
Medisinsk genetikk – kunnskap med store utfordringer i det nye årtusen

KOMMENTAR

LISBETH TRANEBJÆRG

Email: lisbetht@fagmed.uit.no
Avdeling for medisinsk genetikk
Regionsykehuset i Tromsø
9038 Tromsø

TROND LEREN

Genetisk laboratorium
Rikshospitalet
0027 Oslo

Under arbeidet med revisjonen av målbeskrivelse og gjennomføringsplan for utdanning til spesialist i medisinsk genetikk, ble det klart for spesialitetskomiteen og spesialforeningen at det trengs utstrakt formidling av kompleks biologisk kunnskap til alle spesialister i medisin. Store mengder av ny kunnskap må integreres i dagens helsevesen. På denne bakgrunn er det utarbeidet en detaljert beskrivelse av medisinsk genetikk som kan karakteriseres som en klinisk spesialitet med laboratorieforankring. Dette dokument kan leses i sin helhet på Legeforeningens nettside: www.legeforeningen.no/speskom/GENETIKK/speskom.htm. Dokumentet er også sendt til alle ledere i spesialforeninger og alle ledere i spesialitetskomiteer, med uttalt oppfordring om å arbeide for å integrere relevante biter av medisinsk genetikk i den individuelle spesialitet, både når det gjelder spesialistutdanning og etterutdanning. Den raske fremdrift i kunnskapen om det humane genom vil føre til revidert klassifisering av sykdommer og individuelt tilpasset prognose og behandling, i større grad basert på biologisk forståelse av sykdomsmekanismen enn tilfellet er i dag.

Kunnskapsøkningen skjer raskt

Direktør for National Human Genome Research Institute, Francis Collins, gav i slutten av oktober 1999 ved det 49. årlige møtet i American Society of Human Genetics en interessant oversikt over status for sekvensering av det humane genom. Han opplyste at en arbeidsversjon av den humane genomsekvens vil bli tilgjengelig våren 2000. Den fullstendige og korrekte sekvens forven-tes ferdigkarakterisert i 2002 – 03. Per oktober 1999 var ca. 14 % av det humane genom sekvensert (www.nhgri.nih.gov/NEWS/ASHG). Det lille akrosentriske kromosom 22 var fullstendig sekvensert ved utgangen av 1999.

Flere forhold har ført til raskere fremdrift enn opprinnelig planlagt. Det private bioteknologiske firma Celera har annonsert at de er i stand til å gjøre denne jobben raskere, men vil sannsynligvis benytte patentering. En stor majoritet av forskere og store betydelige forskningsinstitusjoner, inklusive National Institute of Health, er sterkt skeptiske til denne type begrensning og kommersialisering i tilgangen til så grunnleggende biologisk informasjon som den humane genomsekvens. Dessuten har ferdiggjøringen av sekvensering av andre laverestående organismer slik som *Caenorhabditis elegans*, bidratt til å fremskynde prosjektet. I tillegg har utvikling av ny teknologi muliggjort raskere sekvensering.

Etter hvert som denne kunnskap blir tilgjengelig, vil neste store utfordring være å karakterisere funksjonen til de 50 000 –100 000 humane gener. Den manual som den komplette sekvensering av det humane genom representerer, er langt fra tilstrekkelig til å forstå funksjon og dysfunksjon av individuelle gener. Det gjenstår derfor betydelig forskningsinnsats innenfor det området som er kalt «functional genomics».

Hva betyr medisinsk-genetisk kunnskap for klinisk legevirkosomhet?

I alle humane sykdommer inngår arv som en større eller mindre komponent i årsaksmekanismen. Enkeltgensykdommer som cystisk fibrose og Huntingtons sykdom er nær 100 % bestemt av mutasjon i de relevante gener. Mer komplekse tilstander som bipolare psykiatriske sykdommer, diabetes mellitus, hjerte- og karsykdommer, hemokromatose og kreft i varierende grad er imidlertid bestemt av et samspill mellom ett eller flere arveanlegg og ytre forhold. Studier av f.eks. diabetes mellitus eller hypertensjon har vist at mange forskjellige årsaker kan føre til samme sluttresultat, nemlig diabetes mellitus eller hypertensjon.

Tverrfaglighet i sentrum

Mange arvelige sykdommer eller sykdommer med en stor grad av arvelig komponent rammer mer enn ett organsystem, og optimal behandling krever en tettere dialog mellom spesialister innenfor forskjellige fagfelter. Som eksempel kan nevnes et norsk syndrom, Jervell og Lange-Nielsens syndrom, som er en alvorlig medfødt hørselsnedsettelse kombinert med livstruende hjerterytmeforstyrrelser pga. lang QT-tid. Ulike gener kan være mutert, og ved visse mutasjoner utvikles isolert hjerterytmeforstyrrelser, mens andre mutasjoner i samme gener fører til kombinasjonen

av døvhets og kardiologisk sykdom. Både kardiologer og audiologer må derfor ha oppdatert kunnskap om andre fagfelter enn sitt eget spesialområde pga. den felles arvelige årsak til symptomer fra helt forskjellige organsystemer.

Enkel teknikk – komplisert fortolkning

De laboratoriemetoder som anvendes i diagnostikken av sekvensabnormaliteter i humane gener, er etter hvert blitt teknologisk svært enkle. Et eksempel er polymerasekjedereaksjon (polymerase chain reaction, PCR), som kan anvendes til diagnostikk av allerede identifiserte mutasjoner, og som kan utføres i ethvert diagnostisk laboratorium.

Større tverrfaglighet som følge av økt genetisk kunnskap

En meget stor del av pasienter som møter til poliklinisk kontroll i sykehus, har tilgang til Internett og bruker dette regelmessig. Internett kan sammenliknes med et bibliotek hvor alle bøkene ligger på gulvet, og helsepersonellens utfordring blir å sile og katalogisere den informasjon som pasienten selv har hentet ut. Kunnskapen om at alle humane sykdommer har en varierende grad av arvelige komponenter, betyr nye utfordringer for helsevesenet. Helsevesenet vil i stigende grad trenge tverrfaglige poliklinikker som fordrer kunnskap på tvers av de tradisjonelle medisinske spesialiteter.

Behandling av infertilitet er basert på kunnskap hentet fra ultralydundersøkelse, gynekologi, genetik og cellebiologi. Familier med tykktarmskreft, bryst-/eggstokkreft og misdannelsessyndromer (leppe-gane-spalte, skjelettmissdannelse, eksostoser) er andre eksempler på problemstillinger hvor stor grad av tverrfaglighet er nødvendig.

Lege-pasient-forholdet blir i stigende grad preget av dialog. Pasienten blir skolert i sin sykdom og får hjelp til å søke informasjon i databaser og fra pasientforeninger, i motsetning til tidligere tiders mer direkte råd og anvisninger. I tråd med dette er filosofien bak genetisk veiledning, såkalt non-directive dvs. ikke å anvis konkrete handlingsmodeller, men informere om spektret av muligheter og implikasjoner av forskjellige valg.

Kunnskap stiller krav

Mange undersøkelser har vist at resultater av genetiske undersøkelser oppfattes som mer kategoriske og definitive enn resultater av biokjemiske analyser av blodprøver. Våre brukere (pasienter) har krav på fyllestgjørende informasjon, inklusive implikasjoner av forskjellige valgmuligheter slik at de vanskelige valgene kan treffes på mest mulig informert grunnlag. Slike valg er aktuelle i forbindelse med genetiske undersøkelser når det gjelder prenatal diagnostikk, in vitro-fertiliseringsbehandling, strategier for forebygging og tiltak hos personer med høy risiko for utvikling av arvelig kreft. De er også aktuelle i de situasjoner hvor det vil være mulig å teste med henblikk på en bestemt sykdom enten før den bryter ut i voksen alder, eller å teste for bærertilstand med mulige konsekvenser for etterfølgende generasjoner.

I spesialitetskomiteen for medisinsk genetikk og spesialforeningen håper vi at dokumentet på nettsiden øker bevisstheten om den plass medisinsk genetikk bør ha i all spesialistutdanning i det nye årtusen.

Publisert: 20. mars 2000. Tidsskr Nor Legeforen.

Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 8. juli 2026.