

# Hva er genetisk veiledning?

I Norge jobber rundt 40 genetiske veiledere med å informere om arvelige sykdommer. Målet er å få folk til å forstå sine nåværende og fremtidige helseproblemer.



Av Cathrine Bjorvatn, forsker og genetisk veileder, Regionalt kompetansesenter for arvelig kreft, Haukeland Universitets-sjukehus og Institutt for samfunnsmedisinske fag, Universitetet i Bergen

**G**enetisk veileder er en ukjent yrkestittel for mange, men er velkjent i de fleste europeiske land og i USA, hvor genetisk veileder er en beskyttet yrkestittel med egen utdanning på masternivå.

I dag har vi cirka 40 genetiske veiledere som jobber innen helsevesenet i Norge. Vi har også et tilbud om mastergrad i genetisk veiledning. Dette masterprogrammet tar opp studenter annet hvert år og er knyttet til Institutt for samfunnsmedisinske fag, ved Universitetet i Bergen. Undervisningen gjennomføres i tre bolker à 2-3 uker hvert semester, slik at studentene har mulighet for å pendle til og fra Bergen. Dette er det eneste masterprogrammet i genetisk veiledning i Norden.

## Definisjon

De fleste norske offentlige utredninger som omhandler genetisk veiledning, har brukt Fraser sin definisjon (1974) når genetisk veiledning skal defineres:

«Genetisk veiledning er en kommunikasjonsprosess som tar for seg menneskelige problemer forbundet med forekomsten, eller risiko for forekomst, av arvelige sykdommer i en familie. Denne prosessen omfatter at en eller flere spesielt utdannede personer prøver å hjelpe individet og / eller familien med å forstå de medisinske fakta, forstå hvordan arvelige faktorer bidrar til forekomst av sykdommen, forstå de valgmuligheter som finnes, velge de handlemåtene som synes mest adekvate i lys av den enkeltes ståsted og å tilpasse seg sykdommen som nedarves i familien» (NOU 1999).

Det er også viktig å understreke at genetisk veiledning er uløselig knyttet til den forutgående genetiske utredningen, som er nærmere beskrevet i artikkelen om arvelig kreft.

Målet med genetisk veiledning er blant annet å sette familien eller den enkelte i stand til å forstå sine nåværende og fremtidige helseproblemer og utfordringer, slik at de kan fatte sine egne beslutninger på et best mulig grunnlag.

Utviklingen innen det genteknologiske fagfeltet går meget raskt. Dette medfører utfordringer knyttet til genetisk veiledning. Utviklingen vil gi nye pasientgrupper med andre behov enn de som tradisjonelt har fått genetisk veiledning. Utviklingen vil trolig også endre arbeidsoppgaver og ansvarsområder for dem som til nå har gitt genetisk veiledning.

## Hva gjør en genetisk veileder?

En genetisk veileder skal ikke bli ekspert i medisinsk genetik eller eksperter i laboratoriediagnostikk. Vi må imidlertid kunne en del om disse fagfeltene, i tillegg til en del andre fagområder, for å bli eksperter i det vi ønsker å bli flinke til; nemlig å formidle genetisk informasjon på en slik måte at våre brukere skjønner hva det dreier seg om. I tillegg bør genetiske veiledere ha innsikt i en del fagfelt som ligger utenfor det rent genetiske, slik som blant annet psykologi, familiodynamikk og innsikt i juridiske rammeverk.

Informasjon om risiko er en viktig del av den genetiske veiledningsprosessen. For at genetisk veiledning skal bli god, er det avgjørende at veilederen



**GIR INFORMASJON:** En genetisk veileder skal formidle genetisk informasjon på en slik måte at brukerne skjønner hva det dreier seg om. Illustrasjonsfoto Colourbox

har en forståelse av hvordan pasienter og pårørende oppfatter og fortolker risiko. Genetiske veiledere får også i sin utdanning omfattende innføring i psykologi, kommunikasjonsteknikker, veiledningsstrategier, pedagogikk og det lovverket som regulerer bruken av genteknologi. Videre må veileder også ha kunnskap om hvordan genetisk veiledning og informasjon kan påvirke personer som får påvist arvelig sykdom, enten hos seg selv eller hos familiemedlemmer. Viktige spørsmål i forbindelse med genetisk utredning og veiledning, er om forståelsen og tryggheten øker i løpet av veiledningsprosessen og / eller om personer påføres ytterligere bekymringer.

For å besvare disse sentrale spørsmålene må genetiske veiledere også drive kunnskapsutvikling og forskning innen eget fagfelt. Fokuset for denne forskningen vil spesielt være knyttet opp mot ulike psykososiale aspekter ved genteknologi. Kulturelle forskjeller og ulike tradisjoner mellom nasjoner, fører til at hvert land må gjennomføre sin forskning for å følge med hvordan denne nye genteknologien virker på befolkningen.

#### **Hvorfor er det behov for genetiske veiledere?**

Etterspørselen etter og behovet for genetisk veiledning vil antakelig bare øke på i årene som kommer. Utviklingen innen molekylær medisin har gjort det

mulig å diagnostisere et økende antall arvelige sykdommer i laboratoriet, slik som arvelige former for kreft, diabetes og hjerterytmeforstyrrelser. Mange av disse gentestene vil være prediktive. Det vil si at testen forutsier / predikerer noe om en persons framtidige risiko for å bli syk. Informasjonsbehovet om testene forut for en eventuell prøvetaking og hjelp til å forstå resultatene og konsekvensene av testene, er stort.

#### **Hva skiller genetisk veiledning fra annen klinisk virksomhet i helsevesenet?**

Det er i alle fall to forhold som må framholdes. For det første har en ikke bare med én pasient å gjøre, ofte er en hel familie involvert. For det andre stilles det ofte en potensiell diagnose / risiko for en sykdom i fremtiden.

La oss først se på det første forholdet. Når en pasient får et dårlig svar fra en helseundersøkelse blir så å si alltid familien emosjonelt berørt. Årsaken til at familieperspektivet trer ekstra frem i genetisk veiledning, er at et gentestsvaret også kan endre risikoen for den nære biologiske familien. Dersom vi påviser en genfeil (mutasjon) i et BRCA1-genet hos en mor, har hennes barn 50 prosent risiko for å ha arvet det samme muterte genet, noe som igjen gir døtre høy livstidsrisiko for å utvikle bryst- og eller

eggstokkreft. Når en arbeider med en familie må en ivareta de forskjellige behov, ønsker og målsettinger til de ulike familiemedlemmer. Videre må en vite hvordan en skal håndtere situasjonen som oppstår når ønskene til enkeltindivider ikke kan innfries samtidig. Psykologiske fenomen som overlevelses-skyld (survivors guilt), viser til den skyldfølelse som personer som har blitt «frikjent» fra familiens genfeil kan oppleve i etterkant av en gentest. Dette

## «Ikke alle ønsker å vite.»

må tas opp med familien i forkant av gentesting, for å redusere de negative konsekvensene så godt som mulig. Et annet familierelatert fenomen, er når familien har «pekt ut» neste person som blir syk. Denne «utpekningen» bygger på mer eller mindre ren gjetning eller overtro. «Preselection» kaller Kessler (2000) dette fenomenet, og er noe en må ta hensyn til og eventuelt «avlære» før gentesting settes i gang. Å møte det enkelte familiemedlem med et individuelt tilpasset opplegg er nødvendig.

Det andre forholdet som er karakteristisk for genetisk utredning og veiledning er at pasienten ikke nødvendigvis får stilt en diagnose her og nå, men at han eller hun kan få en risiko for en fremtidig sykdom. Ikke alle ønsker å vite, og tidspunkt for når man vil vite, vil variere. I hvilken grad hel-sevesenet makter å ivareta personenes behov for oppfølging etter prediktiv test, er også en relevant problemstilling.

Oppfatningen (persepsjon) av risiko er et sentralt begrep i genetisk veiledning. Det foreligger en rekke ulike definisjoner av begrepet risiko. De fleste av disse definisjonene har «usikkerhet» og «alvorlig-hetsgrad» med som viktige komponenter (Slovic 2000). Det foreligger en del forskningsrapporter som omhandler hvordan pasienter opplever det å få et risikoestimat for en gitt sykdom. Resultatene fra dette forskningsfeltet er ganske entydige; det er vanskelig å forholde seg til en potensiell sykdom i fremtiden. Risiko er et begrep som ikke kan stå alene, det er påvirket av det liv en har levd og de erfaringene en har gjort seg.

Ved presentasjon av individuelle risikotall for fremtidig sykdom, er det alltid en fare for at pasien-ten føler at hun/han har fått en diagnose og faktisk allerede er syk. Dette kan få store konsekvenser i livene deres, for viktige valg (yrkesvalg, valg om å få barn med flere) og planlegging av alderdom.

Det foreligger her en reell fare for sykeliggjøring av friske personer. For eksempel når en person får påvist en genfeil som disponerer for Porfyri, har vedkommende i visse tilfeller vel 20 prosent risiko for å bli syk i løpet av livet. I 80 prosent av tilfellene vil disse individene altså ikke bli syke. Likevel kan det tenkes at hovedfokus er på den langt mindre sjansen det er for sykdom. Når en person har fått påvist en genfeil i forbindelse med en prediktiv eller presymptomatisk test, legges det i genetisk veiledning stor vekt på at pasienten skal oppleve seg som frisk, inntil det motsatte er påvist.

Mange av valgene knyttet til genetisk veiledning er både av eksistensiell og irreversibel karakter. For eksempel risikoreducerende operasjoner av friske organ (bryst, eggstokker ved påvist genfeil i BRCA 1 genene hos kvinner). Klinisk erfaring viser at veiledning før- under- og etter genetiske undersøkelser ved slike problemstillinger er nødvendig. Vi ønsker også å understreke at skadepotensialet er betydelig og konsekvensene av de ulike valgene dyptgripende i den enkelte pasients liv. Pasientene våre skal ivare-tas gjennom vanskelige valg situasjoner.

### Når er det indikasjon for genetisk veiledning?

Medisinsk bruk av bioteknologi og genetisk veiledning reguleres i «Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven). (2003-12-05)». Kapittel 5 i denne loven regulerer fødte individer og er det kapitelet vi først og fremst forholder oss til når det gjelder veiledning for arvelig kreft. Denne loven sikrer våre brukere av prediktive gentester gode informasjonsrettigheter. En prediktiv gentest, vil som nevnt, forutsi eller predikere noe om en fremtidig risiko for å bli syk.

I dag behandles alle prediktive og presymptomatiske gentester likt i bioteknologiloven med et krav om genetisk veiledning før under og etter gentesten. Modellen for dette veiledningskravet var erfaringer med den meget alvorlige Huntingtons sykdom, hvor en ennå ikke har kurativ behandling.

Veiledningskravet nedfelt i §5.5 i bioteknologi-loven har fungert godt for prediktive gentester av alvorlige tilstander med høy penetrans (de fleste med genfeilen utvikler sykdommen). Redusert penetrans betyr enkelt sagt at ikke alle som har en genfeil blir syke, jmf. eksempelet med Porfyri over. Kravet om omfattende genetisk veiledning før, under og etter en prediktiv gentest (§5.5) har sikret pasien-ter gode veiledningsrettigheter og synes å være en fornuftig linje å følge for fremtidig veiledning

av tilsvarende tilstander. I loven legges det opp til at det er pasientens behov som skal styre veiledningsprosessen. Hvor mange veiledninger det er behov for vil variere fra person til person. Dagens takstsystem tar imidlertid ikke de samme hensyn. Det betyr at mange trenger flere, lengre og oftere veiledningssamtaler enn det som dekkes gjennom dagens takstsystem. Det stadige kravet om inntjening vi har i helsevesenet, kan således komme i konflikt med intensjonene i loven.

#### Oppsummering

Den økende etterspørselen etter informasjon og veiledning, gjør det nødvendig at det stadig arbeides med hvordan vi kan oppnå flest mulig av målene for genetisk veiledning med de til enhver tid tilgjengelige ressurser. For å møte nye utfordringer med et stadig økende tilbud gentester, må

genetisk veiledning, dens definisjoner og virkeområde, gjennomgås grundig. Dagens erfaringer bygger på behov hos personer som i stor grad selv har oppsøkt genetisk veiledning. Det er ikke usannsynlig at behovene hos morgendagens pasienter kan vise seg å være annerledes enn dagen pasienter. Et utvidet tilbud om gentester, må derfor også innbefatte tilbud om nødvendig oppfølging i testprosessen, og ikke minst etter at svar foreligger. Å hjelpe pasienten til å lære å leve med risiko for alvorlig sykdom er en nødvendig del av helsevesenets tilbud. ■

#### Litteratur:

NOU 1999: 20 «Å vite eller ikke vite – Gentester ved arvelig kreft» Sosial og helsedepartementet 27 mai 1999.  
S. Kessler edtir by R. G Resta "Psyche end Helics «Psychological aspects of genetic counselling».  
Slovic P. (2000) The perception of risk. London: Earthscan Publications Ltd.  
Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi med mer. 2003-05-12 (Bioteknologiloven) <http://www.lovdatab.no>

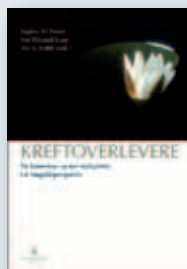
## Aktuell medisin



### Kreft og alternativ behandling

Boken beskriver ulike former for alternativ og komplementær behandling av kreftsykdommer.

Terje Risberg (red.)  
2010 | 312 sider  
ISBN: 978-82-05-39520-6  
Pris: 345,-



### Kreftoverlevende - ny kunnskap og nye muligheter i et langtidsperspektiv

Dette er en bok som formidler det vi vet om livet som kreftoverlever.

Sophie D. Fosså, Jon Håvard Loge,  
Alv A. Dahl (red.)  
2009 | 200 sider  
ISBN: 978-82-05-39204-5  
Pris: 345,-



### Kreftsykdommer - En basisbok for helsepersonell

Dette er en basisbok om kreftsykdommer, som nå foreligger i 3. utgave og er faglig oppdatert innen alle sentrale områder.

Rolf Kåresen, Erik Wist (red.)  
2009 | 448 sider  
ISBN: 978-82-05-38485-9  
Pris: 615,-