

Tester

– en genväg till ett friskare liv?

Inom sjukvården analyseras alltid vissa specifika riskgener för bröstcancer – men inte alltid i privata tester.

Gentester kan rädda liv – men också skapa onödig oro. Det kan ibland vara svårt att tolka resultatet och avgöra tillförlitligheten. – Det är viktigt att få stöd och vägledning från vårdpersonal, menar Anna Rosén forskare och genetiker vid Umeå Universitet.

TEXT: KERSTIN KARLSSON
FOTO: HANS LINDGREN,
SHUTTERSTOCK/TT

Det har snart gått 20 år sedan människans hela arvsmassa, alltså samtliga gener i människokroppen, kartlades. Det tog 20 år och kostade massor av pengar. I dag görs samma analys på bara några timmar för en kostnad under 10 000 kronor.

– Det har skett enorma framsteg, men saknas fortfarande mycket kunskap kring vad förändringar i olika gener har för koppling till sjukdom, säger Anna Rosén, specialistläkare i klinisk genetik vid Norrlands universitetssjukhus och forskare inom cancergenetik vid Umeå universitet.

Hon berättar att genetikers arbete till stor del handlar om att bedöma sannolikheten för att en viss genförändring ska leda till sjukdom. Och det kan vara klurigt att avgöra

eftersom många sjukdomar beror på förändringar i flera olika gener, och dessutom ofta är beroende av både livsstils- och miljöfaktorer.

– Den stora utmaningen idag är inte själva gentestet i sig utan tolkningen av resultatet, säger Anna Rosén.

Privata tester

Under senare år har det blivit möjligt för privatpersoner att köpa gentester för att förutspå risken att drabbas av sjukdom. Men det kan vara svårt att tolka både resultat och tillförlitlighet.

Ett exempel på hur kvaliteten kan variera är gentester för att undersöka risken att drabbas av bröstcancer. Inom sjukvården analyseras alltid vissa specifika riskgener. Men det finns utländska företag som bara tittar på delar av dessa gener.



Anna Rosén är forskare inom cancergenetik vid Umeå Universitet.

Ny studie: Många testas inte för ärftlig bröstcancer

Enligt sjukvårdens riktlinjer ska kvinnor som drabbas av bröstcancer i ung ålder (40 år eller yngre) erbjudas ett genetiskt test för att undersöka ärftlighet. Kunskap om ärftlighet kan rädda liv, eftersom friska släktingar och familjemedlemmar då kan välja att göra ett gentest och få möjlighet till förebyggande behandling.

En studie från 2020 visar att 36 procent av kvinnor som insjuknat i bröstcancer före 36 års ålder, mellan åren 2000 och 2013, inte genomgått något sådant test. Enligt Hans Ehrencrona docent vid Lunds universitet och en av forskarna i studien, är det förmodligen fler kvinnor som gentestas i dag eftersom denna typ av test har blivit mer utbredd på senare år.

– Då kan man inte vara säker på att alla risker utesluts, säger Anna Rosén.

Hon leder ett stort forskningsprojekt som utvärderar ett nytt sätt att informera personer som kan ha förhöjd risk att drabbas av ärftlig cancer.

– Förhoppningen är att fler ska få kännedom om sin ökade risk och erbjudas förebyggande åtgärder i tid, säger hon.

Majoriteten vill veta

I en nyligen publicerad studie har hon sett att det är en majoritet som vill få reda på om de bär på en genförändring som innebär hög risk för tjocktarmscancer. Av de 1000 personer som ingick i studien angav de flesta också att de helst skulle vilja få informationen från sjukvården och inte från en drabbad släkting.

I dag ligger ansvaret att informera berörda släktingar på den enskilda individ som fått reda på att hen bär på en genförändring som ökar risken att drabbas av cancer.

– Tyvärr vet vi av erfarenhet att den informationen inte alltid går fram, och det gäller ju alla typer av ärftlig cancer, även bröstcancer, säger Anna Rosén.

Det finns internationella studier som visar att om sjukvården också tar ansvar för att informera släktingar, fördubblas antalet personer som gör ett gentest och därmed har möjlighet att erbjudas förebyggande åtgärder.

Med bakgrund av detta har Anna Rosén dragit i gång den så kallade

Kort om arvsmassan

- Finns i kroppens celler och är organiserade i kromosomer.
- Det finns 46 kromosomer i varje cell, dessa är uppbyggda av cirka 22 000 gener.
- Generna i sin tur består av DNA.
- Generna innehåller information om egenskaper som ärvs från föräldrar till barn, ett slags kartor över hur cellerna ska byggas upp och fungera.
- Förändringar (mutationer) i gener kan ha olika orsaker. Det kan handla om slumpmässiga kopieringsfel under celledelningen, strålning eller inverkan av vissa kemiska ämnen och virus.



DIRECT-studien, för att se om samma samband gäller i Sverige.

– Om det visar sig vara så borde vi inom sjukvården bidra mer i informationsflödet till släktingar – det skulle kunna rädda liv, säger Anna Rosén. ■

VISSTE DU ATT...

...man skiljer på genförändringar som går i arv och sådana som uppstått under livets gång och således inte går i arv.

...inom sjukvården är det vanligt att man utför gentester för att titta på förändringar i en cancertumör. Detta är inga förändringar som går i arv, utan finns bara i cancercellerna. Kunskap om cancers genetiska egenskaper är viktig

för att kunna erbjuda effektivast möjliga behandling.

...de flesta sjukdomar är bara delvis ärftliga, vilket betyder att de utvecklas i samspel mellan ärftliga faktorer och miljöfaktorer.

...de cancerformer där ärftliga sjukdomar är vanligast är bröstcancer, tjock- och ändtarmscancer, prostatacancer, äggstockscancer och malignt melanom.



”Den stora utmaningen idag är inte själva gentestet i sig utan tolkningen av resultatet