

# Genetik, etik och samhälle – Genetiska tester och vad händer sen?

Senast uppdaterad 2019-12-13

FNs globala mål för hållbar utveckling nummer [3](#) rör hälsa och välbefinnande och är ett av de områden där genetiken kan göra stora insatser. Under det här momentet kommer du att stifta bekantskap med och fundera över några etiska och samhällseliga aspekter av genetiken.

I takt med att den genetiska forskningen fortskrider blir det möjligt att testa sig för risken för fler och fler genetiska sjukdomar. Men hur styrs tillgången på sådana tester? Och vad händer efter att man testat sig? Hur hanterar man vetenskapen om att man bär på anlag för en genetisk sjukdom? Hur hanterar man vetenskapen om att en familjemedlem eller partner bär på genetiska sjukdomsanlag? Och hur hanterar samhället sådan information?

Under det här momentet kommer vi att fokusera på genen *BRCA1* som kraftigt ökar risken för bröst- och äggstockscancer hos kvinnor. Många av de frågeställningar som kommer upp kommer dock att vara giltiga även för andra genetiska sjukdomar.

Om du av personliga skäl känner att du inte vill fördjupa dig i just *BRCA1* är du välkommen att kontakta Jenny. Du kommer då att erbjudas möjligheten att istället fördjupa dig i en annan genetisk sjukdom. Kontakta Jenny **snarast** och meddela även om du föredrar att fördjupa dig ensamt eller om du kan tänka dig att fördjupa dig i grupp.

## Före seminariet

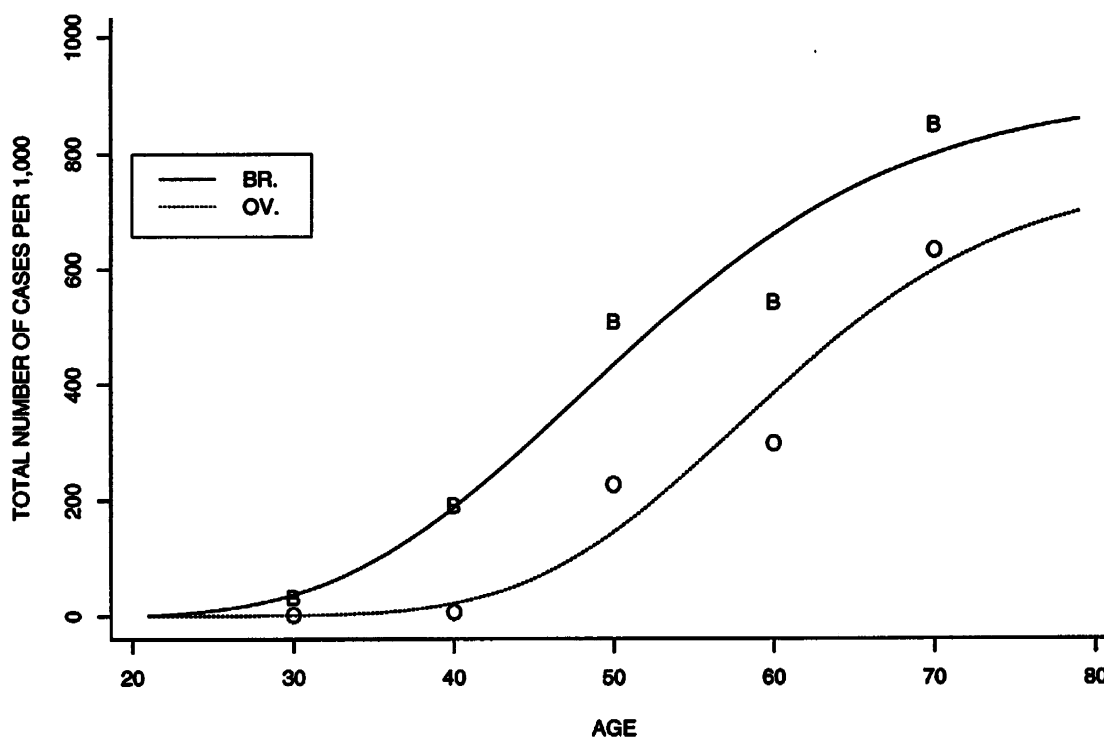
Läs kursbokens kapitel 6.4. Läs också igenom informationsbroschyren om ärftlig bröst- och äggstockscancer från Onkogenetiska mottagningen på Universitetssjukhuset i Lund (finns på Lisam) och information som Region Östergötland har på sin hemsida 1177 Vårdguiden <http://www.1177.se/Ostergotland/Tema/Cancer/Cancerformer-och-fakta/Atgarder-for-att-hitta-cancer-tidigt/Reportage-Att-leva-med-arftlig-risk-for-brostdancer/> (finns även på Lisam). Vill du fördjupa dig ytterligare finns det stora mängder information på nätet. T.ex. kan du läsa <http://www.1177.se/Ostergotland/Tema/Cancer/Cancerformer-och-fakta/Cancerformer/Brostdancer/> (finns även på Lisam) och <https://www.expressen.se/gt/linn-upptackte-genen-opererade-bort-brosten/> Det finns också lite ytterligare artiklar på Lisam för den som är intresserad.

Se också filmen "Sachas livsfarliga bröst" (New Boobs) som finns på Lisam via länk i vänstermenyn under kursdokument. Titta också på ett utdrag ur filmen "In the family" om Myriad Genetics som innehar patentet för *BRCA1* och *BRCA2* (<https://www.youtube.com/watch?v=wffdT0T3wgw>).

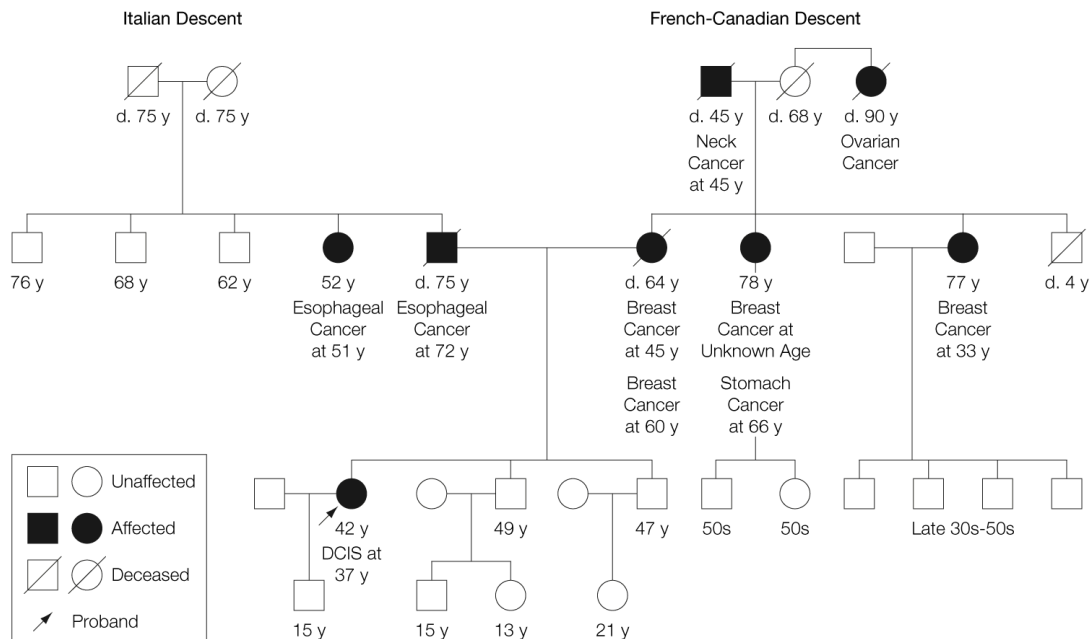
Besvara nedanstående frågor utifrån det du läst och sett. Besvara frågorna skriftligen på ett papper som ska lämnas in vid seminariet för att få godkänd närvaro. En kopia på svaren kan även vara bra för referens vid diskussionerna.

1. Hur många kvinnor får diagnosen bröstcancer i Sverige varje år?
2. Hur vanligt är det med bröstcancer relativt andra cancerformer?
3. Hur stor andel av patienter med bröst- och äggstockscancer bär på ärftliga anlag för detta?
4. Vilken funktion har *BRCA1* normalt?
5. Vad är livstidsrisken för bröst- respektive äggstockscancer för en kvinna som bär på en *BRCA1*-mutation?
6. Figuren nedan kommer från en artikel av Parmigiani et al 1998. Hur stor andel av *BRCA1*-bärarna har drabbats av bröst- respektive äggstockscancer vid 40 års ålder? Vid 50 års ålder?

CUMULATIVE RATES FOR BRCA1 CARRIERS



7. Kan män med en muterad *BRCA1*-mutation få bröstcancer?
8. Steg 1 vid utredningen av misstänkt ärftlig bröst- och äggstockscancer är att individens släkthistoria analyseras. Är det troligt att probanden i släkträdet nedan är bärare av ärftlig bröstcancer och vad är i så fall de starkaste bevisen för detta?
9. Vilka individer i släkträdet skulle du rekommendera att testa sig för ärftlig bröstcancer och vilka individer är det mindre viktigt för?



10. Om 10 % av alla kvinnor i Sverige drabbas av bröstcancer och 2/9 av dessa fall beror på mutationer i *BRCA1*, och det är 130 studenter på kursen, hur många på kursen förväntas drabbas av bröstcancer eller ha en partner som drabbas av bröstcancer och hur många förväntas bära på mutationer i *BRCA1*?
11. Vart vänder man sig i Linköping om man har frågor om bröstcancer?

## På seminariet

Ta med papper, penna, dina svar på frågorna ovan och gärna något som ger dig möjlighet att söka på internet.

Lämna vid seminariets början in svaren på frågorna ovan på ett papper till seminarieledaren för att få giltig närvaro.

Ni kommer att delas in i fem grupper att arbeta i. Jämför först era svar på frågorna ovan och se så att ni svarat ungefär likadant. Om ni har olika svar, diskutera er fram till vad som är det rätta svaret. Lagg **max** 15 minuter på detta.

Diskutera därefter gemensamt frågorna under det tema ni tilldelats och sammanfatta kort vad ni kommer fram till skriftligt. Det kan mycket väl vara att det inte finns ett enkelt givet svar utan flera olika sätt att se på det hela. Ni kommer därefter att få redovisa era slutsatser i tvärgrupper så det är viktigt att samtliga gruppmedlemmar antecknar eller på något annat sätt har tillgång till vad ni kommit fram till. Får ni tid över välj ett annat tema som ni tycker verkar intressant och diskutera det.

Med 40 minuter kvar av seminariet återsamlas ni och delas in i tvärgrupper. Redovisa vad ni kommit fram till för de övriga i din tvärgrupp. Bidra gärna med dina tankar om frågor på de teman du inte diskuterat själv.

### 1) Hantering av vetenskapen

- a) Vilka fördelar respektive nackdelar finns det för en individ att veta att han eller hon bär på en mutation i *BRCA1*?
- b) Vilka psykologiska reaktioner är vanliga hos individer och familjemedlemmar som får reda på att de bär respektive inte bär på en *BRCA1*-mutation? Hur kan man inom en familj gå tillväga för att hantera känslor som ilska och skuld?
- c) Vilka skäl kan finnas till att inte vilja veta själv och vilka skäl kan finnas till att inte vilja dela med sig av resultatet till andra? Vad kan det finnas för skäl till att barn och ungdomar ogärna diskuterar cancer med familjemedlemmar eller med vänner?
- d) I Sverige, vem har beslutsrätt angående att välja att testa sig och att dela med sig av resultatet av ett test? Kan det finnas situationer när man inte kan undvika att med stor säkerhet få reda på resultatet även om man inte vill?

### 2) Förhållande och familj

- a) Joanna Rudnick som gjort filmen "In the family" hade svårt att hitta en ung, ogift kvinna som ville vara fokus för hennes film. (Det slutade med att hon själv fick vara huvudperson.) Varför tror du unga kvinnor tvekar inför att "komma ut" som *BRCA1*-bärare? I ett förhållande när är det lämpligt att berätta att man bär på en mutation i *BRCA1* och hur kan det komma att påverka förhållandet? Skiljer det sig för kvinnor och män? Hur påverkar Sachas *BRCA1*-mutation hennes och pojkvännens förhållande? Hur ser Maria och hennes sambo på det hela?
- b) Hur kan föräldrar gå tillväga för att berätta för barn och ungdomar om cancertestet, testresultat och deras egna val? Hur har Lisa och Sanna hanterat frågan med sina barn? Hur hade du gått tillväga? Hur diskuterar Sacha och hennes far kring hennes *BRCA1*-mutation?
- c) Hur påverkar Sachas *BRCA1*-mutation hennes och pojkvännens framtida familjebildning. Vilka möjligheter har de att ta hänsyn till *BRCA1*-mutationen när de skaffar barn? Är det viktigt att de över huvud taget tar hänsyn till *BRCA1*-mutationen?

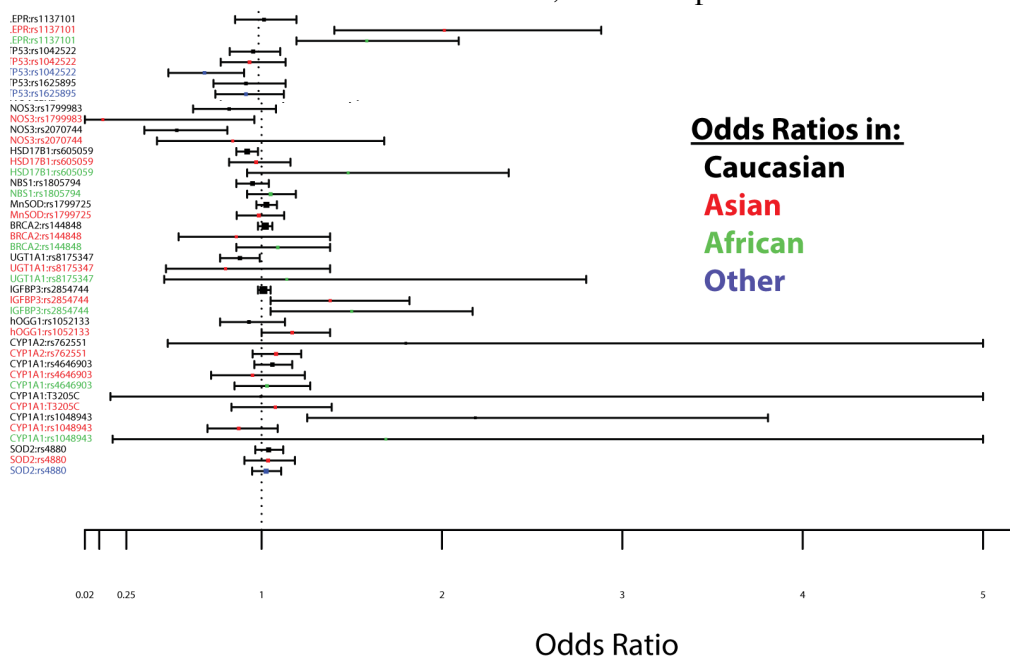
### 3) Profylaktiska operationer

- a) Sachas vän, som hon pratar med i början av filmen, var 14 när hennes mamma fick bröstcancer och dog, Sacha var bara ett spädbarn när hennes mor dog 29 år gammal, hur har det påverkat hur de ser på bröst och kvinnlighet? Tror du att de hade resonerat annorlunda om deras mödrar istället hade drabbats i 60-årsåldern när de själva var vuxna?
- b) Sacha vet att hon bär på en mutation som kraftigt ökar hennes risk för bröstcancer, hon vet också att profylaktisk mastektomi kraftigt minskar risken för bröstcancer, ändå går det lång tid innan hon slutligen bestämmer sig för att genomgå operationen. Vilka olika aspekter talar för och emot att göra en operation och vilken typ av operation hon ska göra?
- c) Efter operationen kommenterar Sacha att alla omkring dem får barn, gifter sig och så vidare, men själv måste hon vänta tills kroppen har läkt efter operationen. I slutet av filmen säger Sacha att hennes äggstockar står på tur men att hon tar en sak i taget. Hur skiljer sig Sachas och Marias situation när

det gäller att skaffa barn från vanliga kvinnors? Hur bråttom är det för dem att profylaktiskt operera bort sina äggstockar?

#### 4) Social grupptillhörighet, etnicitet och cancer

- I en amerikansk studie från 2006 konstaterades att även om 12 – 29 % fler vita kvinnor diagnosticeras med bröstcancer löper svarta kvinnor 28 % högre risk att dö i bröstcancer. En annan amerikansk studie visar att svarta kvinnor med bröstcancer i släkten i lägre utsträckning än vita kvinnor får genetisk rådgivning om att testa sig för *BRCA*-gener. Vad kan påverka i vilken grad kvinnor från olika sociala grupper testar sig? Kan det finnas liknande skillnader i Sverige och vad kan det bero på?
- Globalt sett, vilka skillnader kan tänkas finnas mellan olika länder i vem som testas och i vilken utsträckning?
- I figuren nedan visas en sammanställning av olika studier där man försökt hitta kopplingar mellan genetiska varianter (alleler) och risken för bröstcancer. Kortfattat jämför man risken med att utveckla bröstcancer om man har specifik allel med risken om man inte har den. Ett Odds Ratio på 1 innebär att man har samma risk för bröstcancer oavsett om man har allelen eller inte, OR högre än 1 innebär att man har högre risk för bröstcancer om man har allelen än om man inte har den (ett OR på 2 innebär dubbelt så hög risk) och OR lägre än 1 innebär att man har lägre risk för bröstcancer om man har allelen än om man inte har den. Strecken visar konfidensintervallet för studien (dvs var man kan förvänta sig att det ”sanna” värdet finns). Fokusera på de tre översta raderna som visar OR för samma allel i tre olika etniciteter. Verkar allelen ge en ökad risk för bröstcancer hos kaukasier, asiater respektive afrikaner?



- Om kvinnor från olika socialgrupper eller länder testas i olika utsträckning, vilken effekt kan detta ha på vår förståelse av vidare forskning kring t.ex. *BRCA1*? Kan en tidigare snedfördelning i t.ex. vilka etniciteter som studerats påverka hur effektivt ett test för *BRCA1* är?
- Vad kan man göra för att motverka skillnader mellan olika socialgrupper inom länder och mellan olika länder?

## 5) Patent och kommersiella intressen

- a) Den första genetiska karteringen av *BRCA1* utfördes av Mary King. Forskare på företaget Myriad Genetics var dock de som identifierade genen och kunde därmed även patentera den. Myriads VD, Mark Skolnick, säger att patentering av gener är jämförbart med att patentera teknologi i en iPod eller en bil. Vilka likheter och skillnader finns?
- b) Håller ni med Mark Skolnicks uttalande om att Myriad ”kan hjälpa kvinnor att bli testade eftersom de [Myriad] har ett kommersiellt intresse”? Varför eller varför inte?
- c) Vilka fördelar och nackdelar finns med att låta företag som Myriad patentera gener?
- d) Myriads *BRCA*-test har tidigare kostat 3000\$. Vilken påverkan har detta haft på vilka som testas för ärftlig bröstcancer i Sverige respektive USA?
- e) Myriad låter sen 2015 andra företag utföra *BRCA*-test och kommer själva att utveckla mer omfattande tester (se artikeln ”Myriad” på Lisam). Vilka effekter kan det tänkas få på sjukvården i Sverige respektive USA?