
Etter kromosom 22

REDAKSJONELT

HELGE BOMAN

Helge Boman (f. 1937) er professor ved Universitetet i Bergen og overlege ved Haukeland Sykehus med DNA-diagnostikk som spesialfelt.

Senter for medisinsk genetikk og
molekylærmedisin

Haukeland Sykehus

5021 Bergen

I desember 1999 ble DNA-sekvensen til det første hele menneskekromosom offentliggjort (1). Kromosom 22 er et av våre minste (33,4 millioner basepar) og inneholder bare 1 – 2 % av arvestoffet. Det ble funnet 545 gener der, de fleste av disse var ukjente. I sekvensen ligger det også 134 pseudogener, og kromosomet kan inneholde enda et par hundre virksomme gener. I januar 2000 var 37 % av menneskets tre milliarder basepar grovsekvensert, i februar var andelen 47 % (2). Et realistisk mål er at 90 % er grovsekvensert innen sommeren 2000, og at en minst 99,99 % korrekt sekvens av hele arvestoffet er tilgjengelig i år 2003 eller før. Dette representerer utvilsomt en vitenskapelig bragd som rangeres blant de største i naturvitenskapens historie.

Historien bak, målsettingen, gjennomføringen og konsekvensene av den enorme satsingen på Humant genom-prosjektet er nylig oppsummert (3). Løpende oppdatering er tilgjengelig over Internett (2). Et innlysende mål er økt forståelse av, diagnostiske muligheter for og fremtidig behandling av sykdommer som følger Mendels arvelover. Men bare omkring 1 % av befolkningen rammes av slike sykdommer. Resten av oss får en lang rekke alminnelige plager og sykdommer som bare er delvis genetisk betinget. I økende tempo påvises sårbarhetsgener som gjør det mulig å finne hvem som genetisk sett er mer disponert enn andre for en gitt sykdom. Da kan disse gis muligheter til å redusere sin personlige risiko ved livsstilsendringer og medisinsk overvåking, gjerne allerede fra fødselen av. Testing av gener enkeltvis kan bli erstattet av en teknikk der tusenvis av gener testes samtidig, såkalt genetisk profilering (4). Den virkelige gevinst av arbeidet kommer først når vi vet hvordan menneskets gener fungerer enkeltvis og sammen, om interaksjoner og andre kompliserte biologiske prosesser. Denne kunnskap er et nødvendig grunnlag for fremtidig medisinsk behandling.

Arbeidet med å sekvensere kromosom 22 demonstrerte klart et vellykket internasjonalt samarbeid, med kreditt til over 200 forfattere fra Storbritannia, Japan, USA, Canada og Sverige (1). Alle sekvenser i genomprosjektet offentliggjøres umiddelbart. Det offentlige prosjektet har uvennlig konkurranse fra private som ønsker å sikre seg eiendomsrett til større eller mindre biter av menneskets arvestoff. Det er allerede søkt om patent på 70 000 av menneskets gener (5). Firmaet Celera har investert flere hundre millioner dollar i sitt eget sekvenseringsprosjekt. Da de nylig offentliggjorde at de kjente DNA-sekvensen til 90 % av menneskets arvestoff, steg selskapets aksjeverdi umiddelbart med 40 % (6). Private investorer forventer selvfølgelig å få igjen for sine investeringer. Det er brukerne (helsevesen og pasienter) som skal betale dette ved avgifter til patentinnehaverne. Det kan også bli problematisk å forske på gener som andre har patentrettighetene til (7). Legeforeningen stiller seg skeptisk til patentering av gener (8).

Det kan ikke være tvil om at den genetiske kunnskapen som velter inn over oss, vil føre til gjennomgripende forandringer i medisinsk praksis. Men det er uenighet om hvor hurtig forandringene i helsevesenet vil skje. DNA-diagnostikk av en rekke sykdommer med en betydelig genetisk komponent er tilgjengelig og øker i omfang, mens etterspørselen etter «forebyggende gentester» ennå ikke er særlig stor i Norge. Det kan reises tvil om folk flest vil legge om livsstilen av frykt for fremtidig sykdom. Skeptikerne mener det ikke kommer til å bli noen etterspørsel (9).

Men hva vil hende dersom markedsføring av ulike «forebyggende gentester» til store deler av den (ennå) friske befolkning blir vellykket? Da vil vi få et øyeblikkelig behov for personell til å informere om prøver, deres muligheter og begrensninger, til å utrede familier, ta prøver, informere om resultatene, stå for forebyggende medisinske og kirurgiske undersøkelser og behandling. Dette kan bli meget omfattende oppgaver, siden de vil være rettet mot alle friske mennesker. Det er ikke uten grunn at Tony Blairs helsepolitiske rådgivere nylig advarte mot et forestående sammenbrudd i det offentlige helsevesen i Storbritannia på grunn av de uante mulighetene for genetisk testing (10). Også vårt helsevesen må snarest finne ut hvordan vi kan legge til rette for optimal anvendelse av de nye muligheter innenfor tilgjengelige rammer.

LITTERATUR

1. Dunham I, Shimizu N, Roe BA, Chissoe S, Hunt AR, Collins JE et al. The DNA sequence of human chromosome 22. *Nature* 1999; 402: 489 – 95.
2. Human Genome Project Information: <http://www.ornl.gov/hgmis/> (7.3.2000).
3. Collins FS. Shattuck lecture – medical and societal consequences of the human genome project. *N Engl J Med* 1999; 341: 28 – 37.
4. Tread carefully. It pays to be cautious when biotech meets health care. <http://www.newscientist.com/editorial/> (11.3.2000).
5. Who should own your genes? <http://www.washingtonpost.com/wp-srv/WPlate/2000-03/09/1181-030900-idx.html> (11.3.2000).
6. Dickson D. Celera: financial optimism, scientific skepticism. *Nature Med* 2000; 6: 116.

7. Enserink M. Patent office may raise the bar on gene claims. *Science* 2000; 287: 1196 – 7.
 8. EU-direktiv om bioteknologiske oppfinnelser.
<http://www.legeforeningen.no/nyheter/fraleg/eudir.htm> (4.3.2000).
 9. Regush N. Futuristic fool's gold. The genetic fortune-telling game.
http://more.abcnews.com/sections/living/secondopinion/secondopinion__23.html
(29.2.2000).
 10. Sylvester R. Blair urged to rethink health funding. Gene science «could break the NHS». *The Daily Telegraph* 8.1.2000.
-

Publisert: 10. april 2000. *Tidsskr Nor Legeforen.*

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 10. juli 2026.