

Rapport om bruk av genetiske undersøkelser i helsetjenesten 2018–2019

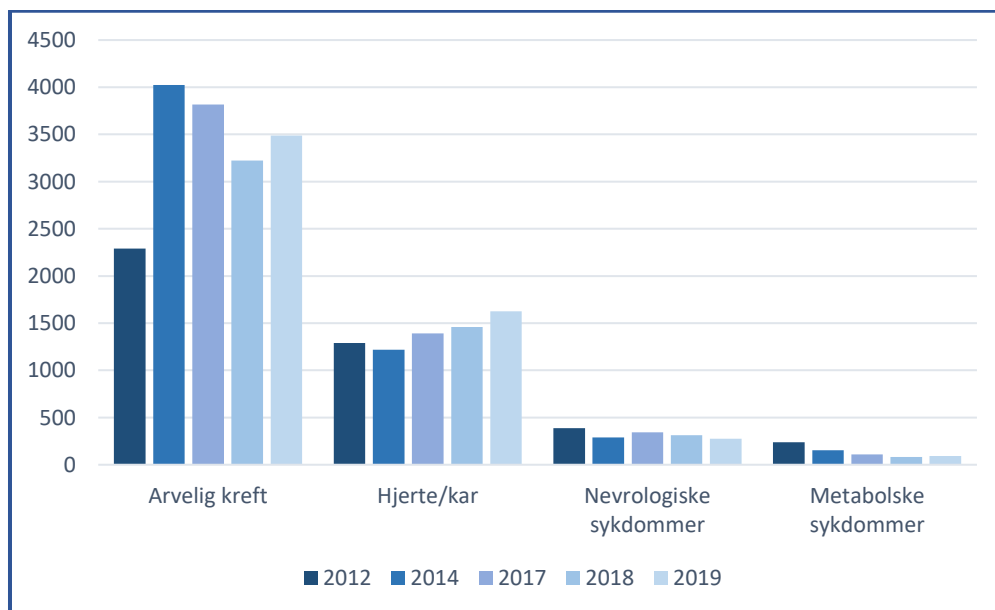
Helsedirektoratet innhenter årlige rapporter om bruk av genetiske undersøkelser ved norske sykehus. Her har vi oppsummert rapportene mottatt for 2018 og 2019.

Genetiske undersøkelser brukes oftest for å finne genvarianter som kan forklare symptomer hos syke pasienter. Slike genetiske undersøkelser kalles diagnostiske undersøkelser. Noen ganger brukes også genetiske undersøkelser for å finne ut om friske personer har genvarianter som gir økt risiko for fremtidig sykdom. Disse undersøkelsene kalles prediktive, presymptomatiske og bærerdiagnostiske genetiske undersøkelser, heretter kalt prediktive undersøkelser. Friske som får tilbud om en slik undersøkelse, får dette fordi et nært familiemedlem har fått påvist en arvelig genfeil som er kjent for å gi sykdom, eller fordi samlet sykdomshistorikk i nær slekt kan tyde på arvelig sykdom i familien. Grensen mellom prediktive og diagnostiske tester er ikke alltid helt klar, og skillet defineres ut fra hva hensikten med undersøkelsen er.

Påvisning av gener som gir økt risiko for sykdom, vil noen ganger gi mulighet for forebyggende behandling. I andre tilfeller kan tett oppfølging føre til at behandling kan iverksettes tidlig i sykdomsforløpet. Prediktive genetiske undersøkelser skal bare utføres av virksomheter som er godkjent for dette. Virksomhetene har plikt til å rapportere om prediktiv genetisk testing. Det er ikke knyttet rapporteringsplikt til diagnostiske undersøkelser.

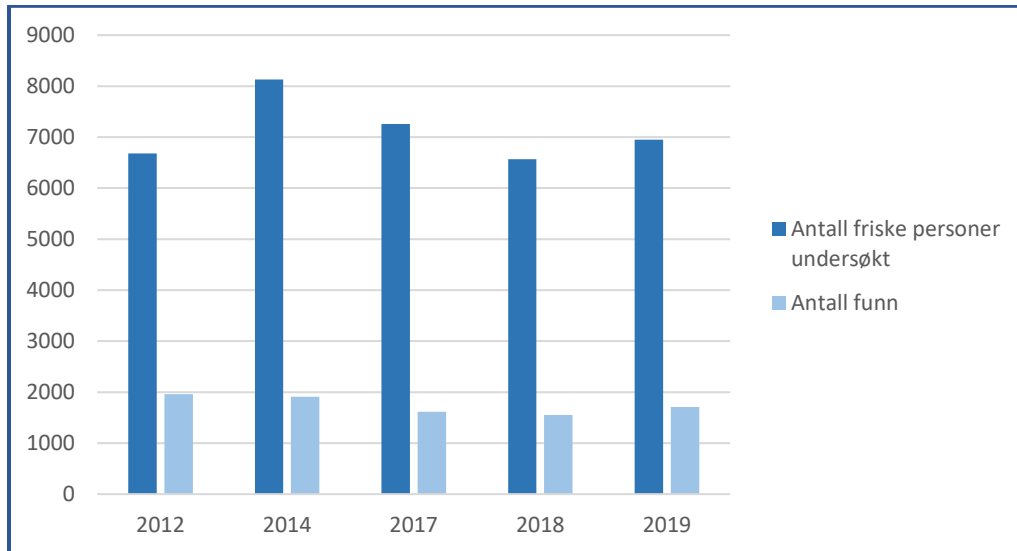
Denne rapporten er basert på tall fra genetiske undersøkelser i 2018 og 2019. Tallene er sammenliknet med liknende rapporter fra 2012, 2014 og 2017. Rapporteringen har fra 2018 vært forenklet når det gjelder prediktive undersøkelser. Samtidig ble rapporteringen utvidet til å inkludere bruk av metoder ved storskala diagnostiske undersøkelser, som genom- og eksomsekvensering. Tallene fra 2018 og 2019 er derfor ikke helt sammenliknbare med tallene fra 2012, 2014 og 2017.

I 2019 ble det ved norske sykehus utført prediktive genetiske undersøkelser av omtrent 6950 pasienter. I 2018 ble omtrent 6565 pasienter undersøkt. Flest undersøkelser av friske ble utført for å identifisere personer med høy risiko for arvelig kreft. Figur 1 viser et utdrag av sykdomsgrupper og antall personer undersøkt mellom 2012 og 2019.



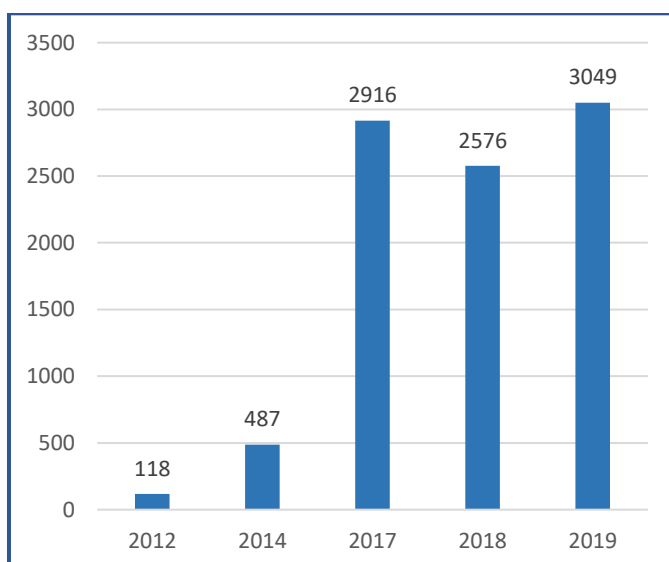
Figur 1. Personer undersøkt med prediktive genetiske undersøkelser for noen av de vanligste sykdomskategoriene.

Figur 2 viser antall personer undersøkt med prediktive genetiske tester og antall funn. Andelen funn, det vil si andelen personer som faktisk fikk påvist en genfeil, synes å holde seg stabilt på omtrent 20 % fra 2012.



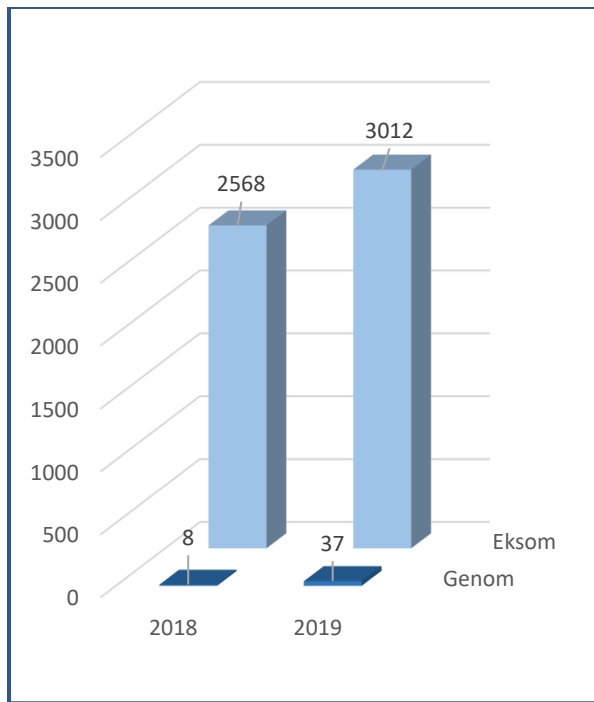
Figur 2. Antall personer undersøkt med prediktive genetiske undersøkelser, og antall funn.

Ved storskala genetiske tester vil svært mange eller alle genene hos pasienten blir analysert (genom- eller eksomsekvensering). Ved denne typen analyser kan man finne frem til en genetisk forklaring for sykdommen eller tilstanden, også der man ikke har konkrete mistanker til hvilke gener som kan være årsak. Slike analyser har stort klinisk potensiale, og bruken er økende. I 2012 ble 118 personer undersøkt ved hjelp av genom- eller eksomsekvensering, mens det i 2019 ble rapportert om 3049.



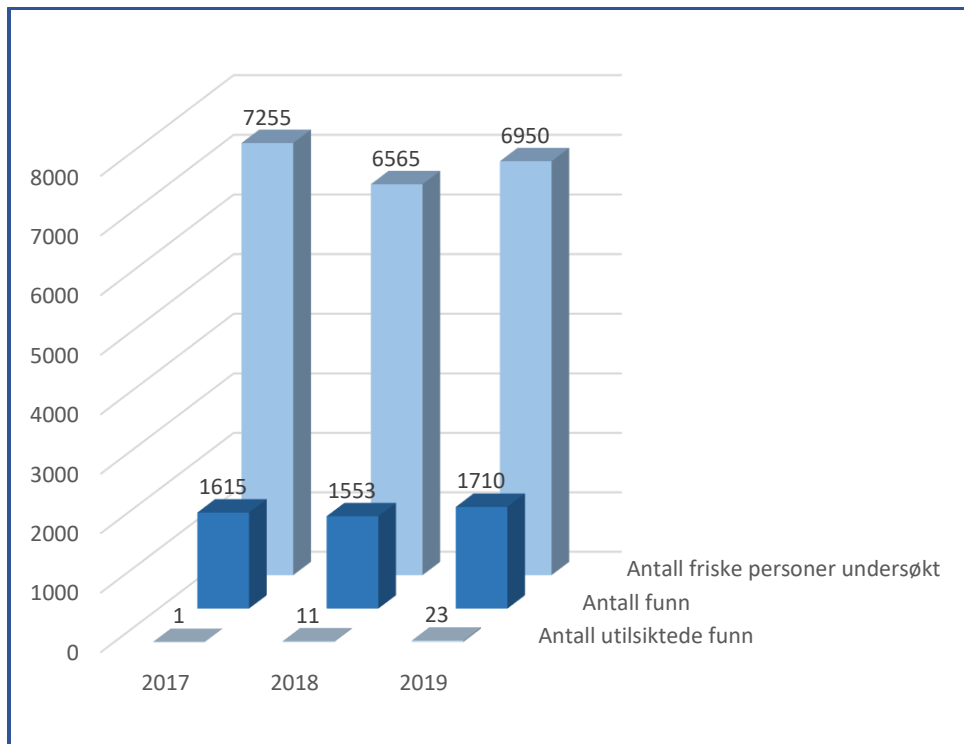
Figur 3. Antall genom- og eksomsekvenserte personer mellom 2012 og 2019.

Genomet (hele DNA-sekvensen til en person) består av 3,1 milliarder basepar. Men bare 1,5 % av genomet er kodende for proteiner og kalles eksomet. De fleste genetiske årsaker til sykdom er knyttet til de proteinkodende regionene, så det har vært vanlig å sekvensere eksomet, som er en mindre omfattende analyse. Fordi utviklingen i sekvenseringsteknologi gjør sekvensering enklere, har man nå også begynt å ta i bruk genomsekvensering. Bruken av både eksomsekvensering og genomsekvensering er økende. Figur 4 viser antall eksomsekvenseringer og genomsekvenseringer i 2018 og 2019.



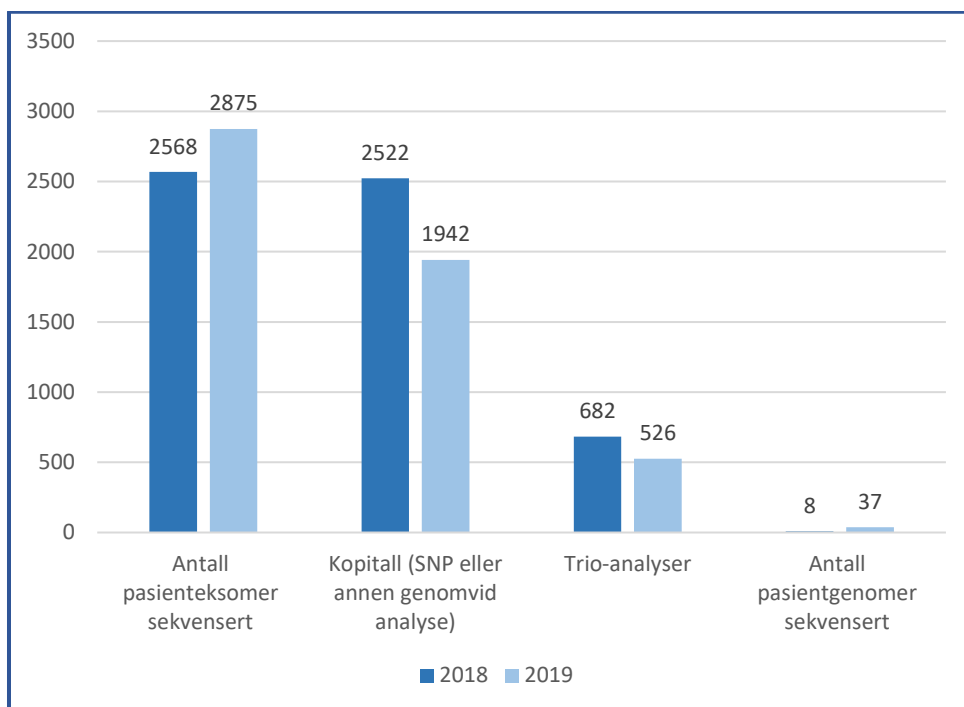
Figur 4. Antall eksom- og genomundersøkelser.

Fordi bruken av storskala-tester øker, har det tidligere vært bekymring for økt antall utilsiktede funn. Dette er funn av sykdomsgivende genvarianter som ikke er relatert til den kliniske problemstillingen som utredes hos pasienten. Det har allikevel blitt rapportert om få utilsiktede funn i forhold til hvor mange som undersøkes – 1 i 2017, 11 i 2018 og 23 i 2019. Figur 5 viser antall friske personer undersøkt, -funn og -utilsiktede funn i storskala diagnostiske undersøkelser mellom 2017 og 2019.



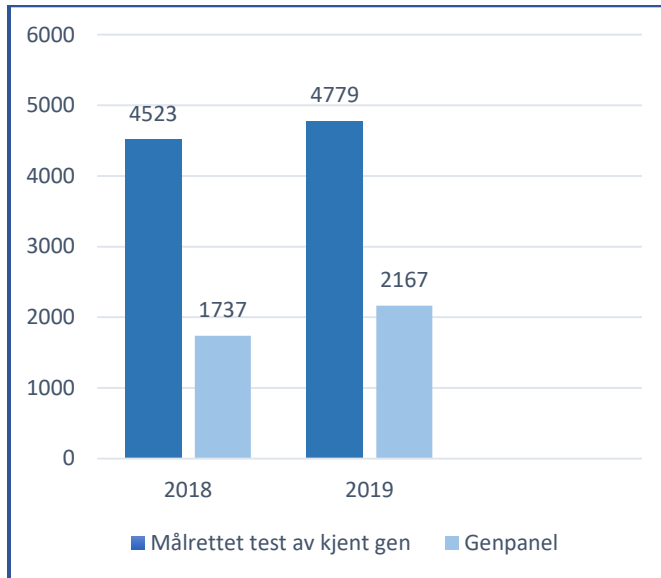
Figur 5. Friske personer undersøkt, funn og utilsiktede funn i storskala diagnostiske undersøkelser.

Figur 6 viser de forskjellige metodene brukt i storskala diagnostiske undersøkelser i 2018 og 2019. Ved trioanalyser sammenlignes eksom fra barn med eksom fra foreldrene, og resultatet av testen viser kun forskjeller mellom foreldre og barn.



Figur 6. Antall personer undersøkt med storskala diagnostiske genetiske tester, fordelt på metoder.

Ved bruk av genpaneler gjøres det en målrettet undersøkelse av en "pakke" av gener knyttet til et sykdomsbilde. Figur 7 viser en svak økning i bruk av både målrettete tester av et kjent gen og genpaneler fra 2018 til 2019.



Figur 7. Bruk av genpanel og målrettet test av kjent gen.