

Oss foreldre imellom 2.16 Forskningsnytt

Holdninger til genetisk risikokunnskap - Å vite om genfeil forplikter fordi det involverer andre

Vil du vite om egen eller dine barns genetiske sykdomsrisiko? Krybbedød betyr at dødsårsak er ukjent, men forskning viser at ett av ti krybbedødstilfeller kan være forårsaket av den arvelige hjertesykdommen Lang QT-tid. Hva tenker krybbedødsforeldre og foreldre til hjertesyke barn om retten og konsekvensene av å vite eller ikke vite om slik genetisk risiko?

Tekst: Margrete Mangset

Bruk av prediktive gentester reiser viktige problemstillinger knyttet til genetisk risikokunnskap. Slike tester kan være helsebringende, men de kan også skape sykeliggjøring og unødvendig frykt. Det er holdepunkter for at en del av krybbedødstilfellene er forårsaket av lang QT-tidsyndrom. Det å miste et barn i krybbedød kan dermed aktivere spørsmål og problemstillinger knyttet til genetisk risikokunnskap. LUB ønsket å vite mer om hvilke tanker og holdninger krybbedødsforeldre har til dette, og initierte derfor forskningsprosjektet Å vite eller ikke vite – empiri og etikk. Tjueen foreldre, av dem tretten foreldre til barn som hadde testet positivt for lang QT-tidssyndrom, og foreldre som hadde mistet barn i krybbedød, sen spontanabort eller dødfødsel ble intervjuet om hvordan de oppfattet og håndterte slik risikokunnskap.

Uventet og plutselig barnedød – relevant å vite?

Blant de åtte foreldrene som hadde mistet barn i krybbedød eller dødfødsel fremhevet et flertall at å vite om en fremtidig genetisk betinget sykdomsrisiko kunne influere negativt på barns og foreldres livskvalitet. Frykt og sykeliggjøring ville kunne prege barnas oppvekst, og influere negativt på relasjonen foreldre og barn imellom.

Bare et mindretall av foreldrene mente at et positivt gentestsva ville kunne være lettere å forholde seg til enn usikkerheten ved ikke å vite. Vanskene med å slå seg til ro med en uavklart diagnose ble sterkt fremhevet, og behovet for grundig og systematisk utredning i etterkant av barnets død i ble understreket.

Til tross for uklar årsak, beskrev et flertall av foreldrene genetiske problemstillinger som lite relevant for å forstå årsaken til deres eget barns død. De uttalte seg derfor om genetisk risikokunnskap som en relativt generell problemstilling. Hvorfor opplevde krybbedødsforeldre genetisk informasjon som mindre viktig da slik informasjon potensielt kan bidra til forklaring av barnets død? En forklaring kan være at genetisk risikokunnskap oppleves som viktig først når en har mer konkret kunnskap om genetisk risiko i familie og slekt.

Lang QT-tid-familiene - nyttig å vite

Til forskjell fra foreldre til barn med ukjent dødsårsak, fremhevet Lang QT-tid foreldrene betydningen av å vite om et positivt gentestsva og ønsket mest mulig kunnskap om sykdommen. Tidlig og gradvis informasjon om sykdommen til barn og ungdom mente de ville bidra til mestring. Studien bekrefter at familier som vet de er bærere av et genetisk hjertefeil-syndrom eller har mistet barn som følge av dette, opplevde større nytteverdi av genetisk risikokunnskap.

Genetisk risikokunnskap - følelse av skyld

Resultatene av denne studien viser at det var en vesentlig forskjell mellom foreldre som lever med en mulig hypotese om at genetikk var årsak til deres barns død, og de foreldrene som har fått påvist lang QT-tidsyndrom. Lang QT tidforeldrene ga uttrykk for at visshet om å ha overført genfeilen fra foreldre til barn kunne være forbundet med skyldfølelse. Blant krybbedødsforeldrene var også følelse av skyld, angst og frykt knyttet til hvilke behandlingsmuligheter som finnes avgjørende for hvor viktig genetisk risikokunnskap var for dem. Disse foreldrene var svært opptatt av egne handlemåter, omstendighetene rundt dødsfallet, førstehjelpsferdigheter og helsepersonellens handlemåte ved dødsfallet. Genetisk informasjon kunne lette skyldfølelsen fordi det kunne gi en forklaring som lå utenfor foreldrenes kontroll, slik som omstendigheter og handlemåter i tilknytning til dødsfallet.

Å vite forplikter og involverer mange

Prediktive gentester reiser mange viktige spørsmål og kan få store konsekvenser for ens liv. I begge foreldregruppene var det bred enighet om at det ville være en plikt å formidle informasjon om et positivt testresultat til familie og slekt. Plikten til å informere, ansvarlighet og respekt for familiemedlemmers rett til informasjon ble vurdert opp mot bekymring for å skape frykt ved å formidle urovekkende informasjon. Å ta en gentest, teste positivt og kjenne på ansvar for å formidle dette, kan bety å ta avgjørelser på vegne av andre. Dette er problematisk. Stor grad av skyldfølelse kan komplisere dette. De understreket betydningen av helsepersonells støtte og involvering i formidlingen av informasjon om genetisk risiko til familie og slekt.

Fremtidige dilemmaer

Den medisinske utviklingen fremmer ulike dilemmaer og problemstillinger knyttet til genetikk, sykdom og helse. Å vite eller ikke vite-prosjektet er med på å frembringe noen nyanser i dette bildet og bør inspirere til videre forskning!

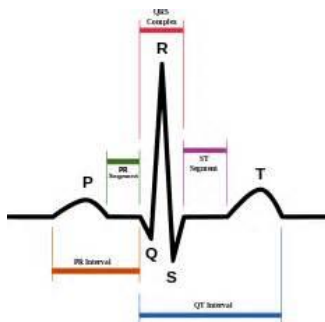
Faktaboks:

Å vite eller ikke vite - empiri og etikk

Margrete Mangset, UIO, Institutt for helse og samfunn, Senter for medisinsk etikk.

Et forskningsprosjekt om hvordan vi kan og bør forstå retten til ikke å vite relatert til arvelige sykdommer med fokus på Lang QT-tidsyndrom

Bakgrunn: Forskning viser at ca 1 av 10 krybbedødstilfeller kan skyldes Lang QT-tidsyndrom. I dag undersøkes mulige krybbedødstilfeller for Lang QT-tid i Sør-Øst Norge.



Visualisering av hjerterytmen ved Lang QT-tid