

Genetikkens plass i klinikken – noen overordnede tanker



Trine Prescott

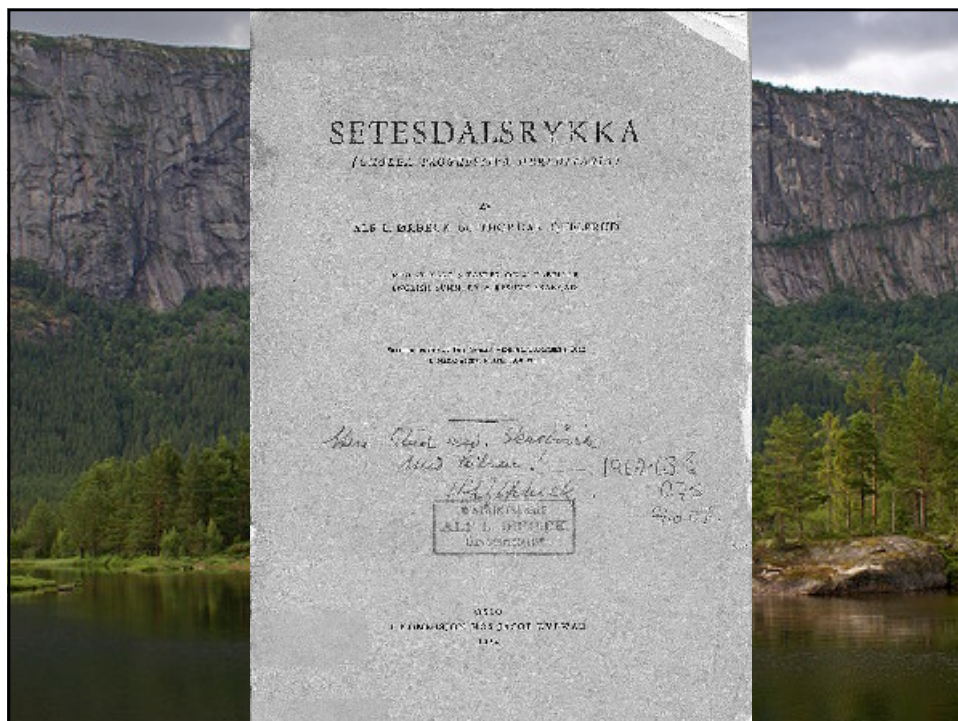
Overlege

Seksjon for klinisk genetik

Avdeling for medisinsk genetik

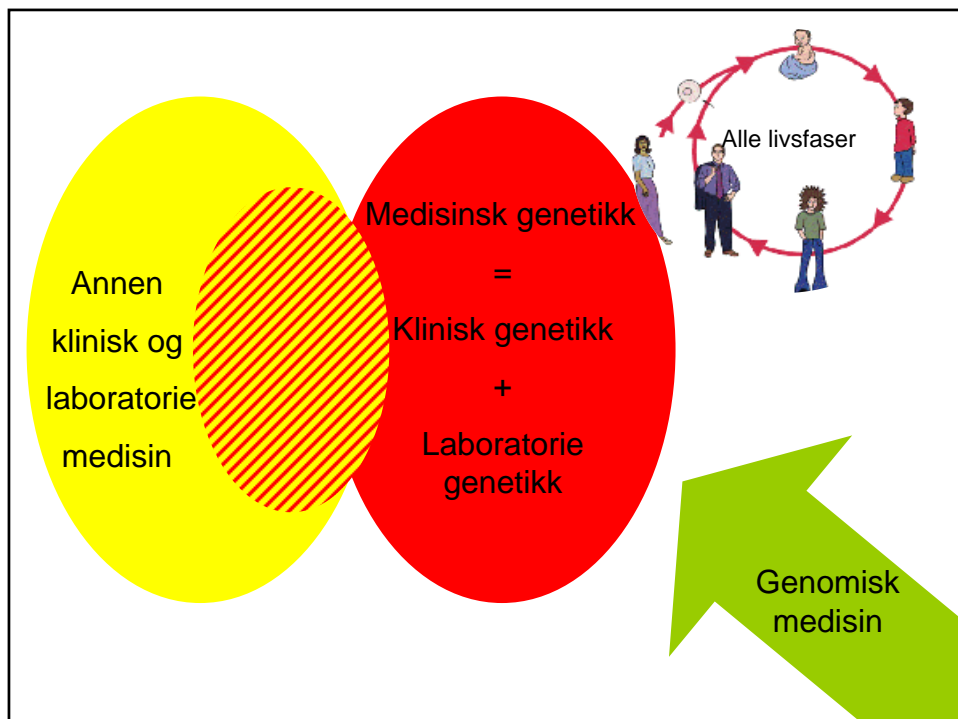
Oslo Universitetssykehus / Rikshospitalet

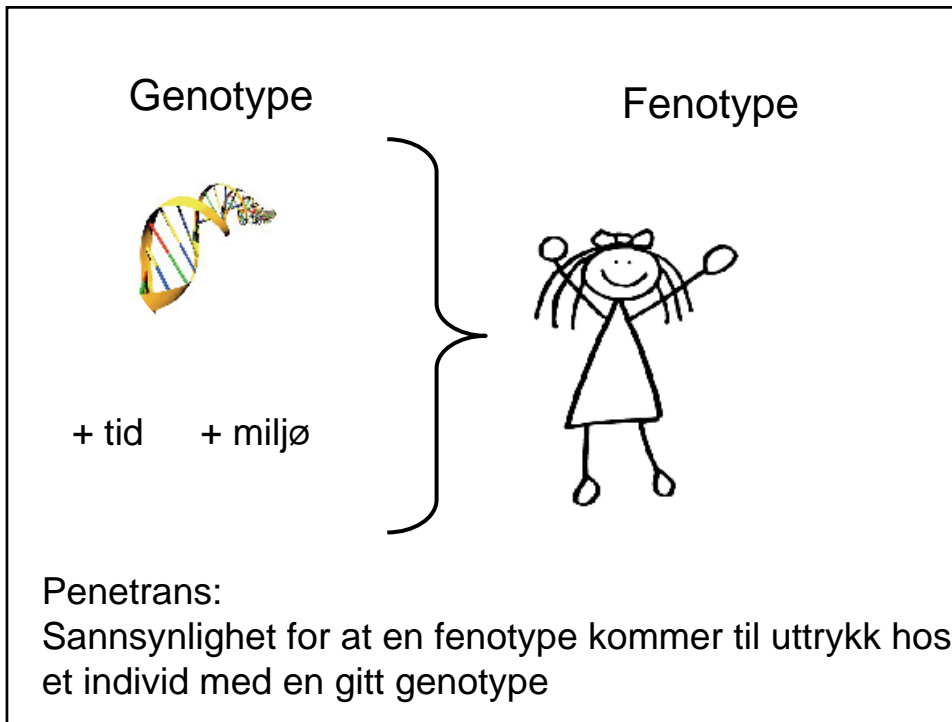
07.01.09



Huntington sykdom

- hvordan vi tenker om genetisk sykdom
- kunnskap om genetisk sykdom har mange kilder
 - syke- og slektshistorie, vanlig legeundersøkelse, biokjemisk testing, radiologiske undersøkelser, EKG undersøkelser, ultralydundersøkelser.....
 - og genetisk laboratorietesting
- medisinske og etiske sannheter endrer seg over tid





Genotype, penetrans og sykdomsrisiko

Penetrans		
Lav	Intermediær	Høy
Hyppige genotyper	Sjeldne genotyper	Sjeldne genotyper
Genotyper assosiert med litt økt risiko for Alzheimer sykdom, hjertekarsykdom, brystkreft		•Genfeil for Huntington sykdom •BRCA1/2 genfeil
Modifiserende faktorer		

Kjente genetiske faktorer som disponerer for brystkreft (UK)			
Penetrans	Gene / locus	Relativ risiko for brystkreft	Bærer frekvens i %
Høy			
Ukjent			
Intermediær			
Lav			

Adaptert fra Turnbull C, Rahman N, Annu Rev Genomic Hum Genet 9:321-45, 2008

Penetrans og familieanamnese			
Genfeil i	Positiv familieanamnese		Risiko for brystkreft (fram til 70 år) i %
<i>BRCA1</i>	Ja	→	87 (72 - 95)
	Nei	→	65 (51 - 75)

Adaptert fra Turnbull C, Rahman N, Annu Rev Genomic Hum Genet 9:321-45, 2008

<http://decisionaid.ohri.ca/index.html>

OHRI IRSO

Patient Decision Aids

Francis

[Patient Decision Aids](#)
[For specific conditions](#)
[For any decision](#)
[Development Toolkit](#)
[Implementation Toolkit](#)
[About Us](#)
[News & Events](#)

[How Social Media](#)



Welcome

What are patient decision aids?
 Patient decision aids are tools that help people become involved in decision making by providing information about decisions and outcomes, and by clarifying personal values. They are designed to complement, rather than replace, counseling from a health practitioner.

How can I find decision aids and learn about their quality?
 A to Z Inventory: allows you to search for decision aids on particular health topics.

Ottawa Personal Decision Guide: a general decision guide that can be used for any health or social decision.

How do I develop a decision aid?
 Development Toolkit: provides information for developers and researchers interested in producing decision aids.

How can I implement decision aids in clinical practice?
[Implementation Toolkit](#): provides tools and training for incorporating decision support in practice settings.

New! Cochrane Decision Aid Registry
 Developers can login to the [Decision Aid Library Inventory \(DALI\)](#) system to enter and manage the information about their decision aids for inclusion in the [Cochrane Inventory](#) ([see here](#)) and the [DALI Inventory](#).

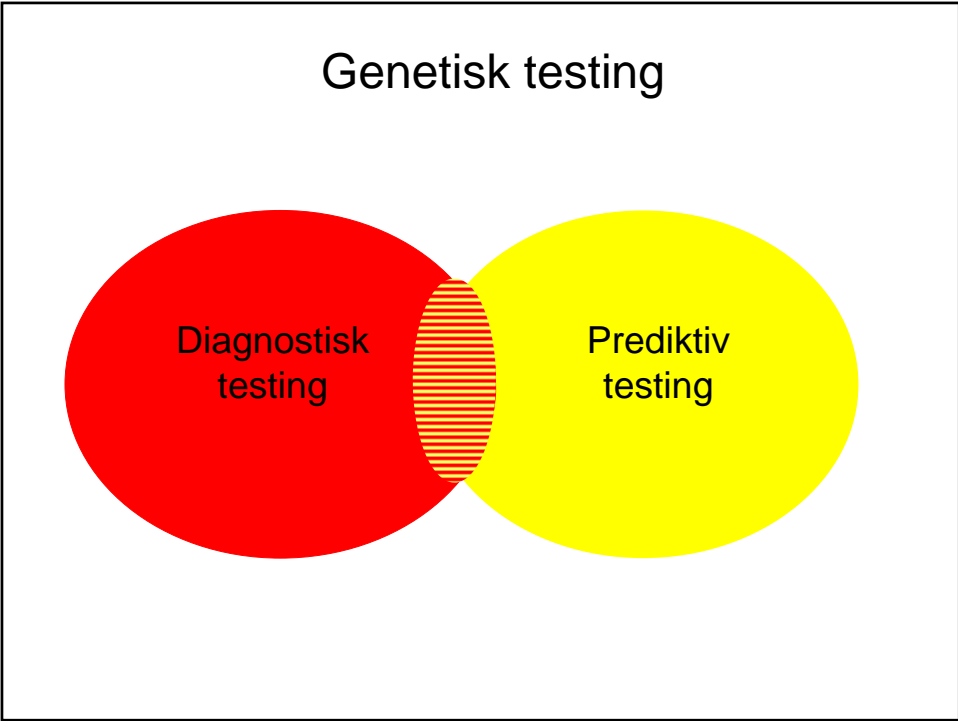
New! Ottawa Decision Support Tutorial (ODST)
 An online self-tutorial available to help practitioners develop skills in providing decision support.

News & Events

OH INSTITUTE OF HEALTH RESEARCH
 INSTITUT DE RECHERCHE EN SANTÉ

[Home](#) [About Us](#) [Privacy Statement](#)

Email: Questions@decisionaid.ohri.ca
 Copyright © 1999-2020 Ottawa Health Research Institute





Gir BRCA1 / 2 gentesting hos kvinner med "vanlig" brystkreft **reduisert mortalitet og / eller bedre livskvalitet?**

For kvinnene?
For slektingene?
Hvis ja, til hvilken pris?



Nytten av en prediktiv test avhenger av hvor **effektiv** intervensjonen er

noe som påvirkes av, blant annet:

- hvor sikker testen er
- hvor plagsom testen er
- hvilke bivirkninger og komplikasjoner behandlingen har
- hvor godt akseptert behandlingen er hos målgruppen
- hvor villig leger og pasientene er til å delta og følge opp

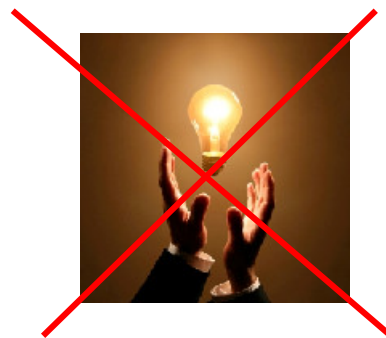
”Tidlig diagnose og screening for kreft reduserer dødelighet og gir bedre livskvalitet”



Seemed like a good idea at the time.....

Generell screening for:

- syfilis
- bly nivå hos barn og gravide
- testikkelkreft
- eggstokkreft
- lungekreft



U.S. Preventive Services Task Force, 2004-2006

<http://www.ahrq.gov/clinic/uspstfix.htm#Recommendations>

Systematisk gjennomgang av studier inkludert en strukturert vurdering av kvalitet



Gir BRCA1 / 2 gentesting hos kvinner med "vanlig" brystkreft **reduisert mortalitet og / eller bedre livskvalitet?**

- Hos kvinnene?
- Hos slektningene?
- Hvilken evidens har vi i dag?
- Hvis testing gjør mer "godt enn skade" er prisen akseptabel sammenlignet med andre gode formål?
- Hva gjør vi hvis vi mangler god nok evidens?

Hvilke gentester skal man tilby hvor?

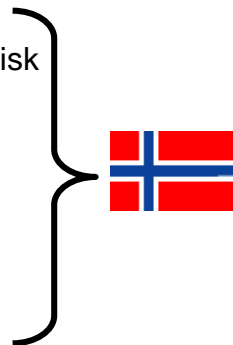
1. "Hyppige" enkeltgesykdommer (arvelige bryst-/eggstokkreft, Huntington sykdom, cystisk fibrose)

2. Kromosomsykdommer

3. Respons på medikamenter

4. Sjeldne enkeltgesykdommer

5. Genomisk testing



→ Utlandet

→ ?

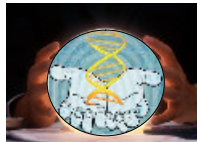
- Gentesting i alle kategorier øker
- Nye analysemetoder kommer
- ”Direkte-til-bruker” testing er her

Problematisk for:

- Pasientene
- Legene
- Laboratoriene
- Samfunnet



Forslag



•Analysevalg / screening programmer bør være basert på faglige prioriteringer

- Systematisk tilnærming hvor det framgår
 - hvordan vi har bestemt hva som skal gjøres
 - hvor sikre vi er på at vi kjenner konsekvensene av hva vi bestemmer
 - hvordan vi har veid fordeler og ulemper mot hverandre

•Fordi kvalitet skal sikres, kostnader skal begrenses og retningslinjer skal følges

- Sertifisering av laboratorier som gjør gentesting

•Fordi Norge er et lite land

- Nasjonal, ikke regional tilnærming til gentesting og screening programmer

•Fordi implementering av retningslinjer er avhengig av finansieringsform

- Rammefinansiering, ikke stykkpris finansiering