal have så stor indfølelse vedkommende møder patienten på det stede patienten er, det være sig aldersmæssigt, uddannelsesmæssigt, socialt.
- det er vigtigt, at sproget er tilpasset patientens sprog og det bør være en selvfølge, at rådgiveren får klarhed over om informationerne er forstået; også i de tilfælde hvor patienten blokerer, er det rådgiverens pligt at "bryde igennem".
- det skal være et tilbud at kunne få en anden med ved 1. rådgivning, kan evt. skrives i indkaldelsesbrevet.

Uddannelsesmæssigt:

- de fremtidige genetiske rådgivere skal have psykologi i specialuddannelsen.

Konklusion

Der var enighed om at en opprioritering, mindstekrav og fælles retningslinier for den genetisk rådgivning er en nødvendighed især da genteknologien er i hurtig udvikling. Det blev oplyst at man regner med at alle gener er kortlagt i år 2003. En metode til hurtigere screening kan blive DNA-chips, som kan screene for det hele. Ideen om et samarbejde mellem patientforeninger, genetiker, repræsentanter fra Det Ethiske Råd og CSH blev forelagt og bifaldet.

Efterfølgende er der på Repræsentantskabsmødet i marts måned forelagt, på opfordring fra Formanden, "et forslag til kommissorium for arbejdsgruppe om Genetisk Rådgivning." Det blev vedtaget og gruppen nedsættes medio april.

Efterskrift for referentens egen regning.

Forslagene og kravene fra medlemmerne stemmer i mange tilfælde overens med anbefalinger fra både Sundhedsstyrelsen og Det Ethiske Råd.

I vejledning og redegørelse fra Sundhedsstyrelsen 1994 om prænatal genetisk information, rådgivning og undersøgelse står at læse s. 97 under afsnittet "Øget vægt på genetisk information og rådgivning": "Vejledning lægger generelt vægt på information og rådgivning. Det medfører, at gravide kvinder i øget omfang vil få information og rådgivning om genetiske forhold forud for stillingtagen til undersøgelse og konsekvensen af et abnormt svar."

"Hvad angår genetisk rådgivning er der imidlertid kun tale om en mindre oprustning i forhold til Meddelelsen fra 1981. De tidligere retningslinier er imidlertid ikke efterlevet på dette punkt bl.a. på grund af mangel på ressourcer på rådgivnings-centrene" "De genetiske rådgivningscentre skønner, at de har brug for en øgning af personaleressourcer ca. svarende til 40% af de nuværende (1994), forskelligt fra center til center. Der vil være behov for øget information og efteruddannelse af lægegruppen, jordmødre og andre relevante faggrupper. Endelig vil der blive tale om en mindre udgift m.h.p. skriftlig informationsmateriale til de gravide kvinder."

Endelig står der andet sted (s. 13) i vejledningen, at rådgivning også skal inkludere oplysning om muligheder for at henvende sig til patientforeningerne.

Fra Det Ethiske Råds "Debatoplæg om Fosterdiagnostik" fra 1998 anbefales det i konklusionen på side 77 at "nye former for fosterdiagnostik ikke tages i brug, før der er skabt mulighed for rådgivning, som giver tilstrækkelig hjælp til de kvinder/par, der overvejer at få udført undersøgelserne. Det Ethiske Råd vil generelt anbefale, at tilbud om fosterundersøgelser altid gives sammen med kvalificeret rådgivning. Konsekvensen af denne anbefaling er, at der bør ske en markant ressourcemæssig oprioritering af uddannelse og efteruddannelse af rådgivere.

Referent:

Nina Tuxen, formand for Arbejdsgruppen for genetik og etik