Gentester – framtidens sätt att förebygga sjukdomar?

Publicerad 2018-09-04

Testkit för att samla saliv som sedan används för gentest. Foto: Martin Shields / IBL

I framtiden kan det vara möjligt att förebygga sjukdomar redan innan vi drabbas av dem. Gentester som undersöker våra chanser till ett långt och friskt liv blir alltmer lättillgängliga. Per Söderström fick veta att han har sämre blodsockerreglering än genomsnittet, högre alkoholtolerans än de flesta och sämre upptagning av vitamin A.

Men experterna varnar för de kommersiella testernas tillförlitlighet.

Per Söderström har alltid varit nyfiken på hur han kan hålla sig så frisk som möjligt. Så när han förra hösten gavs möjlighet att få veta mer om hur hans gener påverkar chanserna till en god hälsa tvekade han inte en sekund.

Jag träffar Per i en av företagshubben Epicenters möteslokaler i centrala Stockholm. En samlingsplats för digitalt orienterade innovativa entreprenörer. Bland dem råkar också lejonparten av den svenska "biohackergemenskapen" finnas. En grupp individer villiga att laborera med sina egna kroppar i syfte att få leva så välfungerande och friska liv som möjligt.

Resultatet av gentestet har motiverat Per Söderström att äta mer morötter för att undvika A-vitaminbrist. Nu har han beställt flera avancerade blodprover för att få reda på mer om sin hälsa. Foto: Fredrik Funck

Per Söderström själv arbetar med digital marknadsföring. Men tack vare sitt medlemskap i Epicenter fick han chansen att göra en så kallad gensekvensering till rabatterat pris.

Genom att stryka en tops på insidan av kinden samlade han saliv som sedan skickades för analys. Nu har han bland annat fått reda på att han har en sämre blodsockerreglering än genomsnittet, en högre alkoholtolerans än de flesta och en något sämre upptagning av vitamin A. För det fick han betala drygt 1.500 kronor i stället för det ordinarie priset på knappt 3.000.

Vad han ska göra av sin nyvunna kunskap har han i mångt och mycket fått ta reda på själv.

– Jag har bland annat lärt mig att A-vitaminbrist kan leda till dålig syn. Därför har jag börjat äta mycket morötter – eftersom jag råkar veta att de är A-vitaminrika, säger Per Andersson.

Sedan en tid mäter Per också sitt blodtryck, sin kroppsvikt och fettprocent. I sin nyfikenhet har han till och med låtit beställa egna avancerade blodprover, för att få reda på så mycket som möjligt om sin hälsa. All den egeninsamlade informationen tog han vid ett tillfälle med sig till vårdcentralen.

– Jag ville öppna upp för en dialog med läkaren. Men han var inte alls intresserad. Nästan lite nedlåtande frågade han vad jag hade för blodtryck i dag och konstaterade sedan att då behövde han inte kolla det igen. Känslan jag fick var att jag hade stulit en del av hans arbetsuppgifter.

Nu känner Per återigen att han skulle vilja konsultera vården, den här gången med resultatet från gensekvenseringen. Framför allt skulle han vilja veta mer om upptäckten att hans kropp har en nedsatt förmåga att hantera blodsockernivån, eftersom han misstänker att det kan leda till diabetes. Men hans negativa erfarenhet av att konsultera läkare med egeninsamlad information om sin hälsa gör att han drar sig för det.

Nu både tror och hoppas Per att vården i framtiden kommer att ha en annan inställning. I stället för att uteslutande behandla sjuka patienter tror han att en viktig del av vårdens uppdrag blir att se till att vi håller oss friska. Med hjälp av gentester likt det han själv har gjort, som i dag bara erbjuds av privata aktörer, tycker han sig se en möjligheten till skräddarsydd förebyggande vård som utgår från våra individuella genetiska förutsättningar.

Per Söderströms framtidsscenario är inte alls otänkbart. Det menar åtminstone forskaren Björn Andersson som är professor i genomanalys vid Karolinska institutet.

– Kostnaderna för att genomföra gensekvenseringar kommer sjunka dramatiskt och landskapet för vad man kommer att kunna göra i framtiden är enormt.

Samtidigt understryker han att nya tekniska och medicinska framsteg i första hand kommer att riktas mot patienter som man med säkerhet kan avgöra bär anlag för ärftliga sjukdomar.

– Tanken med den forskning som bedrivs i dag är att man ska kunna ge goda råd om hur patienter med genetiskt betingade sjukdomar ska leva och – om möjligt – medicinera i ett väldigt tidigt stadium för att hålla borta symtomen.

På Karolinska universitetssjukhusets avdelning för klinisk genetik används redan i dag gensekvensering för att ta reda på om patienter bär på ärftliga sjukdomar. Ärftlig bröst- och tjocktarmscancer är två av sjukdomarna som läkarna testar för.

Karolinska i Solna har en avdelning för klinisk genetik. Där används i dag gensekvensering för att ta reda på om patienter bär på ärftliga sjukdomar. Foto: Magnus Hallgren

Men det finns en betydande skillnad mellan de gentester som i dag bara erbjuds av privata företag och de som används inom vården, poängterar Richard Rosenquist Brandell, professor i klinisk genetik vid Karolinska institutet.

Läkarna letar uteslutande efter sjukdomar vars anlag styrs av en gen, så kallade monogena sjukdomar. Medan många av de kommersiella gensekvenseringarna testar för sannolikheten att utveckla tillstånd som beror på en mängd olika gener, vilket är fallet med folksjukdomar som

diabetes och olika typer av hjärt- och kärlsjukdomar.

– Att sådana tester inte används inom vården beror kort sagt på att de inte är tillräckligt tillförlitliga. De används som forskningsinstrument för att hitta genetiska samband i hela populationer. Men på individnivå är de inte tillräckligt precisa, säger Richard Rosenquist.

Neurogenetikern Heidi Howard har i sin forskning synat företag som säljer sådana gentester i snart tio år. Eftersom det i hastig takt hela tiden dyker upp nya bolag samtidigt som gamla försvinner kan hon inte med säkerhet säga att de har ökat i antal på senare år.

– Däremot kan jag helt klart se en ökad aktivitet i takt med att allmänheten blir alltmer medveten om att de här möjligheterna finns.

Heidi Howard uppskattar att det i dag finns 60 till 80 sådana företag som verkar globalt. Hon delar in produkterna de säljer i tre olika kategorier: de som tolkar sannolikheten att drabbas av olika sjukdomar, de som kartlägger sina kunders härkomst och de så kallade livsstilstesterna som talar om hur vi bäst bör leva våra liv givet vårt genetiska arv.

Även om Per Söderström är nyfiken på att få reda på mer om sin hälsa tycker han även att det är viktigt att inte dra för höga växlar av dagens kommersiella gentester, som än så länge är i sin linda. Foto: Fredrik Funck

Det test som Per Söderström har gjort placerar Heidi Howard i den sistnämnda kategorin. Eftersom hon saknar insyn i hur Pers provsvar har analyserats kan hon inte bedöma resultatets trovärdighet. Däremot konstaterar hon att kvaliteten på den information som företagen ger sina kunder har varit av varierande kvalitet under de år som hon har följt utvecklingen.

Men det största problemet – som hon ser det – ligger inte i kvaliteten på företagens genanalyser. Det ligger i det faktum att analyserna – även om de är korrekt genomförda – inte kan tala om mer än en sannolikhet för att en person utvecklar en sjukdom. Förklaringen till att någon drabbas av en sjukdom är nämligen i de flesta fall väldigt komplex.

– De här företagen kan säga att du löper 23 procents risk att drabbas av diabetes. Men det är bara en statistisk skattning som dessutom är behäftad med stor osäkerhet. Vi vet att vår livsstil – om vi röker, är stillasittande och vad vi äter påverkar risken att drabbas av diabetes – detsamma gäller flera hjärt- och kärlsjukdomar. Men det är inte något som syns i en gensekvensering.

Samtidigt menar hon att många av företagens kunder inte förstår att det är en väsentlig skillnad mellan de allra flesta av företagens genanalyser och de som genomförs inom vården.

– Vilket är problematiskt eftersom de här företagen i bästa fall kan ge ett gråzonssvar medan det som Richard Rosenquist Brandell och hans kolleger på Karolinska gör oftast ger tydliga svar. Antingen bär du på en genmutation som innebär att du har risk för ärftlig cancer eller så gör du det inte.

Nu har Sveriges sju universitetssjukhus precis startat samarbetet "Genomic Medicine Sweden". Syftet är att tillsammans lära sig och föra in nya gensekvenseringstekniker, så kallad, "Next generation sequencing" som har revolutionerat både kostnaden för, och tiden det tar, att titta på arvsmassans samtliga tre miljarder baspar.

– Vi har som mål att om fem år ska alla som behöver i landet, alltså alla som

har en misstänkt ärftlig sjukdom, få en helgenomsekvensering där man verkligen tittar på hela arvsmassan. Det ska ingå när man gör en sådan utredning, säger Richard Rosenquist Brandell.

I dag får cirka 100 patienter i månaden en sådan utredning på Karolinska. Utöver det tillkommer utredningar av en mängd sällsynta diagnoser. Nu arbetar man även på att erbjuda patienter så kallade genpaneler för att kunna välja behandling utifrån vilka genmutationer de uppvisar.

Arbetet handlar om att hitta nya mediciner för ärftliga åkommor men också om att kunna behandla dem tidigt och därmed mer effektivt.

– Även om det i stort sett blir dyrare att göra de här analyserna så kommer förhoppningsvis överlevnaden att öka och det kommer att finnas en stor vinst i att rätt patient får rätt behandling i stället för att man ger samma medicin till många patienter, säger Richard Rosenquist Brandell.

Men att vården inom en nära framtid börjar utreda sannolikheter för att personer som i dag är friska ska utveckla de så kallade folksjukdomarna har Richard Rosenquist Brandell svårt att se.

För Per Söderström har strävan efter att kvantifiera sig själv – som han kallar det – hittills aldrig handlat om en önskan att få reda på risken att drabbas av en sjukdom.

– Jag har bara varit nyfiken på hur jag fungerar och vad jag kan göra för att hålla mig frisk. Jag har en familj och ett jobb jag trivs med som jag vill kunna fortsätta med många år till.

Men nu har Per börjat fundera på om han inte skulle göra ett sådant test ändå. Trots att han är medveten om att det inte går att lita på allt som säljs. Hans resonemang är att det bästa sättet att tackla en osäkerhet på är att vara nyfiken.

– Men jag tror att det finns en fara i om man nu säljer in någonting som ännu bara är i sin linda alldeles för hårt. Att man drar för stora växlar av något som kan bli väldigt användbart men som bara inte är färdigt än.

– Men jag är säker på att om det här kan hjälpa oss att hålla oss friska så kommer det att användas i framtiden.

För forskaren Heidi Howard är frågan om att använda gensekvensering på friska personer i syfte att förebygga sjukdomar en fråga om användbarhet.

– Med den kunskap vi har just nu är det inte tillräckligt användbart. Men tittar man på den forskning som bedrivs i dag är det tydligt att målet är att ta sig dit.

Fakta. Exempel på kommersiella gentester

"23andMe": Det USA-baserade förtaget säljer bland annat gentester som skattar sannolikheten att drabbas av sjukdomar som alzheimer, Parkinsons sjukdom och glutenintolerans. Företaget är verksamt i 48 länder och testerna beställs på nätet.

"Ancestry": Ett amerikanskt globalt verksamt företag som med hjälp av dna-analyser kartlägger sina kunders släktträd och etniska härkomst generationer bakåt i tiden.

"Life Nuitritest": Ger kost- och motionsrekommendationer baserade på vad ett gentest säger om kundernas förutsättningar att ta upp vitaminer och mineraler, kundernas fysiska förutsättningar och hur de svarar på olika beroendeframkallande ämnen såsom nikotin, alkohol och koffein. Testet köps i Life-butiker.

Vid samtliga gentester får kunden samla saliv i ett provrör. Provrören postas sedan till företaget för analys.

Testresultaten bör tolkas med försiktighet och är inte designade att användas som diagnosverktyg.

Text: