

Kronikk

Hvilken plass har pasientens familiehistorie i morgendagens medisin?

Pasientens familiehistorie vil trolig spille en viktig rolle som diagnostisk og prognostisk redskap i morgendagens medisin. Informasjon om sykdomsbelastningen i pasientens slekt kan bringe klinikerer på sporet av arvelig sykdom og arvelige risikofaktorer. Familieanamnesen kan utgjøre et supplement til diagnostiske tester, kliniske funn og opplysninger om livsstil og når man skal vurdere en pasients risiko for sykdom. Pasienter foretar dessuten vurderinger om egen sårbarhet for sykdom med bakgrunn i sin familiehistorie, og det er vesentlig for klinikerer å ta disse i betraktning ved kommunikasjon om risiko.

Oppgitte interessekonflikter: Ingen

> Se også side 2364

Jan C. Frich

jancf@medisin.uio.no
 Institutt for allmenn- og samfunnsmedisin
 Universitetet i Oslo
 Postboks 1130, Blindern
 0318 Oslo
 og
 Nevrologisk avdeling
 Ullevål universitetssykehus

Det finnes i dag genetiske tester for om lag tusen medisinske tilstander (1). Dette vitner om en kommende genomisk medisin med nye muligheter innen diagnostikk, forebygging og behandling (2). Helsetjenesten vil utvilsomt møte store utfordringer i å forvalte og anvende molekylærbiologisk kunnskap og teknologi i forhold til den enkelte pasient og befolkningen (3–6).

Ved enkelte arvelige tilstander er det godt samsvar mellom molekylærbiologisk diagnostikk og det kliniske forløpet. I mange tilfeller gir ikke en diagnostisk test i seg selv et godt nok grunnlag for å vurdere risiko for sykdom hos den enkelte pasient. De fleste sykdommer skyldes et komplekst samspill mellom forskjellige gener, genvarianter og miljøfaktorer. Familieanamnesen kan gi viktig informasjon om helheten i dette samspillet. Eksempelvis vil et total-kolesterolnivå på 6,8 mmol/l hos en 45 år gammel kvinne få en annen betydning og trolig vekke mistanke om familiær hyperkolesterolemi hvis det fremkommer i familieanamnesen at mor og bestemor begge døde av hjerneinfarkt i 50-årsalderen.

Et nyttig redskap?

De siste årene er betydningen av en grundig og systematisk familieanamnese blitt vektlagt som en kilde til kunnskap om pasientens arvelige disposisjon for sykdom (7–11). Enkelte hevder endog at familieanamnesen er blitt viktigere i dag enn tidligere (7). Bevisstheten omkring arvelige faktorer ved sykdom er stigende i befolkningen, og pasienter vil trolig i økende grad oppsøke lege for å få en vurdering av sin arvelige risiko for sykdom (12, 13). Familieanamnesen kan i denne sammenhengen fungere som et redskap som kan bidra til å legge grunnlaget for en bedre, individualisert og skreddersydd behandling (ramme 1).

American Medical Association har nylig tatt initiativ til å øke legers kompetanse om pasientens familiehistorie i relasjon til arvelig sykdom og arvelige sykdomsdisponerende faktorer (14). Det er foreslått at leger bør konstruere et tregenerasjonsfamilietre for hver enkelt pasient (11).

Helsemyndighetene i USA har lansert en kampanje kalt U.S. Surgeon General's Family History Initiative, hvor målet er å øke befolkningens kunnskap om egen familiehistorie og hva det vil si å være

arvelig belastet med sykdom (15). National Human Genome Research Institute i USA har publisert programvare på nettet som kan hjelpe både helsepersonell og pasienter å systematisere medisinsk informasjon fra familiehistorien (16).

Opplevelsen av sårbarhet

Kvalitative intervjustudier viser at pasienter ofte tar utgangspunkt i sin familiehistorie når de vurderer egen sårbarhet for å rammes av sykdommer som kreft, diabetes og hjerteinfarkt (17–19). Pasienter med familiær hyperkolesterolemi bruker for eksempel egen familiehistorie som utgangspunkt for å vurdere ved hvilken alder de kan forvente å utvikle symptomer på iskemisk hjertesykdom (19). Den faktiske familiehistorien vil endre seg på grunn av nye sykdomstilfeller eller dødsfall i slekten, og likeså kan pasientens livssituasjon endre seg over tid. Dette kan resultere i at pasientens opplevelse av sårbarhet for hjertesykdom og motivasjon for behandling kan variere over tid (fig 1).

Betydningen av dialog

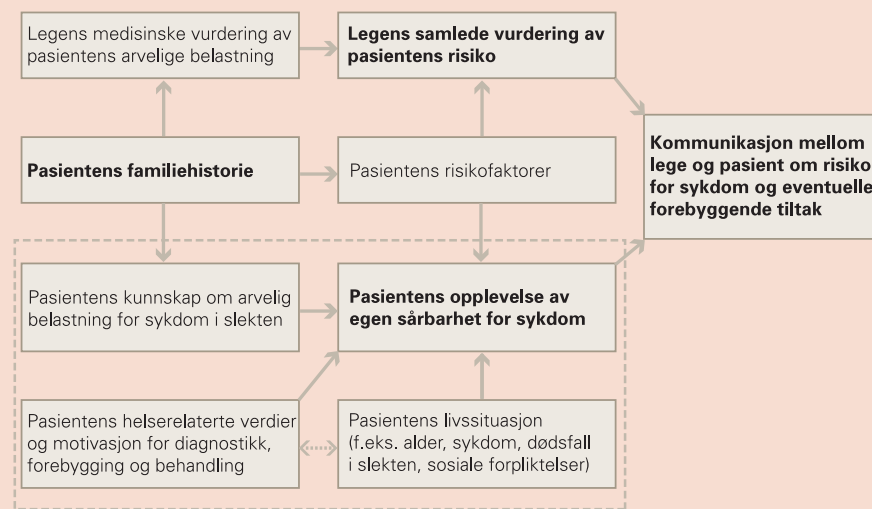
Ikke alle opplever at de har økt risiko for sykdom, selv om det objektivt sett foreligger opphopning av sykdom i slekten (20). Hvis en pasient oppfatter seg som arvelig disponert, synes imidlertid dette å ha en viss positiv innvirkning på helse-relatert atferd (21). En økt opplevelse av sårbarhet for sykdom synes også å være relatert til økt motivasjon for forebyggende behandling og tiltak (22, 23). Det kan være nyttig å ta høyde for at pasienters kunnskap om slektingers helse ofte er upresis (24), og at det ikke alltid er samsvar mellom pasienters og medisinsens begrep om hva det

Ramme 1

Familieanamnesen er:

- En første screeningtest før pasienter eventuelt henvises for genetisk diagnostikk
- Den viktigste «genetiske testen» for arvelig sykdom der det ikke foreligger genetiske tester
- En nøkkel til vurdering av risiko for sykdom hos den enkelte pasient
- Et grunnlag for individualisert forebygging og behandling (14)

Figur 1



Individualisert og skreddersydd kommunikasjon om risiko ved arvelig belastning for sykdom krever at legen har kjennskap til pasientens familiehistorie og andre risikofaktorer, men også faktorer som innvirker på pasientens opplevelse av sårbarhet for sykdom (stiplet boks). Modellen er konstruert med bakgrunn i en kvalitativ intervjustudie av pasienter med familier hyperkolesterolemi

vil si å ha en arvelig belastning for sykdom i slekten (25).

Forskningen omkring pasienters oppfatninger om egen familiehistorie viser at pasienters vurdering av egen sårbarhet for sykdom kan være i mer eller mindre samsvar med medisinske vurderinger. Dette understreker viktigheten av at leger er i en dialog med pasienten og tar i betraktning hans/hennes vurderinger av arvelig disposisjon og sårbarhet for sykdom. En pasient som helt klart overestimerer sin risiko, bør få vite om dette, og i tilfeller hvor pasienten underestimerer sin risiko, kan det være nyttig for legen å tenke på dette i kommunikasjonen.

Utfordringer

Pasienters familiehistorie vil spille en viktig rolle i morgendagens medisin. I en del sammenhenger er familieanamnesen helt klart et redskap til en mer individualisert og skreddersydd behandling og oppfølging.

Hvis vi skal møte utfordringene i morgendagens medisin, med større vektlegging av genetisk risiko og arvelig sykdom, trengs det økt bevissthet om og forskningsinnsats på familieanamnesens kliniske anvendelse og betydning. Det er viktig å få en bedre forståelse av hvordan pasienter vurderer og forholder seg til sykdomsbelastning i egen slekt.

Manuskriptet ble godkjent 25.6. 2006.
Medisinsk redaktør Jens Bjørheim.

Litteratur

1. GeneTests. www.genetests.org (3.4.2006).
2. Guttmacher AE, Collins FS. Genomic medicine – a primer. *N Engl J Med* 2002; 347: 1512–20.
3. Bjørheim J. Diagnostisk mosaikk. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2005; 125: 2916.
4. Emery J, Hayflick S. The challenge of integrating genetic medicine into primary care. *BMJ* 2001; 322: 1027–30.
5. Frich JC, Fugelli P. Forestillinger om sykdom – forventninger til helse. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2006; 126: 45–8.
6. Watt G. What will the new genetic information do for us? *J Health Serv Res Policy* 2004; 9: 186–8.

7. Guttmacher AE, Collins FS, Carmona RH. The family history – more important than ever. *N Engl J Med* 2004; 351: 2333–6.
8. Burke W. Taking family history seriously. *Ann Intern Med* 2005; 143: 388–9.
9. Rich EC, Burke W, Heaton CJ et al. Reconsidering the family history in primary care. *J Gen Intern Med* 2004; 19: 273–80.
10. Acheson LS, Crabtree BF. How do people interpret their family histories of diabetes, coronary disease, or cancer? *Ann Fam Med* 2004 2: 532–3.
11. Wattendorf DJ, Hadley DW. Family history: the three-generation pedigree. *Am Fam Physician* 2005; 72: 441–8.
12. Watson EK, Shickle D, Qureshi N et al. The «new genetics» and primary care: GPs' views on their role and their educational needs. *Fam Pract* 1999; 16: 420–5.
13. Frich JC, Malterud K, Fugelli P. Women at risk of coronary heart disease experience barriers to diagnosis and treatment. *Scand J Prim Health Care* 2006; 24: 38–43.
14. American Medical Association. Family medical history in disease prevention. www.ama-assn.org/ama1/pub/upload/mm/464/family_history02.pdf (20.6.2006).
15. United States Department of Health and Human Services. U.S. Surgeon General's Family History Initiative. www.hhs.gov/familyhistory (20.6.2006).
16. National Human Genome Research Institute. Family medical history and tools resources online. www.genome.gov/11510372 (20.6.2006).
17. Walter FA, Emery J, Braithwaite D et al. Lay understanding of familial risk of common chronic diseases: a systematic review and synthesis of qualitative research. *Ann Fam Med* 2004; 2: 583–94.
18. Walter FA, Emery J. «Coming down the line» – patients' understanding of their family history of common chronic disease. *Ann Fam Med* 2005; 3: 405–14.
19. Frich JC, Ose L, Malterud K et al. Perceived vulnerability to heart disease in patients with familial hypercholesterolemia: a qualitative interview study. *Ann Fam Med* 2006; 4: 198–204.
20. Hunt K, Emslie C, Watt G. Lay constructions of a family history of heart disease: potential for misunderstandings in the clinical encounter? *Lancet* 2001; 357: 1168–71.
21. Hunt K, Davison C, Emslie C, Ford G. Are perceptions of a family history of heart disease related to health-related attitudes and behaviour? *Health Educ Res* 2000; 15: 131–43.
22. Marteau TM, Kinmonth A-L, Pyke S et al. Readiness for lifestyle advice: self-assessments of coronary risk prior to screening in the British family heart study. *Br J Gen Pract* 1995; 45: 5–8.
23. van der Pligt J. Perceived risk and vulnerability as predictors of precautionary behaviour. *Br J Health Psychol* 1998; 3: 1–14.
24. St Sauver JL, Hagen PT, Cha SS et al. Agreement between patient reports of cardiovascular disease and patient medical records. *Mayo Clin Proc* 2005; 80: 203–10.
25. Davison C. Everyday ideas of inheritance and health in Britain: implications for predictive genetic testing. I: Clarke A, Parsons E, red. Culture, kinship and genes. Basingstoke: Macmillan, 1997: 167–74.