

Pasienters erfaring med genetisk analyse av

ALS

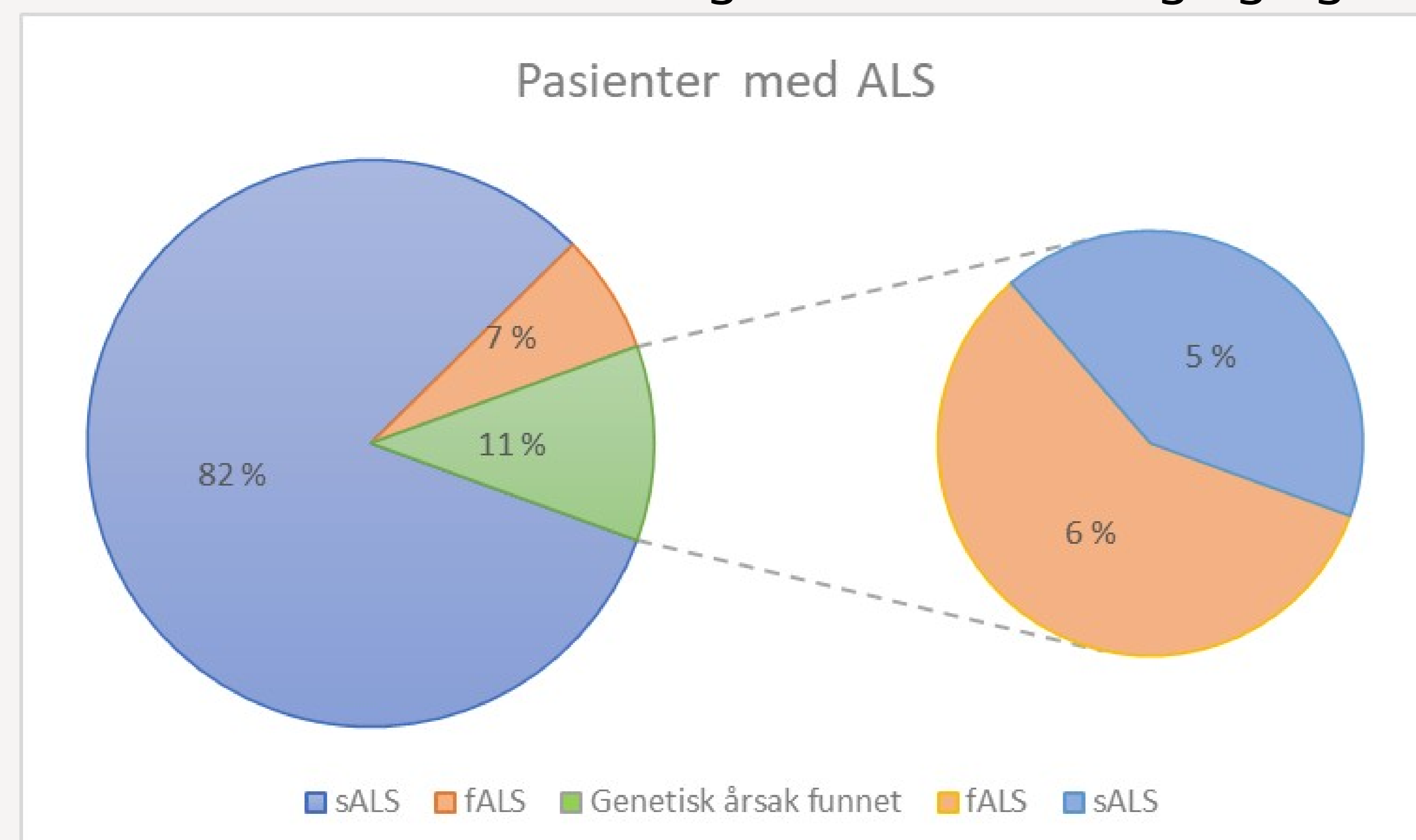
Datainnsamling – En spørreskjemaundersøkelse av en norsk populasjon av ALS-pasienter for å kartlegge deres holdninger og erfaringer etter å ha gjennomgått genetisk analyse.

Johanna E. Karlssen
University of Bergen
jka039@uib.no

Halvor Aarset
University of Bergen
vah010@uib.no

Bakgrunn:

Amyotrofisk lateral sklerose (ALS) er en progressiv neurodegenerativ sykdom. I dag er det funnet over 50 gener tilknyttet utvikling av ALS. Genetisk test tilbys sjeldent til norske ALS-pasienter, og tilbys bare til de med familiær variant av sykdommen. Påvist genvariant gir ingen behandlingsmessig konsekvens for pasienter med ALS, men åpner opp for mulighet til deltakelse i kliniske studier, genetisk veiledning og også mulig



Figur 1: Diagrammet til venstre viser andel ALS pasienter i GAIN-studien som har fått påvist monogen årsak til ALS. Til høyre sees fordelingen av fALS og sALS for alle som har påvist genetisk årsak til ALS.

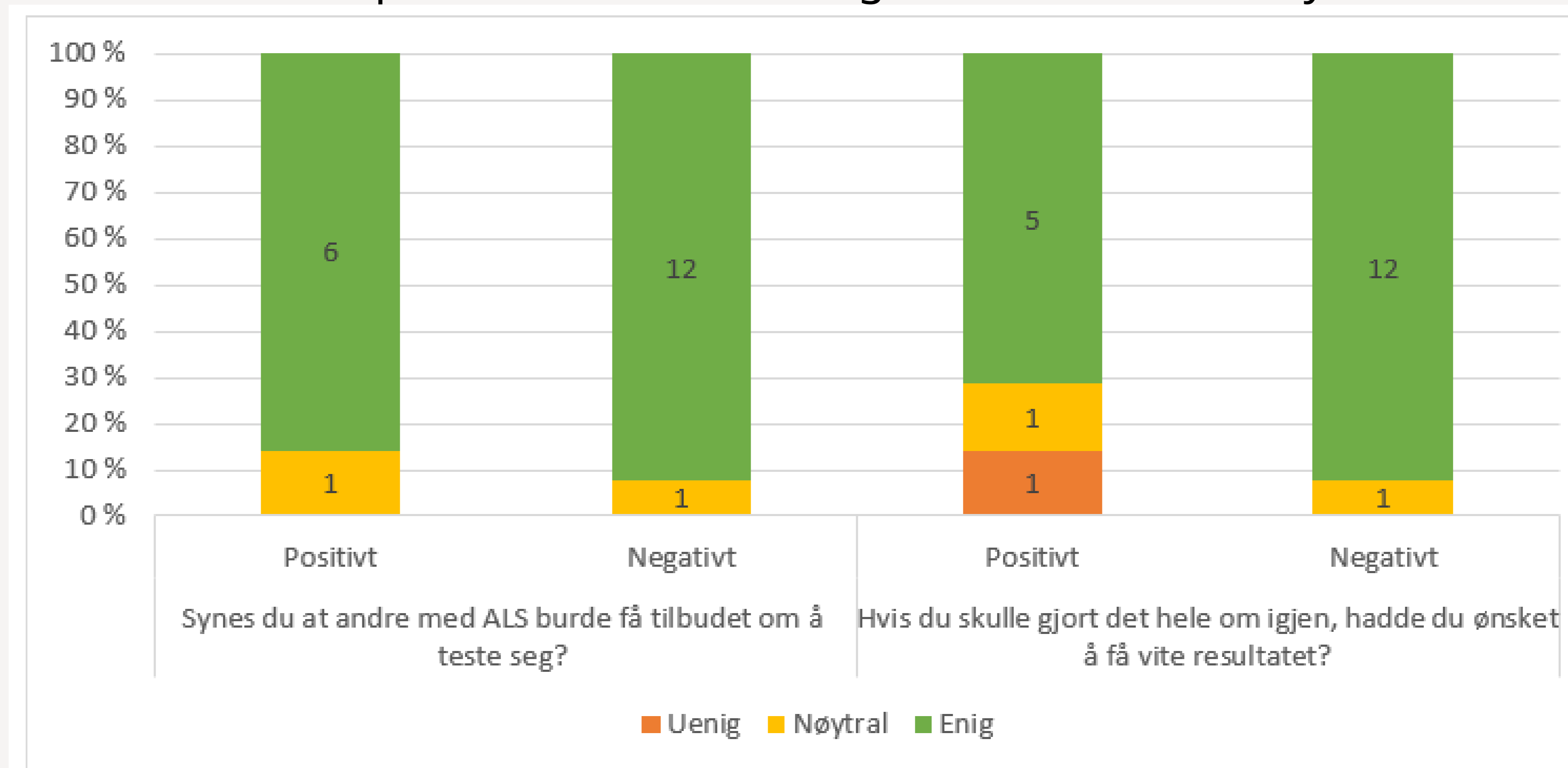
Metode:

Datainnsamling fra ALS-pasienter som var deltakere i den nasjonale GAIN-studien fra 2018.

Resultater:

Datainnsamlingen hadde en responsrate på 38,2% (n=79). Noen funn fra innsamlingen

- 78,5% av respondentene opplever autonomi over valget om å vite resultatet av sin gentest.
- Av de som valgte å få tilbake testresultatet svarte flertallet at dette var nyttig.
- Respondenter med positivt resultat svarte også at det var nyttig, men at det i tillegg var belastende.
- 97,5% av respondentene mener genetisk test er nyttig for fremtidig forskning på ALS.
- 85,3% av respondentene ønsker at genetisk test skal tilbys alle med ALS



Figur 2 viser at 90% av respondentene som fikk tilbake sitt svar (n=20) fra genetiske analyse mener alle med ALS burde tilbys genetisk test.

Konklusjon:

ALS-pasienter har interesse for genetisk testing og ønsker å tilby genetisk analyse til alle med ALS. De som tilbys gentest og mulighet til å vite resultatet opplever autonomi, og påvirkning fra familie og helsepersonell er liten. De som får sitt resultat formidlet opplever dette som nyttig og ville gjentatt prosessen uavhengig av om de opplever belastning ved selve avdekningen.



ACKNOWLEDGEMENTS

Ole-Bjørn Tysnes, Spesialist i Nevrologi ved Haukeland Universitetssykehus og professor ved Medisinsk fakultet – Universitetet I Bergen

Helle Høyer, Overingeniør ved sykehuset i Telemark og Prosjektleder for GAIN-studien