

Gentesting – en belastning for pårørende

I november 2006 fødte jeg ei fin og frisk jente. Mens jeg ennå var gravid, mottok vi brev med invitasjon til å delta i et forskningsprosjekt som omhandler diabetes type 1. Vi besluttet oss for å delta, men i ettertid er vi ikke sikre på om vi tok den rette avgjørelsen.

Oppgitte interessekonflikter: Ingen

MIDIA står for Miljøårsaker til type 1-diabetes og er forkortelsen for et forskningsprosjekt der nyfødte skal gentestes for hvorvidt de har arvet en genkombinasjon som gjør at de har høy risiko for å utvikle type 1-diabetes. Dette gjøres gjennom en munnhuletest som blir tatt rett etter fødselen. Prøven er gjort på noen sekunder og er verken vond eller farlig for barnet. 2,2 % av norske barn har de såkalte risikogenene. Dette betyr at de har 7 % risiko for å utvikle type 1-diabetes før de er 15 år. Livstidsrisikoen er på 20 %. De med positivt testresultat skal følges opp i 15 år, med avføringsprøver hver måned de tre første årene samt blodprøver og spørreskjema hver tredje måned. Hensikten er å identifisere miljøfaktorer som utløser sykdommen. Ifølge Folkehelseinstituttets hjemmesider er om lag 35 000 nyfødte testet per 18.5. 2007, hvorav 772 med positivt testresultat.

Vi ble med

Samboeren min og jeg satte oss ned og leste gjennom informasjonen som var sendt oss, og diskuterte hva det ville bety i form av tid å delta i prosjektet dersom det ennå ufødte barnet vårt hadde risikogenene. Vi var kanskje inne på hva det kunne by på av bekymringer om barnets prøve var positiv, men vi la ikke noen vekt på det. Vi kjenner flere med type 1-diabetes og vet hvor lite forskning som er gjort på feltet, så vi bestemte oss for å delta etter en ganske kort diskusjon.

Da jeg fikk telefon fra en representant fra MIDIA-prosjektet noen måneder etter fødselen, skjønte jeg med en gang at barnet vårt hadde positivt resultat på gentesten. Jeg var ikke psykisk forberedt på denne beskjeden. 2,2 % risiko betyr faktisk at det var 97,8 % sjanse for at barnet vårt ikke kom til å ha risikogenene. Som de fleste andre tenkte vi at det sikkert ikke rammer vårt barn. Men det gjorde det. I telefonen fikk jeg vite hva som nå kom til å skje. Vi fikk tilsendt skriftlig informasjon om hva det innebærer å ha et barn med risikogenene

og om hva vi skulle gjøre videre. Vi savnet imidlertid mer informasjon om de psykiske belastningene som følger med denne kunnskapen. Vi har også savnet bedre samarbeid og mer informasjon til fastlege og helsestasjon.

Etter en stund ble vi ringt opp igjen fra representanten fra MIDIA. Jeg spurte da om sannsynligheten for at den eldste datteren vår, som da var fem år, også hadde «diabetesgenene», og fikk vite at det var 25 % sannsynlighet for dette. Vi bestemte oss med en gang for å genteste også henne, for tross alt er det bedre å vite enn å leve i uvisshet når vi først visste dette. Vi fikk igjen den samme beskjeden. Også storesøster hadde risikogenene. Vi sa ja til at også hun skal bli fulgt opp til hun er 15 år.

Vår reaksjon

Den dagen vi fikk beskjeden om at den nyfødte datteren vår hadde positivt resultat på gentesten, reagerte både vi foreldre og resten av familien med stor sorg. Mange tårer ble felt. Da vi fikk beskjeden om vår eldste datter, var vi mer forberedt, men også da reagerte vi med sorg og fortvilelse. Nå er det gått noen måneder, og det felles ingen tårer lenger, men bekymringene for at våre barn skal utvikle diabetes, slipper ikke taket i oss. Særlig i forhold til den yngste er bekymringene for fremtiden stadig til stede, fordi hun har hatt mye luftveisplager siden hun ble født. Hver gang hun har vært syk, har vi i tillegg til bekymring for den smerte hun har under sykdomsperioden også fryktet for at hun har et virus som kunne øke sannsynligheten for at hun ville utvikle type 1-diabetes.

Stor belastning

Det er flere etiske hensyn å ta ved gentesting av friske personer. Ifølge Bioteknologinemnda skal man kun genteste friske barn i «spesielle tilfeller». Type 1-diabetes er en alvorlig og livslang sykdom som er på fremmarsj i Norge, og jeg mener det er svært viktig at man finner ut mer om årsa-

kene til dette. Spørsmålet er om foreldre bør oppmuntres til å delta i forskning der man kan få beskjed om at barnet har «høy risiko» for å utvikle en alvorlig sykdom uten at det finnes noen kunnskap om hva man kan gjøre for å forhindre at sykdommen utvikles: Mangel på kontroll gir en følelse av hjelpeløshet som kan påvirke ens fysiske og psykiske helse. En stor svensk undersøkelse har vist sammenheng mellom stress og utvikling av type 1-diabetes hos barn. Kan det tenkes at kunnskap om at et barn har høy risiko for å utvikle type 1-diabetes kan påføre familien stress og dermed være en miljøfaktor som faktisk bidrar til utvikling av sykdommen? Kunne det for eksempel vært mulig å utforme en studie der man som deltaker ikke fikk vite om man var i kontrollgruppen eller ikke? Da hadde man kunnet drive viktig forskning på en alvorlig sykdom samtidig som man unngikk å sykeliggjøre friske barn og skape frykt og engstelse hos de pårørende.

Mor til to døtre

Manuskriptet ble mottatt 21.5. 2007 og godkjent 29.5. 2007. Medisinsk redaktør Jan C. Frich.