

Udvidet kromosom-undersøgelse af fosteret

Vi tilbyder dig/jer en detaljeret kromosomundersøgelse af fosteret, hvis en skanning har vist øget risiko for kromosomafvigelser eller der er en kendt, alvorlig, genetisk betinget lidelse i familien.

Metoden hedder 'Kromosomal Mikroarray'. Undersøgelsen udføres på moderkagevæv eller fostervand. Læs eventuelt om dette i materialet "Moderkageprøve og fostervandsprøve" på vores hjemmeside.

Du/I skal tage stilling til, om det er en undersøgelse, I ønsker at få taget og kende svaret på.

SÅDAN FUNGERER UNDERSØGELSEN

Kroppen er opbygget af celler. I cellekernen findes der normalt 46 kromosomer. Kromosomerne er opbygget af DNA-streng, hvorpå "opskriften" på alle menneskets cirka 20.000 gener ligger. Vi har 2 kopier af hvert gen: ét nedarvet fra mor og ét nedarvet fra far.

'Kromosomal Mikroarray' kan – udover at give svar på de mest almindelige kromosomafvigelser, fx Downs Syndrom – give svar på, om der er flere eller færre kopier af de normale 2 af hvert gen.

Metoden kan finde ændringer ned til et vist niveau. Der vil være små ændringer i generne, som metoden ikke kan opdage, hvorfor vi aldrig med 100% sikkerhed kan udelukke genafvigelser.

DISSE SVAR KAN VÆRE RESULTAT AF UNDERSØGELSEN

- **Normal:** Oftest (i flere end 90% af undersøgelserne) vil man få svaret, at alt er normalt.
- **Afvigelse:** I 5-10% af tilfældene vil man finde en kromosomafvigelse, som vil give anledning til sygdom hos fosteret.

- **Afvigelse af ukendt betydning:** I cirka 1% af tilfældene vil man finde en kromosomafvigelse af ukendt betydning. I disse tilfælde vil vi bede om blodprøver fra forældrene, for at afklare om afvigelsen er nedarvet eller nyopstået. Nogle gange vil man fortsat med en vis usikkerhed kunne forudsige, hvilken betydning kromosomafvigelsen vil få.
- **Tilfældige fund:** Sjældent vil prøven (cirka 1% af tilfældene) også kunne vise, at der er tale om en kromosomafvigelse, som ikke har relation til det, der er påvist ved ultralydsskanningen, men som øger risikoen for udvikling af sygdom, fx autisme, ADHD eller indlæringsvanskeligheder.

Ikke alle ønsker viden om tilfældige fund eller fund af ukendt/anden betydning. Overvej derfor, hvad der er rigtigt for dig/jer.

Gør personalet tydeligt opmærksom på, hvis du/I ikke ønsker denne viden. Vi respekterer din/jeres beslutning.

NÅR DU HAR TRUFFET ET VALG

Hvis du/I vælger at få lavet undersøgelsen, udtager vi en prøve af moderkagevæv eller fostervand og sender til analyse. Analysen udføres på Klinisk Genetisk Afdeling på Aarhus Universitetshospital.

Så snart vi modtager svar på prøven, kontakter vi dig/jer. Svartiden er oftest cirka 1 uge.

Hvis prøvesvaret ikke er normalt, vil vi tilbyde en samtale hos os og/eller på Klinisk Genetisk Afdeling.

Fortsættes...



KONTAKT OG MERE VIDEN

Har I spørgsmål, er I velkomne til at kontakte os. I kan desuden finde mere information om forskellige undersøgelser på www.aalborguh.n.dk.



Kontakt

Ambulatorium for Graviditet og Ultralyd

Tlf. 97 66 31 30

Vi træffes bedst:

Mandag – fredag 10.00 – 12.00