

Marts 2019

Forespørgsel til par, der venter barn

Svendkøbing Sygehus deltager i et EU-finansieret forskningsprojekt, der skal klarlægge forskellige genetiske egenskaber og sygdommes udbredelse i forskellige regioner af Europa. I tilbydes herved at deltage i dette forskningsprojekt, som indebærer, at der foretages en genetisk test af jeres foster.

Allerede efter få ugers graviditet er det muligt at finde fosterceller i moderens blod. Undersøgelsen kræver kun, at der tages en almindelig blodprøve af moderen. Fostercellerne kan udskilles herfra til videre undersøgelser. Undersøgelsen påfører således hverken moder eller foster nogen risiko.

Ved at undersøge generne i fosterceller kan det bl.a. afsløres, om fosteret lider af alvorlige sygdomme eller er disponeret for sygdomme, der vil komme til udtryk senere i livet. Vi har i dag et godt kendskab til menneskets arveanlæg takket være en vellykket gennemførelse af HGP (Det Humane Genom Projekt).

Man har i det aktuelle EU-projekt valgt at teste for de genetiske egenskaber, som er beskrevet nedenfor. Hvis I ønsker at deltage i projektet, skal I vælge, hvilke oplysninger, I vil have. I projektet testes fostrene for samtlige gener, men de oplysninger, I ikke ønsker, anonymiseres straks. Der vil således ikke være mulighed for senere at rekvirere evt. øvrige oplysninger.

I er naturligvis frit stillet, og fødeafdelingens behandling af jer vil ikke på nogen måde blive påvirket af jeres beslutning. Alle oplysninger opbevares anonymt og forskningsmæssigt forsvarligt. Der vil ikke være risiko for senere misbrug. Projektet er godkendt af Etisk Komité og følges af en særlig kontrolkommission nedsat af Sundhedsministeriet.

med venlig hilsen

Birgitte Hvalsøe
forskningsstipendiat, cand. med.

Jesper Bay Olesen
overlæge, Dr. med

I tilbydes undersøgelse af følgende arveanlæg:

- Alkoholisme
- Cystisk fibrose
- Homoseksualitet
- Huntingtons chorea
- Køn
- Maniodepressivitet
- Overvægt

Alkoholisme

I denne undersøgelse tilbyder vi oplysning om forøget risiko for alkoholisme. Alkoholisme udvikles efter et kompliceret mønster, hvor både arv og miljø indgår som komponenter. I undersøgelsen tester vi for tilstedeværelsen af et enkelt gen (y-4kf). Der er flere gener, der har indflydelse på udviklingen af alkoholisme, men y-4kf har vist sig at have den største direkte indflydelse.

Undersøgelser tyder på, at tilstedeværelsen af y-4kf firdobler risikoen for, at en mand bliver alkoholiker. I dag er 6 % af befolkningen overforbrugere af alkohol. Det skal dog understreges, at man kan blive alkoholiker uden at være bærer af genet y-4kf.

Kendskab til forekomsten af genet y-4kf giver forældrene mulighed for at forebygge alkoholisme, idet man kan fremme opmærksomheden om gode alkoholvaner under barnets opvækst.

y-4kf findes på y-kromosomet, som drengefosteret har arvet fra sin far. Hvis fosteret viser sig at være bærer af y-4kf, vil den samme forhøjede risiko for at udvikle alkoholisme også findes hos barnets far.

Cystisk fibrose

Ved cystisk fibrose indeholder de slimproducerende kirtler mindre vand end normalt. Dette har konsekvenser for flere af kroppens funktioner. I luftvejene bliver det seje sekret grobund for bakterier, hvilket medfører hyppige lungeinfektioner. I fordøjelsessystemet er optagelsen af proteiner og fedtstoffer fra maden utilstrækkelig.

Patienter med cystisk fibrose skal have intensiv behandling hele livet. Behandlingen består bl.a. i, at patienten flere gange dagligt skal inhalere slimløsende midler efterfulgt af lungetræning ved hjælp af en speciel maske. Endvidere må patienten indtage piller med fordøjelsesenzymer sammen med måltiderne for at sikre fødeoptagelsen. På grund af de hyppige lungeinfektioner må de fleste patienter tilbringe ca. to måneder om året på hospitalet.

Ved denne test er det muligt med sikkerhed at afgøre, om det kommende barn vil udvikle cystisk fibrose. Vi tester nemlig for sygdomsgenet 7-9kj. Cystisk fibrose nedarves recessivt, hvilket betyder, at fosteret skal arve sygdomsgenet fra begge forældre for at blive syg. Forældre er således bærere af genet - dvs. de har genet, uden at sygdommen kommer til udtryk. I Danmark er ca 1 ud af 30 mennesker bærer af genet. Sygdommen forekommer hos 1 ud af hver 4.700 nyfødte i Danmark. Dermed er cystisk fibrose den mest almindelige arvelige sygdom.

Homoseksualitet

I denne undersøgelse kan vi tilbyde information om øget sandsynlighed for homoseksualitet blandt mænd.

Homoseksualitet udvikles efter et kompliceret mønster, hvor både arv og miljø indgår som komponenter. I undersøgelsen tester vi for forekomsten af et enkelt gen, x-3p1. Genet x-3p1 tredobler sandsynligheden for, at en mand bliver homoseksuel. I den mandlige del af befolkningen er 1-5 % homoseksuelle.

Det skal understreges, at homoseksualitet også kan udvikles hos mænd, der ikke har genet x-3p1.

Der er så vidt vides i dag flere gener, der har indflydelse på udviklingen af homoseksualitet, ligesom psykologiske faktorer spiller ind. Mange af disse forhold er dog endnu ikke klart afdækkede.

Huntingtons chorea

Huntingtons chorea kan nærmest karakteriseres som en slags hjernesvind. Patienten starter med at få underlige, ufrivillige bevægelser med arme og ben og en dinglende fuldmandsagtig gang. Den syge ændrer personlighed og bliver gennemgående negativ og uinteressert i sine omgivelser. Efter 15-20 år dør den syge fuldstændigt hjælpeløs, totalt fysisk og psykisk nedbrudt. Der findes ingen behandling. I de fleste tilfælde udvikles sygdommen i 35-50 års alderen.

Huntingtons chorea er en dominant arvelig sygdom. Det betyder, sygdommen udvikles, hvis fosteret har blot et eksemplar af sygdomsgenet, 4-4tt.

NB: Hvis fosteret har genet 4-4tt, vil det stamme fra faderen eller moderen. En oplysning om, at fosteret har genet er altså ensbetydende med, at en af jer forældre også vil udvikle Huntingtons Chorea. Sandsynligheden for at fosteret bærer genet for Huntingtons chorea er uendelig lille, hvis der ikke er kendte tilfælde af sygdommen i jeres familie.

Køn

Fosterets køn fremgår af mange af de undersøgelser, der tilbydes gravide. Da kønet entydigt fremgår også af denne test, tilbydes I oplysningen.

Hvis der i jeres familie forekommer arvelige sygdomme bundet til kønskromosomerne, kan det være af stor værdi for jer at vide, hvilket køn, fosteret har.

Visse arvelige sygdomme så som blødersygdommen og farveblindhed forekommer i overvejende grad hos drenge / mænd. Dette skyldes, at sygdomsgenet findes på x-kromosomet, som mænd har 1 eksemplar af og kvinder 2. Hvis en mand har sygdomsgenet, får han automatisk også sygdommen. For kvinder gælder det, at de skal have 2 eksemplarer af sygdomsgenet for at få sygdommen. Desuden findes der enkelte sygdomme bundet til mandens y-kromosom.

Maniodepressivitet

Maniodepressivitet optræder i perioder, der varer fra få uger til flere måneder, og giver sig udslag i enten manier eller depressioner. Maniodepressivitet bryder som regel ud i 30 - til 50 - års alderen men det kan også ske både tidligere og senere.

I de maniske perioder foregår alt i et opskruet tempo, patienten får et væld af ideer men får aldrig ført dem ud i livet, inden en ny idé er mere spændende. Patienten sover og spiser næsten ikke, er overdrevent selvsikker, mangler selvkritik og realitetssans og ser ikke sig selv som syg, hvilket besværliggør behandling.

I de depressive perioder lider patienten af tristhed og manglende livsmod. Patientens selvtillid og handlekraft er svækkede, så selv dagligdags gøremål virker uoverskuelige, patienten ønsker at lette sit sind med gråd men kan ikke græde. Muskulaturen er slap, bevægelserne træge, der kan forekomme forstoppelse og - hos kvinder - udeblivelse af menstruation. Der forekommer ofte selvmordsforsøg.

Det er meget forskelligt, hvor alvorligt patienter er angrebet af maniodepressivitet. Nogle får kun en enkelt depression, mens andre får utallige depressioner og manier. Sygdommen behandles med forskellige former for medicin og i nogle tilfælde med elektrochok, men det er umuligt at hindre nye manier eller depressioner i at opstå.

Maniodepressivitet udvikles i et kompliceret samspil mellem arv og miljø, hvori der indgår mange ukendte faktorer. Vi tilbyder at teste fosteret for genet 3-9sh. Hvis fosteret har dette gen, er der en risiko på 30 % for, at det vil udvikle maniodepressivitet. I den øvrige befolkning, som ikke bærer genet, er denne risiko 1-2 %.

Overvægt

Overvægt opstår som følge af et kompliceret samspil mellem arv og miljø. I denne undersøgelse tilbyder vi oplysning om forekomst af genet 14-9gb, der medfører forøget risiko for overvægt. I den europæiske befolkning som helhed findes der 5 % svært overvægtige, mens der blandt mennesker med genet 14-9gb er 50 % svært overvægtige. Det skal understreges, at man også kan blive overvægtig uden at have genet 14-9gb.

Fedme kan være et stort fysisk og psykisk problem for de mennesker, der lider af det. Kendskab til forekomsten af genet 14-9gb giver forældrene mulighed at påvirke barnets livsstil på en måde, så overvægt i høj grad kan undgås eller begrænses. Det er således f.eks. muligt at give barnet sunde kost- og motionsvaner fra starten af.

Opgave til grupperne:

Del A:

Læs tilbuddet fra Svendkøbing Sygehus samt beskrivelserne af de egenskaber, man tilbyder test for. Forestil jer, at gruppen er et par, der skal træffe afgørelse om tilbuddet. I skal altså nå til enighed.

Hvilke af de tilbudte tests ville I vælge at få resultatet af? Noter de væsentligste argumenter.

	Ja	Nej	Argumenter
Alkoholisme			
Cystisk fibrose			
Homoseksualitet			
Huntingtons chorea			
Køn			
Maniodepressivitet			
Overvægt			

Del B:

Det viser sig, at det ventede barn har et andet køn end ønsket, eller det har arveanlæg, som vil give det en af de øvrige undersøgte egenskaber.

Hvordan vil denne viden påvirke jeres holdning til en evt. abort?

(Angiv et svar for hver egenskab)

	Abort		Argumenter
	Ja	Nej	
Alkoholisme			
Cystisk fibrose			
Homoseksualitet			
Huntingtons chorea			
Køn			
Maniodepressivitet			
Overvægt			

I de tilfælde, hvor I ikke ønsker abort: Overvej hvordan jeres viden vil påvirke jeres opdragelse af jeres kommende barn.