

Nytt forskningsprosjekt om genetisk risikokunnskap

Genetisk risiko, vil vi vite eller ikke vite?

Vil vi vite om genfeil vi ikke kan gjøre noe med? Hva gjør kunnskap om genetisk risiko med vår livskvalitet og omsorg for våre barn? Hva vil vi beskytte oss mot når vi snakker om retten til å ikke vite?

Tekst: Trine Giving Kalstad

– Dette handler om grunnleggende livsvalg og hvordan vi vil leve våre liv, sier sykepleier og prosjektleder Margrete Mangset.

Foto: Marit Haugdal, FFHB



det er på høy tid at vi får mer kunnskap om hvordan berørte parter oppfatter og vurderer informasjon om genetisk risiko. – Målet er at helsepersonell og genetiske veiledere møter personer berørt av genetisk risiko på en troverdig og god måte. Et annet mål er å bidra til at beslutningstakere og politikere kan håndtere disse spørsmålene på best mulig måte.

Krybbedød – en genetisk risiko?

Utgangspunktet for studien er Lang QT-tid syndrom (LQTS). LQTS er en arvelig og potensielt dødelig hjerterytmeforstyrrelse i flere varianter. I dag kan bare noen av variantene behandles/forebygges. I et forskningsprosjekt ved Rettsmedisinsk institutt i Oslo (RMI), fant man at rundt 10 prosent av de krybbedøde i Norge hadde genforandringer forbundet med hjerterytmeforstyrrelse og LQTS (Arnestad et al 2006). De 200 informantene i Arnestads studie er imidlertid anonymisert. På grunn av høy arvelighet og sykdommens alvorlighetsgrad kan dette bety at mange krybbedødsforeldre nå spør seg om hvor-

I forskningsprosjektet ”Å vite eller ikke å vite” skal disse spørsmålene belyses av foreldre som er direkte berørte av problematikken. Prosjektet vil kartlegge hvilke refleksjoner foreldre har og hvilke argumenter som trekkes frem når de blir stilt

overfor valget om å få kunnskap om egen genetisk risikoprofil.

– Dette handler om grunnleggende livsvalg og hvordan vi vil leve våre liv, sier sykepleier og prosjektleder Margrete Mangset som jobber ved Seksjon for medisinsk etikk ved Universitetet i Oslo. Hun mener

Støtt Landsforeningen uventet barnedød!

Med din hjelp kan vi støtte familier som har mistet barn og videreføre vårt livreddende forsknings- og forebyggingsarbeid.

- **Bli LUB-giver!** Gi et fast, månedlig beløp. Les mer og meld deg som LUB-giver på www.lub.no eller ring oss på tlf 22 54 52 00.
- **Gi gave online:** På www.lub.no kan du trygt gi en pengegave ved bruk av visa eller mastercard. Du kan velge mellom å gi en gave øremerket forskning eller en gave til vår generelle virksomhet.
- **Direkte gave på konto:** For gaver til forskning benytt kontonummer 5081.07.68980. For gaver til vårt omsorgs- og informasjonsarbeid benytt kontonummer 1602.58.56922.

Velkommen som medlem

Landsforeningen uventet barnedød (LUB) er en medlemsorganisasjon. Alle som mister sitt barn eller barnebarn, nevø eller niese uventet i mors liv, ved fødselen eller i de første leveårene kan melde seg inn i foreningen. Andre kan være støtte-medlemmer. Medlemskap koster for tiden kr. 400, og støtte-medlemskap koster kr. 300. Tegn medlemskap online på www.lub.no.

vidt de har eller er bærere av et LQTS gen. Hovedmålgruppene for studien er foreldre som har mistet barn i krybbedød eller i LQTS og foreldre som har barn som lever med hjertesykdommen LQTS. Gjennom intervjuer med berørte foreldre vil man lære hvordan man kan forstå og håndtere kunnskap om LQTS i lys av personers ønsker og rett til å vite versus deres rett til ikke å vite. I tillegg skal også genetiske veiledere og politikere intervjues.

Bedre å ikke vite

– For meg er det mye bedre å ikke vite og heller ta de sorger og den smerte som rammer oss når de måtte komme, sier Hanne Iversen, som fant Lars Henrik død i sengen sin 8. desember 2002. Han fikk diagnosen krybbedød, men kan være blant dem som kan ha hatt LQTS. – Situasjonen ville imidlertid ha vært annerledes dersom det fantes medisiner eller annen behandling som kunne forebygge eller helbrede sykdommen.

Startskuddet for prosjektet var fagseminaret "Å vite eller ikke vite – empiri og etikk" arrangert i februar i år. Her deltok både forskere på krybbedød, risikokommunikasjon og etikk, samt genetiske veiledere og rådgiver fra Helsedirektoratet. I tillegg deltok Landsforeningen uventet barnedød og Foreningen for hjertesyke barn. LUB-medlem Hanne Iversen åpnet dette seminaret med å dele egne tanker og refleksjoner omkring genetisk risikoinformasjon fra et foreldreperspektiv.

Debatten omkring genetiske risikofaktorer vekker ny uro hos henne. – Etter at Lars Henrik døde, økte bekymringene og frykten for at noe galt kunne skje med mine tre andre barn. Dette roet seg etter hvert. Jeg lærte at man aktivt må velge å se en annen vei og håpe på det beste for at barna skal få utfolde seg og bli til trygge og selvstendige mennesker. Nå er jeg redd for at kunnskap om mine barns genetikkk vil kunne forringe min, og ikke minst deres livskvalitet. Jeg ville fått store problemer med å leve et normalt liv vel vitende om at et eller flere av mine barn er bærer av et gen som setter dem i risikogruppen for tidlig død eller alvorlig sykdom. På samme måte tenker jeg at mine barn ville blitt påvirket om de fikk vite at en eller flere av dem bar på et risikogen.

Kunnskap til nytte eller besvær?

Hanne Iversens refleksjoner vitner om sterkt engasjement for retten til å ikke vite.

Selv om det i dag gjøres gentest for LQTS ved alle plutselige uventede spedbarnsdødsfall ved RMI i Oslo, men ikke ellers i landet, er det ikke automatikk i at foreldrene får vite om resultatet. Dette avhenger av om LQTS-varianter kan behandles. Oppsøkende genetisk virksomhet er bare lovlig dersom det finnes behandlingstilbud.

Like fullt er dette en aktuell debatt; stadig mer kunnskap gir nye muligheter, og det er svært ulikt hvordan man vurderer genetisk risikoinformasjon. Et utgangspunkt er hva som defineres som viktig helseinformasjon, og i et filosofisk perspektiv: Hva gjør oss i bunn og grunn til autonome mennesker? – Dette er svært sensitivt stoff og det er fortsatt mye usikkerhet knyttet til både arvelighet og sykkelighet, testing og informasjonsformidling. Det er viktig å få etablert en forståelse av at genetisk risiko ikke bare handler om en medisinsk risiko, men også har eksistensielle dimensjoner ved seg. Vil slik kunnskap sykeliggjøre friske mennesker eller vil slik kunnskap gi muligheter til mestring? Betyr det å være et autonomt menneske å ha rett til å få vite alt som det er mulig å vite vedrørende ens egen helsetilstand? Eller handler det å være autonom om retten til å beskytte seg mot informasjon man ikke har kontroll over?, spør Margrete Mangset.

Hvordan informasjon blir oppfattet og fortolket er avhengig av hvordan den blir formidlet og om man har tillit til informasjonskilden eller ikke. Kunnskap om hvordan man kan forstå og håndtere informasjon om LQTS i lys av ønsker og rett til å vite versus ikke å vite, kan bidra til å forstå risikoinformasjon ved andre genetiske sykdommer. Slik vil prosjektet kunne være et viktig bidrag til samfunnsdebatten omkring hvordan forstå og håndtere genetisk risikokunnskap.

Ingen fasit

Prosjektet "Å vite eller ikke vite" handler ikke om å finne frem til hva som er riktige holdninger til genetisk risikokunnskap, men å få frem erfaringer, nyanser og refleksjoner som gir økt forståelse. Vil ny kunnskap påvirke Hanne Iversens syn? Hun er åpen for dette, men enn så lenge har hun en klar livsfilosofi: – Jeg vil heller ha lykkelige uvitende år med mine barn enn å legge meg hver kveld vel vitende om at det kan være den siste.



Hanne Iversen ønsker å være uvitende om genetisk risiko så lenge det ikke finnes behandling for sykdommen.

HVEM KAN DELTA I PROSJEKTET?



- Foreldre som har mistet barn i krybbedød eller på grunn av LQTS.
- Foreldre som har barn som lever med hjertesykdommen LQTS.

Dersom du ønsker å delta i forskningsprosjektet kan du melde din interesse på e-post til: margrete.mangset@medisin.uio.no. Prosjektleder Margrete Mangset vil så ta kontakt med deg for å avtale et intervju. Man kan når som helst trekke seg fra studien og alle svar vil bli anonymisert. Du kan les mer om prosjektet på www.lub.no. Prosjektet er støttet av Helse og Rehabilitering. Informantene rekrutteres fra LUB, Foreningen for hjertesyke barn (FFHB) og Foreningen "Vi som har et barn for lite".