

laboratorietest är anlagsbärartest förknippade med såväl flera tekniska som etiska och sociala problem.

– Till de tekniska svårigheterna hör att vi hittar färre mutationer än vad som verkligen finns. Om vi inte hittar en känd cancergen, trots att man bedömt att det föreligger en ärftlighet, så innebär det ju inget befriande för patienten.

– Utöver de två kända bröstcancer-generna finns det förmodligen ytterligare minst en enskild högriskgen för bröstcancer. Men i de flesta fall handlar det om variationer av gener som samverkar.

För att kunna genomföra en analys krävs att den exakta DNA-sekvensen för den gen, vars mutation är karakteristisk för den specifika familjen, först är kartlagd. Det innebär att det helst bör finnas någon insjuknad släkting som ännu är i livet. Ofta är det inte så.

Ett annat problem är att det ibland rör sig om stora gener som kan vara svåra att studera i detalj. I vissa fall upptäcks inga mutationer trots att de existerar, kanske på grund av att mutationen finns gömd i en intron. Introner är delar av DNA som inte kodar för något protein.

– Utvecklingen av analysmetoder går fort och jag tror att vi snart kommer att kunna erbjuda enklare och billigare analyser. Men en bättre teknik innebär inget revolutionerade för sjukvården; det handlar trots allt om en liten grupp människor som bär på anlagen och som det kommer att vara aktuellt att testa, säger Annika Lindblom.

– För dem som endast löper en mindre risk att utveckla sjukdom är det inte aktuellt att testa sig idag, då vi bara har operation av bröstet att erbjuda som alternativ till regelbundna kontroller. Men på sikt kanske andra behandlingsmöjligheter har utvecklats och då kan det bli kliniskt intressant att identifiera även dessa individer.

»Ett bra lagförslag»

Till de etiska och sociala problemen hör avsaknaden av lagar som reglerar användningen av genetisk information. Det finns ett lagförslag som varit ute på remiss, och som eventuellt kommer att kunna tas i Riksdagen under våren 1999. Annika Lindblom har läst förslaget.

– Jag tycker det är ett mycket bra förslag som täcker in allt. Man föreslår bland annat att tredje man, exempelvis arbetsgivare eller försäkringsbolag, inte ska få använda genetisk information som rör en enskild individ. Den får bara användas av sjukvården och patienten, för patientens eget bästa.

I Sverige gäller för närvarande samma övergripande regler för hantering av genetisk information som för övrig hälso- och sjukvård.

Peter Örn

Genetiska vägledare utbildas i Göteborg

Ökade möjligheter att spåra ärftliga sjukdomar innebär också en ökad efterfrågan på genetisk vägledning, dvs psykologiskt stöd inför och efter ett test, information om sjukdomen, om möjlighet till regelbundna kontroller etc. Snart startar den första utbildningen i Norden av genetiska vägledare.

– Den krisreaktion som uppkommer vid ett positivt svar efter ett genetiskt test är mycket beroende av hur väl förberedd individen har varit, säger psykolog Ulrika Hösterey-Ugander, som på uppdrag av Nordiska hälsovårdshögskolan och Göteborgs universitet planerar den nya utbildningen.

Diagnostik av friska individer, anlagsbärartest, handlar främst om att hitta dominant nedärvda sjukdomsgener. De som tar kontakt med avdelningar för klinisk genetik är väl medvetna om att sjukdomen finns i familjen. Ofta har de fått kännedom om det först som vuxna; det är vanligt att man av »respekt» för varandra länge tiger om att den finns en ärftlig sjukdom inom familjen.

Ulrika Hösterey-Ugander arbetar som psykolog på avdelningen för klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, där hon främst möter människor som har någon familjemedlem med Huntingtons korea.

Ovisslet tynger mest

– Människor som lever som riskpersoner mår oftast bättre efter ett genetiskt svar. Ovissheten är tyngre att leva med än ett besked om att man bär på sjukdomsgenen och kommer att insjukna, det visar både svenska och internationella studier, säger Ulrika Hösterey-Ugander.

Men möjligheten att diagnostisera friska individer är relativt ny och det innebär specifika svårigheter vid krisbearbetningen.

En är svårigheten för omgivningen att med ord bemöta den kris som drabbar en människa, som är frisk men som bär på en gen för en allvarlig sjukdom.

– Jag brukar råda dem som testat sig att vara försiktig med vem man berättar det för. De kanske inte får det stöd de

förväntar sig av omgivningen, utan möter i stället vänners egen ångest.

– Men när det gått en tid och beskedet integrerats hos individen är man ofta inte längre så känslig för andras reaktioner och blir därför mer frispråkig, säger Ulrika Hösterey-Ugander.

För närvarande är Ulrika Hösterey-Ugander engagerad i planeringen av den första utbildningen i Norden av genetiska vägledare, eller genetic counsellors som är den internationella benämningen.

I England har genetiska vägledare funnits sedan 1992 och det är den engelska verksamheten som står modell för den utbildning på 1,5 år som – om allt går i lås – ska starta hösten 1999 på Nordiska hälsovårdshögskolan i Göteborg.

– Det finns ett behov i de nordiska länderna av personal som både kan fungera som ett psykosocialt stöd, och som har kompetens inom molekylärbiologi och att ta anamneser.

– Vi kommer främst att vända oss till sjuksköterskor, socionomer, psykologer och liknande yrkesgrupper. Men jag tror även att till exempel molekylärbiologer som vill arbeta mer med människor kan intressera sig för den här utbildningen, säger Ulrika Hösterey-Ugander.

Förbättra samarbetet med primärvård

Vid universitetssjukhusens avdelningar för klinisk genetik finns speciella team där sjuksköterskor ofta ansvarar för information och genetisk vägledning. Vid uppföljningen spelar primärvårdsläkarna en viktig roll.

En av målsättningarna med den nya utbildningen är att kontakten mellan primärvård och avdelningarna för klinisk genetik ska förbättras. Det skulle kunna göras genom att avdelningarna för klinisk genetik knyter de nya genetiska vägledarna till sig.

– På grund av den rårande överbelastningen inom primärvården tar man sig ofta inte den tid som behövs i uppföljning och i kontakt med de genetiska avdelningarna. Det skulle behövas betydligt fler kommunikationskanaler, säger Ulrika Hösterey-Ugander.

Den 1,5 år långa utbildningen ska enligt planerna kunna byggas på med ytterligare ett halvår och leda till en masterexamen.

Peter Örn