

Familieutredning, muligheter og rettigheter



Colourbox.com

Genetisk veileder
Marte Høvik Hammersland

Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

napos

1

?

- Hva betyr arvelig?
- Hva er egentlig en gentest?
- Hva er familieutredning?
- Hva er prediktiv testing?
- Hva sier bioteknologiloven om prediktiv testing?
- Hva er genetisk veiledning?
- Rettigheter?

napos

2

Arvelig



Colourbox.com

napos

3

En pakke med gener fra hver foreldre

Fra mor:



Fra far:



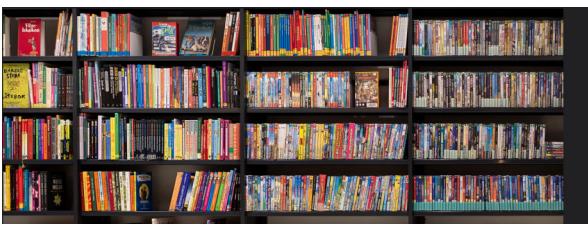
Smart opplegg! Vi arver en pakke med gener fra hver av foreldrene våre. Vi arver de samme geneene fra mor og far, og på den måten har vi to «bøker» å slå opp i og feil i ett gen har derfor som oftest ikke så stor betydning.

Rettigheter: Helse Bergen

napos

4

Genomet vårt

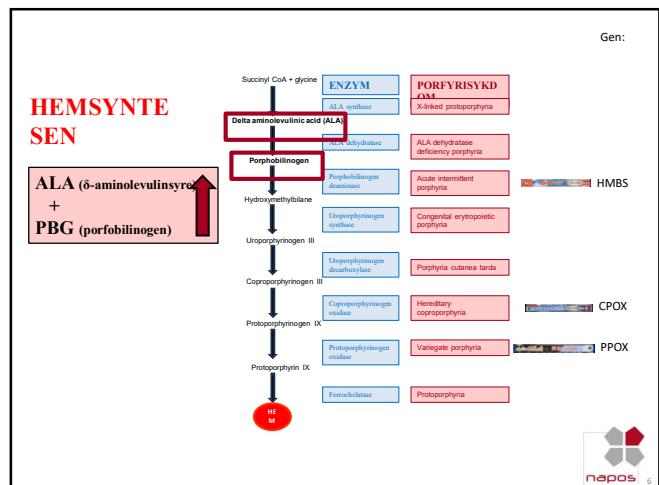


Genomet er samlingen av alle gener vi har arvet fra mor og far.

Rettigheter: Helse Bergen

napos

5



6

Gentest

Rettigheter: Helse Bergen og colourbox.com

napos

7

Familieutredning

Tilbys til familiemedlemmer:

- Kjent genfeil
- Første og andregradsslekting

Nasjonalt kompetansesenter for porfyrisykdommer (NAPOS)
- et av Nasjonal kompetansesentrene for seldre diagnoser
Kompetansesenter

Utdanning/bekräftelse/utvikling	Praktiserende/medisinske	Spesialist/verntjeneste	Forskningsgrønning
Forstørrelsesinnstilling	Autosomal dominant	Autosomal dominant	Autosomal dominant
Symptomer	Autosomal recessiv	Autosomal recessiv	Autosomal recessiv
Beskrivende/analytiske	Autosomal dominant	Autosomal recessiv	Autosomal recessiv
Regningsoperatør	Autosomal recessiv	Autosomal recessiv	Autosomal recessiv
Lægepraktisk teknikk	Autosomal dominant	Autosomal dominant	Autosomal dominant
Forstørrelsesinnstilling	Autosomal recessiv	Autosomal recessiv	Autosomal recessiv

www.napos.no

napos

8

Familieutredning

Hvem er du? Dokumentasjon?

Dokumentasjon?

Hvorfor kontakt? Symptomer?

Familiemedlemmer og slektskap?

Hvilken porfyrisykdom i familien?

napos

9

Prediktiv testing - Gentest av friske

- Gentest som ledd i utredning av sykdom = symptomatisk testing
- Gentesting av friske = **Prediktiv testing**

napos

10

Bioteknologiloven om prediktiv testing

LOVDATA

Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven)

Dato: LOV 2003 02-05-100
Dokumenttyp: Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m. (bioteknologiloven)

Avsender: Departementet for helse og omsorgsforetak
Forskrifts-ID: LOV20030205A53
Innfridelse: 01.04.2004 - 01.04.2004, 01.01.2005
Endret: 20.01.2022 (begrenset i ikke-liposet universell utforming)
Kontroll: Bioteknologiloven - lov

Kapittel 1: Formål og rekvisiter (§§ 1-1, 1-2)
Kapittel 2: Ansvarlig behandling (§§ 2-1 - 2-10)
Kapittel 2A: Preimplantasjonspreggenetikk m.m. (§§ 2A-1 - 2A-10)
Kapittel 3: Forskning på overlevende behandlet egg, mor og m.m. (§§ 3-1 - 3-6)
Kapittel 4: Fødselsgenetikk (§§ 4-1 - 4-6)
Kapittel 4A: Bruk av embrioner (§§ 4A-1 - 4A-6)
Kapittel 5: Generiske undersøkelser av føde m.m. (§§ 5-1 - 5-6)
Kapittel 6: Gentest (§§ 6-1 - 6-4)
Kapittel 7: Generelle bestemmelser (§§ 7-1 - 7-2)

www.lovdata.no

napos

11

Bioteknologiloven om prediktiv testing

§ 5-4. Samtykke

Før genetisk undersøkelse som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b foretas, må den som skal undersøkes, gi skriftlig samtykke til undersøkelsen.

For det foreløps genetisk undersøkelse som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b av barn under 16 år, skal det gis skriftlig samtykke fra barnets foreldre eller andre med foreldreasvar.

§ 5-5. Genetisk veiledning

Ved genetisk undersøkelse etter § 5-1 annet ledd bokstav b, skal den som undersøkes gis tilpasset genetisk veiledning.

Dersom den som undersøkes, er et barn under 16 år, skal genetisk veiledning også gis til barnets foreldre eller andre med foreldreasvar.

0. Endret ved lov 19 juni 2020 nr. 78 (kr. 1 juli 2020).

www.lovdata.no

napos

12

1. Genetisk veiledning

- En samtale hvor vi snakker om:
 - Hva er AIP/PV/HCP?
 - Arv og genetikk
 - Hva er en gentest
 - Hva får man svar på/ikke svar på?
 - For og imot

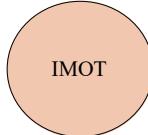


13

Prediktiv test for AIP/PV/HCP



FOR



IMOT

14



15

2. Informert samtykke

- Velger etterpå, når man har fått nok kunnskap, om man vil ta gentest eller ikke.



Colourbox.com

- Signerer eventuelt samtykke.



16

Rettigheter:

§ 5-8. Forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helse- og omsorgstjenesten

Det er forbudt å bøm, motta, besitte, eller bruke genetiske opplysninger om en annen person som er fremkommet ved genetiske undersøkelser som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav b, eller ved systematisk kartlegging av anlegj sykdom i en familie. Det samme gjelder genetiske opplysninger om risiko for fremtidig sykdom som er fremkommet ved genetiske undersøkelser som omfattes av § 5-1 annet ledd bokstav a.

Det er forbudt å spørre om genetiske undersøkelser eller systematisk kartlegging av anlegj sykdom i en familie har vært utført.

Forbuddet i første og annet ledd omfatter ikke virksomheter som er godkjent etter § 7-1 til å utføre genetiske undersøkelser som omfattes av § 5-1 annet ledd, eller til forskningsformål. Dersom genetiske opplysninger skal benyttes til forskningsformål må den opplysningsene gjelder ha gitt samtykke til dette.

Forbuddet i første ledd gjelder ikke privatpersoner som opptrer på vegne av eller etter samtykke fra den personen opplysningsene gjelder.

Unntatt fra forbuddet i første og annet ledd er helsepersonell som trenger opplysningene i diagnostisk og behandlingsmessig øyemed.



17

Ta kontakt direkte med NAPOS!

Dersom du eller familiemedlemmer ønsker:

Gentest/Genetisk veiledning
Oppfølgingssamtale for AIP/PV/HCP



Colourbox.com

Ikke behov for henvisning!
Ta kontakt direkte selv!

Nasjonal kompetansejeneste for
SJEDLNE DIAGNOSER



18