

GENOMKART TIL NYTTE OG BESVÆR?

Utviklingen av utstyr for å sekvensere og analysere DNA går nå raskere enn noensinne, og det blir stadig rimeligere. Nå kan den som ønsker det få kartlagt hele sitt genom til en pris på knapt 1 000 dollar. Men hva kan lege og pasient bruke denne kunnskapen til?



Illustrasjonsfoto: NTB scanpix

I motsetning til en vanlig gentest, der man gjerne ser på én enkelt genvariant, åpner nå muligheten seg mer og mer å få utført en såkalt helgenomsekvensering og dermed få kartlagt alle sine gener.

Forskerne oppdager omtrent to arvelige tilstander hver dag, og de er sikre på at når legenes evne til å tolke genomer er blitt bedre enn i dag, vil store deler av befolkningen få sitt genom sekvensert av helsevesenet. Årsaken ligger i en ekstremt rask teknisk utvikling, der sekvensering blir billigere og billigere.

Professor Dag Undlien ved Universitetet i Oslo har fått kartlagt hele sitt genom, dvs. alle sine gener. Genomet ligger nå lagret på hans egen iPad sammen med en «helserapport». Det var ikke primært for å sjekke sin egen helsetilstand at Undlien gjorde testen, men fordi han tror slike undersøkelser på sikt vil bli vanlige også for norske pasienter.

Undlien har skrevet et essay om sin genomkartlegging i Aftenposten (1).

Kunnskap til besvær?

Hvordan skal helsevesenet takle all denne informasjonen? Hvordan vil pasientene forholde seg til resultatene? Vil de vite eller ikke vite? For én ting er teknisk kartlegging av alle genene, en mye mer komplisert side er hvordan all denne informasjonen skal brukes.

Utviklingen av bioteknologi og helse vil i stor grad handle om å behandle store mengder data der det trengs kunnskap fra både biologi, helse, matematikk og IKT.

Utfordringer for helsevesenet

Når denne kunnskapen foreligger, er det store utfordringer for helsevesenet som skal ta den i bruk. Dagens helsevesen er ikke bygd for å håndtere store mengder data. Og beslutningsstøttesystemene som kunne hjulpet legene mangler, skriver Norges forskningsråd (2).

Også i Norge går utviklingen raskt. Norske nyfødte ble inntil for et par år siden bare testet for én arvelig sykdom, Føllings sykdom. Nå er nyfødscreeningen utvidet til testing for 23 arvelige sykdommer.

Samfunnsøkonomiske besparelser

Når legene kjenner sammenhengen mellom genvariasjoner og sykdom, kan medisinene bli mye mer spesifikke. I dag vil for eksempel en halv million mennesker med høyt blodtrykk få samme medisin, i fremtiden er kanskje ikke høyt blodtrykk lenger noen diagnose. Den er erstattet av 500 ulike typer høyt blodtrykk som skal behandles på like mange måter. Men etter hvert som gruppene blir mindre, skal de høye utviklingskostnadene fordeles på mindre og mindre diagnosegrupper.

Gunn Marit Seberg
Tidsskriftet

Litteratur

1. Livets oppskrift på iPaden. Aftenposten. www.aftenposten.no/fakta/innsikt/Ville-du-ha-vaget-a-fa-svaret-disse-drapene-gir-7375164.html#.U0Ghaf_sQd (29.4.2014).
2. Forskningsrådet. Når alle kan få kartlagt sitt genom, hva gjør vi da? www.forskningsradet.no/no/Nyheter/Nar_alle_kan_fa_kartlagt_sitt_genom_hva_gjor_vi_da/1253995366775/p1174467583739 (29.4.2014).

«Sekvenseringen viser at jeg er overfølsom overfor en spesiell kreftmedisin, en medisin som min mor faktisk fikk før hun døde, og som hun ble syk av»

60

sykdomsårsaker
avdekkes
hver dag