

Rollespill: Gentesting

Gro og Vegard venter sitt første barn. De kommer på middag til Gros mor Barbro som er skilt og lever sammen med Gros søster/bror Tor(a). Gro og Vegard har vært på sin første svangerskapskontroll i dag, og alle er spent på hvordan det har gått. Spiller begynner imens alle sitter rundt middagsbordet.

Gro: 22 år, sykepleierstudent og lykkelig gravid (9 uker) med samboer Vegard.

Vegard: 24 år, lærer og også lykkelig for situasjonen.

Barbro: 43 år og bankfunksjonær.

Tor(a): 18 år, skoleelev og er opptatt av miljøvern og et sunt kosthold.

Barbro sin far, de andres bestefar er senil og lever på et sykehjem. Barbros mor døde for over 20 år siden av hjernesvulst. Barbro er deres eneste barn.

Rollekort til Gro

Du heter Gro, er 22 år og sykepleierstudent. Du har bodd sammen med Vegard i 2 år, og er veldig lykkelig for at dere skal ha barn. Du er 9 uker på vei og føler deg helt frisk og fin. Hos legen i dag gikk alt bra som forventet, men du ble stilt overfor et dilemma som du gjerne vil diskutere under middagen. Legen spurte deg om du ville være med på et europeisk forskningsprosjekt, hvor man kartlegger utbredelsen til ulike genetiske egenskaper og sykdommer. I utgangspunktet er du positivt innstilt på å være med. Som sykepleierstudent har du en viss profesjonell interesse av undersøkelsen, og du er ikke spesielt engstelig for resultatet for du vet at det statistisk sett er liten sjanse for at det skal feile fosteret noe. Det lille livet er ditt barn og uansett hva som feiler det vil du ta imot det og elske det. Du vil vite alt om barnet ditt, så hvis man kan finne ut opplysninger om det, vil du gjøre det. Det eneste problemet er Vegard. Du er ikke sikker på hvordan han vil reagere hvis det er noe galt med barnet. Legen vil at du skal svare i morgen på om du vil være med, så du må prøve å bestemme deg i løpet av kvelden.

Med barn i magen føler du deg nærmere knyttet til din mor, og det betyr mye for deg å få råd fra henne i denne situasjonen.

Rollekort til Vegard

Du heter Vegard, er 24 år og nyutdannet lærer. Du har bodd sammen med Gro i 2 år og er meget lykkelig for at dere skal ha barn. Gro er 9 uker på vei og til nå, helt frisk. Du regner med at svangerskapet skal gå helt fint, men du er glad for at du får anledning til å jobbe et skoleår før barnet kommer, for du regner med at det blir stritt å være småbarnsforeldre. I dag hos legen fikk dere en forespørsel om dere ville være med på et europeisk forskningsprosjekt hvor fostre blir testet for ulike genetiske egenskaper og sykdommer. Du er i utgangspunktet skeptisk til å være med, både fordi du ikke synes at opplysninger om ditt barn skal kunne brukes som tall i en statistikk, og (og dette er den egentlige grunnen) du er redd for konsekvensene hvis du får vite at det feiler barnet noe. Du føler deg såpass realistisk at du innser at en tilværelse med et sykt/funksjonshemmet barn vil være en hard prøvelse for forholdet til Gro.

Rollekort til Barbro

Du heter Barbro, er 43 år, skilt og jobber som bankfunksjonær. Du gleder deg til å få et barnebarn. I dag er du spent på hvordan det har gått med Gro hos legen, så du har sett fram til å treffe henne og Vegard til middag. Framtiden ser lys ut og hyggelig ut. Det eneste som lurar bak i hjernen din som en skygge er vissheten om at din egen mor døde i femtiårs alderen av en arvelig sykdom, Huntingtons Chorea. Du vet ikke om du har arvet den, for den slår ikke ut før man er 45-50 år. Legen foreslo for lenge siden at du kunne ta en gentest og se, men du ville ikke vite det og har siden nesten fortrenget det. Det er ingen andre i familien som vet hva din mor døde av. De tror at hun fikk en hjernesvulst og døde av det. I den siste tiden, hvor det har vært så mye snakk om den nye babyen som er i vente, har du tenkt mye på livet, det å bli eldre, bli bestemor og din egen mor. Du skremmes av tanken på sykdommen, men selv om du synes det er vanskelig å tenke på og snakke om, er du kommet til at du kanskje burde informere barna dine om denne delen av familiens historie.

Åpningsreplikk: *Hvordan gikk det hos legen i dag?*

Rollekort til Tor(a),

Du heter Tor(a), er 18 år og skoleelev i 3.kl. på videregående skole. Du er veldig opptatt av miljøvern og er derfor med i Natur og Ungdom. Du vil gjerne leve og spise så sunt og naturlig som mulig. I det siste har du vært opptatt av genteknologiske spørsmål. Utsetting av genmodifiserte planter er du helt imot fordi det er altfor usikkert hvordan det vil påvirke miljøet. Du er generelt skeptisk til genteknologi for du er av den oppfatning at det er stor pengesterk industri som står bak og styrer for utviklingen. Du kan imidlertid forstå verdien av gentesting hvis det fører til at man gjennom et sunt kosthold kan minske sjansen for å få en sykdom man er arvelig disponert for, f.eks. kreft.

Det blir spennende å få en niese eller nevø. Familiens gener blir liksom ført videre. Kommer babyen til å likne på deg tro? Du skal jammen gi Gro noen gode kostholdsråd for vordende mødre. Det er godt at hun ikke røyker ihvertfall!

12. august 2008

Forespørsel til par som venter barn

Regionsykehuset i Nordenheim deltar i et EU-finansiert forskningsprosjekt som skal kartlegge ulike genetiske egenskaper og sykdommers spredning i ulike regioner av Europa. Vi tilbyr dere å delta i dette forskningsprosjektet som innebærer at man utfører en genetisk test av deres foster.

Allerede etter få ukers graviditet er det mulig å finne fosterceller i morens blod. Undersøkelsen krever bare at man tar en vanlig blodprøve av moren. Fostercellene kan separeres fra blodet og sendes til videre prøver. Undersøkelsen utsetter således hverken mor eller foster for noen risiko.

Ved å undersøke genene i fosterceller kan man bl.a. avsløre om fosteret lider av en alvorlig sykdom eller bærer anlegg for sykdommer som senere i livet kan bryte ut. Vi har i dag god kunnskap om menneskets arveanlegg takket være en vellykket gjennomføring av HUGO (Det Humane Genom Prosjekt).

Man har i det aktuelle EU-prosjektet valgt å test for de genetiske egenskaper som beskrives på de følgende arkene. Hvis dere ønsker å delta i prosjektet skal dere velge hvilke opplysninger dere vil ha. I prosjektet testes fosteret for samtlige gener, men de opplysninger dere ikke ønsker, kommer til å anonymiseres umiddelbart. Det er altså ikke mulig å rekvirere evt. andre opplysninger senere.

Deres beslutning om å delta eller ikke, vil naturligvis ikke påvirke fødselsavdelingens behandling av dere. Alle opplysninger behandles konfidensielt. Det kommer ikke å foreligge noen risiko for senere misbruk. Prosjektet er godkjent av den Etske komité og følges av en spesiell kontrollkomisjon nedsatt av Sosialdepartementet.

Vennlig hilsen,

Birgitte Hansen
forskningsstipendiat, cand.med.

Jan Olsen
overlege, dr.med.

Dere tilbys testing av følgende arveanlegg:

- Alkoholisme
- Cystisk fibrose
- Huntingtons Chorea
- Kjønn
- Diabetes
- Manisk depressivitet

Alkoholisme

I denne testen tilbyr vi opplysning om en økt risiko for alkoholisme. Alkoholisme utvikles etter et komplisert mønster der både arv og miljø inngår som komponenter. I undersøkelsen tester vi tilstedeværelsen av et eneste gen (y-4kf). Det finnes flere gener med innflytelse på utviklingen av alkoholisme, men y-4kf, har vist seg å ha den største direkte innflytelsen. Undersøkelser gir et hint om at tilstedeværelsen av y-4kf firedobler risikoen for at man blir alkoholiker. I dag er 6 % av befolkningen overforbrukere av alkohol. Men det skal understrekes at man kan bli alkoholiker uten å være bærer av genet.

Kunnskapen om at genet y-4kf forekommer gir foreldre mulighet til å forebygge alkoholisme ved at man kan rette oppmerksomheten mot gode alkoholvaner under barnets oppvekst.

y-4kf finnes på y-kromosomet som guttebarnet har arvet av sin far. Om fosteret viser seg å være bærer av y-4kf finnes den samme økte risiko for å utvikle alkoholisme også hos barnets far.

Cystisk fibrose

Ved cystisk fibrose inneholder de slimproduserende kjertlene mindre vann enn normalt. Dette har konsekvenser for flere av kroppens funksjoner. I luftveiene blir det seige sekretet en grobunn for bakterier, som medfører ofte forekommende infeksjoner i lungene. I fordøyelsessystemet er opptaket av proteiner og fett fra maten utilstrekkelig.

Pasienter med cystisk fibrose skal ha intensivbehandling hele livet. Behandlingen består bl.a. av at pasienten flere ganger daglig skal inhalere slimløsende middel etterfulgt av lungetrening ved hjelp av en spesiell maske. Dessuten skal pasienten spise piller med fordøyelsesenzymer til måltidene for å kunne tilgodegjøre seg maten. På grunn av de ofte forekommende lungeinfeksjonene må de fleste pasienter tilbringe ca. 2 måneder i året på sykehus.

Ved denne testen er det mulig å avgjøre med sikkerhet om det kommende barnet vil utvikle cystisk fibrose. Vi tester nemlig for sykdomsgenet 7-9kj. Cystisk fibrose arves recessivt, som betyr at fosteret må arve sykdomsgenet fra begge foreldrene for å bli syk. Foreldre er altså bærere av genet - dvs. at de har genet uten at sykdommen bryter ut. I den vestlige verden er 1 av 25 mennesker bærere av genet. Sykdommen forekommer hos 1 av 2 500 nyfødte. Dermed er cystisk fibrose den vanligste arvelige sykdommen.

Huntingtons chorea

Huntingtons chorea kan nærmest karakteriseres som en slags forvitring av hjernen. Til å begynne med får pasienten rare, ufrivillige bevegelser med armer og ben og et ustødig ganglag som om en var beruset. Den syke endrer personlighet og blir gjennomgående negativ og uinteressert i sine omgivelser. Etter 15-20 år dør den syke fullstendig hjelpeløs, totalt fysisk og psykisk nedbrutt. Det finnes ingen behandling. I de fleste tilfeller utvikles sykdommen i 35-50 års alderen.

Huntingtons chorea er en dominant arvelig sykdom. Det betyr at sykdommen utvikles hvis fosteret har genet 4-4tt og er altså ensbetydende med at en av dere foreldre også vil utvikle Huntingtons chorea. Sannsynligheten for at fosteret bærer genet for Huntingtons chorea er uendelig liten hvis det ikke finnes kjente tilfeller av sykdommen i deres familie.

Kjønn

Fosterets kjønn framgår i mange undersøkelser som tilbys gravide kvinner. Ettersom kjønnentydig framgår også i denne testen tilbyr vi å gi dere opplysningen.

Hvis det, i deres familie, forekommer arvelige sykdommer bundet til kjønnskromosomene, kan det være av stor verdi for dere å vite hvilket kjønn fosteret har.

Visse arvelige sykdommer, som blødersyke og fargeblindhet, forekommer i overveiende grad hos gutter/menn. Dette kommer av at sykdomsgenet finnes på x-kromosomet som menn har 1 eksemplar av og kvinner 2. Om en mann har sykdomsgenet får han automatisk sykdommen. For kvinner gjelder det at de skal ha 2 eksemplarer av sykdomsgenet for å få sykdommen. Dessuten finnes det enkelte sykdommer bundet til mannens y-kromosom.

Diabetes

Rundt 28 000 personer i Norge har diabetes type 1, mange av dem barn. Sykdommen kommer av at kroppen ikke kan lage insulin, som er et hormon som produseres i bukspyttkjertelen. Insulin er nødvendig for at kroppens celler skal kunne ta opp sukker, og er det ikke nok insulin i blodet, hopper sukkeret seg opp – du får for høyt blodsukker. Har du diabetes type 1, er du helt avhengig av å sprøyte insulin inn i underhuden gjennom en penn eller en pumpe.

Å regulere blodsukkeret kan være vanskelig for mange med diabetes type 1. Veldig mye forskjellig påvirker det: Mat og drikke, fysisk aktivitet, stress, reising og ferier, andre sykdommer ... Ingen andre sykdommer stiller større krav til egenbehandling. Har du for lite sukker i blodet, får du det som gjerne kalles føling. Har du for høyt blodsukker over litt tid, risikerer du syreforgiftning. Samtidig skal gjennomsnittsblodsukkeret helst være lavt nok. Er dette for høyt over lengre tid, risikerer du komplikasjoner og skader i de små blodkarene – spesielt i øyne, nyrer, føtter og tannkjøtt. Også hjerte- og karsystemet kan påvirkes.

I denne undersøkelsen testes tilstedeværelsen av et gen, 18-2jd, som øker risikoen til 50 % for å utvikle diabetes type 1 hvis sykdommen arves fra begge foreldrene. Hvis fosteret har ett eksemplar av genet, er risikoen 2 %. Det er også mulig å utvikle en insulinkrevende diabetes uten å ha genet, men da er risikoen bare 0,01 %.

Man gir opplysning om fosteret har en eller to eller ingen kopier av genet 18-2jd.

Manisk depressivitet

Manisk depressivitet opptrer i perioder som varer fra noen få uker til flere måneder og gir seg utslag i enten manier eller depresjoner. Manisk depressiviteten bryter som regel ut i 30-50 års alderen, men det kan skje både tidligere og senere.

I de maniske periodene foregår alt i et høyt oppskrudd tempo. Pasienten får et hav av ideer men får aldri realisert dem før en ny spennende idé dukker opp. Pasienten sover og spiser nesten ikke, er overdrevet selvsikker, mangler selvkritikk og virkelighetssans og ser ikke på seg selv som syk, noe som gjør behandlingen vanskelig.

I de depressive periodene lider pasienten av tristhet og total mangel på livsmot. Pasientens selvfølelse og handlingskraft er så svekket at t.o.m. de daglige gjøremål virker uoverkommelig. Pasienten ønsker å lette sitt sinne med gråt, men kan ikke gråte. Muskulaturen er slapp og bevegelsene er trege. forstoppelse kan forkomme, og hos kvinner kan menstruasjonen utebli. Selvmordsforsøk forekommer ofte.

Det er stor variasjon i hvor alvorlig pasientene angripes av manisk depressivitet. Noen får bare en enkel depresjon, imens andre får utallige depresjoner og manier. Sykdommen behandles med ulike medisiner og i noen tilfeller med elektroshokk, men det er umulig å forhindre at nye manier eller depresjoner oppstår.

Manisk depressivitet utvikles gjennom et komplisert samspill mellom arv og miljø, der det også inngår mange ukjente faktorer. Vi tilbyr å teste fosteret for genet 3-9sh. Hvis fosteret har dette genet er risikoen 30 % for å utvikle manisk depressivitet. I den øvrige befolkningen som ikke bærer dette genet er denne risikoen 1-2 %.