

Er adgang til prædiktiv genetisk testning for Huntingtons Sygdom et problem?



Er adgang til den prædiktive genetiske test for Huntingtons Sygdom et problem? Et studie fra UBC tyder på det.

Skrevet af Deepti Babu den 5. august 2013

Redigeret af Dr Ed Wild; Oversat af Cecilie Bornakke

Oprindelig offentliggjort 23. april 2013

Er adgang til "prædiktiv" genetisk testning for Huntingtons Sygdom et problem? Forskere fra University of British Columbia antyder, at det er det, i hvert fald i Canada. Vi er ved at undersøge problemet og mulige løsninger.

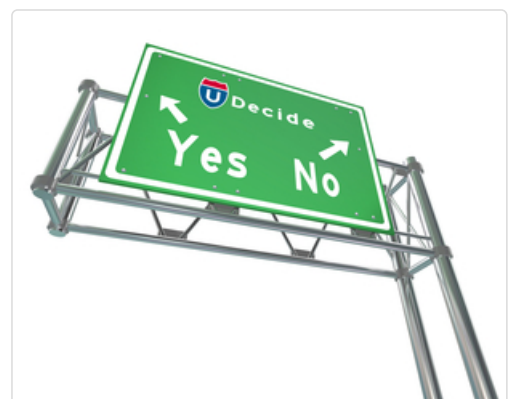
Prædiktive tests for den genmutation, der forårsager Huntingtons Sygdom giver folk, der ved, at de er i risiko mulighed for at finde ud af, om de senere vil udvikle HS. Personer, der ønsker en prædiktiv test skal normalt møde personligt op på en specialklinik til flere rådgivningsmøder. Men dette samt andre årsager kan være barrierer, der forhindrer nogle i at få udført testen. For at forstå disse barrierer og undersøge, hvordan de kan forhindres, gennemførte forskere ved University of British Columbia interviews med 33 personer, der havde adgang til prædiktiv testning via deres Center for Huntingtons Sygdom i Vancouver, Canada.

Prædiktive tests tilbydes over hele verden, typisk via en proces, der følger internationale retningslinjer. Disse retningslinjer, hvortil der for nyligt er produceret opdaterede anbefalinger, er lavet for at sikre, at folk, der overvejer at blive testet, har nok information og tid til at træffe den afgørelse, der er rigtigt for netop dem - uanset om de vælger at tage testen eller ej - og at de har tilstrækkelig støtte under hele processen og bagefter. Tre til fire møder anbefales før testen udføres, men det er klart, at individuelle behov varierer.

Teamet i Vancouver følger denne proces, men kan ændre den så kun ét af møderne finder sted i Vancouver. De resterende møder kan udføres af den enkelte almenpraktiserende læge, herunder også viderebringelse af testresultatet.

Afstand og besvær

Mange af de interviewede sagde, at afstanden var en væsentlig hindring for dem. Personer i landdistrikterne sagde, at det var besværligt at skulle tage med en masse forskellige transportmidler (fly, færger eller busser) for at komme til Vancouver til møderne.



For personer, der er i risiko for at udvikle Huntingtons Sygdom, er det en svær og meget personlig beslutning om man vil have udført

Nogle af deltagerne sagde, at den lange rejse til Vancouver også betød, at de måtte tage fri fra arbejde og gik glip af at se familien. Nogle deltagere i studiet sagde, at de ikke havde råd til en lang rejse for at komme til møderne, eller at de ikke kunne tage fri fra arbejde. Selv om nogle af deltagerne fra landdistrikterne var berettiget til økonomisk støtte og hjælp ved rejser til medicinske centre, antyder nogle, at dette alligevel ikke dækkede alle omkostningerne.

en genetisk test eller ej. Der er ingen rigtig eller forkert beslutning.

Stressende rejser og manglende støtte

Nogle deltagere, både langt fra og tæt på Vancouver tilkendegav, at turen til testcenteret var stressende. Nogle gange medførte byens myldretidstrafik en lang rejsetid hjem, selv om afstanden ikke var stor. Atter andre sagde, at de følte sig for langt væk fra deres familie og venner, særligt når de tog turen til og fra Vancouver for at modtage deres testresultater.

En uflexibel og langvarig proces?

En anden væsentlig barriere som deltagerne identificerede var selve testprocessen. Mere specifikt følte mange, at den var for uflexibel og ikke mulig at tilpasse til den enkeltes særlige forhold og behov. Andre kommenterede, at de oplevede processen noget "paternalistisk", som om testcenteret på en eller anden måde vidste, hvad der var bedst for dem.

Nogle følte, at der var for mange møder og forstod ikke, hvorfor så mange var påkrævet. Andre deltagere sagde, at testprocessen tog for lang tid. Inklusiv ventetiden for det første møde, kan test-processen tage flere uger eller måneder (det nøjagtige interval varierer for hvert testcenter). Mange beskrev dette som vanskeligt.



Barrierer skal fjernes for at hjælpe dem, der ønsker adgang til prædiktiv testning

At modtage svar og medbringe støtteperson



De fleste af de interviewede deltagere følte, at måden, hvorpå resultaterne leveres, er en meget personlig præference, og de fleste foretrak at modtage dem personligt. Nogle angav, at de ville have foretrukket, at deres praktiserende læge havde givet dem deres resultater, mens andre foretrak at høre dem fra testcenteret. Nogle brød sig ikke om at skulle have en støtteperson med til deres møde om resultaterne. Dette anbefales ellers i de internationale retningslinjer, men nogle deltagere mente, at det var for restriktivt og ville have foretrukket at få deres resultater alene.

Hvad er undersøgelsens nøglepunkter?

- I denne canadiske gruppe, var der to væsentlige hindringer for dem, der benyttede sig af prædiktiv testning: afstand og manglende fleksibilitet i den nuværende testproces. Man skal være opmærksom på, at store geografiske afstande ikke altid er problemet - nogle gange kan de, der bor i samme by som testcenteret også opleve afstandsbarrierer.

- Barriererne skal fjernes for at hjælpe dem, der ønsker adgang til den prædiktive test. Ellers kan mennesker, der ønsker den prædiktive test, blive afskåret herfra - eller værre, de kunne få adgang til testen uden ordentlig vurdering, genetisk rådgivning og støtte. At fjerne disse barrierer fremmer lighed i sundhedssektoren, især i lande med en offentlig sundhedssektor. I den ideelle verden, burde prædiktiv testning ikke kun være tilgængelig for folk, der kan rejse eller tage fri fra arbejde for at komme til deres møder.
- Mange mennesker forstår ikke den prædiktive testproces. Læring om processen og hvorfor den er struktureret som den er, kan hjælpe folk til at forstå den, hvilket måske vil gøre det mere acceptabelt.

Har undersøgelsen begrænsninger?

Da de interviewede deltagere kun kom fra ét område og ét sundhedssystem, gælder disse resultater ikke nødvendigvis for alle geografiske regioner. De personer, der blev interviewet, er måske ikke repræsentative for alle, der er i risiko for at udvikle Huntingtons Sygdom. Centralt er dog, at de alle havde valgt at gennemføre gentest. Yderligere undersøgelser kan være nødvendige for at afgøre hvorfor personer, der beslutter **ikke** at lade sig teste, træffer denne beslutning, og om disse barrierer, eller andre, er en del af årsagen.



Testprocessen søger at give så meget information og støtte som der er brug for, for at folk kan træffe den beslutning, der er rigtig for dem.

Afsluttende tanker

De nyligt opdaterede retningslinjer for prædiktiv testning foreslog to muligheder for at mindske afstanden, hvor det er nødvendigt: **telemedicin** (videokonferencer) og telefonopkald. Gruppen i British Columbia er i øjeblikket ved at gennemføre en undersøgelse, der skal evaluere telemedicin til dette formål.

De af os, der er specialiserede i at se folk, der ønsker prædiktiv test for Huntingtons Sygdom mødes regelmæssigt og evaluerer konstant vores fremgangsmåde, ligesom vores kolleger i andre lande.

Vi foretager tilpasninger for at imødekomme behov hos vores befolkning, når det er nødvendigt. For eksempel bruger vi et telefonopkald i stedet for nogle sessioner. Samtidig har vi brugt telemedicin i situationer, hvor individer var helt ude af stand til at rejse til os med deres støtteperson. Hidtil har det fungeret godt.

Der er ingen "one size fits all" for alle geografiske regioner, der tilbyder den prædiktive test for Huntingtons Sygdom, men undersøgelser som denne er vigtige, for at finde ud af hvordan processen kan forbedres, og hvilke nye muligheder, der bør overvejes.

Forfatterne har ingen interessekonflikter. For mere information om vores offentliggørelsespraksis

© HDBuzz 2011-2018. Indholdet på HDBuzz kan frit deles under en Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz er ikke en kilde til lægefaglige råd. For mere information besøg hdbuzz.net

Dannet 19. januar 2018 — Downloaded fra <https://da.hdbuzz.net/126>