

Test af vores gener: Projektbeskrivelse

Hvad kan man, hvad ønsker vi, og hvad vil vi bruge vores viden til?

Gendiagnostik vil komme til at berøre os alle, når menneskets arvemasse – det humane genom - er kortlagt og lægerne har lært at læse kortet. Med kortlægningen af de ca. 40.000 menneskelige gener får forskerne en slags biologisk instruktionsbog for et menneske. I takt med at generne bliver kortlagt, vil der komme tests, som kan give et stadig mere detaljeret billede af en persons genetiske egenskaber og variationer. Så er vejen banet for, at læger kan lede efter præcist hvilke fejl i generne, der hænger sammen med bestemte sygdomme. Dermed kan vi alle inden for overskuelig fremtid få at vide, hvilke sygdomme vi risikerer at få i løbet af vores liv. Samtidig bliver det formentlig nemmere at udvikle en behandling, som er skræddersyet til det enkelte menneske. I dag er det især de alvorlige sygdomme, som skyldes en fejl i et enkelt gen, man kan afsløre med en gentest, men efterhånden vil man kunne aflæse mere sammensatte egenskaber såsom skizofreni, gigtsygdom og hjerte-karsygdomme.

Vi har alle risiko for at udvikle sygdomme, og en fremtidig gentest, der tegner en risikoprofil, kunne for eksempel fortælle, at et menneske har 10 procents risiko for at udvikle gigtsygdom og 80 procents risiko for at udvikle brystkræft. Hvordan skal vi udnytte den viden, når lægerne endnu ikke kan helbrede sygdommene?

Hvor hurtigt udviklingen går, og hvilke konsekvenser brugen af gentest eller mangel på samme har, viser en sag fra USA: En amerikansk domstol har afgjort, at et barn, der fødes med en genetisk defekt, kan lægge sag an mod moderen. Amerikanske forskere forudsiger således, at børn vil lægge sag an mod deres forældre om retten til ikke at blive født. Udviklingen på dette område går altså stærkt: Jo mere man kan teste for, desto større pres fra befolkningen vil der komme om at udbrede test-mulighederne og dermed måske komme sygdomme i forkøbet. Det kan lamme sundhedsvæsenet, hvis der ikke sættes grænser for hvem, der skal testes. Der er derfor behov for at få defineret, hvordan de nye muligheder skal bruges. Skal det være de raske eller de syge - eller de måske syge - der skal tilbydes en test?. Hvordan skal sundhedsvæsenets begrænsede ressourcer anvendes?

I dag kender lægerne ca. 700 sygdomme, som er genetisk betingede, og der kommer mange flere. I det danske sundhedsvæsen tester man for enkelte sjældne og arvelige sygdomme, såsom Huntingtons Chorea, for at hjælpe folk til at træffe et informeret valg fx i forbindelse med graviditet. Sundhedsvæsenet er også begyndt at genteste for bl.a. arvelig brystkræft, der udgør 5-10 procent af tilfældene. Der er flere områder, hvor test af genetisk betingede sygdomme bruges i dag:

- Sygdomsdiagnostik kan bruges til at stille en sikker diagnose, så grundlaget for rådgivning og behandling forbedres. Fremtidens øgede viden om generne vil føre til en forbedret diagnostik af mange sygdomme og vil kunne bruges til at forudsige noget om sygdomsforløbet. I fremtiden vil man formentlig kunne opspore sygdomme i en tidlig fase og dermed kvalificere forebyggelse og behandling.

- Fosterdiagnostik – test for kromosomsygdomme - får alle gravide over 35 år i dag tilbudt. Gravide med en særlig risiko, f.eks. en alvorlig arvelig sygdom i familien, får også tilbuddet uanset alder. Hvis fostret får påvist en alvorlig sygdom, kan den gravide vælge at få abort. Fosterdiagnostik har været genstand for mange diskussioner gennem de senere år. Den øgede viden om generne har hos nogle givet anledning til frygt for, at man vil fravælge fostre med stadig mindre handicap. Spørgsmålet er, hvad et alvorligt eller mindre alvorligt handicap er? Og hvem skal definere det?

- Præimplantationsdiagnostik er en undersøgelse af kunstigt befrugtede æg med gentest, også kaldet ægsortering. Man undersøger en enkelt eller to celler fra et reagensglas-befrugtet æg og lægger de normale æg op i kvindens livmoder. I Danmark får familier med øget risiko for alvorlige, arvelige sygdomme dette tilbud. I fremtiden vil lægerne formentlig blive i stand til at undersøge for mange forskellige genetiske sygdomme ud fra en enkelt celledns DNA.

- Anlægsbærerdiagnostik er en undersøgelse for genmutationer. Anlægsbærere er ikke syge, men kan videreføre deres anlæg til deres børn. De forskellige former for gendiagnostik vil formentlig betyde, at mange af de børn, der i dag fødes med handicaps, ikke vil blive født i fremtiden.

- Præsymptomatisk diagnostik bruges til at undersøge, om en rask person, som har en arvelig sygdom i familien, har arvet sygdomsgenet, og dermed kan udvikle sygdommen senere og videreføre genet til sine børn. Hvis de genteknologiske fremskridt gør det muligt at behandle, f.eks. med genterapi, vil præsymptomatisk testning få ny betydning, fordi man så kan helbrede i dag uhelbredelige sygdomme.

Der foregår i øjeblikket en del arbejde om genetisk testning og rådgivning, men fortrinsvist i lægefaglige kredse. Der er derfor behov for at få inddraget borgerne i debatten.

Projektets idé

Gendiagnostik, genetisk test på ikke kun syge, men også raske personer, er en realitet. I løbet af få år vil det berøre os alle. Brugen af genetiske tests og teknologien bag er endnu ukendt for mange, men teknologien er allerede taget i brug i mindre målestok, og fremtidens brug er i stigende grad genstand for diskussion i lægefaglige kredse. Projektets udgangspunkt har været, at vi endnu kan nå at debattere, hvordan vi skal håndtere den viden, vi får med gentests. Spørgsmålet er ikke mindst, hvordan vi skal udnytte de informationer vi får, og hvordan vi i sundhedsvæsenet skal prioritere brugen af genetisk testning i fremtiden. Der er meget få reguleringer på området, og der er derfor behov for at få vurderet hele området.

Spørgsmål, som projektet har taget op er fx:

- Hvem skal tilbydes test i det offentlige sundhedsvæsen?
- Hvem skal bestemme hvem den tilbydes til?
- Har samfundet pligt til at tilbyde test på alle de sygdomme man kan teste for?
- Hvordan skal sundhedsvæsenets ressourcer prioriteres?
- Hvem har krav på informationen?
- Hvem skal give information? Hvordan skal den gives?
- Hvordan må informationen bruges – af arbejdsgivere, banker, forsikringsselskaber etc.?
- Hvordan ønsker vi at indrette lovgivningen på området?

Der er behov for, at borgernes synspunkter kommer til at indgå i debatten om anvendelse af gentests. Metoden i dette projekt har derfor været en konsensuskonference.

Formål

Mange spørgsmål om genetisk testning står endnu tilbage at besvare, før fremtiden indhenter os og pludselig har indført gentest, som noget vi alle gør brug af i en eller anden form. Formålene med projektet har derfor været:

- At vurdere perspektiverne og konsekvenserne af brugen af denne teknologi.
- At supplere det store lægefaglige arbejde, der er i gang på området, med viden om borgernes – lægmands - holdninger til brugen af genetiske tests.
- At rådgive Folketinget på baggrund af sådanne vurderinger, så styringen på området kan kvalificeres.

Fremgangsmåde

Projektet blev gennemført som en konsensuskonference, hvilket betyder at:

- Der blev samlet et spørgepanel bestående af 16 lægfolk
- Spørgepanelet blev "uddannet" på to forberedelsesweekends.
- Spørgepanelet opstillede med udgangspunkt i problemkataloget de spørgsmål, som blev belyst på konferencen.
- Konferencen varede fire dage (fredag til mandag). Spørgepanelet skrev et slutdokument undervejs, som blev præsenteret for politikere på Christiansborg.

Målgruppe

Folketinget
Sundhedsministeriet
Sundhedsvæsenet – læger, amter, hospitaler
Biotekvirksomheder
Borgerne

Projektorganisation

Projektet blev gennemført i samarbejde med en planlægningsgruppe, som havde til opgave at tilse projektets gennemførelse. Gruppen

- udstak linierne for det introduktionsmateriale, der introducerede emnet over for lægfolkene
- sikrede at introduktionsmaterialet var uafhængigt og dækkende
- godkendte det udarbejdede introduktionsmateriale
- pegede på mulige eksperter, der kunne medvirke i konferencens ekspertpanel og godkendte sammensætning af

lægmandspanelet

- lavede den endelige sammensætning af ekspertpanel
- godkendte konferenceprogramet

Medlemmerne af planlægningsgruppen var:

Sven Asger Sørensen, afd. for Medicinsk Genetik, Københavns Universitet

Margrethe Nielsen, Forbrugerrådet

Maja Horst, Institut for Folkesundhedsvidenskab, Københavns Universitet

Bent Danneskiold-Samsøe, afd. for sundhedsøkonomi og teknologivurdering, DSI-Institut for Sundhedsvæsen

Anne-Marie Gerdes, Afd. KKA, Klinisk Genetik, Odense Universitetshospital

Lars Hansen, Lægemiddelindustriforeningen (Novo Nordisk A/S, afd. for farmakogenetik)

Spørgepanelet findes ved at invitere 2000 danskere i alderen 20-65 år, udtrukket af CPR-registret i Indenrigsministeriet via et tilfældighedsprincip. De interesserede skal skrive en ansøgning. Udfra ansøgningen udvælger planlægningsgruppen et panel, som efter demografiske data (køn, alder, bopæl, uddannelse, beskæftigelse) og de oplysninger, ansøgningen i øvrigt giver, er så blandet som muligt. Panelet skal være lægt, hvilket betyder at det ikke må besidde ekspertise inden for emnet.

Konsensuskonferencen blev afholdt på Christiansborg den 31. maj til den 3. juni 2002, og en rapport med anbefalinger fra borgerpanelet udgives i juli 2002