

# Erfðaráðgjöfin svarar spurningum um arfgenga sjúkdóma

Erfðaráðgjöf er ekki ýkja fjölmenn starfs-  
grein innan heilbrigðiskerfisins enn sem  
komið er. Reyndar er aðeins ein manneskja  
hér á landi, Vigdís Stefánsdóttir, sem  
hefur starfstílinn erfðaráðgjafi og því  
forvitnilegt að vita í hverju starfið er fólgið.

Vigdís starfar á erfðaráðgjafaeiningu erfða-  
og sameindalæknisfræðideildar Landspítala.  
Erfðaráðgjafateymið samanstendur af henni, Jóni  
Jóhannesi Jónssyni yfirlækni, Reyni Arngrímsyni  
sérfræðingi í erfðasjúkdómum, Óskari Þór  
Jóhannssyni krabbameinslækni, Jóhanni Heiðar  
Jóhannssyni umsjónarlækni litningarannsókna  
og skrifstofustjóranum Auði Dagnýju Jónsdóttur.  
Vigdís segir sitt starf fólgið í því að veita viðtöl  
þeim einstaklingum sem leita til deildarinnar,  
finna til upplýsingar til undirbúnings viðtölum  
og búa til fræðsluefni um erfðir og erfðavandamál  
tengd ýmsum sjúkdómum.

Vigdís starfaði áður við blaðamennsku og  
útgáfu en segir að áhugi hennar á erfðafræði  
og hvatning Jóns Jóhannesar yfirlæknis hafi  
orðið til þess að hún lagði stund á tveggja ára  
meistaránám í erfðaráðgjöf við háskólann í  
Cardiff í Wales. Að náminu loknu hóf hún störf  
á erfðasameindalæknisfræðideild Landspítala.  
„Þetta var mjög vel skipulagt og yfirgrípsmikið  
bóklegt og starfstengt nám sem opnaði augu mín  
fyrir mikilvægi erfðaráðgjafans í því ferli sem fólk  
gengur í gegnum þegar það leitar sér upplýsinga  
um erfðasjúkdóma og hvernig bregðast skuli við,”  
segir Vigdís.

## Hlutverk erfðaráðgjafans

Þau Vigdís og Jón Jóhannes sitja fyrir svörum um  
hlutverk erfðaráðgjafans og þá þjónustu sem í  
boði er á erfða- og sameindalæknisfræðideildinni.  
„Hingað leita einstaklingar, verðandi foreldrar  
og fjölskyldur sem hafa ástæðu til að ætla að  
arfgengur sjúkdómur sé í ætt þeirra eða líkur  
á erfðasjúkdómi. Í mörgum tilfellum eru það  
læknar og hjúkrunarfræðingar sem vísa fólki  
hingað til okkar en einnig leitar fólk beint til okkar  
eftir upplýsingum,” segir Jón Jóhannes.

Vigdís segir að verulegur hluti starfs hennar

sé fólgin í fræðslu gegnum símann. „Hingað  
hringir töluverður fjöldi fólks á hverjum degi  
með ýmsar spurningar. Stundum er hægt að  
leysa úr vandanum með símtalinu en stundum  
leiðir það af sér að fólk pantar viðtal. Við Reynir,  
Óskar og Jón tókum að jafnaði nokkra tugi viðtala  
á stofu á mánuði. Vinna mín er að miklu leyti  
fólgin í viðtölunum og öflun upplýsinga um  
sjúkdómasögu viðkomandi og fjölskyldu hans til  
að geta dregið upp mynd af erfðum sjúkdóma.”

Jón Jóhannes segir þessa vinnu erfðaráðgjafans  
undirstöðu alls þess sem fylgir í kjölfarið.  
„Erfðaráðgjafi fær í upphafi leyfi hjá viðkomandi  
til að afla upplýsinganna og teiknar síðan upp  
ættartré þar sem fram koma upplýsingar um  
einkenni og sjúkdóma sem máli skipta varðandi  
erfðaráðgjöfina. Svo metum við hver okkar hittir  
viðkomandi einstakling eða fjölskyldu. Það getur  
ýmist verið erfðaráðgjafinn einn, erfðaráðgjafi  
með lækni eða erfðalæknir einn eftir atvikum.  
Oft erum við saman í viðtölum, erfða- eða  
krabbameinslæknir og erfðaráðgjafi.”

Þeir sem leita eftir erfðaráðgjöf hafa annað  
hvort grun um arfgengan sjúkdóm eða hefur  
verið vísað í erfðaráðgjöf af lækni sem telur líkur  
á arfgengum sjúkdómi. „Spurningarnar eru  
margvíslegar og allar eðlilegar en sem erfðaráðgjafi  
verð ég alltaf að hafa í huga að einstaklingur eða  
foreldrar eru oft áhyggjufullir, kvíðnir eða jafnvel  
haldnir sektarkennd yfir að vera með arfgengan  
sjúkdóm sem börnin þeirra geta hugsanlega  
fengið eða eru með. Þetta eru mjög eðlilegar  
tilfinningar við þessar aðstæður en reynsla mín er  
sú að vegna þess hvað tilfinningarnar eru sterkar  
þá á fólk oft erfitt með að taka við upplýsingum  
og því þarf að veita þær af nærgætni og endurtaka  
þær svo öruggt sé að fólk hafi meðtekið þær. Við  
hittum fólk oft nokkrum sinnum og endurtökum  
þá gjarnan það sem við höfum sagt áður.”

## Upplýsingar til almennings

Vigdís hefur ásamt erfðalæknunum tveim þýtt  
og staðfært fjölmarga upplýsingabæklinga  
sem Eurogentest, stofnun á vegum Evrópu-  
sambandsins, hefur gefið út á fjölda tungumála.  
Bæklingarnir sem eru í pdf-formi á vef  
deildarinnar, eru ellefu talsins enn sem komið er  
og heita: *Algengar spurningar um erfðarannsóknir*,  
*Litningagallar*, *Algeng orð og hugtök í erfðafræði*,

Hávar  
Sigurjónsson



„Þekking og meðvitund um erfðatengda sjúkdóma hefur aukist meðal almennings og heilbrigðisstarfsmanna,” segja Jón Jóhannes Jónsson og Vigdís Stefánsdóttir.

*Legvatnsástunga, Yfirfærsla litninga, Hvað er erfðarannsókn?, Rannsókn á fylgjusýni, Kynbundnar erfðir, Ríkjandi erfðir, Víkjandi erfðir, Upplýsingar um erfðaráðgjöf.*

Einsog titlar bæklinganna gefa til kynna er þar að finna upplýsingar af margvíslegum toga sem svara fjölda spurninga sem brenna á þeim sem þurfa á erfðaráðgjöf að halda. Vigdís vísar í bæklinginn um erfðaráðgjöfina þegar spurt er um helstu ástæður þess að fólk leitar eftir ráðgjöf en þar segir meðal annars:

Í fjölskyldu einstaklingsins eða maka hans er einn eða fleiri einstaklingar með erfðasjúkdóm.

Foreldrar eiga barn með námsörðugleika, þroskaskerðingu eða heilbrigðisvandamál sem lækni þeirra telur að geti stafað af erfðafræðilegum ástæðum.

Einstaklingurinn eða maki hans eru með erfðavandamál sem hugsanlegt er að börn þeirra geti erfð.

Fósturskimun, hnakkaþykktarmæling eða blóðrannsókn, fyrr á meðgöngu hefur gefið vísbendingu um auknar líkur á því að fóstrið sé með einhvern erfðasjúkdóm.

Einstaklingurinn eða makinn hefur misst fóstur endurtekið eða fætt andvana barn.

Ákveðnar tegundir krabbameina hafa greinst hjá nánum ættingjum.

Hjón eða par eru nánir ættingjar en vilja gjarnan eiga barn saman.

„Þetta er hluti þeirra spurninga sem fólk kemur með til okkar og aðstoð erfðaráðgjafans og erfðalæknisins er fólgin í því að útskýra

hvers konar rannsóknir eru mögulegar til að staðfesta áður gerða sjúkdómsgreiningu eða greina sjúkdóm. Ennfremur að veita upplýsingar um sjúkdóminn sem um ræðir og útskýra og ræða mögulega áhættu á því að viðkomandi eða ættingjar muni fá sjúkdóm í framtíðinni. Svo þarf að fara yfir það hvornig er að lifa með viðkomandi sjúkdóm, hvaða læknishjálp og félagslegur stuðningur er í boði.”

Vigdís og Jón Jóhannes segja að oftast snerti ráðgjöfin fjölskyldur fremur en einstaklinga eina sér, þar sem allir fjölskyldumeðlimir þurfi einnig á upplýsingum að halda. „Við höfum haldið fundi með stórfjölskyldum þar sem farið er vandlega yfir allar spurningar og leitað svara við þeim. Okkur finnst mikilvægt að sem flestir innan sömu fjölskyldu fái viðeigandi upplýsingar á sama tíma svo enginn misskilningur geti skapast.”

Þau eru sammála um að með aukinni upplýsingagjöf á undanförunum árum hafi þekking og meðvitund um erfðatengda sjúkdóma aukist meðal almennings og heilbrigðisstarfsmanna. „Þetta finnum við í vaxandi eftirspurn eftir þjónustu og upplýsingagjöf þar sem fólk vill fá enn nákvæmari upplýsingar og greiningar en áður. Það kallar svo á enn meiri þjónustu af okkar hálfu.”