

At stifte familie med HD



At stifte familie med HD: HDBuzz' nye temaartikel om teknikker der kan hjælpe par med risiko for HD til at få raske b

Skrevet af Dr Nayana Lahiri den 24. august 2011

Redigeret af Dr Ed Wild; Oversat af Signe Marie Borch Nielsen

Oprindeligt offentliggjort 2. juli 2011

For personer med risiko for Huntington's chorea gør risikoen for at få et barn der kan arve HD det svært træffe beslutninger omkring det at stifte familie. Vores temaartikel om HD forklarer de forskellige muligheder, og hvordan moderne fertilitetsteknikker kan gøre en forskel lige nu for familier berørt af HD.

Introduktion

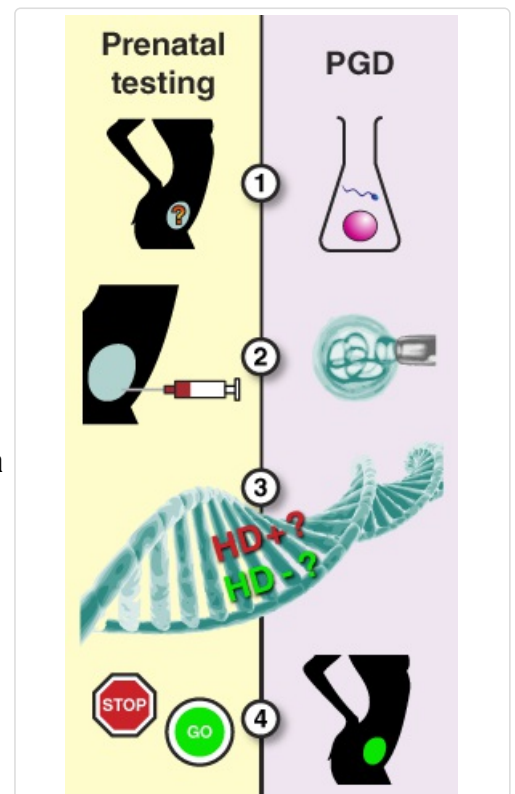
Mange mennesker som har, eller som risikerer at få Huntington's chorea, vil gerne vide, om der er måder at få børn på, uden at give sygdommen videre til næste generation.

Det korte svar er ja!

Teknikker indenfor fertilitetsbehandling er et område, hvor videnskabelige fremskridt kan gøre en reel forskel **lige nu** for HD-familiers fremtid. Flere valgmuligheder er tilgængelige for folk, der enten er i risiko for at få Huntington's chorea, eller som allerede fået foretaget en positiv gentest.

Det kan også komme som en overraskelse, at **folk der ønsker at blive forældre ikke nødvendigvis behøver at få foretaget en HD genetisk test selv** for at bruge disse fertilitetsteknikker til at undgå at videregive HD til deres børn.

Vi håber at denne artikel vil gøre det klart, hvilke muligheder der findes, men det er vigtigt at huske på, at ikke alle teknikker er til rådighed overalt, og i nogle lande, kan de medføre store udgifter. Så hvis du overvejer nogen af dem, anbefaler vi at du kontakter en specialiseret genetisk rådgiver for at få individuel rådgivning. Jo tidligere du gør det, jo flere muligheder har du.



Oversigt over prænatal test og preimplantations genetisk diagnostik (PGD). Ved en prænatal test udtages og testes en DNA prøve efter graviditeten er begyndt, og graviditeten fortsættes derefter kun hvis den

Den gammeldags metode

Beslutningen om at få eller ikke få børn, som kan være i risiko for at arve Huntington's chorea er et dilemma, som vordende forældre stadig står overfor. At gøre tingene på den 'gammeldags facon' er fortsat en mulighed, og det er selvfølgelig gratis og sjovt!

genetiske test er negativ. Ved PGD produceres der embryoner i laboratoriet ved hjælp af forældrenes æg og sæd. En enkelt celle fjernes fra hvert embryo og testes genetisk. Kun embryoner uden HD-mutationen anvendes.

Som hver HDBuzz-artikel bekræfter, gør forskerne reelle fremskridt i retning af at finde behandlinger for Huntington's chorea. Vi tror på at en tid vil komme, hvor udsatte børn fødes ind i en verden, hvor HD er en tilstand der kan behandles. Men der er ingen garantier, og det er umuligt at forudsige, hvornår behandlinger som kan bremse sygdommen bliver tilgængelige.

Nogle mennesker ønsker ikke at tage nogen chancer og vil gerne undgå risikoen for at overføre HD helt. Det er her 'fertilitets'-teknikker kommer ind i billedet.

Test under graviditet

Det er muligt at udføre en genetisk test under graviditeten for at se, om det lille ufødte barn bærer det gen, der forårsager HD. Dette kaldes en **prænatal test**.

Det er vanskeligt at beslutte om man skal teste et ufødt barn. Det er vigtigt at forstå, at en prænatal test for HD kun kan udføres, når et par er sikre på, at de vil afslutte graviditeten, hvis barnet viser sig at bære genet. Det er et enormt og intenst personligt valg.

Det er meget vigtigt, at denne beslutning er truffet på forhånd. Det skyldes, at man fjerner barnets ret til at vælge en genetisk test til eller fra senere i livet, hvis man fortsætter en graviditet efter et positivt testresultat. De fleste mennesker med risiko for HD vælger trods alt at ikke blive testet, før de udvikler symptomer. Vi ved, at der kan opstå store vanskeligheder i situationer, hvor man allerede fra fødslen ved, at barnet vil udvikle HD.

Så det er vigtigt at tænke grundigt over prænatale test for HD, og hvordan du har det med svangerskabsafbrydelse, før du bliver gravid.

Når en kvinde er gravid, er der meget lidt tid til at absorbere information om prænatal test og træffe disse vigtige beslutninger, da testen skal gennemføres tidligt under graviditeten.

Desuden kan de fleste test under graviditet kun ske, hvis der allerede lavet test på parret (eller andre familiemedlemmer) på forhånd. Der er ofte ikke nok tid til at gøre dette baggrundsarbejde, når en graviditet allerede er begyndt.

Hvordan foretages en prænatal test?

For at teste det lille ufødte barn, udfører man en procedure kaldet **chorion villus-biopsi** (CVB, eller moderkageprøve) tidligt i graviditeten. CVB indebærer udtagning af en lille prøve af moderkagen, som har de samme gener som fosteret.

CVB foregår under lokalbedøvelse og er en hurtig procedure der foretages ambulantly. Afhængigt af hvor moderkagen er fastgjort til væggen af livmoderen, stikkes en meget tynd nål, vejledt ved hjælp af en ultralydsscanner, enten gennem livmoderhalsen eller gennem huden på maven. En lille celleprøve kan derefter indsamles fra moderkagen. Disse celler kan bruges til at teste for den genetiske ændring der giver HD.

Den vigtigste komplikation ved proceduren er en øget risiko for spontan abort, hvilket sker efter CVB i omkring 1 ud af 50 graviditeter.

CVB udføres normalt mellem 10 og 12 uger henne i en graviditet. På dette stadium kan en graviditet stadig holdes privat fra familie og venner. Hvis den genetiske test er positiv, kan en abort normalt udføres under fuld narkose indtil omkring 12-13 uger - afhængigt af landets love. Nogle gange kan graviditeten afbrydes senere.

‘HD-fri med PGD’

Pre-implantations genetisk diagnose (PGD, eller ægsortering) er en anden måde at gøre tingene på. Det er en måde at få et barn uden HD på, uden at skulle tænke på afslutning af en graviditet. Det er mere kompliceret og dyrere end en prænatal test, og det kan være en lang og stressende proces.

PGD sker ved at bruge æg og sædceller til at skabe embryoner i et laboratorium. Disse HD-testes så for HD, hvorefter kun HD-negative embryoner indsættes i kvindens livmoder.

PGD-processen

PGD sker som en del af IVF (in vitro-befrugtning, eller reagensglasbefrugtning). IVF er en medicinsk procedure, der indebærer at kvinden tager medicin for at få kroppen til at producere flere æg end normalt.

Æggene bliver derefter indsamlet og befrugtet ved hjælp af en sædprøve givet af manden. De befrugtede æg får derefter et par dage til at udvikle sig til embryoner.

Embryoet dyrkes i laboratoriet i to til tre dage, indtil cellerne har delt sig, og embryoet er på omkring otte celler. En eller to celler fjernes fra hvert embryo på dette tidspunkt.

Fjernelse af celler på dette tidlige udviklingsstadium påvirker ikke den måde, fosteret udvikler sig på.

De udtagne celler fra hvert foster bliver derefter testet genetisk for at se, om det har HD-mutationen.

Endelig bliver et eller to fostre, der ikke har mutationen, overført til livmoderen for at give dem mulighed for at udvikle sig.

Alle sunde embryoner kan fryses til senere brug.



Ekspertrådgivning hjælper med at forstå de muligheder som er tilgængelige lokalt. Jo tidligere du får rådgivning, jo flere muligheder har du.



Omkring to uger efter at embryonerne overføres, vil kvinden få foretaget en blodprøve for at teste om hun er gravid. Hvis proceduren har været en succes, fortsættes graviditeten derefter som normalt.

Ulempen ved PGD

IVF - processen med at stimulere frigivelsen af æg, indsamle disse, at befrugte dem uden for kroppen og at indsætte de dannede embryoner i livmoderen - er altid en tidskrævende og udmattende proces. Det kan også være farligt, og indebærer en risiko for at kvinden oplever ubehag. Forskellige ting kan gå galt, såsom at der ikke produceres nok æg eller embryoner.

Der er også større chance for at få tvillinger med IVF, hvilket er hårdt arbejde og mere risikabelt for moderen og babyerne.

Udover risiciene ved IVF-proceduren, kan tingene også gå galt med den genetiske del af PGD. Embryoer kan blive beskadigede, når celler bliver fjernet, og undertiden virker HD-testen ikke, fordi der ikke er nok DNA. Man kan også være så uheldig, at alle de dannede embryoner har HD-mutationen.

Nogle gange er der kun et embryon tilbage til implantation - og nogle gange slet ingen. Oven i alt dette, kan en graviditet mislykkes efter implantation.

Samlet set giver hvert forsøg på PGD en 20-30% chance for en HD-fri graviditet. Kvinder under 35 år har den højeste succesrate - endnu en grund til at tænke fremad omkring frugtbarhed. Desværre er chancerne for succes i en alder af 40 næsten nul.

Hvor meget koster PGD?

PGD er dyrt. Omkostningerne er et sted i omegnen af 15.000 amerikanske dollars (8.000 £, € 10.000; i Danmark opkræves der i øjeblikket ikke egenbetaling for PGD) for hvert forsøg. Sygesikringer dækker normalt ikke omkostningerne ved PGD. I nogle lande som Storbritannien, vil det offentlige sundhedssystem finansiere et eller to PGD-forsøg, men selv dette kan variere inden for de enkelte lande, og kan være begrænset til par med uden børn.

Hvad hvis jeg ikke ønsker at kende min HD-status?

Som vi antydede øverst i denne artikel, kan mennesker med risiko for Huntington's chorea drage fordel af genteknologi til at få børn uden HD, uden selv at blive testet. Det gør processen en smule mere kompliceret, og gør det endnu vigtigere at planlægge og få ekspertrådgivning tidligt.

Begge teknikker, som vi har beskrevet - prænatal test (test af fosteret efter graviditeten er begyndt) og PGD (test af embryoner i laboratoriet) - kan justeres for at undgå at teste vordende forældre. Tilpasningerne kaldes 'udelukkelsestest' og 'hemmeligholdelse'.

Prænatal udelukkelsestest

Prænatal udelukkelsestest indebærer at tage DNA-prøver fra den udsatte person, mindst én af deres forældre og deres partner. DNA bliver også indsamlet fra det ufødte barn ved hjælp af CVB, som beskrevet ovenfor.

Barnets DNA kan ikke testes direkte for HD-mutationen, for hvis testen er positiv, ville det betyde, at den udsatte forælder også har HD-mutationen - og den test ønsker vi at undgå her.

Så i stedet for at udføre HD-testen direkte, sammenligner udelukkelsestesten barnets DNA med forældrenes og bedsteforældrenes DNA.

Inde hver celle i kroppen, er der lange strenge af gener stramt oprullet i pakker af DNA som kaldes kromosomer. Et kromosom er lidt som en bog - en lille pakke, som indeholder masser af oplysninger. Celler indeholder 46 kromosomer, de to kromosomer, der indeholder HD-genet kaldes begge nummer 4. Når man får et barn, giver man kun et af de to kromosomer videre.

Udelukkelsestest finder sted ved hjælp af DNA-fingeraftryk. Den ser på kromosom 4 i alle DNA-prøverne, uden at se direkte på HD-genet, og afgør hvorvidt barnet har arvet en kopi af kromosom 4 fra bedsteforælderen med HD. Baseret på dette, bliver barnet klassificeret som havende høj eller lav risiko for at udvikle HD, og man kan træffe en beslutning om, hvorvidt graviditeten skal fortsættes.

Lad os forklare det ved hjælp af et eksempel. Anne og Bo vil gerne have børn sammen, men Annes far, Henrik, har Huntington's chorea, og Anne ønsker ikke at få foretaget en genetisk test for HD.

Anne har to kopier af kromosom 4: en fra hendes mor, Henriette, og en fra hendes far Henrik. Den kopi af kromosom 4, hun har arvet fra Henrik var enten den ene med HD-mutationen, eller den normale - chancen for hver er 50%.

Anne, Bo og Henrik giver alle blodprøver, og Anne bliver gravid på 'den sjove måde'. DNA bliver indsamlet fra barnet ved hjælp af CVB.

Fosteret arver også to kopier af kromosom 4: en fra Anne og en fra Bo. Ingen af Bos forældre havde HD, så derfor behøver vi ikke at vide mere om det kromosom fosteret har arvet fra Bo.

Men det kromosom 4, som barnet har fået fra Anne er kommet fra enten Henrik eller Henriette. Hvis det er Henriettes, vil det ikke have HD-mutationen. Men hvis det er fra Henrik, er der 50% chance for det indeholder mutationen. Graviditeten vil derfor blive klassificeret som 'høj risiko', og ville blive afsluttet.

Problemet med udelukkelsestest er, at der er lige så stor chance for at afslutte en upåvirket graviditet som et berørt én. At give større sikkerhed end det ville kræve at Anne skulle testes for mutationen.

Som du kan se, er det utroligt vigtigt at tænke grundigt over, hvordan du har det med alle de forskellige udfald af en udelukkelsestest.

Ligesom med en normal prænatal test, kan det være farligt at begynde proceduren, hvis du ikke

er sikker på at du ville være i stand til at gå videre med en afslutning af graviditeten, hvis barnet viser sig at have høj risiko for at have HD. Hvis en 'høj risiko'-graviditet ikke bliver afsluttet, og forælderen senere udvikler HD, betyder det, at barnet vil også helt sikkert vil få HD på et tidspunkt i sit liv.

PGD og hemmeligholdelse

Hemmeligholdelse (på engelsk non-disclosure) er en version af PGD som gør det muligt for udsatte mennesker til få børn uden HD uden at finde ud af deres egen genetiske status.

Hvis Anne og Bo besluttede sig for at få foretaget non-disclosure PGD, ville Annes blod blive testet på forhånd for HD-mutationen, men **Anne ville ikke få fortalt resultatet**, og de læger hun konsulterer ville heller ikke kende resultatet - det kender kun fertilitetslaboratoriet. PGD kan derefter påbegyndes med indsamling af æg og generering af embryoner. Hvis Annes 'hemmelige' testresultat er positivt, bliver embryonerne testet for HD, og kun dem uden mutationen indsættes i Annes livmoder.

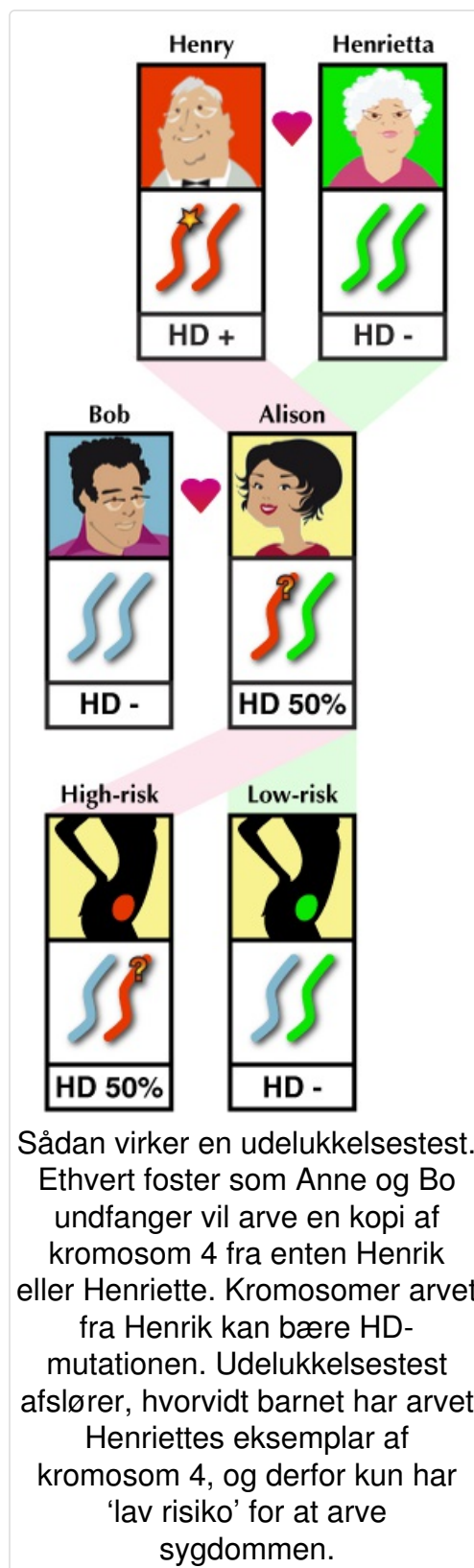
Anne og Bo vil ikke få oplyst, hvor mange æg der bliver høstet, hvor mange der med held bliver befrugtet, eller hvor mange embryoner der implanteres. Hvis der ikke er nogen mutationsfri embryoner stoppes proceduren, og Anne og Bo får at vide, at befrugtningen mislykkedes, men ikke hvorfor. In vitro-befrugtning kan mislykkes af mange årsager, så resultatet kan ikke fortolkes som om at Alison har HD-genet.

Ikke alle klinikker der udfører PGD er i stand til at tilbyde non-disclosure PGD. Nogle tilbyder PGD kombineret med udelukkelsestest i stedet for.

Andre muligheder

En anden måde at få børn uden HD på er at bruge **donoræg eller -sæd** i stedet for den udsatte persons æg eller sæd.

Det er svært at beslutte sig for at få et barn med hjælp fra en donor, men på denne måde undgår man behovet for at overveje afbrydelse af en graviditet. Det kan ske for folk, der har haft en positiv prædiktiv test, såvel som dem i risikogruppen, som ikke ønsker at blive testet selv.



Som alle andre valg, er der en ulempe. Barnet vil ikke være genetisk relateret til den udsatte forælder, og forældrene bliver nødt til at tænke over, hvordan og hvornår de skal dele oplysningerne med barnet.

Der er masser af støtte til rådighed for folk, der beslutter at gå denne vej, og disse ting kan diskuteres før de beslutter at gå i gang med processen.

Mange par overvejer at adoptere børn. Mange steder er det dog ikke tilladt at adoptere for par hvor én partner er i risikogruppen, på grund af den mulige indvirkning det vil have på det adopterede barn at den ene forælder udvikler HD. Dog kan par i risikogruppen muligvis blive plejeforældre.

Resumé

Der er masser af muligheder til rådighed for personer med risiko for HD, der ønsker at starte en familie.

De to væsentligste teknikker til par, der ønsker at sikre at deres børn fødes uden HD-mutationen, er prænatal test, hvor en graviditet bliver genetisk testet for HD ved hjælp af chorion villus biopsi, og præimplantationsdiagnostik, hvor embryoner skabt ved in-vitro-befrugtning bliver testet og kun HD-negative embryoner føres tilbage til livmoderen.

Begge disse kan tilpasses, hvis de udsatte forældre ikke ønsker at få foretaget en HD genetisk test.

Ekspertrådgivning, i form af genetisk rådgivning, vil hjælpe dig med at få styr på præcis hvilke muligheder der er til rådighed for dig lokalt. Dit lands HD-patientforening kan fortælle dig, hvordan du kommer i kontakt med en genetisk rådgiver. Som med så mange ting i livet, er det afgørende at planlægge frem i tiden og forstå alle de muligheder der er tilgængelige.

Forfatterne har ingen interessekonflikter. For mere information om vores offentlighedspraksis kig under FAQ...

Ordliste

Chorea Ufrivillige, uregelmæssige 'urolige' bevægelser, der er almindelige ved HS

Foster det tidligste stadie i udviklingen af en baby, hvor det kun består af få celler.

© HDBuzz 2011-2017. Indholdet på HDBuzz kan frit deles under en Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz er ikke en kilde til lægefaglige råd. For mere information besøg hdbuzz.net

Dannet 23. juli 2017 — Downloaded fra <https://da.hdbuzz.net/036>