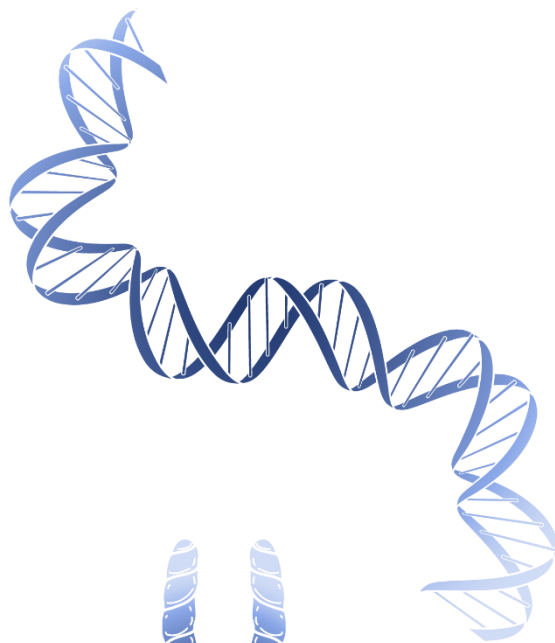


Rigshospitalet
Diagnostisk Center
Afdeling for Genetik



REGION

Kromosom mikroarray af dit foster

I er blevet tilbudt at få foretaget kromosom mikroarray af jeres foster. Denne pjece er skrevet for at informere om analysen.

Hvad er kromosom mikroarray?

Kromosom mikroarray undersøger kromosomerne detaljeret for, om mængden af kromosommateriale er normalt, eller om der er for lidt eller for meget. Analysen undersøger således for mange alvorlige kromosomsygdomme, inklusive de såkaldte mikrodeletions- og mikroduplikationssyndromer. Man ved, at sådanne kromosomafvigelser ofte medfører mentalt og/eller fysisk handicap.

Hvad er fordelene ved analysen?

Hvis 1. trimester screeningen viser høj risiko for kromosomafvigelse, eller hvis der ved ultralydsskanning af fosteret er påvist en forandring, kan kromosom mikroarray i nogle tilfælde påvise årsagen. Resultatet af analysen kan inddrages, når I træffer beslutning om graviditeten eller være vejledende for evt. behandling af barnet.

Hvad er begrænsningerne ved analysen?

Medfødte sygdomme kan opstå på flere måder, og kromosom mikroarray kan ikke påvise dem alle. Et normalt resultat af analysen udelukker derfor ikke, at fosteret kan have en genetisk sygdom.

Hvorfor skal I evt. have taget blodprøve?

Kromosom mikroarray kan i nogle tilfælde vise afvigelser, som man endnu ikke kender betydningen af. Vi kan derfor få brug for at undersøge, om en afvigelse også er til stede hos én af jer, hvis vi finder afvigelser af ukendt betydning hos fosteret. Hvis en kromosom-afvigelse af ukendt betydning er nedarvet fra en rask person, er den mest sandsynligt en normal variant. Vi foretager ikke en fuld analyse af jeres blodprøver, men undersøger kun for den kromosomafvigelse, der er til stede hos fosteret.

Hvilket resultat kan kromosom mikroarray give?

- Normalt (langt de fleste)
- Kromosomafvigelse, som er sikker eller sandsynlig årsag til sygdom hos fosteret (få procent)
- Risikovariant, dvs. en kromosomafvigelse som øger risiko for sygdom (f.eks. udviklingshæmning eller autisme), uden at man kan forudsige, om det vil ske (ca. 1%)
- Kromosomafvigelse med risiko for sygdom i voksenlivet (ca. 0,5%)

Hvilket resultat kan kromosom mikroarray give?

Resultatet er klar indenfor 10 hverdage.

Hvordan får jeg svar på analysen?

I bliver orienteret om resultatet af afdelingen, som har taget moderkage- eller fostervandsprøven.



Rigshospitalet

Kromosomlaboratoriet

Afdeling for Genetik, afsnit 4052

Rigshospitalet

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

www.rigshospitalet.dk/kromosomlab