

sjúkdómum vinna með erfðaráðgjafateymi eftir því sem við á.

Að senda ráðþegum upplýsingabréf til dreifingar til ættingja hefur reynt vel ásamt öðrum leiðum sem ráðþegar nota til að kynna sjúkdómsvaldandi stökkbreytingar innan fjölskyldu. Dæmi eru um að fjölskyldur hafi myndað lokaða hópa á samfélagsmiðlum þar sem meðal annars er dreift upplýsingum um stökkbreytingar sem hafa fundist, hvert á að leita eftir erfðaráðgjöf og fleira. Fréttir berast hratt í þessu umhverfi.

Fjöldi

Frá ársbyrjun 2007 til marsloka 2014 var gerð erfðarannsókn hjá 820 einstaklingum þar sem leitað var að íslensku landnemabreytingunum í *BRCA1* og *BRCA2* genum. Af þeim voru 225, eða um 28%, með breytingu í öðru hvoru geninu. Að auki fundust nokkrar aðrar breytingar í sýnum sem send voru til útlanda í frekari rannsóknir þegar íslensku breytingarnar fundust ekki og Boadica-skor var hærra en 10%. Meiri-

hluti kom í arfberarannsókn, sem skýrir hátt hlutfall greininga. Um fjórðungur þeirra sem reyndust arfberar hafði greinst með krabbamein fyrir komu.

Til umhugsunar

Ekki vilja allir fara í erfðarannsókn og vilja flestir ákveða sjálfir hvar, hvort og hvenær þeir fá upplýsingar um arfgerð sína. Vilji einhver fara í arfberarannsókn þó foreldri vilji ekki vita sína arfgerð er það rætt sérstaklega. Annað sem hafa þarf í huga er kvíði um að upplýsingar um arfgerð geti minnkað möguleika á vinnu eða tryggingum eins og rætt er í nýlegri grein.^{13,14} Vonandi eru þær áhyggjur óþarfar hér á landi en eigi að síður er mikilvægt að muna að erfðaupplýsingar eru á ýmsa vegu öðruvísi en aðrar heilbrigðisupplýsingar og ber að gæta ítrasta trúnaðar við meðhöndlun þeirra.

Heimildir

1. Reed SC. Counseling in medical genetics. *Acta Genet Stat Med* 1957; 7: 473-80.
2. Anderson VE, Sheldon C. Reed Ph.D. (November 7, 1910-February 1, 2003): genetic counseling, behavioral genetics. *Am J Hum Genet* 2003; 73: 1-4.
3. Counsellors NSoG. NSGC CODE OF ETHICS. USA: National Society of Genetic Counselors. nsgc.org/p/cm/ld/fid=12. - apríl 2014.
4. ESHG/EBMG. Core Competences for Genetic Counsellors. ESHG/EBM; 2013.
5. Network NCC. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology - Breast Cancer USA: NCCN; 2014 nccn.org/professionals/physician_gls/PDF/breast.pdf. - apríl 2014.
6. Schwartz MD, Valdimarsdóttir HB, Peshkin BN, Mandelblatt J, Nusbaum R, Huang AT, et al. Randomized noninferiority trial of telephone versus in-person genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer. *J Clin Oncol* 2014; 32: 618-26.
7. Landspítali. Upplýsingabréf. 2010.
8. Tulinius H. Multigenerational information: the example of the Icelandic Genealogy Database. *Methods Mol Biol* 2011; 675: 221-9.
9. Krabbameinsskrá Íslands. Krabbameinsskrá Íslands 2013. krabb.is - apríl 2014.
10. Stefansdóttir V, Arngrímsson R, Jonsson JJ. Iceland-genetic counseling services. *J Genet Counsel* 2013; 22: 907-10.
11. Lee AJ, Cunningham AP, Kuchenbaecker KB, Mavaddat N, Easton DF, Antoniou AC, et al. BOADICEA breast cancer risk prediction model: updates to cancer incidences, tumour pathology and web interface. *Brit J Cancer* 2014; 110: 535-45.
12. Lífsýnasöfn. landspitali.is/klinisk-svid-og-deildir/rannsóknarsvid/lifsynasofn/ - apríl 2014.
13. PEIKOFFAPRIL K. Fearing Punishment for Bad Genes. *New York Times* 2014.
14. Joly Y, Burton H, Knoppers BM, Feze IN, Dent T, Pashayan N, et al. Life insurance: genomic stratification and risk classification. *Eur J Hum Genet* 2014; 22: 575-9.

Hvatningarverðlaun Jónasar Magnússonar

Helgina 4.-5. apríl síðastliðinn fór fram Sameiginlegt vísindaping Skurðlæknafélags Íslands (SKÍ) og Svæfinga- og gjörgæslulæknafélags Íslands (SGLÍ) í Hörpu en í ár kom Félag íslenskra fæðinga- og kvensjúkdómalækna (FÍFK) einnig að þinginu. Þingið tókst mjög vel og það sátu hátt í 350 manns sem er nýtt þátttökumet.

Fyrir þingið voru valin 5 bestu erindi læknanema eða unglæknis úr 43 innsendum ágrípum. Þessi erindi kepptu síðan til Hvatningarverðlauna sem kennd eru við Jónas Magnússon prófessor og fór keppnin fram í Kaldalónssal Hörpu á laugardegnum.

Sigur úr bítum bar Eyþór Björnsson læknanemi á 4. ári fyrir verkefnið: *Algengir erfðapættir kransæðasjúkdóms hafa áhrif á útbreiðslu sjúkdómsins*. Þetta er framhald af þriðja árs verkefni Eyþórs við læknaeild Háskóla Íslands sem hann hefur unnið frekar í á síðastliðnu ári í samstarfi við Íslenska erfðagreiningu og lækna á Landspítala, meðal annars Guðmund Þorgeirsson prófessor.



Mynd af keppendum. Frá vinstri: Tómas Andri Axelsson læknanemi, Simon Morelli deildarlæknir, Karl Erlingur Oddason deildarlæknir, Laufey Dóra Áskelsdóttir læknanemi og Eyþór Björnsson læknanemi sem fékk Hvatningarverðlaun Jónasar Magnússonar. Myndina tók Helgi Kjartan Sigurðsson.