

Norsk forening for medisinsk genetikk – NFMG
v/ Ketil Heimdal (leder)
Seksjon for klinisk genetikk
Avdeling for medisinsk genetikk
Rikshospitalet
0027 Oslo

Til
Helsedirektoratet Divisjon spesialisthelsetjenester
Avd. bioteknologi og generelle helselover
Postboks 7000 St. Olavs plass
0130 Oslo
0030 Oslo

KOPI:
Den Norske legeforening
Seksjon for helsepolitikk
Attn: seksjonssjef Terje Sletnes
Postboks 1152 Sentrum
0107 Oslo

Deres Ref: 08/6640

Oslo 11.07.2019

Høring – Tilbud om gentesting ved påvist bryst- eller eggstokkreft

Norsk forening for medisinsk genetikk er FAGMEDisinks forening under Den norske Legeforening. Som sådan organiserer foreningen medisinske genetikere i Norge og leger i utdanning innenfor medisinsk genetikk. Foreningen er invitert til Høring om gentesting ved påvist bryst- eller eggstokkreft via Den norske legeforening som får kopi av dette høringsnotatet.

Notatet er styrebehandlet på vanlig måte. Styret i NFMG har medlemmer fra alle de norske genetiske avdelingene ved Universitetssykehusene unntatt avdelingen ved St. Olavs Hospital. Vi er, i likhet med Helsedirektoratet, kjent med at det er diskusjon om denne saken blant våre medlemmer. Noen meninger er allerede godt kjent for Direktoratet gjennom rapporten som ble levert 13.06.08 av en arbeidsgruppe ledet av Reino Heikkilä. Vi har også notert at de genetiske avdelingene og Norsk Gruppe for arvelig kreft er høringsinstans. Vi ønsker likevel å presentere NFMG's syn.

Tilbud om gentesting av alle kvinner med påvist bryst- eller eggstokkreft er et helsetiltak som vil kunne berøre mange mennesker og som potensielt kan medføre betydelige utgifter for samfunnet. Tiltaket kan neppe gjennomføres uten tilføring av til dels betydelige øremerkete midler både til diagnostikk/behandling og genetisk testing. Tiltaket forventes å identifisere mange slektninger med risiko for arvelig kreft. Dette anses uetisk dersom disse ikke samtidig gis et tilbud om genetisk veiledning, utredning og behandling. I denne sammenheng er vi enige med forf. av rapporten til HDIR at minimumsfaktoren MRI –mamma kapasitet må økes. Dersom tiltaket gjennomføres, er det videre viktig at det settes av midler til å evaluere kostnader og effekt.

NFMG mener tiltaket bør gjennomføres under forutsetning av at det evalueres. Dels er det slik at de pilotstudier som er gjennomført sannsynliggjør at tiltaket er effektivt og kan gjennomføres uten store ulemper for den enkelte, dels er det slik at tiltaket de facto allerede er gjennomført i deler av landet, at det neppe kan stoppes og at det således bør gjennomføres av rene likhetshensyn.

Vi mener tiltaket bare kan gjennomføres innenfor helsevesenet. Som sådan bør det ikke gjøres tidsbegrenset, men det bør selvsagt kunne avvikles dersom det ikke svarer til forventningene. Dagens kunnskapsgrunnlag indikerer sterkt at det bør utvikles til et permanent tilbud til diagnosegruppene. Vi vet imidlertid ikke nok verken om kostnadene (penger, livskvalitet for den enkelte pasient) eller om effekten til å innføre det uten evaluering. Det er høyst sannsynlig at profylaktisk fjerning av bryst- og eggstokker er effektivt. Derimot er effekten av tidligdiagnostikk for brystkreft (inkludert MRI mammae) og av å endre behandling for påvist mammacancer (hvis BRCA1-2 relatert i forhold til "sporadisk" cancer) mer usikker. Vi vet ikke hvor mange kvinner som vil endre adferd i familier med påvist mutasjon (uten tung familiehistorie). Dette er noen av mange spørsmål som bør søkes besvart på bakgrunn av prosjektet.

Vi tror den mest hensiktsmessige organiseringen er gjennom det ordinære helsevesenet (primært de brystdiagnostiske sentrene) med evaluering lagt til Kreftregisteret. Det er sannsynlig at begge instanser trenger ekstra midler for å gjennomføre prosjektet og dette må utredes. Kreftregisteret har etablert et spesialregister for brystkreft og antas å ha på plass vesentlige deler av nødvendig infrastruktur for å evaluere prosjektet. Registeret samler allerede vesentlige deler av informasjonen som trengs for dette formål.

NFMG mener spørsmålet om hvilket tidspunkt som bør velges for gentesting i forhold til diagnosetidspunkt i utgangspunktet er uavklart. Det forhold at påvist mutasjon, spesielt i BRCA1, vil kunne påvirke primærbehandlingen (av brystkreft), taler for innføring av hurtigtest mens livskvalitetsforhold kan tenkes å tale for å tilby testen på et noe senere tidspunkt. Det er også uavklart om logistikken holder i en fullskala hurtigtesting over hele landet. Vi vet at det å få en bryst- eller eggstokk-kreftdiagnose er en betydelig belastning for den enkelte. Pasientenes oppmerksomhet er sterkt fokusert på egen diagnose, den forestående behandling og sjansene for å bli helbredet. Det å måtte ta stilling til en gentest i denne situasjonen kan være en betydelig tilleggsbelastning for enkelte. I den komplekse situasjonen opplever vi at presset fra behandlende avdelinger for en rask avklaring av mutasjonsstatus i hvert fall i deler av landet (særlig for BRCA1) er stort og økende. Uansett hvilken løsning man velger er det viktigst å monitorere / evaluere effekten av tiltakene så bredt som mulig.

Vi er enige i at en kvinne bør tilbys genetisk testing minst for mutasjoner i BRCA1 dersom hun overveier å få fjernet bryst og/eller eggstokker på indikasjon arvelig kreft.

Når det gjelder hvilken type gentest som bør tilbys, avhenger dette etter NFMG's mening av klinisk situasjon. Vi legger dessuten til grunn at teknologi og kunnskap om gentester i overskuelig fremtid vil være i utvikling. Ethvert vedtak om testtype gjort i dag vil være utdatert i løpet av kort tid. Målet må være å tilby alle kvinner testing for alle de DNA-forandringer som til enhver tid kan tolkes med rimelig grad av sikkerhet, men innenfor en økonomisk og logistisk akseptabel ramme. Det må være en selvfølge at alle kvinner tilbys samme type test uavhengig av bosted. DNA-forandringer kan deles i sikkert sykdomsassosierte forandringer (heretter for enkelthets skyld kalt "mutasjoner"), varianter

med usikker betydning for sykdom (VUS) og normal variasjon (norm). Hvilke tester som bør brukes for å nå dette målet til enhver tid vil variere og kan best avgjøres av en styringsgruppe for prosjektet. Per dato vil vi tro at det mest realistiske er et sett med de hyppigst forekommende norske mutasjoner, med rask utviding til alle mutasjoner som er påvist i Norge / verden. Vi vil advare mot ukritisk sekvensering av alle prøvene spesielt hos friske kvinner (som overveier profylaktisk kirurgi) fordi en vil kunne komme opp i tolkningsproblemer pga mange VUS. Erfaringen fra familier med arvelig kreft er at sekvensering av prøver som er analysert negative for de hyppigst forekommende mutasjoner har relativt lav kostnad-nytteverdi. Vi tror det vil være bedre å bruke eventuell ledig kapasitet på laboratoriene til å utvide tilbudet til kvinner som er tidligere behandlet for brystkreft/eggstokk-kreft heller enn å øke detaljeringen i test-tilbudet til gruppen kvinner med nydiagnostiserte cancere / kvinner som overveier profylaktisk kirurgi.

Gentestingen bør gjennomføres i Norge. Laboratoriene på de medisinsk genetiske avdelingene har allerede tilstrekkelig kompetanse og både evne og vilje til å bygge opp tilfredsstillende kapasitet til å ta unna disse prøvene. De genetiske avdelingenes laboratorier arbeider for en stor del med kompliserte problemstillinger knyttet til sjeldne monogene eller kromosomale sykdommer, mens dette tiltaket innebærer "masseproduksjon" av (i denne sammenheng) relativt enkle molekylærgenetiske analyser. De sjeldne, kompliserte analysene bør skjermes fra denne type "masseproduksjonen" av genetiske tester for at ikke begge skal lide. Problemstillingen kan til en viss grad sammenlignes med skjermingen av elektiv kirurgi fra akutt kirurgi i andre deler av helsevesenet. Man bør søke å dra nytte av erfaringer både fra screeninglaboratorier og fra de medisinsk genetiske miljøene. NFMG tror at man bør overveie å bygge opp en parallell infrastruktur (1-4 steder i landet) med personell forankret i de medisinsk genetiske miljøene. Det vil være viktig at finansieringen av tiltaket skilles klart fra finansiering/inntjening for de genetiske laboratorier for å skjerme den ordinære medisinsk genetiske virksomheten.

Utformingen av pasientinformasjon vil være et kjernepunkt og bør skje i et samarbeid mellom genetikere/genetisk veiledere, behandlingstilbudene og screeningmiljøene. Informasjon til pasientene må gis av behandlende lege både fordi det er naturlig og fordi det ikke er nok genetikere/genetiske veiledere tilgjengelig. Samtidig må det bygges opp kapasitet til å ta unna den forventede økning av genetisk veiledning hos kvinner som har fått påvist genfeil. Denne kapasiteten finnes ikke i dag annet enn hvis man trapper ned virksomheten rettet mot øvrige pasientgrupper med genetiske sykdommer som nå behandles på de genetiske avdelingene. Dette ville være sterkt beklagelig og den ordinære virksomheten må skjermes fra virksomheten i bryst-eggstokkreft-prosjektet. Som for laboratorievirksomheten gjelder dette både finansieringen og det praktiske arbeidet og det er mye som taler for at man bør bygge opp en parallell organisasjon tilknyttet de medisinsk genetiske avdelingene.

Med vennlig hilsen,

Ketil Heimdal (sign)
Leder, NFMG