

Information om gentest til kommende forældre

Når du bestiller tid til gentest for kommende forældre hos Copenhagen Genetics, starter forløbet altid med en indledende samtale med en af vores læger. Ved samtalen afdækkes ens egen tidligere sygehistorie, og vi gennemgår, om der har været arvelige sygdomstilfælde i den nærmeste familie (tilbage til bedsteforældrenes generation).

Gentest for kommende forældre

Langt de fleste af os har én eller flere genetiske forandringer ("genfejl" eller "mutation") i vores arvemateriale, som gør os til raske 'anlægsbærere' for en/flere arvelige sygdomme, fx cystisk fibrose, muskelsvind eller andre alvorlige, arvelige neurologiske sygdomme eller syndromer, som debuterer i barndommen. Dét at være anlægsbærer for en sygdom betyder som oftest ingenting, med mindre ens partner også er anlægsbærer for den **samme** sygdom. Det er tilfældet for ca. 2% af alle par. Hvis begge personer i et par, er anlægsbærere for samme sygdom, vil der være **25% sandsynlighed** for, at kommende børn arver **begge sygdomsanlæg** (dvs. fra både moren og faren) og derved udvikler sygdommen.

Endvidere kan kvinder bære et sygdomsanlæg på sit ene X-kromosom. Sygdomme med denne arvegang ('X-bundne sygdomme') rammer oftest kun drenge, og risikoen for at få en dreng med sygdommen vil være 25% i hver graviditet.

Vælger man at få lavet en gentest for kommende forældre, får man tilsendt et kindskrabssæt fra laboratoriet. Kindskrabet foretager man selv derhjemme, og det returneres hurtigt herefter til laboratoriet i den vedlagte svarkuvert.

Ved gentesten undersøges **461 nøje udvalgte gener**. Gentesten er **sikker og præcis**, men der kan være genetiske forandringer, som ikke kan opdages med den teknik vi har i dag (gentesten laves via såkaldt 'exomsekventering'). Ved gentesten ses kun efter genetiske forandringer, som vi er sikre på er knyttet til sygdom. Genetiske forandringer, hvis betydning ikke er klarlagt endnu, meldes ikke tilbage - det sikrer, at svaret er **brugbart** og at I ikke efterlades med usikkerhed om resultatet. Ved gentesten analyseres kun de 461 gener, og risikoen for at der påvises andre genetiske forandringer i arvematerialet ('tilfældighedsfund') er ekstremt lille. **Svaret er klart efter ca. 4-6 uger** og følges altid op med en lægesamtale.

Hvis I får lavet testen som par:

Det meldes som udgangspunkt kun tilbage, hvis I **begge** er anlægsbærere for **samme** sygdom. I får ikke tilbagemelding om, hvilke sygdomme I evt. hver især er bærere af, da det ikke vil have betydning for kommende børn. X-bundne sygdomme meldes dog altid tilbage til kvinden.

Ca. 98% af alle par vil derfor få et 'normalt' svar og kan trygt gå i gang med at planlægge en graviditet.

Finder vi, at I begge er anlægsbærere for den samme sygdom, eller får kvinden påvist anlæg for en X-bunden sygdom, er sandsynligheden for at et kommende barn arver sygdommen 25%. I bliver grundigt informeret om svaret, og hvad det kan betyde for et kommende barn og for jeres familie. I vejledes om jeres handlemuligheder, herunder mulighed for fosterdiagnostik og ægsortering.

Hvis du får lavet testen som single:

Her meldes tilbage om alle arvelige sygdomme, som gentesten analyseres for, og som du måtte være anlægsbærer for. Din kommende partner kan tilbydes genetisk rådgivning og evt. test for, om han/hun er anlægsbærer for de samme sygdomme, før I planlægger graviditet. Hvis du planlægger at bruge en sæddonor, kan det undersøges om donoren allerede er anlægsbærertestet, eller muligvis kan genetisk test af donor arrangeres/tilkøbes.

Anlæg for X-bundne sygdomme meldes altid tilbage til kvinden. Er du bærer af en X-bunden sygdom, er sandsynligheden for, at kommende børn arver sygdommen er 25%. Du bliver grundigt informeret om svaret og hvad det kan betyde for et kommende barn. Du vejledes om dine handlemuligheder, herunder mulighed for fosterdiagnostik og ægsortering.

Når gentesten er normal

Hvis gentesten er normal, betyder det, at der **ikke er fundet sygdomsdisponerende genetiske forandringer** i de undersøgte gener. Gentesten undersøger ikke for alle arvelige sygdomme, og ikke alle sygdomme er arvelige – en normal gentest, er derfor ikke en garanti for at man får et raskt barn. Mange finder dog tryghed i, at en lang række arvelige sygdomme er undersøgt før graviditeten og at risikoen for alvorlig arvelige sygdom er mindsket.