
Rett til ikke å vite og amyotrofisk lateral sklerose

KOMMENTAR

OLA NAKKEN

ola.nakken@medisin.uio.no

Ola Nakken er overlege ved Nevrologisk avdeling, Akershus universitetssykehus.

Ingen oppgitte interessekonflikter.

TRYGVE HOLMØY

Trygve Holmøy er overlege/klinikkleder ved Akershus universitetssykehus.

Ingen oppgitte interessekonflikter.

Benedicte Paus tar til orde for at mer eller mindre alle pasienter med amyotrofisk lateral sklerose (ALS) uten andre kjente sykdomstilfeller i slekten (sporadisk amyotrofisk lateral sklerose) bør henvises til medisinsk genetiske avdelinger for veiledning ([1](#)). Vi tror ikke dette vil være i pasientenes interesse. Dersom dette er «et skoleeksempel på persontilpasset medisin,» så imøteser vi en reform i den skolen.

I Norge blir de fleste pasienter med amyotrofisk lateral sklerose fulgt tett av dedikerte nevrologer med kunnskaper om ALS-genetikk. Ettersom norske genetiske avdelinger hittil har tilbudt et ufullstendig genpanel, samarbeider vi med internasjonale eksperter. Vår påstand er at nevrologer som jobber med pasienter med amyotrofisk lateral sklerose, som oftest har tilstrekkelig faglig kompetanse og det beste utgangspunktet for å informere om genetiske aspekter ved sykdommen, og at pasientene er tilfredse med dette. Vår erfaring er at når pasienter med amyotrofisk lateral sklerose får vite at genetisk testing eller veiledning verken kan utelukke arvelighet eller åpner for behandling, ønsker de sjelden dette. Flere forteller at besværlige reiser til konsultasjoner hos stadig nye fagfolk øker belastningen ved sykdommen, og de vil bruke sin gjenværende levetid til andre formål.

Genetiske veiledere har spesialkompetanse i å kommunisere komplekse begreper som penetrans, pleiotropi, diskordans og diversitet, alle relevante ved ALS (2). Vi frykter likevel at mange pasienter med amyotrofisk lateral sklerose som ofte har kognitive vansker, vil få inntrykk av at sykdommen er arvelig inntil det motsatte er bevist. Denne bekymringen styrkes av Paus, som skriver: «Først etter flere generasjoner, eller når det er utført genetiske undersøkelser, kan man anta at tilfellet var sporadisk». Dette er særlig foruroligende ettersom det mangelfulle ALS-panelet ved Oslo universitetssykehus i liten grad kan bidra til å avklare arveligheten. Dette er helt forskjellig fra Huntington sykdom. Det er derfor lite relevant å henvise til erfaringer fra denne sykdommen.

Paus har kanskje rett i at det er uvanlig å bruke uttrykket «retten til ikke å vite» ved utredning av syke. Vi mener imidlertid at dette er en viktig rett ved amyotrofisk lateral sklerose av hensyn til pasientens og slektingers autonomi og psykososiale helse (3). Ikke minst slektingers rett til ikke å vite trues dersom en ALS-mutasjon påvises hos den syke, eller det formidles et inntrykk av at sykdommen er arvelig inntil det motsatte er bevist.

Vi ønsker genetikere velkommen i ALS-arbeidet. Pasienter med amyotrofisk lateral sklerose ønsker å delta i behandlingsstudier og andre forskningsprosjekter som krever genetisk utredning. Heldigvis forsøker Sykehuset Telemark nå å etablere et adekvat genpanel for amyotrofisk lateral sklerose. For noen vil det være nyttig med genetisk veiledning, men det må ikke bli et nåløye alle må gjennom.

LITTERATUR

1. Paus B. Kanskje teste, ofte utrede, alltid veilede. Tidsskr Nor Legeforen 2018; 138. doi: 10.4045/tidsskr.18.0574. [PubMed][CrossRef]
2. Benatar M, Stanislaw C, Reyes E et al. Presymptomatic ALS genetic counseling and testing: Experience and recommendations. Neurology 2016; 86: 2295 - 302. [PubMed][CrossRef]
3. Andorno R. The right not to know: an autonomy based approach. J Med Ethics 2004; 30: 435 - 9, discussion 439-40. [PubMed][CrossRef]

Publisert: 15. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.18.0734
Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 6. juli 2026.