

Orientering til forældre til en nyfødt, som er undersøgt for Cystisk Fibrose og er anlægsbærer

Vi vil med dette brev gerne orientere jer om resultat af undersøgelsen for cystisk fibrose i hælprøven, som blev foretaget kort efter, at jeres barn blev født: Resultatet er:

Jeres barn har **IKKE cystisk fibrose (CF)** og udvikler **ikke CF**.

Resultatet af hælprøven for cystisk fibrose

Alle nyfødte i Danmark bliver 2-3 dage efter fødslen undersøgt for medfødte sygdomme ved den såkaldte hælprøve. Jeres barn blev bl.a. undersøgt for cystisk fibrose, som er en medfødt sygdom med lunge- og ernæringsproblemer.

Prøven viste, at jeres barn er bærer af en enkelt genændring for cystisk fibrose.

Det betyder IKKE, at barnet har CF, men betyder, at barnet er bærer (anlægsbærer) af en enkelt genændring for CF og kan give denne videre til eget barn.

Hvordan nedarves cystisk fibrose?

Cystisk fibrose er arvelig. Et barn kan kun udvikle CF, hvis det har arvet genændringer fra **både mor og far**. I jeres tilfælde har jeres barn kun arvet én genændring fra en af jer, og derfor har hverken I eller jeres barn CF.

At være bærer af cystisk fibrose genændring

At bære en genændring for cystisk fibrose, har ingen helbredsmæssig betydning. Jeres barn lider derfor ikke af sygdommen cystisk fibrose og skal ikke behandles, men barnet er bærer en genændring for cystisk fibrose. Det kaldes at være rask anlægsbærer.

Hvad skal I være opmærksomme på:

De vigtigste grunde til, at vi informerer jer om, at jeres barn er bærer af en genændring for cystisk fibrose, er, at I skal være opmærksomme på:

- 1) **Øget risiko ved fremtidig graviditet:** Hvis I ønsker at få flere børn, er risikoen for, at I får et barn med cystisk fibrose let øget i forhold til andre forældrepar.
- 2) **Øget risiko for, at jeres barn selv kan få børn med cystisk fibrose:** Jeres barn vil, når det selv skal have børn, kunne give genændringen videre til sine børn. Jeres barn bør derfor informeres, inden en graviditet i fremtiden.
- 3) **Øget risiko for øvrig familie:** Hvis man er bærer af én genændring for cystisk fibrose, har andre i ens familie øget risiko for også at være bærere. De har dermed øget risiko for at få et barn med cystisk fibrose. Vi opfordrer jer til at fortælle dette til jeres familier.

Genetisk rådgivning til bærere af cystisk fibrose genændring

Hvis I eller jeres familiemedlemmer har spørgsmål til ovenstående, eller hvis I ønsker afklaring på, hvem af jer, der er bærer af genændringen, skal vi opfordre jer til at blive henvist til den lokale klinisk genetiske afdeling via jeres egen læge. Dette er især vigtigt, hvis I ønsker at blive gravide igen.

Med venlig hilsen

Klinisk Genetisk Klinik, Rigshospitalet

Fakta om CF

Cystisk fibrose, ofte kaldet CF, er en arvelig sygdom, som primært kommer til udtryk i lungerne.

I Danmark er cirka 3 % af befolkningen eller 1 ud af 34 personer anlægsbærere for CF

Et barn har kun risiko for at arve sygdommen, hvis begge forældre er anlægsbærere.

