
Den norske prosedyren ved presymptomatisk testing for Huntingtons sykdom

DIAGNOSTIKK OG BEHANDLING

JOHAN ROBERT HELLE

Email: j.r.helle@ioks.uio.no

GEIR JULIUS BRAATHEN

JAN CHRISTIAN PEDERSEN

Avdeling for medisinsk genetikk
Ullevål sykehus
0407 Oslo

BODIL STOKKE

Senter for sjeldne sykdommer
og syndromer
Rikshospitalet
0027 Oslo

KÅRE BERG

Institutt for medisinsk genetikk
Universitetet i Oslo
og
Avdeling for medisinsk genetikk
Ullevål sykehus
0407 Oslo

Friske risikopersoner som vurderer presymptomatisk testing kan henvende seg, eventuelt henvises til Avdeling for medisinsk genetikk, Ullevål sykehus. Kontakt kan også formidles gjennom de tre andre regionale genetiske avdelingene ved Haukeland

Sykehus, Regionsykehuset i Tromsø og Rikshospitalet, eller gjennom Senter for sjeldne sykdommer og syndromer (Smågruppesenteret), Rikshospitalet. Tilbudet om genetisk veiledning ved de fire regionale avdelingene gjelder generelt alle slektninger og pårørende til pasienter med Huntingtons sykdom. Det er ingen forutsetning at man har tatt endelig stilling til spørsmålet om presymptomatisk testing når man tar kontakt.

Søkere som henvender seg eller er henvist får tilsendt:

- Pasientinformasjon. Det presiseres her at en eventuell påvisning av anlegget for Huntingtons sykdom ikke kan fortelle når sykdommen vil bryte ut, eller hvordan sykdommen vil forløpe. Det opplyses om at det er ønskelig å ha med seg ektefelle eller samboer som ledsager under veiledningen. Dersom dette ikke er naturlig, er det anledning til å ha med seg en venn eller en annen ledsager.
- Arvelighetsskjema som testpersonen fyller ut med tilgjengelige slektsopplysninger.
- Søknadsformular om å gjennomgå presymptomatisk DNA-undersøkelse for Huntingtons sykdom. Søknad og arvelighetsskjema sendes til Avdeling for medisinsk genetikk, Ullevål sykehus.

Det presymptomatiske testprogrammet for Huntingtons sykdom

Testprogrammet gjennomføres ved Avdeling for medisinsk genetikk, Ullevål sykehus. I tilbudet om time til søker og eventuell ledsager for veiledningssamtale opplyses det at reiseutgifter i forbindelse med genetisk veiledning refunderes av trygdekontoret, men at dette bør avtales på forhånd.

Prosedyren omfatter:

- – En eller flere konsultasjoner med genetisk veiledning ved Avdeling for medisinsk genetikk, med genetiker og oftest også med sosionom fra Smågruppesenteret, Rikshospitalet.
- – Blodprøvetaking. Dersom søkeren etter forhåndsveiledningen bekrefter sitt ønske om presymptomatisk testing, tas det en blodprøve. Også personer som etter veiledningen kommer frem til at de på det aktuelle tidspunkt ikke ønsker testing, kan avgi en blodprøve. En slik blodprøve vil inntil videre bli oppbevart ved Avdeling for medisinsk genetikk uten å bli analysert.
- – En psykiatrisk og en nevropsykologisk vurdering, vanligvis noen uker etter blodprøvetakingen. Under samtalen med psykiater drøftes igjen mulige konsekvenser av et testresultat for testpersonen og nærmeste familie. En viktig funksjon ved den psykiatriske og nevropsykologiske vurderingen er å avdekke en eventuell psykologisk sårbarhet eller kognitiv svikt hos testpersonen som kan være av betydning for den videre fremdriften av prosedyren. Dette kan medføre at testprosedyren avbrytes eller utsettes til det er etablert støtte- eller behandlingstiltak, som kontakt med psykolog eller psykiater.
- – Nær kontakt. I tiden mellom blodprøvetakingen og svarsamtalen kan testpersonen henvende seg til den genetiske veileder eller sosionom ved behov.

- – Testpersonen kan uten å angi noen begrunnelse trekke seg fra testprogrammet på ethvert stadium og avlyse eller utsette en tilbudt svarsamtale på ubestemt tid – om ønskelig samme dag.
- – Svarsamtale. Denne finner sted ved Avdeling for medisinsk genetikk, Ullevål sykehus, oftest med ledsager og sosionom til stede, vanligvis 2–3 måneder etter prøvetakingen.
- – Oppfølging. Det avtales en oppfølging etter at svaret er gitt, i henhold til den enkelte testpersonens ønsker. Det tas vanligvis kontakt i løpet av den første uken etter svarsamtalen. I tillegg får alle som gjennomgår testen tilbud om kontakt med genetiker eller sosionom ved behov.
- – Nevrologisk undersøkelse. De som deltar i den presymptomatiske testprosedyren for Huntingtons sykdom kan be om en nevrologisk undersøkelse. Risikopersoner som kommer frem til at de likevel ikke ønsker den vissheten som en direkte gentest gir, kan som et alternativ ønske en nevrologisk vurdering. Denne vil eventuelt kunne benyttes som en referanse for senere undersøkelser dersom personen senere får symptomer eller tegn som gir mistanke om Huntingtons sykdom.

De som får vite at de har arvet anlegget for Huntingtons sykdom får rutinemessig tilbud om en nevrologisk undersøkelse, som også vil kunne gjentas.

Informasjon under veiledningen før blodprøvetaking

Denne informasjonen omfatter bl.a.:

- – Hovedtrekk ved sykdommens kliniske bilde, med vekt på individuelle variasjoner i symptomer, tegn, debutalder og forløp. Det presiseres at det i dag verken finnes forebyggende tiltak eller kurativ behandling for Huntingtons sykdom.
- – Prinsipper for og konsekvenser av den autosomalt dominante arvegangen og den aldersrelaterte penetransen for testpersonen og familien ved påvisning av arveanlegget for Huntingtons sykdom.
- – Tolking og konsekvenser av DNA-testen. En positiv test vil kunne føre til nye spørsmål hos testpersonen og familien om når og hvordan sykdommen vil slå ut.
- – Juridiske og praktiske forskjeller mellom presymptomatisk kontra diagnostisk og prenatal DNA-undersøkelse:
- Et presymptomatisk testresultat skal meddeles personlig ved oppmøte på Avdeling for medisinsk genetikk og skal ikke meddeles gjennom andre, per brev eller over telefon.
- Resultatet meddeles ikke andre instanser som henvisende lege, helseinstitusjoner eller forsikringsselskaper. En testperson plikter ikke å meddele resultatet av en presymptomatisk undersøkelse til andre, heller ikke til forsikringsselskaper.
- – En testperson som velger ikke å fullføre testprosedyren, kan likevel avlevere en blodprøve til oppbevaring ved avdelingens DNA-laboratorium for eventuell fremtidig undersøkelse. Skulle noe tilstøtte testpersonen, vil eksempelvis testpersonens barn senere kunne be om at blodprøven blir undersøkt, for å avklare sin egen risiko.

Publisert: 30. august 2000. Tidsskr Nor Legeforen.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 13. juli 2026.