

Vejledning om mulighederne for genetisk undersøgelse inden fertilitetsbehandling



FERTILITET

Hvad er gener for noget?

Et gen er et stykke af DNA-strengen. DNA-strengen, eller molekylet, er en slags instruktionsbog, som indeholder de genetiske elementer, der er vigtige for vores vækst, funktion og reproduktion.

Gener bærer de oplysninger, der bestemmer dine træk, de egenskaber, du har arvet fra dine forældre. For eksempel, hvis din mor har fregner, har du muligvis også fået fregner, fordi du arvede karaktertrækket for fregner.

Et gen er et stykke af DNA-strengen

Gener bærer den information, som afgør, hvilke træk eller karakteristika der videregives til dig, og som du videregiver til dine børn.



Hvorfor opstår genetiske sygdomme?

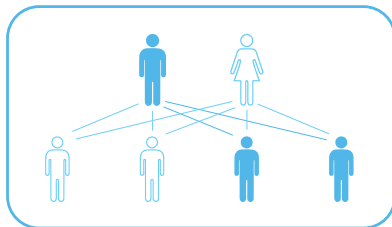
Når en celle skal dele sig og blive til to nye celler skal alle generne kopieres og fordeles korrekt i de to nye celler. Hvis der opstår en fejl i denne kopiering af generne, kan det resultere i, at et gen bliver ødelagt og muteret.

De fleste fejl, der sker under denne kopiering af generne har kun mindre eller ingen betydning. Men nogle fejl kan ændre genet markant, således at det gen ikke længere kan fungere. Disse ændringer er de sygdomsfremkaldende mutationer.

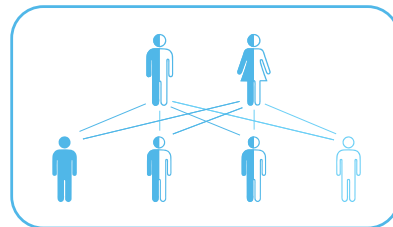
Hvad er en genetisk sygdom?

En genetisk sygdom er en lidelse, der kan stamme fra bare et enkelt gen.
Vi mennesker har omkring 25.000 gener og alle gener er vigtige for at vi kan fungere korrekt.
Så en fejl i et hvilket som helst gen kan resultere i en genetisk sygdom.

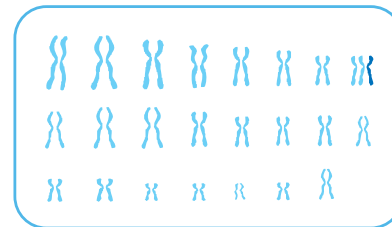
**På de næste 3 sider, gennemgår vi
typer af genetiske sygdomme**



Dominant



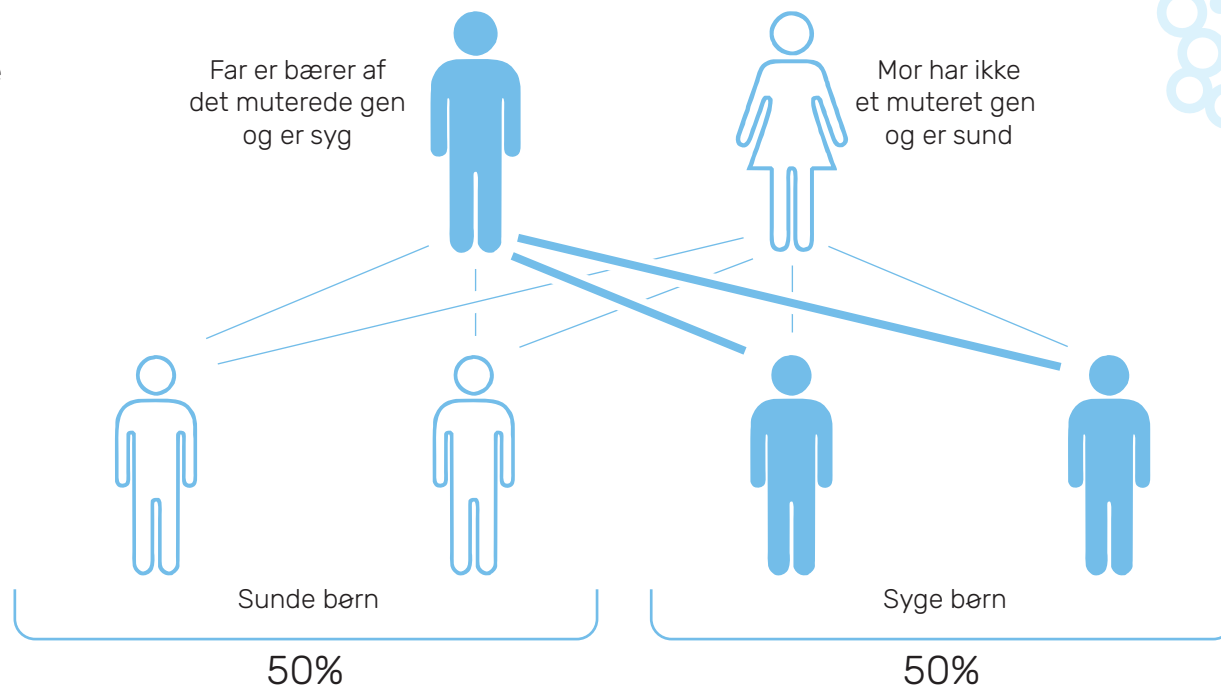
Recessiv



Kromosomal

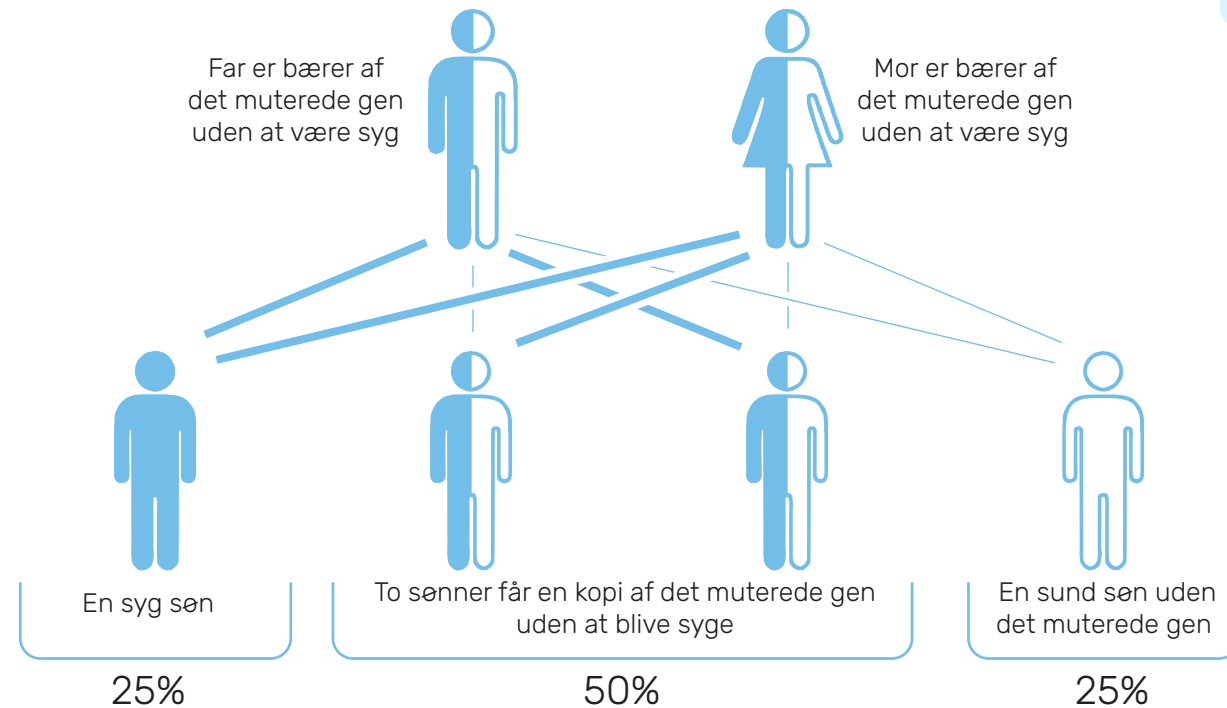
Sygdomstypen: Dominant

En enkelt kopi af det muterede gen hos en af forældrene forårsager sygdommen.



Sygdomstypen: Recessiv

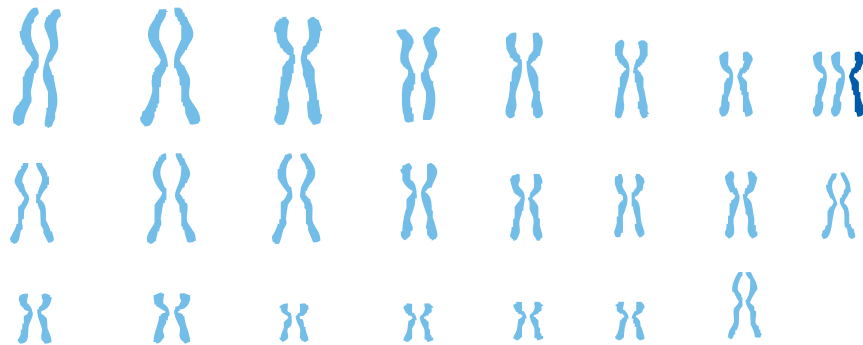
To kopier af det samme, muterede gen, et hos moderen og et hos faderen, forårsager sygdommen.



Sygdomstypen: Kromosomal

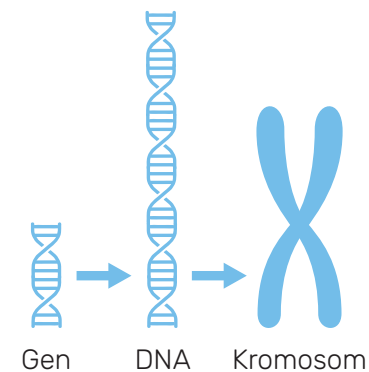
Normalt har vi 23 kromosompar, altså 46 kromosomer i alt, hvor den ene halvdel kommer fra moderen, og den anden halvdel fra faderen.

Genetiske kromosomale sygdomme forekommer, når der er forskel i antallet af kromosomer. Her illustreret med et ekstra mørkeblåt kromosom.



Hvad er et kromosom?

Et kromosom består af tætpakket DNA.

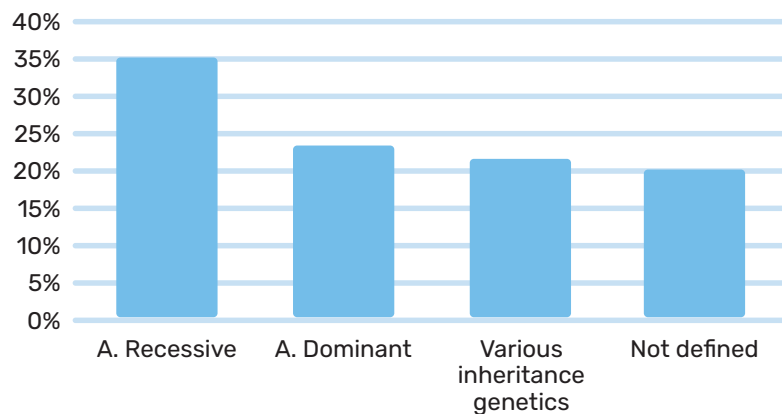


Kan raske personer videregive en genetisk sygdom?

Din genetiske sammensætning har du arvet ligeligt fra din mor og far. Forældre kan være raske bærere af en genforandring (mutation) uden at vide det. Hvis en sygdomsfremkaldende mutation gives videre til næste generation fra både mor og far, er der en risiko for, at barnet bliver syg.

35% af genetiske sygdomme har et recessivt genetisk mønster.

Fordeling af arvemønstre for sjældne, genetiske sygdomme



Kan mislykkede fertilitetsbehandlinger skyldes et genetisk problem?

En af årsagerne til mislykkede fertilitetsbehandlinger kan være tilstedeværelsen af genetiske mutationer, som kan føre til gentagne aborter og mislykkede behandlinger.

Hvorfor lave en genetisk test før en fertilitetsbehandling?

Genetiske test bliver brugt til at undersøge, om der er en risiko for at få et barn med en arvelig genetisk sygdom. Arvelige sygdomme nedarves via vores arvemateriale fra en generation til den næste. I nogle tilfælde kan arvelige sygdomme "springe" en generation over, da de kan have en recessiv arvegang. Mange mennesker er bærere af sygdoms-relaterede mutationer uden at være klar over det pga. denne recessive arvegang.

Genetisk test spiller en vigtig rolle i fertilitetsbehandlinger. Patient og donor kan være sunde bærere af sygdomme med en genetisk mutation i det samme gen.

En genetisk sygdom kan opstå i en fertilitetsbehandling som denne:

- Både ægdonor og sæddonor har en genetisk mutation i det samme gen.
- Den valgte sæddonor har en genetisk mutation i det samme gen som kvinden.
- Den valgte ægdonor har en genetisk mutation i det samme gen som manden.

Vælg mellem to testpakker

Amplexa Genetics har to testpakker: Genes2Life og Genes4Life. Forskellen er især mængden af gener, der bliver undersøgt.

Til testen skal vi bruge en blod- eller spytp prøve.

Svartiden er 20 arbejdsdage.

	Genes2Life	Genes4Life
Testtype	NGS grundlæggende, anbefales af ACOG*	NGS udvidet, inkluderer Genes2Life
Rækkevidde	96 gener	482 gener
Bærer-sandsynlighed	1 ud af 100 par i risiko	2 ud af 100 par i risiko
Påviste sygdomme	+ 100 sygdomme	+ 400 sygdomme

Begge er genetisk test, som bliver udført ved hjælp af NGS sekventering (Next Generation Sequencing). Denne teknologi gør det muligt at undersøge, om der er mutationer i gener, som er forbundet med en kendt sygdom. Disse test kan vise, om du er bærer af en af disse mutationer.

*(ACOG=America College of Obstetricians and Gynaecologists)

Hvilke slags sygdomme bliver der undersøgt for?

Typer af genetiske sygdomme, vi undersøger med Genes2Life og Genes4Life.

Genetiske sygdomme	Statistikker
Spinal muskulatrofi (muskelsvind)	Et ud af 6.000-10.000 børn bliver født med sygdommen. I United Kingdom lever ca. 2.000 til 2.500 børn og voksne med SMA.
Cystisk Fibrose	Ca. 1 ud af 30 personer er raske bærere af cystisk fibrose uden at vide det. Der fødes 1-2 børn om måneden i Danmark med cystisk fibrose. Det svarer til ca. 150.000 mennesker i Danmark.
Lysosomale sygdomme som: Tay-Sachs, Sandhoffs, Niemann, Gauchers, Mannosidose, Fukosidose, Sialidose, Hurlers, Hunter, Sanfilippos, Morquios, I-cell, Cystinose, Sallas, Wolmans	Ca. 70 forskellige lysosomale sygdomme. Hver af disse er meget sjælden, men som gruppe påvirker de omkring 1 ud af 5.000-8.000 nyfødte. Hvert år fødes omkring 10 børn med en af disse diagnoser i Danmark.

Genetiske test spiller en vigtig rolle i fertilitetsbehandlinger

Både patient og donor kan være sunde bærere af sygdomme med en genetisk mutation i det samme gen.

Få foretaget en test før:

- Du prøver at blive gravid.
- Du går i gang med en assisteret fertilitetsbehandling.
- Du går i gang med en behandling med donoræg eller donorsæd.

Hvordan gør man?



**Amplexa
Genetics®**

Amplexa Genetics A/S
Sverigesgade 24
DK-5000 Odense
Denmark

Ph +45 6611 6628
info@amplexa.com

www.amplexa.com