

Erfðarannsóknir í heilbrigðisþjónustu

HVENÆR GERA ERFÐARANNSÓKNIR GAGN?

KLÍNÍSK ERFÐARÁÐGJÖF VEITT AF FAGFÓLKI

HVAÐA UPPLÝSINGAR VEITA ERFÐARANNSÓKNIR?

ÁKVARÐANATAKA



Erfðarannsóknir í heilbrigðisþjónustu

Við höfum öll erft einstaka samsetningu gena frá foreldrum okkar. Sú samsetning í bland við fjölmarga umhverfisþætti á lífsleiðinni, útskýrir hvað við erum öll mismunandi hvað snertir útlit og fas, næmi fyrir ákveðnum tegundum meðferða, áhættu okkar á sjúkdómum og svo framvegis.



Framfarir í vísindum gera að verkum að við getum rannsakað erfðamengi mannsins og fengið úr því upplýsingar. Allar rannsóknir sem gerðar eru í þeim tilgangi að fá upplýsingar um erfðaeiginleika einstaklings eru erfðarannsóknir.

Það er mikilvægt að hafa í huga að gen eru, í flestum tilvikum aðeins hluti þess sem áhrif hefur á áhættu þína á að fá flesta sjúkdóma. Sjúkrasaga þín, lífstill og umhverfi skipta einnig miklu máli.

Þessum upplýsingabæklingi er ætlað að veita almennar upplýsingar um erfðafræði og áhrif erfða á heilsu okkar. Einnig inniheldur hann leiðbeiningar um það hvernig nálgast beri erfðarannsóknir.

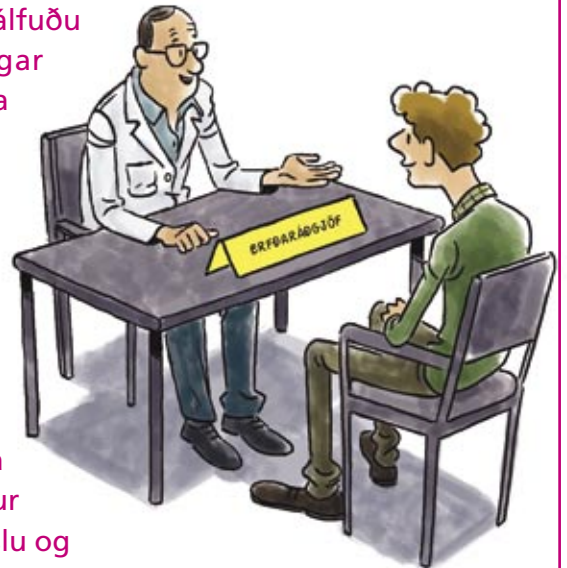
■ ■ ■ Hvenær ætti að gera erfðarannsókn?

Erfðarannsókn sem framkvæmd er sem hluti heilbrigðisþjónustu, getur veitt mikilvægar upplýsingar um heilsu einstaklingsins. Fjöl margar læknisfræðilegar ástæður geta verið fyrir erfðarannsóknum. Ef læknir þinn telur mögulegt að þú sért með sjúkdóm eða ástand sem gæti haft erfðafræðilegan grunn, vísar hann þér kannski til sérfræðings í erfðasjúkdómum. Þar verður fjölskyldusaga þín skoðuð og fyrri saga þín varðandi sjúkdóminn. Sé niðurstaðan sú að um erfðasjúkdóm geti verið að ræða, og hægt er að gera erfðarannsókn til staðfestingar, mun þér verða boðin hún.



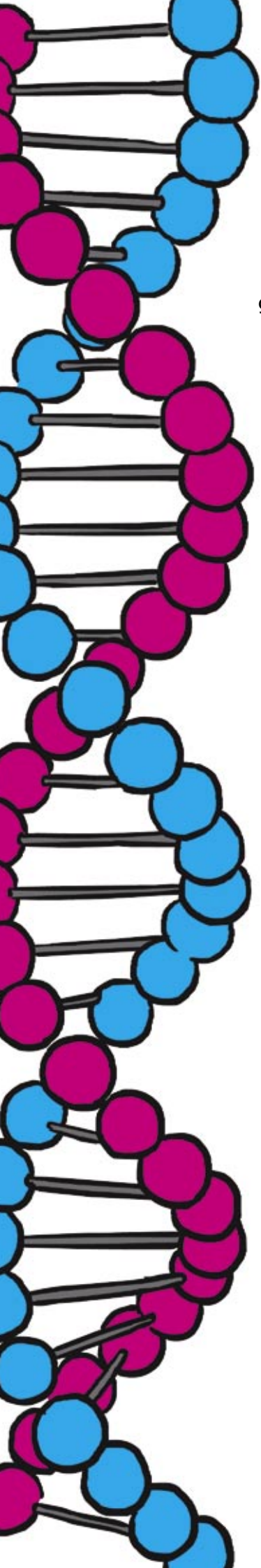
Þörf fyrir erfðaráðgjöf veitta af fagfólki

Þar sem erfðarannsóknir geta haft mikil áhrif á einstakling og fjölskyldu hans, er þeim sem hugleiða að fara í erfðarannsókn ráðlagt að biðja um erfðaráðgjöf. Erfðaráðgjöf er veitt af sérstaklega þjálfuðu fagfólki sem veitir þér hlutlausar upplýsingar sem geta hjálpað þér eða fjölskyldu þinni að taka ákvörðun um erfðarannsókn. Í erfðaráðgjöfinni munu aðstæður þínar og þarfi verða metnar og þér veittar upplýsingar um á möguleika sem eru í boði, án þess að reynt verði að hafa áhrif á ákvörðun þína. Í gegnum erfðaráðgjöfina geturðu fengið þjónustu sálfræðings til að vinna úr vandamálum sem komið geta upp vegna erfðarannsóknar, bæði fyrir og eftir rannsóknina. Þessi stuðningur gæti einnig náð til annarra ættingja ef þörf er á, m.a. til að útskýra niðurstöður rannsókna. Erfðaráðgjöfinni er ætlað aðveita fræðslu og stuðning fyrir og eftir erfðarannsókn.



Algengar ástæður fyrir því að leita erfðaráðgjafar:

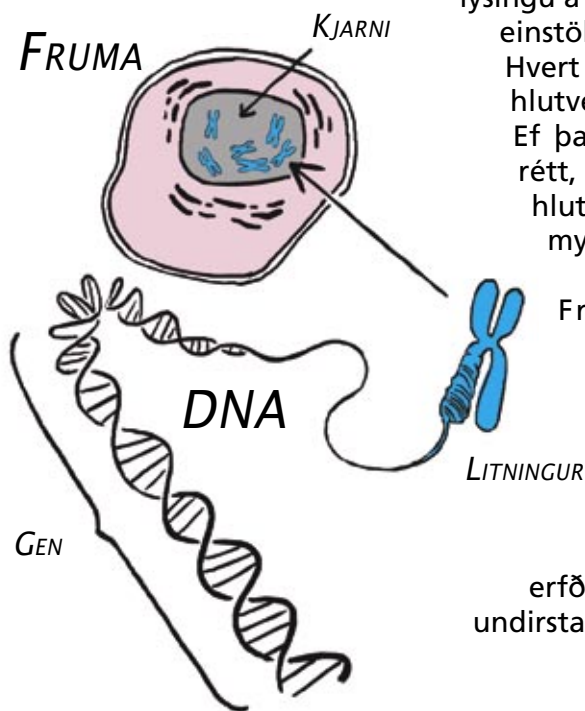
- Þú eða barn þitt eruð með einkenni sjúkdóms og þú vilt láta gera sjúkdómsgreiningu eða finna orsök sjúkdómsins.
- Einstaklingur í fjölskyldu þinni er með erfðasjúkdóm og þú vilt vita hvort þú ert í áhættu með að fá sjúkdóminn í framtíðinni.
- Einstaklingur í fjölskyldu þinni er með erfðasjúkdóm eða þú tilheyrir hópi eða kynþætti þar sem til staðar er aukin áhætta á ákveðnum erfðavandamálum. Þú vilt vita líkur þess að börn þín erfi sjúkdóminn eða erfðavandamálið frá þér.
- Þú eða maki þinn hafið misst fóstur endurtekið.



Smá líffræði...

Mannlíkaminn er samsettur úr þúsundum milljarða frumna, grunnbyggingareiningum lífvera. Frumur umbreyta næringarefnum úr fæðu í orku og sinna ýmis konar sérhæfðri starfsemi. Frumur sömu gerðar mynda vefi sem svo mynda líffæri. Í líkama mannsins eru meira en 200 mismunandi gerðir frumna, sem mynda vöðva, taugar, lungu, hjarta, kynfæri, blóð og fleira.

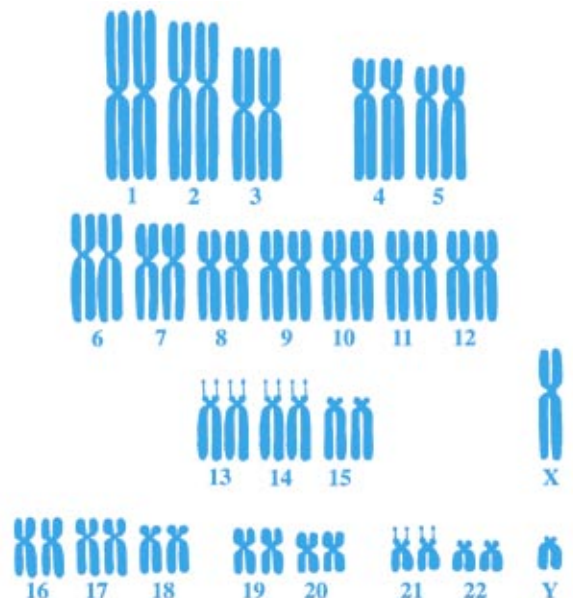
Flestar frumur hafa kjarna þar sem allar upplýsingar um þroska og starfsemi lífverunnar eru geymdar. Þessar upplýsingar eru "skráðar" í erfðaeefni sem kallast DNA (deoxiribósakjarnsýra). Ef DNA er líkt við langa setningu sem gefur fullkomna lýsingu á lífveru, má segja að genin séu einstök orð innan setningarinnar. Hvert gen tekur þátt í einu eða fleiri hlutverkum í starfsemi líkamans. Ef það er skemmt eða virkar ekki rétt, getur það ekki lengur sinnt hlutverki sínu. Öll genin og DNA mynda erfðamengið.



Frumukjarni inniheldur erfðamengið sem segir til um erfðaeiginleika einstaklingsins. Hvert barn erfir helming erfðamengis síns frá hvoru foreldri, sem útskýrir hvers vegna erfðamengið er stundum kallað undirstaða erfða.

Hvað með litninga?

Litningar eru að mestu samsettir úr DNA og sjást aðeins á meðan fruman er í skiptingu. Menn hafa 46 litninga sem skiptast í 23 pör. Eitt parið eru kynlitningarnir X og Y (XX fyrir konur og XY fyrir karla). Hin 22 pörin eru númeruð frá 1-22.



■ ■ ■ Eftir hverju er leitað í erfðarannsókn?

Erfðarannsókn er rannsókn á hluta erfðaefnis þíns. Erfðarannsókn getur stundum ákvarðað hvort breyting sé til staðar í ákveðnu geni eða litningi. Breytingin, sem oft er kölluð stökkbreyting getur verið í öllum frumum lífverunnar og mögulega borist áfram til næstu kynslóða.



Læknirinn og genin þín

Til að rannsaka DNA þarf blóðsýni eða sýni af munnvatni sem sent er til rannsóknarstofu. Rannsóknarstofan sendir að jafnaði skriflegt svar til þess læknis sem bað um rannsóknina. Hann ræðir niðurstöðurnar við þig.

Stökkbreytingar valda þrem megingerðum stökkbreytinga

■ Litningagallar

Litningagallar er það kallað þegar einstaklingur hefur einn eða fleiri galla í litningum (til dæmis yfirfærslu litninga eða úrfellingu á litningi) eða þegar fjöldi litninga er annar en 46. Til dæmis eru einstaklingar með Down heilkenni með aukalitning nr. 21 og eru með 47 litninga.

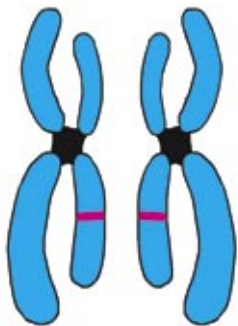
■ Eingena sjúkdómar

Eingena sjúkdómar stafa af breytingum í einu geni. Eingena sjúkdómar eru oft alvarlegir. Þeir teljast til sjaldgæfra sjúkdóma þó svo milljónir manna um allan heim séu hver fyrir sig með einhvern eingena sjúkdóm. Einkenni og sjúkdómsmynd ræðst af starfsemi breytta gensins. Allar manneskjur hafa tvö eintök (samsætur) hvers gens. Annað eintakið kemur frá móður og hitt frá föður.

■ Sumir eingena sjúkdómar verða vegna breytinga á öðru eintaki ákveðins gens. Það þýðir að breyting í öðru eintakinu (af tveimur) dugur til að sjúkdómurinn komi fram. Dæmi um slíkan eingena sjúkdóm er Huntington sjúkdómur sem hefur áhrif á vöðvasamhæfingu og andlega getu.

■ Aðrir eingena sjúkdóma koma aðeins fram þegar

bæði eintök sama gensins eru breytt hjá einstaklingi. Þeir sem eru aðeins með annað eintakið breytt en hitt ekki eru arfblendnir arfberar og fá ekki einkenni um sjúkdóminn. Þannig er það til dæmis með sjúkdóminn cystic fibrosis en hann hefur áhrif á lungu og meltingarkerfi. Arfblendir arfberar fá nær aldrei sjúkdóminn en bera breytinguna og geta gefið hana áfram til barna sinna. Ef tveir arfblendnir arfberar eiga barn saman, eru 25% líkur til að barnið erfi bæði breyttu eintökin og fái sjúkdóminn.



Litningar með tvö eintök (samsætur) af sama geni.



■ Flókin erfðavandamál

Flókin fjölgena erfðavandamál eru afleiðing samspils erfða og umhverfis eða lífsstíls. Sum eru mjög algeng s.s. sykursýki, flest krabbamein, astmi eða hjartasjúkdómar. Öfugt við eingena sjúkdóma, eru mörg gen áhrifavaldar í tilurð og þróun slíkra vandamála.

Erfðarannsóknir eru mikilvægur þáttur í vísindarannsóknum á flóknum sjúkdómum en engu að síður eru undirliggjandi erfðaþættir ekki vel skilgreindir í þeim. Erfðarannsóknir varðandi þá eru taldar ónákvæmir eða illa skilgreindir forspárþættir varðandi tilurð sjúkdómsins.



Mismunandi gerðir erfðarannsókna

> Sjúkdómsgreining

Erfðarannsóknir til sjúkdómsgreiningar eru gerðar hjá þeim sem hafa sjúkdómseinkenni. Niðurstaða úr slíkri rannsókn getur leiðbeint um meðferð eða eftirlit vegna heilsufarsvandamála. Einnig geta þær eytt óvissu varðandi greiningu og þar með gert einstaklingum kleyft að fá að vita hver sjúkdómur þeirra er.

> Forspárrannsókn til áhættumats

Forspárrannsóknir eru gerðar hjá einstaklingum sem ekki hafa einkenni um sjúkdóm. Þeim er ætlað að finna genabreytingar sem gefa til kynna áhættu á að fá sjúkdóm seinna á ævinni. Sú áhætta getur verið mismikil eftir sjúkdómum. Í sumum tilfellum, til dæmis þegar um Huntington sjúkdóm er að ræða, getur áhætta verið mikil.

Í flestum tilfellum myndi rannsóknin gefa eingöngu þá niðurstöðu að einstaklingurinn væri í áhættu með að fá sjúkdóminn seinna á ævinni en ekki nákvæmlega hvenær eða hvort eða hvenær þar sem aðrir þættir hafa líka áhrif. Slíkar rannsóknir eru kallaðar forspárrannsóknir til áhættumats.

> Arfberarannsókn

Arfberarannsóknir eru gerðar til að finna þá sem bera stökkbreytt eintak gens sem tengt er ákveðnum sjúkdómi. Eitt dæmi væri sjúkdómurinn cystic fibrosis. Arfberar sýna jafnan ekki einkenni sjúkdómsins en geta hins vegar gefið börnum sínum breytta genið og þau fengið sjúkdóminn (sjá að ofan).

> Lyfjaerfðarannsóknir

Lyfjaerfðarannsóknir eru gerðar til að kanna næmi einstaklings fyrir ákveðinni meðferð. Sumir gætu til dæmis þurft hærri skammta af ákveðnum lyfjum á meðan aðrir sýna aukaverkanir við gjöf ákveðinna lyfja.

Mögulegur ávinningur af erfðarannsókn

- Erfðarannsókn getur staðfest greiningu ákveðins sjúkdóms hjá þér eða barni þínu. Fyrir suma er afar mikilvægt að eyða óvissu um það.
- Erfðarannsókn getur greint erfðasjúkdóm og leitt til meðferðar eða leiða til þess að koma í veg fyrir einkenni.
- Niðurstaða erfðarannsóknar getur veitt upplýsingar sem koma að gagni vegna barneigna í framtíðinni.
- Þar sem erfðasjúkdómar eru gjarnan arfgengir (ganga í erfðir), geta upplýsingar um erfðaeiginleika þína komið öðrum í fjölskyldunni að notum.

Takmarkanir og möguleg áhætta af erfðarannsóknum

- Að gangast undir erfðarannsókn, bíða eftir niðurstöðum og fá þær, getur leitt til tilfinningaóroa. Algengt er að finna fyrir streitu, kvíða, létti eða sektartilfinningu. Það er mikilvægt að hugleiða vel mögulegar afleiðingar þess að fá annað hvort góðar fréttir eða slæmar eftir erfðarannsókn.
- Þó svo sjúkdómsgreining sé staðfest með erfðarannsókn, er ekki víst að til sé lækning eða meðferð.
- Það er ekki alltaf hægt að finna erfðafræðilega útskýringu á ákveðnum vandamáli. Stundum er ekki búið að finna hvaða breytingar í genum valda sjúkdómnum og í sumum tilfellum er ekki búið að setja upp rannsókn sem getur greint breytinguna.
- Sum vandamál sem hafa erfðafræðilega orsök eru þess eðlis að ekki er hægt að segja til um hversu mikil eða lítil einkenni viðkomandi fær.
- Niðurstöður erfðarannsóknar hjá þér geta leitt í ljós erfðaupplýsingar um aðra í fjölskyldu þinni þar sem þú deilir með þeim hluta af erfðaefninu. Oft eru þetta upplýsingar um mögulega áhættu þeirra á að fá ákveðinn sjúkdóm. Myndu þeir vilja fá þær upplýsingar?
- Niðurstöður erfðarannsóknar geta í sumum tilfellum leitt í ljós að viðkomandi er ættleiddur eða rangt feðraður.

■ ■ ■ Ákvörðun um erfðarannsókn

Það getur verið erfitt að taka ákvörðun um að fara í erfðarannsókn. Hún er alltaf persónulegt val hvers og eins. Hver fyrir sig þarf að ákveða hvort hann eða hún vill fara í erfðarannsókn og líka hvort viðkomandi vill fá niðurstöður erfðarannsóknar eða ekki. Það er er mikilvægt að þú fái skýrar og góðar upplýsingar og hafir tækifæri til að spyrja spurninga sem þú hefur og eyða öllum vafa áður en þú tekur ákvörðun um að fara í erfðarannsókn.



Erfðarannsóknir hjá börnum

Varlega er farið í að gera erfðarannsóknir hjá börnum. Almenna reglan er sú að erfðarannsókn á barni er eingöngu gerð ef þörf er á henni vegna greiningar, fyrirbyggjandi aðgerða eða meðferðar. Ef sjúkdómurinn sem rannsóknin er gerður vegna fyrir kemur fram á fullorðinsárum, er mælt með að bíða með erfðarannsókn þar til viðkomandi hefur aldur og þroska til að taka upplýsta ákvörðun sjálf(ur) um rannsóknina.

Áður en erfðarannsókn er gerð, ættir þú að spyrja a.m.k. neðangreindra spurninga:

- Um sjúkdóminn
 - Hvað er vitað um sjúkdóminn?
 - Fá allir sem eru með þennan sjúkdóm samskonar einkenni og vandamál?
 - Hvernig er að lifa með sjúkdómnum?
 - Hvers vegna er ég (eða barn mitt) með þennan sjúkdóm?
 - eru aðrir fjölskyldumeðlimir í áhættu á að fá sjúkdóminn?

- Er til meðferð við sjúkdómnum?
- Ef meðferð er til, get ég fengið hana?
- Hvar get ég fengið frekari upplýsingar um sjúkdóminn?

■ Um rannsóknina:

- Er einhver áhætta fólgin í því að fara í rannsóknina? Hver gæti hún verið?
- Hvað þýða niðurstöður rannsóknarinnar?
- Hversu nákvæm er rannsóknin?
- Þarf að rannsaka aðra í fjölskyldunni?
- Hvað tekur langan tíma að fá niðurstöður?
- Hver eða hverjir munu segja mér niðurstöðurnar?
- Hver eða hverjir munu hafa aðgang að niðurstöðunum?

Niðurstöður erfðarannsókna eru viðkvæmar líffræðilegar persónuupplýsingar. Þær teljast trúnaðarmál. Þeim sem fara í erfðarannsókn er ráðlagt að biðja um stuðning og erfðaráðgjöf.

■ Aðrar spurningar:

- Mun niðurstaða erfðarannsóknarinnar hafa afleiðingar fyrir aðra fjölskyldumeðlimi?
- Ætti ég að ræða um rannsóknina við þá áður en ég fer í hana?
- Hvaða mögulega tilfinningarót gætu niðurstöðurnar valdið mér og öðrum í fjölskyldu minni?
- Hverjum ætti ég að skýra frá rannsóknarniðurstöðunum?
- Mun ég fá skriflegar upplýsingar um það sem rætt hefur verið varðandi erfðarannsóknina?
- Hver gæti aðstoðað mig við að útskýra niðurstöðurnar fyrir afkomendum mínum og ættingjum ef ég kys að gera það?
- Er líklegt að aðrir fái niðurstöðurnar í hendur? Ef svo, hverjir?
- Er til staðar stuðningsþjónusta eða sjúklingasamtök sem ég get haft samband við?
- Hvaða aðra heilbrigðisstarfsmenn ætti ég að hafa samband við?

■ ■ ■ Erfðarannsóknir utan heilbrigðiskerfisins (direct-to-consumer)

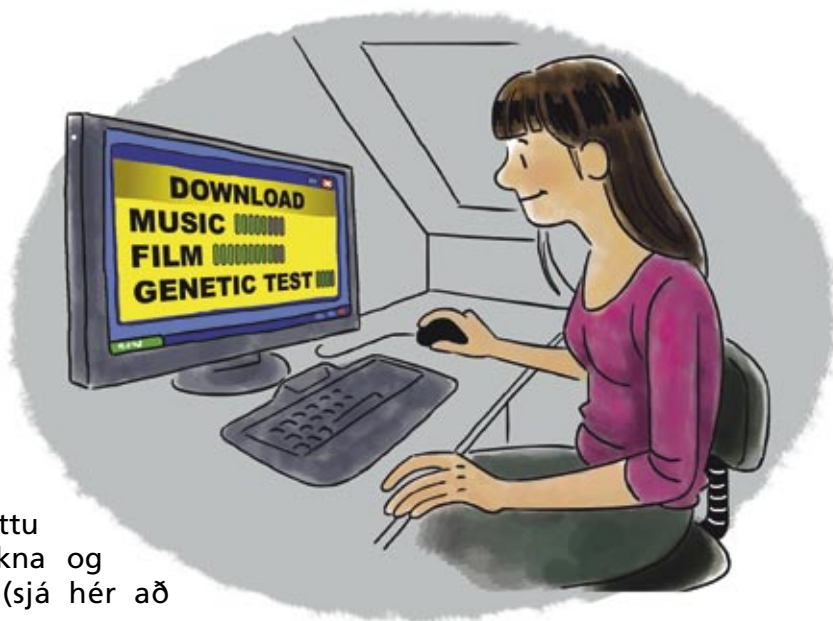
Undanfarin ár hefur orðið aukning í framboði erfðarannsókna sem auglýstar eru og seldar af fyrirtækjum utan heilbrigðiskerfisins.

Hvaða gera þessi fyrirtæki?

Mörg þessara fyrirtækja bjóða til sölu erfðarannsóknir á netinu á svipaðan máta og bækur eða geisladiska. Flest þeirra bjóða slíka þjónustu án aðkomu fagfólks í heilbrigðisþjónustu.

Hvað er verið að prófa?

Rannsóknir sem seldar eru af fyrirtækjum eru stundum vel staðfestar og læknir þinn getur pantað þær. Hins vegar eru margar rannsóknanna þess eðlis að þær hafa ekki verið sannreynðar eða ekki taldar viðeigandi að mati fagfólks. Mörg fyrirtækjanna selja rannsóknir sem eiga að geta sagt fyrir um áhættu þína að fá ákveðna flókna og algenga erfðasjúkdóma (sjá hér að framan).



Það sem þú ættir að vita um erfðarannsóknir utan heilbrigðiskerfisins:

- Margar erfðarannsóknir sem seldar eru utan heilbrigðiskerfisins eru ekki taldar gildar af heilbrigðiskerfinu. Það þýðir að gæði og notagildi þeirra hafa ekki verið staðfest. Fæstar af niðurstöðunum geta sagt fyrir um hvort þú munir fá ákveðinn sjúkdóm eða hversu alvarlegur sjúkdómur muni verða. Eins og kom fram að framan eru erfðabreytingar aðeins hluti þess sem hefur áhrif á það hvort þú færð ákveðna sjúkdóma. Aðrir þættir eins og sjúkrasaga þín, lífstíll og umhverfi hafa einnig þýðingu.
- Það að panta erfðarannsókn er ekki eins og og panta bók. Það er mikilvægt að hugleiða mögulegar afleiðingar þess að fá niðurstöðu erfðarannsóknar, fyrir þig og fjölskyldu þína.
- Alltaf ætti að fara varlega í erfðarannsóknir hjá börnum (sjá að framan). Það er eindregið ráðlagt að gera ekki erfðarannsóknir hjá þeim utan heilbrigðiskerfisins.
- Mörg fyrirtæki eru án læknisfræðilegrar umsjónar og án þess að læknir hafi nein bein samskipti við þann sem kaupir rannsóknina. Ræddu við lækni þinn um það hvort rannsóknin gæti mögulega leitt í ljós eitthvað sem kæmi að gagni varðandi heilsu þína. Vertu viss um að skilja vel kosti og takmarkanir rannsóknarinnar áður en þú kaupir hana.
- Spurðu um það hvernig staðið er að rannsókninni og hvort friðhelgi sýnis þíns og upplýsinga sé tryggð. Spurðu líka hvort upplýsingum þínum verði deilt með öðrum fyrirtækjum.
- Hafir þú pantað erfðarannsókn utan heilbrigðiskerfisins, ræddu við lækni þinn áður en þú tekur ákvarðanir sem geta haft áhrif á heilsu þína.



Frekari upplýsingar um erfðarannsóknir:

- www.eurogentest.org/patient/

EuroGentest hefur útbúið almenna upplýsingabæklinga um erfðafræði og erfðarannsóknir, ætlaðar sjúklingum og fjölskyldum þeirra.

- <http://www.orpha.net/>

Orphanet inniheldur gagnagrunna um sjaldgæfa sjúkdóma, lyf sem ætluð eru til meðferðar á þeim, fagmiðstöðvar í erfðafræði, greiningarpróf og sjúklingasamtök.

Um hvað er þessi bæklingur?

Þessum upplýsingabæklingi er ætlað að veita almennar, hlutlausar upplýsingar um erfðarannsóknir, gildi þeirra og möguleg vandamál sem geta fylgt niðurstöðum þeirra. Í honum er lýst mismunandi gerðum erfðarannsókna, notkun þeirra í heilbrigðisþjónustu og takmörkunum á gildi niðurstaðna varðandi ákveðna sjúkdóma.

© Council of Europe, 2012
www.coe.int/bioethics

Þessi bæklingur er gerður af Evrópuráðinu (Council of Europe) með aðstoð Pascal Borry prófessors og með athugasemdum frá Dr. Heidi Howard, Martinu C. Cornel prófessor ásamt öðrum meðlimum Professional and Public Policy Committee of the European Society of Human Genetics. Hann nýtur stuðning EuroGentest sem er EU-FP7 verkefni (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) og Evrópusambands mannfæðisfræðifélaga (European Society of Human Genetics).

Hönnun og ritstjórn: Alsace Media Science - Scientific communication - Strasbourg. Teikningar: Louis de la Taille. Íslensk þýðing og staðfæring: Vigdís Stefánsdóttir erfðaráðgjafi og Jón Jóhannes Jónsson yfirlæknir á erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala.

