
Gentester

REDAKSJONELT

ARVID HEIBERG

Arvid Heiberg (f. 1937) er avdelingsoverlege ved Avdeling for medisinsk genetikk, Rikshospitalet.

Email: arvid.heiberg@rikshospitalet.no

Avdeling for medisinsk genetikk

Rikshospitalet

0027 Oslo

Den eksplosive utviklingen i genteknologien og kartleggingen av det humane genom muliggjør gentester for sykdom. Hånd i hånd med dette følger etiske og organisatoriske utfordringer. Dette belyses av Johan Robert Helle og medarbeidere i tre artikler om presymptomatiske gentester ved Huntingtons sykdom i dette nummer av Tidsskriftet (1 – 3). Særlig anbefales eksemplene i artikkelen til nærmere studier over hvem som blir berørt og hvilke problemer som kan melde seg. Live Birgithe Jakobsen og medarbeidere (4) refererer en undersøkelse om legers kunnskaper og holdninger til gentester generelt.

Blant spørsmål som reiser seg er: Hvem skal informere? Hvilke pasienter skal utredes på allmennpraktikernivå? Skal de som spør sendes videre til annenlinjetjenesten eller direkte til regionale medisinsk-genetiske avdelinger? Hvilke tester for hvilke sykdommer og tilstander skal være det offentlige helsevesens oppgave og hvem skal motta tilbudet? Skal legen gi pasienten sin oppfatning, og pasienten bestemme?

Bak slike spørsmål ligger etiske problemstillinger om pasienters og slektningers rett til å vite – og til ikke å vite. Leger har informasjonsplikt. Skal de aktivt ta opp problemene med å få kunnskap om genene med pasientene, eller bare svare dersom det uttrykkelig spørres? Skal informasjonen bare gjelde tilstander der det finnes effektiv behandling eller også tilstander som Huntingtons sykdom der ingen tiltak ennå kan endre sykdomsforløpet?

Ved Huntingtons sykdom anvendes en *presymptomatisk* gentest. Det vil si at ved positivt utslag får man med sikkerhet sykdommen om man lever lenge nok. Testen har nå vært tilgjengelig i ti år i Norge. Et positivt utslag på en *prediktiv* test, betyr at risikoen for sykdom er økt, men mindre enn 100 %. Slike tester

finnes for brystkreft med og uten eggstokkreft (BRCA 1 og 2 respektive), hereditær ikke-polypøs coloncancer (HNPCC) og for eksempel apo E4-polymorfismen for Alzheimers sykdom.

To situasjoner kan tenkes ved testing for BRCA 1-genet hos en kvinnelig pasient med brystkreft og familiehistorie for brystkreft: Enten får hun påvist en sykdomsassosiert mutasjon eller ikke. Har hun en påvist mutasjon, vil hun ha høy risiko for at brystkreften senere følges av ny svulst i det andre brystet og av eggstokkreft, og hennes kvinnelige nære slektninger vil ha økt risiko for å få slik sykdom. Finnes ikke mutasjonen, kan det likevel være andre mutasjoner i samme gen, i BRCA 2-genet eller en tilfeldig familiær opphopning. Man kan iverksette et forebyggende undersøkelsesprogram. Ved påvist mutasjon vil også en del slektninger uten andre kjente risikofaktorer måtte følges opp. Slike forebyggende programmer kan ikke tilbys ved Huntingtons sykdom eller Alzheimers sykdom.

Det etiske rammeverket for testing for Huntingtons sykdom, basert på fullt informert samtykke, har vært en modell for så vel andre testprosedyrer som for lov om medisinsk bruk av bioteknologi. Rammeverket ble internasjonalt utarbeidet i samarbeid mellom vitenskapelig personell og organisasjoner for pasienter med denne tilstanden og deres pårørende og er med få lokale tilpassinger det samme over hele verden. Derfor var faktisk rammeverket stort sett på plass da gentesten ble teknologisk mulig. Målgruppen er liten og veldefinert og de fleste berørte visste om sin risiko på forhånd slik at de har hatt tid til å overveie spørsmålet om de skal ta slike gentester. Dette er et eksempel på at etikken ikke alltid halter *etter* teknologien.

Hva så når prediktive gentester blir mulig for mange sykdommer, spesielt store folkesykdommer som hjerte- og karsykdommer, kreft, psykiatriske sykdommer, demens osv.? Det vil i hvert fall være behov for å kontrollere familieopplysninger, få bekreftet patologisk-anatomiske funn og ev. få utført gentester på oppbevart materiale. Dette er et stort og tidkrevende arbeid og til dels juridisk vanskelig. Spørsmålene rundt biobanker (f.eks. nedfrysede eller fikserte prøver fra pasienter) er for tiden under utredning i Statens helsetilsyn.

Lite informasjon eksisterer om psykososiale senfølger av gentester for vanlig sykdom og intervensjonen mot slike senfølger på allmennpraktikernivå. Vi har mye informasjon om sjeldne sykdommer fra forskningsbaserte opplegg om tilstander som Huntingtons sykdom, familiær adenomatøs polypose og BRCA 1- og BRCA 2-relatert brystkreft fra universitetsklinikker. Et ugunstig svar tåles av testpersoner med Huntingtons sykdom uten katastrofale følger for livskvaliteten hos de aller fleste (5). Ved tilstander med behandlingskonsekvenser som familiær adenomatøs polypose og BRCA 1- og BRCA 2-relatert brystkreft og ikke-polypøs coloncancer synes også de psykososiale virkningene av testene å være akseptable. Prosentdelen som ønsker slike tester blant risikopersonene i familier man har vært i kontakt med, er også høyere enn ved spørsmål om testing for Huntingtons sykdom. Hittil gjelder testerfaringene først og fremst alvorlig sykdom i midlere voksen alder. Erfaringer er begrenset med testing for sykdommer som starter senere i livet der testen også har lav sensitivitet og spesifisitet, som for eksempel Alzheimers sykdom. I fremtiden er det behov for kunnskapsmessig opprusting av

allmennpraktikere og spesialister, som bør få klare retningslinjer for når testing er indisert og pasienter skal henvises. I NOU 1999: 20 (6) om gentesting ved kreft mente utvalget at dette bør foregå på regionnivå og at det bør fremmes et samarbeid for en felles kreftjournal og utveksling av resultatet mellom regionene slik at dobbeltarbeid innen samme familie unngås.

Frykten for genetisk stigmatisering er sterk, selv om lov om medisinsk bruk av bioteknologi har nedfelt strengt forbud mot misbruk fra arbeidsgiver, forsikringsselskaper etc. En alminnelig frykt for økt genetisk kunnskap og de muligheter det medfører, er merkbar i den offentlige og politiske debatt. At mange har hatt stor nytte av å slippe å leve i frykt for seg selv og særlig sine slektninger er kommet lite frem. Det å leve i uvisshet er for noen verre enn å kjenne til fakta, selv om det skulle være dårlige nyheter. Medisinske genetikere bør sørge for ytterligere informasjon om slike tester til kolleger og det offentlige, f.eks. via kurs, TV-programmer og Internett. Utbygging av medisinsk-genetiske avdelinger med tilstrekkelig laboratoriekapasitet er nødvendig, og for kreftsykdommenes vedkommende inngår dette i norsk kreftplan og bevilgninger er lovet til dette. For andre gentester foreligger det ikke faste planer ennå.

LITTERATUR

1. Helle JR, Braathen GF, Skodje T, Berg K. Diagnostisk DNA-testing for Huntingtons sykdom Tidsskr Nor Lægeforen 2000; 120: 2408 – 10.
2. Helle JR, Braathen GJ, Pedersen JC, Skodje T, Stokke B, Berg K. Genetisk veiledning ved presymptomatisk testing for Huntingtons sykdom Tidsskr Nor Lægeforen 2000; 120: 2412 – 6.
3. Helle JR, Braathen GJ, Pedersen JC, Stokke B, Berg K. Den norske prosedyren ved presymptomatisk testing for Huntingtons sykdom Tidsskr Nor Lægeforen 2000; 120: 2417.
4. Jakobsen LB, Moum T, Heiberg A. Stort behov for kunnskap om gentester blant norske leger Tidsskr Nor Lægeforen 2000; 120: 2419 – 22.
5. Jakobsen LB, Malt U, Nilsson B, Rosenlund S, Heiberg A. Psykososiale konsekvenser av presymptomatisk gentest. Etterundersøkelse ved Huntingtons sykdom. Tidsskr Nor Lægeforen 1999; 119: 1913 – 6.
6. Norges offentlige utredninger. Å vite eller ikke vite. Gentester ved arvelig kreft. NOU 1999: 20. Oslo: Statens forvaltningstjeneste, seksjon statens trykning, 1999.

Publisert: 30. august 2000. Tidsskr Nor Legeforen.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2025. Lastet ned fra tidsskriftet.no 20. desember 2025.