

# Genetisk veiledning

**Genetisk veiledning er en samtale hvor pasienter og slektninger som har risiko for en arvelig sykdom får informasjon om sykdommens konsekvenser, sannsynligheten for at de vil utvikle sykdommen eller føre den videre til sine barn, og hvilke tiltak som kan iverksettes.**

I forbindelse med genetiske undersøkelser får alle tilbud om genetisk veiledning. I en slik veiledningssamtale tar man opp eventuelle konsekvenser et testresultat vil kunne gi, samt hvordan selve undersøkelsen eller prosedyren foretas. Veiledningen er ikke direkte rådgivende i forhold til om man bør gjennomgå undersøkelsen eller ikke.

Veiledningen er uforpliktende og man bestemmer seg etter veiledningen om man ønsker tilbudet eller ikke. Mennesker har ulike ønsker og behov og den enkelte foretar valg ut fra egne vurderinger.

Ved genetiske undersøkelser skiller vi mellom diagnostiske tester, prediktive tester, presymptomatiske tester og prenatal diagnostikk.

Ved en diagnostisk test gir undersøkelsen svar på evt. bekrefter allerede oppstått sykdom eller tidlige symptomer på sykdom. Ved prediktive tester anslås fremtidig risiko for å utvikle bestemte sykdommer. For eksempel kan en bestemt genfeil gi en viss prosent risiko for å utvikle kreft. Selv om risikoen er høy er det ikke alle som blir syke av det påviste sykdomsanlegget.

*Presymptomatisk testing* kan påvise om man vil utvikle bestemte sykdommer i fremtiden. I dette tilfellet vil alle som får påvist et sykdomsanlegg bli syke.

Ved prediktive og presymptomatiske tester skal alle ifølge bioteknologiloven ha genetisk veiledning før prøven tas, eventuelt i flere omganger (slik som ved alvorlige diagnoser som Huntington sykdom), samt når svar foreligger. Det er hele tiden mulig å trekke seg fra undersøkelsen, eller eventuelt utsette svarsamtalen til et mer egnet tidspunkt."

## **Genetisk veiledning - bare ved prenatal diagnostikk?**

Mange leger vet at de som tilbys prenataldiagnostikk får genetisk veiledning før prøvetakingen. Ikke alle er imidlertid klar over muligheten for å henvise pasienter med alle typer arvelige sykdommer til en genetisk avdeling for informasjon.

Kanskje ser man heller ikke nytten av dette, fordi man ikke kjenner til hvilket tilbud en genetisk avdeling kan gi. Det er heller ikke alle leger som er klar over at genetisk veiledning er påbudt før gentesting av friske mennesker. Dette påbudet er en konsekvens av at det å leve med en kjent risiko for sykdom ikke er problemfritt.

*Kilde: Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin, Haukeland Universitetssykehus  
[www.helsebergen.no/avd/medgen](http://www.helsebergen.no/avd/medgen)*

**Genetisk utredning og veiledning i forhold til muskelsykdommer foregår ved følgende medisinske avdelinger:**

### **Rikshospitalet Radiumhospitalet**

Avd. for medisinsk genetikk, 0027 Oslo  
Telefon 23 07 55 80

### **Ullevål Universitetssykehus**

Institutt for medisinsk genetikk/avd. for medisinsk genetikk  
P.B. 1036, Blindern, 0317 Oslo  
Telefon 22 11 98 60

### **Haukeland Universitetssykehus**

Avd. for medisinsk genetikk, 5021 Bergen  
Telefon 55 97 54 75

### **Universitetssykehuset Nord-Norge**

Medisinsk genetisk avdeling, 9038 Tromsø  
Telefon 77 64 54 10

### **St. Olavs Hospital HF**

7030 Trondheim  
Telefon 06800

### **Mer informasjon**

[www.lovdata.no/all/hl-20031205-100.html](http://www.lovdata.no/all/hl-20031205-100.html): Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven)

[www.bion.no](http://www.bion.no): Bioteknologinemndas hjemmeside med omfattende informasjon om bl.a. etiske spørsmål omkring dette tema.

## Ny PGD-nemnd

**Helse- og omsorgsdepartementet har oppnevnt en ny nemnd som skal behandle søknader om genetisk undersøkelse av befruktede egg utenfor kroppen (preimplantasjon, PGD). To av FFM's styremedlemmer er oppnevnt som medlemmer av nemnda.**

### **Hva er preimplantasjonsdiagnostikk?**

Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD) er genetiske undersøkelser av befruktede egg før de settes inn i livmoren. Slike undersøkelser kan kun innvilges når minst en av foreldrene er bærer av en alvorlig arvelig sykdom uten behandlingsmulighet.

### **Hva skal nemnda gjøre?**

Den nye PGD-nemnda er oppnevnt i henhold til den nye bioteknologiloven, som begrenser adgangen til genetisk undersøkelse av befruktede egg utenfor kroppen før innsetting i livmoren.

Nemnda kan gi tillatelse til genetisk undersøkelse av befruktede egg ved alvorlig, arvelig sykdom uten behandlingsmuligheter. Denne behandlingen kan ikke foretas i Norge, men par som har behov for slik behandling kan søke dispensasjons- og klagememnda om å få foretatt behandlingen i utlandet.

I forbindelse med PDG-undersøkelser for å utelukke alvorlig arvelig sykdom kan det også søkes om å få utført vevstypetesting for å undersøke det befruktede eggets vevstype med sikte på å få et vevstypelikt barn som kan være stamcelledonor for et sykt søsken.

PDG-nemnda må godkjenne alle slike undersøkelser før de kan utføres.

### **Hvem sitter i nemnda?**

Følgende personer er oppnevnt av helse- og omsorgsminister Sylvia Brustad som medlemmer av den nye nemnda:

Kari Paulsrud (leder)  
Kristian Sommerfeldt  
Benedicte Paus  
Martha Agnes Hentemann  
Torstein Egeland  
Berit Støre Brinchmann  
Elisabeth Claudi-Nielsen  
Bjørn Moen

### **Varamedlemmer i nemnda er:**

Mari Bø Haugstad (vara for leder)  
Terje Rootwelt  
Ingrid Eftedal  
Arne Schwennicke  
Gunnar Kvalheim  
Per Nortvedt  
Johnny Guttorm Johansen  
Bjørn Synstad

Bjørn Moen er avtroppende leder i FFM, mens Johnny Guttorm Johansen er studiekontakt i FFM's styre.

*Kilde: [www.frambu.no](http://www.frambu.no)*