

Den empatiske detektiv

Som barnelege i akuttmottak kunne Trine Prescott legge inn venekanyle på en mygg og spinalpunktere den om det var påkrevet. Nå legger hun kompliserte, genetiske puslespill i håp om et bedre liv for pasienter med sjeldne tilstander. Hun tror på hardt arbeid, kjærlighet til pasientene og hvileløs jakt på ny kunnskap.

«Har vedlagt noen artikler om ny sekvenseringsteknologi. Hvis de er tunge, kan jeg forklare dem fort når vi møtes om du vil. Ikke slitt deg ut...» skriver hun i forkant av intervjuet. Herregud. Hvis de er tunge!? Jeg leser nok til å forstå at jeg lite eller ingen ting forstår, vurderer å jukse med Wikipedia, men tar meg sammen og tenker at her gjelder det å vedkjenne seg sine ulike roller. Portrettintervjuene i Tidsskriftet skal være en samtale mellom kolleger, i øyehøyde, basert på gjensidig nysgjerrighet og interesse for faget. Vi er begge leger, utdannet fra samme lærested omrent samtidig, nå i hvert vårt tilsynelatende ytterpunkt på en profesjonell skala. Pragmatisk landsbylege møter fokusert kvistspesialist. Trine Prescott har sagt ja til å la seg intervjuet fordi hun har et budskap. Portrettformatet og utsikten til å få vise seg frem som person er snarere en kontraindikasjon enn lokkemat. Hennes anliggende er fremtiden for faget klinisk genetikk, for hennes egen del det hun kaller «sjeldnenfeltet».

– Definisjonsmessig er det en sjeldent tilstand dersom den forekommer hos én av 2 000 eller færre. Det sjeldne er ikke så sjeldent likevel, hvis du tenker kumulativt. Selv om pasientene i hver gruppe er få, kan ikke bare én i sin kategori i Norge, er for eksempel de sjeldne kromosomfeilene til sammen vanligere enn trisomi 21 som er årsak til Downs syndrom. Man har identifisert noe sånt som 6 000–8000 ulike sjeldne tilstander i dag. I Norge er til sammen 30 000 mennesker rammet. Dette er pasienter som på mange måter blir hjemløse i medisinen. De sjeldne sykdommene respekterer ikke grensene mellom organ-systemer eller spesialiteter. Jeg er opptatt av at pasienten skal få en diagnose og «et medisinsk hjem».

– Betyr sjeldent i denne sammenhengen det samme som genetisk?

– I praksis ja. Hos 80 % av pasienter

med sjeldne tilstander og sykdommer spiller genetiske faktorer en hovedrolle.

What's in a name?

Vi skal snakke mer om diagnoser. Hun møter med en hel portefølje om akkurat det, fysisk skrevet ut på papir slik at jeg kan ha oppdatert informasjon for hånden, ordnet ryddig og tematisk. Jeg vet fra studentene at hun er en gudbenådet foreleser, alltid forberedt, med oversiktlige presentasjoner og visualisering av kompliserte poenger. Lysbildene hennes er rene og vakre.

**«Jeg har en medfødt autoritetsskapsis.
Folk som tror de er noe,
må faktisk vise det»**

– Jeg legger mye arbeid i dem, sier hun saklig.

– Du siterer William Shakespeare: «That which we call a rose by any other name would smell as sweet.» Hvorfor er det så viktig at en sjeldent forekommende tilstand får et spesifikt diagnostisk navn?

– Tenk deg at du som mor får vite at det er noe galt med barnet ditt. Kanskje ser man det allerede ved fødselen, eller avvikene kommer til uttrykk etter hvert som barnet vokser til. Det verste for foreldrene – i tillegg til sorgen og utfordringene – er når ingen kan svare på de grunnleggende spørsmålene: Hva er det som er feil? Hvorfor skjedde det? Hvordan kommer det til å gå med barnet mitt? Hvilke behandlingsmuligheter finnes? Hvor stor er risikoen for at det samme skjer i neste svangerskap? Og ikke minst: Er det noen andre der ute? Selv

om alle mennesker er unike, og den individuelle spennvidden stor innenfor samme kategori, kan presise årsaksdiagnoser gi bedre svar enn de gamle deskriptive sekkebetegnelsene som i tillegg ofte var stigmatiserende. Kunnskap har en stabiliseringseffekt. Fordi mange av de sjeldne tilstandene er forbundet med alvorlig funksjonstap og forkortet levetid, er det viktig for foreldre å kunne planlegge deretter. For pasienten selv kan en diagnose bety færre unødige inngrep, optimalisering og samordning av tiltak, i beste fall tilbud om behandling. Noen tilstander medfører også økt risiko for andre sykdommer, for eksempel kreft, som vi med denne kunnskapen kan være på vakt overfor. Diagnosen har konkret praktisk betydning for livskvalitet og skreddersom. Den vil dessuten utløse rettigheter som man ellers bare kunne oppnådd ved å elendighetsbeskrive seg selv eller sitt barn. Når alt dette er sagt, er jeg nøyde med å minne om at heller ikke disse pasientene er sin diagnose. Man har en diagnose.

– Som allmennlege for gravide og småbarnsforeldre tenker jeg ofte på min egen rolle. Det kan være vanskelig å finne balansen mellom ansvarliggjøring og skyldfølelse. Møter du mange foreldre som føler skyld fordi det er noe galt med barnet?

– Å, ja. Jeg har sittet med mødre og til og med fedre som gråter over det ene glasset med rødvin. Ikke minst i den sammenhengen er genetisk diagnostikk viktig. Det er jo slik at hvis jeg kan si med sikkerhet at dette er én tilstand som har en kjent årsak, så er det samtidig en million potensielle årsaker som den ikke skyldes. Jeg tror menneskets overlevelse og mestring er nært knyttet til forståelse. Mange av «de sjeldne» familiene er ensomme i sin sjeldenhets. I vår digitale verden åpner diognosene dører inn til et fellesskap av folk over hele verden i samme situasjon.



Foto Einar Nilsen

Trine Prescott

Født 1952 i USA

- Cand.med. Universitetet i Oslo, 1981
- Spesialist i barnesykdommer, McMaster University, Canada 1990/ Norge 1996
- Spesialist i medisinsk genetikk, Oslo, 2006
- Overlege, Avdeling for medisinsk genetikk, Rikshospitalet/Oslo universitets- sykehus 2006 -
- Leder av Syndromdiagnostikkprosjektet, Oslo universitetssykehus, 2006-
- Leder av Norsk forening for medisinsk genetikk 2012-

Akademisk klinikk

Trine Prescott har selv fire barn, nå voksne. Alle er friske. Slik er det også med meg som spør – fire friske barn, et travelt profesjonelt liv og en betydelig frihetsgrad som tas for gitt. Det er vanskelig å forestille seg noe annet. Hun står i den alternative virkeligheten i jobben sin, på kloss hold. Jeg ser på ett av fotografiene hun har med. Føttene til et nyfødt barn, lyserøde, lubne, gjenkjennelige for enhver mamma. Men andre og tredje så på hver fot er delvis sammenvokste slik at de former en y. En detalj, kanskje. Mest sannsynlig ikke.

– Hvordan er det å bli tilkalt for å fortelle foreldrene hva de tilsynelatende uskyldige tegnene er uttrykk for? Blir man vant til sånt?

– Oftest blir jeg jo koblet inn etter at bekymringen er etablert. Min rolle er å stille diagnosen. Det er følelsesmessig verst med babyene. Jeg husker særlig ett tilfelle der jeg sto med et nydelig nyfødt barn og øyeblikkelig gjenkjente en svært alvorlig tilstand med dårlig prognose. Det vakte to distinkte følelser hos meg, som begge er forutsetninger for å være profesjonell, tror jeg. På den ene siden var jeg fornøyd med å mestre oppgaven, knekke koden, besvare oppdraget. Samtidig kjentes det som om jeg tok barnet fra foreldrene og kastet det utfor en klippe.

Trine Prescott er en lavmålt dame, nesten påfallende fri for fakter eller ytre effektmakeri. I dette øyeblinket i intervjuet, i kontrasten mellom hennes beherskede

form og det dramatiske bildet hun formidler av seg selv som bøddel i den lille historien, ser jeg henne helt skarpt for første gang siden vi hilste: innlevelsesevnen, den personlige klangbunnen, kravene hun stiller til seg selv. Det er dette klinisk genetikk handler om for henne. Så smiler hun varmt.

– Men jammen går det fort for foreldre å bli glad i barnet sitt – uansett. Jeg treffer så mange flotte folk. Ofte ønsker jeg meg en skuff full av St. Olavs-ordener som jeg kunne dele ut til dem som lever med disse utfordringene dag ut og dag inn. De imponeerer meg med sin kreativitet, raushet og ikke minst kunnskaper. Kolleger som sier at genetikk er vanskelig, skulle hørt snekkeren eller frisøren når de kommer til meg for å diskutere translokasjoner og mutasjoner. Min største glede i arbeidet er opplevelsen av partnerskap mellom meg som lege og foreldrene til de barna vi her snakker om.

– Det slår meg at vi kanskje er nærmere hverandre i legegjerningen enn jeg har tenkt. Jeg tror mange ser på genetikere som litt sære.

– Jeg er opptatt av at genetikere også må være leger. Vi steller med alvorlige tilstander med store konsekvenser. Etter hvert som genteknologi får stadig større plass i håndteringen av de store folkesykmommene, er jeg bekymret for «sjeldensfeltet». Det er en risiko for at pasientene som faktisk skal leve med de sjeldne tilstandene, blir oppfattet som mindre interessante i det øyeblikket de har tjent sin hensikt som forskningsobjekter og publikasjonen om dem er på trykk.

The golden age

De som vil lese om de nyeste fremskrittene innen genetikk og genteknologi må lese andre steder enn i et portrettintervju. Jeg er opptatt av hva Trine Prescott tenker om det som skjer i faget. Hva tenner henne? Hva er hun bekymret for?

– Vi ser et paradigmeskifte i genetikken drevet frem av de teknologiske mulighetene. Stikkordet er ny sekvenseringsteknologi, som i praksis betyr at man nå kan anvende ny kunnskap om det menneskelige genom i en klinisk hverdag. Hittil har diagnostikk foregått ved at vi har observert et fenotypisk avvik, kartlagt familieanamnese og andre faktorer, for deretter å formulere en hypotese om hva dette kan dreie seg om. Først da har vi kunnet teste hypotesen ved det som i dag populært kalles en «gentest». I veldig nær fremtid vil veien fra observasjon til massiv testing være lynrask. Tengingen vil i stor grad måtte skje etter at testresultatene foreligger. Gevinsten er åpenbar. Vi vil kunne stille flere og mer presise diagnoser. Også utenfor sjeldensfeltet vil konsekvensene være store. Farmakogenetikken vil for eksempel gjøre det mulig å skreddersy behandling og forutsi hvem

som kan nyttiggjøre seg denne og hvem som vil få bivirkninger. Den største utfordringen består i at skillene mellom forskning og klinisk medisin og mellom screening og målrettet diagnostikk blir visket ut. Vi kommer til å teste i halvblinde og deretter vaske i utilsiktede funn med uante konsekvenser for dem det gjelder.

– Du sier dette på en måte som får meg til å tenke at du er skeptisk til screening?

«Genetikk er ikke vanskelig. Det er bare en kode. Foreldrene knekker den»

– Jeg er screeningmotstander.

– Hva?

– Nei, altså, screening i henhold til strenge kriterier der det foreligger en dokumentert gevinst kan jeg jo vanskelig være imot. Men det er altfor lett å være for screening på et intuitivt grunnlag. «Alle» er for screening, simpelthen fordi det virker innlysende at det er bra å undersøke så mye som mulig – uten at man har gjort en evaluering av nytteverdi, bivirkninger og ressursbruk. Selv har jeg valgt å bruke krefte på alvorlige problemer og folk som er ordentlig syke.

– Som nyvalgt leder av Norsk forening for medisinsk genetikk, hva vil du legge vekt på?

– Jeg mener at genetikken skal rekruttere de smarte og empatiske unge legene, de som har lyst til å være både akademikere og klinikere. Så har jeg et ønske om bedre overordnet myndighetsstyring. Genetikk passer på sett og vis dårlig inn i vårt regionaliserte helsevesen. Sjeldensfeltet er for eksempel et nasjonalt og ikke et regionalt ansvar. Genetikerne håndterer som oftest ikke bare enkelpasienter, men familiær på tvers av regionsgrenser. Dernest på et overordnet fagpolitiske nivå: Hvem skal ta ansvar for at det finnes ressurser til å takle fremtidens utfordringer? For at samfunnet ikke skal bli ødelagt av genetisk risikokartlegging og unødig sykeliggjøring? For at ikke statsbudsjettet skal sprenges av utgifter til gentesting?

– Har de unge skuldre å stå på, og nå ser jeg bort fra dine egne?

– Jeg vil gjerne navngi to kolleger, Arvid Heiberg og Karen Helene Ørstavik. Og så er det Lisbeth Myhre i Helsedirektoratet som har ødelagt alle mine stereotype forestillinger om byråkrater. Syndromdiagnosikkmiljøet i Norge har mye å takke henne for.

Å redegjøre for seg

Trine Prescott kan virke streng, men har noe genuint mykt og feminint ved seg. Hun er amerikansk statsborger, gift med en amerikaner og har mye av sitt faglige tankegods fra McMaster University der hun utdannet seg til barnelege, jobbet og underviste.

McMaster er et lærested berømt for sin kvalitet, men også sine kvalitetsskrav.

– Jeg ble oppdratt i en akademisk kultur der alt måtte begrunnes. Jeg liker det.

Innenfor mitt eget fagfelt er det særlig nødvendig. Genetikk har på mange måter vært et lukket rom, vanskelig å kvalitetsikre, annerledes enn på en sengepost på et sykehus. Jeg synes det er en plikt å stille kritiske spørsmål: Hvordan vet vi det vi vet? Mye av min identitet er knyttet til arbeidet mitt.

– Klarer du å leve opp til dine egne ambisjoner?

– Den dagen jeg ikke gjør det, håper jeg at jeg har vett på å trekke meg tilbake. Jeg har stor kapasitet for å lære og lese. Egentlig er jeg en intellektuell hybrid som elsker biologi og nerdede detaljkunnskap, samtidig som jeg er tiltrukket av folk og historier. Å ta inn over meg nye fenomener er dessuten en bevisst strategi for å holde meg interessant for barn og barnebarn. Men jeg håper jeg også kan tåle å bli stilt i forlegenhet.

– Blir du det da?

– Nei.

Oslo Isabella

Vi spiser. Begge er litt slitne. Jeg er blitt kjent med en hardt arbeidende, omsorgsfull, livserfaren kollega uten nykker. Hun deler fra livet sitt, jeg fra mitt. Berøringspunktene er mange, vi ler av følelser og ukorrekte betraktninger slik gamle damer kan tillate seg. Før vi skiller forteller hun meg om barnebarnet, en liten jente bosatt i Denver i USA. Navnet hun bærer er navnet på byen hennes farmor bor i, og som i sommer fikk en ny og mørkere klang. Oslo Isabella. Ny verdensborger og arvtager til det vi skaper i vår tid.

Elisabeth Swensen

elswense@online.no
Tidsskriftet