

Norra sjukvårdsregionen:

Klinisk Genetik

Laboratoriemedicin, byggnad 6M, 1tr

Norrlands Universitetssjukhus

901 85 Umeå

Tel: 090-785 2819 (sekr) ; Fax: 090-12 81 63

Mer information om sällsynta ärftliga sjukdomar kan du få genom föreningen "Sällsynta Diagnoser" www.sallsyntadiagnoser.se eller via Socialstyrelsen om ovanliga sjukdomar www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser.

Denna broschyr är utvecklad av The Genetic Interest Group och har översatts till svenska av Josef Davidsson och Ulf Kristoffersson, Genetiska Kliniken, Labmedicin Skåne, Universitetssjukhuset i Lund.

Augusti 2009

Detta arbete är finansierat av EuroGentest, ett EU-FP6 stött NoE, kontraktnummer 512148.

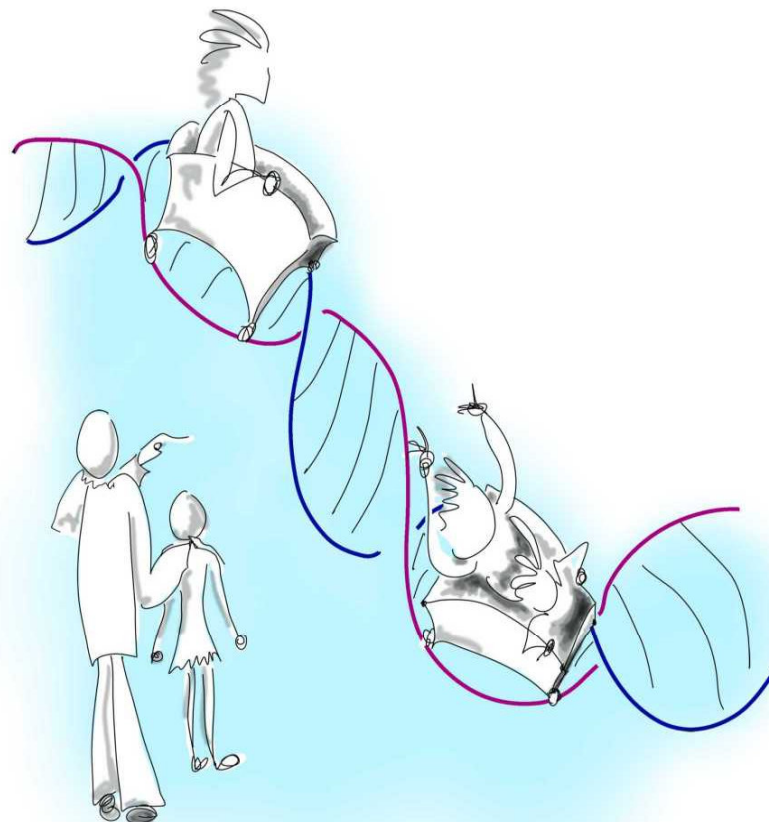
Illustrationer: Rebecca Kent

www.rebeccakent.comrebecca@rebeccakent.com

Svensk Förening
Svensk Förening
för
Medicinsk
Genetik



Vad är ett presymptomatiskt genetiskt test?



Information för patienter och föräldrar

Vad är ett presymptomatiskt genetiskt test?

Denna information avser presymptomatisk genetisk testning för tillstånd andra än cancer. Vi har ställt samman den för att du skall kunna få svar på frågor som:

- Vad är ett presymptomatiskt test?
- Varför bestämmer sig vissa människor för att genomgå ett?
- Vad bör jag veta och tänka på om jag överväger att genomgå ett test?

Del 1. Om våra gener

För att förstå vad ett presymptomatiskt test är så är det bra att veta vad gener och kromosomer är.

Gener och kromosomer

Våra kroppar är uppbyggda av miljontals celler. De allra flesta cellerna innehåller en komplett uppsättning av gener som fungerar som instruktioner som reglerar vår tillväxt och hur våra kroppar ska fungera. Generna är också ansvariga för många av våra ärftliga egenskaper såsom ögonfärg, blodgrupp och längd. I varje cell finns det tusentals gener och vi ärver alltid två kopior av varje gen, en från vår mor och en från vår far. Det är därför vi ofta har drag från båda våra föräldrar.

Generna är organiserade i små trådlika strukturer som kallas kromosomer. Vanligtvis så har vi 46 kromosomer i varje cell. En uppsättning av 23 kromosomer ärver vi från vår mor och den andra uppsättningen av 23 kromosomer ärver vi från vår far. Detta får till följd att vi har dubbla uppsättningar av 23 olika kromosomer, kallade de 23 kromosomparen. Kromosomerna och därför generna består av en kemisk substans kallad DNA.

Det kan vara till hjälp att ta ett beslut om testning någon gång i framtiden även om det inte behöver vara definitivt. T.ex. så kan besluta dig för att inte göra testet oavsett vad som händer, innan du fyllt 30 år. På så sätt kan du lägga frågan åt sidan ett tag och för att ta upp den i framtiden.

När du väl fått testresultatet så finns det ingen återvändo. Det är därför viktigt att du är säker på ditt beslut och att du har diskuterat detta med en genetisk specialist. Kom ihåg att du aldrig har förbundit dig att genomgå testning genom att boka en tid för diskussion genetisk specialist.

För mer information:

Södra sjukvårdsregionen:

Genetiska kliniken
Universitetssjukhuset i Lund
221 85 Lund
Tel: 046-17 33 62; Fax: 046-13 10 61

Sydöstra sjukvårdsregionen:

Kliniskt genetiska avdelningen
Universitetssjukhuset i Linköping
581 85 Linköping
Tel: 013-22 31 27; Fax: 013-22 31 60

Västra Götalandsregionen:

Klinisk Genetik
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031-343 44 14 / 031-343 42 06 (sekr); Fax: 031-84 21 60

Uppsala Örebroregionen:

Klinisk Genetik
Rudbecklaboratoriet
Akademiska barnsjukhuset
751 85 Uppsala
Tel: 018-611 59 40 ; Fax: 018-55 40 25

Försäkring

Försäkringsbolag vill ofta att du ska deklarerar dina medicinska data om dig och din familj när du ansöker om sjukförsäkring. Den typ av information de har rätt att få tillgång till kan variera med typen av försäkring. Du bör ta reda på om detta innebär de genetiska test du har tagit eller skall ta i framtiden med avseende på den försäkring du ansöker om. Fråga din genetiska vägledare och konsultera även eventuella lagtexter. I Sverige har i de flesta fall försäkringsbolag inte rätt till att fråga om du genomgått ett presymptomatiskt test.



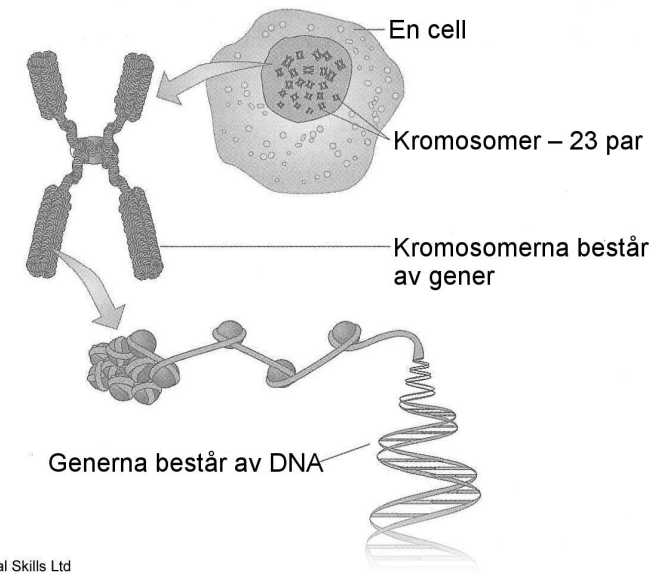
Ekonomi

Att leva med en genetisk sjukdom kan vara svårt ekonomiskt. Du kan vara oförmögen att arbeta under långa perioder eller kanske måste upphöra med ditt arbete helt. Partners och andra familjemedlemmar kan finna det svårt att alternera mellan att ta hand om sin närstående och att arbeta. För vissa så kan dock ett genetiskt test innebära att de kan planera ekonomiska och andra praktiska aspekter av sin framtid.

g) När ska jag testa mig?

Om du bestämmer dig för att genomgå ett genetisk test så välj en tid att utföra det när yttre faktorer är så gynnsamma som möjligt. Skilsmässa, uppbrott, stressiga situationer på jobbet etc. är situationer där du bör undvika att genomgå testning. På motsvarande sätt bör du undvika att testa dig i samband med andra familjehändelser som bröllop eller barnafödande som kommer påverka din livssituation avsevärt. Det är en god idé att planera vad du ska göra den dag du mottar testresultaten, eftersom det troligen kommer påverka dig känslomässigt, vad än testet säger.

Bild 1: Gener, kromosomer och DNA



Ibland ärver vi en förändring (mutation) i en (eller båda) kopiorna av en gen som får den att upphöra att fungera normalt. Detta kan orsaka en genetisk sjukdom eftersom genen inte längre ger korrekta instruktioner till kroppen. Det finns tusentals genetiska sjukdomar och tillstånd; några exempel är cystisk fibros, muskeldystrofi och Huntingtons sjukdom. Vissa av dessa tillstånd framträder vid födseln medan andra visar sig först senare i livet. Denna broschyr kommer företrädesvis att beröra tillstånd som visar sig senare i livet.

Del 2 Om testet

Vad är ett presymptomatiskt genetisk test?

Ett presymptomatiskt test kan ge information om en person kommer att utveckla eller har stor sannolikhet att utveckla ett specifikt genetisk tillstånd, vanligtvis i vuxen ålder. Test för dessa

tillstånd utförs vanligtvis på ett enkelt blodprov. Blodprovet analyseras i ett genetiskt laboratorium för att se om det finns förändringar i den genen eller de generna som är associerade med tillståndet. I broschyren **Vad händer i ett genetiskt laboratorium?** finns mer information om hur generna blir analyserade.

Varför överväga om jag skall genomgå ett presymptomatiskt genetiskt test?

Om det finns en genetisk sjukdom i din familj eller släkt och genen som orsakar tillståndet är känd, då kan du ha möjlighet att göra ett presymptomatiskt genetiskt test för att få reda på om du ärvt den förändrade genen. Du kan ha olika anledningar till att göra undersökningen. Några exempel:

1. Tillståndet kan förhindras eller dess symptom effektivt behandlas.
2. Tillståndet kan inte förhindras eller dess symptom effektivt behandlas men:
 - Du vill veta för att kunna ta beslut om du skall skaffa barn eller om du redan har barn, veta deras risk att ha ärvt tillståndet.
 - Du tror att veta mer om din sannolikhet att få sjukdomen kan hjälpa dig att fatta rätt beslut om ditt liv och den vård du behöver.
 - Du är den typ av person som föredrar att veta mer om din framtid och lever hellre med säkerhet än osäkerhet om vad som komma skall.



komplikationer. Det är en god idé att tänka igenom hur testproceduren och olika testresultat kan påverka ditt förhållande till din partner och andra familjemedlemmar eller släktingar. Kom ihåg att i en släkt så måste varje enskild person gå med på att bli testad. Det kan vara svårt att fråga släktingar om genetiska tillstånd och man kanske känner att man inte har tillräckligt bra kontakt för att föra fram det. Eller så kan det vara jobbigt att prata om sjukdomar som har förekommit långt tidigare och man river upp gamla sår. Genetiska vägledare och specialister finns tillgängliga att ge dig råd i sådana situationer.

En del människor vill veta om sin genetiska riskstatus eftersom de värnar om sina familjemedlemmar. Andra släktingar kanske inte vill genomgå genetisk testning eftersom de föredrar att inte veta något om sin risk. Du måste vara uppmärksam på detta eftersom du kan vidarebefordra ovälkommen information till släktingar som inte vill veta. Man skall alltid komma ihåg att medlemmar av samma släkt eller till och med familj kan ha olika åsikter om genetisk testning och dessa åsikter måste alltid respekteras. Genetisk testning kan också avslöja familjehemligheter som adoption och faderskap (dvs. att den biologiska fadern inte är den man tidigare trott). Detta eftersom processen tittar på familjehistorien och det kan visa sig att du inte delar genetiskt arv med vissa familjemedlemmar. Detta är en viktig aspekt som man skall komma ihåg innan man beslutar sig om genetisk testning.

f) Konfidentialitet, försäkring och ekonomi

Konfidentialitet

Tillgång till dina genetiska testresultat är konfidentiella. Din läkare är inte tillåten att prata med någon om dem eller föra dina testresultat vidare utan ditt tillstånd.

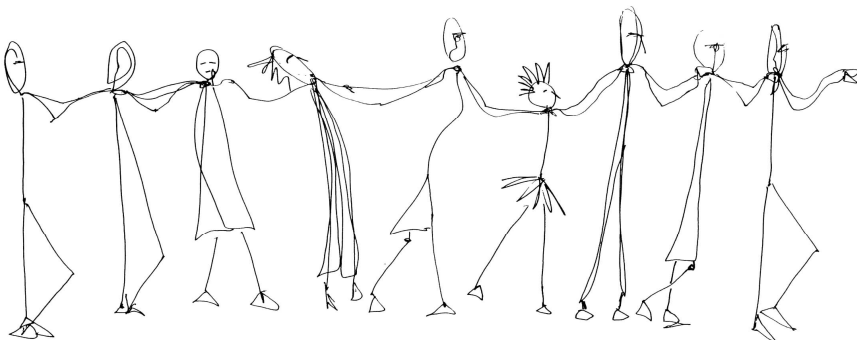
Finns det något sätt att undvika att mina barn får sjukdomen?

För vissa genetiska tillstånd så finns det möjlighet att under graviditeten se om fostret har ärvt den förändrade genen, så kallad prenatal- eller fosterdiagnostik. Mer information om detta finns i broschyren **Vad är ett genetiskt test?**. Om du känner att detta kan vara ett alternativ så tala med din doktor om det finns något sådant test tillgängligt för tillståndet du är berörd av. Det är viktigt att du gör detta i god tid innan du eller din partner blir gravid, eftersom det kan ta flera månader för det genetiska laboratoriet att förbereda testet.

Vid vissa situationer så kan det finnas möjlighet att använda en teknik som kallas preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD) som ett alternativ till att testa fostret under graviditeten. Detta innebär att ett par genomgår en provrörsbefruktnings, där befruktade ägg testas för att se om de har den förändrade genen. Endast embryon utan den förändrade genen blir insatta i kvinnans livmoder. Detta är en krävande process och den passar inte alla. För mer information om PGD och om den finns tillgänglig för dig så kan du tala med en genetisk specialist.

e) Andra familjemedlemmar

I många fall så förs familjen eller släkten närmare varandra av att de alla kan genomgå genetisk utredning och man kan söka stöd i varandra. I andra fall så orsakar processen spänningar och



Vilka tillstånd kan undersökas genom presymptomatisk testning?

Det finns ett antal tillstånd som för vilka presymptomatisk testning finns tillgänglig. Några exempel är:

- 1) Vissa cancerformer (för mer information se broschyren om **Presymptomatisk testning – Cancer**)
- 2) Tillstånd som påverkar nervsystemet, neurologiska sjukdomar som:
 - Huntingtons sjukdom
 - Hereditär ataxi och hereditär spastisk paraplegi
- 3) Tillstånd som påverkar musklerna, neuromuskulära sjukdomar som:
 - Dystrofia myotonika
 - Fascio-scapulo-humeral muskeldystrofi (FSHD)
- 4) Tillstånd som påverkar hjärtats funktion, till exempel:
 - Hypertrof kardiomyopati
 - Långt QT-syndrom

Vad menar vi med “risk”

I de flesta fall (cancer undantaget) så betyder det att om du har det förändrade anlaget så kommer du att utveckla sjukdomen. Dock är det vanligtvis inte möjligt, i alla fall i dagens läge, att förutsäga vid vilken ålder den kommer att visa sig, hur du kommer att påverkas och hur snabbt symptomen kommer att utvecklas.

Om du tror att du löper risk och överväger att utföra ett presymptomatiskt test, så skall du kontakta din genetiska specialist.

Den gentiska testproceduren

Innan du kan få genomgå ett presymptomatiskt test så måste man ta reda på om du befinner dig i riskzonen och vilken gen det är man ska undersöka vid testningen. Först så kommer din familjehistoria att ställas samman. Om en nära släkting till dig har tillståndet så kommer han eller hon att först bli undersökt för att försöka hitta den specifika förändringen för din familj i den undersökta genen.

Att genomgå ett genetiskt test är ditt val och du skall aldrig känna tvingad att genomgå ett av vare sig vårdpersonal, familj eller vänner. Det är också en tidskrävande process som kan innebära ett flertal träffar med vårdpersonal och månader av väntan på provsvaret från laboratoriet. Du kan få information som är ny för dig och som kan upplevas som komplicerad och svår att ta in. Det är en god idé att ta med en stödperson, såsom en vän eller din partner, vid dessa vårdbesök. Du kanske kan be dem att ta anteckningar under konsultationen. Det är viktigt att du får möjlighet att diskutera genetisk testning med en utbildad genetisk specialist. De kommer att kunna ge dig all den information du behöver för att kunna göra det val som är rätt för dig. De kommer också att ge dig möjlighet att diskutera känslomässiga aspekter och kan besvara andra frågor som kommer upp.

Kom ihåg att det inte finns någon återvändo efter att du har fått dina testresultat. Det är därför viktigt att noga tänka igenom i alla fall de största frågorna innan du tar ett beslut om testning. Några av dessa diskuteras nedan och kan ge aspekter av presymptomatisk testning, som är viktiga att tänka på. Listan är dock inte komplett och det är inte säkert att alla punkter är relevanta för din specifika situation.



d) Dina barns risk

Vad testresultatet innebär för dina barn eller eventuella framtida barn

Testresultatet kommer inte bara att förutsäga din egen risk för att utveckla sjukdomen, det kommer också att ge information om dina barns sannolikhet att utveckla tillståndet.

Om testresultatet visar att du inte har ärvt den specifika genförändringen i din familj, så har du ingen ökad risk för att utveckla tillståndet jämfört med resten av befolkningen och dina barn har heller inte det. Detta eftersom du inte kan föra vidare en genförändring som du inte bär på till nästa generation.

Om undersökningsresultatet visar att du har det förändrade anlaget så kan dina barn också ha ärvt det och vara i riskzonen. Ett barn ska vanligtvis inte genomgå ett presymptomatiskt test förrän de är över 18 år. Om det inte finns några medicinska vinster med att testa den som är yngre så anses det bäst att vänta till de är gamla nog att själva fatta beslut om de vill genomgå undersökningen. Undantaget är då om det finns specifika medicinska vinster med att utföra ett presymptomatiskt test på ett barn.

Att diskutera en genetisk sjukdom och presymptomatisk testning med barn och ungdomar kan vara mycket svårt. De kan ha många frågor och det är viktigt att svara på dessa frågor så ärligt som möjligt med hänsyn till deras ålder och mognadsnivå.



För andra människor så innebär det att få reda att de har en hög risk att utveckla ett genetiskt tillstånd att de hamnar i en "känslomässig berg- och dalbana" - en del dagar är bra och andra dåliga. Dock så förlikas de flesta med sitt undersökningsresultat och använder det till att kunna göra upp de lämpligaste planerna inför sin framtid.

Hur kan jag reagera om testresultatet visar att jag inte bär på det förändrade anlaget?

För de flesta så innebär det att få reda på att man inte bär på det förändrade anlaget att man känner lättnad och glädje. Dock så är det inte heller ovanligt att man känner sig lite nere precis efter att man fått reda på resultatet. Detta kan bero att man har levt med risken så länge att det krävs genomgripande förändring av sin självkänsla för att se sig själv som "normal". En del blir besvikna för att de "goda nyheterna" inte innebär så många positiva förändringar i ens liv som man hade hoppats på eller förväntat sig.

För andra som har varit övertygade om att de har haft det förändrade anlaget så innebär att få reda på motsatsen att man måste ändra hela sin livssyn. De kan uppleva det svårt att acceptera att plötsligt har de "en framtid".

Det kan vara svårt att kommunicera de "goda nyheterna" till sin familj och släkt. "Överlevarens skuld" är något som ofta beskrivs av människor som mottar "goda" testresultat. De undrar varför de har "skonats" medan andra familjemedlemmar inte har det. Det kan vara svårt att acceptera att man har blivit lyckligt lottad när andra inte har haft samma tur. Man kan uppleva att man känner ett ökat ansvar att ta hand om de familjemedlemmar som har blivit drabbade av sjukdomen. Det tar alltid tid att anpassa sig till testresultat, även om det är ett "bra" svar.

Del 3 Att ta beslutet

a) *Behandling och förebyggande åtgärder*

Finns det något sätt att behandla eller förhindra sjukdomen?

Det är viktigt att ta reda på om det finns någon behandling för sjukdomen eller något sätt att minska risken för att utveckla tillståndet om det slumpar sig så att du har den förändrade genen. Vetskapen om att det finns behandling kan dessutom hjälpa dig i ditt beslutstagande.

För vissa sjukdomar, såsom hjärtsjukdomarna nämnda ovan, finns det inget botemedel men de kan behandlas med mediciner, pacemakers eller, i viss fall, genom operation.

För andra tillstånd, som t.ex. Huntingtons sjukdom, så finns det ingen behandling för att bromsa sjukdomen. Dock ibland kan vissa av symptomen mildras med speciella mediciner. Det kan dock vara känslomässigt bra att veta att har det förändrade anlaget och med det i åtanke planera sin framtid.

b) *Osäkerhet vid genetiska test*

Presymptomatiska test har alla en viss inneboende osäkerhet, även om den är väldigt liten. I de flesta fall så betyder det om du har det förändrade anlaget så kommer du med största säkerhet att utveckla sjukdomen. Dock är det vanligtvis väldigt svårt att förutsäga vid vilken ålder den kommer att visa sig, hur du kommer påverkas och hur snabbt symptomen kommer utvecklas.

Kom ihåg att med medicinska termer så betyder ett positivt resultat att du **bär** på den förändrade genen och att ett negativt testresultat innebär att du **inte bär** på den förändrade genen. Resultatet kommer vanligtvis vara antingen eller.

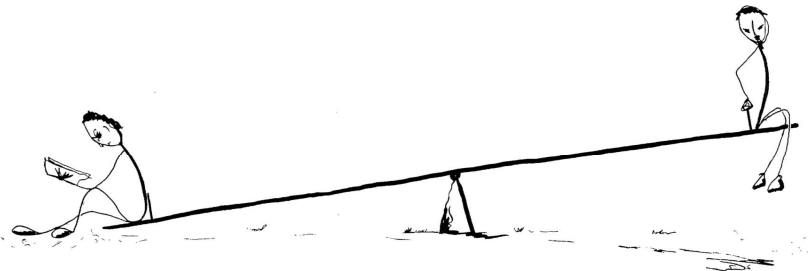
Ibland finns det dock en tredje möjlighet: en gråzon eller ett "intermediärt" testresultat kan erhållas. Detta innebär att även om det förändrade anlaget återfinns så är det svårt att förutsäga om den kommer att orsaka ett sjukdomstillstånd. Detta är dock vanligtvis ovanligt men det kan vara ett mycket frustrerande besked att få.

Du bör diskutera alla dess olika möjligheter av testresultatet med din genetiska vägledare innan du beslutar dig för att genomföra det eller inte.

c) Att hantera undersökningsresultatet

Hur kan testresultatet påverka mig känslomässigt?

Innan du fattar ett beslut om att genomgå ett presymptomatiskt test så är det viktigt att du noga försöker tänka igenom hur det kommer att påverka dig känslomässigt och diskuterar det med vårdpersonal som har specialistkompetens inom området. Det är en god idé att du försöker föreställa dig hur det skulle känna om du mottar goda eller dåliga nyheter och hur du har reagerat över sådana tidigare. Att tänka igenom dessa frågor kan kanske hjälpa dig i att bestämma dig om det är bättre att leva med ovissheten eller om det är lättare att veta, oavsett vad testresultatet må vara. Dock är det viktigt att komma ihåg att vi alla reagerar olika och att det inte finns någon "normalreaktion". Nedan finns några frågor att överväga:



Hur kan jag reagera om resultatet visar att jag bär på det förändrade anlaget?

För en del personer är till och med kunskapen att de bär på en förändrad gen att föredra framför stressen och oron av att inte veta. För dessa är det en lättnad att veta, vad än informationen säger.

En del människor blir lättade när de får reda på att de har en hög risk för att bära på ett genetiskt tillstånd om det går att behandla. De känner att informationen är värdefull och användbar då de faktiskt kan göra allt som står i deras makt att öka chanserna för att förbli friska. För andra som får reda att de har ett förändrad anlag för ett tillstånd som inte går att behandla kan det vara som att sjukdomen redan brutit ut. Frågan som maler i deras huvud är "när kommer det att bryta ut?". Det kan vara mycket besvärande.

En del upplever ett chocktillstånd när det får reda på att de bär på en förändrad gen. De kan känna sig ensamma, oroliga, arga eller skämmas. Genetiska vägledare och annan vårdpersonal såsom kuratorer och psykologer har erfarenhet av att hjälpa människor i sådana här situationer och kan vara en viktig källa till stöd.

Det kan också vara till hjälp att kontakta en patientorganisation eller stödgrupp. Dessa kan bidra med information om sjukdomen och hur det är att leva med den genom sina erfarenheter av praktiska och känslomässiga aspekter av tillståndet. De kan också hjälpa drabbade familjer att komma i kontakt med andra familjer eller personer i samma situation.

Att få reda på att man har en förändrad gen och kan ha fört den vidare till sina barn kan få människor att känna sig skyldiga och oroliga över sina barns framtida hälsa. Det är då viktigt att komma ihåg att gener nedärvs genom slump och att ha en förändrad gen är inte någons fel.