

# Gentesting for helseformål

I HVILKE SITUASJONER ER DET AKTUELT Å FÅ UTFØRT EN GENTEST?

GENETISK VEILEDNING

HVA ER EN GENTEST, OG HVA KAN DEN VISE?

DIN BESLUTNING



# Gentesting for helseformål

Vi har alle arvet en unik kombinasjon av gener fra foreldrene våre. Genene, sammen med påvirkning fra ulike miljøfaktorer gjennom livet, forklarer forskjeller mellom ulike personer når det gjelder utseende, følsomhet for bestemte typer behandlinger eller risiko for å utvikle sykdommer osv.



Teknologisk utvikling og vitenskapelige fremskritt gjør det mulig å undersøke alle genene (eksomet) eller hele arvematerialet (genomet) til et menneske og hente ut informasjon om en persons genetiske egenskaper. Laborrietester som utføres for å gi informasjon om et enkeltmenneskes genetiske status, enten det er ett eller flere gener som undersøkes, kalles gentester eller genetiske undersøkelser.

*Risikoen for å utvikle sykdomstilstander bestemmes ikke bare av genene dine. Andre faktorer, som sykehistorie, livsstil og miljøfaktorer spiller også en viktig rolle.*

Denne informasjonen bygger på en brosjyre som ble laget av Europarådets komité for bioetikk i 2012/2015 for å gi generell informasjon om genetik, hvordan genene påvirker helsen din og om genetiske undersøkelser.

### ■ ■ ■ I hvilke situasjoner er det aktuelt å få utført en genetisk undersøkelse?

En genetisk undersøkelse som utføres for medisinsk formål, kan gi viktig informasjon om helsen din. Dersom legen din tror at du eller barnet ditt har en sykdom hvor mye av årsaken er genetisk (arvelig), kan legen henvise deg til utredning, diagnostikk og eventuell behandling. Bakgrunnen for sykdommen din og eventuelle symptomer blir vurdert nøye, sammen med tidligere sykdomshistorie og eventuell sykdom i familien. Dersom legen mistenker at årsaken til sykdommen er genetisk, vil legen foreslå en genetisk undersøkelse som kan bidra til å fastslå endelig diagnose.



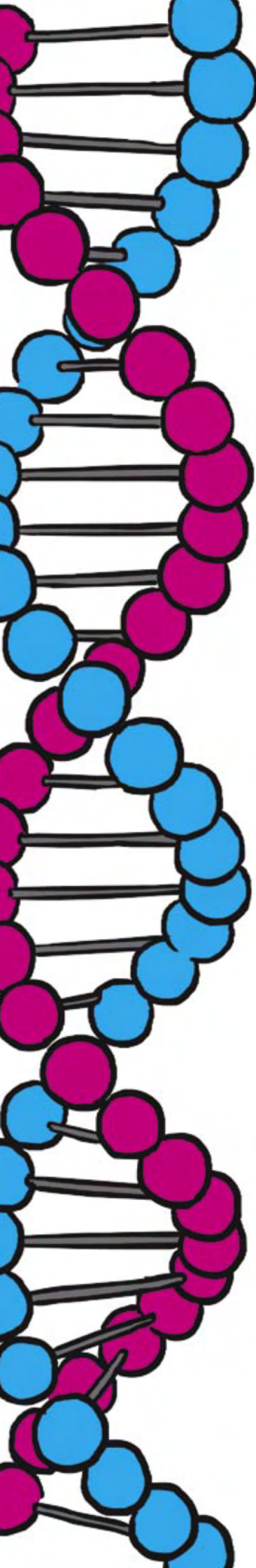
#### Behovet for informasjon og genetisk veiledning

Resultater fra genetiske undersøkelser kan ha konsekvenser ikke bare for den personen som testes, men også for familien: De kan gi informasjon om risiko for sykdom også hos foreldre, søsken eller barn, og eventuelt andre nære slektninger. Får du påvist en arvelig sykdom, vil legen eller en genetisk veileder gi deg råd om hvordan du kan informere slektninger om dette. Hvis den genetiske undersøkelsen utføres på en frisk person uten symptomer, tilbys genetisk veiledning. Veiledningen foretas av spesielt kvalifisert helsepersonell (ofte en genetisk veileder) og omfatter informasjon som vil hjelpe deg, og eventuelt også familien din, til å ta en beslutning. Genetisk veiledning vil ta utgangspunkt i din situasjon og dine behov og gi deg informasjon om ulike alternativer, slik at du kan ta et informert valg. Veiledningen i etterkant av den genetiske undersøkelsen, når du har fått resultatet, kan hjelpe deg å håndtere konsekvensene av testresultatet, for eksempel hvordan du kan formidle og forklare resultatet av testen til familiemedlemmer. På denne måten kan genetisk veiledning gi støtte til enkeltpersoner både før, under og etter gentesten.



Typiske situasjoner hvor det kan være aktuelt å få utført en gentest:

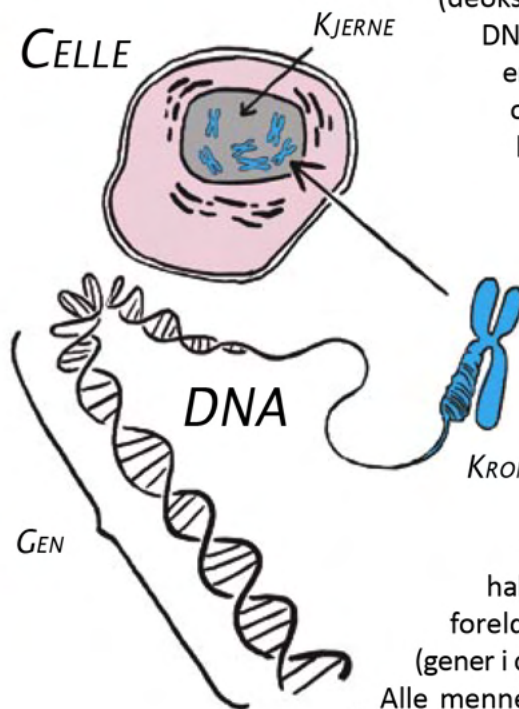
- Du eller barnet ditt har symptomer på en sykdom, og du ønsker å undersøke om det kan være en genetisk årsak til sykdommen.
- Det finnes en arvelig sykdom i familien din, og du ønsker å finne ut om du står i fare for å få den samme sykdommen. Alternativt, at du tilhører en befolkningsgruppe som har økt risiko for bestemte genetiske sykdommer. Slike undersøkelser kalles gjerne prediktive genetiske undersøkelser.
- Nære slektninger har fått et barn med en arvelig sykdom, og du ønsker å få vite om du er bærer av den samme tilstanden, og dermed har risiko for å få et sykt barn.
- Du eller partneren din har fått et barn med genetisk sykdom, eller det er påvist genetisk sykdom hos foster. Dere kan få tilbud om en genetisk undersøkelse for den aktuelle tilstanden for å avklare risiko for sykdom hos neste foster eller barn.



### ■ ■ ■ Litt biologi ...

Menneskekroppen består av mange billioner celler, som er de grunnleggende byggesteinene i alle levende organismer. Cellene gir kroppen dens struktur. De omdanner næringsstoffer til energi og har andre spesialiserte funksjoner. Celler av samme type danner til sammen vev, som i sin tur danner organer. Det finnes mer enn 200 ulike typer celler som danner muskler, nerver, lunger, hjerte, kjønnsorganer, blod 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" i en biologisk struktur kalt DNA (deoksyribonukleinsyre). Hvis vi betrakter

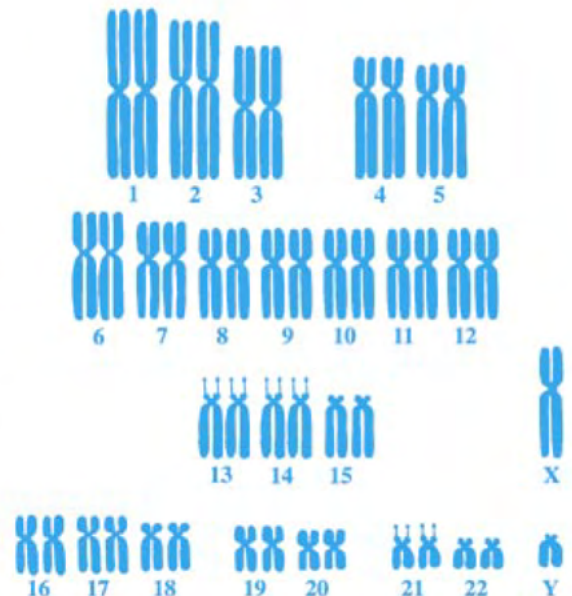


DNA som en lang setning som beskriver en organisme, er genene de enkelte ordene i denne setningen. Genene koder blant annet for proteiner. Proteinene er nødvendige for å utføre mange av kroppens funksjoner. Feil i et gen kan føre til at et protein mangler, eller at det ikke lenger kan utføre funksjonen sin på riktig måte. Dette kan gi opphav til sykdom.

Cellerkjernen inneholder genomet, som utgjør en persons arvemateriale. Barn får halvparten av arvematerialet fra hver forelder. Noen få gener arves kun fra mor (gener i cellenes «kraftverk» – mitokondriene). Alle mennesker har to kopier av de aller fleste genene (det vitenskapelige uttrykket er "allel"). Ett allel kommer fra faren og ett allel kommer fra moren.

### Hva med kromosomene?

Kromosomene består av DNA pakket inn i proteiner. Mennesker har 46 kromosomer, som opptrer i par. Ett par er kjønnskromosomer, som kalles XX hos kvinner og XY hos menn. De andre 22 kromosomparene nummereres fra 1 til 22, etter størrelse. Genene ligger i bestemte posisjoner på kromosomene.



## ■ ■ ■ Hva leter man etter i en genetisk undersøkelse?

En genetisk undersøkelse er en analyse av DNA-et ditt. Den kan påvise en sykdomsfremkallende endring i et spesielt gen eller kromosom. Denne endringen, ofte kalt en mutasjon, kan påvirke alle cellene i kroppen og kan enten være nyoppstått eller overføres fra foreldre til barn.



### Hvordan foregår undersøkelsen?

Når du skal få utført en genetisk undersøkelse, blir det vanligvis først tatt en blodprøve som sendes til et laboratorium for testing. Laboratoriet sender resultatene skriftlig til den legen som bestilte testen. Legen vil drøfte resultatene med deg.

Det finnes tre hovedtyper av sykdommer eller tilstander som skyldes endringer i gener eller kromosomer:

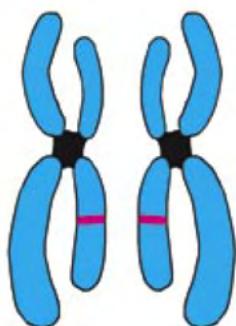
#### ■ Kromosomforandringer

Kromosomforandringer oppstår når en person har ett eller flere kromosomer som er endret (f.eks. omstokking mellom kromosomer eller at deler av dem mangler), eller når personen ikke har 46 kromosomer. Downs syndrom er et eksempel på tilstander som skyldes ett ekstra kromosom. Personer med Downs syndrom har en ekstra kopi av kromosom 21 og dermed totalt 47 kromosomer.

#### ■ Enkeltgensykdommer

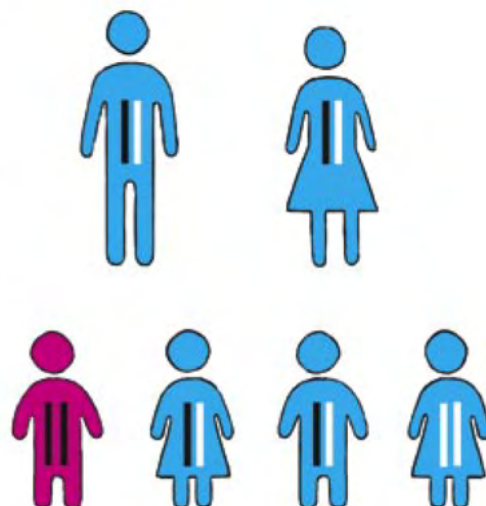
Enkeltgensykdommer (monogene sykdommer) skyldes en endring i ett enkelt gen. Monogene sykdommer er vanligvis alvorlige og sjeldne (færre enn 1 av 2000 har sykdommen). Allikevel er det millioner av mennesker som har slike sykdommer på verdensbasis. Mutasjonen endrer genet og påvirker funksjonen til proteinet det koder for, og har betydning for hvordan sykdommen arter seg.

■ Noen monogene sykdommer er forbundet med en endring (mutasjon) i ett enkelt allel. Sykdommer som skyldes feil i ett allel kalles dominant arvelige sykdommer, fordi endring i kun ett allel er nok til å gi sykdom. Et barn kan altså få sykdommen hvis mor eller far har den eller er bærer av et mutert allel. Det er 50 prosent sjanse for at barnet arver det sykdomsgivende allelet og risiko for å bli syk hvis en av foreldrene har endringen. Huntington sykdom er et eksempel på en dominant arvelig sykdom. Sykdommen påvirker muskelkoordinering og kognitive funksjoner.



Kromosomer med to alleler av samme gen

■ Andre monogene sykdommer utvikler seg bare dersom begge allelene er endret. Disse kalles recessivt arvelige sykdommer. Personer med bare ett endret allel blir som regel ikke syke selv, men de bærer med seg mutasjonen. De kalles derfor (friske) bærere. Friske bærere kan få et sykt barn hvis partneren også har en endring i det samme genet (sitt allel). Cystisk fibrose (CF) er et eksempel på en recessivt arvelig sykdom. CF er en kronisk sykdom som påvirker lungene og fordøyelsessystemet. Bærere av CF-mutasjoner får ikke symptomer på sykdommen, men hvis to bærere får barn sammen, er det 25 prosent sjanse for at barnet vil arve to muterte kopier av genet og dermed utvikle sykdommen. En recessiv sykdom som skyldes genfeil på X-kromosomet (kjønnskromosomet) kalles kjønnsbundet. Siden menn kun har én kopi av X-kromosomet, har de høyere risiko for å arve kjønnsbundne sykdommer. Årsaken til dette er at de vil utvikle sykdom dersom dette ene allelet er mutert. Kvinner med ett mutert og ett normalt allel vil oftest være friske.



### ■ Multifaktorielle genetiske sykdommer

Multifaktorielle genetiske sykdommer skyldes et samspill mellom spesielle genvarianter eller mutasjoner i flere gener i kombinasjon med miljøfaktorer og livsstil. Multifaktorielle genetiske sykdommer omfatter blant annet vanlige sykdommer som diabetes, astma og noen typer hjertesykdommer.

Multifaktorielle genetiske sykdommer er et viktig område for den genetiske forskningen. Likevel vet vi fortsatt lite om de sammensatte genetiske komponentene som forårsaker vanlige sykdommer. Tester som retter seg mot multifaktorielle genetiske sykdommer har så langt vært unøyaktige eller ufullstendige når det gjelder å forutsi sykdom hos enkeltpasienter. Men dette kan endre seg med mer kunnskap.



### De ulike typene gentester

#### > Diagnostiske genetiske undersøkelser

Diagnostiske genetiske undersøkelser har som formål å diagnostisere en genetisk sykdom hos en person som allerede har symptomer. Resultatene av slike tester kan gi en sikker diagnose og danne grunnlag for behandlingsvalg.

#### > Prediktive genetiske undersøkelser

Prediktive genetiske undersøkelser utføres på personer som ennå ikke har symptomer. De kan avdekke genetiske endringer som kan gi risiko for å utvikle sykdommen senere i livet. Sannsynligheten kan variere betraktelig avhengig av både sykdom og mutasjon. I sjeldne tilfeller vil en gentest indikere høy sannsynlighet for å utvikle en bestemt sykdom senere i livet. Ett eksempel er testen for Huntington sykdom, hvor påvist mutasjon gir nær 100 % sannsynlighet for å bli syk. Mange mutasjoner gir mye lavere sannsynlighet for sykdom.

I mange tilfeller vil en prediktiv gentest bare gi en indikasjon på hvor høy sannsynlighet du kan ha for å utvikle sykdommen. Sannsynligheten vil ikke være helt nøyaktig, for andre faktorer spiller en viktig rolle i tillegg til genetikk.

#### > Bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser

Bærerdiagnostiske undersøkelser benyttes for å identifisere personer som er 'bærere' av et mutert allel av et gen som er forbundet med en bestemt sykdom. Bærere har i mange tilfeller ingen symptomer, men det er økt risiko for at barna deres rammes.

#### > Farmakogenetiske undersøkelser

Farmakogenetiske undersøkelser utføres for å forutsi hvordan man vil respondere på bestemte legemidler. For eksempel vil en farmakogenetisk undersøkelse kunne avklare om en person trenger høyere doser av et legemiddel, eller ikke tåler bestemte legemidler.

### Mulige fordeler ved genetiske undersøkelser

- I en del tilfeller kan en genetisk undersøkelse gi sikker informasjon om din eller ditt barns sykdom.
- For noen er det viktig å få slutt på usikkerhet om utvikling av arvelig sykdom.
- En genetisk undersøkelse 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 undersøkelse kan gi nyttig informasjon med tanke på familieplanlegging.
- Siden genetiske sykdommer kan være arvelige, vil resultatet fra en genetisk undersøkelse av deg også gi genetisk informasjon om andre familiemedlemmer.

### Begrensninger og mulige risikoer ved genetiske undersøkelser

- En genetisk undersøkelse er en prosess som kan gi opphav til ulike følelser som stress, engstelse, lettelse eller skyldfølelse. Det er viktig å tenke gjennom de mulige konsekvensene for deg og familien din uansett om testresultatene er positive eller negative.
- Selv om undersøkelsen vil kunne gi en sikker diagnose, finnes det ikke alltid en tilgjengelig behandling for sykdommen.
- I noen tilfeller er det ikke mulig å finne en genetisk forklaring på sykdommen. Ofte skyldes dette at undersøkelsene som utføres ikke finner en sikker, sykdomsgivende mutasjon, eller at det genetiske grunnlaget er uavklart.
- I mange tilfeller vil det ikke være mulig å si sikkert hvor alvorlig sykdommen vil bli, eller når den eventuelt vil inntreffe, selv om den genetiske undersøkelsen gir en sikker diagnose.
- Resultatene fra en genetisk undersøkelse av deg vil kunne avdekke informasjon om genetisk risiko for sykdom hos andre biologiske familiemedlemmer. Vil andre familiemedlemmer ønske å få denne informasjonen?
- Resultatene kan noen ganger gi uventet kunnskap om farskap, adopsjon eller andre slektsforhold.
- Resultatene kan noen ganger gi uventet informasjon om andre sykdommer og tilstander enn den opprinnelige problemstillingen. Dette kalles ofte utilsiktede funn.

### ■■■ Din beslutning om å få utført en genetisk undersøkelse

Beslutningen om å få utført en genetisk undersøkelse kan være vanskelig. Det er et personlig valg. Du står fritt til å velge om du ønsker en slik undersøkelse eller ikke, og om du ønsker å bli informert om resultatene eller ikke. Du har rett på god informasjon om undersøkelsen og konsekvensene av den. Du skal ha mulighet til å stille spørsmål, slik at du kan ta et informert valg.



#### Genetiske undersøkelser av barn

Genetiske undersøkelser er en naturlig del av utredning og diagnostikk av barn når det er mistanke om genetisk sykdom. Slike undersøkelser kan i mange tilfeller gi en raskere avklaring om diagnose og spare barnet for langvarige utredningsløp.

Det er strenge regler for prediktive genetiske undersøkelser av barn. I de tilfellene der dette ikke er umiddelbart påkrevet, f.eks. dersom sykdommen først kan utvikle seg i voksen alder og det ikke er aktuelt å starte forebyggende tiltak før barnet fyller 16, vil undersøkelsen bli utsatt til barnet selv er gammelt nok til å bestemme selv. I Norge er helseerettslig myndighetsalder 16 år.

Før du bestemmer deg for å få utført en genetisk undersøkelse, kan det være aktuelt å tenke over:

- Om sykdommen:
  - Hva vet vi om sykdommen?
  - Blir alle rammet av sykdommen på samme måte?
  - Hvordan vil det være å leve med kunnskap om sykdommen?
  - Hvorfor har jeg eller barnet mitt sykdommen?
  - Er andre i familien utsatt for risiko for å få sykdommen?
  - Finnes det noen behandling for sykdommen?
  - Hvis ja, kan jeg få tilgang til behandlingen?
  - Hvor kan jeg finne mer informasjon om sykdommen?
- Om undersøkelsen:
  - Er det noen risikoer ved undersøkelsen? Hvis ja, hvilke?
  - Hva vil resultatene fortelle meg?
  - Hvor nøyaktige vil resultatene være?
  - Må andre familiemedlemmer også undersøkes?
  - Hvor lang tid vil det ta før jeg får resultatene?
  - Hvem vil gi meg resultatene?
  - Hvem vil ha tilgang til resultatene?

*Resultatene av en gentest er sensitive personopplysninger fra din "biologiske privatsfære". Helsepersonell har taushetsplikt.*

*Du skal ikke oppgi resultater fra prediktive genetiske undersøkelser til arbeidsgiveren din, forsikringsselskapet ditt eller liknende. De har heller ikke lov til å be om disse opplysningene eller spørre om det er gjort en slik test.*

- Andre relevante spørsmål:
  - Vil resultatene av undersøkelsen ha konsekvenser for andre medlemmer av min familie?
  - Hvis ja, bør jeg drøfte undersøkelsen med dem først?
  - Hvilke følelsesmessige virkninger kan undersøkelsen få for meg og min familie?
  - Hvem bør jeg snakke med om resultatene?
  - 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 selvtester som selges direkte til forbrukere

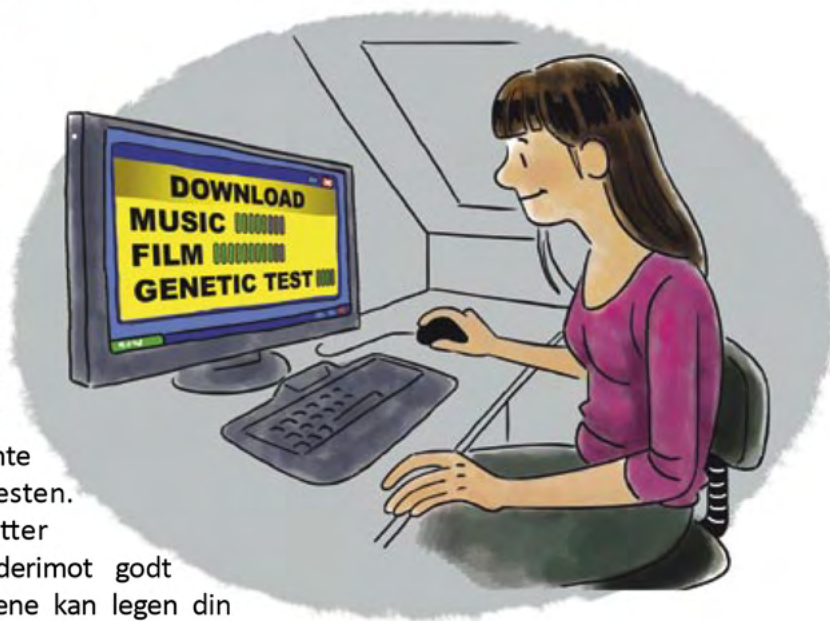
Antallet genetiske selvtester som blir markedsført og/eller solgt av selskaper utenfor det etablerte helsevesenet har økt de senere år.

### *Hva slags selskaper er dette?*

Mange av disse selskapene selger tester på internett. En del av disse selskapene markedsfører og tilbyr gentester uten at kvalifisert helsepersonell er involvert.

### *Hva kan man bli testet for?*

Hvis selskapene tilbyr gentest for å vurdere din risiko for sykdom, gjelder det som regel risiko for å utvikle bestemte komplekse genetiske sykdommer (multifaktorielle sykdommer, se ovenfor). Mange av testene for multifaktorielle sykdommer er ikke tilstrekkelig dokumenterte, eller anses ikke å være forsvarlige eller relevante å tilby gjennom helsetjenesten. Noen av testene som omfatter enkeltgensykdommer er derimot godt dokumenterte, men de testene kan legen din også tilby.



### **Dette bør du vite om genetiske selvtester som selges direkte til forbrukere:**

- Mange gentester som selges direkte til forbrukere regnes ikke som relevante eller gode nok til å brukes innenfor helsetjenesten. Dette betyr at kvaliteten og nytten av disse testene ennå ikke er kartlagt. Ofte vil ikke testresultatene være egnet til å forutsi om du vil utvikle en bestemt sykdom, eller hvor alvorlig en eventuell sykdom vil bli. Som vi har understreket ovenfor: Utvikling av et sykdomsforløp er ikke bare avhengig av genene dine. Andre faktorer, som sykehistorien din, livsstilen din og miljøet ditt, spiller også en viktig rolle.
- Gentester kan gi deg informasjon som kan være utfordrende å håndtere. Det er viktig å tenke gjennom konsekvensene for deg og familien din før du bestiller en gentest over internett.
- Gentesting av barn utenfor helsetjenesten frarådes. Barnets rett til å bestemme selv skal ivaretas.
- Mange selskaper opererer uten medisinsk tilsyn og uten direkte kontakt mellom lege og pasient. Forsikre deg om at du har forstått fordelene og ulempene ved gentesting før du eventuelt kjøper en test. Snakk gjerne med legen din om hvorvidt en slik test vil kunne gi deg nyttig informasjon om helsen din.
- Flere selskaper har andre regler enn helsevesenet for oppbevaring av de genetiske opplysningene dine, og videresalg av opplysningene til tredjepart kan forekomme. Undersøk hva som vil skje med prøven din, og hvordan genetiske opplysninger og andre personlige opplysninger blir beskyttet. Undersøk om informasjonen om deg vil bli delt med andre selskaper eller forskningsinstitusjoner.
- Hvis du gjennom en genetisk selvtest får påvist risiko for alvorlig genetisk sykdom, bør du diskutere resultatet med legen din før du tar viktige avgjørelser.



#### **Mer informasjon om gentesting:**

- <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 og pasientorganisasjoner.



## Hva handler dette dokumentet om ?

Denne informasjonsbrosjyren tar sikte på å gi generell, objektiv informasjon om gentester, 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, updated 2021  
[www.coe.int/bioethics](http://www.coe.int/bioethics)

Brosjyren er oppdatert av Helsedirektoratet in 2021. Denne informasjonsbrosjyren 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](http://www.amscience.com). Illustrasjoner: Louis de la Taille.

