

---

# Stort behov for kunnskap om gentester blant norske leger

---

## AKTUELT PROBLEM

LIVE BIRGITHE JAKOBSEN

Email: [livej@online.no](mailto:livej@online.no)

NORDLAND PSYKIATRISKE SYKEHUS

Kløveråsveien 1  
8002 Bodø

TORBJØRN MOUM

Institutt for medisinske atferdsfag  
Universitetet i Oslo  
Postboks 1111 Blindern  
0317 Oslo

ARVID HEIBERG

Avdeling for medisinsk genetikk  
Rikshospitalet  
0027 Oslo

---

Nye prediktive gentester introduseres i medisinen. Vi har kartlagt holdninger til prediktive tester blant norske allmennpraktikere, nevrologer og psykiatere, og hvordan de tenkte seg fordeling av nye oppgaver som følger av testene.

Hver 6. lege som var medlem av Den norske lægeforening og praktiserte i en av de nevnte spesialitetene (N = 732), ble tilsendt et anonymisert spørreskjema i posten.

Vi fikk 451 svar (62 %). Det var ingen signifikante forskjeller mellom de tre spesialitetene. Vel halvparten (54 %) av de spurte hadde ikke noen i sin praksis som hadde fått tatt en prediktiv gentest. 68 % av legene mente at en medisinsk genetiker skal gi nødvendig genetisk informasjon før test, og adekvat veiledning som følge av testresultatet, og at behandlende lege deretter har ansvar for oppfølging. 97 % svarte at de tror gentestsvaret kan medføre problemer for den testede og hans/hennes familie

som vil kreve oppfølging. Halvparten av legene ville tilby prenatal test om en av foreldrene har kjent risiko for en arvelig sykdom, men bare 22 % mente at et eventuelt affisert foster bør aborteres.

Legene (93 %) svarte at de ikke kan nok genetikk til å gi tilstrekkelig informasjon og veiledning om prediktive gentester på egen hånd. De ønsker adekvate kurs, kortfattet og relevant informasjon fra medisinske genetikere og mulighet for råd i konkrete tilfeller fra spesialist.

---

De siste årene er det blitt utviklet prediktive gentester for stadig nye sykdommer. Til nå har det dreid seg om sjeldne arvelige tilstander, men prediktive gentester for utbredte sykdommer som visse krefttyper, hjerte- og karsykdommer, diabetes og demens er på trappene. Det betyr at stadig flere familier vil berøres av spørsmålet om de skal ta prediktiv gentest eller ikke, og mange flere leger vil bli direkte konfrontert med problemstillingene.

Formålet med undersøkelsen var å kartlegge hvilke holdninger allmennleger, nevrologer og psykiatere har til prediktive gentester, og de konsekvensene det får for deres arbeid. Denne undersøkelsen sprang ut av en etterundersøkelse vi gjorde for å kartlegge psykososiale konsekvenser av presymptomatisk gentest for Huntingtons sykdom ved Rikshospitalet (1), og er derfor begrenset til disse spesialitetene.

Prediktive gentester innebærer delvis en ny måte å forholde seg til sykdom og forebygging på. Gentesten forutsier ikke visshet for, men risiko eller økt sannsynlighet for sykdom hos en frisk person. Sentrale begreper i medisinsk genetikk som sannsynlighet for sykdom og beregning av usikkerhet er ikke like godt innarbeidet hos alle leger.

En presymptomatisk gentest viser om en person er bærer av et sykdomsfremkallende gen eller ikke, det vil si at personen får vite om han/hun vil bli syk en gang i fremtiden. Når det gjelder Huntingtons sykdom finnes det foreløpig ikke noen mulighet for å hindre at sykdommen bryter ut hos personer som har arvet sykdomsmutasjonen. Undersøkelser har vist at det er psykisk belastende å vokse opp i et hjem hvor mor eller far har en alvorlig arvelig sykdom. Den som ber om å få utført en presymptomatisk gentest opplever ofte også testperioden som en vanskelig tid. Det har vist seg nyttig å ta tid til samtaler før, under og etter prøvetakingen (1). Å få positivt svar (genbærer) er selvsagt en belastning. Og selv om det å få negativt svar (ikke genbærer) er en enorm lettelse, er det på ingen måte problemfritt. Det foreligger få langtidsstudier om psykososiale konsekvenser av å vite at man er bærer av et sykdomsfremkallende gen.

Prediktive gentester har til nå vært på forsøksstadiet, med studieprotokoller og systematisk evaluering. Organiseringen av testingen varierer en god del, fra land hvor primærlegen både henviser og følger opp testede personer (f.eks. i Skottland) til land hvor det meste foregår i tredjelinjetjenesten, og primærlegen oftest ikke er involvert i testprosedyren (f.eks. i Norge). Det er gjort noen få studier i andre land for å kartlegge legers holdninger til prediktive gentester (2 – 4) og deres kunnskapsnivå i medisinsk genetikk (5, 6).

---

## Materiale og metode

Vi sendte et spørreskjema til hver sjettede lege som i mai 1999 stod i Den norske lægeforenings medlemsregister som praktiserende nevrolog (n = 31), psykiater (n = 128) eller allmennmedisiner (n = 573). Vedkommende skulle være under 70 år og bo i Norge. Tre uker senere ble det sendt et purrebrev til dem som ikke hadde svart. Medio september avsluttet vi undersøkelsen. Ikke alle som svarte var ferdig utdannede spesialister. Spørreskjemaet bestod av 20 spørsmål, de fleste med svaralternativene ja/nei. Besvarelsene var anonyme. Vi spurte om demografiske data, kjennskap til Huntingtons sykdom og prediktive gentester. Så fulgte noen spørsmål om gentester generelt, og oppgavedeling med hensyn til informasjon og oppfølging av testede. Vi ønsket å få vite om vedkommende lege hadde noen i sin praksis som hadde fått utført prediktiv gentest, hvilken holdning legen hadde til gentestene, og hva de mente om taushetsplikt og eventuell "informasjonsplikt". Til slutt var det spørsmål om prenatal test ved risiko for arvelig sykdom, og om hvordan legene vurderte sin egen kunnskap i medisinsk genetik og mulighet for å gi adekvat veiledning til pasienter.

### Statistisk metode

Forskjeller i svargiving etter legens kjønn og spesialitet ble testet med khikvadrattest. Aldersforskjeller i svargiving ble testet med variansanalyse (F-test). Krav til signifikans ble satt til 1 %-nivået.

---

## Resultater

Vi sendte ut 732 spørreskjemaer og fikk 451 svar (62 %). Av de 451 svarene utgjorde allmennpraktikere 67 %, psykiatere 17 %, og nevrologer 4 %, resten var ikke i klinisk arbeid i sin spesialitet eller oppgav ikke denne. Det var 26 % kvinnelige leger som svarte. Dette gjenspeiler medlemsandelen kvinnelige leger i Legeforeningen, som i 1998 var på 30 %. Det var ingen signifikante forskjeller i svarfordeling etter legenes alder, kjønn eller spesialitet.

### Erfaring med Huntingtons sykdom

I alt 69 leger (15 %) svarte at de hadde en pasient med Huntingtons sykdom i sin praksis, og 80 leger (18 %) kjente til en risikoperson. Hele 39 % svarte bekreftende på at de kjente til pasientorganisasjonen Landsforeningen for Huntingtons sykdom.

### Samarbeid mellom medisinsk genetiker og andre spesialiteter

På spørsmålet "Vet du hvor du skulle henvende deg og hva du skulle gjøre om en risikoperson kom til deg og bad om å få tatt en presymptomatisk gentest?" svarte 242 leger ja (54 %). De fleste av legene (75 %) mente at personer som ønsker å ta gentest, først bør henvende seg til allmennpraktiker, som så henviser til tredjelinjetjenesten. Med hensyn til oppgavefordeling mellom medisinsk genetiker og allmennpraktiker om hvordan gentester skal gjennomføres, svarte 306 leger (68 %) at genetikeren bør gi veiledning før gentesten, opplyse om gentestsvaret og gi nødvendig veiledning i lys av

dette. Alle disse mente at allmennpraktikeren bør ta ansvar for oppfølgingen etter testen. Bare 3 % mente at allmennlegen skal ta ansvar for hele testprosedyren med veiledning og oppfølging. Det var 91 leger (20 %) som ikke svarte på dette spørsmålet.

Svarfordelingen på spørsmålet om legen hadde kjennskap til risikopersoner i sin praksis som hadde tatt prediktiv gentest fremgår av tabell 1. Over halvparten av legene (54 %) hadde ikke kjennskap til noen i sin praksis.

### Tabell 1

Andel leger (N = 451) som svarte positivt på at de hadde kjennskap til person i sin praksis som hadde fått tatt følgende prediktive test. 54 % hadde ikke kjennskap til noen i sin praksis som hadde fått tatt prediktiv test

	Antall	(%)
Familiær hyperkolesterolemi	125	(27,7)
Brystkreft (BRCA 1)	93	(20,6)
Tykkttarmskreft (HNPCC)	48	(10,6)
Familiær polypose (FAP)	37	(8,2)
Cystisk fibrose	21	(4,7)
Annet	39	(8,6)

### Informasjon om prediktiv test

På spørsmålet om det er riktig at legen informerer pårørende til personer som har risiko for arvelig sykdom om mulighet for å ta prediktiv gentest, svarte 2/3 ja. Det var 15 % som svarte nei på spørsmålet, og 8 % som svarte vet ikke. En av fire leger (26 %) ville ikke uten videre bidra til at alle som bad om å få utført en prediktiv test, skulle få gjort det, men bruke tid på å samtale om det først. Det var 69 % som svarte at de ville ordnet en prediktiv gentest om en person bad om det. Av dem som svarte nei i utgangspunktet, ville likevel 25 % henvist til gentesting hvis det var spørsmål om å få barn, 14 % ville henvist om det var spørsmål om inngåelse av ekteskap/samboerforhold, og 13 % om det fantes en behandlingsmulighet. Nesten alle legene, 437 (97 %) svarte bekreftende på at de tror at gentester kan medføre problemer som krever ekstra oppfølging. Over 90 % mente det kan dreie seg om en økt belastning for den testede og mulighet for økt stress og press i familien (tab 2).

### Tabell 2

Svarfordeling (prosent) på spørsmålet: Tror du gentester kan medføre problemer som krever ekstra oppfølging? (N = 451)

	Ja	Nei	Ikke svart
Testsvaret kan medføre en økt belastning for den testede	93,8	0,9	5,3

Testsvaret kan gi økt stress og press i en familie	91,4	1,6	7,1
Noen av testene er ikke sikre, det kan medføre fortsatt usikkerhet	66,3	8,6	25,1
Testsvaret kan resultere i økt risiko for selvmord	53,2	21,7	25,1
Det kan bli problemer med forsikring, lån, arbeid, stigmatisering	80,7	6,7	12,6

### Spørsmål om prenatal test

Neste spørsmål var om legen ville anbefale et par med kjent risiko for arvelig sykdom å ta prenatal test. Her svarte 49 % ja, 30 % nei og 21 % svarte vet ikke eller har ikke svart. På spørsmål om legen mener at fosteret bør aborteres om det viser seg å ha et sykdomsfremkallende gen, svarte 22 % ja, 42 % nei og 36 % svarte vet ikke eller svarte ikke. Mange kommenterte "den umulige spørsmålstillingen", og bemerket at det ikke er legen som skal avgjøre dette spørsmålet.

### Kunnskap om prediktive gentester

Til slutt spurte vi om legen mener hun eller han har tilstrekkelig informasjon og kunnskap om prediktive gentester til at hun/han selv kan informere, veilede og følge opp pasientene sine på dette feltet. Til dette svarte 93 % nei og bare 5 % ja. På hvilke måter legen kunne ønske å få mer informasjon fremgår av tabell 3.

### Tabell 3

Svarprosent på spørsmålet: Hvordan ville du ønske å få mer informasjon (om prediktive tester m.m.). Det var mulig å krysse av for flere svar

	Ja	Nei	Ikke svart
Tilbud om timetellende kurs om emnet	68,3	7,1	24,6
Vil ha tilsendt skriftlig materiale om emnet	69,0	7,1	23,9
Kunne tenke meg å samarbeide nærmere med genetiker	43,9	16,2	39,9
Ønsker mer stoff om emnet i faglitteraturen/mediene	32,8	12,6	54,5

---

## Diskusjon

Dette er den første undersøkelsen som kartlegger legers holdning til prediktive gentester i Norge. Svarprosenten på 62 anser vi for å være tilfredsstillende. Den gir grunn til å anta at mange leger er opptatt av temaet. Vi valgte å bruke svarmulighetene ja/nei, for å få et klarest mulig resultat. Alle spørsmålene kan selvsagt ikke besvares så enkelt i virkeligheten. Det vil være mulighet for forskjellige svar avhengig av mange faktorer, slik som alvorlighetsgraden av sykdommen det testes for, sikkerheten med hensyn til svaret som kan gis, og eventuelle behandlingsmuligheter.

Vi har henvendt oss til allmennleger, nevrologer og psykiatere som er involvert i testprosedyren ved Huntingtons sykdom. Det var den første presymptomatiske testen i Norge. Det er mulig vi ville fått litt andre svar om vi hadde tatt med for eksempel pediatere og indremedisinere i utvalget. Likevel tror vi at det er så mange fellestrekk med hensyn til problemstillinger rundt prediktiv testing for forskjellige genetiske sykdommer, at det neppe ville ført til markerte forskjeller.

### Testprosedyren ved Huntingtons sykdom – en modell

Det var overraskende at så mange som 15 % hadde kjennskap til en pasient med Huntingtons sykdom i sin praksis. Det er ca. 250 pasienter i Norge som har denne alvorlige, autosomt dominant arvelige sykdommen. Presymptomatisk gentest for Huntingtons sykdom har vært tilgjengelig i Norge siden 1990. De internasjonale retningslinjer for testprosedyren som ble utarbeidet og modifisert for Norge i den anledning, har vært en modell for gentestene som er kommet etterpå. Erfaringene har vist at det er viktig med grundig informasjon og veiledning til den testsøkende, god tid i testprosedyren, og et strukturert oppfølgingsystem. Det har vist seg at også de som får negativt svar (ikke har sykdomsmutasjonen) har behov for oppfølging og bearbeiding av gentestsvaret (1). Mange pasientorganisasjoner har et omfattende tilbud om informasjon og forskjellig støttearbeid for sine grupper, som helsepersonell bør være klar over og henvise til i sitt arbeid. Blant annet er arbeidet som Landsforeningen for Huntingtons sykdom gjør i denne sammenhengen forbilledlig når det gjelder tilstander som har et alvorlig forløp der det ikke eksisterer et tilbud om kausal behandling.

### Organisering av medisinske gentester i Norge

Det er regionale medisinsk-genetiske avdelinger i Norge ved Regionsykehuset i Tromsø, Haukeland Sykehus, Rikshospitalet, Ullevål sykehus og Det Norske Radiumhospitalet. Det er i prinsippet dit man skal henvende seg med spørsmål vedrørende prediktive gentester. Denne type undersøkelser er i Norge underlagt lov om medisinsk bruk av bioteknologi fra 1994, som for tiden er under revisjon i Stortinget. Når bare halvparten av legene svarte at de vet hvor de skal henvende seg og hva de skal gjøre om en person kommer og ber om å få utført en prediktiv test, tyder det på at de medisinsk-genetiske miljøene i Norge må bli enda flinkere til å synliggjøre seg og informere om de tjenestene de tilbyr.

I denne undersøkelsen svarte av alle legene at de mente allmennpraktikeren burde være henvisende instans til prediktiv gentest. I Skottland (7) og Nederland (3) praktiseres det slik, med et nært samarbeid mellom allmennpraktiker og en medisinsk-genetisk

avdeling. Et klart flertall (59 %) svarte at de syntes allmennpraktikeren skal ha ansvar for oppfølgingen, etter at personen har fått nødvendig informasjon av genetiker. På grunn av geografiske forhold vil det sannsynligvis være allmennpraktikeren som er den nærmeste å henvende seg til med eventuelle spørsmål og bekymringer etter et gentestsvar. Allmennpraktikeren vil ofte ha kontakt med flere familiemedlemmer allerede før det blir spørsmål om gentest, og kjenne til familien. En klar oppgavedeling og god kommunikasjon er forutsetning for at det skal bli et godt samarbeid mellom førstelinjetjenesten og tredjelinjetjenesten, til beste for pasienten.

Over halvparten av legene svarte at de ikke har kjennskap til pasienter i sin praksis som har fått tatt prediktiv gentest. Sannsynligvis har flere utført undersøkelser som for eksempel alfa-1-antitrypsin, og alle har undersøkt kolesterolnivået ved hjertesykdom, som har mange likhetstrekk med prediktive gentester når det gjelder konsekvensen av den informasjon testene gir.

### **Informasjon om prediktive tester**

Om legen skal gi informasjon til slektninger til pasienter med diagnostisert arvelig sykdom, som slektingene ikke selv har bedt om, er et vanskelig spørsmål. Etter lov om leger har legen taushetsplikt om alt han har fått vite om en pasient. Det er ikke til hinder for at legen, sammen med pasienten, informerer nærmeste familie om diagnosen og konsekvensene av den for andre familiemedlemmer. Det er sannsynligvis den vanligste måten å gjøre dette på.

Det er et stort informasjonsbehov i familier med arvelige sykdommer, og det er viktig at leger er lydhøre for hvilken informasjon personene ber om, og ikke primært tenker på hva de selv synes at personene bør høre og vite om. Når 25 % av legene svarte at de ikke vil bidra til at alle som kommer og ber om å få tatt en prediktiv gentest, får gjort det, kan man undre seg på hva som ligger bak et slikt svar. Sannsynligvis er det mange som ser det i sammenheng med det neste spørsmålet. Der svarte nemlig nesten alle legene (97 %) at de tror at gentester kan medføre problemer som kan komme til å kreve ekstra oppfølging. Å få vite risiko og økt sannsynlighet for alvorlig sykdom, eller at man kan være den som bringer sykdomsgen videre til neste generasjon, kan være en vanskelig kunnskap å måtte bære med seg resten av livet.

Det er viktig å tenke seg om før man ber om eller anbefaler en slik undersøkelse. Dette er sannsynligvis også en av grunnene til at bare 49 % ville anbefale et par med en kjent arvelig sykdom å ta prenatal test. Det vil i praksis ofte bety abort om fosteret skulle vise seg å ha det sykdomsfremkallende genet. Vi tok med spørsmålet blant annet for å peke på en av de vanskelige problemstillingene den nye teknikken stiller oss leger og vordende foreldre overfor. Mange bemerket at det rådet man gir, vil avhenge av hva slags arvelig sykdom det dreier seg om. Avgjørelsen om prenatal test ligger hos kvinnen. Forskjellige fagpersoner vil komme inn i avgjørelsesprosessen med veiledning og råd. Det som blir formidlet i den situasjonen, med ord, redegjørelser for valgmuligheter, minespill og kroppsholdninger, vil avspeile hva fagpersonen tenker om valgmulighetene. Derfor er det viktig å ha en løpende diskusjon om vårt eget verdigrunnlag når det gjelder disse spørsmålene.

## Behov for mer kunnskap i medisinsk genetikk

Ni av ti leger i denne undersøkelsen svarte at de ikke kan nok om prediktive gentester til å informere, veilede og følge opp pasientene sine. Det er ikke så underlig, tatt i betraktning at dette er helt ny kunnskap som har kommet de aller siste årene. Den medisinsk-genetiske viten vokser raskt, og de genetiske fagmiljøene har en svær oppgave med å sortere all informasjonen og formidle den videre i praktisk og anvendelig form til bruk for leger, pasienter og allmennhet.

---

## Konklusjon

Det er urealistisk å tenke seg at alle leger kan være oppdatert på alle nye prediktive gentester som etter hvert vil bli mulig å få utført. Svært mange leger (68 % av de spurte) ønsket seg oppdatering gjennom faglige kurs, og like mange gav uttrykk for at de ønsket kortfattet, god informasjon fra de medisinsk-genetiske avdelingene.

Noen leger fremsatte forslag om at medisinsk-genetisk avdeling kunne utarbeide kortfattede oversikter over aktuelle gentester med redegjørelse for indikasjon for henvisning. Selve henvisningsskjemaet til gentesten kunne være utstyrt med kortfattet, adekvat informasjon om testen, hvor stor sikkerhet testsvaret kunne gis med, oppfølgingsrutiner og samarbeidsmuligheter. Genetiske avdelinger oppfordres til å skrive gode epikriser, som blir vedlagt mer generell informasjon, og opplysning om hvem som er kontaktperson ved eventuelle spørsmål. Det bør vurderes om det kan være hensiktsmessig med felles konsultasjon hvor primærlege er innkalt sammen med den testede/familien for å få samme informasjon, og samtale om eventuell oppfølging lokalt. I henhold til de svarene vi har fått, ønsker allmennleger å ta ansvar for oppfølging av sine pasienter. De er imidlertid avhengig av et godt faglig samarbeid med medisinsk-genetisk avdeling. Både medisinsk genetiker og allmennlege er vant til å se personen/pasienten i et familieperspektiv, og begge er opptatt av veiledning i sine konsultasjoner. Det skulle ligge til rette for et godt samarbeid mellom spesialitetene.

## Mulighetene livet gir

Mediene og flere medisinske miljøer har vært opptatt av å vektlegge risiko de siste årene. Prediktive tester passer for såvidt inn i dette bildet. Det er viktig å understreke personens ressurser og muligheter, ikke bare være konsentrert om sykdomsrisiko. Helsevesenet må informere om alle mulighetene vi har til å bevare helsen, ikke bidra til å sykeliggjøre befolkningen (8). Prediktive gentester kan bli et godt supplement til å forebygge sykdom, men både bruk og eventuell misbruk bør diskuteres jevnlig både i et individuelt og i et samfunnsperspektiv.

---

Live B. Jakobsen ble lønnet av midler fra stiftelsen Helse og Rehabilitering gjennom Landsforeningen for Huntingtons sykdom ved gjennomføringen av denne undersøkelsen.

---

---

## LITTERATUR

1. Jakobsen LB, Malt U, Nilsson B, Rosenlund S, Heiberg A. Psykososiale konsekvenser av presymptomatisk gentest. Etterundersøkelse ved Huntingtons sykdom. Tidsskr Nor Lægeforen 1999; 119: 1913 – 6.
2. Mennie ME, Holloway SM, Brock DJH. Attitudes of general practitioners to presymptomatic testing for Huntington's disease. J Med Genet 1990; 27: 224 – 7.
3. Thomassen T, Tibben A, Niermeijer MF, van der Does E, van de Kamp JJP, Verhage F. Attitudes of Dutch general practitioners towards presymptomatic DNA-testing for Huntington disease. Clin Genet 1993; 43: 63 – 8.
4. Thies U, Bockel B, Bochdalofsky V. Attitudes of neurologists, psychiatrists, and psychotherapists toward predictive testing for Huntington's disease in Germany. J Med Genet 1993; 30: 1023 – 7.
5. Hofman KJ, Tambor ES, Chase GA, Geller G, Faden R, Holtzman NA. Physicians' knowledge of genetics and genetic tests. Acad Med 1993; 68: 625 – 32.
6. Hunter A, Wright P, Cappelli M, Kasaboski A, Surh L. Physician knowledge and attitudes towards molecular genetic (DNA) testing of their patients. Clin Genet 1998; 53: 447 – 55.
7. Simpson SA, Besson J, Alexaner D, Allan K, Johnston AW. One hundred requests for predictive testing for Huntington's disease. Clin Genet 1992; 41: 326 – 30.
8. Malterud K, Hollnagel H. Fra risikojakt til ressursmobilisering. Nord Med 1997; 112: 288 – 91.

---

Publisert: 30. august 2000. Tidsskr Nor Legeforen.

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