



WorkShop, NSHG nov 2010 Tromsø

**”Genetisk veiledning”
Torunn Fiskerstrand &
Cathrine Bjorvatn**



Plan for WorkShop

- Kort innledning m/Cathrine
- Summegrupper
- Presentasjon fra summegruppene og diskusjon
- Oppsummering m/Torunn

Bakgrunn

- Helsedirektoratets evaluering av Bioteknologiloven:
 - Brukerundersøkelser
 - Erfaringer med håndtering av loven
 - Evalueringsrapport av fagfolk

I dag har vi fokus på:
genetisk veiledning knyttet til
genetiske undersøkelser

Bioteknologiloven

Formålet er å sikre at medisinsk bruk av bioteknologi **utnyttes til beste for mennesker** i et samfunn der det er **plass til alle**. Dette skal skje i samsvar med prinsipper om respekt for menneskeverd, menneskelige rettigheter og personlig integritet og uten diskriminering på grunnlag av arveanlegg basert på de etiske normer nedfelt i vår vestlige kulturarv.

§ 5-1. Definisjon genetisk undersøkelse

- Alle typer **analyser av menneskets arvestoff**, både på nukleinsyre- og kromosomnivå, av genprodukter og deres funksjon, eller organundersøkelser, som har til hensikt å **gi informasjon** om menneskets **arveegenskaper**.

§5-1 (forts.)

- a) genetiske undersøkelser for å stille **sykdomsdiagnose**
- b) genetiske **presymptomatiske** undersøkelser, genetiske **prediktive undersøkelser** og bærertilstand
- c) kjønnsstilhørighet

§ 5-5 Genetisk veiledning

Ved genetiske undersøkelser som omfattes av §5-1 annet ledd bokstav b, skal den som undersøkes, gis **genetisk veiledning både før, under og etter** at undersøkelsen er foretatt.

Dersom den som undersøkes er et barn under 16 år, skal genetisk veiledning også gis til barnets foreldre eller andre med foreldreansvar.

I forarbeidene understrekes det

- At informasjonen forut for de genetiske undersøkelsene skal tilpasses den enkelte
 - individuelle veiledningssamtaler!

Vil dette være mulig å gjennomføre i fremtiden?

I dag:

- Alle prediktive og presymptomatiske gentester behandles likt i bioteknologiloven
- Pasientens behov skal styre veiledningsprosessen – dette avspeiles ikke i dagens takst system

I nær fremtid:

- En betydelig andel av genetisk veiledning vil utføres utenfor medisinsk genetiske avdelinger?!
- Hensiktsmessig å differensiere mellom genetisk veiledning i medisinsk genetiske avdelinger og annen genetisk informasjonsvirksomhet?

Hvilke tilstander skal veiledes i medisinsk genetiske avdelinger?

- Uhensiktsmessig med en diagnose liste
- Ideelle: la behovet styre
- Fremtvinge seg kriterier
 - alvorlighetsgrad
 - penetransenivå
 - tilstandens innvirkning på livet i sin helhet
 - behandlingsmuligheter

Gentester utenfor medisinsk genetiske avdelinger!?

- Kunnskapsløft
- Ingen planlegging i Norge pt
- England har jobbet systematisk med dette siden 2003

Utfordringer for genetisk veiledning i nærmeste fremtid

- Praktiske
- Etske
- Veiledningstekniske
- Laboratorietekniske
- Tolkningsmessige
- Kapasitetsmessige
- Likhetsprinsipielle

Utfordringene som vil påvirke genetisk veiledning:

- **Endringer i prenatal diagnostikk, NIPD**
- **Nyfødtscreening utvidet**
- **GV for minoritetsgrupper**
- **Screeningprogram**
- **Genomsekvensering** –
overskuddsinformasjon
- **Selvtester; DTC (Direct-to-Consumer test)**

Viktige faktorer for valg av "nivå" for genetisk veiledning

- Sykdommens alvorlighetsgrad
- Penetransenivå
- Hvilken innvirkning aktuelle tilstand har på den enkeltes liv



Hensiktsmessig å innføre ulike nivåer av genetisk veiledning

Ulike ”nivåer” av genetisk veiledning

- **Nivå 1: genetisk veiledning** utført av spesialister i medisinsk genetikk, knyttet til medisinsk genetiske avdelinger
- **Eller genetisk veiledning** utført av genetiske veiledere, knyttet til medisinsk genetiske avdelinger
- **Nivå2 genetisk informasjon** utført av leger eller annet helsepersonell i helsevesenet (utenfor medisinsk genetiske avdelinger)

Eksempler

Nivå 1:

Sjeldne, alvorlige tilstander, utredning og all diagnosesetting - stikkord er her kompliserte arveganger og tolkningskompleksitet av laboratoriesvar

Veiledning av **kjente tilstander** hvor pasientgrupper er av et vist omfang og kan standardiseres, for eksempel arvelig kreft og hjerterytmeforstyrrelser

Nivå 2:

Hyppige tilstander med lav alvorlighetsgrad og lav penetrans eller evt genetisk screening

Oppsummering

- Skal vi gi fra oss noe av den genetiske veiledningen?
- I så fall hva?
- Og til hvem?
- Krav til dem som skal gi genetisk informasjon / genetisk veiledning?
- Hva med genetiske veiledere
 - autorisasjon?

Oppgaver

- Gi synspunkter på de ulike nivåene av genetisk veiledning fra evalueringsrapporten
- Kan genetisk veiledning reguleres på annet vis enn i dag?
 - diskuter alternative modeller
- Dersom genetisk informasjonsvirksomhet overføres til andre enn genetiske avd; Hva med et kunnskapsløft? Hva skal dette innebære? Hvordan skal dette implementeres?