
B. Paus svarer

KOMMENTAR

BENEDICTE PAUS

benedicte.paus@ous-hf.no

Benedicte Paus er overlege ved Oslo universitetssykehus og professor II ved Universitetet i Oslo.

Ingen oppgitte interessekonflikter.

DNA-undersøkelser kan gi molekylær diagnose i 70 % av familier med familiær og hos 10 % med antatt sporadisk amyotrofisk lateral sklerose. Resultatet av DNA-undersøkelser påvirker i dag ikke behandling, men genetisk veiledning av pasient og slektninger. I følge retningslinjer fra 2012 avgjør slektsanamnesen om det skal gjøres DNA-undersøkelser av pasienten. I lederartikkelen pekte jeg på svakheter ved slektskriteriet i retningslinjene. Ola Nakken og medarbeideres dokumentasjon av manglende slektsanamnese hos pasienter med amyotrofisk lateral sklerose ved et stort, norsk sykehus bekrefter behovet for å revidere retningslinjer, praksis, eller begge deler. Siden 2012 er ni nye gener identifisert som årsaker til monogen sykdom. I 2018 har flere eksperter anbefalt DNA-undersøkelse av alle pasienter, og at de og deres nære slektninger skal tilbys henvisning til genetisk veiledning med informasjon om muligheter og begrensninger ved genetisk testing [\(1\)](#).

Nakken og medarbeideres holdning til DNA-undersøkelser ved amyotrofisk lateral sklerose er uklar. På den ene side hevder de at slektingers «rett til ikke å vite» trues når det påvises en mutasjon hos pasienten. På den annen anbefaler de at repertoaret av genetiske analyser utvides i tråd med internasjonal standard. Vi er enige om at DNA-undersøkelser ved amyotrofisk lateral sklerose har begrenset utsagnskraft, men er uenige om hvordan pasientens og slektingenes informasjonsbehov skal håndteres. Det er leit om nevrologene vegrer seg mot å tilby pasienter med amyotrofisk lateral sklerose henvisning til genetisk veiledning fordi de frykter at det vil medføre utidig DNA-undersøkelse av pasienten. Diagnostiske DNA-undersøkelser rekvireres normalt av behandlende lege. Nevrologene frykter at pasienter med kognitive vansker får inntrykk av at sykdommen er arvelig. Vi erfarer at mange tror de har høyere risiko for arvelig sykdom enn hva tilfellet er før de har fått genetisk

veiledning med nyansert informasjon. Pasientene takker ofte for forståelige forklaringer, god tid ved konsultasjonen, og forteller at de er mindre engstelige etter veiledningen.

Genetisk veiledning forulemper ikke slektninger som ikke ønsker å vite om sykdommen er arvelig. Bioteknologilovens § 5–9 sier: «Når det er dokumentert at en pasient har eller er disponert for en arvelig sykdom, bestemmer pasienten selv om han eller hun vil informere berørte slektninger om dette» (2). En forutsetning er at pasienten selv er informert. Det er paternalistisk, og etisk tvilsomt, om legen unnlater å utrede pasientens sykdom genetisk i den hensikt å forhindre at pasienten skal kunne å fortelle sine slektninger at sykdommen er arvelig. Prinsippet om pasientautonomi og delt beslutningstaking som ligger til grunn ved genetisk veiledning kunne ikke vært mindre forenlig med det.

LITTERATUR

1. Volk AE, Weishaupt JH, Andersen PM et al. Current knowledge and recent insights into the genetic basis of amyotrophic lateral sclerosis. *Med Genetik* 2018; 30: 252 - 8. [PubMed][CrossRef]
2. Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven). <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100> (14.9.2018).

Publisert: 15. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.18.0735
Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 24. juni 2026.