



**Sissel Rogne**  
Bioteknologinemnda

## Gentester – etiske utfordringer fra vugge til grav

Gentester, i form av undersøkelser av arvematerialet for å identifisere variasjoner knyttet til risiko for sykdommer, brer om seg med høy hastighet. Det gjør derimot ikke kunnskapen om kvaliteten på eller nytten av disse testene. Og enda færre har kunnskap om at bruken av gentester innen helsevesenet er lovregulert. Det er viktig at allmennlegene er oppmerksom på dette – av hensyn til pasientene.

Kunnskap er makt, heter det, men innenfor helse er kunnskap også av livsviktig betydning. Vi møter gentestene allerede i første del av svangerskapet, da paret kan etter spørre fosterdiagnostikk dersom de fyller vilkårene for det – og kjenner til tilbudet. Med nye genteknologiske metoder kan man undersøke morkake eller fostervann og oppformere arvestoffet med PCR-metodikk. Dermed kommer raskt spørsmålet om hvor mye man skal undersøke, dernest hva man skal informere paret om.

Når det gjelder gentesting av barn etter fødselen, er saken «enkel»! Det er forbudt å teste barn for sykdomsrisiko med mindre gentesten kan påvise forhold som ved behandling kan forhindre eller redusere helseskade hos barnet. Det er altså ikke snakk om å genteste barn for sykdomsrisiko dersom det ikke finnes gode behandlingsmåter. Og her skal det og bør det være strenge krav til hva som kan være til nytte for barnet. Dette er viktig for å forhindre at foreldre legger opp et livsløp for barnet. Det skal ha mulighet for å kunne leve som et

friskt barn inntil det eventuelt blir sykt. Og for prediktive tester sier det seg selv at det er mange som ikke blir syke i det hele tatt.

Et viktig skille for bruk av gentester hos voksne, er om personen er frisk eller syk. Dersom det er snakk om å stille diagnose hos en syk, er det nærmest slik at alle mulige tester, også genetiske, tas i bruk. Best mulig diagnose er jo nøkkelen til best mulig behandling. Men dersom det er snakk om en frisk person som kanskje kan bli syk av en arvelig sykdom i en meget nær eller fjern fremtid, stiller saken seg helt annerledes. I noen familier er man smertelig klar over sin genetiske skjebne og blir fulgt opp av helsevesenet av den grunn. Det er ikke denne gruppen jeg nå skal omtale. Det er derimot ikke vanlig at allmennlegene er klar over det meget skarpe skillet mellom en diagnostisk gentest og en gentest som er *prediktiv* (sier noen om sannsynligheten for at personen har en sykdomsrisiko som følger av vedkommendes spesielle genvarianter) eller *presymptomatisk* (personen vil få sykdommen, som har dominant arvegang). Da skal vedkommende ha genetisk veiledning (det holder ikke med informasjon) før, under og ikke minst etter gentesting. Det høres ganske voldsomt, men det kan fort bli slik: En frisk person kommer inn på et legekontor, ut kommer en pasient som plutselig oppfatter seg og sin familie til å være i dyp medisinsk krise. Det er derfor vesentlig at gentestene klart bidrar til det beste for pasienten. Deretter må pasienten i samarbeid med legen finne ut hvordan han skal håndtere familien. Det er svært strenge krav til når en lege kan drive oppsøkende virksomhet i resten av familien! I denne sammenhengen kommer også spørsmålet om hvilken rett familien har til innsikt

i avdøde familiemedlemmers pasientjournaler og ikke minst til å genteste avdøde (for det finnes ofte lagrede prøver fra personer lenge etter deres død), da prøver tatt i spesialisthelsetjenesten er å betrakte som en del av pasientjournalen.

Men det som kan kalles en diagnostisk gentest, kan også samtidig være en prediktiv gentest. En kvinne som har brystkreft, kan bli testet for om hun er bærer av BRCA1- eller BRCA2-mutasjoner. Noen av disse predisponerer også for eggstokkreft, noe hun kanskje ikke er klar over. For enkelte vil det være mer enn nok å ha kreft om man ikke i tillegg skal få vite at kreften er arvelig, med de bekymringene for familien dette medfører. Skal man så også forholde seg til eggstokkreft – med ev. fjerning av bryster og eggstokker, tapt fruktbarhet, hormonsupplementer osv., som mange kvinner faktisk må vurdere? Her er ikke bare kvaliteten på informasjonen kvinnen får viktig, men også oppfølgingen hun får etter testen. I denne sammenheng har Helseledningsrådet nedsatt en arbeidsgruppe som har levert en innstilling om hvorledes gentester for arvelig bryst- og eggstokkreft bør tilbys og utføres for kvinner som får påvist brystkreft. Rapporten skal nå på høring.

Det er vesentlig at vi kontinuerlig har en evaluering av hvilke gentester som skal tilbys innenfor medisinen, og også i større grad innen helsevesenet kritisk vurderer hva som er forskning og hva som er pasientbehandling, slik at det ikke er helsebudsjettene som betaler for ikke-fagfelleverdert forskning. Ut fra de følger resultatet av en gentest kan ha for et menneske og for vedkommendes familie, er det ikke bare snakk om økonomiske konsekvenser. Her trengs det mye mer informasjon og diskusjon både med og mellom leger og pasienter.

### I neste nummer:

- Tema: Antibiotika og resistens
- Hjemmefødsler
- Praksisperiode i allmennmedisin
- Platehemmere og endoskopi
- Stråleskjerming ved CT
- Helseovervåking