



Reaksjoner på genetisk testing

REDAKSJONELT

BOMAN H

Erfaringer om risikopersoners reaksjoner på gentesting tilsier at det bør utvises aktsomhet før nye genetiske tester introduseres

De siste prognoser går ut på at brorparten av de tre milliarder basepar i menneskets arvestoff vil være sekvensert neste vår, og det er langt tidligere enn før antatt (1). Om ikke lenge vil også våre omkring 80000 gener være kjent. I 1998 ble lokaliseringen av ca. 30000 gener lagt ut på Internett (2). Vi får etter hvert økende kjennskap til genenes funksjon. Den første nytten av de nye kunnskapene vil være muligheter for presis genetisk diagnostikk av arvelig sykdom og disposisjon for slik sykdom.

Med den akselererende kunnskapsflom om genmaterialet vårt forventer vi at et økende antall genetiske tester vil bli tilbudt befolkningen. Også seriøse nyhetsmedier formidler slike forventninger direkte til publikum (3-5).

Ved hjelp av ulike tester er det i dag mulig å forutsi med høy grad av sikkerhet om en tilsynelatende frisk person kommer til å få en sykdom senere i livet. Informasjonen kan være udelt gunstig, til og med livreddende, dersom diagnostikken er presis og en effektiv behandling er tilgjengelig. Et velkjent eksempel er biokjemiske undersøkelser av nyfødte som effektivt kan forhindre utviklingen av hjerneskader ved hypotyreose og Føllings sykdom, en virksomhet som det er full oppslutning om i vårt land.

I den andre enden av spekteret står presymptomatisk diagnostikk av alvorlige sykdommer det ikke finnes kurativ behandling for i dag. Prototypen for denne type sykdom har i mange år vært Huntingtons sykdom. Dette er en progredierende neurologisk sykdom som kan ramme både barn og eldre, men som regel kommer de første symptomene hos personer som er midtveis i livet. Etter at genet ble plassert på kromosomkartet, kunne man i kjente familier gjøre presymptomatisk, indirekte diagnostikk ved hjelp av koblede markører. På grunn av fare for genetisk overkryssning var ikke den indirekte metoden bestandig avgjørende. Den direkte diagnostikk av DNA-forandringen ved Huntingtons sykdom gir korrekt svar i alle tilfeller, også for enkeltpersoner.

Det heftet seg usikkerhet ved hvordan de rammede familiene i de ulike land ville ta imot tilbudet om en sikker, presymptomatisk test. Siden man kunne regne med nokså sterke og kanskje uforutsigbare reaksjoner hos testpersonene, ble det tidlig enighet mellom neurologer og genetikere om retningslinjer for genetisk testing. En omfattende beskrivelse av testingen og protokollene finnes på Internett (6).

Opplegget for testingen i Norge er tidligere beskrevet (7). Etter hvert er noe blitt kjent om reaksjonene på testingen i andre land. I dette nummer av Tidsskriftet får vi vite hvordan

testingen for Huntingtons sykdom oppleves av risikopersoner og deres nærmeste etter undersøkelser i Norge (8). Som i andre land er oppslutningen om testprogrammet fra målgruppens side meget beskjeden. Noen av dem som har latt seg teste, angrer på det.

Vi som ikke har problemet inn på livet, kan vanskelig forestille oss valgsituasjonen for friske familiemedlemmer, men vi kan gjøre et forsøk. Det er ikke lenge siden mange hadde en betydelig frykt for at sykdommen bovin spongiform encefalopati ("kugalskap") kunne overføres til mennesker gjennom maten. Sykdommen gir seg ikke til kjenne før mange år etter eksposisjonen. Det finnes ingen behandling som kan redde den smittede fra et meget pinefullt sykdomsforløp og en sikker død. Hver enkelt kan prøve å forestille seg hvordan det ville være å velge dersom man fikk vite at man hadde 50% risiko for å bli syk (slik som testpersonene ved Huntingtons sykdom) og det fremsettes tilbud om en sikker presymptomatisk test (9).

Reaksjonene hos dem som fikk et dårlig svar ved testingen for Huntingtons sykdom var naturlig nok blandet. Men kanskje uventet for mange er at også noen av dem som ble "frikjent" ved testen, fikk betydelige følelsesmessige problemer. Og ikke så rent få i begge grupper mente de hadde behov for mer hjelp og støtte enn selv dette meget omfattende programmet kunne gi dem.

Gentesting er ikke en harmløs virksomhet. Gentesting bør foregå innen en medisinsk ramme. Anonym testing er ingen god idé (10).

Testingen for Huntingtons sykdom er spesiell. Men med bakgrunn også i erfaringene fra denne testingen er det grunn til å ønske at undersøkelser av friske med henblikk på senere alvorlig sykdom først blir prøvd ut i forskningsregi. Vi bør kjenne de positive og de negative konsekvenser av testingen både hos dem som får "gode" og hos dem som får "dårlige" svar før den enkelte test blir tatt i bruk.

Helge Boman

Helge Boman (f. 1937) er spesialist i medisinsk genetik og professor ved Universitetet i Bergen.

LITTERATUR:

1. Wadman M. Human Genome Project aims to finish "working draft" next year. *Nature* 1999; 398: 177.
2. The International RH Mapping Consortium. A new gene map of the human genome. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genemap98> (7.4.1999).
3. Westhead J. Genetic test boom warning. <http://news2.thdo.bbc.co.uk/hi/english/health/newsid%5F233000/233473.stm> (7.4.1999).
4. Bonfiglioli C. Wake up to the genetic revolution. *Reuterlinkextra: Issue No 8, Spring 1998*. <http://www.foundation.reuters.com/genwake.htm> (7.4.1999).
5. Kahn JP. Genetic testing: the future is here. <http://www.cnn.com/HEALTH/bioethics/9808/genetics.part1/index.html> (7.4.1999).
6. Hereditary Disease Foundation Home Page. <http://www.hdfoundation.org/index.html>
7. Blomhoff S, Malt U, Weisæth L. Psykososiale aspekter ved presymptomatisk testing for genetisk sykdom. *Tidsskr NorLægeforen* 1995; 115: 27-9.
8. Jakobsen LB, Malt U, Nilsson B, Rosenlund S, Heiberg A. Psykososiale konsekvenser av presymptomatisk gentest. *Tidsskr Nor Lægeforen* 1999; 119: 1913-6.
9. Day M. Testing times ahead. *New Scientist* 1999; 161, nr. 2170: 5.
10. Burgess MM, Adam S, Bloch M, Hayden MR. Dilemmas of anonymous predictive testing for Huntington disease: privacy vs. optimal care. *Am J Med Genet* 1997; 71: 197-201.

Publisert: 17. oktober 2018. *Tidsskr Nor Legeforen*. DOI:

