

Erfðaráðgjöf og sálfélagslegir þættir

Vigdís Stefánsdóttir^{1,2},
Reynir Arngrímsson^{1,2},
Jón Jóhannes Jónsson^{1,2}

¹Erfða- og sameindalæknisfræðideild,

²læknadeild Háskóla Íslands

vigdiss@landspitali.is

Það var Dr. Sheldon C. Reed, höfundur *Counseling in Medical Genetics*, sem fyrstur notaði heitið erfðaráðgjöf árið 1947.¹ Hann lagði áherslu á að „erfðaupplýsingar ætti að setja fram á skýran og einfaldan hátt með hluttekningu og án söluræðu“. Hann sinnti sjálfur yfir 4000 erfðaráðgjafatillfllum á ferli sínum og safnaði mikilli þekkingu og reynslu.

Hvað er erfðaráðgjöf?

Samtök erfðaráðgjafa í Bandaríkjunum, The National Society of Genetic Counselors (NSGC) skilgreindu árið 2006 erfðaráðgjöf þannig: „... ferli þar sem fólk fær aðstoð við að skilja og aðlagast læknisfræðilegum, sálfræðilegum og ættgengum vísbendingum um erfðarætti sem stuðlað geta að sjúkdómum.²

Í sjálfu sér má segja að hvaða heilbrigðisstarfsmaður sem til þess er bær geti veitt einfalda erfðaráðgjöf, en menntaður erfðaráðgjafi hefur lokið tveggja ára meistaranámi í greininni. Í því námi er lögð áhersla á erfðafræði og þætti henni tengda en einnig þjálfun í að gera sér grein fyrir og sinna sálfélagslegum þörfum ráðþega.³ Erfðaráðgjafar vinna meðal annars með sérfræðingum í erfðalækningum (erfðalæknum) en þeirra hlutverk er, auk erfðaráðgjafar, að greina mögulega erfðasjúkdóma og fæðingargalla. Sérfræðingar skipuleggja og ráðleggja viðeigandi rannsóknir, eftirlit og meðferð.

Helstu ástæður þess að einstaklingar og fjölskyldur koma í erfðaráðgjöf eru:

- Þekktur erfðasjúkdómur í fjölskyldu
- Grunur um erfðasjúkdóm
- Vanþroski barns eða fullorðins einstaklings
- Vaxtarseinkun
- Útlitsgallar
- Endurtekin fósturlát
- Burðarmálsaðuði
- Aukinn fjöldi eða óvanaleg krabbamein í fjölskyldu
- Ógreindur sjúkdómur
- Skyldleiki foreldra

Hin eiginlega erfðaráðgjöf felst fyrst og fremst í upplýsingagjöf til ráðþega varðandi erfðir viðkomandi sjúkdóms, áhættumat, mögulegar rannsóknir og útkomu úr þeim ásamt því hvaða eftirlit og meðferð eru í boði. Mikilvægi fjölskyldusögunar er ótvírætt í greiningu erfðasjúkdóma.⁴ Ráðþegi veitir ýmsar upplýsingar um fjölskyldusöguna og heilsufar og eru þær upplýsingar notaðar til að gera ættartré. Ættartré er notað til að skilgreina og útskýra erfðir en jafnframt er það notað til að kanna hvort ástæða sé til að skoða fleiri í fjölskyldu.

Upplýsingagjöfin er afar mikilvægur hluti erfðaráðgjafar og grundvöllur þess að einstaklingar og fjölskyldur geti brugðist við. Mismunandi er þó hvernig ráðþegi tekur upplýsingum um eigin arfgerð, erfðir stökkbreytinga og eigin áhættu og ættingja á því að fá sjúkdóm. Það getur valdið hugarangri og við því þarf að bregðast. Í sumum tilvikum er ekki sérstök þörf á öðru en að gera erfðarannsókn og vísa viðkomandi í viðeigandi eftirlit og/ eða meðferð eftir því sem tilefni er til. En oft er þörf á því að hlusta vel eftir undirliggjandi sálfélagslegum þáttum, ekki síst ef í hlut á einstaklingur sem þarf að taka

erfiðar ákvarðanir eða aðlagast miklum breytingum í kjölfar nýrrar vitneskju um arfgengan sjúkdóm. Mikilvægt er að ráðþega sé gert auðvelt að tjá áhyggjur sínar og hugsanir, að hann geti spurt þeirra spurninga sem hann vill fá svör við og að hann geti treyst því að brugðist sé við þeim.

Einstaklingsmiðuð ráðgjöf, byggð á líkani Carl Rogers (1961) eða sambærilegu líkani, hentar vel í erfðaráðgjöf. Þar er áhersla á að stýra ekki og að einstaklingurinn sjálfur sé best fallinn til að leysa eigin vandamál með stuðningi ráðgjafa. Stundum er eindregið ráðlagt að láta gera ákveðnar (erfða)rannsóknir, taka þátt í eftirliti eða meðferð. Í þeim tilvikum má segja að „ekki stýrandi“ eigi ekki við.⁵

Grunnur einstaklingsmiðaðrar ráðgjafar er að ráðgjafi noti jákvæða hlustun og spyrji opinna spurninga. Einnig líkams- tjáningu til að koma á framfæri óyrstum skilaboðum um stuðning og áhuga. Endurgjöf, samhygð og þögn eru góðar aðferðir til að auðvelda ráðþega að deila því sem á honum liggur.

Árangursrík erfðaráðgjöf byggist á því að nota ofangreindar leiðir eftir því sem við á hverju sinni.

Heimildir

1. Resta RG. Defining and redefining the scope and goals of genetic counseling. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2006; 142C: 269-75.
2. National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force1, Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, et al. A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns* 2006; 15: 77-83.
3. Skirton H, Patch C, Voelckel MA. Using a community of practice to develop standards of practice and education for genetic counsellors in Europe. *J Community Genet* 2010; 1: 169-73.
4. ama-assn.org/ama/pub/physician-resources/medical-science/genetics-molecular-medicine/family-history.page – júlí 2014.
5. Wolff G. Genetic Counseling: Nondirectiveness. eLS. 2006.