

Genetisk testing for helseformål

I HVILKE SITUASJONER VIL MAN OVERVEIE EN GENETISK TEST?

FAGLIG GENETISK RÅDGIVNING

HVA LETER MAN ETTER I EN GENETISK TEST?

DIN BESLUTNING



Genetisk testing for helseformål

Vi har alle arvet en unik kombinasjon av gener fra våre foreldre. Disse opprinnelige anleggene, sammen med påvirkningen fra ulike miljøfaktorer gjennom livet, forklarer forskjellene mellom ulike personer med hensyn på utseende, følsomhet for bestemte typer behandlinger, mottakelighet for sykdommer osv.



Vitenskapelige fremskritt setter oss i stand til å utforske det menneskelige genomet og hente informasjon fra det. Enhver laboratorietest som gjennomføres for å fremskaffe informasjon om bestemte aspekter av et enkeltmenneskes genetiske status er en genetisk test.

Det er viktig å huske at for det overveiende flertallet av tilstander vil genene dine bare delvis påvirke din risiko for å utvikle noen av dem. Andre faktorer, slik som din sykehistorie, din livsstil og ditt miljø, spiller også en viktig rolle.

Dette informasjonsdokumentet er laget for å gi generell informasjon om genetikk og dens påvirkning på din helse, og gi veiledning om hvordan du kan forholde deg til spørsmålet om genetisk testing.

■ ■ ■ I hvilke situasjoner vil man overveie en genetisk test?

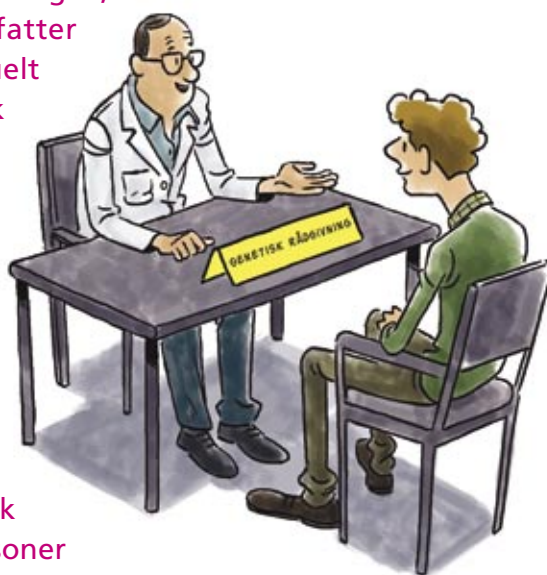
En genetisk test som utføres i en medisinsk sammenheng kan gi viktig helseinformasjon. Det finnes mange ulike grunner til å foreta en genetisk test. Dersom din lege tror at du har en sykdom med en genetisk komponent, kan han/hun henvise deg til en spesielt kvalifisert lege som er spesialist på undersøkelse, diagnostisering og behandling av personer som er antatt å ha, eller har fått påvist et genetisk problem. Bakgrunnen for din sykdom vil bli nøye vurdert, sammen med en eventuell tidligere personlig historie eller familiehistorie og de symptomene du måtte ha. Hvis det antas at det foreligger en genetisk betinget sykdom, vil en genetisk test bli foreslått dersom den finnes tilgjengelig, med henblikk på å få fastsatt en endelig diagnose.



Behovet for faglig genetisk rådgivning

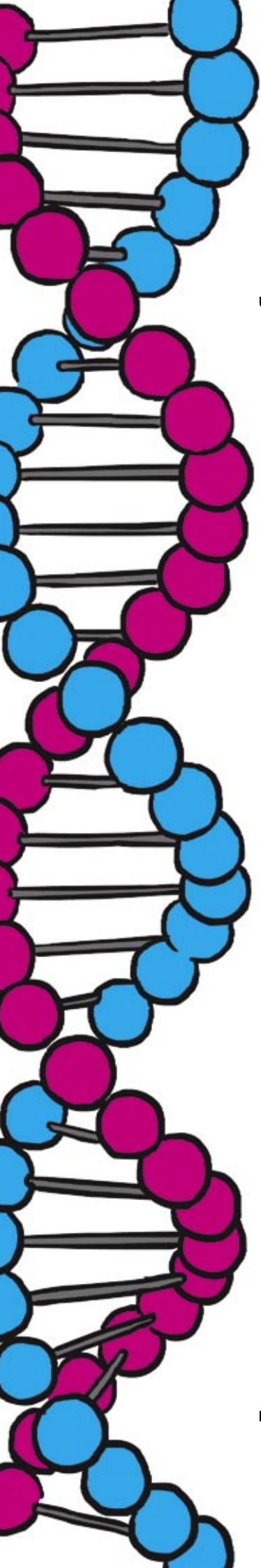
Fordi en genetisk test kan ha svært alvorlige virkninger, vil de som overveier å ta en slik test bli sterkt rådet til å søke genetisk rådgivning. Rådgivningen, som foretas av spesielt kvalifiserte fagfolk, omfatter objektiv informasjon som vil hjelpe deg, og eventuelt også din familie, til å treffe en beslutning. Genetisk rådgivning vil ta utgangspunkt i din situasjon og dine behov, og gi deg informasjon om alle de mulighetene som står åpne for deg, uten å søke å påvirke din beslutning.

Genetiske rådgivningstjenester kan også omfatte profesjonell psykologbistand før du tar testen, og også etterpå for å hjelpe deg å håndtere implikasjonene av testresultatet. Denne støtten kan omfatte hvordan du kan formidle og forklare resultatet av testen til familiemedlemmer. Genetisk rådgivning gir på denne måten støtte til enkeltpersoner både før, under og etter den genetiske testen.



Noen vanlige grunner til å overveie en genetisk test:

- Du eller barnet ditt har symptomer på en sykdom, og du ønsker å få stilt en diagnose eller finne en biologisk årsak til sykdommen.
- Det finnes en genetisk betinget tilstand i din familie, og du ønsker å finne ut om du står i fare for å utvikle denne tilstanden over din levetid.
- Det finnes en genetisk tilstand i din familie, eller du tilhører en befolkningsgruppe som har en økt risiko for en bestemt genetisk tilstand, og du ønsker å få vite om du vil kunne overføre denne tilstanden til dine barn.
- Du eller din partner har gjennomgått flere ikke fullgatte svangerskap.

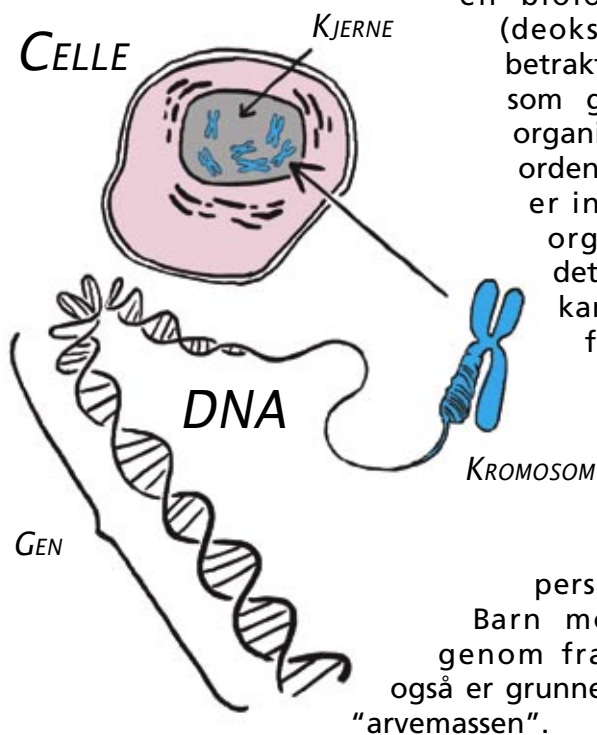


■ ■ ■ Litt biologi...

Menneskekroppen består av mange trillioner celler, som er de grunnleggende byggesteinene for alle levende organismer. Cellene gir kroppen dens struktur. De konverterer næringsstoffer til energi, og utfører ulike spesialiserte funksjoner. Celler av samme type danner til sammen vev, som i sin tur danner organer. Det finnes mer enn 200 ulike typer av celler som danner musklene, nervene, lungene, hjertet, kjønnsorganene, blodet osv.

De fleste celler har en kjerne, der all informasjon som er nødvendig for at organismen skal utvikle seg og fungere, er lagret. Denne informasjonen er "skrevet" inn i en biologisk struktur kalt DNA

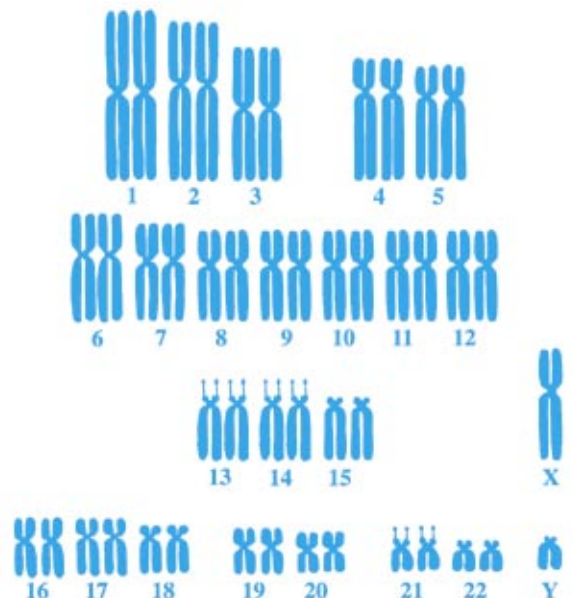
(deoksyribonukleinsyre). Hvis vi betrakter DNA som en lang setning som gir en total beskrivelse av organismen, er genene de enkelte ordene i denne setningen. Et gen er involvert i én eller flere av organismens funksjoner. Hvis det er skadet eller mangler helt, kan det ikke lenger utføre sin funksjon på riktig måte. Hele settet av gener danner et genom.



Cellerkjernen inneholder derved genomet, som utgjør en persons "genetiske grunnlag". Barn mottar halvparten av sitt genom fra hver forelder, noe som også er grunnen til at genomet ofte kalles "arvemassen".

Hva med kromosomene?

Kromosomene består hovedsaklig av DNA, og er synlige bare under celledeling. Mennesker har 46 kromosomer, eller 23 par for å være nøyaktig, fordi kromosomene opptrer i par: ett par kjønnskromosomer – som kalles X og X hos kvinner og X og Y hos menn – og 22 par andre kromosomer, som nummereres fra 1 til 22.



■ ■ ■ Hva leter man etter i en genetisk test?

En genetisk test er en analyse av deler av ditt DNA. En genetisk test kan hjelpe til å avgjøre om det foreligger en endring i et spesielt gen eller kromosom. Denne endringen, ofte kalt en mutasjon, kan påvirke alle cellene i organismen og vil kunne overføres til neste generasjon.



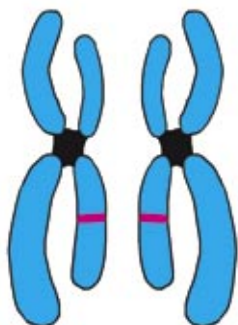
Dine gener og din lege

For å studere DNA blir det først tatt en blod- eller spyttprøve som sendes til et laboratorium for testing. Laboratoriet sender vanligvis resultatene skriftlig til den legen som foreskrev testen, og som deretter vil drøfte dem med deg.

Det finnes tre hovedtyper av sykdommer som stammer fra genetisk mutasjon:

■ Kromosomavvik

Kromosomforandringer oppstår når en person har ett eller flere kromosomer som er ødelagt (f.eks. overkrysning mellom kromosomer eller at deler av dem mangler), eller når personen ikke har 46 kromosomer. Dette er tilfelle hos personer med Downs syndrom, der det forekommer en ekstra kopi av kromosom 21, og dermed totalt 47 kromosomer.



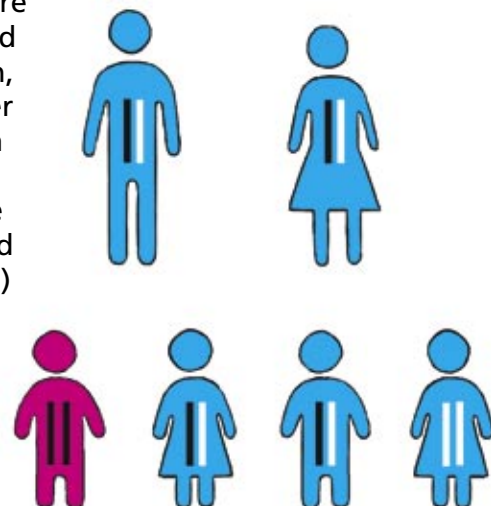
Kromosomer med to alleler av samme gen

■ Monogene sykdommer

Monogene sykdommer er et resultat av en endring i ett enkelt gen. Monogene lidelser er vanligvis alvorlige og sjeldne, selv om de likevel rammer millioner av mennesker verden over. Hvordan sykdommen vil arte seg avhenger av de funksjonene som utføres av det muterte genet. Alle mennesker har to kopier – det vitenskapelige uttrykket er "allel" – av hvert gen. Ett allel kommer fra faren og det andre fra moren.

■ Noen monogene sykdommer er forbundet med en endring i ett enkelt allel. Dette er tilfelle for Huntingtons sykdom, en sykdom som påvirker muskelkoordinering og kognitive funksjoner.

■ Andre monogene sykdommer utvikler seg bare dersom begge allelene er endret. Personer med bare ett endret allel utvikler ikke sykdommen, de er bare bærere av mutasjonen. Dette er tilfelle for cystisk fibrose, en kronisk sykdom som påvirker lungene og fordøyelsessystemet. Når bare ett allel er endret er de berørte personene ikke syke, men de bærer med seg mutasjonen. De kalles derfor (friske) bærere. Bærere har sjelden symptomer på sykdommen, men hvis to bærere får barn sammen, er det en 25 % sjanse for at barnet vil arve to muterte kopier av genet, og dermed utvikle sykdommen.



■ Multifaktorielle genetiske sykdommer

Multifaktorielle genetiske sykdommer er resultatet av et samspill mellom flere endrede gener, i kombinasjon med miljøfaktorer og livsstil. Multifaktorielle genetiske sykdommer omfatter svært vanlige lidelser som diabetes, de fleste kreftformene, astma og hjertesykdommer. Til forskjell fra de monogene sykdommene er det mange gener som er involvert når disse sykdommene oppstår og utvikler seg.

Selv om dette er et viktig område for den genetiske forskningen, vet vi fortsatt lite om den genetiske komponenten av vanlige sykdommer, og tester som retter seg mot multifaktorielle genetiske sykdommer anses for å være unøyaktige eller ikke relevante for å forutsi den mulige utviklingen av en lidelse.



De ulike typene av genetiske tester

> Diagnostiske genetiske tester

Diagnostiske genetiske tester har som formål å diagnostisere en genetisk sykdom hos en person som allerede har symptomer. Resultatene av denne testen kan være en hjelp til å treffe valg om hvordan helseproblemene kan behandles eller håndteres. De kan også bidra til å løse problemet med diagnostisk usikkerhet, og i det minste gi de rammede kunnskap om hvilken sykdom de lider av.

> Prediktive genetiske tester

Prediktive genetiske tester utføres på personer som ennå ikke har noen symptomer. De er utformet for å avdekke genetiske endringer som antyder en risiko for å utvikle sykdommen senere i livet. Denne sannsynligheten kan variere betraktelig fra en test til en annen. I sjeldne tilfeller vil en genetisk test gi en indikasjon på en høy sannsynlighet for å utvikle en tilstand senere i livet (f.eks. testen for Huntingtons sykdom).

I de fleste tilfeller vil testen bare gi en indikasjon på risikoen for at du skal utvikle sykdommen i løpet av din levetid, men denne prediksjonen vil ikke være helt nøyaktig, fordi miljøfaktorer spiller en viktig rolle i tillegg til genetikk. Slike prediktive tester kalles tester for genetisk mottakelighet.

> Bærerdiagnostiske tester

Bærerdiagnostiske tester benyttes for å identifisere personer som er 'bærere' av et mutert allel av et gen som er forbundet med en bestemt sykdom (f.eks. cystisk fibrose). Bærere vil kunne være helt uten tegn på sykdommen. Det finnes imidlertid en risiko for at barna deres vil kunne rammes.

> Farmakogenomiske tester

Farmakogenomiske tester utføres for å teste personer med henblikk på deres mottagelighet for bestemte behandlinger. For eksempel vil noen kunne trenge høyere doser, mens andre vil kunne få negative reaksjoner på bestemte legemidler.

Mulige fordeler ved genetisk testing

- For enkelte bestemte tilstander kan en genetisk test gi sikker informasjon om din eller ditt barns sykdom. For noen er det svært viktig å få slutt på usikkerheten.
- En genetisk test kan bidra til å diagnostisere en genetisk tilstand og føre til behandling (hvis den er tilgjengelig) og forebyggende tiltak (hvis de finnes).

- Resultatene fra en genetisk test kan gi nyttig informasjon for fremtidige graviditeter.
- Siden genetiske sykdommer ofte er arvelige, vil informasjon om dine genetiske kjennetegn kunne være nyttige for andre medlemmer av din familie.

Begrensninger og mulige risikoer ved genetisk testing

- Det å ta en genetisk test, vente på resultatene og deretter motta dem, kan gi opphav til en rekke blandede følelser, slik som stress, engstelse, lettelse eller skyldfølelse. Det er viktig å tenke gjennom de mulige konsekvensene for deg og din familie uansett om du skulle få gode eller dårlige nyheter.
- Selv om den genetiske testen vil kunne bekrefte en diagnose, vil det ikke alltid finnes en tilgjengelig behandling.
- Av ulike grunner vil det ikke alltid være mulig å finne en genetisk forklaring på en bestemt tilstand: en test er kanskje ennå ikke tilgjengelig, eller den har ikke blitt utviklet fordi det genetiske grunnlaget ennå ikke er avklart.
- For enkelte tilstander der et genetisk grunnlag har blitt avklart som årsak vil det ikke være mulig å si hvor alvorlig en person vil bli rammet.
- Resultatene av din genetiske test vil kunne avdekke informasjon om andre medlemmer av din biologiske familie – og som du deler noen genetiske kjennetegn med – spesielt med henblikk på deres genetiske risiko for en sykdom. Vil andre familiemedlemmer ønske å få denne informasjonen?
- Testresultatene kan noen ganger avsløre familiehemmeligheter om farskap og adopsjon.

■ ■ ■ Din beslutning om å ta en genetisk test

Dette kan være en vanskelig beslutning å ta. Det er et personlig valg. Alle står fritt til å velge om de vil be om en genetisk test eller ikke, og også om de ønsker å bli informert om resultatene eller ikke. Det er derfor viktig at du får svært klar og fullstendig informasjon og at du har fått mulighet til å stille alle de spørsmål du måtte ha, slik at enhver skygge av tvil kan bli fjernet før du treffer en beslutning.



Genetisk testing av barn

Man har alltid vært tilbakeholden med genetisk testing av mindreårige. Vanligvis vil barn og ungdommer kun bli testet dersom presserende forebyggende eller behandlingsmessige tiltak avhenger av testresultatet. I de tilfellene der testingen ikke er umiddelbart påkrevet (f.eks. hvis sykdommen bare viser seg i voksen alder og ingen behandling kan startes før dette) vil testingen vanligvis bli utsatt inntil den mindreårige er gammel nok til selv å treffe et informert valg.

Før du bestemmer deg for å ta en genetisk test bør du stille deg noen ulike spørsmål:

- Om sykdommen:
 - Hva vet vi om denne sykdommen?

- Blir alle rammet av denne sykdommen på samme måte?
 - Hvordan vil det kunne være å leve med denne sykdommen?
 - Hvorfor har jeg eller barnet mitt denne sykdommen?
 - Er andre familier utsatt for risiko for å få denne sykdommen?
 - Finnes det noen behandling for denne sykdommen?
 - Hvis ja, kan jeg få tilgang til den?
 - Hvor kan jeg finne mer informasjon om denne sykdommen?
- Om testen:
 - Er det noen risikoer ved å ta testen? Hvis ja, hvilke?
 - Hva vil testresultatene fortelle meg?
 - Hvor nøyaktige vil testresultatene være?
 - Må andre familiemedlemmer også testes?
 - Hvor lang tid vil det ta før jeg får testresultatene?
 - Hvem vil gi meg testresultatene?
 - Hvem vil ha tilgang til testresultatene?

Resultatene av en genetisk test er sensitive personlige data fra din "biologiske privatsfære". De skal derfor betraktes som fortrolige. De som har tatt en genetisk test anbefales sterkt å søke støtte (genetisk rådgivning), for å sikre at de har forstått testens betydning og virkninger.

- Andre relevante spørsmål:
 - Vil resultatene av testen ha konsekvenser for andre medlemmer av min familie?
 - Hvis ja, bør jeg drøfte testen med dem først?
 - Hvilke følelsesmessige virkninger kan testen få for meg og min familie?
 - Hvem bør jeg snakke med om testresultatene?
 - Vil jeg få skriftlig informasjon om det vi har diskutert?
 - Hvem kan hjelpe meg med å forklare resultatene til barnet mitt og/eller slektningene mine, dersom jeg skulle ønske det?
 - Vil resultatene kunne bli formidlet til andre? Hvis ja, til hvem?
 - Finnes det noen hjelpetjenester eller pasientorganisasjoner jeg kan kontakte?
 - Hvilke andre helsearbeidere bør jeg ta kontakt med?

■■■ Genetiske tester som selges direkte til forbrukere

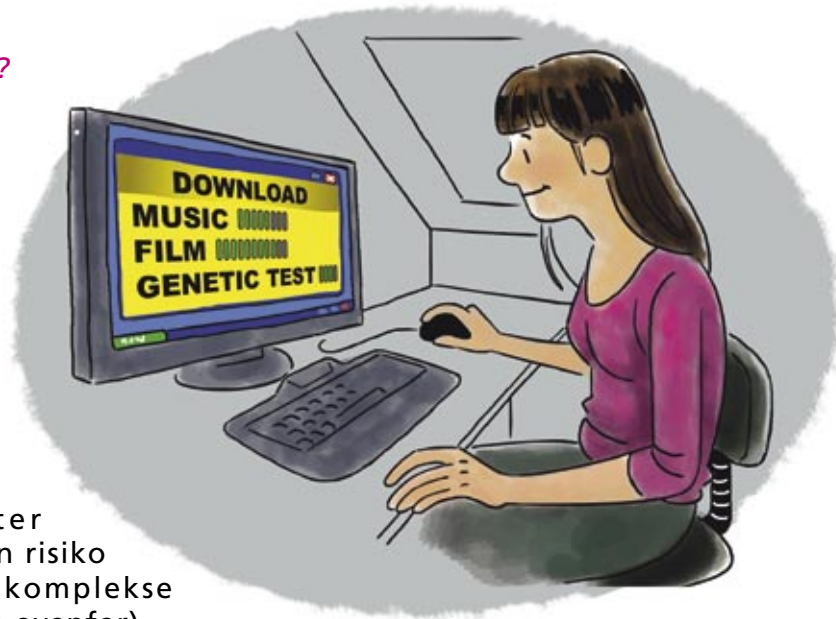
I de senere år har det skjedd en vekst i antallet genetiske tester som blir markedsført og/eller solgt over Internett av selskaper utenfor det etablerte helsevesenet.

Hva slags selskaper er dette?

Mange av de selskapene som selger disse testene tilbyr deg å kjøpe dem over Internett på samme måte som du kjøper bøker eller CDer. De fleste av disse selskapene markedsfører og tilbyr genetiske tester uten noen som helst medvirkning av helsefaglig personell.

Hva kan man bli testet for?

De testene som selges av disse selskapene omfatter noen av de godt validerte testene som legen din også kan tilby, men de tilbyr også mange flere tester som ennå ikke har blitt validert, eller som anses å være uhensiktsmessige å tilby generelt. De fleste selskaper som selger genetiske tester forutsettes å vurdere din risiko for å utvikle bestemte komplekse genetiske sykdommer (se ovenfor).



Ting du bør vite om genetiske tester som selges direkte til forbrukere:

- Mange genetiske tester som selges direkte til forbrukere blir ikke regnet som gyldige innenfor helsevesenet. Dette betyr at kvaliteten og nytten av disse testene ennå ikke er bevist. De fleste testresultater vil ikke kunne forutsi om du vil utvikle en bestemt sykdom, eller hvor alvorlig denne sykdommen vil kunne bli. Som vi har understreket ovenfor, for det overveiende flertallet av lidelser vil genene dine bare delvis påvirke din risiko for å utvikle noen av dem. Andre faktorer, slik som sykehistorien din, livsstilen din og miljøet ditt, vil også spille en viktig rolle.
- Å bestille en genetisk test er ikke det samme som å kjøpe en bok. Det er alltid viktig å først tenke gjennom konsekvensene for deg og din familie dersom du skulle få et testresultat.
- Genetisk testing av barn må alltid overveies svært grundig (se rammen "Genetisk testing av barn"). Det tilrådes svært sterkt at genetisk testing av barn ikke utføres utenfor det etablerte helsevesenet.
- Mange selskaper opererer uten medisinsk tilsyn og uten direkte kontakt mellom legen og pasienten. Snakk med legen din om hvorvidt denne testen vil kunne gi deg nyttig helseinformasjon. Forsikre deg om at du har forstått fordelene og ulempene før du kjøper en test.
- Spør hva som vil skje med prøven din, og hvordan personlig informasjon fra den vil bli beskyttet. Spør om informasjonen om deg vil bli delt med andre selskaper eller forskningsinstitusjoner.
- Hvis du har bestilt en genetisk test direkte hjem til deg, så diskuter med legen din før du treffer helserelaterte beslutninger.



Mer informasjon om genetisk testing:

- <http://www.eurogentest.org/patient/>

EuroGentest har utviklet en serie av hefter som gir generell informasjon til pasienter og pårørende om genetikk og genetisk testing.

- <http://www.orpha.net>

Orphanet har databaser over sjeldne sykdommer, medisiner for sjeldne sykdommer, ekspertgrupper, diagnostiske tester, pasientorganisasjoner...

Hva handler dette dokumentet om?

Dette informasjonsdokumentet tar sikte på å gi generell, objektiv informasjon om genetiske tester, hva de består i, og de mulige implikasjonene av resultatene fra dem. Det presenterer de ulike testene som finnes tilgjengelig, hvordan de brukes innenfor medisinen, og omfanget av og begrensningene i betydningen av den informasjonen som fremkommer i slike tester.

© Europarådet, 2012
www.coe.int/bioethics

Dette heftet er utarbeidet av Europarådet med bistand fra Professor Pascal Borry, med kommentarer fra Dr. Heidi Howard, Professor Martina C. Cornel og andre medlemmer av Professional and Public Policy Committee, European Society of Human Genetics. Det har fått støtte fra EuroGentest, et prosjekt under EUs 7. Rammeprogram (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) og European Society of Human Genetics.

Utforming og redaksjonelt bidrag: Alsace Media Science - Scientific communication - www.amscience.com. Illustrasjoner: Louis de la Taille.

