
Familiebånd

RAGNHILD ØRSTAVIK

ragnhild.orstavik@tidsskriftet.no

Ragnhild Ørstavik er assisterende sjefredaktør i Tidsskriftet. Hun er dr.med. og har en bistilling som seniorforsker ved Folkehelseinstituttet.

Kasuistikker som dreier seg om genetiske sykdommer, handler om flere enn den som er pasient. Både behandlere og Tidsskriftets redaksjon må derfor utvise særlig varsomhet ved publisering.



Foto: Einar Nilsen

Tenk deg at du har en pasient som har tatt en gentest for arvelig brystkreft. Hun er i begynnelsen av 30-årene. Moren døde tidlig av samme sykdom, og hun har tre søstre hun har lite kontakt med. Tilstanden er dominant arvelig. Hver av søstrene har altså 50 % sannsynlighet for å ha den samme genvarianten. Sykdommen er mulig å forebygge, men kun hvis man kjenner sin egen genvariant. Men pasienten orker ikke snakke med søstrene sine – belastningen blir for stor.

Eksempelet er modifisert etter en artikkel fra det amerikanske tidsskriftet *Journal of Medical Ethics*, etterfulgt av en drøfting av regelverket i USA (1). I Norge er veiledning lovpålagt ved genetisk diagnostikk, men det er opp til pasienten hvorvidt familien skal informeres om mulig risiko (2). Helsepersonell har som hovedregel ikke anledning til å drive oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet annet enn etter samtykke fra pasienten (2, 3). Det har vært diskutert å endre lovverket, slik at det uavhengig av samtykke skal være mulig likevel å gi slik informasjon der sykdommen er svært alvorlig og mulig å forebygge (3). Foreløpig står lovteksten uendret. Begrunnelsen er at man ønsker både å beskytte retten til ikke å vite og tillitsforholdet mellom lege og pasient (3).

Hva så hvis de nevnte søstrene leser en sykehistorie i Tidsskriftet og skjønner at det er deres søster som er omtalt? Satt litt på spissen er prinsippet det samme: Forfatterne av artikkelen har da via Tidsskriftet videreformidlet informasjon til søstrene om risiko for genetisk sykdom.

Tidsskriftet publiserer med jevne mellomrom kasuistikker der tilstanden viser seg å være genetisk betinget og arvegangen kjent. Alvorlighetsgraden kan spenne fra det helt ufarlige til svært kompliserte tilstander (4, 5). Av og til dreier det seg om sjeldne eller nyoppdagede sykdommer, som det er ekstra viktig at andre leger kjenner til (6). Vi i redaksjonen er klar over at det er vanskelig å anonymisere en detaljert kasuistikk slik at man er helt sikre på at ingen – heller ikke nær familie – skal kunne kjenne igjen vedkommende, noe som også fremkommer av samtykkeerklæringen pasientene må underskrive (7).

«Hvis det er en arvelig sykdom, bør vi være så sikre som mulig på at familiemedlemmer ikke kan kjenne igjen pasienten»

Hvis det er en arvelig sykdom, bør vi likevel være så sikre som mulig på at familiemedlemmer ikke kan kjenne igjen pasienten og slik få ny informasjon om at han eller hun kan være bærer av en sykdomsgivende genvariant. Eller, selvsagt, at personer utenfor familien skal forstå at også andre enn den eller de omtalte personene kan være affisert. Denne problemstillingen kan være aktuell ved alle former for arvelige tilstander, men er i praksis først og fremst gjeldende for tilstander med dominant arvegang. Slike sykdommer kjennetegnes ved at tilstanden opptrer i flere generasjoner. I en del tilfeller vil en slik nyoppdaget sykdom være utslag av en ny mutasjon, og da er det bare pasientens barn som er utsatt.

Vi i redaksjonen er ærlig nøye med å anonymisere kasuistikker som omhandler genetiske sykdommer. Alle detaljer som potensielt kan virke identifiserende, og som ikke er strengt nødvendig for å forstå sykehistorien, bør fjernes (7).

Dersom teksten skal suppleres med et familietre (*pedigree*), bør også disse gjøres så anonyme som mulig – for eksempel ved å bruke nøytrale symboler der arvegangen ikke er kjønnsbunden (8). Som ellers skal alle omtalte personer ha undertegnet Tidsskriftets samtykkeskjema. Dette gjelder også hvis den eneste informasjonen som fremkommer, er at hun eller han har eller ikke har samme sykdom (8). Det er sjelden tilrådelig å endre faktaopplysninger, selv ikke demografiske data, da dette kan introdusere feil i forskningslitteraturen (8).

I tilfellet beskrevet innledningsvis ville det sannsynligvis være enkelt å anonymisere historien, fordi arvelig brystkreft er relativt vanlig. Problemene oppstår oftere hvis det dreier seg om sjeldne, og eventuelt nyoppdagede, tilstander. Samtidig er det nettopp i slike tilfeller det kan være klinisk viktig å publisere kasuistikken. Da må man vurdere potensiell nytte versus risiko. I de helt spesielle tilfellene der man vet at tilstanden er ukjent for nærmeste familie, kan man vurdere å nå ut med informasjon på annen måte.

REFERENCES

1. Laberge AM, Burke W. Duty to warn at-risk family members of genetic disease. *Virtual Mentor* 2009; 11: 656–60. [PubMed]
2. LOV-2003-12-05-100. Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven). <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100> Lest 11.5.2023.
3. Fystro JR. Når jus og moral møtes. *Tidsskr Nor Legeforen* 2020; 140. doi: 10.4045/tidsskr.19.0799. [PubMed][CrossRef]
4. Drivenes JL, Grimalt R, Betz RC. Ugreelig hår. *Tidsskr Nor Legeforen* 2022; 142. doi: 10.4045/tidsskr.21.0888. [PubMed][CrossRef]
5. Rustad CF, Tveten K, Braathen GJ et al. En kvinne i 50-årene med langvarig muskelsvakhet. *Tidsskr Nor Legeforen* 2022; 142. doi: 10.4045/tidsskr.21.0038. [PubMed][CrossRef]
6. Midtvedt Ø, Stray-Pedersen A, Andersson H et al. En mann i 60-årene med kondritt og benmargssvikt. *Tidsskr Nor Legeforen* 2022; 142. doi: 10.4045/tidsskr.21.0370. [PubMed][CrossRef]
7. Tidsskriftet.no. Forfatterveiledning. Anonymisering og informert samtykke. <https://tidsskriftet.no/annet/anonymisering-og-informert-samtykke> Lest 11.5.2023.
8. Flanagan A, Bauchner H, Fontanarosa PB. Patient and Study Participant Rights to Privacy in Journal Publication. *JAMA* 2020; 323: 2147–50. [PubMed][CrossRef]

Publisert: 29. mai 2023. *Tidsskr Nor Legeforen*. DOI: 10.4045/tidsskr.23.0358

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 26. mars 2026.