

17. pistill

Hvernig nýtast erfðarannsóknir?

Talið er að erfðir skipti miklu máli í Alzheimer sjúkdómi og eftir því sem þekkingu vindur fram virðist vægi erfða aukast [1]. Það má heita merkilegt að sjúkdómur sem kemur fram seint á æfinni skuli geta orsakast af eiginleikum sem voru til staðar í móðurkviði. Þetta orsakasamhengi er þó ekki einfalt. Hér á landi hafa ekki fundist gen eða erfðaafbrigði sem **valda beinlínis** sjúkdómnum en afbrigði sem **auka líkur** á sjúkdómnum eru álíka algeng hér og í nálægum löndum. Þekking á því hvaða gen koma við sögu í sjúkdómnum getur haft margskonar þýðingu og má gróflega skipta þeim áhrifum í þrennt:

1. *Aukin þekking.* Erfðarannsóknir sýna hvaða ferli í heilanum geta valdið sjúkdómnum og leggja þannig grunn að öðrum rannsóknum sem vænst er að beri ávöxt í lyfjum sem hafa áhrif á ferlin. Töluverðar vonir eru bundnar við ýmsar rannsóknir sem byggja á þekkingu á erfðum Alzheimer sjúkdóms.
2. *Aukið afl í lyfjarannsóknum.* Í lyfjarannsóknum með þátttakendum sem eru með auknar líkur á sjúkdómnum vegna arfgerðar þarf færri þátttakendur en ella og því hægt að komast fyrr að niðurstöðu. Þetta er gert í vaxandi mæli.
3. *Upplýsingar um arfgerð til einstaklinga.* Vaxandi áhugi er meðal almennings á að vita um arfgerð sína vegna sjúkdóms af þessu tagi, einkum meðal þeirra sem eiga nán skyldmenni sem hafa veikt.

Hér verður nánar rætt um síðasta liðinn.

Með aðferðum sem nú eru notaðar má skoða arfgerð hvers og eins í smáatriðum, t.d. hvort til staðar er gen sem veldur sjúkdómi. Frá sjónarhóli læknis er málið tiltölulega einfalt. Ef einstaklingur óskar eftir að vita um arfgerð sína og þekking á henni getur leitt til úrbóta fyrir hann er siðferðilega rétt að rannsaka og upplýsa. Þetta á t.d. við um svokallað BRCA gen sem eykur líkur á krabbameini í brjóstum en í dag geta konur óskað eftir slíkri athugun. Öðru máli gegnir þegar lítið er hægt að gera með niðurstöðurnar. Sú er því miður enn sem komið er staðan í Alzheimer sjúkdómi. Það er t.d. hægt að skoða hvort ApoE-4 gen er til staðar sem er áhrifamesta genið en lítið hægt að gera með þá þekkingu. Genið

eykur líkur á sjúkdómnum ef til staðar er annað eintak af tveimur og enn meira ef bæði eintökin eru til staðar. Mörg önnur gen koma við sögu en þá er áhættuaukningin ekki eins mikil [2]. Genið veldur þó ekki sjúkdómnum og margir með genið sleppa alveg við einkenni hans, væntanlega vegna annarra atriða sem vega upp á móti. Fyrir þá sem koma til skoðunar á minnismóttökuna á Landakoti er þó búið að opna fyrir þann möguleika að fá að vita um ApoE-4 arfgerðina. Það er gert í samvinnu við erfðaráðgjöf Landspítalans og fer fram þar. Ferlið felst í grófum dráttum í þremur þáttum. Fyrst er viðtal við erfðaráðgjafa þar sem vel er farið yfir málið. Næst tekur við umþóttunartími fyrir viðkomandi og að lokum er arfgerðin skoðuð og upplýst um hana ef það er enn vilji viðkomandi. Lítil reynsla er komin á þetta en við vonumst til þess að vitneskja um arfgerð muni í framtíðinni leiða til áhrifaríkrar meðferðar og að þá verði erfðaráðgjöf veitt á minnismóttökunni sjálfri.

Heimildir

[1] Rebecca Sims, Matthew Hill og Julie Williams. The multiplex model of the genetics of Alzheimer's disease. Nature Neuroscience 2020; 23 : 311-322.

[2] <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/alzheimers-disease/in-depth/alzheimers-genes/art-20046552>