

Medisinsk genetikk

Medisinsk genetikk er et ungt fag. I Norge ble spesialiteten innført i 1972, som et av de første landene i verden. Den første stillingen i helsevesenet ble opprettet i Oslo helseråd i 1975, den første utdanningsstillingen kom først i 1980-årene. Medisinsk genetikk er også et lite fag, med bare omkring 25 ferdige spesialister som arbeider ved avdelinger for medisinsk genetikk. Fagfeltet og oppgavene til en genetiker er godt definert i målbeskrivelsen for utdanningen: «Faget omfatter inngående kunnskap om genetiske faktorerets betydning for forekomst av sykdom, misdannelser og utviklingsforstyrrelser hos mennesket, samt genetiske normalvariasjoner som kan ha klinisk betydning. Mål for spesialistutdanningen er å utdanne leger som på selvstendig grunnlag er i stand til å foreta utredning og gi veiledning ved genetisk betingede tilstander.»

Hvor var vi for 25 år siden?

For 25 år siden var kromosomanalysen vel etablert som diagnostisk metode, mens molekylærgenetikken, som siden har revolusjonert faget, ikke eksisterte. Men legenes oppgaver var omtrent de samme: Genetisk veiledning og prenatal diagnostikk. De diagnostiske mulighetene var derimot langt færre enn i dag, fordi det genetiske grunnlaget for mange arvelige sykdommer først er blitt kjent de siste årene.

I dag

Genetikeren arbeider på mange fagfelter, f.eks. klinisk genetikk inkludert syndromutredning, nevrogenetikk, hjertegenetikk, kreftgenetikk, cytogenetikk og molekylærgenetikk. Diagnosen står sentralt i den genetiske veiledningen. Spesialisten i medisinsk genetikk

stiller diagnoser gjennom sine utredninger, men må også ofte fjerne feildiagnoser. På grunn av den molekylærgenetiske utvikling er årsaken til mange genetiske sykdommer nå kjent, og nye sykdommer er beskrevet. Usikre kliniske diagnoser kan ofte bekreftes med spesifikke laboratorieundersøkelser, for eksempel ved sekvensering av ett bestemt gen. Kromosomdiagnostikken er også forbedret etter innføring av molekylærgenetiske metoder, som er mer følsomme enn vanlig mikroskopisk kromosomanalyse. Genetikeren har derfor i dag langt flere muligheter for diagnostisk utredning enn for 25 år siden. For å kunne bruke de fleste laboratorieundersøkelser riktig må man ha spesifikk og velbegrunnet mistanke om en bestemt sykdom eller tilstand. Medisinsk genetikk er derfor både et klinisk fag og et laboratoriefag (1). Figuren illustrerer en av de mange oppgavene en spesialist i medisinsk genetikk kan møte: Å gjenkjenne et syndrom. En rekke langt mindre kjente og mange «nye» syndromer kan i dag identifiseres klinisk og diagnosen i mange tilfeller bekreftes ved spesifikk laboratoriediagnostikk.

Utfordringer

Behovet for genetisk veiledning er økende, ikke minst etter at bioteknologiloven av 1994 trådte i kraft. Genetisk veiledning er nå lovbestemt i en rekke situasjoner, blant annet ved testing av friske personer og i forbindelse med prenatal diagnostikk. For å dekke dette økende behovet er det opprettet en mastergrad i genetisk veiledning ved Universitetet i Bergen. Veilederne tar oftest hånd om store pasientgrupper, for eksempel medlemmer av familier med mulig arvelig kreft, og de driver genetisk veiledning av gravide.

Nye muligheter for diagnostiske utredninger gir fort økte kostnader. Mange analyser blir kun utført ved utenlandske laboratorier. Det kan være problematisk å sette grensen for hvor langt man skal gå i den laboratoriediagnostiske utredning, særlig ved svak klinisk indikasjon eller der nytteverdien av svaret er tvilsom.

Prenatal diagnostikk illustrerer hvordan nye metoder bringer med seg nye etiske problemstillinger. Diagnostikk på føtale celler eller fritt DNA i mors blod vil gi nye tekniske muligheter for prenatal screening, f.eks. med henblikk på kjønnsseleksjon. I enkelte tilfeller ved høy risiko for alvorlig arvelig sykdom kan preimplantasjonsdiagnostikk være et alternativ til prenatal diagnostikk. Metoden er imidlertid meget ressurskrevende og teknisk vanskelig.

Hva vil skje de neste 25 årene?

Molekylærgenetikken vil få stor betydning for all medisinsk virksomhet, både for diagnostikk og individualisert behandling. Selv om kreft- og hjertegenetikk også i fremtiden vil gi oss det største pasientvolumet, vil spesialisten i medisinsk genetikk fortsatt ha et særlig ansvar for de sjeldne genetiske tilstander og syndromer. Samlet utgjør også dette en stor gruppe pasienter, som dessverre ofte faller mellom mange stoler i vårt helsevesen. Bare halvparten av barn med medfødte misdannelser og mental retardasjon får i dag en diagnose. I fremtiden vil nye metoder, slik som molekylære mikromatrisebaserte teknikker, gi noen flere en årsaksdiagnose. I fremtiden er det også sannsynlig at genterapi vil få betydning, særlig ved metabolske sykdommer, blødersykdom og visse muskelsykdommer. Når det gjelder hvilke problemer genterapi kan løse i fremtiden, er vi langt mer nøkterne og realistiske i dag enn vi var for 25 år siden.

Karen Helene Ørstavik

k.h.orstavik@medisin.uio.no
Avdeling for medisinsk genetikk
Rikshospitalet

Litteratur

1. Johannesen LB. Dekker hele spekteret av genetisk sykdom. Tidsskr Nor Lægeforen 2004; 124: 404.
2. Martinez-Frias ML. The real earliest historical evidence of Down syndrome. Am J Med Genet 2005; 132A: 231.



Barn med Downs syndrom (2), fremstilt i terrakotta. Fra Mexico, ca. 500 e.Kr. Det genetiske grunnlaget for syndromet har vært kjent siden 1959. Gjengitt med tillatelse fra Wiley