

Genetisk selvtesting er lett tilgjengelig og er blitt markedsført med løfter om et bedre liv. Foreløpig er det imidlertid lite som tyder på at slik testing gir helsegevinster

## Genetiske selvtester

«Forbedre din livskvalitet med DNA-test» var budskapet til et firma som i 2012 tilbød «a shortcut to a better life» (1). Genetisk selvtesting, også kalt DTC (direct-to-consumer testing), er nå lett tilgjengelig og til dels aggressivt markedsført. DNA samles opp ved å dra en børste langs munnslimhinnen, og det kan sendes uten spesielle forhåndsregler. Utstyr for prøvetaking er tilgjengelig på internett og i supermarkeder i mange land.

Det har vært en eksplosiv utvikling innen genetisk laboratoriediagnostikk i løpet av de siste årene. Fra å kunne teste for genfeil i enkeltgener som kan være årsak til alvorlig arvelig sykdom (monogent arvelig sykdom), er det nå blitt mulig å teste samtlige gener – enten hele genomet (helgenomsekvensering) eller bare eksomet, det vil si de kodende gener, som bare utgjør 1,5 % av genomet (eksomsekvensering). Å kunne teste hele eller utvalgte deler av genomet *samtidig* er blitt mulig på grunn av ny DNA-sekvenseringsteknologi, såkalt nestegenerasjonssekvensering (NGS), og utviklingen innen bioinformatikk.

Individuell genomsekvensering kan komme til å føre til et paradigmeskifte innen medisinen. Dette er blitt omtalt på lederplass i Tidsskriftet (2). Nestegenerasjonssekvensering har allerede vist seg å gi bedre diagnostikk av sjeldne medfødte arvelige syndromer. Med fallende kostnader og stadig kortere svartid kan dette også bli et tidlig trinn i den diagnostiske utredning av vanligere sykdommer. «Test først, tenk etterpå» kan bli en realitet.

Genetiske selvtester, derimot, tilbys friske mennesker på privat basis utenom helsevesenet. De fleste genetiske selvtester beregner risikoen for vanlige sykdommer ved at et stort antall varianter i DNA blir analysert og sammenliknet med forekomsten i en kontrollpopulasjon. Disse variantene kan være sårbarhetsgener for livsstilsykdommer. Hensikten med testingen er å oppnå helsemessig gevinst for den enkelte. Men informasjonen fra disse selvtestene gir som regel bare en liten forandring i risikoen for de vanlige multifaktorielt betingede sykdommene.

Genetiske selvtester kan imidlertid også inkludere testing for genfeil forbundet med høy risiko for alvorlig sykdom. Eksempler på dette er tester for arvelig bryst- og tarmkreft, hvor resultatet kan ha store helsemessige konsekvenser både for den som blir testet og for slektningene.

Genetiske selvtester byr på faglige, regulatoriske og etiske utfordringer. En viktig utfordring er tolking og formidling av prøvesvaret. Det er et paradoks at samtidig som genetiske selvtester tilbys på det private markedet har nestegenerasjonssekvensering vist at skillet mellom monogent og multifaktorielt betingede tilstander ikke er så skarpt som tidligere antatt (3). Hvem skal forklare «selvrekvirerenten» hva analysesvaret egentlig betyr når tolkingen er vanskelig?

Dersom genetisk selvtesting skal gi helsegevinst, er det viktig å vite om resultatene fører til forandring i atferd. Hos 2 000 individer som fikk utført selvtesting, ble det ikke funnet noen effekt på helserelatert atferd eller psykisk helse, verken på kort eller på lengre sikt (4, 5). Derimot kan svaret ha uheldige virkninger. En noe nedsatt risiko for tarmkreft kan gi falsk trygghet som gjør at man ikke reagerer på fare-signaler, mens en noe forhøyet risiko kan føre til unødige engstelse og økt belastning på helsevesenet i form av unødvendige kontroller.

I Norge er bruk av gentester regulert av bioteknologiloven, som definerer dem slik: «Med genetiske undersøkelser menes i denne

loven alle typer analyser av menneskets arvestoff, både på nukleinsyre- og kromosomnivå, av genprodukter og deres funksjon, eller organundersøkelser, som har til hensikt å gi informasjon om menneskets arveegenskaper.» Dersom en gentest kan avsløre risiko for fremtidig sykdom hos en frisk person, er den prediktiv og forutsetter genetisk veiledning. Gentesting av friske barn kan bare gjøres når resultatet vil ha behandlingsmessige konsekvenser. Gentesting av fostre må bare skje ved godkjente institusjoner og på bestemte indikasjonjer. Siden føtalt DNA finnes i morens blod tidlig i svangerskapet, kan i teorien også et foster bli gjenstand for genetisk selvtesting.

Bioteknologinemnda har nylig behandlet reguleringen av medisinsk bruk av genetiske selvtester (6). De finner det rimelig at det ikke settes begrensninger på genetisk selvtesting av voksne, men at det må komme et lovforbud mot privat gentesting av andre personer uten deres samtykke. Når det gjelder barn, må det klargjøres om foreldres gentesting av egne barn er tillatt etter bioteknologiloven. Bioteknologinemnda påpeker også behovet for avklaring av lovverket med henblikk på virksomhetsgodkjenning, markedsføring og rekvirering.

Reguleringen av genetisk selvtesting varierer i Europa, og i flere land er det innført forbud mot tester som ikke er rekvirert av lege (7). European Academies of Science Advisory Council og Federation of European Academies of Medicine uttaler at genetisk selvtesting har liten klinisk nytte og advarer mot en rekke former for dette, slik som testing for alvorlige monogent arvelige sykdommer og prenatal screening (8). I Norge tilbys slike tester i regi av helsevesenet.

Det er foreløpig ikke noe som tyder på at genetiske selvtester knyttet til risiko for vanlige sykdommer er til bedre helsemessig nytte enn den informasjon man kan få ved å se på sin nærmeste familie (9). Gentesting inntar medisinen i et raskt tempo, men genetiske selvtester er ingen snarvei til forbedret livskvalitet.

**Karen Helene Ørstavik**  
k.h.orstavik@medisin.uio.no

Karen Helene Ørstavik (f. 1937) er spesialist i medisinsk genetikk. Hun har vært overlege ved Avdeling for medisinsk genetikk, Seksjon for klinisk genetikk, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, og er professor emerita ved Universitetet i Oslo. Forfatter har fylt ut ICMJE-skjemaet og oppgir ingen interessekonflikter.

### Litteratur

1. GONIDIO – Forbedre din livskvalitet med DNA-test. <http://linneva.wordpress.com/2012/02/13/gonidio-forbedre-din-livskvalitet-med-dna-test/> [16.6.2013].
2. Undlien DE. Individuell genomsekvensering. Tidsskr Nor Legeforen 2012; 132: 264.
3. Frebourg T. Direct-to-consumer genetic testing services: what are the medical benefits? Eur J Hum Genet 2012; 20: 483.
4. Bloss CS, Schork NJ, Topol EJ. Effect of direct-to-consumer genomewide profiling to assess disease risk. N Engl J Med 2011; 364: 524–34.
5. Bloss CS, Wineinger NE, Darst BF et al. Impact of direct-to-consumer genomic testing at long term follow-up. J Med Genet 2013; 50: 393–400.
6. Bioteknologinemnda. Regulering av genetiske selvtester. [www.bion.no/filarkiv/2012/05/Uttalelse-selvtester-040512.pdf](http://www.bion.no/filarkiv/2012/05/Uttalelse-selvtester-040512.pdf) [16.6.2013].
7. Borry P, van Hellemond RE, Sprumont D et al. Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries. Eur J Hum Genet 2012; 20: 715–21.
8. Fears R, Ter Meulen V. The perspective from EASAC and FEAM on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes. Eur J Hum Genet 2013; 21: 703–7.
9. Heald B, Edelman E, Eng C. Prospective comparison of family medical history with personal genome screening for risk assessment of common cancers. Eur J Hum Genet 2012; 20: 547–51.