

# Anlagsbärartest hos vuxna kan förhindra sjukdomsfall

■ Någon egentlig genetisk screening hos vuxna förekommer inte i Sverige. Det som finns är riktade undersökningar för att fastställa diagnoser eller risker för framtida sjukdom i vissa familjer. Att genetisk undersökning är möjlig för vuxna innebär i princip också att det är möjligt med prenatal eller perinatal diagnostik för samma sjukdom. Detta efterfrågas sällan idag.

Det som förekommer är screening av sjukdomsgener hos vuxna med en viss sjukdom, och om man identifierat en mutation kan familjemedlemmar erbjudas presymtomatisk anlagsbärartestning. Genetisk testning erbjuds för att minska oro för sjukdom och för att minska morbiditet och mortalitet i den aktuella sjukdomen. Tänkbara nackdelar med att erbjuda presymtomatisk testning är eventuella kort- och långsiktiga psykosociala konsekvenser samt negativa socioekonomiska konsekvenser, till exempel att en anlagsbärare diskrimineras i ett försäkringsärende [1].

Ett anlagsbärartest görs som regel vid en genetisk mottagning, och enligt noggrant utformade regler som innebär ett besök för information före testet, test, analys, ett återbesök för information om svaret, konsekvenser och möjlig prevention. Någon typ av uppföljande kontakt efter testet är också vanligt, vilket kan ske per telefon, genom återbesök eller kontakt i form av en enkät. Antalet anlagsbärartest uppgår idag till cirka 1 000 per år i landet, och det gäller främst DNA-analyser.

## Aktuella sjukdomar och prevention

De sjukdomar som är aktuella för testning är framför allt neurodegenerativa sjukdomar, som Huntingtons korea, och ärftliga cancersyndrom [2, 3], som familjär bröst- och tarmcancer. Ärftlighetsgången är oftast autosomt dominant, vilket innebär att risken för barn till sjuka individer att vara anlagsbärare, är 50 procent. Det betyder också att när man testar många individer kommer hälften att vara bärare och hälften att vara icke-bärare. Konsekvenserna, det vill säga risken för framtida sjukdom, beror på penetransen. Nedsatt penetrans betyder att inte alla bärare insjuknar. Vid till exempel Huntingtons korea, som har full penetrans, kommer alla bärare att insjukna.

Vid ärftlig icke-polypos koloncancer (Lynchs syndrom) kommer 70 procent av alla bärare att insjukna eftersom penetransen är nedsatt. Risken för insjuknande påverkas också av eventuell förebyggande åtgärd. Eftersom det finns prevention att erbjuda (koloskopi med polypektomi), vilket minskar ris-

## Tema: Genetisk populationscreening

ken avsevärt, kommer nästan ingen känd bärare med Lynchs syndrom att få koloncancer. Vid familjär kolonpolypos är penetransen hög; alla skulle insjukna utan prevention. Idag opereras anlagsbärarna med kolektomi och insjuknar därför inte i tarmcancer.

En annan sak att beakta är olika konsekvenser av ett test-svar; en genetisk förändring kan uppvisa heterogenitet – det vill säga ge risk för olika sjukdomar med olika penetrans. I praktiken innebär detta att till exempel en kvinnlig bärare av en medfödd mutation i bröstcancer-genen BRCA1 har 50–80 procents risk för bröstcancer och 20–60 procents risk för ovarialcancer.

Uppföljningen av tio års test för Huntingtons korea visar att cirka 20 procent av riskindividerna har önskat genomgå test. Vid denna sjukdom finns för närvarande ingen prevention eller behandling att erbjuda.

Sammanfattningsvis har få allvarliga biverkningar, såsom suicid, rapporterats på kort sikt vid anlagsbärartest. Vid de ärftliga cancersyndromen finns i de flesta fall prevention att erbjuda. Anlagsbärartest efterfrågas i större utsträckning, och en uppföljande studie av patienter som genomgått anlagsbärartest för cancer vid Karolinska sjukhuset visar att upplevd ångest och depression inte skiljer sig från normalbefolkningen [opubl data]. Studien omfattar ett år från och med provtagningssituationen.

## Referenser

1. Genetisk integritet, vem har rätt att använda information från genetiska undersökningar? Socialdepartementet, Ds 1996:13.
2. Harper PS, Lim C, Craufurd D. Ten years of presymptomatic testing for Huntington's disease: the experience of the UK Huntington's Disease Prediction Consortium. *J Med Genet* 2000;37:567-71.
3. Lindblom A, Nordenskjöld M. The biology of inherited cancer. *Semin Cancer Biol* 2000;10:271-88.