

Genetisk testning av medicinska skäl

NÄR KAN DET VARA AKTUELLT MED GENETISK TESTNING?

PROFESSIONELL GENETISK RÅDGIVNING

VAD LETAR MAN EFTER VID GENETISK TESTNING?

DITT BESLUT



Genetisk testning av medicinska skäl

Vi har alla ärvt en unik kombination av gener från våra föräldrar. Tillsammans med påverkan av olika omgivningsfaktorer under livet förklarar denna unika gensammansättning skillnaderna mellan olika människors utseende, mottaglighet för vissa typer av behandlingar, benägenhet att drabbas av sjukdomar osv.



Tack vare vetenskapliga framsteg kan vi nu utforska människans arvs massa och hämta information från den. Ett genetiskt test är ett laborietest som görs för att få fram information om vissa aspekter av en individs genuppsättning.

Det är viktigt att komma ihåg att när det gäller de allra flesta sjukdomar är det inte bara generna som bestämmer risken för att du ska utveckla dem. Faktorer som sjukdomshistoria, livsstil och omgivning spelar också en viktig roll.

Syftet med den här informationsbroschyren är att ge allmän information om genetik och hur den påverkar vår hälsa, samt ge vägledning om hur man ska förhålla sig till genetiska tester.

■ ■ ■ När kan det vara aktuellt med genetisk testning?

Ett genetiskt test som görs inom sjukvården kan ge information som är viktig för en persons hälsa. Det kan finnas olika medicinska skäl för att genomgå ett genetiskt test. Om din läkare tror att du kan ha en sjukdom med en genetisk komponent, kan han eller hon remittera dig till en läkare som är specialist på att undersöka, diagnostisera och behandla personer som misstänks ha ett genetiskt problem eller som faktiskt har det. Bakgrunden till din sjukdom undersöks då noggrant, liksom eventuella tidigare sjukdomar och sjukdomar i släkten samt dina symptom. Om du misstänks ha en viss genetisk sjukdom får du ett erbjudande om att genomgå ett genetiskt test, om ett sådant finns, för att man ska kunna ställa en slutlig diagnos.



Behovet av professionell genetisk rådgivning

Eftersom ett genetiskt test kan få allvarliga konsekvenser rekommenderas den som funderar på att genomgå ett sådant att söka genetisk rådgivning.

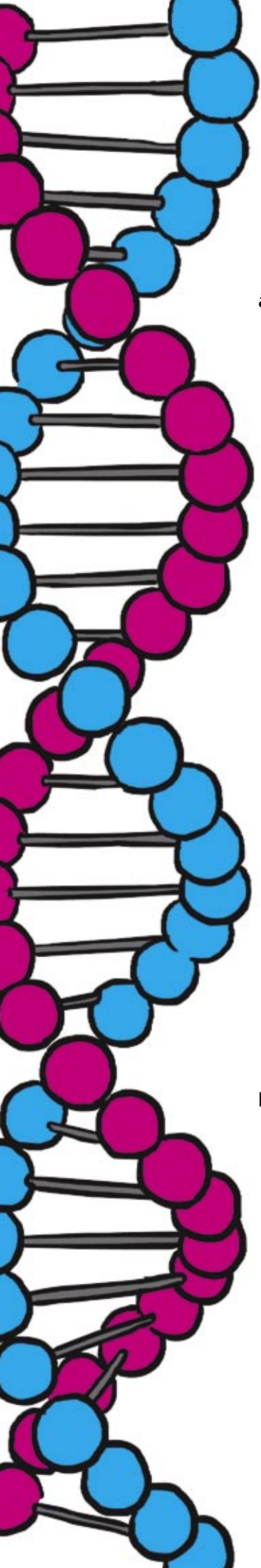
Sådan rådgivning tillhandahålls av särskilt utbildade personer och innebär att du får saklig information som kan hjälpa dig, och vid behov din familj, att fatta ett beslut. Vid genetisk rådgivning utgår man från din situation och dina behov och du får information om vilka alternativ som står till buds, utan att man försöker påverka ditt beslut.

Genetisk rådgivning kan även innefatta professionellt psykologiskt stöd före och efter testet (om du bestämmer dig för att genomgå det) för att hjälpa dig att hantera konsekvenserna av resultaten. Bland annat kan dina anhöriga få information om testresultaten och få dem förklarade för sig. Genetisk rådgivning innebär således stöd till personer före, under och efter det genetiska testet.



Några skäl till att genomgå ett genetiskt test:

- Du eller ditt barn har symptom på en sjukdom och du vill ha en diagnos eller hitta en biologisk orsak till sjukdomen.
- Det finns en ärftlig sjukdom i släkten och du vill veta om du löper risk för att utveckla sjukdomen under din livstid.
- Det finns en ärftlig sjukdom i släkten eller du tillhör en grupp där det finns en ökad risk för en viss genetisk sjukdom, och du vill veta om du kan föra denna sjukdom vidare till dina barn.
- Du eller din partner har haft flera ofullgångna graviditeter.

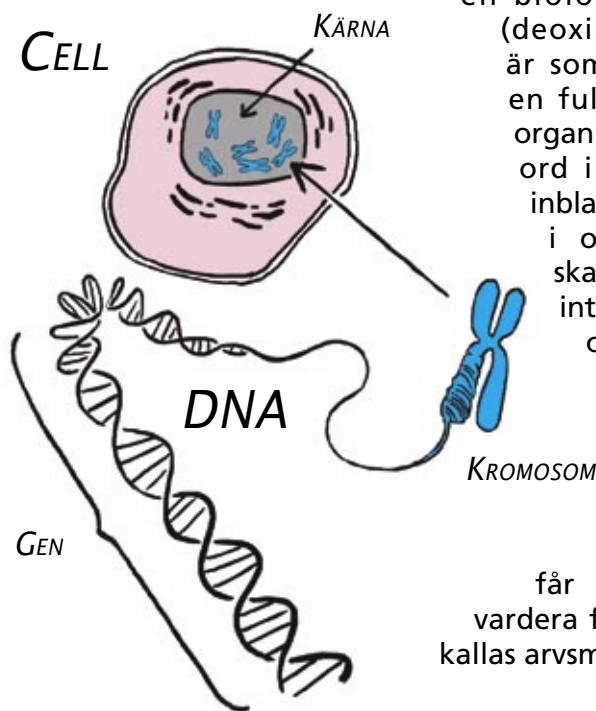


Lite biologi...

Människans kropp består av miljarder celler som är de grundläggande byggstenarna hos alla levande varelser. Cellerna ger kroppen dess struktur. De omvandlar de näringsämnen som finns i maten till energi och är specialiserade på att utföra olika uppgifter. Celler av samma typ bildar tillsammans vävnader, vilka i sin tur bildar organ. Det finns mer än 200 olika typer av celler som bildar muskler, nerver, lungor, hjärta, könsorgan, blod m.m.

De flesta celler har en kärna där all information som krävs för att organismen ska utvecklas och fungera på rätt sätt finns lagrad. Informationen finns "inskriven" i

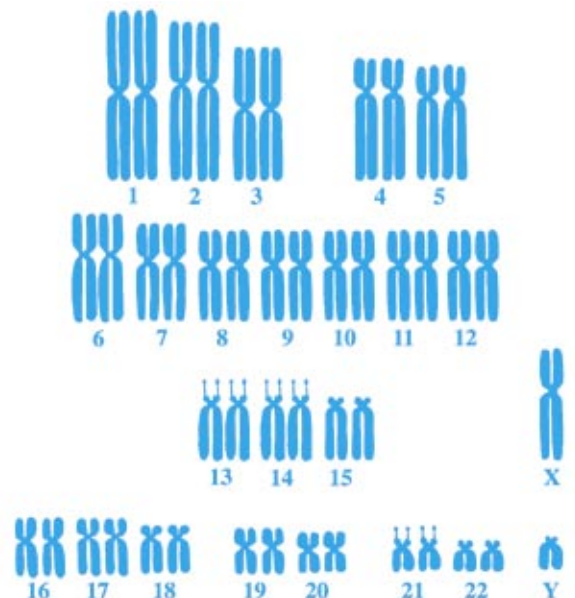
en biologisk kod som kallas DNA (deoxiribonukleinsyra). Om DNA är som en lång mening som ger en fullständig beskrivning av en organism, är generna som enskilda ord i denna mening. En gen är inblandad i en eller flera uppgifter i organismen. Om genen är skadad eller ofullständig kan den inte längre utföra sina uppgifter ordentligt. Generna bildar tillsammans arvsmassan.



En cellkärna innehåller alltså arvsmassan, som är en persons "genetiska sammansättning". Ett barn får hälften av sina gener från vardera föräldern och det är det som kallas arvsmassan.

Hur är det med kromosomer?

Kromosomerna består främst av DNA och de är bara synliga vid celledelning. Människan har 46 kromosomer eller närmare bestämt 23 par, eftersom kromosomerna bildar par: ett par könskromosomer – kallade X och X hos kvinnor och X och Y hos män och 22 par andra kromosomer, numrerade från 1 till 22.



■ ■ ■ Vad letar man efter vid genetisk testning?

Ett genetiskt test är en analys av en del av ditt DNA. Ett genetiskt test kan bidra till att klarlägga om det finns en förändring i en viss gen eller kromosom. Förändringen, som brukar kallas mutation, kan påverka alla celler i organismen och föras vidare till kommande generationer.



Dina gener och din läkare

När man ska undersöka DNA tas först ett blodprov eller ett salivprov, som sedan skickas till ett laboratorium för analys. Laboratoriet skickar vanligtvis det skriftliga svaret till den läkare som beställt testet och sedan diskuterar läkaren det med dig.

Det finns tre huvudtyper av sjukdomar som orsakas av genmutation:

■ Kromosomsjukdomar

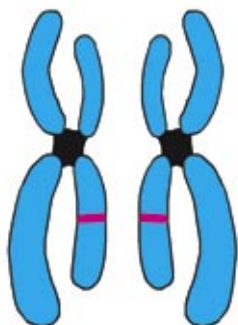
Kromosomavvikelser innebär att en person har en eller flera skadade kromosomer (t.ex. överkorsning av kromosomer eller att en del av kromosomen saknas) eller inte har 46 kromosomer. Så är fallet med vid Downs syndrom. Man har då ett extra exemplar av kromosom nr 21, vilket innebär att man totalt har 47 kromosomer.

■ Monogena sjukdomar

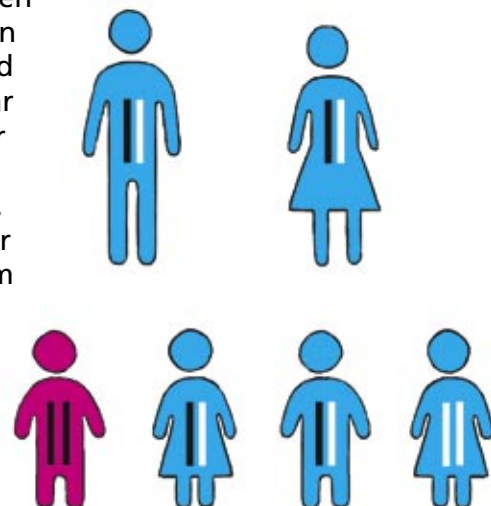
Monogena sjukdomar orsakas av förändringar i en enda gen. Monogena sjukdomar är ofta allvarliga och ovanliga, även om de runt om i världen drabbar miljontals människor. Sjukdomens karaktär beror på vilka funktioner den muterade genen har. Alla människor har två exemplar # av varje gen (den vetenskapliga benämningen är "allel"). En allel kommer från pappan och en från mamman.

Vissa monogena sjukdomar är kopplade till förändringar i en enda allel. Så är fallet med Huntingtons sjukdom som påverkar muskelkoordinationen och kognitiva funktioner.

Andra monogena sjukdomar utvecklas bara när båda allelerna är förändrade. Personer som bara har en förändrad allel utvecklar inte sjukdomen, utan är bara bärare av mutationen. Så är fallet vid cystisk fibros, en kronisk sjukdom som påverkar lungorna och matspjälkningsapparaten. När bara en allel är förändrad hos en person är han eller hon inte sjuk, men bär på mutationen. Det kallas för att vara (frisk) bärare. Bärare har sällan några symptom på sjukdomen, men om två bärare får barn tillsammans, är risken 25 procent att barnet ärver två muterade exemplar av genen och därför kommer att utveckla sjukdomen.



Kromosomer med to alleler av samme gen



■ Komplexa genetiska sjukdomar

Komplexa genetiska sjukdomar beror på ett samspel mellan flera olika genförändringar i kombination med omgivningsfaktorer och livsstil. Bland de komplexa genetiska sjukdomarna finns mycket vanliga sjukdomar som diabetes, de flesta cancerformer, astma och hjärtsjukdomar. Till skillnad från vad som är fallet vid monogena sjukdomar är flera gener inblandade i uppkomsten och utvecklandet av den här typen av sjukdomar.

Trots omfattande genetisk forskning i ämnet är kunskaperna kring den genetiska komponenten i vanliga sjukdomar fortfarande bristfälliga och de tester som finns rörande komplexa genetiska sjukdomar anses vara ospecifika eller irrelevanta för att förutsäga risken för att utveckla en viss sjukdom.



Olika typer av genetiska tester

> Diagnostiska tester

Syftet med ett diagnostiskt genetiskt test är att diagnostisera en genetisk sjukdom hos en person som redan har symptom. Resultatet av ett sådant test kan ge vägledning om hur hälsoproblem ska behandlas. Det kan även bidra till att ställa en korrekt diagnos och göra det möjligt för personer att äntligen få reda på vilken sjukdom de lider av.

> Prediktiva tester

Prediktiva genetiska tester görs på personer som ännu inte uppvisar några symptom. Syftet är att upptäcka genetiska förändringar som kan innebära en risk för att utveckla en sjukdom senare i livet. Sannolikheten för detta kan variera avsevärt från ett test till ett annat. I ovanliga fall kan testet indikera en hög sannolikhet för att utveckla en sjukdom senare i livet (t.ex. test för Huntingtons sjukdom).

I de flesta fall visar testet bara att det finns en risk för att personen utvecklar sjukdomen under sin livstid, men det är ingen tillförlitlig förutsägelse, eftersom även omgivningsfaktorer spelar en viktig roll. Sådana prediktiva tester brukar kallas känslighetstester.

> Bärartester

Bärartester används för att identifiera personer som "bär på" en muterad allel av en gen som är förknippad med en viss sjukdom (t.ex. cystisk fibros). Bärare behöver inte uppvisa några tecken på sjukdomen, men det finns en risk för att deras barn drabbas av den.

> Farmakogenomiska tester

Vid farmakogenomiska tester undersöks personernas känslighet för en viss behandling. Vissa personer kan till exempel behöva högre doser, medan andra kan få biverkningar av vissa läkemedel.

Fördelar med genetisk testning

- För några specifika tillstånd kan ett genetiskt test ge svar på om ditt barn har en viss sjukdom. Det kan vara mycket viktigt att få slippa osäkerhet.
- Ett genetiskt test kan bidra till att diagnostisera en genetisk sjukdom och leda fram till behandling (om sådan finns) eller förebyggande åtgärder (om sådana finns).
- Resultatet av ett test kan ge användbar information för framtida graviditeter.

- Eftersom genetiska sjukdomar ofta är ärftliga, kan information om dina genetiska egenskaper även vara användbar för andra familjemedlemmar.

Begränsningar och risker med genetisk testning

- Att genomgå ett genetiskt test, gå och vänta på resultaten och sedan till sist få dem kan ge upphov till en rad olika känslor som stress, oro, lättnad eller skuld. Det är viktigt att tänka över vilka konsekvenser det kan få för dig och din familj, oavsett om du får ett positivt eller ett negativt svar.

- Även om en diagnos kan bekräftas genom genetisk testning, är det inte alltid möjligt att vidta åtgärder eller ge behandling.

- Det är inte alltid möjligt att hitta en genetisk förklaring till en viss sjukdom. Orsakerna till det kan variera. Det kanske inte finns något test att tillgå än eller så har det inte kunnat utvecklas något test på grund av att den genetiska koden ännu inte har identifierats.

- För vissa sjukdomar med säkerställda genetiska orsaker går det inte att säga hur allvarligt en person kommer att drabbas.

- Resultatet av ditt genetiska test kan ge genetisk information om andra medlemmar av din biologiska familj, som du delar vissa genetiska egenskaper med. Det gäller särskilt deras genetiska risk för att drabbas av en sjukdom. Kommer andra familjemedlemmar att vilja ha denna information?

- Testresultatet kan ibland avslöja familjehemligheter, exempelvis rörande faderskap och adoption.

■■■ Ditt beslut att genomgå ett genetiskt test

Ett beslut att genomgå ett genetiskt test kan vara svårt att fatta. Det är ett val som är upp till var och en. Det står alla fritt att välja om man ska efterfråga att få genomgå ett genetiskt test eller inte och om man ska bli informerad om testresultaten. Därför är det viktigt att du får tydlig och fullständig information och får möjlighet att ställa alla frågor du vill, så att det inte finns några oklarheter när du ska fatta ditt beslut.



Genetisk testning av barn

Man har alltid iakttagit stor försiktighet när det gäller genetisk testning av minderåriga. Vanligtvis låter man bara barn och ungdomar genomgå genetiska tester om akuta förebyggande åtgärder eller behandlingsåtgärder är beroende av testresultatet. Om det inte finns något akut behov av testning (om sjukdomen uppkommer först i vuxen ålder och ingen behandling kan påbörjas innan dess) väntar man vanligtvis med det tills den minderårige är gammal nog att själv göra ett välgrundat val.

Du bör ställa ett antal frågor innan du bestämmer dig för att genomgå ett genetiskt test:

■ Om sjukdomen:

- Vad vet vi om sjukdomen?
- Drabbas alla som har den här sjukdomen på samma sätt?
- Hur kan det vara att leva med den här sjukdomen?

- Varför har jag eller mitt barn den här sjukdomen?
 - Löper andra familjemedlemmar risk för att drabbas av sjukdomen?
 - Finns det någon behandling för den här sjukdomen?
 - Om så är fallet, kan jag få tillgång till den?
 - Var kan jag hitta mer information om sjukdomen?
- Om testet:
 - Finns det några risker med att genomgå testet? Om så är fallet, vilka?
 - Vad kommer resultatet av testet att säga mig?
 - Hur tillförlitligt kommer testresultatet att vara?
 - Behöver andra medlemmar i familjen testas?
 - Hur länge dröjer det innan jag får testresultatet?
 - Från vem får jag testresultatet?
 - Vilka får tillgång till testresultatet?

Resultatet av ett genetiskt test utgör känsliga personuppgifter som rör din "biologiska integritet". Det ska därför omfattas av sekretess. Den som har genomgått ett genetiskt test rekommenderas att söka hjälp (genetisk rådgivning) för att försäkra sig om att han eller hon har förstått innebörden och konsekvenserna av resultatet.

- Andra relevanta frågor
 - Kommer testresultatet att få konsekvenser för andra medlemmar av min familj?
 - Om så är fallet, bör jag diskutera testet med dem först?
 - Vilka känslomässiga konsekvenser kan testresultatet få för mig och min familj?
 - För vilka ska jag berätta om testresultatet?
 - Kommer jag att få skriftlig information om vad vi har diskuterat?
 - Vem kan hjälpa mig att förklara resultatet för mitt barn och/eller mina anhöriga, om jag vill det?
 - Kan detta resultat vidarebefordras till andra personer? Om så är fallet, till vilka?
 - Finns det några mottagningar eller patientföreningar som jag kan kontakta?
 - Vilken annan vårdpersonal bör jag kontakta?

■■■ Direktförsäljning av genetiska tester till konsumenter

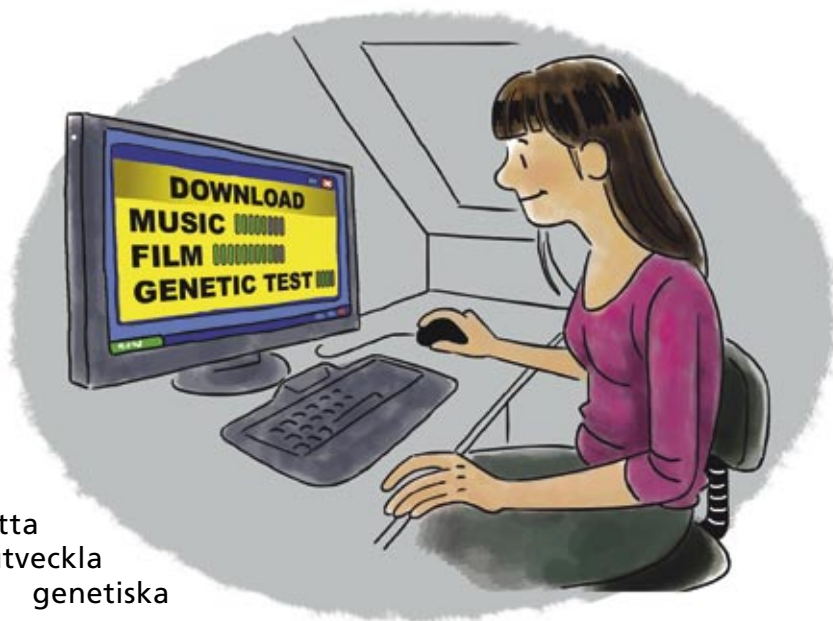
På senare år har det skett en ökning av antalet genetiska tester som marknadsförs och/eller säljs via internet av bolag utanför den etablerade hälso- och sjukvården.

Vilka är dessa bolag?

I själva verket låter de många bolag som säljer dessa tester dig köpa dem via internet på samma sätt som när man köper böcker eller CD-skivor. Ofta marknadsför och erbjuder bolagen genetiska testtjänster utan att någon vårdpersonal är inblandad.

Vad kan man testa sig för?

Bland de tester som dessa bolag säljer finns några av de väl utvärderade tester som din läkare kan erbjuda, men bolagen erbjuder även många andra tester som ännu inte har blivit utvärderade eller som anses olämpliga att erbjuda allmänheten. De flesta bolag säljer genetiska tester som är avsedda att uppskatta risken för att du ska utveckla vissa vanliga komplexa genetiska sjukdomar (se ovan).



Viktigt att veta om genetiska tester som säljs direkt till konsumenter:

- Många av de genetiska tester som säljs direkt till konsumenter anses inte vara utvärderade av hälso- och sjukvården. Det innebär att testernas kvalitet och användbarhet inte har bevisats. De flesta testresultat kan inte förutsäga om du kommer att utveckla en viss sjukdom eller hur allvarlig sjukdomen kan vara. För merparten av alla sjukdomar är det som påpekats ovan inte bara dina gener som påverkar risken för att utveckla dem. Andra faktorer som din sjukdomshistoria, livsstil och omgivning spelar också en viktig roll.
- Att beställa ett genetiskt test är inte som att beställa en bok. Det är alltid viktigt att först fundera över vilka konsekvenser ett testresultat kan få för dig och din familj.
- Man har alltid iakttagit stor försiktighet när det gäller genetisk testning av barn (se rutan Genetisk testning av barn). Det rekommenderas starkt att man inte låter barn genomgå genetisk testning utanför den etablerade hälso- och sjukvården.
- Många företag bedriver sin verksamhet utan medicinsk kontroll och utan personlig kontakt mellan patient och läkare. Prata med din läkare om huruvida testet kan ge användbar information om din hälsa. Se till att du förstår fördelarna och begränsningarna innan du köper ett test.
- Fråga vad som kommer att hända med ditt prov och hur sekretessen kring provet och informationen kommer att upprätthållas. Fråga om din information kommer att vidarebefordras till andra företag eller forskningsinrättningar.
- Om du har beställt ett genetiskt test som säljs direkt till konsumenter, rådgör med din läkare innan du fattar beslut som rör din hälsa.



Mer information om genetisk testning:

- www.eurogenetiskttest.org/patient/

EuroGenetiskt test har utarbetat ett antal broschyrer med allmän information till patienter och familjer om genetik och genetisk testning.

- www.orpha.net

Orphanet tillhandahåller databaser om ovanliga sjukdomar, sÄrläkemedel, expertcentrum, diagnostiska tester, patientorganisationer ...

Vad handlar den här broschyren om?

Denna informationsbroschyr är avsedd att ge allmän saklig information om genetiska tester, vilket innefattar vad de testar och konsekvenserna av resultaten. Här presenteras de olika typer av tester som finns att tillgå, hur de används inom det medicinska området samt omfattningen och betydelsen av den information som man får från dessa tester.

© Europarådet, 2012
www.coe.int/bioethics

Denna broschyr har utarbetats av Europarådet med hjälp av professor Pascal Borry, med kommentarer från doktor Heidi Howard, professor Martina C. Cornell och de övriga ledamöterna av Professional and Public Policy Committee of the European Society of Human Genetics. Den har fått stöd av EuroGentest, ett EU-FP7-projekt (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) och European Society of Human Genetics.

Layout och redaktionell bearbetning: Alsace Media Science – Scientific communication – www.amscience.com. Illustrationer: Louis de la Taille.

