



Humangenetik

Debattspel om ett Personligt Dilemma

DELAVSNIITT

7

European Initiative for Biotechnology Education

Medverkande till detta delavsnitt

Dorte Hammelev (Samordnare)

Fred Brinkman, Christina Christensen, Katrine Drumm,

Margareta Johansson, Elisabeth Strömberg, John Watson, Allan Werge



The European Initiative for Biotechnology Education (EIBE) syftar till att ge en bättre förståelse för bioteknologi och underlätta en saklig debatt genom en förbättrad utbildning i ämnet i skolor och högskolor inom hela den Europeiska Unionen (EU).

EIBE-kontakter



BELGIEN

I Vic Damen / Marleen Van Strydonck, R&D Groep VEO, Afdeling Didactiek en Kritiek, Universiteit Antwerpen, Universiteitsplein 1, B-2610 WILRIJK.



DANMARK

I Dorte Hammelev, Biotechnology Education Group, Foreningen af Danske Biologer, Sønderengen 20, DK-2860 SØBORG.
I Lisbet Marcussen, Biotechnology Education Group, Foreningen af Danske Biologer, Lindevej 21, DK-5800 NYBORG.



FRANKRIKE

I Gérard Coutouly, LEGTP Jean Rostand, 18 Boulevard de la Victoire, F-67084 STRASBOURG Cedex.
I Laurence Simonneaux / Jean-Baptiste Puel, Ecole Nationale de Formation Agronomique, Toulouse-Auzeville, Boîte Postale 87, F-31326 CASTANET TOLOSAN Cedex.



IRLAND

I Catherine Adley / Cecily Leonard, University of Limerick, LIMERICK.



ITALIEN

I Antonio Bargellesi-Severi / Alessandra Corda Mannino / Stefania Uccelli, Centro di Biotecnologie Avanzate, Largo Rosanna Benzi 10, I-16132 GENOVA.



LUXEMBURG

I John Watson, Ecole Européenne de Luxembourg, Département de Biologie, 23 Boulevard Konrad Adenauer, L-1115 LUXEMBURG.



NEDERLÄNDERNA

I David Bennett, Cambridge Biomedical Consultants, Schuytstraat 12, NL-2517 XE DEN HAAG.
I Fred Brinkman, Hogeschool Holland, Academy for Communication, Postbus 261, NL-1110 AG DIEMEN.
I Liesbeth van de Grint / Jan Frings, Hogeschool van Utrecht, Educatie Centrum voor Biotecnologie, FEO, Afdeling Exacte Vakken, Biologie, Postbus 14007, NL-3508 SB UTRECHT.



SPANIEN

I María Sáez Brezmes / Angela Gómez-Niño / Rosa Villamañán, Facultad de Educación, Universidad de Valladolid, Geologo Hernández Pacheco 1, ES-47014 VALLADOLID.



STORBRITANNIEN

I Wilbert Garvin, Northern Ireland Centre for School Biosciences, NIESU, School of Education, The Queen's University of Belfast, BELFAST, BT7 1NN.
I John Grainger / John Schollar / Caroline Shearer, National Centre for Biotechnology Education, The University of Reading, PO Box 228, Whiteknights, READING, RG6 6AJ.
I Jill Turner, Department of Science and Technology Studies, University College London, Gower Street, LONDON, WC1 6BT.
I Paul Wymer, Society for General Microbiology, Marlborough House, Basingstoke Road, READING RG7 1AE.



SVERIGE

I Margareta Johansson, Föreningen Gensyn, PO Box 37, S-26881 SVALÖV.
I Elisabeth Strömberg, Östrabo Gymnasiet, S-45181 UDDEVALLA.



TYSKLAND

I Horst Bayrhuber / Eckhard R. Lucius / Regina Rojek / Ute Harms / Angela Kroß, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften an der Universität Kiel, Olshausenstraße 62, D-24098 KIEL.
I Ognian Serafimov, UNESCO-INCS, c/o Jörg-Zürn-Gewerbeschule, Rauensteinstraße 17, D-88662 ÜBERLINGEN.
I Eberhard Todt, Fachbereich Psychologie, Universität Gießen, Otto-Behaghel-Straße 10, D-35394 GIEßEN.



ÖSTERRIKE

I Rainhart Berner, Höhere Bundeslehr- und Versuchsanstalt für Chemische Industrie Wien, Abt. für Biochemie, Bioteknologie und Gentechnik, Rosensteingasse 79, A-1170 WIEN.

EIBE-koordinator

Horst Bayrhuber, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften an der Universität Kiel, Olshausenstraße 62, D-24098 KIEL, Germany. Telephone: + 49 (0) 431 880 3166 (EIBE Secretary: Regina Rojek). Facsimile: + 49 (0) 431 880 3132.



Humangenetik

Debattspel om ett Personligt Dilemma

DELAVSNITT
7

European Initiative for Biotechnology Education

MATERIALS

Innehåll

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★

I	Utvecklingsarbetet, EIBE-gruppen, copyright samt övriga upplysningar	4
I	Information om detta debattspel	
	Introduktion	5
	Förslag till lektionsplanering	
	Riktlinjer för läraren	
	Introduktion för eleverna	6
	Fantasi eller verklighet?	
	Gruppindelning	7
	Scenariet	
	En biologisk översikt	
	Appendix	
	Inlednings- och utvärderingsuppgifter	9
	Vidareutveckling	10
I	Elevmaterial	
	Elevpaket 1	11
	Genetiska sjukdomar år 2005	
	Elevpaket 2	14
	Brev från Småköpings Sjukhus	
	Tre tidningsartiklar	
	Elevpaket 3	18
	Frågeformulär	

World Wide Web

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★

Få områden utvecklas så snabbt som biotekniken. EIBE publicerar material elektroniskt för att lätt kunna omarbeta det och hålla det aktuellt samt kunna sprida det till en minimikostnad.

Dessa EIBE sidor (liksom övrigt EIBE material) finns tillgängliga på World Wide Web. Man finner materialet under adress: <http://www.reading.ac.uk:8001>

Allt EIBE material som finns på World Wide Web är i Portable Document Format (PDF) filer. Detta innebär, att den höga kvaliteten på illustrationer, färger, typer och layout som materialet har, kommer att finnas oavsett vilken ordbehandlare du har (Macintosh - inklusive Power PC, Windows, DOS eller Unix platforms).

PDF filer är också mindre än de filer från vilka de skapas, vilket innebär att det tar kortare tid att kopiera dokumenten. För att ta fram EIBE- material måste du emellertid ha en lämplig kopia av *Adobe Acrobat Reader* program.

Det senaste *Acrobat Reader* programmet får man gratis på flera språk (holländska, engelska, franska, tyska, italienska, spanska och svenska). Man kopierar det från: <http://www.adobe.com/>

Med denna mjukvara kan du mycket lätt "navigera" och söka i dokumenten.

OBSERVERA: *Adobe* och *Acrobat* är varumärken i *Adobe Systems Incorporated*, som kan vara registrerade i vissa legala sammanhang. *Macintosh* är ett av *Apple Computer Incorporated* registrerat varumärke.

Unit 7SW. Translation completed 2/98

Utvecklingsarbetet

Debattspelet producerades först av Katrine Drumm, Allan Wege och Christina Christensen för *Experimentarium*, ett Science Centre i Köpenhamn, Danmark. Det var ett av bidragen till *European Week for Scientific Culture* 1994, under rubriken, "European debate games on biotechnology". Fyra debattspel deltog, varav två fokuserades på diskussioner på ett personligt plan och två på ett socio-politiskt plan. De två första debattspelen översattes från danska till engelska, franska, tyska och svenska.

Detta EIBE avsnitt är ett av de två första debattspelen: Ett dilemma på ett personligt plan. Det har använts i flera europeiska länder av fler än 1000 elever och ca 40 lärare eller debattledare i Belgien, Danmark, Tyskland, Irland, Luxemburg, Nederländerna, Sverige och Storbritannien. Med hjälp av dessa erfarenheter har debattspelet omarbetats av några av EIBEs medlemmar.

Detta material finns förutom på engelska och svenska också översatt till holländska, franska och italienska.

EIBE-gruppen som bearbetat detta material

- **Dorte Hammelev (Samordnare)**
FaDB, Frederiksberg HF kursur, Köpenhamn, Danmark.
- **Fred Brinkman**
Institute of Teacher Education, Vrije Universiteit, Amsterdam, Nederländerna.
- **Margareta Johansson**
Gensyn, 26881 Svalöv, Sverige.
- **Elisabeth Strömberg**
Östrabogymnasiet, 451 81 Uddevalla, Sverige.
- **John Watson**
Ecole Européenne de Luxembourg, Luxemburg

Design, illustrationer och stiltyper:
Caroline Shearer, NCBE, The University of Reading, U.K.

© Copyright

Copyright till största delen av texten i detta material tillhör Experimentarium, Köpenhamn, Danmark (1994). Övrig text har skrivits av EIBE-gruppen. De som medverkat i detta delavsnitt gör anspråk på att bli erkända som bidragsgivare.

För undervisning. Från detta EIBE avsnitt får antingen hela materialet eller delar av det kopieras elektroniskt eller som papperskopior för klassrumsbruk, om materialet distribueras gratis eller till reproduktionskostnad. De som medverkat till materialet skall vederbörligen erkännas och identifieras som copyrights innehavare.

Andra användningsområden. Detta avsnitt får distribueras från en person till en annan för icke kommersiellt bruk, dock ej massdistribution med hjälp av elektroniska eller andra utsändningslistor, eller via kanaler som ersätter prenumeration eller auktoriserat individuellt tillträde, eller på andra sätt som inte utgör försök att i god tro följa denna begränsning.

Kommersiell användning. Vill du använda detta material helt eller delvis för kommersiellt bruk eller nypublicering i någon form kontakta då Experimentarium:

Peter Norrild
(Director of Programs)
Experimentarium
Tuborg Havnevej 7
DK-2900 Hellerup
Köpenhamn
Danmark
Tel. +45 39 27 33 33

Om Du har ytterligare frågor beträffande detta delavsnitt kontakta:

Dorte Hammelev
Sønderengen 20
DK - 2860 SØBORG
Danmark
Telefon / Fax: + 45 31 67 33 92
e-post: dorte@centrum.dk

Introduktion



Detta material har tagits fram av lärare från ett flertal olika europeiska länder. Både uppmuntran och finansiellt stöd har kommit från DGXII inom den europeiska kommissionen genom EIBE (the European Initiative for Biotechnology Education).

Materialet har bearbetats noggrant i ett flertal arbetsgrupper med lärare från de europeiska länderna.

Frågeställningarna och arbetsuppgifterna i materialet är författarnas ideér och inte kommissionens.

Ändamål

Meningen med spelet är att skapa debatt - och därmed ett ställningstagande inför användningen av genteknik på människor och människofoster.

Målgrupp

Spelets målgrupp är ungdomar i 15-20 årsåldern med grundskoleutbildning och ett intresse för samhällsfrågor, biologi, teknik och etik. Grundläggande kunskap om arv och genernas roll är en förutsättning. Spelet kan användas i t.ex. biologi-, filosofi-, religions- eller samhällsundervisningen.

Spelet

Spelet är en övning i att debattera och diskutera frågor som rör bioteknikens användning. Genom att tänka sig att debatten äger rum några år framåt i tiden, skapas ett friare och mer spännande diskussionsklimat. Information, problem och diskussionsinlägg, som deltagarna konfronteras med, kommer därför att vara en blandning av fantasi och verklighet. Fantasierna är några högst möjliga framtidsbeskrivningar av den vetenskapliga och tekniska utvecklingen, som författarna ser framför sig. Deltagarna bör uppmärksammas på detta vid spelets början, och först då spelet avslutats får deltagarna reda på vad som är verklighetsbaserade fakta och vad som är fantasi.

Under rubriken:

“En biologisc översikt” ingår en lista över vad som är fakta och vad som är fantasi sensommaren 1994.

Förslag till lektionsplanering

Lektion 1

- Introducera inlednings- och utvärderingsuppgifterna (se appendix).
- Läs högt eller sammanfatta “Introduktion för studerande”.
- Dela ut Elevpaket 1, “Genetiska Sjukdomar år 2005”, vilket skall läsas som bakgrundsmaterial till lektionerna 2 och 3.

Lektion 2

- Dela in klassen i grupper om 4 eller 5 elever, genom att använda ärftliga karakteristika.
- Läs scenariet högt för klassen.
- Dela ut Elevpaket 2 till varje elev.
- Dela ut Elevpaket 3 till varje grupp.
- Varje grupp debatterar frågorna och fyller tillsammans i frågeformuläret elevpaket 3.

Lektion 3

- Genomför en klassdebatt rörande ställningstagandena från varje grupp.
- Om tid finns kan frågeställningarna under “Vidareutveckling” diskuteras.

Lektion 4

- “Fantasi eller Verklighet” - en förklaring till vår nuvarande kunskap i genetik och till vad som idag är fantasi och verklighet.
- Avsluta inlednings- och utvärderingsuppgifterna.

Riktlinjer för läraren



Introduktion för eleverna

Läses högt eller sammanfattas för eleverna innan man delar ut Elevpaket 1.

Spelet, som ska genomföras nästa lektion, är en debatt om hur gentekniken år 2005 kommer att kunna påverka människan. Det är inte ett spel med tärningar utan ett diskussionsspel. Du ska diskutera och ta ställning till de etiska och moraliska följder, som genteknologin kan ge upphov till.

Vi får allt större kunskap om människornas arvsanlag och ett alltmer raffinerat tekniskt kunnande på det genetiska området. Snart kommer det att bli möjligt att avläsa en mängd olika egenskaper i generna och även att kunna påverka dem. Detta gör också att vi får behandlingsmöjligheter för en rad ärftliga sjukdomar. Man inser lätt de positiva möjligheterna, t.ex. effektiv behandling av allvarliga ärftliga sjukdomar. Det är lika lätt att se faran i att manipulera den mänskliga arvsmassan, något som tidigare endast skedde i science fiction. Vi lever och agerar i en värld med ett spänningsfält mellan det vetenskapligt och tekniskt möjliga på den ena sidan och det etiskt riktiga på den andra. Det är viktigt att vara en del i den beslutsprocess som kan få avgörande inflytande på framtidens samhälle och människor. Beslut som inte kan överlåtas endast till experterna.

Hur vill vi utnyttja de nya landvinningarna inom biotekniken? Många möjligheter står till buds. Vi kan i ett demokratiskt samhälle själva vara med att styra utvecklingen och sätta upp riktlinjer för vad teknologin får användas till. Här får du din chans! Men diskussionen kommer inte att bli lätt, för det finns många faktorer att ta hänsyn till. Ett par timmars debatt kommer inte att räcka till, men det är heller inte meningen. Idén med spelet är att väcka några tankar, som ni sedan kan fortsätta att diskutera i

hemmet, med vänner etc. samt kanske läsa tidningsartiklar med nya ögon.

Fantasi eller Verklighet?

För att kunna göra ett spel som detta har författarna varit tvungna att föreställa sig att vi befinner oss några få år fram i tiden. De upplysningar ni får kommer därför att vara en blandning av fakta och fantasi. Idag kan man upptäcka genen för cystisk fibros genom fostervattensprov och man kan lindra sjukdomen för de redan drabbade med genterapi av lungceller- *Se EIBE, delavsnitt 4*. I spelet ska ni föreställa er, att man känner till vilka gener som medför flintskallighet, manodepressiv psykos och övervikt och att man kan ändra på dessa. Kanske är det så att man om 10 år inte hittat just dessa 3 gener. I gengäld känner man garanterat till 20, 50 eller 500 andra gener. Under spelets gång måste ni utgå från att alla upplysningar är riktiga. Vad som är fakta och vad som är fantasi kommer att redogöras för efteråt.

Gruppindelning

Följande egenskaper har visat sig fungera bra vid gruppindelning av elever.

- Vänstra/högra tummen överst vid knäppta händer
- Örsnibben fritt hängande/fastvuxen
- Hår rakt/lockigt
- Högerhänt/vänsterhänt
- Ögonfärg, blå/grön/brun
- Hårfärg, blond/cendre/mörk

Scenariet

Ska läsas högt av läraren innan Elevpaket 2 delas ut.

Föreställ dig att det är år 2005. Du och din tjej/kille väntar barn och det är redan sjätte graviditetsveckan. Ni har just varit på den första undersökningen vid Småköpings Sjukhus. Allt verkade normalt. Ni har nu blivit erbjudna en genetisk test av fostret, något som är vanligt år 2005 och som de flesta brukar acceptera.

Ni ska nu diskutera vilken information ni vill ha från det genetiska testet, samt skriva ner gruppens beslut på ett frågeformulär. Som hjälp till att debattera dessa frågor får ni tre tidningsartiklar, som alla presenterar olika synpunkter.

Vidareutveckling

För ytterligare exempel - se appendix

En biologisk översikt

Följande är en redogörelse över vad som är fantasi och verklighet 1995. Detta avsnitt diskuteras efteråt med eleverna.

Generellt om tvillingundersökningar

Vid tvillingundersökningar jämförs förekomsten av en bestämd sjukdom/egenskap hos enäggstvillingar, med förekomsten av samma sjukdom/egenskap hos tvåäggstvillingar. Det grundläggande antagandet i sådana undersökningar är att enäggstvillingar har samma genuppsättning, medan tvåäggstvillingar i genomsnitt har hälften av generna gemensamt, precis som vanliga syskon. Samtidigt är båda typerna av tvillingar utsatta för samma miljöfaktorer, såväl före som efter födseln. När arvet spelar en avgörande roll för en bestämd sjukdom/egenskap får man större överensstämmelse hos enäggs- än hos tvåäggstvillingar.

Generellt om fosterundersökningar

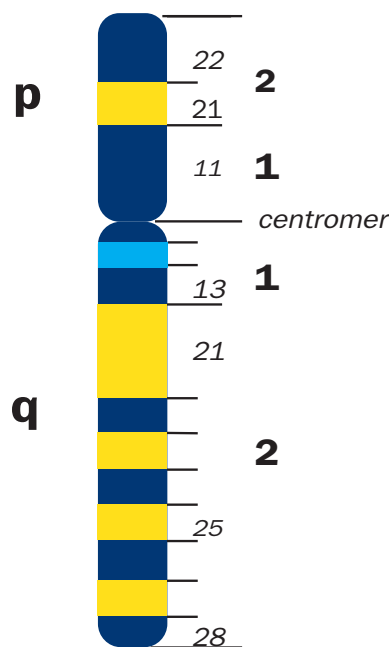
Idag kan man ta fostervattensprov och prov på moderkakan för genetiska undersökningar av foster. Fostervattensprov företas i 17:e

graviditetsveckan och moderkaksprov i 9:e graviditetsveckan. Man försöker hitta ytterligare metoder för att kunna läsa fostrets genetiska arv på ett ännu tidigare stadium under graviditeten.

Generellt om namngivning av gener

Gener som identifierats genom HUGO-projektet namnges efter deras placering. En gens namn anger således vilken kromosom den befinner sig på, om den ligger på den långa eller korta "armen" av kromosomen och över vilka band den sträcker sig. Exempel 7q31,3-q32 (cystisk fibros) och Xq28 (färgblindhet). Denna namngivning är dock inte entydig eftersom det kan finnas flera gener med samma placering. På Xq28 finns det således förutom tre gener för färgblindhet, en gen med möjlig koppling till manodepressiv psykos, två gener för olika former av mental efterblivenhet, en gen för en särskild typ av diabetes och ytterligare några gener.

X kromosomen



I detta spel har vi valt att namnge generna på ett annat sätt. Här har en gen ett namn av typen 7-9kj eller x-3pl där siffran/bokstaven före bindestrecket anger kromosomens nummer.

Alkoholism

Det har inte hittats någon gen för alkoholism. Upplysningarna har givits på basis av tvillings- och adoptionsundersökningar. Dessa undersökningar visar att bortadopterade söner till alkoholiserade fäder löper 4 gånger så stor risk att utveckla alkoholism som bortadopterade söner till icke-alkoholiserade fäder.

Cystisk fibros

Cystisk fibros är en av de vanligaste ärftliga sjukdomarna i västvärlden. Genen är recessiv (vikande), vilket medför att endast människor med två exemplar av genen utvecklar sjukdomen. Genen för cystisk fibros är kartlagd och man forskar för att kunna använda genterapi som behandling av sjukdomen. Det är en av de sjukdomar där stora förväntningar ställs på genterapi för behandling.

Homosexualitet

Det har inte hittats någon gen för homosexualitet. I USA forskar man för att ta reda på huruvida homosexualiteten är genetisk betingad eller ej.

Huntingtons sjukdom

Genen för Huntingtons sjukdom, en dominant ärftlig sjukdom, har identifierats. Man kan undersöka om ett foster bär på sjukdomen. Undersökningen erbjuds i familjer där sjukdomen förekommer.

Manodepressiv psykos

Upplysningarna i denna text bygger på tvillingundersökningar, som visar att utvecklingen av manodepressiv psykos är genetisk betingad. Slutsatsen grundar sig på sju olika tvillingundersökningar som visar, att risken för utveckling av manodepressiv psykos är 68 % hos enäggstvillingar som vuxit upp tillsammans; 67 % för enäggstvillingar som vuxit upp på olika håll och 23 % för tvåäggstvillingar. Man har hittat två gener med en möjlig betydelse för manodepressiv psykos - den i denna text omtalade genen har ingenting att göra med dessa två.

Kön

Detta test används regelbundet. Det är särskilt viktigt, när det finns könsbundna sjukdomar i släkten.

Övervikt

Man har hittat en rad gener som verkar ha betydelse för övervikt. Alla övriga upplysningar i texten är påhittade. När man i en familj talar om att övervikt skulle vara ärftligt ska man alltid komma ihåg att titta på hur familjens hund ser ut...

Sockersjuka (Diabetes)

Det är idag inte möjligt att testa om ett foster kommer att utveckla sockersjuka i ett senare skede, då man inte har funnit en ensam gen som orsakar sjukdomen. Studier har visat att ett flertal gener är inblandade, däribland vävnadstypiska gener (HLA gener av olika sorter). Olika miljöfaktorer är också av betydelse. I genomsnitt har man sett att risken för individer att utveckla diabetes är 0,5%. Risken ökar femfaldigt till 2,5% då individen bär på två speciella HLA gener. En bror eller syster till en diabetiker löper 6% risk att utveckla sjukdomen, medan ett barn vars ena förälder är diabetiker har en risk på 4%. Vid en nyligen genomförd tvillingundersökning har man funnit att överensstämmelsen mellan enäggstvillingar är 70 % och mellan tvåäggstvillingar 13%. Slutsatsen från denna undersökning är att arvet är av större betydelse än vad man tidigare har trott. Då överensstämmelsen är högre för tvåäggstvillingar än för vanliga syskon, måste man dra slutsatsen att miljön också spelar en viktig roll i utvecklingen av sockersjuka. Tväggstvillingar utsätts både under fostertiden och under uppväxttiden för mer lika miljöfaktorer än vad andra syskon gör.

Appendix

★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ ★ Inlednings-och utvärderingsuppgifter

Om läraren vill utvärdera vad eleverna har lärt sig i detta spel, har följande tillvägagångssätt visat sig vara användbart.

Utvärderingen äger rum i två steg.

I början av lektion ett ges eleverna följande instruktioner.

1. Skriv alla ord du kan komma på som du associerar till prenatal diagnostik. Använd maximalt tre minuter.
2. Omgruppera orden så de passar ihop. Om du kommer på fler ord, addera även dem. Numrera grupperna. Använd maximalt tre minuter.
3. (Detta är den sista men viktigaste delen).
Formulera med en eller två meningar sambandet mellan varje ordgrupp och prenatal diagnostik.
Märk meningarna med ordgruppens nummer.

Denna uppgift bör kunna göras på fem minuter

Skriv ditt namn på papperet och lämna det till din lärare. Detta papper får du tillbaka i slutet av spelet.

Då lektion fyra har avslutats lämnas

ovanstående papper tillbaka till eleverna. Låt dem kommentera följande punkter:

- Vilka nya ord skulle du nu lägga till din lista?
- Tycker du fortfarande att din ordgruppering är logisk?
- Bedöm dina meningar. Vid en ny övning, skulle du då ändra dina meningar?
- Har din uppfattning om prenatal diagnostik ändrats under spelet? Vad är i så fall orsaken till förändringen?
- Vad har du för synpunkter på debattspelet?

Vi skulle vara mycket tacksamma för kommentarer från lärare. Skicka synpunkter och/eller frågor angående spelet till:

Dorte Hammelev
Foreningen af Danske Biologer
Sönderengen
DK-2860 SÖBORG
Danmark

e-post: dorte@centrum.dk

Vidareutveckling

I en artikel kallad “DNA Dilemmas” i Science News presenteras tre intressanta fall, som lämpar sig för diskussion.

1. Ett par, som båda har achondroplesi, en ärftlig form av dvärgväxt, väntar barn och önskar att få ett barn med dvärgväxt. De vill ha fosterdiagnostik utförd, och säger, att de kommer att välja abort om det väntade barnet har gener för normalväxt. Ska man genomföra fosterdiagnostik i detta fall, när man vet parets planer om abort?
2. Ett par, som har ett barn med cystic fibrosis (CF), begär genetisk rådgivning. De vill veta riskerna för att få ett andra barn med CF. Undersökningen visar att mannen inte kan vara biologisk far till det barn de redan har. Vad skall man säga till paret?
3. En havande kvinna oroar sig över att det i familjen finns en recessiv ärftlig form av mental efterblivenhet s.k. fragile X syndrom. Hon berättar för rådgivaren vid ett centrum för genetisk rådgivning, att hon tänker begära abort, om fostret är bärare av anlaget. Fostret kommer att vara helt frisk, men kan föra anlaget vidare till nästa generation. Skall man genomföra testet, när man vet att kvinnan tänker begära abort på ett friskt foster, som dock bär en defekt gen?

Science News, 1994, Vol 146, sid. 408-410.
“DNA Dilemma” av Kathy A. Fackelmann.

Ekonomi

Fosterdiagnostik kan bli kostsamt då man vill undersöka ett flertal olika sjukdomar/egenskaper. Det finns företag idag som har visat intresse för att genomföra den här typen av fosterdiagnostik. Prover kan skickas till vilket företag som helst världen över.

De flesta europeiska länders myndigheter vill minska budgeten för hälso- och sjukvård. Skall man lägga denna typ av kostnad på den allmänna sjukförsäkringen eller bör den bekostas privat?

Elevpaket 1**Genetiska sjukdomar år 2005****Alkoholism**

I denna undersökning erbjuds ni upplysningar om en ökad risk för att utveckla alkoholism. Alkoholism utvecklas enligt ett komplicerat mönster där både arv och miljö ingår som komponenter. I undersökningen testar vi närvaron av en enda gen (y-4kf). Det finns ett flertal gener som inverkar på utvecklingen av alkoholism, men y-4kf har visat sig ha det mest direkta inflytandet. Undersökningar visar att närvaron av y-4kf fyrdubblar risken för att en man blir alkoholist. Det ska dock understrykas att man kan bli alkoholist utan att vara bärare av genen y-4kf.

Vetskapen om att genen y-4kf förekommer ger föräldrarna möjlighet att förebygga alkoholism, eftersom man kan fästa uppmärksamheten på kunskap om alkoholvanor under barnets uppväxt.

Y-4kf finns på y-kromosomen, som pojkfostret har ärvt av sin far. Om fostret visar sig vara bärare av y-4kf finns samma ökade risk att utveckla alkoholism också hos barnets far.

Cystisk fibros

Vid cystisk fibros innehåller de slemproducerande körtlarna mindre vatten än normalt. Detta har konsekvenser för flera av kroppens funktioner. I luftvägarna blir det sega sekretet en grogrund för bakterier, vilket medför ofta förekommande infektioner i lungorna. En dåligt fungerande bukspottkörtel försvårar nedbrytningen av fett och proteiner.

Patienter med cystisk fibros måste ha intensiv behandling hela livet. Behandlingen består bl.a. av att patienten flera gånger dagligen ska inhalera slemlösande medel

efterföljt av lungträning och fysioterapi. Dessutom ska patienten ta medicin med matsmältningsenzymer till varje måltid, för att kunna tillgodogöra sig födan. På grund av de ofta förekommande lunginfektionerna måste de flesta patienterna tillbringa ca två månader om året på sjukhus.

Genom denna test är det möjligt att med säkerhet avgöra om det kommande barnet kommer att utveckla cystisk fibros. Vi testar för sjukdomsgenen 7-9kj. Cystisk fibros ärvs recessivt vilket betyder att fostret ska ärva sjukdomsgenen från båda föräldrarna för att bli sjuk.

Föräldrar är således bärare av genen - d.v.s. de har genen utan att sjukdomen bryter ut. I västvärlden är en människa av 25 bärare av genen. Sjukdomen förekommer hos en av 2500 nyfödda. Därmed är cystisk fibros en av de vanligaste ärftliga sjukdomarna.

Homosexualitet

I denna undersökning kan vi erbjuda information om ökad sannolikhet för homosexualitet bland män.

Homosexualitet utvecklas i ett komplicerat samspel där både arv och miljö ingår som komponenter.

I undersökningen testar vi förekomsten av en enda gen, x-3pl. Genen ärvs från modern då den är lokaliserad till x kromosomen. Genen x-3pl tredubblar sannolikheten för att en man blir homosexuell. 1-5 % av den manliga befolkningen är homosexuell.

Det måste poängteras att homosexualitet också kan utvecklas hos män, som inte har genen x-3pl. Det är så vitt man vet idag fler gener som har inflytande på utvecklingen av homosexualitet, liksom att psykologiska och sociala faktorer också spelar in. Många av dessa förhållanden har dock ännu inte klarlagts.

Elevpaket 1: Genetiska sjukdomar år 2005

Huntingtons sjukdom

Huntingtons sjukdom kan närmast karaktäriseras som ett slags krampstillstånd. Till att börja med får patienten konstiga, ofrivilliga rörelser med armar och ben och en vinglig gång, ungefär som hos en berusad. Den sjukas personlighet ändras och han/hon blir genomgående negativ och ointresserad av sin omgivning. Efter 15-20 år dör den sjuke, fullständigt hjälplös och totalt fysiskt och psykiskt nedbruten. Det finns ingen behandling. I de flesta fall utvecklas sjukdomen i 35-50 års åldern.

Huntingtons sjukdom är en dominant ärftlig sjukdom och kan ärvas antingen från modern eller fadern. Om testet visar att fostret bär på genen betyder det att en av föräldrarna också bär på genen och kommer att utveckla sjukdomen. Sannolikheten för att fostret bär genen för Huntingtons sjukdom är oändligt liten om det inte redan finns kända fall av sjukdomen i familjen.

Manodepressiv psykos

Manodepressiv psykos uppträder i perioder som varar från några få veckor till flera månader. Symptomen varierar mellan manier och depressioner. I regel bryter sjukdomen ut i 30-50 årsåldern, men den kan bryta ut både tidigare och senare.

Under de maniska perioderna sker allt i ett överdrivet högt tempo. Patienten får ständigt nya idéer, som förblir fruktlösa då nya idéer hela tiden tar överhand. Patienten har ingen ro att sova eller äta, är överdrivet självsäker, saknar självkritik och verklighetskänsla och ser inte sig själv som sjuk, vilket gör behandlingen besvärlig.

Under de depressiva perioderna lider patienten av tristess och avsaknad av livsvilja. Patientens självkänsla och handlingskraft har försvagats så att t o m de dagliga göromålen verkar oöverkomliga. Patienten har stort behov av att gråta, men

kan inte. Muskulaturen är slapp, rörelserna tröga, det kan förekomma förstoppning och - hos kvinnor utebliven mens. Självmordsförsök är vanliga.

Det varierar mycket hur allvarligt förlopp sjukdomen får. Några patienter får enstaka depressioner, medan andra får otaliga depressioner och manier. Sjukdomen behandlas med olika slags mediciner och i några fall med elchocker, men det är omöjligt att förhindra att nya manier eller depressioner uppstår.

Manodepressivitet utvecklas genom ett komplicerat samspel mellan arv och miljö, där det också ingår många okända faktorer. Vi erbjuder att testa fostret för genen 3-9sh. Om fostret har denna gen är risken 30 % att det kommer att utveckla manodepressivitet. I den övriga befolkningen som inte bär genen är denna riskfaktor endast 1-2 %.

Elevpaket 1: Genetiska sjukdomar år 2005

Könsbundna sjukdomar

Fostrets kön kan fastställas i många undersökningar som erbjuds gravida kvinnor.

Om det i familjen förekommer ärftliga sjukdomar bundna till könskromosomerna kan det vara av stort värde att veta vilket kön fostret har.

Vissa ärftliga sjukdomar som blödarsjuka och färgblindhet förekommer övervägande hos pojkar/män. Detta beror på att sjukdomsgenen, som är belägen i x-kromosomen kan göra sig gällande hos män, då de bara har en x-kromosom medan kvinnor som har två x-kromosomer måste ha dubbel uppsättning av genen för att sjukdomen ska utvecklas.

Det finns även enstaka sjukdomar bundna till mannens y-kromosom.

Övervikt

Övervikt uppstår till följd av ett komplicerat samspel mellan arv och miljö. I denna undersökning erbjuds ni upplysningar om förekomsten av genen 14-9gb som medför en ökad risk för övervikt. 5 % av den europeiska befolkningen är starkt överviktiga och 50 % av de människor som bär genen 14-9gb är starkt överviktiga. Det måste understrykas att man kan bli överviktig utan att ha genen 14-9gb.

Fetma kan vara ett fysiskt och psykiskt problem för de människor som lider av den. Kunskap om förekomsten av genen 14-9gb ger föräldrarna en möjlighet att påverka barnets livsstil på ett sådant sätt att övervikt kan undvikas eller begränsas. Det är således möjligt att ge barnet sunda kost- och motionsvanor redan från början.

Sockersjuka (Diabetes)

Insulinberoende sockersjuka utvecklas då kroppen inte kan bilda insulin. Insulin är ett hormon som är nödvändigt för att kroppens celler ska kunna ta upp socker. När kroppen bildar för lite eller inget insulin hopas sockret i blodet och utsöndras via urinen. Sjukdomen bryter i regel ut innan patienten fyllt 30 år.

Insulinberoende sockersjuka kan inte botas utan måste behandlas hela livet med dagliga injektioner. Patienter med sockersjuka måste hålla en strikt diet och har ofta problem med sår som inte läker och de har större risk för att få hjärt- och kärlsjukdomar, bli blinda eller få njurskador. Om blodsockret inte regleras inom mycket snäva gränser, påverkas speciellt hjärncellerna och patienten kan förlora medvetandet. Ca 4 % av diabetikerna dör i samband med att det tillförda insulinet inte stämmer med behovet. Vid sockersjuka är det viktigt att leva mycket regelbundet, motionera och äta 4-5 måltider om dagen, så att energin fördelas jämnt.

I denna undersökning testas närvaron av genen, 18-2jd, som ger en ökad risk på 0,7 % att utveckla sockersjuka om den ärvt från båda föräldrarna. Om fostret har en uppsättning av genen är risken 0,25%. Det är också möjligt att utveckla en insulinberoende sockersjuka utan att ha genen - men då är risken bara 0,02 %.

Testet visar om fostret har en, två eller inga kopior av genen 18-2jd.

Brev från Småköpings Sjukhus

Förfrågan till par som väntar barn.

12 augusti 2005

Regionssjukhuset i Småköping deltar i ett EU-finansierat forskningsprojekt som ska kartlägga olika genetiska egenskaper och sjukdomars spridning i olika regioner av Europa. Vi erbjuder er att delta i detta forskningsprojekt, som innebär att man utför en genetisk test av ert foster.

Efter fyra veckors graviditet är det möjligt att hitta fosterceller i moderns blod. För undersökningen behövs ett vanligt blodprov från modern. Fostercellerna kan utskiljas från blodet och undersökas ytterligare. Undersökningen utsätter således varken moder eller foster för någon risk.

Genom att undersöka generna i fostrets celler kan man bl.a. avslöja om fostret lider av någon allvarlig sjukdom eller bär något anlag för sjukdomar som kan visa sig senare i livet. Vi har idag en god kunskap om människans arvsanlag tack vare HUGO-projektet (Human Genome Organization).

Man har i det aktuella EU-projektet valt att testa de genetiska egenskaper, som beskrivs här nedan. Om ni önskar att delta i projektet ska ni ange vilka upplysningar ni vill ha. I projektet testas fostren för samtliga beskrivna gener och de upplysningar ni inte önskar få reda på kommer att förbli anonyma.

Naturligtvis är beslutet om genomförandet av detta test helt ert. Förlossningsavdelningens behandling av er kommer inte att påverkas av ert beslut. Alla upplysningar behandlas konfidentiellt. Det kommer inte att föreligga någon risk för senare missbruk av uppgifterna. Projektet har godkänts av Etiska kommittén och kommer att följas upp av en särskild kontrollkommission, som tillsatts av Socialdepartementet.

Vänliga hälsningar

Birgitta Hansson

Birgitta Hansson
Forskningsstipendiat, med.kand.

Jan Olsson

Jan Olsson
Överläkare, med. dr.

Du är dina gener

Juli 2005

Thomas Lind, nyhetskorrespondent i London

Det gick en rysning genom rättssalen igår, när en dom avkunnades i ett mycket uppseendeväckande skadeståndsmål i Londons tingsrätt. Målet handlar om den 8-årige Jonathan Miller, son till bankdirektör William Miller och den kända operasångerskan Lena Raven. Jonathan är hjärnskadad beroende på ett fel begånget vid förlossningen och han kommer aldrig att utvecklas till mer än en tvååringens nivå. Han tilldömdes en rekordstor ersättning på 1,2 milj. pund.

Målet har under de senaste månaderna återupplivat den vetenskapliga debatten om huruvida arv eller miljö är avgörande för en människas utveckling. Familjens advokat hade inkallat den tyske ärftlighetsforskaren, Professor Franz, vars vittnesmål utvecklade sig till en längre monolog. Han refererade bl.a. till de tvillingundersökningar som han arbetat med under de senaste åren. "Generna har ett avgörande inflytande på hur vi blir", sa han. "De är bokstavligen talat fundamentet för vår tillvaro. Vi tvingas glömma tidigare tiders romantiska föreställningar om att vi alla har lika möjligheter. Vi är av naturen olika skapta!"

"Enäggstvillingar är genetiskt lika och har därför samma möjligheter och begränsningar", fortsatte han. "Tvåäggstvillingar är däremot inte mer lika än vanliga syskon. Vid en undersökning av flickor, som var enäggstvillingar, har man funnit, att om den ena tvillingen är lesbisk, är även den andra det i 48% av fallen. För tvåäggstvillingar är motsvarande siffra endast 16 %. Slutsatsen måste då nödvändigtvis vara att detta till stor del är genetiskt betingat.

Domaren lade stor vikt vid professorns vittnesmål i domslutet och motiverade den rekordhöga ersättningen med "pojken konstnärliga och affärsmässigt goda arvsanlag".

Stoppa all gendebatt

Juli 2005

Anna-Lisa Olin, sjuksköterska

Under senare tid har det ofta refererats till tvillingundersökningar i samband med diskussion om arv och miljö. Snart kommer olika mänskliga egenskaper att förklaras med vilken genuppsättning man har. Man hör det ena föräldraparet efter det andra skylla ifrån sig ansvaret för sina barns drogmissbruk, våld och brist på samhällsanpassning. Med mina egna erfarenheter som tvilling, är jag tveksam till de slutsatser som dras. Utgångspunkten för tvillingundersökningar är att enäggstvillingar har samma arvsanlag, medan tvåäggstvillingar inte är mer lika än andra syskon. Om det är så, att ett bestämt handlingsmönster i högre grad finns hos enäggs- än hos tvåäggstvillingar, går man varje gång i samma fallgrop, om man tror att detta skulle vara genetiskt bestämt. Ett exempel: om den ena enäggstvillingen är kriminell så är det 51 % sannolikhet att den andra också är det. Hos tvåäggstvillingar är motsvarande förhållande 22 %. Härav drar man slutsatsen att kriminalitet är ärftligt.

Enäggs- och tvåäggstvillingar skiljer sig inte bara åt genom arvet -det är också uppfostran som skiljer dem åt! Enäggstvillingar uppfostras i hög grad lika, vilket jag har sett flera exempel på. De utvecklas lika fort, intresserar sig för samma saker och hör ihop på ett sätt, som jag inte känner igen från mitt förhållande till min tvillingbror. Vi har inte blivit mer lika uppfostrade än våra andra syskon; min bror har spelat fotboll med pappa, gått ut med hunden och plockat isär allt från cyklar till väckarklockor och datorer, medan jag har bakat kakor med min mamma, ridit och lärt mig sticka.

Genom att erkänna den sociala miljöns betydelse kan siffrorna plötsligt bli helt omvända och då är det den sociala och inte det påstådda genetiska arvet, som avtecknar sig i undersökningen. När det t.ex. handlar om alkoholism, kriminalitet och sinnesjukdom låt då bli att skjuta ifrån dig ansvaret genom att skylla på generna. Uppfostra era barn ordentligt - generna gör det inte åt er!

Ska vi veta allt?

Juli 2005

Julia Wallin, laboratorieassistent

För ett år sedan valde min man och jag att göra abort. Både min mamma och min kusin lider av manodepressiv psykos och vi hade därför fått erbjudande om en genetisk test på fostret. Vårt väntade barn visade sig tyvärr bära på anlag för manodepressiv psykos. Det var ett svårt beslut, då vi utan framgång hade försökt att få barn i flera år. Vi var vid tillfället mycket påverkade - och också utslitna - av min mammas sjukdom, och orkade inte tackla fler problem av samma slag i familjen.

Genen för manodepressiv psykos medför en risk på 30 % att barnet ska utveckla sjukdomen. Fortfarande finns en chans på 70 att barnet blir helt normalt. Alla undersökningar tyder samtidigt på att okända sociala faktorer avgör om sjukdomen bryter ut eller inte. I vårt fall var det min mans och mitt ansvar att ge barnet den bästa möjliga uppväxten för att det inte skulle utveckla manodepressiv psykos.

Hur skulle vi någonsin kunna ha gett barnet en normal barndom? Vi skulle

ha ansträngt oss alltför mycket för att göra allt rätt och riktigt och samtidigt känna oss osäkra i vår fostrarroll samt hela tiden vara på vakt för de minsta tecknen på psykisk obalans. Det var den vetskapen som fick oss att ta det definitiva beslutet om en abort.

Överallt höjs genetiska tester till skyarna. När det gäller många allvarliga sjukdomar är det säkert en fördel att kunna testa fostret. Samtidigt är det en mängd upplysningar (anlag för sinnessjukdomar m.m.) man som blivande förälder inte har möjlighet att bedöma, vilket gör valet oändligt svårt. Vad ska vi göra med dessa val - mer än att vändas över dem?

Nu ett år senare är jag lyckligtvis gravid igen och efter de överväganden som vi gjort under det gångna året, har vi beslutat att vi vill ha barnet - utan varudeklaration. Om det så är det rätta valet denna gången, kan bara tiden utvisa.

Elevpaket 3

Frågeformulär

1. Vilka sjukdomar/egenskaper önskar ni att få upplysningar om?

	<i>Ja</i>	<i>Nej</i>
Alkoholism	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cystisk fibros	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Homosexualitet	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Huntingtons sjukdom	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kön	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Manodepressivitet	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Övervikt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sockersjuka	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Frågan besvaras med största möjliga enighet i gruppen - ett kryss per sjukdom/egenskap.

2. Vad skulle det betyda för ert handlande om ni får reda på att ert barn har anlag för följande egenskaper/sjukdomar?

	<i>vi skulle välja abort</i>	<i>vi skulle ändra livsstil om det hjälper</i>	<i>vi skulle inte göra någonting</i>
Alkoholism
Cystisk fibros
Homosexualitet
Huntingtons sjukdom
Manodepressivitet
Övervikt
Sockersjuka

Elevpaket 3 - Frågeformulär

3. Om Ni väljer att inte göra abort, hur tror ni att er attityd skulle vara i följande fall:
kommer ni att uppfostra barnet på något speciellt sätt?
kommer ni att söka goda råd och hjälp?
Förklara för varje sjukdom/egenskap.

Alkoholism

.....

Cystisk fibros

.....

Homosexualitet.....

.....

Huntingtons sjukdom

.....

Kön.....

.....

Manodepressivitet

.....

Övervikt.....

.....

Sockersjuka

4. Vilka argument fördes mest fram i gruppen?

5. Om ni fick möjlighet att idag vara med i en undersökning liknande denna, hur många i gruppen skulle då välja något av nedanstående alternativ? Skriv ner antalet i avsedd ruta.

JA, jag skulle vilja få alla resultat.

JA, jag skulle vilja få några resultat.

JA, för vetenskaplig undersökning. För egen del skulle jag inte vilja veta något om fostrets gener.

NEJ, jag skulle inte delta, eftersom jag är emot dylika tester.