



EXPANDED CARRIER SCREENING

- en etisk analyse og diskussion

Humanistisk-teknologisk bachelorprojekt

Vejleder: Thomas Søbirk Petersen
Antal tegn: 131.181

Amalie Lundgren Mertz - 66412
Magnus Stenaa Jensen - 68988
Mathias Sabelski-Schneider - 69408
Mathilde Vejen Hohwü - 68976
Oliver Sebastian Sommer - 66534

Indholdsfortegnelse

Abstract	2
Introduktion.....	3
Indledning.....	4
Videnskabsteoretiske ståsted	5
Problemfelt	6
Problemformulering	8
Begrebsafklaring	8
Afgrænsning.....	9
Semesterbinding.....	10
Design og konstruktion (D&K).....	10
Teknologiske Systemer og Artefakter (TSA)	10
Subjektivitet, teknologi og samfund (STS).....	11
Teori.....	11
TRIN-model (Teknologi og Radikalt og Inkrementelt design i Netværk)	11
Metode	14
TRIN-model.....	14
Argumentationsanalyse	15
Interviewmetode	18
Interviewpersoner	19
Interviewguide	19
Analyse	21
TRIN-model analyse	21
Argumentationsanalyse	27
Argumenter for	27
Argumenter imod.....	38
Konklusion	51
Perspektivering.....	53
Litteraturliste	54
Bilag	58

Abstract

Expanded carrier screening is a technology with a huge potential for changing the medical landscape of today. While already available on the private market, we will consider the potential benefits and drawbacks of a broad implementation in the public Danish health sector. The objective of this project is to give an understanding of what ECS is, how the technology functions, and what ethical dilemmas the use of ECS creates. We are going to highlight the complexity of the technology itself, through a description of functionality and how to improve results. This with the aim of showing how many factors need to be considered when carrying out these screenings, and how a high level of technical understanding is needed to do it properly. We will then analyse several ethical arguments, both for and against the implementation of ECS, using argument analysis to show the validity of these ethical dilemmas. We can conclude that ECS is a technology that can decrease the number of people suffering from serious genetic diseases in our society, and increase the reproductive autonomy of the population, if implemented in a responsible manner. This in the hope of contributing to an informed debate about what we consider to be a very important topic.

Introduktion

Vi bærer alle rundt på en eller flere arvelige sygdomme – nogle kan leve et helt liv uden at finde ud af det, mens andre pludselig kommer ud for en situation, hvor sygdommen synliggøres. Om det synliggøres, afhænger helt af, hvem du finder som partner, og om I vælger at få børn sammen. Med andre ord, er vi alle anlægsbærere af flere sygdomme. To raske anlægsbærere af samme sygdom vil med stor risiko få et barn, der lider af denne sygdom. Og det kommer som et chok for de fleste, der pludselig står med et barn, der har en alvorlig arvelig sygdom. Den omdiskuterede teknologi, expanded carrier screening (ECS), kan gøre det muligt for kommende forældrepar at blive bekendte med deres risiko for at få et sygt barn, både før og efter undfangelse. Dette kan den gøre ved at screene for de sygdomme, som de kommende forældre bærer i deres gener.

Et eksempel på en meget alvorlig sygdom, der kan screenes for, er den arvelige sygdom cystisk fibrose (CF). CF er den mest hyppige arvelige sygdom i Vesteuropa, og sygdommen udvikles, når barnet får det defekte gen fra begge forældre (Borg, 2018). Hvis man er rask bærer af genet - altså hvis man ikke selv lider af CF, men bærer sygdommen i sine gener - og finder en partner, der ligeledes er rask bærer af genet, vil risikoen for, at barnet udvikler sygdommen være 25%, mens chancen for at barnet bliver rask anlægsbærer af sygdommen er 50% (Cystisk Fibrose Foreningen, u.å.). I Danmark estimeres det, at der er omkring 150.000 mennesker, som er raske bærere af denne sygdom, hvilket er 3% af hele befolkningen (Cystisk Fibrose Foreningen, u.å.). Der findes ingen kur mod sygdommen, men en lang række behandlingsmetoder, der forbedrer livskvaliteten, og forlænger levetiden til over 40 år. I dag er det blot de personer, hvor der er CF i familien, som tilbydes ECS ved graviditeten. Ved en implementering af ECS som et tilbud i det offentlige sundhedssystem, vil det give muligheden for at opdage sygdomme som CF, og en lang række andre alvorlige, arvelige sygdomme og handicaps. ECS kan dermed give kommende forældre muligheden for at handle både før og efter barnets undfangelse. Der er delte holdninger om, hvorvidt ECS er forsvarligt at implementere i det danske sundhedssystem. Denne problemstilling vil vi diskutere gennem en argumentationsanalyse.

Indledning

I dette humanistiske-teknologiske bachelorprojekt udføres en undersøgelse af, hvilke etiske aspekter der er omkring implementering af ECS i Danmark. Vores videnskabsteoretiske ståsted gennem projektet er hermeneutikken, hvilket løbende bliver afspejlet i undersøgelsen.

Projektet starter ud med en redegørelse af det genstandsfelt, der undersøges, som er ECS, med henblik på at give en grundlæggende viden indenfor feltet og at vise, hvorfor vi finder det væsentligt og relevant at undersøge. Dette munder ud i en problemformulering. For at sikre, at der tilegnes den samme forståelse af de begreber, der er gennemgående i projektet, som er udgangspunktet for vores brug af dem, vil der blive redegjort for følgende begreber; *Sygdom, handicap, etik, gen/genom, ægsortering og nakkefoldsscanning*.

Da undersøgelsen er baseret på forskellige argumenter ved implementering af ECS, vil vi ligeledes afklare, hvilke afgrænsninger vi har foretaget. Ydermere følger der en kort beskrivelse af, hvordan projektet ses at være forankret i de tre dimensioner: 'Design og konstruktion', 'Teknologiske systemer og artefakter' samt 'Subjektivitet, teknologi og samfund'. Dernæst vil den inddragede teori blive præsenteret, hvor der vil være en gennemgang af TRIN-modellen, herunder de 6 konkrete trin der indgår i den. Derefter følger metode-afsnittet, der indeholder en beskrivelse af, hvordan TRIN-modellen benyttes som metodisk værktøj hvilket har til formål at skabe en forståelse af teknologien ECS, som er omdrejningspunktet for dette projekt. Den argumentationsanalytiske metode, der danner formen af selve analysen, vil dernæst blive forklaret, hvor de normative etiske argumenter særligt uddybes, da det er dem der er fokuspunktet for den videre analyse. Metode-afsnittet indebærer endvidere en beskrivelse af den interviewmetodiske tilgang, vi har benyttet – både ift. interviewtypen samt selve udvælgelsen af informanterne. Analysen af ECS som teknologi bæres af TRIN-modellen, og hvilke etiske aspekter der er ved implementering af ECS i det danske sundhedssystem, vil blive undersøgt gennem en argumentanalyse, der overskueliggøres ved en opdeling af argumenter for og argumenter imod implementeringen. De analytiske resultater konkluderes på, hvorefter der følger en perspektivering med fokus på at vise, hvordan denne rapport kan benyttes til videre forskningsarbejde med henblik på at udforme et endeligt løsningsforslag til implementering af ECS i det danske sundhedssystem.

Videnskabsteoretiske ståsted

I vores projekt har vi en hermeneutisk tilgang, hvilket vi i dette afsnit vil redegøre for, med udgangspunkt i bogen 'Samfundsvidenskabernes videnskabsteori' (2012) af Søren Juul og Kirsten Bransholm Pedersen. Først vil vi redegøre for teorien, og derefter vil vi redegøre for, hvordan vores videnskabsteoretiske ståsted sættes i spil gennem vores projekt. Vores videnskabsteoretiske ståsted betinger vores forskningsspørgsmål, metodiske tilgang og teori, der alle udarbejdes fra en hermeneutisk position. Vores valg af videnskabsteoretisk ståsted har også betydning for vores endelige resultat, og hvilken viden vi kan opnå (Juul & Pedersen, 2012).

Hermeneutikken er opdelt i flere forskellige skoler, der alle har rødder i en afstandtagen til positivismens ståsted, og et fokus på selve ordet 'hermeneutik's sproglige betydning; fortolkning (Ibid. 107). Rent epistemologisk handler hermeneutikken om at opnå en fortolkende forståelse af sociale fænomener, hvor erkendelse af den sociale verden opnås gennem fortolkning, der altid er usikker og åben for diskussion (Ibid. 110). Det handler om at forstå relationen mellem del og helhed i den genstand eller det fænomen, der fortolkes på. Dette kaldes også den 'hermeneutiske cirkel', hvilket netop indebærer, at viden først skal forstås som helhed før delene fortolkes. F.eks. er vi nødt til at forstå den kontekst – samfundstilstand og sundhedssystem – ECS skal implementeres i, før vi kan analysere delene – de forskellige holdninger til ECS i befolkningen. Det særlige ved den hermeneutiske fremgangsmåde er, at forskerens egen fortolkning også bliver sat i relation med andre individers fortolkninger af teknologien. Derfor er forskeren også rent ontologisk en del af det, som filosofen Heidegger kaldte "væren i verden" (Ibid. 111). Vi må dermed erkende som forskere, at vi selv er en aktiv del af den verden, der fortolkes.

Vi vil nu beskrive, hvordan vores videnskabelige tilgang kommer til udtryk i projektet. Som nævnt, er vi som forskere selv en aktiv del af forskningen gennem vores fortolkninger og forståelser af de fænomener, vi analyserer, i den kontekst vi har opstillet dem i (Ibid. 128). Denne kontekst er opstillet gennem vores forudindtaget fordomme og antagelser, som vi sætter i spil bl.a. via tekster og interviews, hvor det er os, der har hentet empirien og formidlet interviewspørgsmålene (Ibid. 133). Dermed må vi som forskere også erkende, at en fuldstændig objektiv analyse ikke er en mulighed, da vi har en hermeneutisk forskerposition, og at vores egne fordomme uundgåeligt vil blive sat i spil gennem fortolkningen – f.eks. gennem udvælgelse af argumenter til argumentationsanalysen. Det er dog vigtigt, at vi

samtidig er villige til at tilegne os nye erfaringer gennem vores forskning, hvilket vi bl.a. gør gennem vores interviews, hvor vi opdager nye fortolkninger af teknologien (Ibid. 129). Som nævnt er der allerede ved konstrueringen af vores problemformulering truffet valg baseret på fordomme og antagelser, som vi havde inden projektets påbegyndelse. Fordomme og antagelser som; at sundhedssektoren primært ser teknologien som positiv, mens f.eks. handicapforeninger kunne have bekymringer ved teknologien eksempelvis grundet stigmatisering. Disse fordomme og antagelser har dannet ramme for projektets fremgangsmåde, bl.a. gennem udvælgelse af relevant empirisk materiale og interviewpersoner. Også vores interviewguide er udarbejdet ud fra vores egne fordomme og forforståelser, men er samtidig komplimenteret med tilegnet viden gennem empiriindsamling. Vores argumentationsanalyse bærer også præg af vores egne fortolkninger af andres måder at fortolke verden på – i dette tilfælde ECS. Disse fordomme og fortolkninger er som nævnt en uundgåelig realitet i hermeneutikken, der skal formidles eksplicit og sættes i spil med nye erfaringer, hvilket kommer til udtryk i vores argumentationsanalyse, hvor vi f.eks. også har fået et økonomisk perspektiv på teknologien (Ibid. 129.) Det endelige validitetskriterium ved et hermeneutisk udarbejdet projekt baseres ikke udelukkende på empiriske observationer, men lige så vel på projektets argumentationer som helhed (Ibid. 133). Argumenterne skal baseres på overbevisende fortolkninger, der er logisk konsistente og sammenhængende (Ibid. 134) – i vores metodeafsnit vil vi uddybe vores metodiske tilgang til projektet, som skal sikre netop dette. Disse forskningsargumenter vil blive udarbejdet gennem vores analyser og endeligt konstrueret i vores konklusion og perspektivering.

Problemfelt

Siden 2004 er alle gravide kvinder i Danmark blevet tilbudt fosterdiagnostiske undersøgelser, som viser sandsynligheden for, om barnet har en kromosomafvigelse (Sundhedsstyrelsen, 2020). Sundhedsstyrelsen beskriver, at formålet er at opnå viden om fosterets tilstand, så de kommende forældre kan tage eventuelle forholdsregler ud fra screeningens resultater. Teknologien, der bruges til screeningen, kan dermed ses som en faktor, der øger kommende forældres autonomi, i den forstand, at de selv vælger om der ønskes screening eller ej, og selv vælger om de ønsker at beholde barnet eller ej, hvis screeningen fremviser en kromosomafvigelse hos fosteret. Det anslås ligeledes, at 94% af befolkningen i Danmark tager imod dette screeningstilbud ved graviditet, som er inkluderet i den offentlige

sygesikring (Smed et al., 2021: 4). En udvidet anlægsbærerscreening (ECS) kan anses som en mere kompliceret screeningsteknologi, da den kan vurdere sandsynligheden for, om monogene sygdomme er til stede. Kommende forældre kan altså få indsigt i, om parret har høj risiko for at få et barn med en arvelig sygdom, selvom ingen i familien tidligere har haft sygdommen – men muligvis har været raske bærere af sygdommen. I dag er det blot kommende forældrepar med historik, der indebærer arvelig sygdom eller etniske grupper med særlige risikoer, som ECS målrettes mod i Danmark (Smed et al., 2021). Der ses dog en aktuell debat i verden omhandlende netop denne teknologi, og om der skal indføres et systematisk tilbud om ECS, så det ikke blot tilbydes på det private marked. Det påpeges endvidere, at formålet ikke bør være at nedbringe forekomsten af diverse sygdomme, men at øge de kommende forældres autonomi (Smed et al., 2021: 4). Spørgsmålet er, om man på nogen måde kan sikre dette, eller om en implementering og normalisering af ECS i samfundet på længere sigt vil føre til en langt lavere hyppighed af bestemte, arvelige sygdomme, og også om muligheden for screeningen vil resultere i andre problematikker. Med udviklingen af teknologien, ECS, følger der dermed en længere række etiske dilemmaer; Vil ECS give forældre en større autonomi? Vil det skabe mere ulighed eller mere lighed i samfundet? Og hvad vil det betyde for handicappedes rettigheder?

I en artikel i Ugeskrift for Læger estimeres det, at der fødes omkring 100-180 børn per år i Danmark, som rammes af en alvorlig, arvelig sygdom, hvor ECS kunne have anslået risikoen før graviditeten (Smed et al., 2021: 3-4). Disse sygdomme indebærer blandt andet *spinal muskelatrofi*, der kan være dødelig, *fragilt X-syndrom*, der for nogle medfører mental retardering og *cystisk fibrose* (Smed et al., 2021: 3). Der er endvidere udført en spørgeskemaundersøgelse i 2021 i Danmark, hvor 40,5% af respondenterne var positive omkring reproduktive anlægsbærerscreeninger (Smed et al., 2021: 5). Som tidligere nævnt, er screeningen i dag en mulighed gennem private virksomheder, som blandt andet Amplexa Genetics. Her foregår det således, at man bestiller en gentest online, betaler for prøven og indsender en sput- eller blodprøve. Ifølge Amplexas hjemmeside går der omkring 20 dage hvor genanalysen af det indsamlede DNA foretages og dernæst modtager man en genetisk rapport for de bestilte prøver (Amplexa, u.å.). En implementering af ECS i det danske sundhedssystem er fortsat under debat og holdningerne til det spænder bredt. På baggrund af det ønsker vi at undersøge og diskutere diverse indvendinger, samt bekymringer der må være til teknologien og at identificere forskellige aspekter.

Problemformulering

Hvad er ECS og er det etisk forsvarligt at implementere det i det danske sundhedssystem? En kritisk diskussion af centrale argumenter for og imod ECS.

Begrebsafklaring

Igennem projektet bruger vi flere forskellige begreber, som går igen. Vi finder det derfor relevant at afklare vores forståelse og brug af disse begreber.

Sygdom

Når vi gør brug af begrebet 'sygdom' henvises der til uhelbredelige arvelige sygdomme. Det vil altså sige sygdomme, som skyldes genetisk arvelighed fra hhv. barnets mor og far, som ikke kan helbredes.

Handicap

I denne rapport skal handicap forstås som en medfødt legemlig eller psykisk defekt hos et individ, som medfører tab af funktionsevne hos individet. Det er derfor både fysisk og psykisk handicap vi refererer til, når vi bruger begrebet handicap.

Etik

Ifølge Det Ethiske Råd handler etik om “[...] hvad det gode liv er, og betydningen af at tage hensyn til andre og ikke kun have blik for sig selv og sine egne behov.” (Det Ethiske Råd, 2015). Ethiske spørgsmål omhandler hvordan man behandler mennesker og andre levende væsener (Det Ethiske Råd, 2015). Det er denne forståelse af begrebet etik vi bruger gennem projektet, i forhold til hvad der er rigtigt og forkert, i relation til handlinger, opførsel og menneskeliv, ved brugen og implementeringen af ECS.

Gen/genom

Gener er en del af vores arvemasse, som også kaldes genomet. Alle mennesker har to udgaver af deres gener - et der er arvet fra sin mor og et der er arvet fra sin far. Gener er derfor betydningsfulde når det kommer til, hvad vi arver videre fra vores forældre. (Netdoktor, u.å.)

Ægsortering

Når man ønsker at blive gravid, kræver det at kvindens æg bliver befrugtet. Ved ægsortering undersøges et befrugtet æg uden for kvindens krop for uønskede gener, som bl.a. kan være gener med arvelige sygdomme og handicap. Det befrugtede æg bliver undersøgt, før det sættes op i kvindens livmoder. Formålet med undersøgelsens er dermed at sortere uønskede æg og gener fra de raske æg og gener (Det Ethiske Råd, 2000: 2).

Nakkefoldsscanning

Alle gravide kvinder i Danmark bliver i dag tilbudt en nakkefoldsscanning. Ønsker den gravide at få foretaget scanningen, bliver den foretaget i uge 12-13 af graviditeten. Denne scanning viser bl.a. hvor stor sandsynlighed der er for misdannelser hos fosteret - typisk Downs syndrom, som er en udviklingshæmmende sygdom, hvor barnet typisk har hjertefejl og problemer med syn og hørelse. En nakkefoldsscanning er dog kun en risikovurdering, og et tilbud der gives (Region Sjælland, 2022a).

Afgrænsning

Da det ikke er muligt for os at analysere alle argumenter for og imod ECS, har vi afgrænset os til tre argumenter der taler for implementering af teknologien, og tre argumenter der taler imod. Dette valg er foretaget, fordi vi bestræber os på at gøre det så nuanceret som muligt, og fordi vi ønsker at undersøge de etiske synspunkter fra begge sider af debatten. Vi er klar over, at der findes mange flere argumenter for og imod ECS, men skulle vi inddrage flere argumenter i projektet, ville det kræve længere tid end hvad vi har haft til dette projekt.

Vi har udvalgt vores argumenter på baggrund af den viden om ECS, som vi har tilegnet os gennem vores forskning, herunder forskningsinterviews og yderligere empiriindsamling. Hvis vi eksempelvis har set et argument gentagne gange, har vi vurderet, at det har en relevans for debatten om, hvorvidt ECS skal implementeres i det offentlige sundhedssystem eller ej. Vi kunne have tilegnet os yderligere viden, ved at inddrage interview af erfaringskilder, her menes personer som har fået foretaget ECS. Man kan formode, at det kunne have frembragt nogle andre argumenter, end dem som vi har anslået til at være essentielle igennem vores andre empirikilder, men da vi har haft større fokus på eksperterne på området, har vi derfor valgt at afgrænse os fra at undersøge mulighederne for kontakt med erfaringskilder.

Yderligere har vi valgt at afgrænse os til Danmark, hvilket er årsagen til, at vi udelukkende forholder os til en eventuel implementering i det danske sundhedssystem.

Semesterbinding

Dette projekt er forankret i de tre forskellige dimensioner, den humanistiske-teknologiske bachelor indebærer: *Design og Konstruktion (D&K)*, *Teknologiske Systemer og Artefakter (TSA)* og *Subjektivitet Teknologi og Samfund (STS)*. I det kommende afsnit vil der blive argumenteret for, hvordan projektet er forankret i disse tre dimensioner.

Design og konstruktion (D&K)

Vi vil benytte en iterativ proces (Eby, 2019) og nogle simple råd om at formidle videnskabelig information, til at lave en illustration over, hvordan genetiske sygdomme gives videre. En iterativ design proces består i at udvikle og forbedre sit design, ved at udarbejde en række udgaver af designet (Eby, 2019). Der er i Bilag 5 inkluderet de første skitser og det første forsøg på at lave en digital illustration af, hvordan en genetisk sygdom gives videre fra forældre til børn. Den endelige udgave er inkluderet i rapporten, og er lavet i BioRender, som er et program, specifikt udviklet til at formidle videnskabelig information visuelt. Vi bygger illustrationen op ud fra nogle simple råd til at formidle videnskabelig information, givet af Victoria Tokarz (Scientific Design Project Manager, BioRender), som del af hendes foredrag ‘Anatomy of a figure’ (Tokarz, 2021). Disse råd indebærer brugen af et layout, der fører læseren igennem informationen og brugen af pile samt kontrast til at overskueliggøre informationerne (Tokarz, 2021). Vi vil gøre brug af et vertikalt ensrettet flow i illustrationen, da det er en god måde at overskueliggøre trinvis information (Tokarz, 2021). Årsagen til dette er, at ensrettede flows overskueliggør ændringer fra trin til trin, og den vertikale struktur passer godt ind på en A4-side. Kontrasten i farver bruges til at highlighte, hvor vigtige informationer er i billedet, hvilket i vores tilfælde er det sygdomsbærende gen. Til sidst vil brugen af pile hjælpe med at gøre illustrationen mere forståelig for læseren.

Teknologiske Systemer og Artefakter (TSA)

Dette projekt vil være forankret i dimensionen Teknologiske Systemer og Artefakter (TSA). Teknologien Expanded Carrier Screening vil blive analyseret ved hjælp af TRIN-modellen, hvor vi vil gå i dybden med udvalgte trin, som modellen indebærer. Dette giver os mulighed for bl.a. at forstå og beskrive teknologiens artefakter, systemer, innovation og utilsigtede effekter. Eksempelvis ved hjælp af trin 1: *Teknologiers indre mekanismer og processer*, vil vi beskrive, hvad ECS ønsker at undersøge, hvordan teknologien kan kortlægge så store data, samt hvordan resultaterne kan gøres mere præcise. Med trin 3: *Teknologiers utilsigtede effekter*, vil vi undersøge de negative effekter, der kan forekomme ved brugen og implementeringen af teknologien ECS i sundhedssystemet, som kan have et etisk perspektiv.

Med trin 6: *Teknologier som innovation*, ønsker vi at kortlægge nogle af de drivkræfter og barrierer, der kan være ved teknologien ECS. Med det vil vi analysere, hvilke forhold der eksisterer, som kan være med til at fremme implementeringen af ECS i sundhedssystemet, eller det modsatte.

Subjektivitet, teknologi og samfund (STS)

Ved at projektets omdrejningspunkt er en undersøgelse af teknologien ECS, forankres det i dimensionen 'subjektivitet, teknologi og samfund' (STS). Siden screeningen for Downs Syndrom blev implementeret i det danske sundhedssystem, der i kontekst til ECS anses som en simplere anlægsbærerscreening, har det ændret vores samfund og normerne herunder. Projektets fokus på hvilke holdninger der er til, at ECS implementeres i samfundet, kan derfor ses at være væsentlig i forhold til den store betydning det har, for den måde samfundet udvikler sig på. Endvidere vil de nuværende samfundsmæssige omstændigheder komme i spil, i forhold til hvordan forskellige personer forholder sig til implementering af den udvidet anlægsbærerscreening ECS. Udgangspunktet for projektet er disse forskellige holdninger og argumenter, der ses i forskellige felter i det danske samfund, og ligeledes hvordan subjektiviteten spiller en rolle i de argumenter, der kommer til udtryk i forbindelse med implementering af ECS.

Teori

I vores teori-afsnit vil vi redegøre for TRIN-modellen og de seks trin den indeholder.

TRIN-model (Teknologi og Radikalt og Inkrementelt design i Netværk)

TRIN-modellen blev udviklet af Thomas Budde Christensen, Erling Jelsøe og Niels Jørgensen med formålet at inspirere analyse og beskrivelse af teknologier (Jørgensen, 2018). Modellen blev foreslået da udviklerne ikke følte at der eksisterede en model, der ordentligt opfyldte dette formål (Jørgensen, 2018).

TRIN-modellens fokus er at bringe begreber som *teknologiers artefakter, teknologiske systemer, modeller, innovation og utilsigtede effekter* i spil (Jørgensen, 2019). Modellen består af 6 trin, som her vil blive beskrevet, før udvalgte trin tages i brug i analyseafsnittet, da det ikke er et krav at benytte alle trin i TRIN-modellen for at udføre en analyse (Jørgensen, 2019).

Trin 1: Teknologiers indre mekanismer og processer

Dette trin omhandler de komponenter, der får teknologien til at virke. Under dette trin, er der ikke fokus på de større systemer som teknologien indgår i. Det der undersøges, er de indre mekanismer og processer som får teknologien til at fungere. Dette kan gøres meget detaljeret, men der kan også gives en mere overordnet beskrivelse af komponenterne, der udgør teknologien. Skal man eksempelvis beskrive en vindmølle kan man vælge at beskrive hver eneste ledning og møtrik, der skal bruges for at få en vindmølle til at fungere i mindste detalje, eller man kan omtale vingerne, generatoren, og kablerne der fører strømmen væk fra vindmøllen. Specifikt i denne opgave, vil vi beskrive hvad ECS går ind og undersøger, hvordan teknologien kan kortlægge så meget information, og hvordan resultaterne kan gøres mere præcise.

Trin 2: Teknologiers artefakter

I dette trin er der fokus på tre begreber; *artefakter*, *teknologisk artefakt* og *teknologi*:

I TRIN-modellen skal artefakter forstås som en menneskeskabt genstand, dette behøver ikke have et specifikt, praktisk formål, men det skal være udformet af mennesker, I modsætning til genstande der er frembragt gennem processer i naturen (Jørgensen, 2018). Derfor gælder det, at hvis for eksempel et træ er blevet plantet et bestemt sted med en bestemt funktion som omdannelse af CO₂ til O₂ eller til at give skygge, kan træet ikke defineres som et artefakt. Dette da træet er frembragt gennem processer i naturen, også selvom formålet er planlagt og afgjort af mennesker. Et teknologisk artefakt er derfor en menneskeskabt genstand med en teknologisk funktion (Jørgensen, 2018), være det en møtrik, en flyvinge eller en kobberledning – bare det er et objekt udformet af mennesker med et eller flere specifikke teknologiske formål for øje.

Teknologi er i TRIN-modellen defineret som "*[...] omformning af natur (stof og energi) under anvendelse af naturlige og sociale ressourcer samt information, viden og praktisk erfaring med henblik på at opfylde menneskelige behov*" (Jørgensen, 2018: 7). Det er at benytte naturens ressourcer, og omforme dem gennem menneskelig viden, med ønsket om at løse en given problemstilling. Dette trin handler dermed om at kortlægge, hvilke artefakter der indgår i teknologien der beskrives, altså hvilke menneskeskabte genstande med en praktisk funktion, der udgør teknologien (Jørgensen, 2018).

Trin 3: Teknologiers utilsigtede effekter

Der vil altid være utilsigtede effekter i produktionen af en teknologi. Dette kan tage mange forskellige former, og er ikke nødvendigvis negative. Pointen med dette trin er dog især at have fokus på de utilsigtede effekter, der *“vurderes at være negative”* (Jørgensen, 2018:8). Analyse af alvorligheden af disse effekter og hvad der kan have frembragt dem, er netop i fokus (Jørgensen, 2018). Disse utilsigtede effekter kan optræde i forskellige former. Nogle tænkte eksempler ved dette projekts problemstilling kunne være fysisk usikkerhed, i aflæsningen af genetiske prøver der giver et forkert resultat. Ud fra et psykologisk perspektiv kunne det være stress over at vente på resultaterne af prøver. Og fra et etisk perspektiv kunne disse scanninger f.eks. føre til en ændring i samfundet, der resulterer i stigmatisering, marginalisering eller på anden vis gør det sværere at leve med et handicap.

Trin 4: Teknologiske systemer

I TRIN-modellen defineres teknologiske systemer som *“[...] sammenhængende systemer af teknologiske artefakter, som samlet besidder en bestemt funktionalitet, der muliggør omformning af natur med henblik på opfyldelse af menneskelige behov.”* (Jørgensen, 2018: 8). Hvis teknologien der analyseres, består af et komplekst netværk sammensat af teknologier, kan det kortlægges i dette punkt. Det generelle fokus i dette trin er dog de større sammenhænge teknologien eksisterer i, som de teknologiske-, socio-tekniske og sociale netværk (Jørgensen, 2018).

Trin 5: Modeller af teknologier

Alle modeller af teknologien kan bringes på banen i dette afsnit, både modeller der afbilleder teknologien som den allerede eksisterer, men tilføjelser til og udvikling af teknologien, kan også vises her. Niels Jørgensen påpeger dog, at der særligt er fokus på numeriske modeller af teknologien i dette trin, så som grafer og diagrammer, frem for visuelle og fysiske modeller (Jørgensen, 2018).

Trin 6: Teknologier som innovation

Dette afsnit handler om de drivkræfter og barrierer der eksisterer i forbindelse med teknologien, der analyseres. Hvilke forhold der eksisterer, som skaber et marked for

teknologien og hvad der kunne være med til at fremme implementeringen af denne. Det er dog lige så vigtigt at kigge på barrierer for udbredelsen af teknologien, og hvem eller hvad der står i vejen for brugen af den specifikke teknologi. Dette kan tage form af samfundsmæssige forhold, økonomiske- eller politiske udfordringer, og mange andre ting (Jørgensen, 2018).

Metode

I det følgende afsnit vil vi præsentere de forskellige metoder, der gøres brug af i dette projekt, som skal hjælpe til at besvare vores problemformulering. Først vil vores brug af TRIN-modellen blive beskrevet, som senere i analyseafsnittet vil blive brugt til at besvare hvad ECS er. Dernæst vil den metodiske fremgangsmåde af argumentationsanalysen blive præsenteret, herunder hvordan man kan genkende et argument, og hvad et normativt etisk argument er. Dette vil blive efterfulgt af en beskrivelse af vores interviewmetode.

TRIN-model

TRIN-modellen blev ikke originalt udtænkt som en metode i sig selv, men som en måde at analysere teknologier, og til dels teorier, med de udvalgte begreber i fokus (Jørgensen, 2019). Vi vil på trods af dette benytte modellen som en metode i dette projekt, til at give et overblik over, samt en forståelse af teknologien ECS. De forskellige trin i modellen giver en grundig og alsidig indsigt i teknologiens forskellige aspekter. Vi mener derfor, at den kan benyttes som et stærkt metodisk værktøj, for at skabe en overordnet forståelse for den teknologi vi arbejder med (ECS), samt de mulige konsekvenser der ligger i teknologien.

Vi har valgt at fokusere på trin 1, 3 og 6, da vi mener at dette vil give den bedste baggrund for at forstå teknologien og de potentielle fordele og problemer den kan skabe. Disse trin vil blive gennemgået i analyseafsnittet.

Vi vil i det følgende argumentere for vores fravalg. Vi har fravalgt inddragelse af trin 2, 4 og 5, da vi ikke mener at disse trin har en særlig relevans for opgaven. Denne mangel på relevans udspringer af forskellige årsager. Trin 2 'teknologiers artefakter' kunne have været relevant hvis vi havde identificeret at usikkerheden i prøverne lå i de materialer der blev brugt, eller hvordan prøverne fysisk blev sammensat. Trin 4 'teknologiske systemer' gav ikke mening for dette projekt da teknologien ikke er udbredt, så der var der ikke nok data omkring sammenspillet mellem teknologi og menneske eller samfund. Ej heller så vi nogen værdi i at

beskrive, hvordan hardware og software arbejder sammen i forbindelse med ECS. Hvis projektet i stedet havde omhandlet teknologier som eksempelvis telefoner eller biler, kunne man have dedikeret en hel opgave til dette trin med længere forklaringer om, hvordan sammenspillet mellem teknologi og menneske har ændret måden vi kommunikerer eller transporterer os på. Til sidst blev trin 5 'Modeller af teknologien' fravalgt, da vi ikke fandt nogle numeriske modeller eller diagrammer, der hjalp med forståelse af selve teknologiens funktionalitet.

Argumentationsanalyse

Vi vil i denne rapport analysere og kritisere normative etiske argumenter for og imod brugen af ECS. Dette vil vi gøre for at undersøge, hvilke etiske argumenter der indgår i debatten omkring ECS, og for at bidrage til at skabe et overblik over, hvilke argumenter vi mener bør inddrages i en bredere diskussionen omkring, hvorvidt det er etisk forsvarligt at implementere ECS som et tilbud i det offentlige sundhedssystem.

Hvad er et argument?

I Bogen 'Derfor - bogen om argumentation' definerer Collin, Sandøe & Stefansen et argument således: "*Et argument består [...] af en række påstande, hvoraf en, konklusionen, skal begrundes, og en eller flere andre, præmisserne, tjener som begrundelse.*" (Collin, Sandøe & Stefansen, 1999: 10).

Et argument skal altså indeholde mindst to påstande - men før der kan være tale om et egentligt argument og ikke en række påstande, skal der være en forbindelse mellem de forskellige påstande, så de fungerer som begrundelser for hinanden. Denne forbindelse skal findes ved, at der begrundes for en påstand eller mening ved hjælp fra andre påstande. Disse begrundelser vil typisk blive synliggjort gennem argumentmarkører som: 'derfor' og 'fordi' (Ibid. 11). Begrundelserne og konklusionen kan dog i nogle tilfælde være mere underforståede (Ibid. 12) – f.eks. i citatet:

"But many people in the disability rights movement are concerned that the increasing use of genetic technologies in this context reflects and reinforces societal assumptions that disability is always harmful and should be prevented, eliminated, or mitigated."

(Lehman, Jesudason & Kafer, 2009).

Her beskrives der en bekymring om, at en stigning i brugen af genteknologier vil forstærke samfundsmæssige holdninger om, at handicap altid er skadeligt og bør undgås. I dette tilfælde er der ikke givet noget specifikt udtryk for, at ECS ikke bør implementeres, men det ligger underforstået, da der udvises en generel bekymring for genteknologier, hvilket ECS er. Argumenter som disse kræver en rekonstruering, hvilket vi vil uddybe senere i metodeafsnittet.

Hvordan vi kritiserer argumenter

I vores kritiske argumentationsanalyse fokuserer vi ikke kun på deskriptiv etik, altså at beskrive de moralske holdninger - vi fokuserer også på at kritisere og udfordre argumenterne. I kapitlet 'Reflekteret ligevægt og den offentlige debat' skrevet af Thomas Søbirk Petersen i bogen 'Metode i normativ politisk teori' (2016), forklarer Petersen nogle af de krav, man skal kigge efter, når man kritiserer normative etiske argumenter: *begrundelseskravet*, *empirisk saglighed*, *konsistens* og *begrebsafklaring*. Disse krav vil vi benytte til at kritisere argumenterne. Vi vil desuden vurdere om argumenterne er logisk gyldige.

Begrundelseskravet

Med dette krav menes det, at det ikke er nok bare at fortælle hvad sin etiske holdning er, man skal også begrunde sin holdning og mening. Eksempelvis kan det ikke bidrage til meget konstruktiv debat, hvis en læge blot siger at ECS bør forbydes. Her må det forventes, at lægen kommer med nogle konkrete argumenter om, hvorfor denne teknologi bør forbydes. (Petersen, 2016)

Empirisk saglighed

Med dette krav siger Petersen, at den empiri man inddrager i sine præmisser, skal være sande. Hvis en person eksempelvis siger, at ECS ikke bør implementering det offentlige sundhedssystem, fordi det vil koste staten 50.000 kr. per screening, skal dette tal altså være sandt. På baggrund af det, vil vi derfor igennem vores kritiske analyse af alle vores argumenter undersøge, hvorvidt den empiri, der bliver brugt som argumentation, er sand. (Petersen, 2016)

Konsistens

Er der en dobbeltmoral? Har man en etisk holdning på nogle punkter, men ikke på andre? I dette krav påpeger Petersen, at der skal være konsistens for de normative etiske holdninger

man har. Hvis man f.eks. har den etiske holdning, at man aldrig bør udøve vold, kan man ikke også have den normative etiske holdning, at man godt må udøve vold i selvforsvar. Her må man altså ændre sin første normative etiske holdning til, at man aldrig må udøve vold, medmindre det er i selvforsvar. Denne holdning må ændres, for at skabe konsistens mellem ens moralske holdninger (Petersen, 2016).

Begrebsafklaring

Når man argumenterer for noget, er det vigtigt at de begreber, man bruger i sin argumentation, bliver forstået på samme måde af både afsender og modtager, ellers kan afsender og modtager tale forbi hinanden. Hvis man eksempelvis argumenterer for, at ECS ikke er etisk forsvarligt at implementere i samfundet, fordi det er 'unaturligt', bliver man nødt til at forklare, hvad der menes med begrebet 'unaturligt' (Petersen, 2016).

Logisk gyldighed

Et argument er logisk gyldigt - eller tvingende - hvis der er logisk sammenhæng mellem præmisserne og konklusionen, altså hvis konklusionen med nødvendighed følger præmisserne. Med andre ord, hvis præmisserne accepteres i et logisk gyldigt argument, må konklusionen også accepteres. (Collin, Sandøe & Stefansen, 1999: 28-29).

Rekonstruering af argumenter

Vi vil i vores kritiske argumentationsanalyse rekonstruere alle argumenterne på følgende måde: Vi starter med at præsentere et argument i form af et citat. Derefter rekonstruerer vi argumentet til to præmisser og en konklusion - disse præmisser og konklusioner kan som nævnt være underforståede. Den første præmis belyser den normative etiske holdning bag argumentet. Den anden præmis belyser, hvordan ECS enten går imod den etiske holdning fra første præmis, eller flugter med den. Til sidst belyser konklusionen om ECS bør - eller ikke bør - implementeres i det offentlige sundhedssystem. Vi opstiller argumentet på denne måde, for at danne et overblik over, hvad der menes med argumentet, og for bedre at kunne analysere og kritisere det. Et eksempel på rekonstruering af et argument ses herunder:

“Det væsentligste argument imod er, at vi ender med at belaste parrene, med en viden som de ikke havde før, som de var lykkelige uvidende om, at det her eksisterede, og så kørte de fleste jo igennem, og fik et rask barn uden problemer.” (Bilag 1, 36:41)

Hvis vi omskriver argumentet, får vi følgende præmisser og konklusion:

Præmis 1: Ansatte i sundhedssystemet bør ikke belaste kommende forældrepar med viden om mulige sygdomme, som deres barn med stor sandsynlighed ikke bliver påvirket af

Præmis 2: Viden om at ens børn kan blive født med disse sygdomme belaster forældrene, hvilket en implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem vil medvirke til

Konklusion: ECS bør ikke implementeres i det offentlige sundhedssystem

Interviewmetode

I dette afsnit vil vi redegøre for vores metodiske fremgangsmåde af de udførte interviews. Vi vil kort introducere vores interviewpersoner, som vi inddrager i argumentationsanalysen.

Til at indsamle empiri til vores argumentationsanalyse gør vi brug af det kvalitative forskningsinterview (Kvale & Brinkmann, 2009). Vi har delt vores interviewpersoner op i to grupper. Den ene gruppe er valgt ud fra deres ekspertviden om teknologien og/eller etiske holdninger til teknologien og dens mediering til forbrugeren. Disse interviews kalder vi 'ekspertinterviews', da interviewpersonerne kan bidrage med en bredere viden om teknologien og de etiske overvejelser – dermed ikke sagt, at interviewpersonerne i denne kategori, ikke kan have egne holdninger til teknologien, der kan influere deres svar i interviewene. Den anden gruppe kalder vi 'partsinterview'. Her er der bl.a. tale om private virksomheder og foreninger, der formentlig har en klar holdning til teknologien – f.eks. handicapforeninger. Her opstiller vi deres argumenter, hvad end de taler for eller imod teknologien, i vores argumentationsanalyse, og vurderer deres gyldighed. Alle interviewpersoner er udvalgt med henblik på vores argumentationsanalyse, hvor de tilsammen skal bidrage med nuancerede argumenter, etiske overvejelser og diskussion.

Interviewpersoner

I dette afsnit vil vi give en beskrivelse af vores interviewpersoner.

Vores første informant, Laura Kirstine Sønderberg Roos, er speciallæge i klinisk genetik på Rigshospitalet, hvilket også var her vi foretog interviewmødet med hende. Roos arbejder indenfor arvelige sygdomme, og har et underspeciale i reproduktiv genetik. Yderligere forsker hun i undersøgelser og prøver af gravide, hvor der er kendskab til en genetisk sygdom. I den forbindelse arbejder hun blandt andet med ægsortering samt undersøgelser af kromosomfejl i generne. Formålet ved dette interview var at få Roos' ekspertise omkring hendes arbejde med klinisk genetik samt hendes holdning til ECS.

Vores andet interview var med Anne-Marie Axø Gerdes, som foregik over Teams. Gerdes er ansat som overlæge på Rigshospitalet i afdelingen for genetiske sygdomme. Hun arbejder primært med arvelige kræftsygdomme og de etiske områder bag, og har tidligere været formand for Etisk Råd. Hun mener, at det er relevant at undersøge etikken bag fosterdiagnostik og prædiagnostik. Netop dette er grunden til vi fandt hende relevant at interviewe og inddrage i forbindelse med vores projekt. Gerdes er ligeledes medforslagsstiller omkring en anlægsskærmsscreening for cystisk fibrose.

Vores tredje interview var med Hans Jørgen Møller, der er medlem af Dansk Handicap Forbund. Møller er født med dværgvækst, da han har en kromosomfejl. Vi fik arrangeret et fysisk møde med ham, da vi ønskede at få hans holdning til ECS. Vi fandt det relevant at snakke med en fra Dansk Handicap Forbund, da det ville give os hans mening om hvorvidt ECS skal virkeliggøres i det danske sundhedssystem og vi formodede at han ville give et andet perspektiv på ECS i kontekst til de eksperter vi har interviewet.

Det fjerde sidste og interview var med Thøger Jensen Krogh, og blev udført skriftligt over mail. Krogh har en ph.d. i molekylær biologi og bioinformatik og arbejder som ledende bioinformatiker hos virksomheden Amplexa Genetics, der tilbyder ECS til privatkunder. Vi kontaktede Amplexa da vi fandt det relevant at få perspektivet fra en af de private udbydere af ECS. Dette da en etableret udbyder af ECS vil have erfaringer med og forståelse for teknologien og dens potentiale.

Interviewguide

Til udarbejdelsen af vores interviewguide benytter vi Kvale og Brinkmanns

interviewmetoder. Vores interviews er semistruktureret, da det giver plads til argumenter og indsigelser, der måtte opstå i en mere flydende samtale (Mik-Meyer & Justesen, 2010: 55).

Iscenesættelse

Det første punkt i vores interviewguide kaldes iscenesættelse. Her beslutter vi, hvad vi ønsker at få ud af interviewet, så vi fremstår afslappede og afklarede til selve interviewet. Dette er med henblik på at give interviewpersonen en større tryghed til at tale frit om sine holdninger og følelser under interviewet (Kvale & Brinkmann, 2009: 148).

Script

Efter iscenesættelsen udarbejder vi et script, hvor vi opstiller en række relevante spørgsmål, som vi har konstrueret ud fra vores forskningsspørgsmål, så de er formuleret bedst muligt til den målgruppe vi interviewer, og så vi får det ud af interviewet, som vi satte os mål for i iscenesættelsen. (Kvale & Brinkmann, 2009: 151). Da vi har valgt at arbejde med semistrukturerede interviews fungerer de forberedte spørgsmål mere som guidelines til interviewet. På den måde har vi altid noget at falde tilbage på, hvis interviewet skulle gå i stå, og det fungerer også som en tjekliste der kan fortælle os, hvornår vi kan stoppe interviewet og stadig sikre, at vi har fået indsamlet relevant empiri.

Briefing

Interviewet starter med en briefing, hvor vi sætter interviewpersonen ind i, hvad vi ønsker at opnå med interviewet, ligesom vi gør opmærksom på, at vi optager interviewet. Vi præsenterer også en kort agenda for interviewpersonen, så interviewpersonen har en fornemmelse for, hvad der skal ske. Til sidst giver vi interviewpersonen mulighed for at stille spørgsmål inden selve interviewet starter (Kvale & Brinkmann, 2009: 149). Dette er dog ikke inkluderet i transskriptionerne, da det har fundet sted før optagelserne er startet.

Indledende spørgsmål

Vi starter selve interviewet med et indledende spørgsmål om interviewpersonens baggrund. Dette for at fastslå, hvorfor det er relevant, at vi taler med personen, og for at starte samtalen uden behov for store etiske eller tekniske spekulationer og forklaringer. En undtagelse til dette, er det skriftlige interview med Thøger Krogh fra Amplexa. Da det var skriftligt sendte vi ham, via mail, de spørgsmål vi mest ønskede svar på.

Debriefing

Til sidst siger vi tak for interviewet, og minder kort interviewpersonen om interviewets formål. Vi giver også interviewpersonen mulighed for at stille spørgsmål, komme med de sidste indvendinger og giver valget om at blive anonymiseret (Kvale & Brinkmann, 2009: 149).

Transskribering

Efter vores interviews er gennemført, transskriberer vi vores lydoptagelser fra interviewene til skriftsprog. Omdannelsen af lyd til skrift kan medføre tab af gestikulationer og tonefald. Kvale pointerer, at transskriptioner er *“forarmede, dekontekstualiserede gengivelser af levende interviewsamtaler”* (Kvale & Brinkmann, 2015: 236). Vi har opstillet nogle transskriptionsregler for at sikre ensartede transskriptioner af alle vores interviews (se Bilag 1).

Analyse

I det kommende afsnit vil vi analysere hvad ECS er, ved hjælp af TRIN-modellens tre udvalgte trin: trin 1: *teknologiers indre mekanismer og processer*, trin 3: *teknologiers utilsigtede effekter* og trin 6: *teknologier som innovation*.

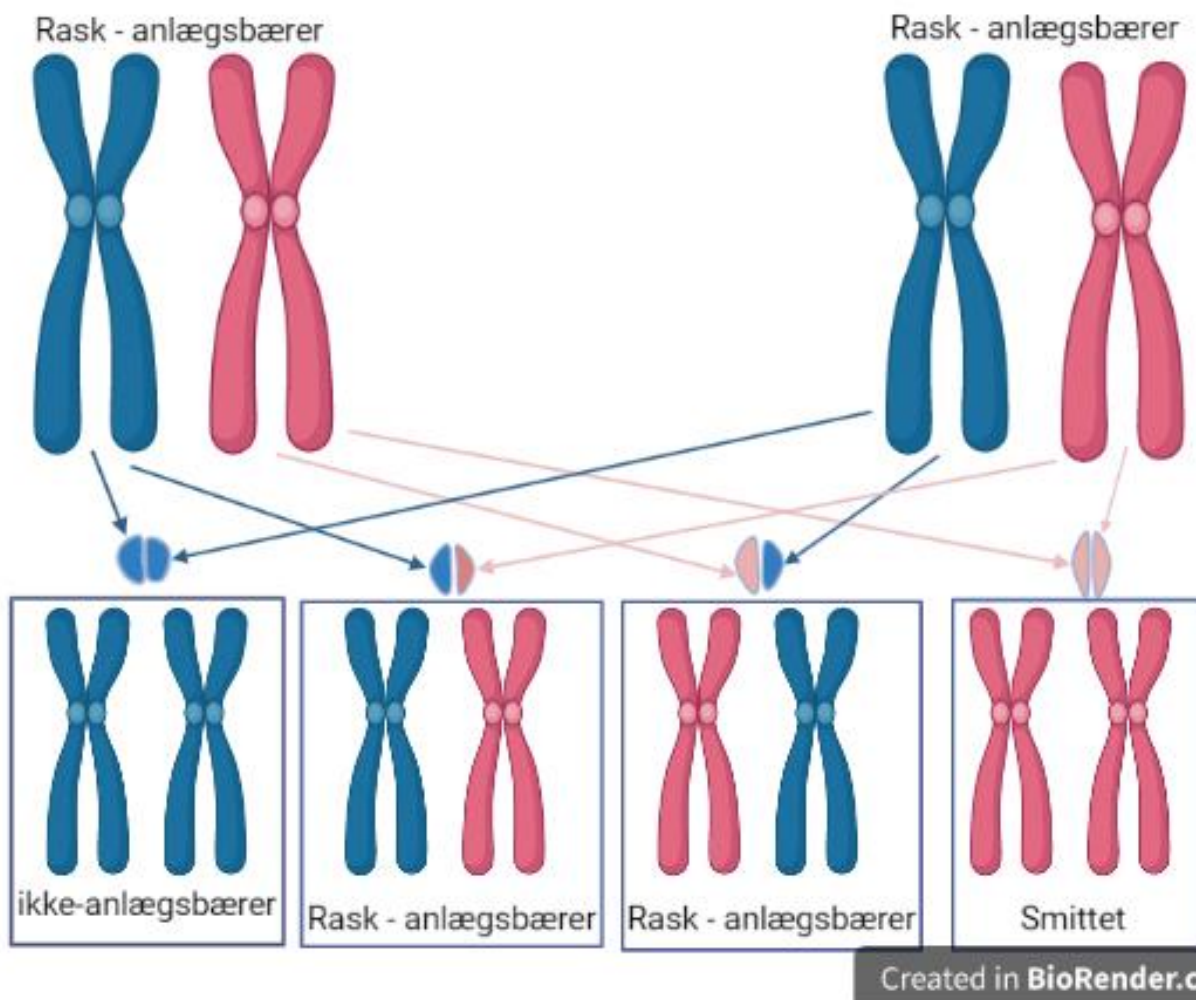
Yderligere vil der blive analyseret samt diskuteret henholdsvis tre argumenter for og tre argumenter imod en implementering af ECS i det danske sundhedssystem.

TRIN-model analyse

I dette afsnit vil vi forklare, via TRIN-modellens trin 1,3 og 6, hvordan ECS fungerer, og hvordan man opnår de mest præcise resultater og de potentielle utilsigtede konsekvenser der er ved ECS. Derudover vil vi beskrive nogle af drivkræfterne for og barriererne imod implementeringen af ECS i Danmark. Der er fokus på disse trin, da vi mener, de giver det bedste indblik i ECS som teknologi. Dette gøres med formålet om at illustrere, hvor vigtigt det er at have en informeret debat vedrørende ECS, da alle aspekter af teknologien kommer med et højt niveau af kompleksitet. Implementering af ECS i det danske sundhedsvæsen kan derfor ikke ske på en ansvarlig måde, udelukkende ud fra en etisk debat eller udelukkende ved at lytte til genetikere. Der skal ske et samarbejde på tværs af ekspertiser, for at sikre en teknisk- og etisk forsvarlig brug af teknologien.

ECS kan bruges til at identificere, om to mennesker er raske bærere af den samme genetiske sygdom. Genetiske sygdomme kommer kun til udtryk, hvis begge gener, der arves fra

forældrene, bærer på sygdommen (Smed et al., 2021). Det er derfor muligt at være anlægsbærer af en række sygdomme uden at vide det, da disse sygdomme aldrig vil komme til udtryk hos bæreren. Hvis en anlægsbærer af en bestemt sygdom får børn med en person, der er anlægsbærer af samme sygdom, er der 25% chance for at barnet vil lide af sygdommen. Dette vil blive illustreret nedenfor. Der er ca. 5.000 identificerede genetiske sygdomme, som vi kan identificere på et molekylært niveau (Rigshospitalet, u.å.), her i blandt; cystisk fibrose, spinal muskelatrofi, fragilt x-syndrom og Downs syndrom (Smed et al., 2021). Alle mennesker er anlægsbærer af op til flere genetiske sygdomme, men da hver enkelt specifik sygdom er sjælden, og det kræver to partnere med præcis samme sygdom for at videreføre sygdommen, er genetiske sygdomme sjældne. Laura Roos estimerer at ca. 1/300 par vil have potentialet for at videregive en genetisk sygdom (Bilag 1: 3:37).



I illustrationen ovenfor vises, hvordan det er muligt for et par, der er anlægsbærer af den samme genetiske sygdom, både at få et barn der lider af den givne sygdom, men også at få et

barn, der ikke er anlægsbærer af sygdommen. Da sygdommen kun opstår, hvis begge kopier af generne der bliver givet videre til barnet, er påvirket, har man 25% chance for at give sygdommen videre. Der er også 25% chance for at få et barn, der ikke er anlægsbærer for sygdommen, og 50% chance for at få et barn, der er rask anlægsbærer (Smed et al., 2021).

Trin 1: Teknologiers indre mekanismer og processer

Vi vil i dette afsnit tage udgangspunkt i rapporten ‘Systematic design and comparison of expanded carrier screening panels’ (Beauchamp et al., 2017). Denne rapport giver flere bud på systematisk design af ECS-paneler, der er de fysiske objekter, hvor på DNA-prøverne placeres (Beauchamp et al., 2017). Her omtales en række tilgangsmåder og processer, der er vigtige at inkludere i konstruktionen af ECS-paneler, for at optimere præcisionen af testen. Disse er *fuld exon sekventering*, *inklusion af copy-number variation deletion calling (CNV)*, *Next generation sequencing (NGS)*, samt brugen af *novel-variation curation* og fokus på *per-disease negative predictive value*.

Alle disse tilgangsmåder og processer vil nu blive beskrevet.

Assays:

Assays er en teknologi, der bruges i alt biologisk videnskab til at kortlægge gener (Kirby et al., 2007). Teknologien startede med den såkaldte ‘Northern blot’ test, der tillod sammenligningen af et enkelt RNA med en komplementær DNA-sekvens (Kirby et al., 2007). I 90'erne blev teknologien udviklet med array-baseret teknologi, der tillod sammenligning af langt større mængder af data samtidig (Kirby et al., 2007). De paneler, der bruges til at undersøge DNA’et, består af en gitterformation af det man tester, hvilket også kaldes ‘probes’. At lægge alle ens probes i en gitterformation på pladen, tillader sammenligningen af potentielt titusinder af gener i et eksperiment (Kirby et al., 2007). Det er herigennem muligt enten at kortlægge en bestemt celle eller sammenligne et bestemt gen på tværs af flere celler (Kirby et al., 2007). Alt dette sker på en plade, der ikke er større end glaspladerne brugt til mikroskoper (Kirby et al., 2007). Disse plader scannes af en robot, for at give indblik i cellens processor (Kirby et al., 2007). Alt denne dataanalyse sker via en række algoritmer, hvoraf nogle er gratis og andre er kommercielt til rådighed.

Fuld exon sekventering:

Der findes en række måder at kortlægge hele genomet eller dele af det. En hyppig brugt metode er ‘targeted genotyping’, som går ind og undersøger en række områder af DNA’et,

der i forvejen er bestemte, for at vise potentielle defekter (Beauchamp et al., 2017). Problemet her er, at den kun fanger de specifikke ting man leder efter, uden forbehold for variationer, på de specifikt udpegede punkter på genet (Beauchamp et al., 2017). Fuld exon sekventering kortlægger derimod alle steder langs DNA'et, der står for at producere proteiner – de såkaldte exoner. Det vil derefter gennem specialiseret software eller research udført af laboranter, være muligt at udpege potentielle defekter i genet (Beauchamp et al., 2017). Men dette udgør også kun en del af genomet - derfor skal fuld exon sekventering kombineres med next generation sequencing.

Next generation sequencing:

Fuld exon sekventering kortlægger som før nævnt, exonerne i DNA'et. NGS går ind og kortlægger alle stederne imellem exonerne - de såkaldte introner. Kombinationen af de to sekventeringsmetoder giver derfor en grundig scanning af DNA.

Novel-variation curation:

Når de forrige trin er fuldført, kan man benytte sig af Novel-variation curation (NVC) til at udføre dele af arbejdet med analyse af resultatet. At undersøge genomet med specialiseret software er en tids- og ressource effektiv måde at udføre disse scanninger på. Når man kører scanninger med denne slags NVC-software, er man nødt til at vælge imellem specificitet eller sensitivitet (Beauchamp et al., 2017). Der skal altså vælges imellem at scanne efter noget specifikt, og derved potentielt overse vigtige data, eller scanne bredt, hvilket åbner op for, at en detalje i et specifikt område overses. Derfor foreslår Beauchamp et al. at blandingen af automatiseret sekventering blandet med menneskelig analyse af nye variationer, vil give det mest præcise resultat (Beauchamp et al., 2017).

Copy-number variation deletion calling:

Copy-number variation deletion calling (CNV) refererer til variationerne, der sker i gener fra menneske til menneske. Der kan altså opstå variationer i det samme gen fra person til person, som gør at disse gener ser anderledes ud, enten fordi der er lavet ekstra kopier af specifikke sekvenser i et stykke af DNA-kæden, eller fordi der er blevet slettet dele af DNA-kæden. At tage højde for disse ændringer fra gen til gen vil tillade et mere præcist resultat (Beauchamp et al., 2017).

Per-disease negative predictive value:

Per-disease negative predictive value beskriver den samlede følsomhed af scanningerne, der udføres. Det bør derfor være et mål at optimere denne værdi så meget som muligt. Dette kan gøres gennem CNV, fuld exon scanning, blandet med NGS og brugen af NVC. Disse øger mængden og præcision af kortlagte sygdomme og hjælper med at sikre resultater med høj følsomhed (Beauchamp et al., 2017). Et tankeeksperiment foreslået af Beauchamp et al., illustrerer vigtigheden af dette meget godt: som eksempel har man to prøver, der viser samme aggregerede sygdomsrisiko – 100 påvirkede graviditeter ud af 100.000. En af disse prøver Panel A, tester 100 sygdomme med 100% følsomhed, og Panel B tester 1000 med 10% følsomhed. Disse to vil efter en runde af ECS efterlade forældrene med samme niveau af risiko, da deres aggregerede følsomhed er ens. Men i Panel A vil potentielle forældre være 100% sikre på at et negativt svar på prøven er præcist, hvilket ikke er tilfældet med Panel B (Beauchamp et al., 2017: 61).

Trin 3: Teknologiers utilsigtede effekter

Med udbredelsen af ECS er der potentiale for en række konsekvenser. Som det står lige nu i Danmark, er ECS kun tilgængeligt i privat regi (Smed et al., 2021), og er derfor kun til rådighed for folk der selv finder frem til, at det eksisterer, og har midlerne til at betale for dem – der er derfor mange, som ikke er bekendte med, at ECS er en mulighed.

Dette skaber ulighed blandt kommende forældre i deres muligheder for autonomi i forbindelse med deres graviditet (Smed et al., 2021), hvilket vil blive uddybet i argumentationsanalysen. For dem, der vælger at få fortaget disse scanninger privat, er der problemer med manglende standardisering af prøverne og håndtering af resultaterne. Der er ingen krav til hvordan virksomhederne skal behandle resultaterne, eller hvilken type rådgivning de skal stille til rådighed for kunderne. Der er altså forskelle i indhold, kvalitet og rådgivning, hvilket “[...] kan skabe falsk tryghed eller unødigt bekymring.” (Smed et al., 2021: 6). Hvis ECS gøres til en offentlig ydelse i vores sundhedssystem, vil konsekvenserne i langt højere grad være psykologiske. Alle kommende forældre vil skulle tage en beslutning om, hvorvidt de ønsker viden om potentialet for sygdomme (Smed et al., 2021). Dette er både for planlagte graviditeter, hvor scanning sker før undfangelse, men også i forbindelse med ikke-planlagte graviditeter, hvor scanningen vil finde sted efter undfangelse. Det er især i forbindelse med de ikke-planlagte graviditeter, at tilbuddet om ECS i sig selv kan medføre stress (Smed et al., 2021). En sidste potentielt utilsigtet effekt er økonomisk, da det vil koste

penge at implementere ECS i det danske sundhedsvæsen. Den begrænsede mængde af forskning der på nuværende tidspunkt findes på området, peger på, at det er omkostningseffektivt at gøre bredt brug af ECS (Smed et al., 2021). Men dette er ikke efterprøvet i Danmark, og det kunne derfor også ende med at skabe en udgift for samfundet.

Trin 6: Teknologier som innovation

Barrierer

De store barrierer for ECS i Danmark er, at teknologien i øjeblikket kun tilbydes af private udbydere. Der er derfor en økonomisk barriere i vejen for udbredelsen, men generel viden i samfundet om genetiske sygdomme eller mangel på samme, udgør også en barriere (Smed et al., 2021). Der er endvidere tvivl om tilslutning til et sådan tiltag i samfundet. Et pilotprojekt fra starten af 1990'erne viste 89% tilslutning til idéen om anlægsbærerundersøgelser i Danmark (Smed et al., 2021). Men et spørgeskema om reproduktiv anlægsbærerscreening udgivet i 2021 viste kun 40,5% opbakning (Smed et al., 2021). Andet forskning om tilslutningen til ECS blandt forskellige befolkningsgrupper i udlandet viste et spænd på 32% til 76%, men denne data er svær at ekstrapolere til danske forhold, grundet store forskelle i samfundenes strukturer (Smed et al., 2021). Så mangel på viden om, og erfaring med implementering af ECS er en barriere for teknologien lige såvel som manglende viden om de økonomiske aspekter i forbindelse med brugen af ECS. Der er lavet meget få cost-benefit analyser af ECS, og der er endnu ikke lavet nogen i dansk regi (Smed et al., 2021).

Drivkræfter

Der efterspørges i stigende grad udvidede reproduktive screeninger i Danmark - altså screening for sygdomme udover dem der i forvejen testes for, som Downs syndrom og CF. Disse forespørgsler kommer både fra befolkningen og fra interesseorganisationer som Cystisk Fibrose Foreningen (Smed et al., 2021). Denne efterspørgsel kan hjælpe til at skubbe politikerne i retningen af fuld implementering af ECS i Danmark. Det skal nævnes, at på trods af det meget brede udsving i tilslutning til ECS i Danmark, nævnt i ovenstående afsnit, så er der 94% tilslutning til de nuværende fosterdiagnostiske tilbud i Danmark (Smed et al., 2021). Det tyder altså på, at hvis ECS bliver inkluderet i sygesikringen, og kendskab til teknologien udbredes, vil tilslutningen til teknologien også stige. Til sidst er der en potentiel drivkraft, der går imod den ovenstående økonomiske barriere, hvilket er, at forskning fra USA tyder på, at ECS er økonomisk rentabelt. Smed et al. giver også et eksempel med nogle tal fra Danmark, der viser at de årlige omkostninger til at identificere 12 fostre som er

disponeret for CF er ca. 9 mio. kr. Omkostningerne ved behandling for CF er ikke fastlagt, men ifølge Smed et al. er 1 mio. kr. pr. person meget normalt (Smed et al., 2021). Så mens der mangler undersøgelser på området, er der altså tal, der peger på, at det er en økonomisk fornuftig investering at implementere ECS i det danske sundhedssystem.

Argumentationsanalyse

Hvorvidt ECS er etisk forsvarligt at implementere i det offentlige sundhedssystem, er der stor debat om. Nogle personer taler højt om ECS og er optimistiske for implementeringen. Af disse personer bliver argumenter som reproduktiv autonomi og mindre ulighed ofte udtrykt. Andre personer er derimod kritiske overfor implementeringen af ECS. Her udtrykkes der bekymringer om eksempelvis; handicappedes rettigheder og den unødvendige bekymring om sygdomme, som implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem vil have for en stor procent af kommende forældre.

Vi vil, med nedenstående kritiske argumentationsanalyse, analysere og kritisere nogle af disse argumenter for og imod en implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem.

Argumenter for

I dette afsnit vil vi analysere tre argumenter, der taler for en implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem.

Implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem vil forøge forældres autonomi

I dette argument argumenteres der for, at forældre bør have ret til at bestemme over deres egne børn, også inden de bringes til verden. Derfor bør ECS implementeres som et tilbud i det offentlige sundhedssystem, da ECS potentielt kan forøge forældrenes autonomi og dermed styrke forældrenes frie valg over deres børn og dermed over deres eget liv ift. den type familie de stræber mod at etablere.

Etisk Råd definerer begrebet 'autonomi' som: ”*ret til at have holdninger, træffe valg og handle på basis af deres værdier og opfattelser*” (Det Ethiske Råd, 2016a: 14). De udtrykker to hovedpunkter der skal opfyldes, før et valg kan beskrives som autonomt: frihed og handlekompetencer. Ved frihed menes det, at individet ikke er underlagt påvirkninger fra andre, eksempelvis gennem tvang eller manipulation. Ved handlekompetencer forstås, at

individet ikke er underlagt begrænsninger, der kan stå i vejen for et selvstændigt valg, eksempelvis pga. manglende viden eller komplikationer grundet sygdom, handicap eller alder (Det Ethiske Råd, 2016a: 14). Det er den definition af autonomibegrebet, der tages udgangspunkt i, når vi analyserer argumentets præmisser og konklusion.

I bogen ‘Choosing children’ (2006) argumenterer molekylærbiolog James Watson for forældrenes ret til at bestemme over deres egne børn ved brug af genteknologier:

”I am against society imposing rules on individuals for how they want to use genetic knowledge. Just let people decide what they want to do. [...] I’m for using genetics at the level of the individual [...]. It is best to let people try and do what they think is best. I wouldn’t want someone else to tell me what to do — as long as you are not hurting someone else.” (Glover, 2006: 73)

Ud fra Watsons citat opstiller vi to præmisser. Som nævnt i metodeafsnittet, er præmis 1 den normative præmis, der skal belyse en generel etisk samfundsholdning. Præmis 2 er den teknologiske præmis, der omhandler teknologien, ECS. Til sidst opstiller vi en konklusion, der referer til argumentets endelige konklusion. Denne fremgangsmåde vil vi benytte gennem hele argumentationsanalysen.

Præmis 1: Forældre bør bestemme over deres egne børn så længe det ikke skader andre

Præmis 2: Ved implementering af ECS som et tilbud i det offentlige sundhedssystem øger det forældrenes autonomi over deres egne børn

Konklusion: ECS bør implementeres ansvarligt som et tilbud i det offentlige sundhedssystem

Præmis 1: Forældre bør bestemme over deres egne børn så længe det ikke skader andre

Som Watson proklamerer i ovenstående citat, bør forældre have retten til at bestemme over deres egne børn, så længe det ikke skader andre. I et demokratisk samfund som Danmark er denne ret til bestemmelse over egne børn, også den generelt socialt accepterede holdning. Der er sat en myndighedsgrænse på 18 år, der indikerer, hvornår man er myndig og dermed har krav på selvbestemmelse inden for samfundets regler og love. Samfundet lægger i stor grad også op til, at det er forældrene selv, der står som ansvarshavende for deres børn og må træffe

store beslutninger på deres børns vegne. Det er for eksempel forældrene, der bestemmer om barnet skal døbes, spise vegansk eller som dreng omskæres. Forældrene kan altså træffe store religiøse og aktivistiske beslutninger på barnets vegne, som barnet reelt først kan se sig fri fra, når barnet er myndigt. Samtidig er der en samfundskonsensus, hvor staten ønsker at guide forældrenes beslutninger i en bestemt retning. F.eks. er der undervisningspligt i Danmark, men ikke skoletvang (Danmarks Riges Grundlov §76, 1953). Forældrene må bestemme, om deres børn skal gå i folkeskole, privat skole, eller at de skal hjemmeundervises – så længe undervisningsniveauet er lig folkeskolens. Disse eksempler illustrerer forældrenes frie valg, når det kommer til deres børn, men samtidig statens kontrol over, at barnet skal undervises på et tilstrækkeligt niveau. Når et barn bliver født, bliver barnet og dets forældre kontrolleret af kommunen f.eks. ved hjælp fra en sundhedsplejerske, der skal kontrollere, om barnet har det godt og vokser op under acceptable rammer. Her kan kommunen i værste tilfælde fortage en anbringelse uden samtykke, hvor de tvangsfjerner barnet fra forældrene, hvis det vurderes nødvendigt for barnets ve og vel. I 2018 blev 404 børn anbragt uden forældrenes samtykke (Danmarks Statistik, 2018). Forældre må altså ikke selv bestemme, hvorvidt deres børn skal undervises eller ej, ligesom de ikke må behandle deres barn, som de har lyst til, uden det får konsekvenser. Disse forældrebestemmelses-undtagelser understreger, hvad Watson proklamerede: Som udgangspunkt bør forældre kunne bestemme over deres egne børn, men det må ikke skade andre. Der er derfor nogle normer og lovgivninger i samfundet, der går ind og påvirker eller afgør forældrenes beslutninger, for at undgå at forældrenes valg, som de træffer på deres børns vegne, ikke går hen og skader andre. Disse samfundsindflydelser forsøger at sikre, at børnene f.eks. får en uddannelse og at de får en tryk og sund opvækst, der skal holde dem væk fra kriminalitet, som potentielt kan skade andre.

Sætter vi Watsons citat i relation med ECS, kan det lede til diskussionen om, hvorvidt Watson også inkluderer det kommende barn, når han argumenterer for, at teknologien ikke må skade andre. Det må formodes, at med en øget viden om de mulige risici om barnets velbefindende, giver det forældrene et større handlerum for at undgå at skade barnet, ved at kunne påbegynde en tidlig forberedelsesproces før fødslen på f.eks. at skulle have et barn med handicap. Der kan også argumenteres for, at vi implicit vælger at skade børnene og forældrene ved ikke at implementere ECS, da vi så ikke giver forældrene denne forberedelsesmulighed.

Præmis 2: Ved implementering af ECS som et tilbud i det offentlige sundhedssystem øger det forældrenes autonomi over deres egne børn

Tilbydes ECS til par, som skal have et barn, er der flere valg, der skal træffes. Først og fremmest skal parret beslutte, hvorvidt de overhovedet ønsker at få fortaget en ECS-undersøgelse. Tages der imod tilbuddet, vil det alt efter undersøgelsens resultatet lede til yderligere beslutninger: Skal graviditeten gennemføres, hvis der er 25% risiko for, at barnet vil blive født med en kronisk sygdom? Eller skal der findes et andet alternativ til at få et barn? Eksempelvis en donor, ægsortering eller adoption. Disse store beslutninger, er beslutninger, der vil opstå, hvis ECS er tilgængelig – og bliver tilbudt – i det offentlige sundhedssystem. Det er forældrene, der træffer valget, og derfor kan der umiddelbart godt argumenteres for en forøget autonomi, hvis de forømtalte autonomiske betingelser opfyldes.

Sammenligner vi med lignende teknologier, der allerede er implementeret i det offentlige sundhedssystem, kan vi vurdere, hvorvidt forældrenes beslutninger reelt er autonome. Med den frie abort og implementering af nakkefoldsscanninger er særligt den gravides primære selvbestemmelse over sit kommende barn blevet forlænget til også at være gældende inden barnets fødsel. Vi har socialt accepteret – med enkelte f.eks. religiøse undtagelser – at et barn ikke er blevet til et barn inden for de første 12 uger af graviditeten, og derfor er det op til den gravide, hvorvidt der overhovedet skal komme et barn ud af graviditeten. Vi giver også den gravide mulighed for at se, hvor stor sandsynligheden for, at det kommende barn bliver født med Downs syndrom er, og dermed gives muligheden for at træffe et valg ud fra den viden. Men samtidig bevarer vi også den gravides ret til ikke at vide, ved at opretholde scanningen som et tilbud og ikke som en obligatorisk undersøgelse (Det Ethiske Råd, 2009: 31). Alligevel kan der opstå en bekymring om, hvorvidt sundhedssystemet er indrettet til, at forældrene helst bør fravælge et barn med stor sandsynlighed for f.eks. at få Downs syndrom, da et barn med Downs syndrom er en betydelig større økonomisk udgift for samfundet end et barn, der bliver født uden Downs syndrom eller andre handicap og sygdomme. Vi vil komme yderligere ind på det økonomiske aspekt ved ECS i argumentet 'Implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem er økonomisk rentabelt'. Dermed kan en bekymring være en øget stigmatisering eller et pres fra sundhedssystemet, der fratager forældrenes autonomi, da de vil være underlagt samfundets påvirkning ift. hvad der er rigtigt og forkert.

Stigmatiseringsbekymringen vil blive belyst yderligere i argumentet 'Handicap bør ikke altid undgås'. Her kan der igen drages paralleller til nakkefoldsscanningen, hvor målet var – ved udvidelsen af tilbuddet i 2004, hvor kvinder under 35 år også blev tilbudt scanningen – at rådgivningen skulle forgå neutralt, og at kvindens egne værdier og forudsætninger (etniske, sociale, uddannelsesmæssige) blev respekteret. Valget skal baseres på information, der ”skal

bidrage til, at den gravides tilvalg eller fravalg af fosterdiagnostik ikke hviler på urealistiske antagelser om fosterdiagnostikkens muligheder” (Det Ethiske Råd, 2009: 32). Overholdes disse tiltag, må det siges at tale for, at teknologien giver en forøget autonomi, hvor valget skal træffes på et informeret grundlag, og hvor individet har ret til egne holdninger og værdier.

Konklusion: ECS bør implementeres ansvarligt som et tilbud i det offentlige sundhedssystem

Ved en korrekt implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem kan det konkluderes, at det vil øge forældrenes autonomi over for deres egne børn og fremtiden for deres eget liv, hvis autonomibetingelserne overholdes. Det kan også konkluderes, at teknologien kan bidrage til at mindske skade på kommende børn, da teknologien er i stand til at give forældrene et mere oplyst valg om et kommende barns potentielle sygdomsrisici, der kan give forældrene valget om at finde andre metoder at få et barn på, eller forberede sig på at få et barn med sygdom eller handicap. Dermed kan argumentet også betragtes som værende logisk gyldigt, da konklusionen kan udledes af præmisserne.

Det er dog vigtigt at understrege, at implementeringen af ECS skal håndteres ansvarligt, hvis forældrenes øgede autonomi skal bibeholdes. Det er derfor vigtigt at undgå stigmatisering og pres fra sundhedssektoren om, hvilken beslutning forældrene bør træffe. Samtidig skal forældrene være velinformeret om teknologiens kunnen og mangler, samt evt. have rådgivning til at forstå resultatet af scanningen, hvis der skal være tale om et autonomt valg fra forældrenes side. Opfyldes disse krav, er der meget, der taler for en implementering af ECS som et tilbud i den offentlige sundhedssektor, da det kan bidrage til at forøge forældres autonomi, når det kommer til beslutninger om deres potentielt kommende børns fremtid.

Implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem er økonomisk rentabelt

I Danmark bør sundhedsvæsenets ressourcer investeres på en måde, der optimerer udbyttet, vi får ud af investeringerne. Denne holdning udtrykkes både af Medicinrådet og Det Ethiske Råd. Medicinrådet blev grundlagt af Danske Regioner i 2017 (Medicinrådet, u.å.), og deres opgave er at vurdere “[...] om der er et rimeligt forhold mellem den kliniske værdi af lægemidlet og omkostningerne ved behandling med lægemidlet” (Medicinrådet, u.å.). Ifølge Det Ethiske Råd bør ressourcer i det danske sundhedsvæsen fordeles efter, hvad de kalder ‘retfærdig

prioritering'. Et argument for retfærdig prioritering, de giver, er "*Bruger man fx mange penge på at opnå en beskeden effekt ét sted i sundhedsvæsenet, begrænser man muligheden for at gøre mere gavn et andet sted*" (Det Ethiske Råd, 2018: 4). I samme rapport skriver Etisk Råd også følgende om retfærdig prioritering:

"Retfærdig prioritering handler på den ene side om at fordele ressourcerne på en sådan måde, at udbyttet af indsatsen er så stor som muligt inden for et givet budget" (Det Ethiske Råd, 2018: 4).

Hvis vi omskriver dette argument, får vi følgende præmisser og konklusion:

Præmis 1: Det danske sundhedsvæsen bør prioritere deres ressourcer, så udbyttet af indsatsen er så stor som muligt

Præmis 2: ECS kan forhindre og forebygge alvorlige sygdomme samt erstatte flere individuelle scanninger, hvilket vil resultere i besparelser for sundhedssystemet

Konklusion: ECS bør implementeres i det danske sundhedsvæsen

Præmis 1: Det danske sundhedsvæsen bør prioritere deres ressourcer, så udbyttet af indsatsen er så stor som muligt

Det danske sundhedsvæsen prioriterer i dag allerede deres ressourcer med henblik på højere udbytte af indsatsen der ilægges. En gennemgang af Medicinrådets anbefalinger vil hurtigt vise, i linje med deres mission statement, at de behandlinger, der ikke bliver godkendt, er for dyre. Dette kan tage flere former, og der er blandt andet behandlinger, der afvises, da der er billigere alternativer på markedet (Medicinrådet, 2021). Behandlinger afvises også, da rådet ikke mener, der er nok data for virkningen af behandlingen relativt til prisen (Sundhedspolitisk tidsskrift, 2021). Men der er også tilfælde, hvor behandling bliver afvist udelukkende på grund af prisen, selvom de vurderer, at midlet er virksomt, og der ikke er alternative behandlinger i brug (Fischer, 2022). Der er altså et stort fokus på omkostninger i regionerne, når det kommer til at tage nye behandlinger i brug. Dette er baseret på vurderinger fra udvalg af eksperter, og ikke ud fra en generel konsensus, som Det Ethiske Råd skriver: "*Prioritering i denne betydning handler derimod ikke om, hvad samfundet er villig til at betale for at forlænge eller forbedre et liv, som snarere er afspejlet i den samlede allokering til sundhedsvæsenet*" (Det Ethiske Råd, 2018: 4). Tanken er altså, at de mængder af ressourcer, der er til rådighed, være det penge, mandskab, arbejdstimer m.m., skal uddeles så effektivt som muligt.

Idéen om et system hvor alle ressourcer fordeles ligeligt, retfærdigt og uden spild, er svært at opnå, hvis ikke direkte umuligt. OECD (Organisation for Economic Co-operation and Development) vurderer, at 15% af hospitalsudgifter og aktiviteter i OECD-lande, hvilket inkluderer Danmark, går til behandling af skade pådraget i hospitalssystemet (Slawomirski, Auraaen & Klazinga, 2017). Dette kan bl.a. være på grund af infektioner, stressrelateret mavesår, samt fejl- og forsinkede diagnoser (Slawomirski, Auraaen & Klazinga, 2017). Hvis vores nuværende system resulterer i mavesår til patienterne, diagnoser, der tager så lang tid at patienterne bliver mere syge, og mangel på infektionsforhindring indikerer det, at der er problemer i systemet. Mange af disse problematikker vil kunne undgås gennem forbedring af arbejdsgang og investering i de rette områder (Slawomirski, Auraaen & Klazinga, 2017). Dette er ikke en kritik af idéen bag optimal ressourceudnyttelse, blot et eksempel på, at der stadig mangler arbejde på dette område.

Præmis 2: ECS kan forhindre og forebygge alvorlige sygdomme samt erstatte flere individuelle scanninger i sundhedssystemet, hvilket vil resultere i besparelser for sundhedssystemet

ECS vil være i stand til at advare om en lang række alvorlige sygdomme og dermed nedbringe mængden af kroniske sygdomsforløb, som staten skal betale for at behandle. I Danmark udfører vi p.t. en række scanninger i forbindelse med graviditeter; nakkefoldsscanning og scanning for cystisk fibrose. At samle disse i en ECS, frem for en række forskellige prøver, vil spare tid og ressourcer, især når man i forbindelse med bred implementering får processen til "at køre lidt på samleband" (Bilag 1: 33:30). ECS er altså en måde både at mindske mængden af nye udgifter for sundhedssystemet, i form af forhindrede kroniske sygdomsforløb, samt en måde at udnytte ressourcer, der allerede er i brug, bedre. Disse sparede ressourcer vil så kunne benyttes andre steder i sundhedssystemet for at optimere behandling, livskvalitet og andet.

Der er ikke lavet en officiel vurdering af, hvad ECS vil koste at udføre i Danmark på hele befolkningen, eller alle der ønsker det. Der er i USA lavet cost-benefit-analyse, der peger på, at ECS er økonomisk rentabelt, da omkostningerne ved behandling af alvorlige og kroniske sygdomme er meget høj (Beauchamp, Taber & Muzzey, 2019). Vi har som sagt ikke tal fra Danmark til at vise om ECS kan svare sig økonomisk, men Smed et al. påpeger at scanning for at identificere 12 fostre med cystisk fibrose er 9 mio årligt, og behandling af CF er ca 1 mio. om året pr. patient (Smed et al., 2021). Der er altså et besparelspotentiale på 3 mio. kr.

ved CF alene, forudsat at diagnose opfølges med abort eller medicinske løsninger som ægsortering. Så mens der ikke kan siges noget definitivt omkring de egentlige omkostninger ved ECS i Danmark, peger den data vi har, på at det er økonomisk rentabelt. Især når man ser på cost-benefit af de smalle scanningsprogrammer, der allerede kører i Danmark, f.eks. cystisk fibrose. Effektivisering af processen ved at scanne for flere sygdomme samtidig blandet med en formodning om at priser pr. scanning vil falde, hvis ECS implementeres bredt (Bilag 1), peger på, at ECS vil frigøre midler, der så kan bruges andetsteds i sundhedssystemet.

Et modargument til de økonomiske fordele, der ville være i at implementere ECS i det offentlige sundhedssystem, kommer fra Thøger Krogh, der arbejder for Amplexa. Krogh skriver:

"Tænker umiddelbart at ECS er en god ting for at undgå børn med alvorlig ubehandlelig sygdom. Da det er indenfor fertilitet tænker jeg at staten bør understøtte borgernes ret til at få børn. Men tænker samtidig at det ikke bør være en opgave der skal tillægges et i forvejen meget presset sundhedsvæsen " (Bilag 4: 3-6).

Kroghs pointe er altså, at selvom ECS er virksomt og vil hjælpe med at nedbringe mængden af kronisk syge, er det for omfattende en proces at udføre for et allerede presset sundhedssystem. Staten bør understøtte processen, måske igennem information, henvisninger og støtte, men bør lade arbejdet udføres af private virksomheder, der allerede har ekspertisen. Det skal dog påpeges, at Krogh selv nævner, at det ikke er alle i den private sektor, hvis arbejde og resultater han har tillid til (Bilag 4: 10) Der er altså enighed blandt repræsentanter fra både det private og det offentlige om, at ECS har potentiale til at forbedre det danske sundhedssystem. Der kan dog være nogle uenigheder om, hvor ansvaret for implementeringen bør ligge. Skal det være staten, der kan være nemmere at regulere og sætte meget specifikke krav til? Eller skal det være private virksomheder, der allerede har ekspertisen, der kan hjælpe med at aflaste et presset sundhedssystem? At både Krogh og Roos påpeger problemer i den private sektor (Bilag 1, Bilag 4), kan bruges som argument for at det bør være den offentlige sundhedssektor, der står for implementering og udførsel af ECS.

Konklusion: ECS bør implementeres i det danske sundhedsvæsen

Dette er et logisk gyldigt argument. For hvis vi accepterer præmissen om, at det danske sundhedsvæsen bør prioritere deres ressourcer, så udbyttet af indsatsen er så stor som muligt,

og at implementeringen af ECS kan medføre besparelser for sundhedssystemet, må vi altså mene at ECS bør implementeres i det offentlige sundhedssystem. ECS er en teknologi med potentiale til at nedbringe sygdom og effektivisere arbejdsgangene på hospitalerne. Frem for at bruge 9 mio. kr. på kun at scanne for cystisk fibrose, kan det formodes at være økonomisk rentabelt at scanne for cystisk fibrose, Downs syndrom og 50-100 andre sygdomme på en gang. Det må også derfor formodes at være i Danmarks økonomiske interesse at få ECS implementeret. Det kan selvfølgelig debatteres om det bør være det offentlige, der står for udførelsen af ECS, eller om privatsektoren er bedre egnet til at håndtere det. Som nævnt tidligere advares der om manglende regulering, standardisering (Bilag 1) og tvivlsom validitet (Bilag 4) blandt dele af den private sektor. Dette kan bruges som et argument for, at et offentligt håndteret tilbud om ECS er den ansvarlige måde at gå til værks.

ECS som et tilbud til alle borgere igennem det offentlige sundhedssystem vil skabe større lighed blandt befolkningen

I dag tilbydes ECS udelukkende gennem private virksomheder. Derfor skal borgerne selv betale for at få en ECS, hvis de ønsker at få det foretaget. Yderligere skal borgerne selv opsøge teknologien, da det netop ikke er noget, som det offentlige sundhedssystem tilbyder. Det kan derfor diskuteres, hvorvidt det ville mindske uligheden i sundhed, hvis ECS blev tilbudt gennem det offentlige sundhedssystem til alle par, som ønsker et barn. Da det i dag udelukkende tilbydes for penge, må det formodes at der dermed er flere, som ikke har råd til at få foretaget en ECS. Dette sætter flere spørgsmål i gang, da det må formodes, at der ønskes en lighed i sundhed i Danmark. Sundhedsstyrelsens betegnelse for ulighed i sundhed lyder således:

”Social ulighed i sundhed er betegnelsen for det faktum, at sundhed og sygdom er systematisk skævt fordelt i samfundet. Det betyder, at social position har betydning for borgernes levevilkår og sundhed, somatiske og psykiske sygdomme samt for middellevetiden. Nogle grupper i befolkningen bliver med andre ord tidligere syge, mærker større konsekvenser af sygdommen og dør i en tidligere alder end andre” (Sundhedsstyrelsen, u.å.).

Hvis vi omskriver dette argument i forhold til ECS, får vi følgende præmisser og konklusion:

Præmis 1: Vi bør bestræbe os efter at mindske den sociale ulighed af sundhed i samfundet.

Præmis 2: Hvis ECS bliver implementeret i det offentlige sundhedssystem, vil det skabe mindre ulighed, da alle har mulighed for at få screeningen uanset økonomiske midler.

Konklusion: Vi bør implementere ECS i det offentlige sundhedssystem

Præmis 1: Vi bør bestræbe os efter at mindske den sociale ulighed af sundhed i samfundet

Ud fra ovenstående citat kan vi udlede, at Sundhedsstyrelsen, som er Danmarks øverste sundhedsfaglige myndighed, mener, at der er en social ulighed, når det kommer til sundheden i Danmark. Dette spiller sig ud på flere forskellige parametre, blandt andet ift. levetid og hvordan sygdomme påvirker individet. Ifølge Sundhedsstyrelsen er det den sociale position, som individet har, som afgør dette (Sundhedsstyrelsen, u.å.). Men hvilken social position i Danmark afgør, hvorvidt du har en god sundhed, og dermed ikke bliver ramt af negative konsekvenser af en sygdom og har en længere levetid?

Ifølge en undersøgelse, der også er udarbejdet af Sundhedsstyrelsen, i perioden 2010-2017, viser det sig, at ulighed i forskellige nuancer af sundhed, i stor stil hænger sammen med bl.a. økonomi og uddannelsesniveau. Et dårligt mentalt helbred ses oftere hos individer med en lavere uddannelse end individer med en højere uddannelse i Danmark (Udesen et al, 2020: 7). Den højere uddannelse hænger også sammen med mange andre former for sundhed, bl.a. er levetiden længere for dem med en højere uddannelse samt dem med en højere økonomisk indkomst. Og ser man på kvinder specifikt, som har en højere uddannelse, viser det sig, at de kvinder føder færre dødfødte børn frem for kvinder med en lavere uddannelse (Udesen et al, 2020: 4). Det viser sig altså gennem denne undersøgelse, udført af Sundhedsstyrelsen, at forskellige former for sundhed i høj grad hænger sammen med højere uddannelse og højere økonomisk indkomst, og derigennem den sociale position.

Den første egentlige globale sundhedsstrategi, *Sundhed for alle*, blev lanceret i 1981. Strategien har til formål at reducere uligheden i sundhed, og understreger at dette ikke alene kan løses inden for sundhedssektoren, men at det skal integreres bredt i alle områder (Udesen et al, 2020: 3). Sundhedsstyrelsen skriver i den forbindelse:

“Hvis det skal lykkes at reducere ulighed i sundhed, kræver det en betydelig indsats på mange politikområder - 'Health in all policies' – og med inddragelse af både politiske beslutningstagere, offentlige myndigheder, private erhverv og civilsamfundet.” (Udesen et al., 2020: 3).

Hvis den sociale ulighed i sundhed skal mindskes, må vi, ifølge Sundhedsstyrelsen, inddrage flere forskellige områder i samfundet. Med henblik på dette argument, vil det altså kræve en

brede involvering, i forbindelse med implementering af ECS, hvis det skal mindske uligheden i sundheden, hvilket fører os videre til præmis 2:

Præmis 2: Hvis ECS bliver implementeret i det offentlige sundhedssystem, vil det skabe mindre ulighed, da alle har mulighed for at få screeningen uanset økonomiske midler

ECS er ikke et tilbud i det offentlige sundhedssystem. Dog er det muligt at købe sig frem til at få ECS hos private virksomheder, som udbyder det i dag. Eftersom ECS har en betydelig økonomisk afgift for den private person, som Roos estimerer til omkring 6500kr. (Bilag 1, 15:59), må det formodes, at det fratager nogle personer muligheden for at benytte teknologien, da de ikke har de økonomiske midler, det kræver. Der kommer derfor et skel i befolkningen, da det ikke vil være alle, som har midlerne til at få en sådan screening.

Amplexa er en af de private virksomheder, der tilbyder ECS til par mod betaling. De mener, at det bør blive understøttet af det offentlige sundhedssystem:

”Tænker umiddelbart at ECS er en god ting for at undgå børn med alvorlig u-behandlelig sygdom. Da det er indenfor fertilitet, tænker jeg at staten bør understøtte borgernes ret til at få børn. [...]” (Bilag 4: 3-5).

De mener altså at det er en borgers ret at få en sådan screening, da det understøtter en borgers ret til at få et barn. Her underforstået, et raskt barn. Yderligere kan der argumenteres for, at hvis alle par havde ret til at få tilbudt ECS gennem det offentlige sundhedssystem, ville det skabe en større lighed blandt borgerne.

Flere private ultralydsklinikker tilbyder screening for diverse sygdomme hos fosteret. Man kan endda blive testet for lige så mange sygdomme som man vil, alt afhængig af, hvor meget man kan og vil betale for det. Roos fortæller, at jo flere sygdomme du vil testes for, jo højere går prisen op:

”Ja, der er også nogle af de der private ultralydsscanningsklinikker der tilbyder forskellige pakker, hvor det er sådan 50 sygdomme, 100 sygdomme, 1000 sygdomme ikk’, altså hvor man så betaler mere, jo mere man bliver screenet for.” (Bilag 1, 16:13).

Der kan argumenteres for, at netop dette er med til at skabe et skel i befolkningen i forhold til, hvem der har adgang til at sikre sig raske børn. Man kan yderligere spekulere i hvor forsvarligt og etisk korrekt dette er. For måske har et par med økonomi til dette også flere

ressourcer kvag deres økonomi til at passe et uhelbredeligt sygt eller handicappet barn, frem for en familie, som ikke har råd til at betale for en sådan screening? Uanset, hvorvidt dette er sandt eller ej, må der kunne argumenteres for, at det selvfølgelig ikke er sundt eller godt for nogle familier, at få et uhelbredeligt sygt barn. Dette understøtter vores informant Gerdes også med hendes udtalelse i forhold til hendes arbejde med borgere, som får uhelbredelig syge- og handicappede børn:

“Livskvalitet er så forskelligt. Men igen. Der er jo ikke nogen der får handicappede, syge børn, bevidst. Altså vi vil alle sammen gerne sikre at den næste generation får det bedst mulige liv, livskvalitet og start betingelse. [...]” (Bilag 2: 35:35).

Det må derfor også kunne antages, at hvis alle borgere bliver tilbudt ECS, vil det skabe en større lighed i samfundet.

Konklusion: Vi bør implementere ECS i det offentlige sundhedssystem

Dette er et logisk gyldigt argument, da konklusionen med nødvendighed følger præmisserne. Det kan konkluderes, at hvis ECS bliver tilgængeligt for alle borgere, vil det bidrage til at skabe en lighed mellem borgerne, da det ikke vil skille dem fra, som ikke har de økonomiske ressourcer og midler, det kræver at få foretaget denne screening. Dette vil bidrage til at formindske et skel i sundheden i samfundet, som i dag allerede er stort, og som ønskes reduceret, ifølge Sundhedsstyrelsen.

Argumenter imod

I dette afsnit vil vi analysere og diskutere tre argumenter imod en implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem.

Unødvendig bekymring for forældrene

Bør sundhedspersonalet informere kommende forældrene om mulige scanninger for sygdomme og handicaps, som deres børn med stor sandsynlighed ikke kommer til at blive født med? Eller vil denne information blot føre til en endnu større bekymring omkring det at få børn?

Under vores interview med Roos, som personligt mener, at ECS bør implementeres i det offentlige sundhedssystem som et tilbud til alle kommende forældre, vurderer hun, at det

væsentligste argument imod at implementere ECS i det offentlige sundhedssystem er, at det kan give en unødvendig bekymring til forældrerene.

“Det væsentligste argument imod er at vi ender med at belaste parrene med en viden som de ikke havde før, som de var lykkelige uvidende om at det her eksisterede, og så kørte de fleste jo igennem og fik et rask barn uden problemer.” (Bilag 1, 36:41)

Hvis vi omskriver argumentet, får vi følgende præmisser og konklusion:

Præmis 1: Ansatte i sundhedssystemet bør ikke belaste kommende forældrepar med viden om mulige sygdomme, som deres barn med stor sandsynlighed ikke bliver påvirket af

Præmis 2: Viden om at ens børn kan blive født med disse sygdomme belaster forældrene, hvilket ECS implementeret i det offentlige sundhedssystem vil medvirke til

Konklusion: ECS bør ikke implementeres i det offentlige sundhedssystem

Præmis 1: Ansatte i sundhedssystemet bør ikke belaste kommende forældrepar med viden om mulige sygdomme, som deres barn med stor sandsynlighed ikke bliver påvirket af

Nogle kommende forældre ønsker formentlig at få så mange tests og screeninger som muligt, for at sikre at deres kommende barn bliver født uden nogle sygdomme og handicap.

Omvendt, er der nok også nogle forældre, som ikke har lyst til at kende risikoen for en lang række mulige sygdomme og handicap, som deres barn kan blive født med, da det skaber bekymring for dem, og sygeliggør graviditetsprocessen. Men når lægen har en viden om, at disse sygdomme og handicaps eksisterer, selvom der ofte kun er en lille risiko for, at barnet bliver født med dem, og at der findes en screening, som kan opdage disse sygdomme og handicaps, bør lægen så informere om det? Man kan argumentere for, at lægen så træffer et valg på de kommende forældrenes vegne, som måske ikke er det rigtige valg for dem, og som blot skaber belastning for dem, hvis de ikke ønsker at modtage informationen.

På den anden side er det også at træffe et valg, ved ikke at fortælle forældrene om ECS. I interviewet med Roos fortæller hun: *”[...] jeg føler også at jeg træffer et valg på folks vegne, ved at vi ikke har det tilbud - jeg ved noget om folks risiko, som de ikke får at vide.”* (Bilag 1, 34:55).

En anden indvending imod denne præmis er, at screeninger i Danmark i forvejen bliver tilbudt for en masse sygdomme, hvor det kun er en lille procentdel der bliver ramt. F.eks.

bliver alle danskere mellem 50-75 år tilbudt screening for tarmkræft, selvom det kun er én ud af 20 personer, der bliver ramt af sygdommen (Region Sjælland, 2022b). Disse typer screeninger anser de fleste mennesker nok som værende etisk forsvarlige.

Derudover er en indvending til denne præmis, at det måske er muligt at give de kommende forældre en viden om ECS på en måde, som er mindst muligt belastende. Det kunne f.eks. være, hvis lægen fortalte om en bredere screening for flere sygdomme, uden at fortælle hvor mange sygdomme det indebar eller hvor alvorlige de var, medmindre det kommende forældrepar spurgte ind til det, hvortil forældreparret selv kunne tage stilling til, om de ønskede at få en anlægsgæber screening eller mere information omkring det.

Præmis 2: Viden om at ens børn kan blive født med disse sygdomme belaster forældrene, hvilket ECS implementeret i det offentlige sundhedssystem vil medvirke til

Viden omkring det, at der findes alvorlige sygdomme, som man som forældre kan risikere at sit barn bliver født med, er naturligvis med til at skabe bekymring for forældrene. Man må antage, at de fleste forældre ønsker, at deres børn får det bedste liv muligt, og mange forældre mener nok, at sygdomme og handicap vil nedsætte livskvaliteten for barnet. Derfor vil det naturligvis skabe bekymring for en masse kommende forældre, pludselig at få en viden om en lang række meget alvorlige sygdomme og handicap, som potentielt kan ramme deres barn, og om hvordan ECS kan scanne for det. Som nævnt, er det langt den største del af kommende forældre, som ikke er udsatte for at få et barn med de sygdomme og handicaps, der bliver screenet for. Desuden er der, hvis forældreparrene får at vide, at de er i risiko for at få et barn med en alvorlig sygdom, som nævnt, 25% risiko for, at deres barn bliver født med denne sygdom. Dette betyder, at 75% af de udsatte par vil gå igennem graviditeten uden bekymring og få et raskt barn, hvis de ikke havde modtaget den viden om ECS fra lægen. Som nævnt tidligere estimerer Laura Roos, at ca. 1/300 par vil have potentialet for at videregive en genetisk sygdom (Bilag 1: 3:37). Der er altså en lille risiko for, at et barn bliver født med en alvorlig sygdom eller handicap, og derfor kommer der til at være en unødvendig bekymring for en stor procentdel af kommende forældre.

Der er dog også andre aspekter at tage højde for i forhold til denne præmis. Ét modargument for denne præmis er selvfølgelig, at hvis forældrene er en del af den lille procentdel, som får et barn med en alvorlig sygdom, som f.eks. cystisk fibrose, ville den belastning forældrene fik, da de pludseligt lærte om en masse alvorlige sygdomme, som deres barn kunne få, nok

ikke være at sammenligne med den belastning det er, at have et barn med cystisk fibrose – både for barnet og forældrene. Dertil kommer der nok også i mange tilfælde en frustration mod sundhedssystemet, hvor forældrene må undre sig over, hvorfor de ikke fik tilbudt en scanning, nu når den findes.

Et andet modargument til denne præmis er, at der i løbet af graviditeten allerede nu bliver scannet og testet for flere sygdomme, som forældrene ofte ikke kender til i forvejen. Gravide kvinder bliver f.eks. testet for, om de bærer bakterien for gruppe B streptokokker. 10-30 % af alle gravide kvinder er asymptomatiske bærere af gruppe B streptokokker, men der forekommer kun omkring 30 tilfælde af alvorlige sygdomme relaterede til gruppe B streptokokker (GBS) om året i Danmark (Sundhed.dk, 2019). Denne type test finder de fleste mennesker formentlig også etisk forsvarlig.

Til sidst er en indvending til denne præmis, at på samme måde som at det kan skabe bekymring at få en viden om mulige sygdomme, der kan ramme barnet, kan det også skabe tryghed, hvis screeningerne viser, at barnet ikke er udsat for at få alvorlige sygdomme.

Konklusion: ECS bør ikke implementeres i det offentlige sundhedssystem

Dette argument handler om, hvorvidt en majoritet af kommende forældre skal udsættes for bekymring for at hjælpe en lille minoritet, der rent faktisk har en høj risiko for at få et barn, der bliver født med en alvorlig sygdom.

Det er et logisk gyldigt argument, da konklusionen med nødvendighed følger præmisserne. Man kan dog argumentere imod præmisserne. I præmis 1 er det ikke åbenlyst, hvorvidt sundhedsansvarlige skal holde information fra forældre for at formindske deres belastning ved graviditeten. Det kan diskuteres, om det er lægen, der skal træffe valget om, hvorvidt de kommende forældre skal have den viden omkring ECS, og der kan argumenteres for, at der i mange andre tilfælde bliver informeret om screeninger og tests. Præmis 2 er en sandhed med modifikationer, for selvom mange kommende forældre nok bliver bekymrede, når de pludseligt finder ud af, at der findes en masse alvorlige sygdomme, der kan ramme deres barn, er der også andre ting at tage højde for. F.eks. at det også skaber en belastning for forældre at få et barn med en alvorlig sygdom som cystisk fibrose, og at kommende forældre allerede nu bliver testet for sygdomme, som der er meget lille risiko for, at deres barn bliver født med.

Handicap bør ikke altid undgås

Betyder et handicap eller en sygdom nødvendigvis, at man får et dårligere liv? Og hvilket signal vil det sende at tilbyde alle gravide muligheden for at scanne for disse sygdomme med henblik på at give mulighed for at fravælge barnet? Et argument imod at tilbyde ECS i det offentlige sundhedssystem er, at det forstærker synspunktet om, at personer med et handicap eller sygdom har et dårligere liv, og at disse sygdomme og handicap altid bør undgås. I en amerikansk rapport om handicappedes rettigheder blev denne bekymring ytret:

”But many people in the disability rights movement are concerned that the increasing use of genetic technologies in this context reflects and reinforces societal assumptions that disability is always harmful and should be prevented, eliminated, or mitigated.” (Lehman, Jesudason & Kafer, 2009).

Hvis vi omskriver dette til et normativt, etisk argument, får vi følgende præmisser og konklusion:

Præmis 1: Vi bør ikke se på handicap som noget, der altid bør undgås

Præmis 2: Implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem vil sende et signal, og forstærke tanken hos befolkningen, om at handicap altid bør undgås

Konklusion: Vi bør ikke implementere ECS i det offentlige sundhedssystem

Præmis 1: Vi bør ikke se på handicap som noget, der altid bør undgås

På det individuelle plan er der flere aspekter, som kan gøre, at man som kommende forældre ikke ønsker at få et barn med et handicap. For det første, som nævnt tidligere, ønsker man jo som forældre, at ens barn skal få det bedste liv som muligt, og mange forældre vurderer nok, at et handicap nedsætter livskvaliteten for deres barn. Med dette sagt, er et handicap dog ikke nødvendigvis ensbetydende med en lavere livskvalitet. I en amerikansk spørgeskemaundersøgelse, der undersøgte personer med Downs syndroms eget syn på deres liv, svarede næsten 99% af respondenterne, at de var glade for deres liv. Et andet eksempel på dette er da vores interviewperson Møller, som er født med dværgvækst, snakkede om hans egen holdning til at få børn med handicap, hvor han blandt andet nævnte: *“Men alt andet,*

hvis det bare var et dværgebarn, altså herregud det ville jeg sgu ikke have noget problem med.” (Bilag 3: 9:15).

På den anden side er der naturligvis også mange sygdomme og handicaps som eksempelvis cystisk fibrose, hvor der nok ikke er mange mennesker som vil argumentere imod, at livskvaliteten nedsættes. bl.a. fordi at levealderen falder drastisk.

Der er mange grunde til, at det på samfundsplan ville være bedst, hvis der ikke var nogen mennesker der blev født med handicap og sygdomme, og at ingen mennesker behøvede særlig støtte fra staten. Det ville betyde mange milliarder kroner sparret på støtte. Her bevæger vi os dog ind i arvehygiejne hvilket der er bred enighed om, ikke skal være målet med ECS. Langt de fleste mener nemlig ikke, som nævnt tidligere i rapporten, at ECS skal tilbydes for at formindske antallet af sygdomme og handicap i samfundet, men for at give forældrene information og muligheden for selv at bestemme, hvad de vil gøre (Smed et al., 2021: 4). Argumentet om at forældre bør have ret til selv at bestemme over deres børn, uddybede vi yderligere i det tidligere afsnit om autonomi.

Præmis 2: Implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem vil sende et signal, og forstærke tanken hos befolkningen, om at handicap altid bør undgås

“Som jeg plejer at sige, engang i mellem kan man godt føle sig som den sidste Mohikaner, fordi de arbejder på højtryk på at udrydde racen, for det må jo være forfærdeligt at være dværg.” (Bilag 3, 05:41). Sådan siger Møller, da han snakker om genetisk screening. Men vil implementeringen af ECS i det offentlige sundhedssystem rent faktisk sende et signal om, at de sygdomme og handicap, der bliver screenet for, er forfærdelige og bør udryddes?

Som tidligere nævnt er der bred enighed om, at ECS ikke bør have til formål at formindske antallet af sygdomme og handicap i samfundet. Men er der en forskel på, om årsagen til implementeringen af ECS er for at formindske antallet af børn født med handicap og sygdomme i samfundet, eller om det er for at give forældrene muligheder og information, i forhold til det signal det sender om at få børn med sygdomme og handicap? Hvis ECS bliver tilbudt til alle mennesker i Danmark med det henblik på at formindske antallet af sygdomme og handicaps i befolkningen, kan man argumentere for, at det sender et klart signal om, at mennesker med disse sygdomme og handicap ikke har lige så gode liv som mennesker uden - og at samfundet ville være bedre, hvis der ikke var de “byrder”, som er mennesker med

handicap og sygdomme. Her ville det ikke være utænkeligt, at forældrene ville blive presset til at tage det ”rigtige” valg og ikke få barnet. Hvis ECS derimod bliver implementeret, ikke med tanke på at formindske antallet af sygdomme og handicap i samfundet, men for at give forældrene mulighed for selv at vælge om de ønsker at få barnet, vil det så ikke også sende et signal om, at disse sygdomme og handicap er noget, som ikke er ønskeligt? Hvorfor bliver der ellers screenet for dem? Her kan man dog igen argumentere for, at det i nogle tilfælde ikke er ønskeligt at få et barn med en sygdom eller et handicap, og at forældrene derfor er glade for at få tilbuddet. Vigtigheden i, at de kommende forældre ikke skal presses til at screenes, pointerer Møller også:

“[...] hvis det er et tilbud, så kan jeg godt følge med i det, men det skal ikke bare være noget man gør helt automatisk, når en kvinde bliver indlagt på fødeafdelingen, eller første gang hun kommer op til test, og så gør man det lige, ej det synes jeg ikke, det skal være sådan at man aktivt kan vælge det til og fra, fordi det har jo nogle konsekvenser.” (Bilag 3, 10:42)

Konklusion: Vi bør ikke implementere ECS i det offentlige sundhedssystem

Dette er et logisk gyldigt argument, da hvis vi mener, at handicap ikke bør ses, som noget der altid bør undgås - og implementeringen af ECS i det offentlige sundhedssystem sender et signal, og forstærker tanken hos befolkningen, om at handicap altid bør undgås - må det betyde, at ECS ikke bør implementeres i det offentlige sundhedssystem. I præmis 1 er der er bred enighed om, at handicap ikke bør ses som noget, der altid skal undgås, men i præmis 2 kan det diskuteres, hvorvidt implementeringen af ECS sender et signal om, at handicaps og sygdomme altid bør undgås. På den ene side er der enighed om, at det skal være forældrenes eget valg, om hvorvidt de ønsker at blive screenet, men på den anden side kan det faktum, at screeningen eksisterer, og at de kommende forældre bliver tilbudt den, sende et signal om at de sygdomme og handicap der bliver screenet for, skal undgås.

[ECS er en glidebane til at skabe designerbørn](#)

Bør ECS ikke implementeres i det danske sundhedssystem pga. muligheden for at teknologiens brug i fremtiden vil overskride vores nuværende etiske grænser? Vil en række fastsatte grænser og kriterier for brugen af teknologien være nok til at undgå, at den en dag

bruges til at til- og fravælge genetiske egenskaber hos børn som køn, hårfarve, intelligens m.m. fremfor fokuset på at opspore alvorlige sygdomme?

Under alle interviews, vi har foretaget, bliver dette aspekt i mere eller mindre grad omtalt af informanterne. Eksempelvis Thøger Krogh fra Amplexa Genetics, der udtaler følgende:

”De oplagte bekymringer omhandler designerbarnsproblematikken, hvor der ikke kun kigges ind i gener og varianter der giver svær ubehandlelig sygdom, men at der pludselig ses ind i gener der ligger i gråzonen.” (Bilag 4: 8-10)

Når argumentet omskrives, får vi følgende præmisser og konklusion:

Præmis 1: Vi bør ikke skabe designerbørn

Præmis 2: Implementering af ECS er første skridt mod designerbørn

Konklusion: Vi bør ikke implementere ECS i det danske sundhedssystem

Præmis 1: Vi bør ikke skabe designerbørn

Når genteknologi kommer på tale, er ’designerbørn’ ofte noget, der hurtigt kommer op ift. de etiske aspekter omkring teknologien. Holdningerne til det at kunne designe sine egne børn, varierer meget, hvis man ser på hele samfundet, hvilket forståelsen af designerbørn også gør. Etisk Råd definerer begrebet ’designerbørn’ som det, at man tilvælger bestemte egenskaber ved sit kommende barn, og ikke at man fravælger sygdomme ved barnet (Det Etiske Råd, 2016b).

Det er denne forståelse af begrebet, som der i argumentanalysen arbejdes ud fra. Der vil dog stadig blive bragt nogle aspekter op til argumentet, som baseres på andre forståelser, for at vise de forskellige perspektiver, som kan ligge til grund for bestemte holdninger, der dermed giver et mere nuanceret billede af etikken ved designerbørn. Der ses en generel enighed hos alle vores informanter om, at ECS ikke bør bruges til at skabe designerbørn, da det ses som værende etisk forkert. Disse udtalelser fra interviewpersonerne vil blive inddraget senere i analysen. Men er designerbørn nødvendigvis etisk forkert?

Et argument for at det er etisk forkert er, at designerbørn kan ændre hele vores syn på hinanden som mennesker, så vi begynder at betragte disse designerbørn som ting, vi har frembragt. Endvidere kan det skabe ulighed i den form, at det kun er en del af befolkningen, der vælger at bruge teknologien til ikke-sygdomme ved at til- og fravælge egenskaber og

karakteristika til barnet, mens andre ikke ønsker at gøre brug af det, kan det skabe en generation, baseret på genetiske uligheder.

Eksempelvis vil nogle være født med egenskaber, der er positive at have i vores verden, og giver nogle fordele igennem livet, mens andre, der er født uden om teknologien, vil have de gener, som der tilfældigt gives til personen – og dette indebærer for de fleste også egenskaber, der stiller sig væk fra normen, og giver nogle begrænsninger på, hvad man kan og ikke kan.

Men set fra et andet perspektiv, er det, at vi i samfundet allerede bruger teknologier i forbindelse med graviditet, samme princip som at skabe designerbørn?

Hvis man eksempelvis ser på den proces, der finder sted, når en kvinde ønsker at få et barn gennem sæddonation, så kan dét at vælge sæddonor anskues som om, at man faktisk allerede har mulighed for at designe sit eget barn – i hvert fald halvdelen af generne.

Man får her muligheden for at vælge mellem en lang række forskellige donorer, på baggrund af oplysninger som hårfarve, øjenfarve, højde, vægt, beskæftigelse og blodtype og eventuelt foto af donoren som barn (Sellmerklinik, u.å.). Man har endvidere muligheden for at betale ekstra for flere oplysninger at vælge mellem, der bl.a. indebærer donorens personlighed, interesser, uddannelse og mere detaljeret beskrivelse af donorens udseende, ansigtstræk og kropsbygning (Sellmerklinik, u.å.). Du kan dermed tilvælge og fravælge bestemte egenskaber, som du personligt mener, er gode at have.

Men når man finder en partner ude i verden, som man vælger at få børn med, er princippet lidt det samme: man vælger halvdelen af barnets gener. Den største forskel kan ses at ligge i, at ved sæddonation er processen baseret på teknologier mens det at finde en partner i verden er mere tilfældigt f.eks. gennem forelskelse. I forlængelse af dette aspekt, kan det, at teknologier giver mulighed for flere mennesker at få børn, dog også ses at skabe mere lighed, da dem der har svært ved at blive gravide, dem der ingen partner har og dem der har en partner af samme køn, også får mulighed for at få børn.

Et andet perspektiv på, at ECS kan bruges til at skabe designerbørn, er at det har potentiale til at forbedre os som mennesker, særligt ved at finde frem til og ændre de gener i fostret, der styrer de kognitive funktioner. I 2011 udtalte forskeren og biolog Lee M. Silver, sig følgende omkring fremtidsudsigterne hvis man som kommende forældre en dag kan bestemme barnets egenskaber vha. genændringer: *“Alkoholisme vil blive elimineret, lige som tendenser til*

mental sygdom og asocial adfærd som ekstrem aggression. Syn og hørelse vil blive forbedret hos nogle for at forbedre deres kunstneriske potentiale.” (Det Ethiske Råd, 2011). Her påpeges en række fænomener og tendenser, vi er bekendte med i dag og som kan være vanskelige at leve med og håndtere - både for de individer, der besidder disse tendenser, men også de individer, som er pårørende eller kommer i kontakt med individet. At ECS har potentiale til at opspore og dermed forhindre disse gener i at blive ført videre, kan dermed også anses som positivt.

Argumentet om at designerbørn er etisk forkert, og ECS generelt ikke bør bruges til ikke-sygdomme, kan også bygge på en lang række andre konsekvenser, som kan være svære at forestille sig på nuværende tidspunkt – men som fremvist, er der også en række positive følger, som ECS kunne give. Hvis designerbørn bliver en normalitet, vil vi som samfund endvidere nå til et punkt, hvor det ikke længere ses som noget værdifuldt eller særligt, og hvad er så næste skridt ift. at forbedre mennesket?

Som nævnt tidligere anerkender flere af vores interviewpersoner, det at ECS giver mulighed for at scanne for ikke-sygdomme som en reel bekymring. Som interviewpersonen Møller fortæller, så vil mange nok betragte hans tilstand som en sygdom, men som han selv udtaler i følgende citat, der tidligere er præsenteret i en anden kontekst: *”[...] engang i mellem kan man godt føle sig som den sidste Mohikaner, fordi de arbejder på højtryk på at udrydde racen, for det må jo være forfærdeligt at være dværg. Det kan en hver jo forestille sig, nej det kan det sgu ikke, jeg synes det er noget vrøvl i virkeligheden.”* (Bilag 3, 05:41).

I det, at man screener for sygdomme, og med det in mente om, at der er forskellige opfattelser af, hvad en alvorlig sygdom er, så kan det vel også ses som at designe sit barn?

Hvis man f.eks. forestiller sig, at den type dværgvækst som Møller har, bliver en del af den screening, der tilbydes, så kan det at fravælge disse gener, i en vis form sættes i sammenhæng med, at man eksempelvis bruger ECS til at vælge gener, for at sikre at ens barn har en vis højde.

På baggrund af det, kan man altså godt forestille sig, at en implementering af ECS løbende kan føre til flere uenigheder omkring, hvad teknologien skal screene for, og på længere sigt kan det altså føre til diskussion om, hvorvidt eksempelvis dværgvækst bliver anset som en sygdom, der skal screenes for, hvor det altså allerede her kan ses at være i en gråzone, da man begynder at fravælge gener som ikke nødvendigvis føles som at leve med en alvorlig sygdom, men kan betragtes sådan udefra. Og set fra et andet perspektiv, kan man da også se,

det at leve et liv i en krop der skiller sig væk fra majoriteten, som en styrke, da det ofte har potentiale til at udvikle andre evner og egenskaber, end hvis man lever et liv i en 'normal' krop, der altså er inden for 'normen'.

Præmis 2: Implementering af ECS er første skridt mod at kunne designe sit eget barn

Som tidligere nævnt, opstår de etiske dilemmaer til ECS ofte ud fra bekymring om, hvad det på længere sigt vil udvikle sig til. Denne bekymring er også noget, som informanten Gerdes omtaler:

"Noget omkring det, der har været bekymrende er, om det kan blive en glidebane. [...] Og det er jo også der hvor etikken virkelig kommer ind på lystavlen. Men det der med om det er en glidebane, det synes jeg jo er et helt validt etisk argument for at man er nødt til at se på, hvad er det for nogle kriterier man stiller op." (Bilag 2, 02:56)

Det kan overvejes om frygten for, hvad en teknologi kan føre til, bør være årsag til, at man vælger ikke at implementere det. En teknologi vil næsten i alle tilfælde, føre til utilsigtede konsekvenser og så handler det vel mere om, som Gerdes også pointerer at være opmærksomme på de mulige konsekvenser og sætte nogle grænser for teknologien, end det handler om at undgå implementering af ECS grundet denne mulige bekymring.

I 2009 udførte Etisk Råd en rapport omkring de etiske dilemmaer ved fremtidens fosterdiagnostik, da der forventedes en udvikling på området. De daværende medlemmer fremlagde en række anbefalinger, med formålet om at sikre at det udføres på en etisk forsvarlig måde (Det Etiske Råd, 2009: 85). Det fremkom essentielt at diskutere etikken, da nye fosterdiagnostiske teknologier også åbner muligheden for at screene for normalegenskaber. De anbefalinger som Etisk Råd fremlagde, indebar blandt andet at undersøgelserne kun bør frembringe informationer med sundhedsfaglig relevans (Det Etiske Råd, 2009: 86). Med dette menes at undersøgelsen enten skal afdække alvorlige sygdomme og misdannelser ved fosteret eller risiko for disse. Der var dog uenigheder mellem medlemmerne af Etisk Råd ift. om der bør opstilles en konkret liste der viser, hvilke sygdomme det er tilladt at screene for – en del anså det som nødvendigt mens en anden mente at der også bør tages højde for, at forholdene kan variere alt efter individet og den pågældende situation (Det Etiske Råd, 2009: 68-69).

I en artikel fra 2016, er flere udtalelser fra læger, hvor der ses enighed i, at de ikke mener der er grund til bekymring ift. at nye genteknologier kommer til at være en glidebane mod designerbørn. Eksempelvis udtaler Olav Bjørn Petersen, der er forsker og Professor i gynækologi og obstetrik, sig følgende: *“Forældre ønsker slet ikke designerbørn, og det er heller ikke noget, jeg frygter i fremtiden. Der er i dag flere gravide end tidligere, der vælger at fortsætte graviditeten vel vidende, at fosteret har en misdannelse, fordi vi er så veloplyste [...]”* (Hesseldal, 2016).

Selvom formanden fra Etisk Råd anerkender dette argument om designerbørn som en reel grund til bekymring, der skal tages højde for, og lægerne, der har udtalt sig i artiklen, ikke mener, der overhovedet er grund til denne bekymring, så kan der ses en enighed i, at bekymringen i hvert fald ikke skal være årsagen til, at ECS ikke implementeres i samfundet.

Om hvorvidt implementering af ECS ikke skal ske, pga. det er første skridt mod det at skabe designerbørn, er også noget som interviewpersonen Møller omtaler – dog med et lidt andet perspektiv:

“[...] det er op ad bakke at tale imod det, for det kommer ikke til at ske. Når først trolde er ude af æsken, så kan du ikke putte den ind igen, det er i hvert fald meget sjældent vi har set det hvis du kigger historisk på udviklingen, så er det sådan det er.” (Bilag 3, 24:16).

Han påpeger dermed, at der ikke er grund til at tale imod det, da *“trolde (ECS) allerede er ude af æsken”* - og implicit kan man se det som, at det væsentligste i debatten derimod er de grænser og kriterier der skal udformes til ESC. Endvidere, kan man ikke forudse hvor den fremtidige udvikling og udvidelse af ECS vil føre hen, så selvom at ECS blev implementeret med formålet om at screene for sygdomme, er det ikke ensbetydende med, at en fremtidig udvikling og udvidelse af teknologien vil føre til, at den bruges til at screene for gener, der ikke er sygdomsrelaterede. En anden indvending til argumentet imod implementeringen af ECS omtales ligeledes af vores anden informant, Roos der udtaler sig følgende:

“I forbindelse med artiklen dér, der var jeg jo også i radioen, og det var sådan meget med ”jamen, er det så designerbabyer i laver” [...] Den kommer lynhurtigt. Det er svært at få folk til at forstå at det her er rigtig alvorlige sygdomme, det er jo ikke intelligens eller øjenfarve eller sådan nogle ting. Overhovedet ikke. Det er jo sygdomme vi snakker om, som ingen kan være interesserede i at have et barn ()” (Bilag 1, 35:35).

Hun påpeger væsentligheden i at have fokus på dét som rent faktisk er formålet med implementering af ECS i sundhedssystemet: at screene for alvorlige sygdomme. Hvis vi igen ser på Møllers holdning, nu i denne kontekst, så argumenterer han ligeledes for, at det handler meget om hvilke rammer der sættes, når implementeringen sker, hvis man skal undgå det med designerbørn.

”Men det er jo så samfundet, sådan totalt, der må bestemme det, og så har vi jo det der etisk råd der kører, som skulle bruges til sådan noget, og sige hvad er grænsen, hvor går grænsen for det her.” (Bilag 3, 25:36).

Og tidligere formand for Etisk Råd, Gerdes, deler samme holdning til dette om, at der skal sættes rammer for brugen af ECS, så man ikke kommer ud i at screene for normale egenskaber: *”Så det er vigtigt at have nogle objektive kriterier for, hvilke sygdomme der er relevant at tilbyde det her.”* (Bilag 2, 04:04).

Ud fra disse fremviste argumenter, ses der altså forskellige holdninger til, om det er en reel bekymring at ECS bliver en glidebane til at screene for ikke-sygdomme og skabe designerbørn, men hos alle vores informanter er der enighed i, at fastsatte rammer og kriterier er væsentlige at udforme og vil mindske risikoen for, at ECS træder ud for de etiske korrekte måder.

Konklusion: ECS bør ikke implementeres i det danske sundhedssystem

Dette argument, der omhandler, hvorvidt ECS vil føre til brug af teknologien til at designe fremtidens børn, er et logisk gyldigt argument, da konklusionen følger præmisserne. Der er i analysen vist en generel enighed, fra flere af vores informanter, om at ECS ikke bør bruges til at skabe designerbørn og generelt screene for gener, der ikke er syge. Man kan dog, på den anden side, også argumentere for, at designerbørn f.eks. kunne skabe mere lighed i samfundet eller forbedre den menneskelige udvikling ift. hvad vi er i stand til.

Hvis vi mener at designerbørn ikke er etisk forsvarligt, og vi ikke ønsker at ECS skal bruges på andre måder end at screene for sygdomme, er der flere ting, der er vigtige at tage højde for. Eksempelvis at det kræver nogle kriterier og klare etiske grænser. De anbefalinger som Etisk Råd har frembragt kan netop ses at være bygget på, at designerbørn ikke er etisk korrekt og ECS kun bør bruges til sygdomsrelaterede undersøgelser - men om det kræver en konkret liste med sygdomme, der er acceptable at screene for, eller der bør tages højde for de enkle

individens situation, er der delte meninger om. Der er også bekymringer for, at selvom vi ønsker at holde screeningen til kun at screene for mulige sygdomme, vil det være en glidebane imod at screene for ikke-sygdomme, og dermed vil muligheden for at designe sit eget barn, altså blive en realitet.

Konklusion

Gennem projektet har vi undersøgt teknologien ECS og dens funktioner samt analyseret en række forskellige argumenter for og imod implementeringen af ECS i det offentlige sundhedssystem. De analytiske resultater lægger grund for vores besvarelse af problemformuleringen.

Hvad er ECS?

ECS er en specialisering af teknologi, der bruges i alle aspekter af biologisk videnskab, med formålet at identificere fejl i gener. Dette ved at bruge en række metoder nøje udvalgt til at optimere informationen, der kan uddrages fra DNA, hvilket tillader forskere at skabe et fyldestgørende billede af gener. Gennem denne proces kan alle aspekter af genet identificeres, lige fra øjenfarve til kromosomfejl. Dette betyder at ECS er en teknologi med stort potentiale til at ændre fremkomsten af arvelige sygdomme, og kan derved forandre, hvordan det medicinske landskab på nuværende tidspunkt ser ud i Danmark. Komplexiteten af teknologien gør det til gengæld også til et værktøj, der nemt kan bruges uhensigtsmæssigt. Vi viste i TRIN-model analysen, hvordan der skal faktureres for en lang række variabler og de mange forskellige tilgangsmåder, det kræver at producere pålidelige data, samt at det ikke er en proces, der kan fuldt automatiseres. Menneskelig analyse er derfor nødvendigt for at opnå det bedste resultat. Hvis teknologien bliver benyttet i det danske sundhedssystem, vil der altså være en periode med behov for strømlining og optimering af arbejdsgangen omkring ECS.

Er ECS etisk forsvarligt at implementere i det danske sundhedssystem?

Der er mange holdninger om, hvorvidt ECS er etisk forsvarligt at implementere som et tilbud i det danske sundhedssystem. Vi har i denne rapport analyseret og kritiseret tre normative, etiske argumenter for og tre normative, etiske argumenter imod en implementering af ECS. Ud fra vores argumentationsanalyse kan vi konkludere, at ECS vil bidrage til at forøge autonomien hos potentielt kommende forældre, da teknologien vil give dem muligheden for at træffe en lang række vigtige beslutninger, der kan få store konsekvenser for deres egne og deres kommende barns fremtid. Det skal modsat nævnes, at denne forøgede autonomi udelukkende vil være til stede, hvis autonomibetingelserne overholdes. Disse betingelser kan f.eks. blive overtrådt, hvis implementeringen af ECS i det danske offentlige sundhedssystem sender et signal om, at handicap og sygdomme altid bør undgås, og dermed er med til at skabe et stigma i samfundet, hvor det er forkert at få et barn med et handicap. Dermed kan samfundet skabe et pres, der fratager forældrene autonomi, selvom de som udgangspunkt stadig skal træffe den endelige beslutning – skal barnet bringes til verden som det er, eller skal der findes alternativer? En anden negativ konsekvens ved en implementering af ECS i det offentlige sundhedssystem er, at det kan skabe unødigt bekymring blandt en stor del af de kommende forældre, der ellers ikke kendte til den risiko de havde, for at få et barn med sygdom eller handicap. Derudover, skaber ECS også en bekymring om, at det kan være startskuddet til ‘designerbørn’, der, hvis den teknologiske udvikling ikke kontrolleres ansvarligt, kan medbringe en lang række utilsigtede effekter. På den anden side kan ECS gå hen og blive en økonomisk rentabel investering for samfundet, hvor teknologien har potentiale til at nedbringe sygdomme, og vil skabe en effektivisering i sundhedssystemet, hvor der vil kunne scannes for et stort antal af sygdomme på en gang, frem for at scanne for en enkelt sygdom ad gangen. Samtidig vil ECS også kunne bidrage til Sundhedsstyrelsens mål om at nedbringe den sociale ulighed i samfundet, ved at teknologien bliver tilbudt gratis, og altså ikke som nu, hvor den udelukkende tilbydes for et større økonomisk beløb privat. Dermed må det konkluderes ud fra vores analyser, at ECS er etisk forsvarlig at implementere som et tilbud i det offentlige sundhedssystem, hvis autonomibetingelserne overholdes, udviklingen af teknologien forgår kontrolleret med etisk ansvarlighed, og der samtidig gives kvalificeret vejledning af teknologien både før, under og efter scanningen.

Perspektivering

I dette afsnit vil vi perspektivere til, hvordan denne rapport kan bruges til et videre forskningsarbejde på et endelig løsningsforslag til en implementering af ECS som et tilbud i det offentlige sundhedssystem.

Vi har i denne rapport analyseret seks argumenter, der enten taler for eller imod en implementering af ECS som et tilbud i det danske sundhedssystem. Der er naturligvis mange flere argumenter at tage højde for i denne debat. Af argumenter imod, kan der nævnes en bekymring for, at der vil blive afsat færre ressourcer til personer med handicap og sygdomme, hvis der blev født færre mennesker i disse grupper, eller at overbefolkning på jorden ville blive et større problem, end det er nu, hvis alle personer bliver født uden sygdomme. Vi har også opdaget en bekymring om, hvordan den store samling af gendata, som ECS vil give, vil blive opbevaret, så det ikke vil blive udnyttet negativt – f.eks. et forsikringselskab, der vil justere forsikringspolice efter dine gener. Af andre argumenter, der taler for en implementering, kan der bl.a. nævnes, at ECS kan nedbringe antallet af aborter, hvis parrene kan tilbydes ægsortering, eller at det kan hjælpe med at undgå lidelse for forældrene, både psykisk og økonomisk.

For at tage endelig stilling til hvorvidt ECS bør implementeres som et tilbud i det offentlige danske sundhedssystem, må de argumenter, vi belyser i vores rapport, samt en række andre etiske argumenter, medtages i diskussionen. Ud fra en større etisk analyse af disse argumenter kan det vurderes, hvorvidt det er etisk forsvarligt at implementere ECS som et tilbud i det danske sundhedssystem.

Litteraturliste

Amplexa (u.å.) *Genes2Life*, *Amplexa.dk*. Lokaliseret d. 23/05/22 på:

<https://amplexa.dk/dk/patient/genes2life>.

Beauchamp, K.A., Muzzey, D., Wong, K.K., Hogan, K.J. Karimi, K., Candille, S.I., ...Goldberg, J.D., Lizarin, G.A., Haque, I.S. (2017) Systematic design and comparison of expanded carrier screening panels

Beauchamp, K.A., Taber, K.A.J. & Muzzey, D. (2019) Clinical impact and cost-effectiveness of a 176-condition expanded carrier screen. *Genetics in Medicine* (vol 21 nr. 9)

Borg, M. (2018) 'Cystisk fibrose', *Netdoktor.dk*. Lokaliseret d. 16/05/22 på:

<https://netdoktor.dk/sygdomme/fakta/cystiskfibrose.htm>.

Collin, F. Sandøe, P. & Stefansen, N.C. (1999) *Derfor - bogen om argumentation* Hans Reitzels forlag

Cystisk Fibrose Foreningen (u.å.) *Arvegangen ved cystisk fibrose*, *Cystiskfibrose.dk*.

Lokaliseret d. 19/05/22 på: <https://cystiskfibrose.dk/cystisk-fibrose/arvegangen-ved-cystisk-fibrose/>.

Danmarks Riges Grundlov §76, (Lov nr. 169 af 05/06/1953).

<https://www.retsinformation.dk/eli/lta/1953/169>

Danmarks statistik (2018) *Fortsat færre anbragte børn i 2018* Lokaliseret d. 20/05/22 på:

<https://www.dst.dk/da/Statistik/nyheder-analyser-publ/nyt/NytHtml?cid=28159>

Det Etske Råd. (2000). *Kunstig befrugtning – Debatspørgsmål fra Det Etske Råd*.

Lokaliseret d. 30/05/22 på: <https://www.etiskraad.dk/~media/Etisk-Raad/Etske-Temaer/Assisteret-reproduktion/Publikationer/2000-03-aegsortering.pdf>

Det Etske Råd (2009) *Fremtidens forsterdiagnostik* Lokaliseret d. 23/05/22 på:

<https://www.etiskraad.dk/~media/Etisk-Raad/Etske-Temaer/Abort-og-fosterdiagnostik/Publikationer/Fremtidens-fosterdiagnostik-2009.pdf>

Det Etske Råd (2011) 'Menneskets særstilling på jorden'. Lokaliseret d. 20/05/22 på:

<https://www.etiskraad.dk/etske-temaer/natur-klima-og-foedevarer/undervisning-til-gymnasieskolen/stamcellekoed/menneskets-saerstilling>.

Det Etske Råd (2015) *Hvad er etik?* Lokaliseret d. 30/05/22 på:

<https://www.etiskraad.dk/etiske-temaer/assisteret-reproduktion/undervisning-til-grundskolen/oenskebarn/tekster/hvad-er-etik>.

Det Etske Råd (2016a) *Et venligt skub?* Lokaliseret d. 19/05/22 på:

<https://www.etiskraad.dk/~media/Etisk-Raad/Etiske-Temaer/Forebyggelse/Nudging-og-folkesundhed/Etisk-baggrundsnotat.pdf?la=da>

Det Etske Råd (2016b) *FAQ: Designerbørn*. Lokaliseret d. 27/05/22 på:

<https://www.etiskraad.dk/etiske-temaer/genteknologi/faq-designerboern>.

Det Etske Råd (2018) *Retfærdig prioritering i det danske sundhedsvæsen*. Det Etske Råd. København S.

Eby, K. (2019) *The Power of Iterative Design and Process*. Lokaliseret d. 30/05/22 på:

<https://www.smartsheet.com/iterative-process-guide>

Fischer, E. (2022) 'Lægemedel for dyrt, men kan ifølge eksperter være en god investering', *Medicinsk Tidsskrift*. Lokaliseret d. 12/05/22 på:

<https://medicinsktidsskrift.dk/behandlinger/ore-naese-hals/3687-laegemiddel-for-dyrt-men-kan-ifolge-eksperter-vaere-en-god-investering.html>.

Glover, J. (2006) *Choosing Children Genes, Disability, and Design*, Clarendon Press – Oxford.

Hesseldal, S. (2016) 'Læger afviser frygt for unødigt DNA-klipperi: »Forældre ønsker slet ikke designerbørn«', *Berlingske*. Lokaliseret d. 27/05/22 på:

<https://www.berlingske.dk/samfund/laeger-afviser-frygt-for-unoedigt-dna-klipperi-foraeldre-oensker-slet-ikke-design>.

Juul, S. & Pedersen K.B. (2012) *Samfundsvidenskabernes videnskabsteori En indføring* Hans Reitzels forlag

Jørgensen, N. (2018) *Digital signatur. En eksemplarisk analyse af en teknologis indre mekanismer og processer*. Lokaliseret d. 04/03/22 på:

<http://webhotel4.ruc.dk/~nielsj/research/publications/indre-mekanismer.pdf>

Jørgensen, N. (2019) *TRIN-modellen er ikke en metode*. Lokaliseret d. 04/03/22 på:

https://ruc-thirdroom.dk/wp-content/uploads/2019/05/Bilag_3.pdf

Kirby, J., Heath, P.R., Shaw, P.J., Hamdy, F.C. (2007) Gene Expression Assays. *Advances In Clinical Chemistry*, vol. 44.

Kvale, S. & Brinkmann, S. (2009): Interview: introduktion til et håndværk. Hans Reitzels Forlag. 2. udg. På dansk ved Bjørn Nake.

Kvale, S. & Brinkmann, S. (2015): Interview – det kvalitative forskningsinterview som håndværk. Hans Reitzels Forlag. 3. udg. På dansk ved Bjørn Nake.

Lehman, J., Jesudason, S. & Kafer, A. (2009) 'A Disability Rights Analysis of Genetic Technologies', *Generations Ahead*.

Lou, S., Dahl, K. and Uldbjerg, N. (2014) 'Screening kan give både tryghed og ængstelse – eksempelvis ved screening for Downs syndrom', *Ugeskr Læger*, 12 (176:V02140109).

Lokaliseret d. 12/05/22 på: <https://ugeskriftet.dk/videnskab/screening-kan-give-baade-tryghed-og-aengstelse-eksempelvis-ved-screening-downs-syndrom>.

Lægeforeningen (2018) Lægeforeningens etiske principper. Laeger.dk. Lokaliseret d.31/05/22 på: <https://www.laeger.dk/laegeforeningens-etiske-principper>

Medicinrådet (u.å.) Om Os. Medicinrådet.dk. Lokaliseret d. 12/05/22 på: <https://medicinraadet.dk/om-os>

Medicinrådet (2021) Avelumab (Bavencio) i komb. med axitinib (Inlyta) (revurdering). Medicinrådet.dk. Lokaliseret d. 12/05/22 på: <https://medicinraadet.dk/anbefalinger-og-vejledninger/laegemidler-og-indikationsudvidelser/a-d/avelumab-bavencio-i-komb-med-axitinib-inlyta-nyrekraeft-revurdering>

Mik-Meyer, N. & Justesen, L (2010): Interview *Kvalitative metoder i organisations- og ledelsesstudier* Hans Reitzels Forlag. København. 1. udgave. S. 53-77.

Netdoktor. (u.å.). 'Generne - Opskriften på et menneske'. Netdoktor.dk. Lokaliseret d. 30/05/22 på: <https://netdoktor.dk/sunderaad/fakta/gener.htm>

Region Sjælland (2022a). '1. Trimesterscanning (nakkefoldsscanning)'. Regionsjaelland.dk. Lokaliseret d. 30/05/22 på: <https://www.regionsjaelland.dk/sundhed/geo/slagelsesygehus/Afdelinger/gynaekologisk-obstetrisk-afdeling/gravid/graviditet/undersogelse-og-forberedelse/Sider/1.trimesterskanning-nakkefoldsskanning.aspx>

Region Sjælland (2022b). 'Screening for tarmkræft'. Regionsjaelland.dk. Lokaliseret d. 30/05/22 på: <https://www.regionsjaelland.dk/Sundhed/samarbejde-og-indsatser/tarmkraeftscreening/Sider/default.aspx>

Sellmerklinik (u.å.) *Donorkategorier*, *Sellmerklinik.dk*. Lokaliseret d. 24/05/22 på: [Donorkategorier - Sellmer klinik ApS](#)

Slawomirski L, Auraaen A, Klazinga N. (2017) *The Economics of Patient Safety: Strengthening a Value-based Approach to Reducing Patient Harm at National Level*. Organisation for Economic Co-operation and Development: Paris.

Smed, V. M., Petersen, O. B. B., Gerdes, A. A., Diness, B. R., Roos, L. S. (2021) 'Genetisk screening af kommende forældre', *Ugeskrift for Læger*, (183).

Sundhedsstyrelsen (2020) 'Fosterdiagnostik'. Lokaliseret d. 11/05/22 på: <https://www.sst.dk/da/viden/graviditet-og-foedsel/svangreomsorgen/fosterdiagnostik>.

Sundhedsstyrelsen (u.å.) *Ulighed i sundhed*. Lokaliseret d. 31/05/22 på: <https://www.sst.dk/da/viden/ulighed-i-sundhed>

Sundhedspolitisk tidsskrift (2021) *Medicin med usikker effekt er for dyr: Patienter får smerter ved det mindste lys, men får nej til behandling*. Sundhedspolitisk tidsskrift. Lokaliseret d. 12/05/22 på: <https://sundhedspolitisktidsskrift.dk/nyheder/4785-medicin-med-usikker-effekt-er-for-dyr-patienter-far-smerter-ved-det-mindste-lys-men-far-nej-til-behandling.html>

Sundhed.dk (2019) 'Gruppe B streptokokker og graviditet'. Lokaliseret d. 29/05/22 på: <https://www.sundhed.dk/sundhedsfaglig/laegehaandbogen/obstetrik/tilstande-og-sygdomme/risikofaktorer-i-svangerskabet/gruppe-b-streptokokker-og-graviditet/>.

Søbirk, T. (2016). *Reflekteret ligevægt og den offentlige debat*. I: Hansen, R. Midtgaard, S. *Metode i normativ politisk teori*. (s. 131-144). Samfundslitteratur.

Tokarz, V. (2021) *Anatomy of a Figure: From BioRender Templates to Graphical Abstracts*. Biorender.com. Lokaliseret d 12/05/22 på: <https://learn.biorender.com/tutorial/anatomy-of-a-figure-from-biorender-templates-to-graphical-abstracts>

Udesen, C. H., Skaarup, C., Petersen, M., Ersbøll A. K.. (2020) 'Social ulighed i sundhed og sygdom', in *Sundhedsstyrelsen*. Statens Institut for Folkesundhed, SDU. Lokaliseret d.

29/05/22 på: <https://www.sst.dk/-/media/Udgivelser/2020/Ulighed-i-sundhed/Social-ulighed-i-sundhed-og-sygdom-tilgaengelig.ashx>.

Zhang, S. (2021) 'I Danmark fødes der nærmest ingen med Downs længere', *Zetland*.

Lokaliseret d. 23/05/22 på: <https://www.zetland.dk/historie/soV7ZNVg-aegJMXnD-75fcf>.

Bilag

Bilag 1: Interview, Laura Kirstine Sønderberg Roos, 29/04/2022. Kl. 10

Bilag 2: Interview, Anne-Marie Axø Gerdes, 06/05/2022. Kl. 10

Bilag 3: Interview, Hans Jørgen Møller, 12/05/2022. Kl. 12

Bilag 4: Interview, Thøger Jensen Krogh, Amplexa Genetics, 04/05/2022

Bilag 5: Illustration