Å vite eller ikke vite – empiri og etikk

Et forskningsprosjekt om hvordan vi kan og bør forstå "retten til ikke å vite" relatert til arvelige sykdommer med fokus på lang QT-tid syndrom.

RAPPORT

Margrete Mangset

Postdoktor

Senter for medisinsk etikk

Universitetet i Oslo

Oslo, oktober 2016

FORORD

Dette forskningsarbeidet har vært mulig takket være initiativ fra Landsforeningen uventet barnedød (LUB) som søkte og fikk midler fra Extrastiftelsen. Både LUB og Foreningen for hjertesyke barn (FFHB) rekrutterte informanter blant sine medlemmer. En særskilt takk til disse foreldrene som bidro med verdifull informasjon.

Takk til Senter for medisinsk etikk ved Universitetet i Oslo som var min arbeidsgiver i prosjektperioden, og til professor Bjørn Hofmann som har vært knyttet opp til prosjektet.

Oktober 2016

Margrete Mangset

Sammendrag

Formål

1. Å få kunnskap om hvordan personer som er berørt av plutselig uventet barnedød / Lang QT-tid syndrom stiller seg til genetisk risikokunnskap og hvordan de resonnerer rundt spørsmålet om å vite eller ikke å vite. 2. Å bidra til at helsepersonell og beslutningstagere møter personer som er berørt av genetisk risiko på en bedre måte. 3. Å vurdere etisk teori opp mot konkrete praktiske problemstillinger for å reformere dem slik at de blir mer praktisk anvendbare.

Problemstilling

Hvordan forstå og håndtere kunnskap om LQTS i lys av personers ønsker og rett til å vite versus deres rett til ikke å vite?

Forskningsspørsmål

1) Hvilke konsekvenser kan det ha å vite om en eventuell fremtidig sykdomsrisiko med potensielt fatal utgang? 2) Hvilken betydning og hvilke konsekvenser vil det kunne ha for omsorgen for barn å vite om en genetisk risiko som Lang QT-tid-syndrom? 3) Kan kunnskap om genetisk risiko bidra til å sykeliggjøre friske mennesker eller vil det gi muligheter til mestring? 4) Betyr det å være et autonomt menneske å ha rett til å få vite alt som er mulig å vite vedrørende egen helsetilstand, eller handler det om retten til å beskytte seg mot informasjon man ikke har kontroll over? 5) Har man både en rett og kanskje også en plikt til å vite om genetisk sykdomsrisiko av hensyn til en selv og ens barn?

Utvalg

Foreldre som hadde mistet barn ved plutselig uventet barnedød, samt foreldre til barn som hadde testet positivt for LQTS ble invitert til å delta. Foreldrene ble rekruttert blant medlemmer i hhv Landsforeningen uventet barnedød (LUB) og i Foreningen for hjertesyke barn (FFHB). Deltagerne ble delt inn i to utvalg som ble benevnt som utvalg «uventet barnedød» og utvalg «LQTS-foreldre». Deltagerne i utvalg «uventet barnedød» hadde ikke gjennomgått genetisk testing. «Uventet barnedød» deltagerne hadde dermed ikke kunnskap om egen eller sine barns eventuelle bærerstatus. LQTS foreldrene derimot hadde avklart egen bærerstatus, og de levde alle med barn som var blitt testet positivt for LQTS.

Resultater

Et flertall i utvalg «uventet barnedød» ga uttrykk for at konsekvensene av å vite om en fremtidig genetisk betinget sykdomsrisiko kunne ha negativ innflytelse på barns og foreldres livskvalitet. De mente det var viktig å fokusere på å skape gode rammer for barnas oppvekst, fremfor ensidig å fokusere på risiko for en

eventuell fremtidig sykdom. De mente det var fare for at ensidig fokus på frykt kunne influere negativt på foreldrene, barna og på relasjonene dem imellom. Derfor kunne kunnskap om genetisk risiko bidra til sykeliggjøring, heller enn å fremme mestring hos foreldre og barn.

Et mindretall i utvalg «uventet barnedød» mente at kunnskap om genetisk risiko kunne være et fast holdepunkt i grublingen over en uavklart diagnose. Et LQTS gentestsvar ville derfor kunne bidra til å redusere angst og frykt, uavhengig av om svaret var positivt eller negativt. Foreldre i utvalg «uventet barnedød» fremhevet at visshet om et LQTS gentestsvar kunne redusere grublingen over årsaken til barnets død. Dermed ville kunnskap om genetisk risiko kunne bidra til å redusere skyldfølelsen forbundet med en uavklart dødsårsak.

Foreldrene i utvalg «LQTS-foreldre» fremhevet betydningen av å vite om et positivt gentestsvar og ønsket mest mulig kunnskap om sykdommen. Tidlig og gradvis informasjon om sykdommen til barn og ungdom mente de ville bidra til mesting. Men visshet om å ha overført genfeilen fra foreldre til barn kunne være forbundet med skyldfølelse.

Foreldrene i begge utvalg tilkjennega verdivurderinger og moralske overveielser relatert til genetisk risikokunnskap ved LQTS og retten til å vite eller ikke å vite. Foreldrenes verdivurderinger kan plasseres innenfor en autonomimodell hvor både retten til å vite og retten til ikke å vite vektlegges.

Foreldrene i begge utvalg fremhevet at formidling av informasjon om genetisk risiko var sensitive tema som var forbundet med moralske dilemma. Plikten til å informere, ansvarlighet og respekt for familiemedlemmers rett til informasjon ble vurdert opp mot bekymring for å skape frykt ved å formidle urovekkende informasjon.

Konklusjon

Foreldrene i de to utvalgene vurderte genetisk risikokunnskap fra ulike perspektiv og posisjoner. Foreldrene i utvalg «uventet barnedød» vurderte genetisk kunnskap i et «u-testet» og potensielt pre-test perspektiv, mens foreldrene i utvalg «LQTS-foreldre» vurderte det ut fra et post-test perspektiv. Det fremkom klare forskjeller mellom informantene i de to utvalgene om hvordan de vurderte relevansen av genetisk risikokunnskap.

Vektleggingen av «retten til ikke å vite» kom sterkest til uttrykk i utvalg «uventet barnedød». Betydningen av «retten til å vite» ble sterkt understreket av foreldrene i utvalg «LQTS-foreldre».

Både utvalg «uventet barnedød» og utvalg «LQTS-foreldre» fremhevet behovet for bedre kommunikasjon med helsepersonell og andre profesjonelle. De understreket betydningen av helsepersonells støtte og involvering i formidlingen av informasjon om genetisk risiko til familie og slekt.

Innholdsfortegnelse

I Bakgrunn 9

1.1 Plutselig uventet barnedød og genetisk sykdom 9
1.2 Lang QT-tid syndrom (LQTS) 10
1.3 Diagnostisk, presymptomatisk og prediktiv genetisk testing 11
1.4 Retten til å vite og retten til ikke å vite 12
1.5 Informasjon om genetisk risiko til familie og slekt 13
1.6 Holdninger til genetisk risikokunnskap 13
1.7 Studiens formål, problemstilling og forskningsspørsmål 14

II Metode 15

2.1 Utvalg 15
2.2 Utvalg «uventet barnedød» 15
2.3 Utvalg «LQTS foreldre» 16
2.4 Intervju av utvalg «uventet barnedød» og utvalg «LQTS foreldre» 16
2.5 Analyse 17

III Resultater 17

3.1 Utvalg «LQTS foreldre» 18
3.2 Utvalg «uventet barnedød» 19
3.2.1 Foreldrenes perspektiv, plutselig uventet barnedød 19
3.2.2 Motivasjon for å delta i prosjektet og relevansen av genetisk kunnskap 20
3.2.3 Undring og søken etter årsaksforklaring 22
3.3.1 Faktorer som influerte på foreldrenes ønsker og rett til å vite eller ikke å vite 23
3.3.2 Angst og frykt influerer på behovet for å vite 24
3.3.2.1 Kunnskap om genetisk risiko vil kunne skape angst og frykt 24
3.3.2.2 Kunnskap om genetisk risiko vil kunne redusere angst og frykt 25
3.3.3 Refleksjoner om plikt og samvittighet influerer på behovet for å vite 25
3.3.4 Refleksjoner om behandlingsmuligheter influerer på behovet for å vite 27
3.3.4.1 Dersom det finnes effektiv behandling vil det være viktig å vite 27
3.3.4.2 Det vil være viktig å vite selv om det ikke finnes effektiv behandling 28
3.3.5 Hvis en må kjempe blir det viktig å vite 28
3.4 Følelsen av skyld influerer på behovet for å vite 29
3.5 Tid - i går var det viktig å vite, men ikke i dag 30

V Diskusjon 31

4.1 Hovedfunn relatert til studiens problemstilling, formål og forskningsspørsmål 31
4.2 Utvalg «uventet barnedød», potensielt pre-test perspektiv 34
4.3 Utvalg «LQTS foreldre, post-testperspektiv 34
4.4 Har vi både rett og plikt til å vite om genetisk sykdomsrisiko? 35
4.5 Hva betyr det å være et autonomt menneske? 36
4.6 Faktorer som influerer på holdninger til genetisk risikokunnskap 37

4.7 Studiens begrensninger og svakheter 37
4.8 Konklusjoner og anbefalinger 39
4.8.1 Praktiske implikasjoner 40
4.8.2 Implikasjoner for forskning 40

V Intervjuguider utvalg «uventet barnedød» og utvalg «LQTS foreldre» 41

VI Referanser 45

Figur 1 20

Figur 2 23

I Bakgrunn

1.1 Plutselig uventet barnedød og genetisk sykdom

Foreldre som har mistet barn i krybbedød opplever angst og depresjon som har likhetstrekk med andre traumatiske hendelser i livet. De kan oppleve angst for sine andre barn og i forløpet av neste svangerskap. Deres ”illusjon om usårbarhet” kan være alvorlig rystet. Foreldrene kan oppleve en uspesifisert angst og føle at en annen katastrofe er nært forestående (Dyregrov and Matthiesen 1987, Dyregrov 1996, Dyregrov and Dyregrov 1999). Kunnskap om årsaken til barnets død synes å være til hjelp for at foreldrene kan mestre situasjonen (Krueger 2006, Finlay and Krueger 2011). Forskningen som bidrar til å løse krybbedødsmysteriet vil derfor kunne bidra til redusert angst, og slik bidra til større grad av mestring i familier som har mistet barn i krybbedød (Dyregrov 1996).

I Norge er forekomsten av krybbedød (Sudden Infant Death Syndrome, SIDS) markant redusert. I 1988 – 89 var det hhv 126 og 145 krybbedødstilfeller i Norge, i motsetning til 2003 – 04 hvor antallet var hhv 11 og 19. Dette er en reduksjon av krybbedødstilfeller på 89 % i løpet av de femten årene. At andelen krybbedød i Norge er så markant redusert fra nittitallet og frem til i dag sees i sammenheng med foreldres endrede praksis med ikke lengre å la spedbarn sove på magen.

På tross av vedvarende forskningsinnsats for å oppklare krybbedødsmysteriet, synes de underliggende mekanismer fortsatt uklare (Arnestad, Crotti et al. 2007, Opdal and Rognum 2011). Medisinske, miljømessige og genetiske faktorer synes å kunne forårsake krybbedød (Jones KL 2003, Sundar 2003). Ettersom viktige årsaker til krybbedød er redusert, kan flere av barna ha en diagnose knyttet til genetisk sykdom.

I et forskningsprosjekt ledet av Marianne Arnestad fant man at 9,5 % av krybbedødstilfellene i det analyserte materialet skyldtes manifeste eller latente genvarianter av Lang QT-tid syndrom (Arnestad, Crotti et al. 2007). Materialet i studien omfattet 201 krybbedødstilfeller i perioden 1988 til 2004. Gitt at hele en av ti tilfeller av krybbedød kan skyldes LQTS så vil dette kunne avdekkes gjennom en gentest. Et aktuelt spørsmål ville være om tilbakemelding av et positivt gentestsvar til foreldrene ville kunne bidra til å redusere angst og frykt. Eller ville kunnskap om genetisk risiko kunne bidra til å skape unødig bekymring for søsken, og også inn i et eventuelt neste svangerskap? Krybbedødsforeldre lever med en *mulig* hypotese om at genetikk var årsak til deres barns død. I prosjektet la vi derfor til grunn at de ville være berørt av genetisk risikokunnskap i større grad enn foreldre i befolkningen generelt.

1.2 Lang QT-tid syndrom (LQTS)

LQTS kan være ervervet eller genetisk betinget og kan forårsake uregelmessige hjerteslag, som kan føre til besvimelser eller plutselig død. Den genetiske varianten av LQTS er en autosomal dominant sykdom. Det betyr at barn til en forelder som er LQTS bærer, uavhengig av kjønn vil ha 50 % risiko for å arve sykdommen. LQTS skyldes unormal elektrisk ledning i hjertemuskelcellene. Når strømmen av natrium og kaliumioner inn og ut av hjertemuskelcellene ikke fungerer tilfredsstillende, kan det lede til hjerterytmeforstyrrelser (Wickmann 2013).

LQTS kan forårsake besvimelser eller plutselig død hos spedbarn, barn, ungdom og hos unge voksne. Anfallene kan bli utløst av høye, skarpe lyder, å bli plutselig eksponert for kaldt vann, eller også uten forvarsel under søvn. Selv om ulike personer i samme familie har samme genfeil, kan det være stor variasjon i sykdomsbildet. Dette kalles variabel penetrans, og innebærer en stor utfordring for vurdering av behandling, for medisinering og for veiledning. Noen av de som behandles vil aldri oppleve symptomer. Andre LQTS-bærere vil leve med belastningen ved å vite om en genfeil hvor det ikke finnes effektive medisiner samtidig med bevisstheten om risiko for plutselig død (Hamang, Solberg et al. 2009, Wickmann 2013).

En kan anta at prevalensen av LQTS holder seg relativt stabilt i befolkningen. I Norge var det i 2013 i alt 765 pasienter som var funnet å være bærere av en mutasjon som gir LQTS. På landsbasis er prevalensen estimert til 1/6509, jmf. SSBs beregning per 1. januar 2012 (Leren 2013). Det er funnet store geografiske forskjeller i prevalensen av mutasjonsbærere. Flest mutasjonsbærere er funnet i Agder-fylkene, i Sør-Trøndelag og i Hordaland (Leren 2013).

Prevalenstallene for LQTS vurderes som minimumsestimater ettersom langt fra alle mutasjonsbærerne i landet er identifisert (Leren 2013). Fordi det er ukjent hvor stor andel av det totale antall mutasjonsbærere som så langt er identifisert, knytter det seg usikkerhet til de publiserte prevalensestimatene. Det er i følge Leren (2013) holdepunkter for at prevalensen av mutasjonsbærere for lang QT-tid-syndrom kan være omkring 1/300 i enkelte deler av landet. Det er grunn til å tro at det bare er en mindre andel av det samlete antall norske mutasjonsbærere som så langt er identifisert. Ikke alle identifiserte mutasjonsbærerne har manifest sykdom. En viss andel av dem som har testet positivt som ledd i presymptomatisk testing, er uten tegn til klinisk sykdom, noe som beskrives som redusert penetrans av den aktuelle sykdommen (Leren 2013).

Det kan legges til grunn at årlige tilfeller av krybbedød forårsaket av LQTS er relativt konstant. Viktige årsaker til krybbedød er vesentlig redusert fra åttitallet og frem til i dag. Det er sannsynlig at den prosentvise andelen av krybbedød forårsaket av LQTS i denne tidsperioden har økt, og vil kunne være vesentlig større

fra 2004 og senere. Et sannsynlig estimat kan være at hele 1/3 av tilfellene av krybbedød pr. 2015 kan skyldes LQTS.

Det er holdepunkter for at LQTS også kan være årsak til tilfeller av dødfødsel. Det er anslått at 8,8 % av tilfellene kan være forårsaket av LQTS. En potensielt signifikant andel av intrauterine dødsfall kan være forårsaket av sykdom i ionekanalene slik som LQTS. Forekomst av genetiske varianter observert ved intrauterine dødsfall var temmelig likt det som tidligere er rapportert om SIDS (Crotti, Tester et al. 2013).

Et gentest resultat vil kunne bekrefte eller avkrefte LQTS som barnets dødsårsak, noe som vil kunne bidra til at foreldrene bedre vil kunne mestre tapet. Men ettersom flere genvarianter ligger til grunn for LQTS syndromet, vil også behandlingsmulighetene kunne være usikre. Resultatet av en gentest vil dermed kunne være positivt svar, men ingen behandlingsmuligheter.

1.3 Diagnostisk, presymptomatisk og prediktiv genetisk testing

Bioteknologiloven skiller mellom diagnostisk, presymptomatisk og prediktiv genetisk testing. Formålet med diagnostiske genetiske tester er å diagnostisere genetisk sykdom hos personer som allerede har symptomer. Dette kan være til hjelp for å bestemme behandling av sykdommen. Presymptomatiske og prediktive genetiske tester derimot utføres på personer som ennå ikke har symptomer, men hvor testen kan predikere sannsynligheten for å utvikle fremtidig sykdom.

I følge Bioteknologiloven er det forbud mot å utføre genetiske undersøkelser *"på barn før barnet er fylt 16 år, med mindre undersøkelsen kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet*", Bioteknologiloven § 5-7 (Bioteknologiloven 2003). Dersom en gentest gjelder en tilstand som ikke slår ut før i voksen alder skal man altså vente til barnet er myndig i helserettslig forstand. Gentesting av barn uten klar medisinsk nytteverdi krenker barnets rett til en åpen fremtid. Men dersom en gentest kan bidra til at barnets helsetilstand kan forbedres gjennom behandling er det tillatt å teste (Bioteknologirådet 2015). LQTS er imidlertid en tilstand som kan slå ut i barne-, ungdoms og tidlig voksen alder. Spørsmålet om å teste eller ikke teste vil derfor være en moralsk og eksistensiell utfordring for dem det gjelder.

Dersom en person gentestes for LQTS fordi han har symptomer regnes det som en diagnostisk undersøkelse. Hvis han ikke har symptomer og gentestes fordi LQTS forekommer i familien regnes det som en prediktiv test (Bioteknologiloven 2015). Prediktiv genetisk testing for LQTS kan gi kunnskap om risiko for en sykdom med potensielt dødelig utgang. En mulig konsekvens av denne kunnskapen ville kunne være å gjennomføre hjertescreening med EKG av alle nyfødte barn. Nyfødtscreening står i motsetning til barnets

rett til ikke å vite. Et annet alternativ kunne være å gjøre en gentest av barn som kan være bærere. En vil da kunne ha mulighet til å behandle for å forebygge plutselig uventet død. Men ettersom behandlingsutsiktene vil kunne være uklare vil et positivt gentestsvar kunne lede til unødig frykt og redusert livskvalitet. For personer som er berørt av plutselig uventet barnedød vil spørsmålet om prediktiv genetisk testing kunne være en aktuell problemstilling.

1.4 Retten til å vite og retten til ikke å vite

Retten til å vite helseinformasjon som gjelder en selv er befestet i Pasientrettighetsloven. Denne rettigheten omfatter rett til informasjon om det som fremkommer gjennom behandling og undersøkelser, og en rett til å medvirke i behandlingsbeslutninger. Det kan også argumenteres for at man har en plikt til å søke informasjon som har relevans for egen helse og ens barns helse. Retten til ikke å vite ens genetiske status er basert på doktrinen om det frivillige og informerte samtykke som igjen er fundert på prinsippet om respekt for individets autonomi. Denne rettigheten er befestet i den norske Bioteknologiloven og i internasjonale regelverk. Samtidig er det stilt spørsmål ved om ikke å vite ens genetiske status er forenlig med å kunne handle autonomt.

Den normative etiske debatten om genetisk testing har vært preget av skarpe skillelinjer mellom de som mener at man har en plikt til å vite om ens genetiske status, og de som like sterkt hevder den enkeltes rett til ikke å vite. Av de som fremhever plikten til å vite har det vært hevdet at man ikke kan være en fullt ut autonom person om man ikke vet. Det er blitt hevdet at retten til å forbli uvitende om egen genetisk status verken kan begrunnes på legal eller etisk basis (Harris and Keywood 2001). Det å bli skjermet fra potensielt urovekkende informasjon er ikke forenlig med å være en autonom, selvstyrt person med kapasitet til å treffe rasjonelle livsvalg og plan for fremtiden. Uvillige personer bør ikke påtvinges informasjon de ikke ønsker. Men retten til ikke å vite kan ikke forsvares med referanse til kravene som stilles til en autonom person. Retten til ikke å vite ens genetiske status må vektes opp mot familiemedlemmers rett til å vite (Harris and Keywood 2001).

Det er likevel blitt hevdet at retten til ikke å vite kan forsvares innenfor en autonomibasert tilnærming. Personer bør ha en rett til å forsvare seg mot potensielt skadelig informasjon. (Andorno 2004). Laurie beskriver autonomimodellen som for snever, og hevder at personers valg om ikke å teste seg, å forbli uvitende om sin genetiske status bør respekteres (Laurie 1999, Laurie 2001). Det er viktig å respektere personers valg, og ikke å invadere personers rett til privatliv. Det er umulig a priori å vite hva som er pasientens ønsker. Derfor bør man nærme seg spørsmålsstillingen med forsiktighet for ikke å handle i strid med det etiske prinsippet om ikke å skade. Essensen i dilemmaet er at en i forkant ikke vet hva slektninger

ville ønske å vite (Laurie 1999, Laurie 2001). Den prinsippbaserte og individorienterte etiske tilnærmingen basert på respekt for autonomi, velgjørenhet, ikke skade og rettferdighet synes dermed utilstrekkelig konfrontert med dilemmaene forbundet med formidling av genetisk kunnskap. Alternativt skisseres en tilnærming til autonomi som er bredere, og hvor respekten for individets valg om ikke å vite også respekteres (Laurie 1999, Laurie 2001, Andorno 2004).

1.5 Informasjon om genetisk risiko til familie og slekt

Også for personer hvis familie- eller slektninger har testet positivt for LQTS vil det kunne være aktuelt å la seg genteste. Genetisk kunnskap er prediktiv, og involverer derfor spørsmålet om hvilken rett medlemmer av familie og slekt har til å motta informasjon som kan være relevant for dem (Dupras 2013). Debatten rundt formidling av informasjon om genetisk risiko har vært sentrert rundt prinsippet om respekt for autonomi (taushetsplikt), velgjørenhetsprinsippet og prinsippet om ikke å skade (Dupras 2013). Genetisk informasjon har potensial til å være til nytte for familiemedlemmer såfremt tilstanden kan forebygges eller behandles. Men genetisk kunnskap kan også bidra til å skade ved å stigmatisere eller diskriminere. En kan argumentere både for retten til å vite, og likeledes for retten til ikke å vite om ens genetiske status (Lemmens 2008).

Robertson og Savulescu hevder at det ikke nødvendigvis er noen motsetning mellom å gi barn og ungdom informasjon om genetisk status og samtidig respektere deres samtidige og fremtidige autonomi. Snarere er det å informere forenlig med respekt for autonomi såfremt det ikke er klart og tydelig at informasjonen vil kunne skade barnet. Det er heller slik at åpen, ærlig og klar informasjon kan bidra til å fremme autonomi i prosessen hvor barn og ungdom modnes (Robertson and Savulescu 2001).

1.6 Holdninger til genetisk risikokunnskap

Genetisk informasjon har vært betraktet som eksepsjonell og kvalitativt forskjellig fra andre former for medisinsk informasjon. Debatten om genetisk testing og retten til å vite eller ikke å vite har hovedsakelig vært ført på et normativt nivå (Dupras 2013). Kunnskapen om hva folk ønsker er imidlertid begrenset. Empiriske studier har demonstrert at folks holdninger til genetisk risikokunnskap og spørsmålet om å videreformidle informasjon er kompleks og påvirket av en rekke faktorer. Kunnskap om hvordan folk faktisk stiller seg til genetisk kunnskap kan være viktige bidrag inn i den normative debatten om å vite eller ikke å vite (Hallowell 2006). Vi har for lite kunnskap om hvordan folk forholder seg til genetisk kunnskap som involverer barn og når det gjelder krybbedød. Vi har også begrenset kunnskap om folks holdninger og motivasjon for genetisk testing for kardiale kanalopatier (Erskine 2014).

Det er på denne bakgrunn viktig å få mer empirisk kunnskap om hvordan berørte personer stiller seg til genetisk kunnskap og genetisk testing. En empirisk studie som undersøker hvordan personer som er berørt av genetisk risiko stiller seg til genetisk risikokunnskap, vil kunne være et bidrag inn i den etiske debatten om prediktiv genetisk testing, og retten til å vite eller ikke å vite. Debatten har blitt belyst på teoretisk nivå, empiriske resultater som omfatter meningene til personer som er berørt av genetisk risiko kan bidra til å belyse spørsmålet og gi ny innsikt inn i den etiske debatten.

Funnene i Arnestads studie synliggjorde og aktualiserte spørsmålene og dilemmaene forbundet med retten til å vite versus retten til ikke å vite. En empirisk studie ville kunne bidra til kunnskap om tankene, refleksjonene, meningene, verdiene og dilemmaene til personer som er berørt av genetisk risiko.

1.7 Studiens formål, problemstilling og forskningsspørsmål

Formål

1. Å få kunnskap om hvordan personer som er berørt av plutselig uventet barnedød / Lang QT-tid syndrom stiller seg til genetisk risikokunnskap og hvordan de resonnerer rundt spørsmålet om å vite eller ikke å vite.

2. Å bidra til at helsepersonell og beslutningstagere møter personer som er berørt av genetisk risiko på en bedre måte.

3. Å vurdere etisk teori opp mot konkrete praktiske problemstillinger for å reformere dem slik at de blir mer praktisk anvendbare.

Problemstilling

Hvordan forstå og håndtere kunnskap om LQTS i lys av personers ønsker og rett til å vite versus deres rett til ikke å vite?

Forskningsspørsmål

1) Hvilke konsekvenser kan det ha å vite om en eventuell fremtidig sykdomsrisiko med potensielt fatal utgang?

2) Hvilken betydning og hvilke konsekvenser vil det kunne ha for omsorgen for ens barn å vite om en genetisk risiko som Lang QT-tid-syndrom?

3) Kan kunnskap om genetisk risiko bidra til å sykeliggjøre friske mennesker, eller vil det gi muligheter til mestring?

4) Betyr det å være et autonomt menneske å ha rett til å få vite alt som er mulig å vite vedrørende egen helsetilstand, eller handler det om retten til å beskytte seg mot informasjon man ikke har kontroll over?

5) Har man både en rett og kanskje også en plikt til å vite om genetisk sykdomsrisiko av hensyn til en selv og ens barn?

II Metode

2.1 Utvalg

Foreldre som hadde mistet barn ved plutselig uventet barnedød, samt foreldre til barn som hadde testet positivt for LQTS ble invitert til å delta. Foreldrene ble rekruttert blant populasjonen av medlemmer i hhv Landsforeningen uventet barnedød (LUB, i 2011 medlemstall 442) og i Foreningen for hjertesyke barn (FFHB, i 2011 medlemstall 5000). Foreldrene ble invitert ved at prosjektet ble beskrevet i medlemsbladene «Oss foreldre imellom» (LUB) og i «Hjertebarnet» (FFHB).

Foreldre som ønsket å delta tok selv kontakt med sin organisasjon, eller med forskeren direkte. Invitasjon og inklusjon til prosjektet samt intervjuene ble gjennomført fra juli 2010 til juni 2011. Det ble gitt skriftlig og muntlig informasjon om prosjektet, og deltagerne undertegnet et skriftlig samtykkeskriv. Prosjektet ble godkjent av Norsk samfunnsvitenskapelig Datatjeneste, NSD. Prosjektet omfattet to utvalg, heretter benevnt som utvalg «uventet barnedød» og utvalg «LQTS foreldre».

2.2 Utvalg «uventet barnedød»

Utvalg «uventet barnedød» omfattet totalt åtte foreldre, seks mødre og to fedre. Verken foreldrene eller andre familiemedlemmer, inklusive barna deres hadde gjennomgått genetisk testing for å avklare LQTS bærerstatus. Seks foreldre hadde mistet barn i krybbedød, og et foreldrepar hadde mistet barn ved dødfødsel. Utvalget omfattet seks familier, seks kvinner og to menn med aldersspenn 23 – 50 år, median = 36. Utvalget omfattet fem tilfeller av krybbedød med dødstidspunkt en måned, tre måneder, fire måneder (2 tilfeller) og 10 måneder, median=4. I et tilfelle ble begge foreldre til et av krybbedødsbarna intervjuet. Alle krybbedødsforeldrene hadde fått 1 – 2 barn etter krybbedødsfallet. Familiene hadde totalt fjorten levende

barn i alderen ett til 26 år, median=10. Tidsperioden fra krybbedødshendelsen til selve intervjuet fant sted varierte mellom 4 år og 22 år. Median=8. Foreldrene som hadde mistet barn ved dødfødsel ble intervjuet fire måneder etter dødsfallet.

2.3 Utvalg LQTS foreldre

Utvalg «LQTS foreldre» omfattet totalt tretten foreldre, åtte mødre og fem fedre til barn som hadde testet positivt for LQTS (post-test utvalg). Foreldrenes alder varierte mellom 27 – 53 år, median = 36. Familiene hadde i alt 21 barn, hvorav fjorten hadde testet positivt for LQTS. Utvalget omfattet også foreldre som hadde mistet barn ved sene spontanaborter, i etterkant forklart som tilfeller av LQTS. Alle deltagerne i utvalg «LQTS foreldre» hadde gjennomgått genetisk veiledning ved en klinisk genetisk avdeling innen spesialisthelsetjenesten (Mangset and Hofmann 2014).

2.4 Intervju av utvalg «uventet barnedød» og utvalg «LQTS foreldre»

Det ble gjennomført kvalitative dybdeintervjuer av informantene i begge utvalgene. Det ble anvendt semi-strukturerte intervjuguider som var utformet med samme oppbygning og hovedtema for begge utvalg. Samtidig var spørsmål og tilnærming tilpasset informantene i hver gruppe. Intervjuguidene omfattet tre hovedtema: 1) å ha kunnskap, vite eller ikke vite, retrospektivt og nåtidig. 2) å søke kunnskap, vite eller ikke vite, teste eller ikke teste, rett eller plikt til å vite, ikke vite, prospektivt. 3) informasjon til barn, slektninger, oppsøkende genetisk virksomhet (vedlegg). I utvalg «uventet barnedød» ble alle krybbedødsforeldrene intervjuet individuelt, mens foreldreparet som hadde mistet barn i dødfødsel ble intervjuet sammen. Intervjuene i begge utvalg varte i en til to timer.

Foreldrene i utvalg «LQTS foreldre» reflekterte rundt intervjuguidens spørsmål om LQTS på bakgrunn av sine erfaringer med å leve med sykdommen. Foreldrene som hadde mistet barn i uventet barnedød, hadde ikke erfaring med å leve med sykdommen LQTS. Intervjutilnærmingen var temabasert og fleksibel, med dialog forankret i informantenes perspektiv avhengig av om de ikke hadde testet seg, utvalg «uventet barnedød», eller om de hadde testet seg, utvalg «LQTS foreldre».

2.5 Analyse

Intervjuene i begge utvalg ble tatt opp på lydbånd, transkribert i sin helhet og anonymisert. Analysen ble gjennomført i samsvar med en fire stegs analytisk tilnærming beskrevet av Malterud, og basert på Giorgis fenomenologiske metode. Margrete Mangset gjennomførte intervjuene, transkribering, og var hovedansvarlig for analyseprosessen i samarbeid med Bjørn Hofmann. Først ble de transkriberte intervjuene lest gjentatte ganger for få overblikk og innsikt i teksten som helhet. Setninger og avsnitt var analyseenheter og tema relevante for forskningsspørsmålene ble identifisert. Meningsenheter i hvert intervju ble identifisert, deretter ble innholdet i meningsenhetene kondensert (fortettet) og abstrahert. Analysen av materialet i utvalg «LQTS foreldre» er nærmere beskrevet i Mangset og Hofmann JOGC 2014 (Mangset and Hofmann 2014).

Analysen av materialet i utvalg «uventet barnedød» ble gjennomført i to faser. I første fase ble det identifisert seks kategorier som beskrev a) relevansen av genetisk kunnskap, og b) faktorer som influerer på foreldrenes behov for å vite eller ikke å vite årsaken til barnets død. I analysens andre fase ble det utarbeidet en struktur som omfattet to sett av hovedkategorier med underkategorier. Kategoriene er illustrert i figur 1 og figur 2.

III Resultater

Resultatene fra de to utvalgene, utvalg «uventet barnedød» og utvalg «LQTS foreldre» presenterer foreldres overveielser og refleksjoner om genetisk kunnskap fra to ulike perspektiv. Foreldrene i utvalg «uventet barnedød» hadde ikke kunnskap om sine barns genetiske status relatert til LQTS. De befant seg i en potensiell pre-test posisjon hvor valget om å ta en gentest kunne være en aktuell problemstilling. Foreldrene i utvalg «LQTS foreldre» vurderte genetisk kunnskap med en visshet om sine barns positive LQTS gentestsvar, og med sin erfaring med å leve med tilstanden. Foreldrene i utvalg «LQTS foreldre» befant seg således i en reell post-test posisjon.

I det følgende redegjøres det kort for resultatene fra utvalg «LQTS foreldre». Deretter presenteres mer inngående resultatene fra utvalg «uventet barnedød». Avslutningsvis diskuteres resultatene fra begge utvalg opp mot hverandre.

3.1 Utvalg «LQTS foreldre»

LQTS-foreldrenes verdivurderinger og moralske overveielser var sammenvevd med deres beskrivelser av hvordan de levde med tilstanden. Flere utsagn illustrerte at det å ha overført genfeilen fra foreldre til barn kunne være forbundet med skyldfølelse. Foreldrene mente likevel at det var av avgjørende betydning å vite om sin egen og sine barns bærerstatus. Dette ble beskrevet med sterk overbevisning, og uavhengig av faktorer slik som genetisk familiehistorie, tidspunkt for diagnosen, medikamentbivirkninger eller også i det tilfelle at barnets testresultat var usikkert. Foreldrene beskrev hvordan de integrerte det å leve med genetisk risiko inn i dagliglivet og sine livsperspektiv.

Foreldrenes dilemma dreide seg om hvordan informasjon til barn og slektninger best kunne formidles uten samtidig å bidra til sykeliggjøring. Tidlig og gradvis informasjon om tilstanden mente de ville fremme barnas mestring inn i voksenlivet. De ga uttrykk for at det var fundamentalt galt å skjule slik essensiell informasjon for barn og ungdom. Flere utsagn illustrerte hvordan informasjon om et positivt testresultat var formidlet ut til familie og slekt. Imidlertid var det flere som manglet kunnskap om hvordan slik kunnskap var blitt forvaltet, også med hensyn til hvilke valg slektninger hadde tatt. Foreldre uttrykte sårbarhet med tanke på å kunne bli utsatt for andres kritikk over eget valg, og også kritisk holdning til slektninger som valgte ikke å teste seg. Imidlertid var ingen av «stemmene» til slektninger *med* kjent LQTS familiehistorikk, men som valgte *ikke* å teste seg representert i utvalget. Dermed kom «retten til *ikke* å vite» bare indirekte til uttrykk i utvalget av LQTS foreldre.

LQTS foreldrene beskrev overveielser som omfattet ansvarsfølelse, samvittighet, pliktfølelse og omtanke for barnas livskvalitet. Spesielt var de opptatt av medisinenes beskyttende virkning, bekymring for bivirkninger, og hvordan medisineringen kunne influere på barn og ungdoms fysiske aktivitet og livskvalitet. De beskrev dilemma forbundet med plikten til å informere, samtidig med ønsket om å beskytte barna mot informasjon som kunne skape unødig angst. Foreldrene tilkjennega et sterkt og vedvarende behov for presis informasjon om tilstanden, og om en forbedret kommunikasjon med helsepersonell (Mangset and Hofmann 2014).

Resultatene belyste i begrenset grad foreldrenes overveielser for eller imot gentesting i forkant av selve testen. For de fleste foreldrene var beslutningen om gentesting vurdert som nødvendig på bakgrunn av medisinsk indikasjon. Bare en av foreldrene beskrev sine langvarige overveielser i forkant av selve testen. Overveielsene omfattet moralske dilemmaer, vurdering av fordeler og ulemper rundt hvordan et positivt testresultat ville påvirke familiemedlemmer, spesielt i relasjon til barna. Foreldrene evaluerte valget om gentesting i etterkant av den faktiske testen, og med en bevissthet om barnas positive testresultat. Generelt vil folk tendere til å forsvare sine valg. Et slikt behov vil kunne være spesielt sterkt i møte med eksistensielle spørsmål. Intervjutidspunktet, i etterkant av gentesten kan ha bidratt til at de uttalte seg mer positivt i favør

av genetisk testing enn de ville ha gjort om de hadde blitt intervjuet i forkant av den faktiske testen (Mangset and Hofmann 2014).

Foreldrenes uttrykte et sterkt behov for mer spesifikk kunnskap om LQTS. I oktober 2013 ble det ble arrangert et helgeseminar for foreldre til LQTS-positive barn. Seminaret var et eget prosjekt finansiert av Extrastiftelsen, med FFHB som søkerorganisasjon og arrangør. Foredragsholdere var fagfolk fra Oslo universitetssykehus (OUS), Klinisk genetisk avdeling, Avdeling for arvelige hjertesykdommer, Medisinsk klinikk, Seksjon for forskning og utdanning, I tillegg deltok forelesere fra Norrlands Universitetssjukhus i Umeå, Centrum för Kardiovaskulär Genetik (CKG), fra Modum Bad, Kildehuset og fra FFHB. Seminaret er omtalt i Hjertebarnet (Mangset 2014) og beskrevet i sluttrapport til Extrastiftelsen (Mangset 2014).

Seminaret ble en møteplass mellom foreldrene og fagfolk, hvor det foruten foredrag og gruppesamtaler også var rom for uformell dialog og meningsutveksling. I etterkant av seminaret ble det utarbeidet en informasjonsbrosjyre, Wickman S, Haugaa KH: ”Informasjon om Lang QT-syndrom (LQTS). Fagenhet for genetiske hjertesykdommer. Kardiologisk avdeling, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, Oslo. Brosjyren er tilgjengelig i papirformat og på FFHB’s nettsider (Wickmann 2013). Et nytt seminar for familier med LQTS arrangert av FFHB ble gjennomført i oktober 2016.

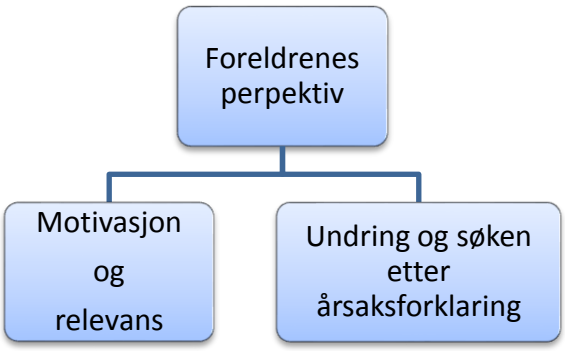
3.2 Utvalg «uventet barnedød»

Analysen av materialet i utvalg «uventet barnedød» avdekket to hovedkategorier. Kategori I ”Foreldrenes perspektiv” omfattet to underkategorier presentert i Figur 1. Kategori II ”Faktorer som influerte på foreldrenes ønsker og rett til å vite eller ikke å vite årsak til barnets død” omfattet seks underkategorier, presentert i Figur 2.

3.2.1 Foreldrenes perspektiv, plutselig uventet barnedød

I det følgende redegjøres det for de to underkategoriene: 1) Motivasjon for å delta, og relevansen av genetisk kunnskap. 2) Undring og søken etter årsaksforklaring.

Figur 1: Foreldrenes perspektiv, plutselig uventet barnedød



3.2.2 Motivasjon for å delta i prosjektet og relevansen av genetisk kunnskap

De fleste foreldrene ga inntrykk av å ha et mer overordnet og sammensatt motiv for å delta i undersøkelsen utover det som var prosjektets definerte målsetting, genetisk risikokunnskap relatert til LQTS. Tre av foreldrene ga eksplisitt uttrykk for at de hadde meldt seg til prosjektet fordi de ønsket å støtte opp om forskningen rundt plutselig uventet barnedød. Et viktig moment i dette bildet var å formidle erfaringer og vurderinger av møtene de hadde hatt med helsepersonell i etterkant av barnets død. Et annet viktig siktemål var ønsket om å formidle refleksjoner om det å leve med en uavklart diagnose.

Foreldrene ga uttrykk for at de ikke var kjent med tilfeller av personer med et positivt LQTS gentestsvar i familie eller slekt. To foreldre var kjent med tilfeller av plutselig, uventet barnedød i slekten. Men de formidlet ikke konkret kunnskap om omstendigheter eller årsak til disse barnedødsfallene. Foreldreparet som hadde mistet barn i dødfødsel var kjent med tilfeller av hjertesykdom i familien. De hadde oppfattet disse tilfellene mer som relatert til livsstil, heller enn genetisk betinget.

Syv foreldre ga uttrykk for at de anså det som lite sannsynlig at LQTS eller annen arvelig hjertesykdom var årsak til barnets død. De vurderte derfor genetisk kunnskap som lite relevant for å forstå årsaken til sitt eget barns død. Foreldrene ga derfor ikke inntrykk av å vurdere seg som direkte berørt av genetisk risiko generelt eller LQTS spesielt.

> *"Neida, da må det være langt, langt ute. Ikke noe verken i mors eller fars familie, ikke noen kusiner eller noe sånt. Men allikevel så har jeg ansett den sjansen, den økningen og den risikoen for så ekstremt, den er jo så liten i utgangspunktet men fortsatt så ekstremt liten, at det har jeg egentlig kanskje lagt litt bak meg, at det er så liten sjanse likevel. Jeg har vel aldri tenkt genetikk." (Mor SIDS)*

En annen mor hadde mistet barn i krybbedød to tiår før intervjuet fant sted, lenge før gentesting for LQTS var mulig. Fra barnets fødsel hadde hun vært overbevist om at det var hjertesykt, og hun hadde både før og etter dødsfallet forgjeves forsøkt å formidle sine observasjoner til helsepersonell. Likevel var hun overbevist om at barnets død ikke var forårsaket av LQTS eller annen hjerterelatert genetisk faktor.

> *«Nei det tror jeg ikke. For vi er en hjertefrisk familie og jeg kjenner ingen som har, verken i min familie eller min manns familie som har hatt noe plutselig hjertedød." (Mor SIDS)*

For denne informanten hadde interessen for å delta i prosjektet blitt vekket etter samtaler med familiens voksne barn om genteknologi og gentesting. Problemstillingen var også aktualisert ettersom hennes voksne barn befant seg i reproduktiv alder. En annen mor beskrev hvordan barnet som døde hadde vært til jevnlige helsekontroller fordi det var hjertesykdom i familien. Hun utelukket derfor at det kunne være hjertesykdom som var årsaken til barnets død.

> *"Hvis det hadde vært arvelig så hadde de sikkert funnet det ut. Skal en del til før det er arvelig ettersom vi har fått to friske unger etterpå. Jeg ville ikke tatt initiativ til å ta en gentest." (Mor, SIDS)*

En av mødrene (SIDS) ønsket gentest av familiens medlemmer selv om det ikke var identifisert noen tilfeller i familien som kunne assosieres med LQTS. Hun anså det som ikke usannsynlig at besvimelse eller plutselig død kunne ramme barna. Hun ønsket derfor å få tatt en LQTS gentest av familiens barn og voksne. Slik ville hun kunne få avklart om det var en reell risiko for anfall slik at hun kunne få mulighet til å beskytte barna sine.

> *"Det er riktig, jeg har ikke mistet i mors liv, jeg har ikke mistet barn med genetiske sykdommer som kan tilsi at jeg og han har en genfeil. Vi har ikke noen typisk genfeil sammen som vi kan se på ungene, og vi har ingen synlige ting som kan være årsaken til at vi har mistet i krybbedød." ....."Jeg hadde hørt om så mange tilfeller med Lang QT-tid, der de bare enten segnet om på fotballbanen, altså dør i sengen, eller voksen krybbedød. Derfor var det viktig for meg å få sjekket ungene, så jeg kunne få slappet av og for at ungene skulle få leve et mest mulig normalt liv." (Mor SIDS)*

Ny kunnskap om LQTS som en potensiell genetisk årsak til krybbedød var i dette tilfellet en viktig motiverende faktor for ønsket om å få avklart genetisk status. Utsagnet illustrerer også den gjennomgripende uroen forbundet med å leve videre med omsorgen for barn og familie uten visshet om dødsårsaken. En bekreftelse på dette i form av svar på en gentest ville kunne oppleves som et fast holdepunkt, som lettere å leve med enn den totale uvisshet.

Foreldrenes beskrivelser av manglende LQTS-relatert familiehistorikk tydet på at det for dem ikke var noen klar indikasjon for henvisning til genetisk veiledning og testing ved en hjertemedisinsk genetisk avdeling. Foreldrene var ikke berørt av genetisk risikokunnskap i den forstand at de hadde konkret kunnskap om LQTS eller annen hjerterelatert, genetisk risiko i familie eller slekt. Men foreldrene var sterkt motivert for at

deres erfaringer kunne bidra til forskningen rundt plutselig uventet barnedød. I lys av dette er det viktig å ta i betraktning hvordan flere av foreldrene søkte etter andre årsaksforklaringer til barnets død.

3.2.3 Undring og søken etter årsaksforklaring

De fleste foreldrene vurderte genetisk risikokunnskap som mindre viktig enn medisinsk informasjon. Flere utsagn illustrerte at arv og genetikk i liten grad hadde blitt vektlagt i foreldrenes refleksjoner over årsaken til barnets død. En mor (SIDS) uttrykte at hun hadde tenkt på denne muligheten av og til og i perioder, men at hun ikke hadde vektlagt det fordi hun hadde inntrykk at det ikke dreide seg om genetikk i deres tilfelle. En far mente å ha blitt informert av helsepersonell om at det i deres tilfelle ikke var noe arvelig betinget årsak. Men han hadde vanskelig for å memorere hva som konkret var blitt sagt om dette:

> *"Nei det var en eller annen, det var bare en sånn fatal ting som skjedde og da. …Hvis vi hadde hatt mer kunnskap, man kunne jo undersøkt barnet for ti tusen ting ikke sant, men da, altså det, det er ikke sånn det skal være…….Men så vidt jeg husker så var ikke det noe arvelig, eller det var kanskje, eller husker jeg feil nå?" (Far, SIDS)*

Flere foreldre undret seg over hva som kunne være dødsårsaken. Foreldrenes søken for å finne forklaring overskred det som kunne plasseres innenfor en, i snever forstand medisinsk forklaringsmodell. Årsaken til dødsfallet ble i enkelte utsagn omtalt som *"en tilfeldighet"* eller at det var *"skjebnebestemt"*. Hvis det ikke fantes noen identifiserbar årsak, så var det heller ingen som kunne tillegges skyld for dødsfallet. Akkurat det kunne betraktes med en viss lettelse.

> *«Nå har vi jo kommet dit hen at de ikke har funnet noen årsak. Og det får vi ikke gjort noe med verken fra eller til, og det er på en måte greit. For da har vi ikke gjort noe galt eller, ja vi får ikke gjort noe annerledes. Så det er liksom greit». (Far, dødfødsel)*

For flere av foreldrene var det vanskelig å slå seg til ro med krybbedødsdiagnosen. At man ikke kunne stadfeste årsaken til barnets død ga grobunn for undring og tvil. Ettersom diagnosen var vanskelig å plassere, hadde man heller ikke har noe konkret å gripe fatt i. Det var derfor vanskelig å stille utdypende spørsmål til helsepersonell om årsaksforholdet. To foreldre oppfattet det at man stilte diagnosen krybbedød som en unngåelsesstrategi. Det ble oppfattet som en bagatellisering, noe som kunne skape grobunn for mistillit til helsepersonell. Det skapte for enkelte grobunn for en ide om rutinesvikt ved undersøkelsen av dødsfallet.

> *"For jeg syns det var for lett å si "nei, bare krybbedød". Når han var død så sa de at de trodde at det var krybbedød, og det syns jeg var så rart at de kunne tro det når de ikke hadde tatt noen spesielle prøver. Men det virket som at de bare, "det er krybbedød, vi snakker ikke mer om det", føler jeg da." (Mor, SIDS)*

En konkret, identifiserbar dødsårsak kunne derfor ha vært lettere å forholde seg til enn diagnosen krybbedød. Det kunne ha bidratt til at en i mindre grad grublet over årsaksforholdet:

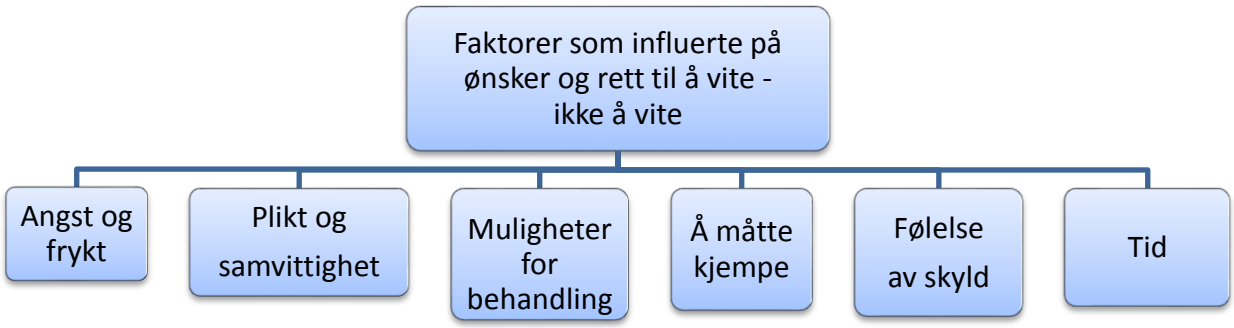
> *«Det var en stor belastning ikke å vite. Bare det å få et svar da ikke sant, det er greit, noen dør av kreft, ikke sant. Det å få en konkret, liksom "ingenting", ikke sant, eller du visste ikke hva årsaken var. Det var liksom "bare", det var krybbedød, sant. Men for meg var det jo ikke "bare", ikke sant. Jeg ville jo gjerne vite, ja jeg ville i hvert fall vite årsaken, ikke sant. Det vil jo liksom hjelpe litt mer på da ikke sant, dette at du, det er ikke "bare krybbedød "som ikke "er noe". Det har jeg grubla på i alle år." (Mor, SIDS)*

Utsagnene illustrerer hvor vanskelig det kan være å forholde seg til en uavklart diagnose. Dels søkte foreldrene etter forklaringer som overskred rammene for det medisinsk-genetiske kunnskapsfelt: *»en tilfeldighet»*, *«det var rart»*, eller det var *«skjebnebestemt»*. Dels ga foreldrene uttrykk for mistillit, og at de følte seg avvist i møte med helsepersonell: *«vi snakker ikke mer om det»*, *«bare krybbedød»*, *«som ikke er noe»*, *«det var for lett å si det»*, *«de hadde ikke tatt noen spesielle prøver»*.

3.3.1 Faktorer som influerte på foreldrenes ønsker og rett til å vite eller ikke å vite

I det følgende redegjøres for de seks underkategoriene som beskriver faktorer som influerte på foreldrenes ønsker og rett til å vite eller ikke å vite årsaken til barnets død: 1) Angst og frykt, 2) Plikt og samvittighet, 3) Muligheter for behandling, 4) Å måtte kjempe, 5) Skyldfølelse, 6) Tid – i går var det viktig å vite, men ikke i dag.

Figur 2: Faktorer som influerte på foreldrenes ønsker og rett til å vite eller ikke å vite årsak til barnets død



3.3.2 Angst og frykt influerer på behovet for å vite

Foreldrene beskrev hvordan frykt, angst og utrygghet preget tiden etter barnets død. Spesielt vanskelig hadde det vært å gjennomleve de påfølgende svangerskap og omsorgen for et nytt spedbarn. Det å ha gjennomlevd krybbedød bidro også til større frykt for hva som kunne skje med familiens andre barn. To foreldre var oppmerksomme på at de ved å fortelle om sine egne erfaringer kunne skape unødig frykt hos andre utenforstående. De var derfor bevisste på ikke å tematisere sitt barns død verken overfor andre foreldre eller overfor blivende foreldre.

3.3.2.1 Kunnskap om genetisk risiko vil kunne skape angst og frykt

Fire foreldre uttalte seg på generelt grunnlag om relevansen av genetisk risikokunnskap for å forstå årsaken til plutselig uventet barnedød. De ga uttrykk for at det var lite relevant å fokusere på genetisk kunnskap. De mente at slik fokusering ville kunne bidra til å skape unødig frykt for både foreldre og barn. De mente at det var av stor betydning for både foreldre og barns livskvalitet og helse ikke ensidig å fokusere på fremtidig fare og risiko. De anså det som en grunnleggende livsverdi ikke å la frykten få ta overhånd i tilværelsen.

> *”Tror ikke barn har godt av å leve med foreldre som bekymrer seg for mye. Vi må leve det livet vi har, og ikke bekymre oss for ting som kan hende inn i en fremtid. Syns fokus må være på de nære tingene og på hverdagen. Vi vet jo aldri hva fremtiden bringer heldigvis. Jeg har ikke lyst til å vite det, det er bra å leve litt i nuet.» (Mor, SIDS)*

Med tanke på foreldrenes egen konkrete situasjon, mente en av mødrene at det å vite om et positivt LQTS gentestsvar ville være en uforholdsmessig stor belastning i løpet av et eventuelt fremtidig svangerskap.

> *”Selv som kunnskap om at det var en genetisk årsak ville kunne frita for skyld, så ville frykten ha hindret meg fra å få flere barn. Jeg ville ikke turt å få flere barn hvis jeg visste at det var en genetisk årsak til mitt barns død.” (Mor, SIDS)*

Foreldrene uttrykte bekymring for at kunnskap om et positivt LQTS gentestsvar ville kunne influere negativt på så vel foreldre som barn. Genetisk risikokunnskap ville kunne influere negativt på relasjonene mellom barn og foreldre. Det var derfor fare for at ensidig fokus på frykten heller kunne bidra til sykeliggjøring, enn å fremme mestring hos foreldre og barn.

3.3.2.2 Kunnskap om genetisk risiko vil kunne redusere angst og frykt

To foreldre (dødfødsel) uttrykte at et gentestsvar ville kunne bidra til at de i større grad kunne føle seg forberedt på uforutsette hendelser. De mente at det kunne være nyttig med tanke på muligheten til å legge konkrete planer, og å få en følelse av kontroll i tilværelsen.

> *"Altså jeg syns det er kjekt å vite hvis det er en fare for at det er noe vi har, at det kan skje igjen. Så ønsker jeg å være forberedt på det. Det syns jeg er viktig. For jeg liker å forberede og planlegge å ha litt orden og system da. Så selv om vi ikke kan kontrollere det, så er det godt å være forberedt på muligheten, egentlig." (Mor, dødfødsel)*

En mor (krybbedød) mente at hun selv ville ha vurdert et LQTS gentestsvar som et fast holdepunkt i sin søken etter årsaksforklaringer. Ikke å ha noe "håndfast", noe konkret som kunne forklare dødsfallet var vanskelig å leve med. Selv et positivt LQTS gentestsvar ville kunne ha vært lettere å forholde seg til enn uvissheten og usikkerheten.

> *"Når jeg leste inne på alle disse sidene om forskning, så fant jeg ut at Lang QT-tid, kunne forårsake krybbedød. Jeg var jo utrolig interessert i bare å finne ut hva det var som kunne gjøre det, for når det er så plutselig, da har du ikke en noe håndfast å ta det på."…. "Etter hvert så legger du så mange strategier på livet ditt for å unngå katastrofen, for å unngå at noe skal skje. Jeg vet jeg er kjempeoverbeskyttende med ungene, og jeg prøver i en grad å la vær." (Mor SIDS)*

Kontinuerlig preget frykten for at noe skulle skje med de andre barna hverdagslivet. En rekke strategier ble lagt for å forebygge at noe skulle skje. Et gentestsvar ville slik sett kunne oppleves som en hjelp til å redusere katastrofefølelsen.

3.3.3 Refleksjoner om plikt og samvittighet influerer på behovet for å vite

Det var bred enighet blant foreldrene om at det ville være en plikt å videreformidle informasjon om positiv LQTS bærerstatus ut til familie og slekt. Det var viktig at informasjon om potensiell risiko ble formidlet til berørte personer. Foreldrene uttrykte samtidig bekymring for hvordan urovekkende informasjon skulle formidles uten å skape unødig frykt. Flere ga også uttrykk for at de ville ha ønsket å vite det dersom LQTS positiv bærerstatus hadde blitt identifisert i familie eller slekt.

> *"Jeg syns jo egentlig at en plikter å si fra da. Men det er mye "men" underveis, det er det. Men jeg tror at en til syvende og sist bør informere om det. Det tror jeg. For selv om det ikke er noen medisiner eller operasjon som kan gjøres i dag, så kan det kanskje bli noe i nær fremtid. Det er et vanskelig spørsmål, men jeg tror at det må være en slags informasjon om det." (Mor, SIDS)*

Dersom essensiell informasjon om genetisk risiko hadde blitt tilbakeholdt ville det ha vært grunn til å bebreide familiemedlemmer. Tanken på å tilbakeholde informasjon om genetisk risiko overfor familiemedlemmer og slektninger ville vært forbundet med dårlig samvittighet.

> *"Jeg hadde ikke klart å leve med kunnskap om LQTS som årsak til barnets død og ikke videreformidlet informasjon til familie og slekt. Jeg ville ikke hatt samvittighet til ikke å fortelle det. Og jeg hadde blitt sint hvis det hadde vært risiko for at mine barn kunne fått det, og et familiemedlem ikke hadde formidlet det til meg." (Mor, SIDS)*

Ingen av foreldrene hadde noe entydig standpunkt til spørsmålet om helsepersonells anledning til oppsøkende genetisk informasjonsvirksomhet uten pasientens samtykke. Flere utsagn illustrerte at begge hensyn var viktig. Selv om helsepersonells plikt til å overholde taushetsplikten ble vurdert som absolutt, var det samtidig viktig at informasjonen om et LQTS positivt gentestsvar ble formidlet til potensielt berørte parter. En prinsipiell løsning var vanskelig å skissere, og flere utsagn illustrerte at foreldrenes synspunkt på dilemmaet var tvetydig. Det var mer nærliggende å forestille seg hvordan kommunikasjonen i et slikt tilfelle ville ha utspilt seg innad i egen familie. En av mødrene mente at det ville falt naturlig at informasjonen ble formidlet familiemedlemmene imellom.

> *"Og hadde det vært det, så regner jeg med at vi hadde fått beskjed. Jeg tar det som en selvfølge da. Det har jo noe med det, der har vi jo forebyggende tiltak. Og da ønsker jeg å få beskjed. Men jeg tror også jeg hadde satt pris på å få beskjed selv om man ikke hadde hatt noe forebyggende tiltak også." (Mor, dødfødsel)*

Flere utsagn understreket at det måtte vurderes konkret, i det enkelte tilfelle hvordan informasjonen til familie og slekt burde formidles. Tidspunkt for informasjonsformidling, mottakerens forberedthet og kunnskapsnivå burde vurderes nøye. Formidling av genetisk risikoinformasjon til familie og slekt burde kvalitetssikres av kompetent helsepersonell. Det kunne være for byrdefullt for pasienten selv å ivareta dette.

> *"Ja de (helsepersonell) bør jo egentlig informere familien, tenker jeg. Det kommer litt an på, jeg tror at den informasjonen man gir til den som har testet positivt, når tid man gir den, skal du si det med en gang de har fått svar og gjerne er inni en sånn sjokkfase? Og de tenker at gud hva i all verden er dette her? Det har noe med hva slags kompetanse man har til å snakke om, på hvilket tidspunkt man videre bringer den informasjonen, og er denne pasienten da opplyst godt nok? Nei, tenker jeg. For jeg tror nok, det er ingen som vil sitte med en sånn byrde på seg sjøl." (Mor SIDS)*

Formidling av potensielt komplisert og urovekkende informasjon burde ivaretas av helsepersonell. Å overlate formidling av sensitiv informasjon til medlemmer av familie og slekt ble vurdert som uansvarlig. Om det var overlatt til familien ville det kunne være tilfeldig hvordan det ble formidlet og hvordan informasjonen ble brukt. Informasjon om genetisk risiko burde ikke formidles uforvarende og uforberedt fra et familiemedlem til en annen.

”Jeg mener at dette er såpass essensielt at det må informeres om, at det kommer derfra. Man kan jo aldri overlate sånt til familien heller, da blir det veldig tilfeldig hvordan det blir spredd og hvordan det blir brukt. Det er vanskelig spørsmål. Hvis det ikke er sånn så syns jeg det er fryktelig vanskelig. For jeg ville ikke visst det. Jeg ville ikke at en eller annen kusine skulle komme eller og sagt til meg at: ”Bare så du er klar over det…”Så jeg tror ikke jeg hadde gjort det.” (Mor, SIDS)

Refleksjoner om pliktfølelse og ansvarlighet, respekt for familiemedlemmers rett til å vite og samvittigheten forbundet med tilbakeholdelse av essensiell informasjon ble understreket. Samtidig vektla foreldrene alvoret forbundet med å formidle sensitiv informasjon. Nærhet i familierelasjoner, åpenhet, tillit og grad av kompleksitet i den informasjon som skulle formidles var viktige faktorer å ta i betraktning. Helsepersonell burde involveres for å kvalitetssikre formidling av kompleks og sensitiv informasjon.

3.3.4 Refleksjoner om behandlingsmuligheter influerer på behovet for å vite

Interessen for å vite om genetisk risiko var basert på hvilke fordeler eller ulemper slik kunnskap kunne innebære. Flere foreldre vurderte sine behov for å vite om en potensiell genetisk risiko avhengig av om det fantes effektiv behandling eller ikke.

3.3.4.1 Dersom det finnes effektiv behandling vil det være viktig å vite

Fire foreldre mente at det kunne være viktig å vite om en genetisk risiko forutsatt at det fantes effektiv behandling. Først når man hadde mer konkret og praktisk anvendbar kunnskap var det aktuelt å involvere de som var direkte berørt av krybbedød. Da ville de kunne forholde seg til noe konkret og håndterbart, noe de til en viss grad kunne påvirke. Hvis det derimot ikke fantes effektiv behandling, så mente disse foreldrene at det ville være bedre ikke å vite.

”*Altså hvis det ikke er, hvis det ikke er noe kurerbart på en eller annen måte, ta en pille og så er du, kan du bare få barn også er du ikke, bringer du ikke de genene videre. Hvis det ikke er sånn så syns jeg det er fryktelig vanskelig. Syns ikke man trenger å vite så mye, trenger ikke å skjønne. Det er for noen få å skjønne. Ekspertisen bør skjønne, de bør vite, ikke den som lever med det til daglig. Så før den dagen det eventuelt kan gjøres noe med, så syns jeg ikke det spiller så stor rolle.” (Mor, SIDS)*

Dette utsagnet understreker at det er et skille mellom eksperters versus legfolks perspektiv og kunnskapstilnærming. Genetisk kunnskap blir først relevant for de som lever med det til daglig når kunnskapen blir praktisk anvendbar. Inntil det punkt er det ekspertisens plikt og ansvar å bidra med forskning som kan få praktisk nytteverdi. Viktige momenter utover fordeler ved effektiv behandling var også potensiell skade på barnas livskvalitet.

”Hvis det er arvelig og man kan gjøre noe, for å forebygge, så er det jo greit å vite. Men er det arvelig og du kan ikke gjøre noe, så er det ikke greit å vite. Der skilles det nok veldig, det er jo vanskelig å få en diagnose, og så si nei, en kan ikke gjøre noe her, man kan bare ta den prøven, ikke sant. Det er jo ikke greit å vite at man ikke kan hjelpe barnet sitt da. .....Det er bedre å ha et kort og spennende liv enn et beskyttet, og kanskje ikke ha noe liv. Det er bedre ikke å vite enn å vite.” (Far, SIDS)

3.3.4.2 Det vil være viktig å vite selv om det ikke finnes effektiv behandling

En av foreldrene uttrykte klart at det kunne være bedre å vite om et LQTS positivt gentestsvar uansett, også selv om det ikke fantes effektiv behandling. Et positivt gentestsvar for LQTS ville kunne gi noen holdepunkter for å forebygge anfall. Å vite om genetisk risiko for LQTS mente hun ville kunne bidra til å redusere angst.

”Kunne det blitt verre enn jeg hadde det nå? Hadde ungene på en måte hatt det, og det ikke var noe tilbud til dem, og de ikke hadde behandling og ingen ting så hadde de måtte, jeg hadde jo ikke levd noe annerledes enn det jeg hadde levd nå. Men da hadde jeg hatt en reell grunn for å gjøre som jeg gjør. For det er det at jeg holder nesten på å bli gal fordi at du går rundt og er så redd for ungene mine hele tiden.” (Mor, SIDS)

Hvilke konsekvenser vil det kunne ha for omsorgen for barna å vite om en genetisk risiko som LQTS? Ville det være en fare for at man overbeskyttet barna? Og hvordan kunne man unngå å eksponere sin angst og utrygghet overfor dem?

«Jeg prøver å vinkle inn på ting som de faktisk kan se, så de faktisk kan skjønne at det er en reell fare bakom min, Men i alle tilfelle så er jeg overbeskyttende, de vet nok sikkert at jeg er inne og sjekker dem, men kanskje det er en trygghet. Kanskje de sitter og faktisk er redd og ikke tør å uttrykke det. Det er vanskelig å vite hva de tenker på og hva de føler. Og det kan være en trygghet, de vet hvert fall at jeg passer på dem.» (Mor, SIDS)

3.3.5 Hvis en må kjempe blir det viktig å vite

Foreldrenes refleksjoner rundt årsaksfaktorer var nært forbundet med hvordan de hadde opplevd sine møter med helsepersonell i forbindelse med barnets død. Fire foreldre beskrev hvordan negative erfaringer i møte med helsevesenet influerte på deres behov for å vite årsaken til barnets død. Foreldrene beskrev det de oppfattet som systemsvikt, svikt i rutiner, at de opplevde verken å bli sett eller hørt. Følelsen av å måtte kjempe for å få informasjon og å få dialog rundt det som var deres egne, spesielle anliggende opplevdes som svært belastende. Dette var faktorer som formet deres behov for å vite eller ikke å vite årsaken til barnets

død. En mor mente det ikke burde være så strenge indikasjoner for å få tatt en LQTS gentest for å få avklart dødsårsaken.

> *"Hvis du ikke kan argumentere for deg, og hvis du ikke har nok kunnskap som du kan slenge i bordet, så får du det egentlig ikke. Det kommer litt an på hvem du møter, du skal være heldig med hvem du møter, og sånn burde det ikke være for det burde være like retningslinjer for alle, tenker jeg. " (Mor SIDS)*

Foreldrene var spesielt oppmerksomme på om barnet og omgivelsene hadde blitt godt nok undersøkt. De var spesielt oppmerksomme på om de hadde opplevd tegn på rutinesvikt i helsepersonells undersøkelser og oppfølging i etterkant av dødsfallet.

> *"Han ble sendt til obduksjon på grunn av at han døde hjemme, de fant ikke noe, ingenting uvanlig. Men jeg syns det var rart de ikke sjekka sånn som på rommet hans, ikke kikket de på madrassen, ikke kikka de på dyna, for tenk om det var noe i noen bakterier som vi ikke visste om. Men de så ikke på rommet engang, så vi fikk dårlig oppfølging etterpå da." (Mor, SIDS)*

Behovet for grundig undersøkelse som kunne bidra til en sikrere diagnostisering ble understreket. Dødsstedsundersøkelse i tillegg til obduksjon burde være en nødvendig del av rutinene etter krybbedød.

> *«Jeg syns jo, syns jo kanskje barn på mange måter har litt manglende rettssikkerhet da. For det var jo ingen som spurte oss om noen verdens ting. Så ingen kom hjem til oss og ingen spurte, vi skulle jo egentlig vært hatt politiet på besøk vi! Til og med. Ingenting skjedde! Ingen spurte om noen ting. Selv om du er et barn på fire måneder, du er jo et menneske, du har jo krav på en eller annen slags, hva skal jeg kalle det? Etterforskning, at noen bryr seg på en måte. De bør tenke på muligheten for at et barn kan jo ha vært vanskjøttet eller mishandlet. Men det var ingen som spurte eller undersøkte det, eller sa noen ting.» (Mor SIDS)*

Det ble her understreket at respekt for spedbarnets menneskeverd og status som selvstendig rettssubjekt burde ligge til grunn og tydeliggjøres ved myndigheters handlemåte etter plutselig, uventet barnedød. Tegn på rutinesvikt kunne bli fortolket som uttrykk for at man ikke betraktet det døde spedbarnet med tilstrekkelig grad av respekt.

3.4 Følelsen av skyld influerer på behovet for å vite

Alle foreldrene beskrev hvordan de hadde bearbeidet og reflektert rundt hendelsesforløpet i forbindelse med barnets død. Alle kommenterte spørsmålet om skyld relatert til barnets død. Enkelte foreldre hadde konkludert med at ingen kunne lastes for barnets død. For flertallet av foreldrene var det imidlertid vanskelig å slå seg til ro med at ingen kunne lastes personlig for det som hadde skjedd. Manglende årsaksforklaring var en kilde til refleksjoner om skyld. Var det noe de som foreldre selv kunne ha gjort annerledes, eller

skyldtes dødsfallet rutinesvikt hos helsepersonell? Tanken om at kunnskap om en genetisk betinget årsak kunne fritatt for skyld kom til uttrykk i flere intervjuer. Visshet om et positivt svar på en LQTS gentest kunne ha bidratt til å utelukke andre potensielle årsaker.

> *«Hvis det hadde vært noe arvelig, da hadde det vært litt enklere på en måte, for da vet jeg at det er ikke noe jeg kunne ha gjort. Jeg visste ikke hva jeg skulle gjøre da barnet døde, førstehjelp, hvor hardt, hvor lenge? Trodde jeg hadde drept ungen min, sa det i telefonen. Det er veldig sårt, det at vi ikke vet. Var det noe mat han ikke tålte, var det noe jeg gjorde galt?» (Mor, SIDS)*

Direkte eller indirekte bebreidelser fra andre kunne oppleves som enormt belastende. En av mødrene beskrev hvordan forestillingen om at barnets død var morens skyld hadde vært levende bakover i historien.

> *«Det hadde vært bra å få visst årsaken, hatt visshet om en årsak, da hadde jeg kunnet legge til side tanken om at det var min skyld. Noen har en forestilling om at det er morens skyld at barnet dør i krybbedød, noen sier det rett ut. Det er kanskje en form for "sannhet" fra gammelt av. Jeg har levd med den følelsen av å bli beskyldt. "Se hva du har gjort", liksom. Jeg har faktisk opplevd det. Det var mye verre før i tiden. Det er veldig belastende å leve med denne formen for uuttalte beskyldninger. Jeg har alltid lurt på hvorfor det skjedde.» (Mor SIDS)*

Refleksjoner om skyld, egen skyld eller andres skyld ble av flertallet beskrevet som en gjennomgripende og vedvarende belastning i årene etter barnets død. Kunnskap om en arvelig årsaksforklaring kunne være en av flere muligheter for å få sikkert svar slik at grublingen over skyld kunne settes til side.

3.5 Tid - i går var det viktig å vite, men ikke i dag

Fire av foreldrene hadde mistet barnet i krybbedød flere år før intervjuet fant sted. De ga uttrykk for at de vurderte det å vite dødsårsaken i et litt annet lys ettersom tiden gikk, det ble mindre presserende. Det var viktig å legge sorgen bak seg. Sorgen over det døde barnet måtte ikke få ødelegge slik at en ikke evnet å ta vare på familiens andre barn. Foreldrene var opptatt av å formidle sine syn på hva som var viktige livsverdier. De fokuserte på hvordan de kunne ta vare på familien og skape gode rammer for barna.

> *"Tiden har mye å si, først ville jeg vite, det er blitt mindre viktig ettersom tiden går. Det er viktig ikke å stagnere i sorgen, livet må gå videre, en må se fremover, ikke la sorgen ødelegge for det livet en lever nå. En må legge det bak seg slik at en evner å ta vare på de andre barna i familien." (Mor SIDS)*

Spørsmålet om å vite, eller ikke å vite genetisk, eller ikke-genetisk årsak til barnets død ble fortolket innenfor et bredere perspektiv, hvor viktige livsverdier ble fremhevet. Foreldrene vektla på den ene siden ansvaret og samvittigheten forbundet med å formidle kunnskap om genetisk risiko til familiemedlemmer.

Samtidig var det viktig å fokusere på de positive sidene i livet, fremfor på ensidig frykt for hva som kunne skje av negative hendelser inn i en fremtid. Det var viktig å erkjenne livets forgjengelighet, ta vare på barna og ikke la sorg og frykt bli altoverskyggende.

> *«Du kan få sykdommer og det kan skje ulykker og sånn men i det store og hele. Det er noe med å legge egne føringer altså. Og der er det jo litt om det å vite og ikke vite og da. Det er noe med å være sin egen lykkes smed, altså. Det handler noe om at du, «stakkar det gikk så dårlig med meg i livet mitt, for jeg var så uheldig». Den filosofien der er – da vokser piggene ut hos meg altså! Så, det er bare du alene som er ansvarlig for hvordan du har det i livet ditt altså.»* (Mor SIDS)

Intervjuene illustrerte hvordan foreldrene over tid vurderte betydningen av å vite årsaken til barnets død. Det var viktig å bearbeide sorgen og å søke etter årsaksforklaringer. Samtidig måtte ikke frykt og sorg skygge for det viktigste. Betydningen av å glede seg over barna, og å oppdra dem til *"å skjønne hva som er viktig i livet"* ble fremhevet. Å legge gode rammer for barnas oppvekst var viktig. Å kunne *"sende dem ut i verden som empatiske, omsorgsfulle, voksne mennesker"* var viktigere enn ensidig å fokusere på risiko for en eventuell fremtidig sykdom.

IV Diskusjon

4.1 Hovedfunn relatert til studiens problemstilling, formål og forskningsspørsmål

I det følgende oppsummeres kort resultatene av problemstilling og forskningsspørsmålene slik de ble stilt innledningsvis i rapporten. Dernest redegjøres mer inngående for studiens resultater, også opp mot annen relevant litteratur. Avslutningsvis presenteres konklusjoner, samt anbefalinger for praksis og videre forskning.

Problemstilling

Hvordan forstå og håndtere kunnskap om LQTS i lys av personers ønsker og rett til å vite versus deres rett til ikke å vite?

Innledningsvis i kapittel 1 presiseres spørsmålet slik:

«… om tilbakemelding av et positivt gentestsvar til foreldrene ville kunne bidra til å redusere angst og frykt. Eller ville kunnskap om genetisk risiko kunne bidra til å skape unødig bekymring for søsken, og også inn i et eventuelt neste svangerskap?»

- Foreldrene i de to utvalgene vurderte genetisk risikokunnskap fra ulike perspektiv og posisjoner. Foreldrene i utvalg «uventet barnedød» vurderte genetisk kunnskap i et «u-testet» og potensielt pre-test perspektiv, mens foreldrene i utvalg «LQTS foreldre» vurderte det ut fra et post-test perspektiv. Det fremkom klare forskjeller mellom de to utvalgene om hvordan de vurderte relevansen av genetisk risikokunnskap.

- Vektleggingen av «retten til *ikke* å vite» kom klarest til uttrykk i utvalg «uventet barnedød». Betydningen av «retten til å vite» ble klart understreket av foreldrene i utvalg «LQTS foreldre».

- Både utvalg «uventet barnedød» og utvalg «LQTS foreldre» fremhevet behovet for bedre kommunikasjon med helsepersonell og andre profesjonelle. Foreldrene understreket betydningen av helsepersonells støtte og involvering i formidlingen av informasjon om genetisk risiko til familie og slekt.

Forskningsspørsmål 1, 2 og 3

1) Hvilke konsekvenser kan det ha å vite om en eventuell fremtidig sykdomsrisiko med potensielt fatal utgang?

2) Hvilken betydning og hvilke konsekvenser vil det kunne ha for omsorgen for ens barn å vite om en genetisk risiko som Lang QT-tid-syndrom?

3) Vil kunnskap om genetisk risiko kunne bidra til å sykeliggjøre friske mennesker, eller vil det gi muligheter til mestring?

- Et flertall av foreldrene i utvalg «uventet barnedød» ga uttrykk for at konsekvensene av det å vite om en fremtidig sykdomsrisiko kunne ha negativ innflytelse på barns og foreldres livskvalitet. De mente det var viktig å fokusere på å skape gode rammer for barnas oppvekst fremfor ensidig å fokusere på risiko for en eventuell fremtidig sykdom.

- Flere foreldre i utvalg «uventet barnedød» uttrykte bekymring for at genetisk kunnskap ville skape unødig frykt og at det ville influere negativt på foreldrene, barna og på relasjonene dem imellom. Derfor kunne kunnskap om genetisk risiko bidra til sykeliggjøring heller enn å fremme mestring hos foreldre og barn.

- Et mindretall i utvalg «uventet barnedød» mente at kunnskap om genetisk risiko kunne være et fast holdepunkt i grublingen over en uavklart diagnose. Et LQTS gentestsvar, positivt eller negativt ville derfor kunne bidra til å redusere angst og frykt.

- Foreldre i utvalg «uventet barnedød» fremhevet at visshet om et LQTS gentestsvar kunne redusere grublingen over årsaken til barnets død. Dermed ville kunnskap om genetisk risiko kunne bidra til å redusere skyldfølelsen forbundet med en uavklart dødsårsak.

- Foreldrene i utvalg «LQTS foreldre» mente det var avgjørende å vite om et positivt LQTS gentestsvar og ønsket mest mulig kunnskap om sykdommen. Tidlig og gradvis informasjon om sykdommen til barn og ungdom mente de ville bidra til mesting.

- Foreldre i utvalg «LQTS foreldre» ga uttrykk for at kunnskap om overføring av genfeil fra foreldre til barn kunne være forbundet med skyldfølelse.

Forskningsspørsmål 4 og 5

4) Betyr det å være et autonomt menneske å ha rett til å få vite alt som er mulig å vite vedrørende egen helsetilstand, eller handler det om retten til å beskytte seg mot informasjon man ikke har kontroll over?

5) Har man både en rett og kanskje også en plikt til å vite om genetisk sykdomsrisiko av hensyn til en selv og ens barn?

- Foreldrene i begge utvalg tilkjennega verdivurderinger og moralske overveielser relatert til genetisk risikokunnskap ved LQTS og retten til å vite eller ikke å vite. Foreldrenes verdivurderinger kan plasseres innenfor en autonomimodell hvor både «retten til å vite» og «retten til ikke å vite» vektlegges.

- Foreldrene i begge utvalg fremhevet at formidling av informasjon om genetisk risiko var sensitive tema som var forbundet med moralske dilemma. Plikten til å informere, ansvarlighet og respekt for familiemedlemmers rett til informasjon ble vurdert opp mot bekymring for å skape frykt ved å formidle urovekkende informasjon.

4.2 Utvalg «uventet barnedød», potensielt pre-test perspektiv

Foreldrene i utvalg «uventet barnedød» var delt og tvetydige på spørsmålet om relevansen av genetisk risikokunnskap. Grublingen over en uavklart diagnose var en viktig innfallsvinkel til refleksjoner om prosjektets tema og problemstillinger. Spørsmålet om genetisk risikokunnskap ble presentert sammen med refleksjoner om hva som kunne ha vært ikke-genetisk årsak til barnets død. De fleste foreldrene vurderte verken seg selv eller andre familiemedlemmer som risikopersoner for LQTS. Flertallet av foreldrene ga derfor inntrykk av at de ikke opplevde seg som direkte berørt av genetisk risiko. En av foreldrene uttrykte imidlertid en klar interesse og intensjon om gentesting av familiens medlemmer.

Et flertall av foreldrene i utvalg «uventet barnedød» mente at det var lite relevant å vite om genetisk risiko fordi det ville kunne bidra til angst og frykt. Å fokusere på at noe fatalt kunne skje inn i en fremtid kunne ha negativ innflytelse på så vel barn som foreldres livskvalitet. De mulige negative konsekvenser av å leve med visshet om positivt LQTS gentestsvar gjennom svangerskap og omsorg for et spedbarn ble fremhevet. Kunnskap om et positivt gentestsvar ville kunne bidra til unødig bekymring for både foreldre og barn. Flere foreldre vurderte likevel sine behov for å vite om genetisk risiko avhengig av om det fantes effektiv behandling eller ikke.

Et mindretall i utvalg «uventet barnedød» mente at genetisk risikokunnskap ville kunne være et fast holdepunkt, redusere grubling over årsaken til barnets død, og at det slik ville kunne bidra til opplevelse av en viss grad av kontroll. Foreldrene la vekt på at kunnskap om genetisk risiko kunne bidra til å redusere skyldfølelse idet det ville kunne gi et fast holdepunkt, en årsaksforklaring.

Opplevelse av å måtte kjempe mot helsevesenet kunne bidra til mistillit, mer grubling over hva som kunne ha vært barnets dødsårsak og en ekstra belastning i sorgprosessen. Dette var nært forbundet med et behov for å plassere skyld, egen skyld eventuelt andres skyld som helsepersonell eller andre myndighetspersoner. Betydningen av å vite eller ikke å vite årsaken til barnets død ble satt inn i og vurdert i et tidsperspektiv. Noen ga uttrykk for at det ble mindre betydningsfullt etter hvert som tiden gikk. Men spørsmålet kunne bli aktualisert når ens barn kom opp i reproduktiv alder.

4.3 Utvalg «LQTS foreldre», post test perspektiv

Foreldrenes vurderinger i etterkant av at barna hadde testet positivt for LQTS var fundert på de erfaringer de hadde med å leve med tilstanden. De fremhevet sterkt betydningen av å vite om et positivt LQTS gentestsvar. Foreldrene ønsket mest mulig kunnskap om sykdommen, og de ønsket presis kunnskap om risiko ved LQTS i den enkeltes spesielle tilfelle. De mente at tidlig og gradvis informasjon om diagnosen til

barn og ungdom ville kunne bidra til mestring. Men de beskrev dilemma forbundet med når og hvordan informasjon til barn og ungdom skulle formidles. Foreldrene var bekymret for medisineringen, i hvilken grad medisinene virket beskyttende og for risiko for alvorlige bivirkninger. De var opptatt av barnas fysisk kapasitet og utfoldelse samt for konsekvensene av sykdommen for barnas og ungdommens livsutfoldelse.

4.4 Har vi både rett og plikt til å vite om genetisk sykdomsrisiko?

Både foreldrene i utvalg «uventet barnedød» og utvalg «LQTS foreldre» mente at det var en plikt å formidle informasjon om en positiv LQTS bærerstatus til familie og slekt. Tilbakeholdelse av informasjon ville vært forbundet med skyldfølelse og dårlig samvittighet. Det var likevel vanskelig å ta stilling til spørsmålet om det burde være helsepersonell eller familien selv som skulle ha ansvar for å formidle slik informasjon. Taushetsplikten ble vurdert som absolutt og ufravikelig, og informasjon burde derfor ikke formidles uten pasientens samtykke. Samtidig var det også av avgjørende betydning at informasjon ble formidlet til berørte parter. Formidling av urovekkende informasjon burde ikke overlates til familien alene. Det var viktig at kompetent helsepersonell var involvert når kompleks og urovekkende informasjon om genetisk risiko skulle formidles.

De moralske dilemma foreldrene beskrev mellom ulike motstridende plikter og verdier kommer også til uttrykk i den etiske debatten om formidling av genetisk informasjon. Diskusjonen om prediktiv genetisk testing har i for stor grad vært sentrert rundt mulighetene for risikoreduksjon og mulighetene til å forebygge fremtidig risiko (Boenink and van der Burg 2010). Det skapes dermed illusjoner om at en gentest kan gi sikker kunnskap om hvorvidt en konkret skade vil inntreffe. Spørsmålet om å teste eller ikke å teste er imidlertid for snevert, og tar ikke i betraktning at folks refleksjoner, overveielser og beslutninger er sammensatte og verdiladede (Boenink and van der Burg 2010).

Kommunikasjon om genetisk risiko og beslutninger om genetisk testing av barn er forbundet med dilemma og moralske overveielser. De moralske dilemma omfatter en rekke overveielser eller mikrobeslutninger hvor respekt for barnets autonomi balanseres opp mot foreldrenes plikter og ansvar (Arribas-Ayllon, Sarangi et al. 2008). Beslutninger om testing og genetisk risikoinformasjon til barn og unge er beskrevet som komplekst, relasjonelt arbeid som skaper praktiske og moralske dilemma i familier (Arribas-Ayllon, Sarangi et al. 2008). Dette understrekes også når det gjelder familiekommunikasjon om risiko for flere arvelige kardiale arytmier (Vavolizza 2014) (Manuel et al. 2015).

Manuel (2015) beskriver to forskjellige tilnærminger til beslutningen om å gjennomføre gentesting for en annen hjerterytmeforstyrrelse Arytmogen høyre ventrikkelkardiomyopati (ARVC). Erkjennelsen beskrives

enten som en oppvåkningsprosess som skjer *«gradvis over tid»*, eller det skjer umiddelbart som et *«fait accompli»*. Det understrekes at det bør skapes relasjonelle rom, møteplasser for åpen dialog mellom berørte familiemedlemmer og helsepersonell (Manuel et al. 2015). De fleste LQTS foreldrene beskrev beslutningen om gentesting som et *«fait accompli»* uten forutgående overveielser for eller imot. Behovet for møteplasser med muligheter for åpen dialog mellom foreldre og helsepersonell ble også fremhevet av alle foreldrene som deltok i denne studien. Spesielt viktig vil det kunne være ved tilstander med multifaktorielle årsaksfaktorer, som ved krybbedød, dødfødsel og ved LQTS. Støttegrupper hvor familier berørt av genetisk risiko kan møtes er anbefalt som supplement til hjelpen som formidles gjennom helsetjenesten (Boenink and van der Burg 2010, Plumridge, Metcalfe et al. 2012). Slike grupper kan bidra til at kommunikasjon og diskusjon om genetisk risiko i familier blir lettere. Støttegrupper kan organiseres med bare legfolk til stede, eller ledes av helsepersonell (Plumridge, Metcalfe et al. 2012).

4.5 Hva betyr det å være et autonomt menneske?

Betyr det å være autonom at man har en plikt til å vite om ens genetiske status? Eller kan en autonom person like fullt hevde retten til å beskytte seg mot informasjon en ikke har kontroll over? Studiens resultater gir ikke noe entydig svar på dette spørsmålet. Men foreldrene i begge utvalg fremhevet de moralske dilemma forbundet med genetisk risikoinformasjon. På den ene siden la de vekt på plikten og retten til genetisk informasjon for å forebygge skade. På den andre siden ga de uttrykk for bekymring for at genetisk risiko kunne vekke unødig uro. Så vel rasjonelle overveielser som følelser var involvert i foreldrenes oppfatning av genetisk risiko. Både samvittighet, angst, ansvarsfølelse, selvbebreidelse, tillit og mistillit spilte inn i foreldrenes refleksjoner om genetisk risiko og LQTS. Foreldrenes refleksjoner kan derfor forstås innenfor den bredere og individbaserte autonomimodell som skissert innledningsvis. Dette understrekes også i den etiske debatten om retten til å vite eller ikke å vite ens genetiske status. Den grunnleggende retten til personvern, betydningen av «retten til genetisk privatliv» og retten til å beskytte seg mot potensiell skadelig informasjon bør respekteres (Laurie 1999, Laurie 2001, Andorno 2004).

Dworkin definerer autonomi som en persons andre ordens kapasitet til kritisk å reflektere over sine første ordens begjær, ønsker, preferanser, verdier og idealer. Gjennom kritisk refleksjon over verdier, preferanser og idealer har personen mulighet til å få mening og sammenheng i livet, og å ta ansvar for sine liv (Dworkin 1988). Gjennom å skape møteplasser for åpen dialog om genetisk risiko i familier, vil helsepersonell kunne bidra konstruktivt inn i slike prosesser. Helsepersonell kan dermed bidra til å fremme velinformerte og autonome valg hos personer berørt av genetisk risiko.

4.6 Faktorer som influerer på holdninger til genetisk risikokunnskap

Resultatene fra denne studien har illustrert variasjonen mellom hvordan personer som på ulike måter er berørt av plutselig uventet barnedød / LQTS stiller seg til genetisk risikokunnskap og spørsmålet om å vite eller ikke å vite. Studien har i begrenset grad belyst hvilke faktorer som influerer på personers interesse og overveielser i forkant av en beslutning om gentesting.

Interesse og beslutninger om genetisk testing kan klassifiseres som subjektive og objektive prediktorer (Sweeny, Ghane et al. 2014). Klassifiseringen inn i subjektive og objektive prediktorer (forklaringsvariabler) kan bidra til en mer nyansert forståelse av personers motivasjon, moralske overveielser og dilemma forut for beslutninger om gentesting. Subjektive prediktorer slik som oppfatninger av risiko og nytte influerer på holdninger til genetisk testing. Objektive prediktorer som familiehistorie, personlig historie samt sosiodemografiske variabler som kjønn, utdanning, ekteskapelig og foreldrestatus influerer på interesse, motivasjon og valg om å gjennomgå gentesting (Sweeny, Ghane et al. 2014). Et familiemedlems plutselige død samt omsorg for barn og andre familiemedlemmer synes å motivere til genetisk testing ved risiko for hjerterelaterte hendelser eller plutselig uventet hjertedød (Erskine, Hidayatallah et al. 2014). Kunnskapen om folks motivasjon og beslutningstaking om genetisk testing er fortsatt uklar (Sweeny, Ghane et al. 2014).

Resultatene fra denne studien illustrerte også en rekke ulike faktorer, subjektive og objektive som influerte på interessen for å la seg genteste eller ikke. Resultatene fra både uventet barnedød-materialet og av LQTS-materialet tyder på at den viktigste objektive faktoren for hvorvidt man overveide gentesting, var familiehistorikk relatert til LQTS. Kunnskapen om hvilke faktorer som kan motivere for beslutninger om å la seg genteste er begrenset. I et senere prosjekt bør dette undersøkes mer inngående.

4.7 Studienes begrensninger og svakheter

Utvalgsstørrelsen i begge utvalg var små, og det var ujevn kjønnsfordeling med fedrene i klart mindretall. I utvalg «LQTS foreldre» var andelen menn fem av tretten deltagere, mens det i utvalg «uventet barnedød» var to menn av totalt åtte deltagere. På denne bakgrunn var det vanskelig å utdype kjønnsspesifikke tilnærminger til familiekommunikasjon om genetisk risiko. En mer jevn kjønnsfordeling og større utvalg av informanter ville kunne bidratt til å nyansere funnene, og slik styrket studiens validitet. Kvinner og menn synes å ha forskjellige roller ved kommunikasjon om genetisk informasjon inn i familier. Kvinner er ofte «portvoktere» og nøkkelpersoner når genetisk risiko skal kommuniseres til familie og slekt (Forrest, Simpson et al. 2003, Wilson, Forrest et al. 2004).

I prosjektplanen hadde vi skissert et utvalg av foreldre som hadde mistet barn i krybbedød og som ikke visste årsaken til barnets død. Vi hadde planer om å inkludere i alt 20 personer i denne gruppen av pre-test informanter, av dem ti som valgte å teste seg, og ti som valgte ikke å teste seg. Vi hadde som utgangspunkt at man kunne identifisere klarere og mer avgrensede kategorier av de som velger og teste seg, versus de som velger ikke å teste seg. Tidsperioden fra krybbedødstilfellet til selve intervjuet fant sted varierte mellom 4 år og 22 år. I utgangspunktet var statistisk sannsynlighet for å inkludere en informant som var LQTS-bærer mindre enn 1 sett på bakgrunn av Arnestads estimat, ett tilfelle i et utvalg av 10. Tatt i betraktning estimatet at LQTS er årsak til 1/3 av krybbedødstilfellene i de senere år, skulle en kunne forvente en større andel rekrutterte foreldre med LQTS som krybbedødsårsak.

I løpet av prosjektet viste det seg imidlertid at personers vurderinger av relevansen av prediktiv genetisk kunnskap varierte i større grad enn forventet. De fleste LQTS-foreldrene beskrev beslutningen om gentesting som nødvendig basert på medisinske indikasjoner. Overveielser og dilemma som ledet frem til selve beslutningen om gentesting ble i begrenset grad beskrevet. Foreldrene i utvalget «uventet barnedød» vurderte i varierende grad genetisk risikokunnskap som relevant. En av foreldrene ga uttrykk for ikke å ha reflektert over spørsmålet før selve intervjuet fant sted.

Flere foreldre i utvalg «uventet barnedød» uttrykte i varierende grad gentesting for å avklare LQTS bærerstatus som relevant. Bare en av foreldrene ga uttrykk for en klar intensjon om å få gjennomført LQTS gentest av families medlemmer. I et senere prosjekt vil det være ønskelig mer inngående å undersøke hvilke refleksjoner berørte foreldre gjør seg i forkant av beslutningen om en LQTS gentest. Det kan være hensiktsmessig å differensiere mellom personers interesse, intensjoner og de konkrete overveielser som leder frem til selve valget om å gjennomføre en gentest (Sweeny, Ghane et al. 2014). Hvordan personer berørt av plutselig uventet barnedød / LQTS resonnerer om genetisk risikokunnskap i forkant av en beslutning om gentesting vil kunne være svært varierende. En større grad av bevissthet om dette bør ligge til grunn i planlegging av fremtidige studiedesign.

Resultatene fra intervjuene av LQTS foreldre viste at alle som hadde testet seg sterkt betonte viktigheten av å vite genetisk status for LQTS. De var oppmerksomme på barnas positive testresultat og de hadde erfaring med å leve med tilstanden. De vurderte også valget om gentesting i etterkant av den faktiske testingen, og de hadde mottatt og reflektert over testresultatet.

I studien som omfattet LQTS foreldre fant vi at familiekommunikasjon om genetisk risiko var sensitivt (Mangset and Hofmann 2014). Familiehistorier om genetisk risiko for plutselig spedbarnsdød kan være forbundet med følelser av skyld, skamfølelse og hemmelighold. Foreldrene beskrev også hvor vanskelig det kunne være å formidle informasjon om LQTS ut til potensielt berørte familiemedlemmer og slektninger. De mente at man hadde en plikt til å formidle slik informasjon, og de ønsket helsepersonells hjelp og støtte i denne prosessen. Flere LQTS foreldre reagerte negativt på at medlemmer i den utvidede familie og slekt valgte ikke å teste seg. Det at tematikken oppfattes som sensitiv kan forklare noe av vanskelighetene ved å rekruttere, og å innhente valide data fra personer som befinner seg i forkant av et valg om å genteste eller ikke. SIDS foreldre som ikke er LQTS testet, men som mistenker LQTS bærerstatus, vil kunne vegre seg for å befatte seg med problematikken. Dette kan være en forklaring på at ikke flere foreldre i gruppen plutselig uventet barnedød meldte seg til prosjektet. En kan også spekulere på om personer i et utvidet familienettverk til LQTS foreldre ville vegre seg for å diskutere eller å hevde «retten til ikke å vite». Prosjektet som helhet har belyst de designmessige utfordringer forbundet med å rekruttere et representativt utvalg av berørte foreldre inn i denne kvalitative studien med formål å belyse både «retten til *ikke* å vite» og «retten til å vite».

4.8 Konklusjoner og anbefalinger

Denne studiens siktemål var å undersøke hvordan personer berørt av plutselig uventet barnedød / LQTS stiller seg til genetisk risikokunnskap, og å analysere funnene opp mot etisk teori. Et av studiens sentrale forskningsspørsmål var å belyse konsekvenser av å vite om en eventuell fremtidig sykdomsrisiko med potensielt fatal utgang. Resultatene har belyst hvordan foreldre til barn som har testet positivt for LQTS integrerte det å leve med genetisk risiko inn i dagliglivet, og inn i sine livsperspektiv.

Resultatene har belyst hvordan foreldre som har mistet barn ved plutselig uventet barnedød reflekterer rundt genetisk risikokunnskap og spørsmålet om å vite eller ikke å vite årsaken til barnets død. Resultatene har belyst hvordan foreldrene reflekterte rundt det å leve med en uavklart dødsårsak. Men studiens resultater kunne ikke gi tilstrekkelig validitet til spørsmålet om hvordan risikopersoner for LQTS stiller seg til genetisk kunnskap i prosessen forut for et eventuelt valg om gentesting. LQTS foreldrene mente det var av vital betydning for omsorgen for barna å vite om genetisk risiko ved LQTS. Foreldrene uventet barnedød var mer delt på dette spørsmålet. Et flertall mente det ville ha negativ innflytelse på barnas og deres egen livskvalitet å vite om genetisk risiko. Et mindretall fremhevet at kunnskap om genetisk risiko kunne bidra til å redusere angst og frykt.

Foreldrene i begge utvalg beskrev sine verdivurderinger og dilemma mellom ulike og motstridende hensyn. Deres pliktfølelse, ansvarsfølelse, samvittighet, følelse av skyld og bebreidelse av seg selv og andre kom sterkt til uttrykk. Foreldrene ønsket en forbedret kommunikasjon med helsepersonell hvor det var rom for samtale om det som var deres spesielle anliggende.

4.8.1 Praktiske implikasjoner

Foreldrene i begge utvalg fremhevet dilemmaene og balansegangen mellom ulike, motstridende plikter og hensyn. De tilkjennega sterke ønsker om en forbedret og mer åpen kommunikasjon med helsepersonell om så vel genetisk som ikke-genetisk medisinsk informasjon. Dette understreker at helsepersonell bør anerkjenne den moralske og etiske dimensjonen i møte med foreldre som har mistet barn ved uventet barnedød og foreldre til LQTS-positive barn. Det bør derfor skapes møteplasser hvor individuelt tilrettelagt informasjonsutveksling mellom foreldre og helsepersonell vektlegges. Dette bør være en integrert del av så vel genetisk veiledning som i oppfølging og støtte til foreldre etter plutselig uventet barnedød.

4.8.2 Implikasjoner for forskning

Et sentralt funn i denne studien var at det er vesensforskjeller mellom hvordan foreldre i et potensielt pre-test perspektiv vurderer genetisk risikokunnskap sammenlignet med vurderingene til foreldre til barn som har testet positivt for LQTS. Det er behov for å undersøke nærmere hvordan personer stiller seg til genetisk risikokunnskap. Under hvilke omstendigheter ønsker de å vite, eller ikke å vite? Hvordan reflekterer personer berørt av genetisk risiko i forkant av den faktiske beslutningen om å teste seg eller ikke å teste seg? Hvilke faktorer bidrar til frykt og angst, og hvilke bidrar til tilpasning og mestring? Det er behov for å undersøke følgende problemstillinger:

1) Hvordan risikopersoner for Lang QT-tid syndrom resonnerer i prosessen som går forut for beslutningen om å teste seg eller ikke å teste seg.

2) Hvordan personer som har testet positivt for LQTS og deres familier reflekterer om konsekvensene av et positivt LQTS test resultat, både «retten til ikke å vite» og «retten til å vite».

V Intervjuguider

Utvalg «uventet barnedød» : Foreldre som har mistet barn i krybbedød eller dødfødsel (som ikke vet årsaken til barnets død)

1. Innledende spørsmål og kommentarer hvor det orienteres om prosjektet og informantene får anledning til avklarende spørsmål om studien, evt. fortelle litt om sin historie, situasjon eller ståsted. Innledningsvis vil det også bli presisert at informantene har anledning til å gripe styrende inn i intervjuet, og evt. avbryte med spørsmål.

2. Registrering av bærerstatus, testet / ikke testet, symptomer, behandling, status andre familiemedlemmer. Å ha kunnskap, vite eller ikke vite, retrospektivt, nåtidig

2. Har du fått noe informasjon om lang QT-tid syndrom (i forbindelse med SIDS)? Fra hvilke informasjonskilder? Hvordan ble eventuell informasjonen formidlet og hvordan oppfattet du den informasjonen som ble gitt?

3. Hvordan oppfatter du (vurderer du) risiko knyttet til LQTS? Hvordan oppfatter du behandlingsmuligheter ved LQTS?

Har du (generelt) noen tanker om betydningen av det å ha visshet om årsaker til plutselig uventet barnedød?

Kan du si litt om du har noen tanker om usikkerheten (risiko) i forbindelse med det å leve med Lang QT-tid syndrom?

For visse former for LQTS finnes det behandling som kan forebygge / forhindre anfall – for andre former finnes det ikke. En gentest kan avdekke dette – også kan dette berøre andre familiemedlemmer idet de kan være bærere, uten å ha symptomer – og kan overføre genfeilen til hans / hennes barn.

4. Hvordan ser du på / vurderer du betydningen av det å ha kunnskap om årsaker i forbindelse med ditt eget barns død?

5. Hvilken betydning har det hatt ikke å ha kunnskap / å ikke vite?

6. Hvis du ser tilbake; hvordan tror du at det ville ha vært for deg å ha kunnskap om årsaken til barnets død?

7. Hvilken betydning ville det ha (hatt) om årsaken til barnets død var genetisk betinget versus ikke-genetisk?

8. Syns du at du har en rett til å vite hva barnet døde av?

9. Tror du at du har en plikt til å vite?

10. Hvilken betydning har det (evt. hatt) å vite eller ikke vite når det gjelder eventuell risiko for søsken?

11. Tanker om eventuelt å planlegge å få flere barn?

Å søke kunnskap, vite eller ikke vite, teste eller ikke teste, rett eller plikt til å vite, ikke vite, prospektivt

11. Hvis du tenker på tiden fremover, for deg selv, i forhold til barn, familiemedlemmer: Hvordan ser du på det å vite eller ikke vite? Hvordan tenker du eventuelt rundt det? Har du behov for å vite?

12. Syns du det er noe du har rett til å vite?

13. Syns du at du eventuelt har en plikt til å vite noe om dette? (bør vite?)

14. Hvordan vurderer du spørsmålet om å skulle la deg selv (evt. dine barn) teste for om mulig å avdekke genetisk bærertilstand? / Hvordan vurderer du eventuelt det å ikke teste?

15. Har du noen tanker knyttet til konsekvensene av å la deg selv (evt. dine barn) teste? / konsekvenser av ikke å teste

Informasjon til barn, slektninger, oppsøkende genetisk virksomhet

16. Har du noen tanker om hvordan det ville være å informere egne barn om mulig genetisk sykdom?

Hvordan ville det være å informere øvrige familiemedlemmer om mulig genetisk sykdom?

Hvordan ville det være å informere øvrige slektninger?

Hvem syns du skal gi slik informasjon, foreldre, personen selv, de som selv er bærere eller helsepersonell, legen?

Når skal informasjon kunne gis? Bare hvis sykdommen kan forebygges eller uansett behandlingsmuligheter? Samtykke fra pasienten eller uavhengig av det?

Hvordan kan / bør slik informasjon gis?

Avsluttende spørsmål og kommentarer

17. Hvordan har det vært for deg å bli intervjuet om dette? Eventuelt hvordan vurderer du intervjuet? Er det noe du vil legge til, eventuelt noe du ønsker å presisere?

Utvalg LQTS foreldre: Foreldre som har barn som lever med hjertesykdommen lang QT-tid syndrom

1.Innledende spørsmål og kommentarer hvor det orienteres om prosjektet og informantene får anledning til avklarende spørsmål om studien, evt. fortelle litt om sin historie, situasjon eller ståsted. Innledningsvis vil det også bli presisert at informantene har anledning til å gripe styrende inn i intervjuet, og evt. avbryte med spørsmål.

2. Registrering av bærerstatus, testet / ikke testet, symptomer, behandling, status andre familiemedlemmer.

Å ha kunnskap, vite eller ikke vite, retrospektivt, nåtidig

2. Har du fått noe informasjon om lang QT-tid syndrom (i forbindelse med SIDS)?

3. Fra hvilke informasjonskilder? Hvordan ble eventuell informasjonen formidlet og hvordan oppfattet du den informasjonen som ble gitt?

4. Hvordan oppfatter du (vurderer du) risiko knyttet til LQTS? Hvordan oppfatter du behandlingsmulighetene?

Kan du si litt om du har noen tanker om usikkerheten (risiko) i forbindelse med det å leve med Lang QT-tid syndrom?

For visse former for LQTS finnes det behandling som kan forebygge / forhindre anfall – for andre former finnes det ikke. En gentest kan avdekke dette – også kan dette berøre andre familiemedlemmer idet de kan være bærere, uten å ha symptomer – og kan overføre genfeilen til hans / hennes barn.

5. Kan du si litt (generelt) om betydningen av det å ha kunnskaper om LQTS?

6. Hvilken betydning har det hatt for deg å vite at ditt / dine barn har hjertesykdommen LQTS?

7. Hvordan tror du det hadde vært for deg å ikke vite?

8. Hvilken betydning har det hatt at det var en genetisk betinget årsak?

9. Hvilken betydning tror du det ville hatt om årsaken var ikke-genetisk?

10. Hvilken betydning har det å vite eller ikke vite når det gjelder eventuell risiko for søsken, eventuelt å planlegge å få flere barn?

Å søke kunnskap, vite eller ikke vite, teste eller ikke teste, rett eller plikt til å vite, ikke vite, prospektivt

11. Hvis du tenker på tiden fremover, for deg selv, i forhold til barn, familiemedlemmer:

12. Hvordan ser du på det å vite eller ikke vite? Hvordan tenker du eventuelt rundt det? Har du behov for å vite?

13. Syns du det er noe du har rett til å vite? Syns du at du eventuelt har en plikt til å vite noe om dette? (bør vite?)

14. Hvordan vurderer du spørsmålet om å skulle la deg selv (evt. dine barn) teste for om mulig å avdekke genetisk bærertilstand? / Hvordan vurderer du eventuelt det å ikke teste?

15. Har du noen tanker knyttet til konsekvensene av å la deg selv (evt. dine barn) teste? / konsekvenser av å ikke teste

Informasjon til barn, slektninger, oppsøkende genetisk virksomhet

16. Har du noen tanker om hvordan det ville være å informere egne barn om mulig genetisk sykdom?

Hvordan ville det være å informere øvrige familiemedlemmer om mulig genetisk sykdom?

Hvordan ville det være å informere øvrige slektninger?

Hvem syns du skal gi slik informasjon, foreldre, personen selv, de som selv er bærere eller helsepersonell, legen?

Når skal informasjon kunne gis? Bare hvis sykdommen kan forebygges eller uansett behandlingsmuligheter? Samtykke fra pasienten eller uavhengig av det?

Hvordan kan / bør slik informasjon gis?

Avsluttende spørsmål og kommentarer

17. Hvordan har det vært for deg å bli intervjuet om dette? Eventuelt hvordan vurderer du intervjuet? Er det noe du vil legge til, eventuelt noe du ønsker å presisere?

VI Referanser

Andorno, R. (2004). "The right not to know: an autonomy based approach." J Med Ethics **30**(5): 435-439; discussion 439-440.

Andorno, R. (2004). "The right not to know: an autonomy based approach." J Med Ethics **30**(5): 435-439.

Arnestad, M., L. Crotti, T. O. Rognum, R. Insolia, M. Pedrazzini, C. Ferrandi, A. Vege, D. W. Wang, T. E. Rhodes, A. L. George, Jr. and P. J. Schwartz (2007). "Prevalence of long-QT syndrome gene variants in sudden infant death syndrome." Circulation **115**(3): 361-367.

Arribas-Ayllon, M., S. Sarangi and A. Clarke (2008). "The micropolitics of responsibility vis-a-vis autonomy: parental accounts of childhood genetic testing and (non)disclosure." Sociology of health & illness **30**(2): 255-271.

Bioteknologiloven (2003). Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven). H.-o. omsorgsdepartementet, LOVDATA.

Bioteknologiloven, E. a. (2015). Evaluering av bioteknologiloven 2015 Oppdatering om status og utvikling på fagområdene som reguleres av loven, Helsedirektoratet.

Bioteknologirådet (2015). http://www.bioteknologiradet.no/filarkiv/2015/08/Genetisk-testing-av-egne-barn.pdf, Helse- og omsorgsdepartementet.

Boenink, M. and S. van der Burg (2010). "Informed decision making about predictive DNA tests: arguments for more public visibility of personal deliberations about the good life." Med Health Care Philos **13**(2): 127-138.

Crotti, L., D. J. Tester, W. M. White, D. C. Bartos, R. Insolia, A. Besana, J. D. Kunic, M. L. Will, E. J. Velasco, J. J. Bair, A. Ghidoni, I. Cetin, D. L. Van Dyke, M. J. Wick, B. Brost, B. P. Delisle, F. Facchinetti, A. L. George, P. J. Schwartz and M. J. Ackerman (2013). "Long QT syndrome-associated mutations in intrauterine fetal death." JAMA **309**(14): 1473-1482.

Dupras, C. a. R., Vardit (2013). Disclosing Genetic Information to Family Members: The Role of Empirical Ethics, eLS. John Wiley & Sons, Ltd: Chichester.

Dworkin, G. (1988). The Theory and Practice of Autonomy. Cambridge, Cambridge University Press.

Dyregrov, A. and K. Dyregrov (1999). "Long-term impact of sudden infant death: a 12- to 15-year follow-up." Death Studies **23**(7): 635-661.

Dyregrov, A. and S. B. Matthiesen (1987). "Anxiety and vulnerability in parents following the death of an infant." Scand J Psychol **28**(1): 16-25.

Dyregrov, K., Dyregrov, A. (1996). Familier etter krybbedød. Foreldre og søskens erfaringer 12-15 år etter dødsfallet. . Bergen, Senter for Krisepsykologi, Fabrikkgt. 5, 5037 Solheimsviken, Bergen.

Erskine, K. E., N. Z. Hidayatallah, C. A. Walsh, T. V. McDonald, L. Cohen, R. W. Marion and S. M. Dolan (2014). "Motivation to pursue genetic testing in individuals with a personal or family history of cardiac events or sudden cardiac death." J Genet Couns **23**(5): 849-859.

Finlay, C. J. and G. Krueger (2011). "A space for mothers: grief as identity construction on memorial websites created by SIDS parents." Omega (Westport) **63**(1): 21-44.

Forrest, K., S. A. Simpson, B. J. Wilson, E. R. van Teijlingen, L. McKee, N. Haites and E. Matthews (2003). "To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk." Clin Genet **64**(4): 317-326.

Hamang, A., B. Solberg, C. Bjorvatn, G. Greve and N. Oyen (2009). "Genetisk veiledning ved medfodt lang QT-syndrom." Tidsskrift for Den Norske Laegeforening **129**(12): 1226-1229.

Harris, J. and K. Keywood (2001). "Ignorance, information and autonomy." Theor Med Bioeth **22**(5): 415-436.

Jones KL, K. H., Nadeau J, Blackbourne B, Zielke HR, Gozal D. (2003). "Vascular endothelial growth factor in the cerebrospinal fluid of infants who died of sudden infant death syndrome: evidence for antecedent hypoxia." Pediatrics **111**: 358–363.

Krueger, G. (2006). "Meaning-making in the aftermath of sudden infant death syndrome." Nurs Inq **13**(3): 163-171.

Laurie, G. T. (1999). "In Defence of Ignorance: Genetic Information and the Right not to Know." European Journal of Health Law **6**: 119 - 132.

Laurie, G. T. (2001). "Challenging medical-legal norms. The role of autonomy, confidentiality, and privacy in protecting individual and familial group rights in genetic information." J Leg Med **22**(1): 1-54.

Lemmens, T., Luther, L. and Hoy, M. (2008). "Genetic Information Access, a Legal Perspective: A Duty to Know or a Right Not to Know, and a Duty or Option to Warn?" eLS. John Wiley & Sons, Ltd: Chichester.

Leren, T. P., Berge, K.E. (2013). Epidemiologi ved genetisk betinget hyperkolesterolemi, kardiomyopati og lang QT-tid-syndrom. Hjerteforum, Norsk Cardiologisk Selskap**:** 33 - 39.

Mangset, M. (2014). "Foreldreseminar om LQTS." Hjertebarnet **1**.

Mangset, M. (2014). Sluttrapport til Extrastiftelsen, Prosjekttittel: Å leve med barn som kan dø brått, Prosjektnr: 2011/1/0555, Virksomhetsområde: Forebygging, Organisasjon: Foreningen for hjertesyke barn.

Mangset, M. and B. Hofmann (2014). "LQTS parents' reflections about genetic risk knowledge and their need to know or not to know their children's carrier status." J Genet Couns **23**(6): 1022-1033.

Opdal, S. H. and T. O. Rognum (2011). "Gene variants predisposing to SIDS: current knowledge." Forensic Sci Med Pathol **7**(1): 26-36.

Plumridge, G., A. Metcalfe, J. Coad and P. Gill (2012). "The role of support groups in facilitating families in coping with a genetic condition and in discussion of genetic risk information." Health Expect **15**(3): 255-266.

Robertson, S. and J. Savulescu (2001). "Is there a case in favour of predictive genetic testing in young children?" Bioethics **15**(1): 26-49.

Sundar, T. (2003). "Er krybbedød utløst av hypoksi?" Tidsskr Nor Laegeforen **123**(1168).

Sweeny, K., A. Ghane, A. M. Legg, H. P. Huynh and S. E. Andrews (2014). "Predictors of genetic testing decisions: a systematic review and critique of the literature." J Genet Couns **23**(3): 263-288.

Wickmann, S., Haugaa, K.H. (2013). "Informasjon om Lang QT-syndrom." Hjertebarnet.

Wilson, B. J., K. Forrest, E. R. van Teijlingen, L. McKee, N. Haites, E. Matthews and S. A. Simpson (2004). "Family communication about genetic risk: the little that is known." Community Genet **7**(1): 15-24.