

Familieutredning, muligheter og rettigheter

Colourbox.com

Genetisk veileder
Marte Høvik Hammersland

Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

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?

2

Arvelig

Colourbox.com

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 genene 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

4

Genomet vårt

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

Rettigheter: Helse Bergen

5

HEMSYNTEN

ALA (δ-aminolevulinat) + PBG (porfobilinogen)

Gen:


- ENZYM: ALA-syntase → **PORFYRISYKD** (ALA-dehydratase)
- ENZYM: Porphobilinogen-deaminase → **ALA-dehydratase deficiency porphyria**
- ENZYM: Uroporphyrinogen-decarboxylase → **Acute intermittent porphyria**
- ENZYM: Coproporphyrinogen-oxidase → **Congenital erythropoietic porphyria**
- ENZYM: Coproporphyrinogen-oxidase → **Porphyria cutanea tarda**
- ENZYM: Coproporphyrinogen-oxidase → **Hereditary coproporphyria**
- ENZYM: Porphobilinogen-oxidase → **Variegate porphyria**
- ENZYM: Porphobilinogen-oxidase → **Porphyria**

ALA (δ-aminolevulinat) + PBG (porfobilinogen)

6

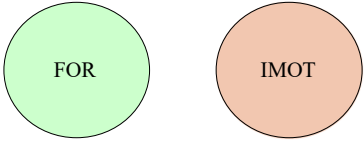
1. Genetisk veiledning

- 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

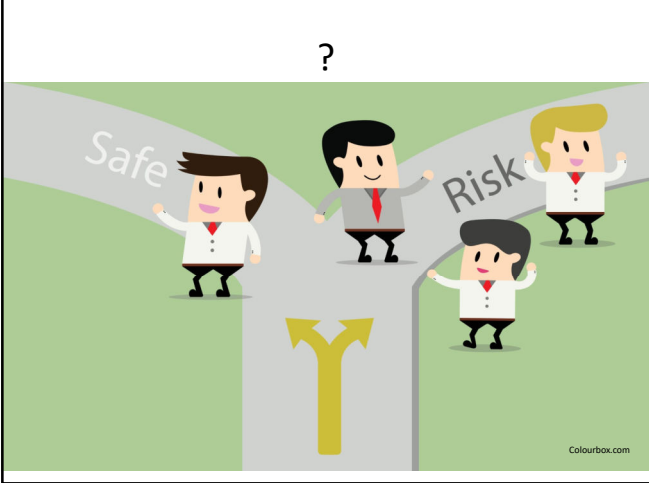


13

Prediktiv test for AIP/PV/HCP




14



?


Safe Risk




15

2. Informert samtykke

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



- Signerer eventuelt samtykke.



16

Rettigheter:

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


Det er forbudt å be om, 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 arvelig 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 arvelig sykdom i en familie har vært utført.

Forbudet 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 opplysningene gjelder ha gitt samtykke til dette.

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

Unntatt fra forbudet 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
Oppfølgingsamtale for AIP/PV/HCP



Ikke behov for henvisning!
Ta kontakt direkte selv!



18