

Anna Bredström och Shai Mulinari

Svenska gener?

Om stratifierad precisionsmedicin och genetikens etniska gränsdragningar

»Vi är på väg in i en medicinsk revolution« förklarar Richard Rosenquist Brandell, professor i klinisk genetik och projektledare för Genomic Medicine Sweden, en av de satsningar som fått stöd av det strategiska innovationsprogrammet Swelife.¹ Målet med Swelife är att stärka livsvetenskaperna i Sverige och på sikt förbättra folkhälsan, bland annat genom att utveckla individanpassad vård. Genomic Medicine Sweden är framför allt ett data-delningsprojekt, förklarar Rosenquist Brandell vidare. Det unika ligger i att det knyter samman sjukvård, näringsliv

och akademi i en infrastruktur som är tänkt att främja både diagnostik och behandling i vården och samtidigt ligga till grund för forskning och innovation.

Den medicinska revolution som Rosenquist Brandell talar om består framför allt i att vården i allt högre grad ska utnyttja teknikutveckling inom den biomedicinska forskningen. Målet är att på sikt kunna skraddarsy och individanpassa vård genom att bli mer exakt i både diagnos och behandling. Utvecklingen brukar kallas precisionsmedicin, ibland också personcentrerad

1. <https://horizont.bms.se/precisionspodden.html>, avsnitt 1, hämtningsdatum 31 mars 2020.

eller individualiserad medicin.² Strävan är inte ny. Blodprov och andra tester har länge använts för att anpassa behandling till patientens specifika status. Det som är nytt är den enorma mängd detaljerad genetisk information som produceras i dag när det i princip är möjligt att kartlägga en enskild individs hela arvs massa genom så kallad helgenomsekvensering.

Med precisionsmedicin närs med andra ord en vision om exakthet på *molekylär nivå*. Beroende på sjukdomsområde sekvenseras hela arvs massan eller ett urval av gener. Sökljuset är inställt på genetiska »varianter«, det vill säga mutationer på DNA-molekylen, varianter som i sin tur kan knytas till specifika sjukdomar, symptom eller svar på behandling. Målet är att utveckla bättre diagnostik, men också att ställa bättre prognoser för olika sjukdomar och utveckla individanpassade, »genetiskt profilerade« läkemedel.³

För att vara säker på att en viss

genetisk variant är medicinskt relevant behöver forskare säkerställa att samma variant inte finns hos friska personer, eller i alla fall att den finns i mycket högre frekvens bland sjuka än bland friska. Ett problem här är att en del genetiska varianter är vanligare hos vissa befolkningsgrupper än hos andra, vilket kan snedvrída resultatet av den statistiska analysen. Att ringa in populationer och kartlägga frekvensen av olika genetiska varianter inom olika grupper är således en väsentlig del av själva grundforskningen.

I augusti 2017 publicerades en kartläggning av genetisk variation hos den svenska befolkningen under rubriken »SweGen« i den anrika tidskriften *European Journal of Human Genetics*.⁴ Med hjälp av en öppen databas, SweFreg, ska potentiella intressenter såsom sjukvårdspersonal och forskare inom livsvetenskaperna kunna söka information om frekvensen av olika genetiska varianter i den svenska be-

2. För en kritisk granskning av den personcentrerade medicinens utveckling och historiska sammanhang, se Rickard Tutton, *Genomics and the Reimagining of Personalized Medicine* (2014).

3. Till exempel anses en genetiskt profilerad cancerbehandling mer precis än en behandling som utgår från var tumören sitter och hur snabbt den växer. Under 2019 godkändes det första genetiskt profilerade icke-vävnadsspecifika cancerläkemedlet i EU, vilket fick stor uppmärksamhet. Läkemedlet behandlar tumörer med en viss genetisk förändring som kan dyka upp i olika vävnader, till exempel lunga och tarmar (se European Medicines Agency, »First »Histology-independent« Treatment for Solid Tumours with a Specific Gene Mutation«, pressmeddelande den 26 juli 2019).

4. Adam Ameur m.fl., »SweGen: a Whole-genome Data Resource of Genetic Variability in a Cross-section of the Swedish Population«, i *European Journal of Human Genetics* volym 25, nr 11 (2017), s. 1253–1260.

folkningen. För tillgång till data som rör enskilda individer krävs särskilt tillstånd och specialbyggda datasystem med hög säkerhet. Det är just personlig integritet, etik och säkerhet som ofta lyfts fram vid insamling av genetisk information.

I den här artikeln vill vi rikta ljuset åt ett annat håll och fråga oss vad det innebär att studier av genetisk variation använder sig av nationella och etniska kategorier såsom *svensk*. Med avstamp i SweGen undersöker vi den nya genetikens etniska gränsdragningar genom att ställa frågor som: Vilka är det som ingår i den svenska populationen i dessa databaser, och vilka föreställningar om svenskhet, ursprung och identitet förmedlar de? Vad händer med etnicitet som kategori om den får en genetisk innebörd, och vilka är de möjliga konsekvenserna för strävan mot en alltmer precis medicin? Vi gör detta genom att sätta SweGen i samband med en rad stora genetiska sekvenseringsprojekt, som alla kantats av debatter om ras, etnicitet, nation och biologi. Avslutningsvis reflekterar vi kring våra slutsatser med utgångspunkt i ett nyligen påbörjat forskningsprojekt, där vi under de kommande åren kommer att undersöka i vil-

ken utsträckning hälsoojämlikhet mellan olika etniska grupper förklaras med hänvisning till genetisk sårbarhet.⁵

SweGen

Låt oss börja med att se lite närmare på SweGen och hur den förhåller sig till den precisionsmedicinska diskursen. SweGen tillkom, skriver författarna, för att tillgodose behovet av en populationsbaserad studie inriktad på den svenska befolkningen. Andra populationsbaserade kartläggningar av genetisk variation har omfattat ett större geografiskt område, vilket begränsat urvalets storlek när det gäller svenska individer. Författarna nämner framför allt 1000 Genomes Project, som pågick mellan 2007 och 2015.⁶ Detta projekt samlade in DNA från fem regioner på olika kontinenter, vilket gav en generell överblick över den globala genetiska variationen, men det gav ingen mer detaljerad information om skillnader inom olika regionalt avgränsade populationer. Tidigare genetiska populationsstudier av den svenska befolkningen hade exempelvis visat att det fanns tämligen stora regionala skillnader i frekvensen av vissa genetiska varianter hos den svenska

5. Projektet, som går under namnet »En ny biologism? Hur medicinsk forskning, policy och klinisk praktik hanterar etniska skillnader i hälsa«, är finansierat av Vetenskapsrådet (dnr 2019-03310). Den forskning som ligger till grund för denna artikel är också finansierad av Vetenskapsrådet, projekt »Svenska gener? Härkomst och etnicitet i humangenetisk forskning« (dnr 2013-01695).

6. 1000 Genomes Project Consortium, »An Integrated Map of Genetic Variation from 1,092 Human Genomes«, i *Nature* volym 491, nr 7422 (2012), s. 56–65.

befolkningen, särskilt mellan norra och södra Sverige.⁷

När SweGen lanserades var det också den genetiska variationen hos den svenska befolkningen som lyftes fram; Uppsala universitets pressmeddelande hade till exempel rubriken: »Miljoner nya genetiska varianter hittade hos 1 000 svenska individer«.⁸ I artikeln skriver författarna att SweGen är tänkt att ligga till grund för vidare forskning om samband mellan genetiska varianter och olika sjukdomar. Genom kartläggningen kan forskare bedöma om en genetisk variant är vanligt förekommande, vilket kan indikera att det rör sig om en befolkningsspecifik snarare än en sjukdomsspecifik variant. Alternativt kan en hög frekvens av en viss genetisk variant hos en viss del av befolkningen peka på en större mottaglighet för en viss sjukdom hos dem som tillhör denna grupp. En betydande del av de tio miljoner nya varianter som SweGen »upptäckt« förekommer hos en liten del av befolkningen. Pressmeddelandet citerar Adam Ameur, huvudansvarig för analyserna, som menar att »det är viktigt att kartlägga dessa lågfrekventa varianter för att underlätta diagnos av ärftliga sjukdomar«.⁹

Syftet med SweGen är alltså att skapa en *referensgrupp* som enskilda individer och grupper kan jämföras mot. Att referensgruppen är *representativ* är avgörande för att dessa jämförelser inte ska ge falskt positiva eller falskt negativa resultat. Valet föll på två etablerade nationella register. Majoriteten av DNA-proven hämtades från det så kallade tvillingregistret, som är ett nationellt register för medicinsk forskning som funnits sedan 1960-talet. För den geografiska spridningens skull användes också ett mindre antal DNA-prover från Northern Sweden Population Health Study, en studie om medicinska konsekvenser av livsstil och genetik utförd bland invånare i Norrbotten.¹⁰ Efter en systematisk urvalsprocess där forskarna bland annat tog hänsyn till befolkningstäthet sekvenserades slutligen hela genomet hos ett tusen individer. Dessa tusen individers DNA utgör enligt SweGen-författarna en representativ nationell kohort som kommer att möjliggöra »vetenskapligt pålitliga« associationsstudier för olika patientgrupper. Men det finns ett problem. Trots de heltäckande ambitionerna saknas fortfarande vissa data. Ameur och kollegor förklarar:

7. Ameur m.fl., »SweGen« (2017), s. 1253; Keith Humphreys m.fl., »The Genetic Structure of the Swedish Population«, i *PLOS ONE* volym 6, nr 8 (2011).

8. Uppsala universitet, »Miljoner nya genetiska varianter hittade hos 1 000 svenska individer«, pressmeddelande den 23 augusti 2017.

9. Ibid.

10. Ameur m.fl., »SweGen« (2017), s. 1254.

En begränsning av SweGen-datauppsättningen är att den saknar representation av den genetiska sammansättningen för individer som nyligen har anlänt till Sverige. Cirka 10 procent av den nuvarande svenska befolkningen har sitt ursprung i ett land utanför Europa och har bara nyligen bosatt sig i Sverige. Denna del har påverkats ytterligare av flyktingläget under de senaste åren, med många individer som söker permanent vistelse i Sverige.¹¹

Med hänvisning till »dagens globaliserade värld« konstaterar författarna att detta är en generell problematik för de allra flesta populationsbaserade databaser och att »många populationer innehar en hög grad av heterogenitet på grund av invandring och genetisk blandning (*admixture*)«.¹²

För att populationsbaserade databaser som SweGen ska bli mer tillförlitliga behövs därför mer data. För SweGens räkning uppmanar författarna andra forskare att samla in data som kompenserar bristen, till exempel genom att studera genetisk variation hos vissa etniska minoriteter. Men mångfalden hos nyanlända gör detta till ett näst intill omöjligt projekt, så allra helst önskar de att liknande studier gjordes världen över »för att på ett lämpligt sätt fånga den genetiska strukturen hos

alla enskilda populationer«.¹³ Det vore också önskvärt, påpekar de, att sådana data samlades i en gemensam global databank, öppen och tillgänglig för alla.

Genetisk härkomst och kartläggningen av skillnader

Vid närmare granskning ser vi att SweGen för fram två parallella, och potentiellt motstridiga, berättelser om vilka som ingår i den svenska befolkningen. Å ena sidan omfattar den svenska befolkningen *alla* som finns i Sverige. Att nyinflyttade svenskar inte finns med i datamaterialet anses vara ett reellt problem, eftersom materialet då inte fullt ut fångar den variation som finns inom *bela* den svenska befolkningen. Samtidigt gör forskarna en tydlig distinktion mellan dem som *genetiskt* representerar den svenska populationen och dem som inte gör det. I artikeln görs det till en metodfråga, men egentligen står mer än så på spel, menar vi. Saknar en person den genetiska kopplingen blir också den personens tillhörighet till Sverige – den personens *svenskhets* – per definition begränsad, och därmed bortfaller den mer inkluderande berättelsen.

För att förstå varför SweGen-författarna resonerar som de gör behöver vi backa några decennier. Kartläggningen av genetisk variation inom och

11. Ibid, s. 1258.

12. Genetisk blandning innebär blandning av två genetiskt olika populationer.

13. Ameur m.fl., »SweGen« (2017), s. 1258.

mellan populationer kan ses som ett andra led i det mänskliga genomprojektet och början på det som ibland kallas den *postgenomiska* epoken.¹⁴ Om det i första ledet handlade om att beskriva det mänskliga genomet i dess helhet, så handlade det i andra ledet om att förstå dess *funktion*.¹⁵ En av de första stora undersökningarna som fokuserade på just genomets funktion kallades Encyclopedia of DNA Elements (ENCODE) och leddes av Francis Collins, då chef för amerikanska National Human Genome Research Institute, sedermera chef för den amerikanska hälso- och sjukvårdsmyndigheten National Institutes of Health.¹⁶ Samme Francis Collins var också ledare för det offentliga genomprojektet, Human Genome Project (HGP), och den som, tillsammans med Craig Venter, ledare för det vinstdrivande företaget Celerras genomprojekt, vid millennieskiftet

tillkännagav att kartläggningen av den mänskliga arvsmassan i dess helhet nu var i hamn.¹⁷

Parallellt med ENCODE lanserades också International HapMap Project vars syfte mer specifikt handlade om att undersöka betydelsen av genetisk variation mellan populationer, bland annat genom att jämföra DNA-sekvenser som via ENCODE-projektet identifierats som medicinskt betydelsefulla.¹⁸ HapMap-projektet var ett konsortium med både offentligt och privat finansierade internationella aktörer. Utgångspunkten var att genetisk variation finns i alla populationer, och att de flesta genetiska varianter dessutom finns i de flesta populationer, men i olika frekvenser. Efter viss diskussion kring för- och nackdelar med olika metoder valdes en riktad insamlingsmetod. Det ansågs viktigt att inkludera populationer av afrikansk, asiatisk och europeisk härkomst för att täcka in

14. Sarah Richardson och Hallam Stevens (red.), *Postgenomics. Perspectives on Biology after the Genome* (2015).

15. Hela arvsmassan hos en levande organism kallas för ett genom. Genomik är således studiet av hela arvsmassan och all den information som den innehåller.

16. ENCODE Project Consortium, »The ENCODE (Encyclopedia of DNA Elements) Project«, i *Science* volym 306, nr 5696 (2004), s. 636–640.

17. Collins och Venter presenterade sina respektive kartläggningar samma dag i juni 2000 och publicerade dem året därpå. Det offentliga projektet under ledning av Collins publicerades i *Nature*, medan det privata publicerades i *Science*: International Human Genome Sequencing Consortium, »Initial Sequencing and Analysis of the Human Genome«, i *Nature* volym 409, nr 6822 (2001), s. 860–921; Craig Venter m.fl., »The Sequence of the Human Genome«, i *Science* volym 291, nr 5507 (2001), s. 1304–1351. Kartläggningarna var utkast som innehöll vissa luckor och felaktigheter som kom att justeras under de kommande åren; se Helen Pearson, »Human Genome Completed (Again)«, i *Nature* den 17 maj 2006.

18. ENCODE Project Consortium, »The ENCODE Project« (2004).

så stor genetisk variation som möjligt. Initialt samlade konsortiets företrädare in DNA-prov från 90 personer tillhörande folkgruppen yoruba från Ibadan i Nigeria, 45 hankineser från Beijing och 44 japaner från Tokyo. Dessutom använde de tidigare insamlade prover från 90 personer i delstaten Utah i USA, vars befolkning till stora delar ansågs härstamma från Europa. I ett senare skede kompletterades dessa med prover från ytterligare grupper, däribland fyra olika migrantgrupper i USA.¹⁹

HapMap-företrädarna visste redan från början att de var ute på hal is när de valde att undersöka genetisk variation med etnicitet som utgångspunkt. I bakgrunden hägrade det beryktade projektet Human Genome Difference Project (HGDP) som genomfördes under 1990-talet. HGDP handlade också det om att kartlägga genetisk variation, framför allt i syfte att spåra historiska migrationsmönster, men blev kraftigt kritiserat för att vara både ovetenskapligt och oetiskt, framför allt i sin behandling av ursprungsbefolkningar, som upplevde att de åter blev exploa-

terade av västerländska aktörer vilkas intressen var förklädda till vetenskap.²⁰ HGDP blev också starkt kritiserat för att förstärka föreställningen om biologiska rasskillnader mellan olika grupper.²¹

För att undvika att gå i samma fällor ägnade konsortiet en hel del tid och resurser åt att diskutera etiska, sociala och kulturella aspekter av HapMap-projektet. Det ansågs bland annat viktigt att projektet var väl förankrat bland deltagarna och bland företrädare för olika grupper.²² Dessutom betonade representanter för konsortiet att projektets huvudsakliga syfte var att bidra till forskning om genetiska sjukdomsfaktorer, vilket i sin tur kunde ligga till grund för nya diagnostiska verktyg och nya läkemedel. Syftet med projektet var alltså *inte*, förklarade de, *att definiera populationer* eller att hävda någon slags genetisk renhet hos medlemmar av en viss grupp. Att använda genetik för att definiera befolkningar är inte ens möjligt, skrev konsortiets företrädare, eftersom »männsliga befolkningar är produkter av oräkneliga sociala, historiska och demografiska processer, varför det inte

19. International HapMap Consortium, »The International HapMap Project«, i *Nature* volym 426, nr 6968 (2003), s. 789–796.

20. Jennifer Hamilton, »Revitalizing Difference in the HapMap. Race and Contemporary Human Genetic Variation Research«, i *The Journal of Law, Medicine & Ethics* volym 36, nr 3 (2008), s. 471–477. Se också Amade M'charek, *The Human Genome Diversity Project. An Ethnography of Scientific Practice* (2005).

21. Hamilton, »Revitalizing Difference in the HapMap« (2008).

22. International HapMap Consortium, »Integrating Ethics and Science in the International HapMap Project«, i *Nature Review Genetics* volym 5, nr 6 (2004), s. 467–475.

23. *Ibid.*, s. 469.

är möjligt att skarpt avgränsa dem.«.²³ De menade också att deras urvalsmetod var både etiskt försvarbar och vetenskaplig. De lät till exempel inte ett fåtal individer representera en hel kontinent, utan utgick från betydligt snävare kategorier (såsom hankineser från Beijing). Men trots dessa försök att lösa några av de etiska och sociopolitiska dilemmen som HGP hade brottats med, vilade HapMap-projektet på en liknande föreställning om att det är medicinskt relevant att studera genetisk variation bland olika etniskt avgränsade befolkningsgrupper, och flera kritiker menar att HapMap-projektet hamnade i samma återvändsgränd som dess föregångare.²⁴

I kölvattnet av HapMap-projektet uppstod en ganska omfattande debatt kring om, och i så fall hur, ras/etnicitet kan vara relevanta medicinska kategorier, och vilken roll genetiken spelar i denna fråga. I en kommentar i tidskriften *Nature Genetics* år 2003 reflekterade Francis Collins kring för- och nackdelar med att använda etnicitets- och ras-kategorier som ställföreträdande indikatorer på genetisk härkomst i medicinska sammanhang.²⁵ Kommentaren tog avstamp i ett seminarium som samlat såväl samhällsvetare och humanister

som medicinska experter för att diskutera frågan. Collins poängterade att ras och etnicitet generellt är ganska dåliga kategorier i sammanhanget, inte minst därför att de saknar en entydig och generell definition som gäller överallt. De är i grund och botten *sociala* kategorier som formas av icke-genetiska faktorer, såsom ekonomi, miljö och kultur, och som därför varierar i tid och rum. Samtidigt finns det, menade Collins, en korrelation, om än svag, mellan genetisk härkomst och ras/etnicitet som kan vara viktig att ta hänsyn till för att få bukt med såväl hälsoskillnader som ärftliga sjukdomar. Collins slutsats blev att kartläggningen av genetisk variation måste fortsätta, så att vi på sikt kan förstå grundorsakerna till hälsa och sjukdom utan att använda trubbiga surrogat som ras/etnicitet. Collins betonade också att det är viktigt att parallellt undersöka miljöfaktorer, så att det inte blir ett alltför ensidigt fokus på gener: »Om vi enbart söker efter genetiska faktorer, så är det också enbart genetiska faktorer som upptäcks.«²⁶

Andra var mer uttalat kritiska till ansatsen att mäta genetisk härkomst med ras och etnicitet. En ofta anförd artikel av Richard Cooper med flera från samma år, 2003, tog upp frågan om läkemedel

24. Hamilton, »Revitalizing Difference in the HapMap« (2008). Se också Jenny Reardon, »Democratic Mis-haps. The Problem of Democratization in a Time of Biopolitics«, i *BioSocieties* volym 2, nr 2 (2007), s. 239–256.

25. Francis Collins, »What We Do and Don't Know about ›Race‹, ›Ethnicity‹, Genetics and Health at the Dawn of the Genome Era, i *Nature Genetics* volym 36, nr 11 (2004), s. S13–S15.

26. *Ibid.*, s. S14.

riktade till specifika, rasmässigt kodade grupper. Författarna menade att även om det finns ett statistiskt säkerställt samband mellan en medicinskt relevant genetisk variant och en viss ras, så är det mycket vanskligt att omsätta sådan kunskap i klinisk praktik, som handlar om *individer*.²⁷ De resonerade ungefär så här: Även om en genetisk studie finner belegg för att gruppen svarta amerikaner oftare är bärare av en genetisk variant som är av betydelse för i det här fallet läkemedelsmetabolism, så betyder det inte att den som identifierar sig som svart amerikan, eller som av den behandlande läkaren blir identifierad som sådan, är bärare av just denna genetiska variant, och omvänt att en icke-svart amerikan saknar den. För det första rör sig genetiken på grupp-nivå, och en ökad sannolikhet på grupp-nivå gäller inte för varje enskild individ; faktum är att de genetiska gruppskillnaderna är av sådan karaktär att de ytterst sällan kan tillämpas på individer på något tillförlitligt sätt. För det andra är det inte alls säkert att den grupp som identifierats som svarta amerikaner i den genetiska studien är representativ för den patient

som den enskilde läkaren möter i en klinisk situation, vilket ytterligare undergräver överföringen från grupp till individ. Som social kategori handlar ras om identiteter och tolkningar som kan variera stort beroende på mänskligt samspel, sammanhang och sociala strukturer. En person kan till exempel se sig som svart även om han eller hon har en brokig historia med föräldrar och far- och morföräldrar med olika etniska bakgrunder.

Dessa argument mot bruket av ras- och etnicitets-kategorier i studier av genetisk variation mötte motstånd hos andra forskare. Några av de mest tongivande var populationsgenetikern och epidemiologen Neil Risch och den medicinska genetikern Esteban Burchard. I flera artiklar framhöll de medicinska fördelar med att studera genetiska skillnader mellan olika grupper, inte minst för att komma till rätta med rasskillnader i hälsa.²⁸ Burchards stora intresse var att undersöka genetiska aspekter av astma i syfte att kunna förklara varför vissa läkemedel inte tycktes hjälpa astmapatienter med viss etnisk bakgrund.²⁹ Risch och Burchard blev i sin tur kritiserade för

27. Richard Cooper, Jay Kaufman och Ryk Ward, »Race and Genomics«, i *The New England Journal of Medicine* volym 348, nr 12 (2003), s. 1166–1170.

28. Neil Risch m.fl., »Categorization of Humans in Biomedical Research. Genes, Race and Disease«, i *Genome Biology* volym 3, nr 7 (2002); Esteban Burchard m.fl., »The Importance of Race and Ethnic Background in Biomedical Research and Clinical Practice«, i *The New England Journal of Medicine* volym 348, nr 12 (2003), s. 1170–1175.

29. Se till exempel Esteban Burchard m.fl., »Lower Bronchodilator Responsiveness in Puerto Rican than in Mexican Subjects with Asthma«, i *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine* volym 169, nr 3 (2004), s. 386–392.

sitt lättvindiga sätt att använda raskategorier.³⁰ De blev också kritiserade för att inte ta hänsyn till sociala aspekter som lika väl skulle kunna förklara hälsoojämlikhet som de genetiska aspekter de själva lyfte fram. Risch och Burchard svarade genom att framhålla skillnaden mellan politik och vetenskap: deras forskning handlade om vetenskap, men kritikerna bemötte den som om de gjorde politiska utspel om ras.³¹

Denna stundtals intensiva debatt fördes framför allt i en amerikansk-brittisk kontext och berörde främst rasskillnader. I en svensk kontext har det varit betydligt mindre diskussion om populationsgenetikens bruk av ras- och etnicitetskategorier, trots att flera studier om genetiska substrukturer hos den svenska befolkningen använt samma metoder och jämfört sina resultat med det internationella HapMap-projektet.³² Vid några tillfällen har den amerikansk-brittiska debatten dock refererats, bland annat i *Läkartidningen*. Även här har det funnits en spänning mellan dem som betonar medicinska

fördelar och opponerar sig mot hopblandning av politik och vetenskap³³ och dem som ställer sig mer tveksamma. »Farorna med att dela in människor i raser tycks överträffa nyttan«, menar exempelvis läkaren och frilansjournalisten Björn Ramel. Han påpekar att även om den nya genetiken bidrog med ett nytt »neutralt rasbegrepp« skulle kunna användas i epidemiologiska studier och på så sätt vara medicinskt relevant, så är det svårt att frigöra rasbegreppet från dess historiska barlast: »Vilka skäl finns egentligen att tro att läkare och forskare ska kunna röra sig med ett »rentvättat« och neutralt rasbegrepp utan att indirekt underblåsa fördomar och rasism i samhället som helhet?«³⁴

Genetisering av ras och etnicitet?

Trots kritiken har den omfattande kartläggningen av genetisk variation bland olika befolkningsgrupper fortsatt i mer eller mindre samma spår. HapMap-projektet omfattade allt fler populationer,

30. Se till exempel Priscilla Wald, »Blood and Stories. How Genomics is Rewriting Race, Medicine and Human History«, i *Patterns of Prejudice* volym 40, nr 4–5 (2006), s. 303–333.

31. Risch m.fl., »Categorization of Humans in Biomedical Research« (2002).

32. Se till exempel Elina Salmela m.fl., »Genome-Wide Analysis of Single Nucleotide Polymorphisms Uncovers Population Structure in Northern Europe«, i *PLoS ONE* volym 3, nr 10 (2008), och Salmela m.fl., »Swedish Population Substructure Revealed by Genome-Wide Single Nucleotide Polymorphism Data«, i *PLoS ONE* volym 6, nr 2 (2011).

33. Se till exempel Georg Klein, »Den nya biologin: lysande, baktalad drottning«, i *Läkartidningen* nr 25 2004, s. 2184–2189.

34. Björn Ramel, »Farorna med att dela in människor i raser tycks överträffa nyttan«, i *Läkartidningen* nr 34 2003, s. 2611–2613.

och liknande projekt lanserades, såsom ovannämnda 1000 Genomes Project. Nationella initiativ som SweGen kan också räknas hit. SweGen-forskarna liksom många av deras internationella kollegor fantiserar om att på sikt kunna utveckla globala databaser över genetisk variation bland jordens alla befolkningar.³⁵

Den mänskliga populationsgenetikens framfart kan kopplas till den snabba tekniska utvecklingen, som dramatiskt ändrat förutsättningarna för genetiska kartläggningsstudier. Fram till mitten av 2000-talet var det enormt tidsödande och kostsamt att sekvensera det mänskliga genomet i dess helhet. Därefter utvecklades nya metoder som gjorde det möjligt att på relativt kort tid kartlägga hela genomet och med hjälp av avancerad datorprogrammering behandla enorma mängder information. Det finns också sociopolitiska och ekonomiska drivkrafter. Bioteknologi lyfts exempelvis fram som en viktig tillväxtindustri för Sverige, och Sveriges regering har ställt upp som mål att göra Sverige världsledande i bland annat precisionsmedicin.³⁶ Teknik-

utvecklingen kan också uppfattas som en del av samhällets »säkerhetsisering«, där biometriska metoder blir allt vanligare både vid gränskontroll och i brottsbekämpning.³⁷

Bland stora kretsar av samhällsvetare, särskilt bland sociologer, antropologer och vetenskapsforskare i USA, förs i dag en kritisk diskussion om vad det innebär att genetiken utgår från ras-, nations- och etnicitetskategorier. Många har påpekat att genetisk härkomst eller släktskap inte låter sig fångas av befintliga ras- och etnicitetskategorier, eftersom dessa är föränderliga och ytterst formade av sociala, politiska och ekonomiska processer.³⁸ Inte heller nationsbegreppet går fritt från kritik. Även om nationella databaser ofta omfattar minoriteter och migrantsgrupper, görs ofta en åtskillnad mellan dem som genetiskt representerar nationen och dem som inte gör det, vilket vi såg i exemplet med SweGen.³⁹

Flera forskare har också kritiskt granskat själva tekniken och olika teknikernas konsekvenser för medicinsk forskning och för diskurser om ras och

35. Många länder har inrättat eller är på väg att inrätta nationella genomcentra som omfattar alla invånare i landet. Företaget *decode Genetics*, grundat 1996, är orsaken till att Islands befolkning sägs vara den »mest genotypiserade« i Norden.

36. Sveriges regering, *Färdplan life science – vägen till en nationell strategi* (2018).

37. Benjamin Müller, *Security, Risk and the Biometric State. Governing Borders and Bodies* (2010).

38. Se till exempel *Social Studies of Science* volym 38, nr 5 (2008), specialnummer om ras, genomik och biomedicin.

39. Helen Busby och Paul Martin, »Biobanks, National Identity and Imagined Communities. The Case of UK Biobank«, i *Science as Culture* volym 15, nr 3 (2006), s. 237–251.

etnicitet. Studier som använder så kallade informationsmarkörer för förfäder (*ancestry information markers*, AIM), kodar exempelvis frekvens av en viss variant som procentsats av en population på en viss kontinent. På så sätt beskrivs individer och grupper som om de var av exempelvis 30 procents europeisk, 45 procents afrikansk och 25 procents asiatisk härkomst, vilket ger en skev bild av »genetisk blandning«. I medicinsk-genetiska sammanhang har AIM bland annat använts av ovannämnde Burchard i dennes studier av astma bland olika latinamerikanska grupper. I en etnografisk studie som följde Burchards arbete visade sociologen Duana Fullwiley att Burchard och hans kollegor utgick från hypotesen att genetisk blandning kan förklara varför astma är vanligare hos vissa grupper än hos andra, en hypotes som oroväckande mycket påminner om eugenikens syn på rasblandningars degenererande effekter.⁴⁰

Helgenomassociationsstudier (*genome-wide association studies*, GWAS), den teknik som exempelvis HapMap-projektet och SweGen bygger på, arbetar inte med procentsatser av en viss population. Här betecknar populationskategorier i stället olika kluster som genereras av da-

torprogram där tusentals individers DNA jämförs med varandra. Rent teoretiskt skulle det här vara möjligt att undvika etniskt kodade beteckningar, och det finns också datorprogram som är utformade just för att undvika en betydelseglidning mellan genetiskt släktskap och sociala ras- och etnicitetskategorier. Även här verkar det dock vara svårt att helt undvika ras och etnicitet. Sociologerna Joan Fujimura och Ramaya Rajagopalan, som utfört en intervjustudie med genetiker om hur de tolkade GWAS-kluster genererade av ett sådant till synes »neutralt« program, har visat hur etnicitet och ras tenderar att nästla sig tillbaka in. När genetikerna till exempel skulle förklara markeringar som låg utanför klustren (så kallade *outliers*) menade de att det förmodligen rörde sig om individer »med annan etnisk bakgrund«.⁴¹

Ett sätt att tolka det stora medicinska intresset för genetisk variation bland olika populationer är att se det som en del av en större *genetisering* av samhället, däribland av ras och etnicitet. Genetiseringsbegreppet myntades av den feministiska sociologen Abby Lippman 1991.⁴² Lippman definierade genetisering som en »fortgående process varigenom skillnader mellan indi-

40. Duana Fullwiley, »The Biological Construction of Race. »Admixture« Technology and the New Genetic Medicine«, i *Social Studies of Science* volym 38, nr 5 (2008), s. 697–737.

41. Joan H. Fujimura och Rayma Rajagopalan, »Different Differences. The Use of »Genetic Ancestry« Versus Race in Biomedical Human Genetic Research«, i *Social Studies of Science* volym 41, nr 5 (2011), s. 5–30.

42. Abby Lippman, »Prenatal Genetic Testing and Screening. Constructing Needs and Reinforcing Inequities«, i *American Journal of Law & Medicine* volym 17, nr 1–2 (1991), s. 15–50.

vider reduceras till deras deoxiribonukleinsyrekoder (DNA), och där de flesta sjukdomar, beteenden och psykiska variationer åtminstone delvis definieras som genetiska till sitt ursprung.⁴³ Lippmans studier visade hur genetiken vinner företräde och successivt *ersätter* sociologiska och psykologiska förklaringar av ohälsa och sjukdom. Hon var särskilt kritisk till genetiska fostertester, som hon uppfattade som en form av ny eugenik, där samhället på nytt vill sälla bort oönskade delar av mänskligheten.

Genetiseringsbegreppet vann snabbt gehör bland många samhällsvetare, inte minst bland dem som ställde sig tveksamma till hur sociala kategorier som klass, genus, ras och etnicitet genom genetiken åter fått en biologisk komponent. Bland dem som studerat just mänsklig populationsgenetik är det en tämligen vanlig uppfattning att genetiken på nytt berett plats för ras, och även etnicitet, som en biologisk snarare än en social kategori. I boken *Fatal Invention* skriver exempelvis Dorothy Roberts att det nästan är ironiskt att se hur en genetisk förståelse av ras växer sig stark samtidigt som samhället officiellt förpassat rasbiologin till det förgångna.⁴⁴

Att populationsgenetiken på nytt gett ras en biologisk komponent är ett återkommande tema hos en annan välciterad samhällsvetenskaplig kritiker, Troy Duster. I en artikel från 2015 framhåller han att det numera finns »betydande belegg« för att forskningsfält som skapar och tillämpar populationsgenetisk kunskap bidrar till att förstärka föreställningen om biologiska raser, om vi så talar om farmakogenetik, forensisk vetenskap, klinisk genetik eller individualiserad medicin.⁴⁵ Duster har också intresserat sig för hur genetisk kunskap formas av referenspopulationernas sammansättning. I just den här artikeln lyfter han problemet med att använda DNA från samtida populationer i studier av historisk migration. I andra sammanhang har han problematiserat hur olika databaser ger missvisande resultat eftersom de helt enkelt domineras av data från vissa grupper: medicinska databaser tenderar att främst förlita sig på DNA från vita, medan motsatsen gäller för forensiska databaser.⁴⁶ Databaser är därmed sällan neutrala, trots statistiskt säkerställda tabeller, kluster och procentsatser.

43. Ibid., s. 19.

44. Dorothy Roberts, *Fatal Invention. How Science, Politics, and Big Business Re-create Race in the Twenty-First Century* (2011).

45. Troy Duster, »A post-genomic surprise«, i *The British Journal of Sociology* volym 66, nr 1 (2015), s. 1–27.

46. Peter Chow-White och Troy Duster, »Do Health and Forensic DNA Databases Increase Racial Disparities?«, i *PLoS Medicine* volym 8, nr 10 (2011).

Populationsgenetik som molekylär biopolitik?

Det finns således många argument för att det som sker ska tolkas som ett slags genetisering av ras och etnicitet. Det är också oroväckande att intresset för genetisk variation ibland tycks över-skugga andra socialt grundade förståelser och förklaringar. Den varning som Francis Collins utfärdade mot att låta genetiken bli den enda eller viktigaste tolkningsramen står sig slätt mot precisionsmedicinens forskningspolitiska och ekonomiska drivkrafter.

I vår forskning kommer vi de närmaste åren att undersöka hur genetiska skillnader mellan olika populationer kopplas ihop med skillnader i hälsa mellan »svenskar« och migranter samt mellan olika etniska grupper.⁴⁷ I fokus för vår forskning ligger främst komplexa sjukdomar som psykisk ohälsa och diabetes, som båda anses ha sociala och genetiska komponenter. Kanske kommer vi, som Duster förutspår, finna att socioekonomiska faktorer och kulturella livsstilsfaktorer tillskrivs allt mindre betydelse i takt med genetikens landvinningar.⁴⁸

Men kanske framträder i stället en annan och komplexare bild än den som genetiseringsteoretikerna målat upp. För även om genetiseringsbegreppet visat sig fruktbart i en del avseenden har det stora begränsningar, inte minst i sin förståelse av genetiken som vetenskapligt fält. När genetiker i dag letar efter samband i den komplexa postgenomiska kartan så handlar det sällan om något så enkelt som »genen för« någonting. Tvärtom handlar det om att identifiera olika gener som, oftast i samspel med andra gener och i en viss miljö, *kan* få en specifik effekt: livsvetenskaperna av i dag genererar en transformativ uppfattning om den biologiska kroppen: »Kroppen ses inte som fixerad och avgränsad, utan som genomtränglig i förhållande till sin miljö och därmed plastisk« förklarar Becky Mansfield.⁴⁹ Den kunskap som produceras framställs i sannolikhets-termer snarare än i sanningstermer, där sambanden kan liknas vid ett nätverk snarare än en lodlinje. Med andra ord: långt ifrån genetiseringsdiskursens föreställningar om genetikens biologiska essentialism, reduktionism och determinism.⁵⁰

47. Anna Bredström och Shai Mulinari, »En ny biologism? Hur medicinsk forskning, policy och klinisk praktik hanterar etniska skillnader i hälsa«, Vetenskapsrådet 2019-03310.

48. Se även Michael Montoya, *Making the Mexican Diabetic. Race, Science, and the Genetics of Inequality* (2011).

49. Becky Mansfield, »Folded Futurity. Epigenetic Plasticity, Temporality, and New Thresholds of Fetal Life«, i *Science as Culture* volym 26, nr 3 (2017), s. 355.

50. Att biologin ses som möjlig och formbar inger hopp, enligt feministiska biologer, eftersom världen kanske mer än någonsin behöver biologisk kunskap för att inte *forts på nästa sida*

Det är också mot denna bakgrund som många samhällsvetare i dag väljer bort genetisering som tolkningsram.⁵¹ En annan anledning är att genetiseringsdiskursen tenderar att framställa medicinens bruk av ras och etnicitet som enbart av ondo. Om vi tänker så, hur ska vi då förstå alla de minoriteter som kräver »genetisk rättvisa« och vill bli inkluderade i genetiska databaser, frågar sig Carrie Friese i en kommentar till Dusters artikel.⁵² Ska vi förstå det som uttryck för »falskt medvetande« hos minoriteten, som därmed »medverkar till sin egen underordning«?⁵³ Det känns onekligen som en ganska dålig utgångspunkt för en antirasistisk intervention.

Ett alternativ till genetiseringsteorin kan vi finna hos författare som Nikolas

Rose och Adele Clarke med kollegor.⁵⁴ Hos dem ligger fokus på hur bioteknologins snabba utveckling och expansion påverkar samhället och ytterst vår förståelse av »livet självt«. Både Rose och Clarke med flera tar fasta på biomedicinens förbättringsdiskurs, enligt vilken alla kan och bör sträva efter att »må bättre« och »utveckla sig själva« både mentalt och fysiskt. För det krävs god kunskap och riskmedvetande, till exempel genom genetiska tester och förebyggande insatser. I det nyliberala individcenterade samhället faller ansvaret på den enskilde, ofta vägled av olika privata entreprenörer, »nya somatiska experter« som Rose kallar dem.⁵⁵

Genetiseringsteorins deterministiska dom om en slags biologisering av

drabbas av en ekologisk kollaps; se till exempel Lynda Birke, »Shaping Biology. Feminism and the Idea of >the Biological«, i Simon Williams, Lynda Birke och Gillian Bendelow (red.), *Debating Biology. Sociological Reflections on Health, Medicine and Society* (2003). Många posthumanistiska samhällsvetare har också välkomnat en mer utsuddad gräns mellan det sociala och det biologiska; se Stacy Alaimo och Susan Hekman (red.), *Material Feminisms* (2008).

51. Se exempelvis Sara Shostak och Margot Moinester, »Beyond Geneticization. Regimes of Perceptibility and the Social Determinants of Health«, i Susan Bell och Anne Figert (red.), *Reimagining (Bio)medicalization, Pharmaceuticals and Genetics. Old Critiques and New Engagements* (2015).

52. Se vidare exempelvis Steven Epstein, *Inclusion. The Politics of Difference in Medical Research* (2007). Epstein beskriver hur medicinsk forskning och policy länge utgick från en »standard-människa«, ofta en vit medelålders man, och hur fokus på gruppskillnader i medicinska sammanhang delvis är ett resultat av underrepresenterade gruppers lobbyverksamhet i USA. Se även Giorgia Guglielmi, »Facing up to Genome Injustice«, i *Nature* volym 568 (2019), s. 290–293.

53. Carrie Friese, »Response to >A Post-Genomic Surprise. The Molecular Reinscription of Race in Science, Law and Medicine«, i *British Journal of Sociology*, volym 66, nr 1 (2015), s. 55.

54. Nikolas Rose, *The Politics of Life Itself* (2007); Adele Clarke m.fl., *Biomedicalization. Technoscience, Health, and Illness in the U.S.* (2010).

55. Rose, *The Politics of Life Itself* (2007), s. 28.

ras och etnicitet rimmar illa med Roses »molekylära biopolitik«. Enligt Rose är den helt enkelt färgad av en föråldrad syn på biologisk forskning:

[D]ebatten [om biologisering] måste förhålla sig inte till dåtidens utan till nutidens biologi. Den nutida biologin är en molekylär genomisk biologi som inte är deterministisk utan probabilistisk, inte sluten utan öppen; den slår inte fast en grundläggande rasskillnadernas sanning som bestämmer individer för olika öden, utan ger möjligheter att ingripa och omforma.⁵⁶

För Rose är ras och etnicitet en biologisk markör bland andra. Av betydelse, visst, men inte nödvändigtvis mer negativ än någon annan markör. Clarke med flera är inte lika entydigt positiva. Det krävs fortfarande, skrev de för snart ett decennium sedan, mer forskning om hur bioteknologin skriver in sig i, och använder sig av, sociala kategorier som historiskt satt sina spår i vår tolkning och förståelse av våra och andras kroppar.

Avslutning

Om vi då avslutningsvis ska återvända till SweGen, kvarstår frågan vad det innebär att precisionsmedicinens främsta instrument, helgenomsekvenseringar av en nationell kohort, använder etniskt eller nationellt kodade kategorier

som *svensk* och skiljer mellan dem som genetiskt tillhör den svenska populationen och dem som har sitt genetiska ursprung någon annanstans. Det är otvivelaktigt en berättelse om biologisk skillnad, vars beröringspunkter med samtida flyktingpolitik känns oroväckande, inte minst mot bakgrund av den starka affektiva funktionen som »föreställd gemenskap« har för känslan av tillhörighet.

Samtidigt är det inte säkert att precisionsmedicinen på sikt kommer att hålla fast vid etniska gränstragningar. Kanske är det rent av en övergångsfas innan nästa nivå kan nås, som Collins verkade tro för snart tjugo år sedan. Precisionsmedicinen omgärdas av en diskurs om skillnad som rör sig på individnivå snarare än på gruppnivå: vi är alla olika; min kropp, min hälsa eller min sjukdom delas egentligen inte av någon annan än mig. På sikt skulle detta kunna innebära slutet för ras- och etnicitetskategoriseringar inom genetik.

Samtidigt vet vi att genetikern aldrig kommer att vara helt frikopplad från andra diskurser och intressen, och att ras och etnicitet är sega strukturer som tenderar att uppstå i nya former genom historien. Vi vet också att ojämlikheten i hälsa är reell: människor med migrationsbakgrund är överrepresenterade i statistiken över folksjukdomar, och ekonomiska och sociala skillnader mel-

56. Rose, *The Politics of Life Itself* (2007), s. 161.

lan svenskfödda och icke svenskfödda återspeglas i livslängd, där rika svenskar helt enkelt lever längre.⁵⁷ Det är inte omöjligt att den precisionsmedicinska diskursen om genetisk skillnad mellan »svenskar« och andra kommer bli det tolkningsraster genom vilket dessa

hälsoskillnader förstås och behandlas; att det som utvecklas blir en *stratifierad* precisionsmedicin,⁵⁸ där vissa blir individer medan andra i första hand blir representanter för en grupp. Vilka effekter detta skulle få för jämlikheten i hälsa återstår att se.

57. Folkhälsomyndigheten, *Hälsa hos personer som är utrikes födda – skillnader i hälsa utifrån födelseland* (2019). Se även Göran Therborn, *Ojämlighet dödar* (2016 [2013]).

58. Se Tutton, *Genomics and the Reimagining of Personalized Medicine* (2014); Clarke m.fl., *Biomedicalization* (2010).