

Hvad er fordelene ved at stille en diagnose med array CGH?

- Det kan måske hjælpe dig og din læge til at holde øje med helbredsproblemer, der kan være forbundet med dit barns kromosom-ubalance
- Det kan måske hjælpe med at forudsige, hvad man kan forvente når dit barn bliver ældre
- Den kan vise hvilke specifikke gener, der er i dit barns deleterede eller dupliserede region. Hvis genet/generne er blevet sat i forbindelse med specifikke helbredsproblemer, kan det være med til at afklare hvilke kontroller eller behandling dit barn skal have
- Det kan måske hjælpe dig med at få den rette hjælp til dit barn
- Der findes måske en patientforening hvor I kan møde andre familier med lignende udfordringer
- Forældre og andre familiemedlemmer kan blive testet, for at se om de er bærere af ændringer i deres DNA, der øger risikoen for at få børn med en lignende kromosomændring.

Hvad er begrænsningerne ved array CGH?

- Nogle kromosom eller DNA-ændringer kan ikke ses med array CGH (for eksempel meget små ændringer i enkelt-gener eller kromosomændringer som ikke resulterer i mere eller mindre DNA materiale)
- Nogle deletioner og duplikationer *kan* være normal variation og ses hos personer, der udvikler sig helt normalt. Man kan have svært ved at afgøre, om en funden ændring er en normal variant eller faktisk er forklaringen på barnets problemer. I disse tilfælde vil det ofte være nødvendigt at undersøge blodprøver fra begge forældre
- Nogle gange kan man ved aCGH finde et tilfældigt fund, som er uden sammenhæng med de symptomer der har foranlediget undersøgelsen. Det kan eksempelvis være en ændring som giver en øget risiko for f.eks. kræft senere i livet. Et sådant fund kan have betydning, ikke bare for den undersøgte, men også for andre familiemedlemmer
- I nogle tilfælde tillader den nuværende viden ikke, at man med sikkerhed kan sige, om en funden kromosomændring er årsagen til dit barns problemer. I disse situationer kan det være relevant at revurdere sagen på et senere tidspunkt.

Familier siger ...

“ Vores genetiker brugte en analog, som gjorde tingene klarere for os. Han sagde, at de tidligere test-resultater (almindelig kromosomanalyse) var som et gammeldags verdenskort som kun viste et bredt overblik (på lande niveau) og at en array er mere som at bruge Google Earth, hvor man kan zoome meget mere ind, helt ned på gade niveau, for at få en bedre og klarere idé om hvilke gener, hvis nogen, der er tabt eller dupliserede. ”

“ Uden array CGH ville vi ikke have fundet ud af hvad vores dreng har. Nu ved vi det og det har gjort os i stand til at se fremad og komme videre i livet. ”

Støtte og information
Unique Danmark
<http://www.uniquedanmark.dk>
eller

**Rare Chromosome Disorder
Support Group**
**PO Box 2189, Caterham,
Surrey CR3 5GN, UK**
Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766
info@rarechromo.org
www.rarechromo.org

EuroGentest

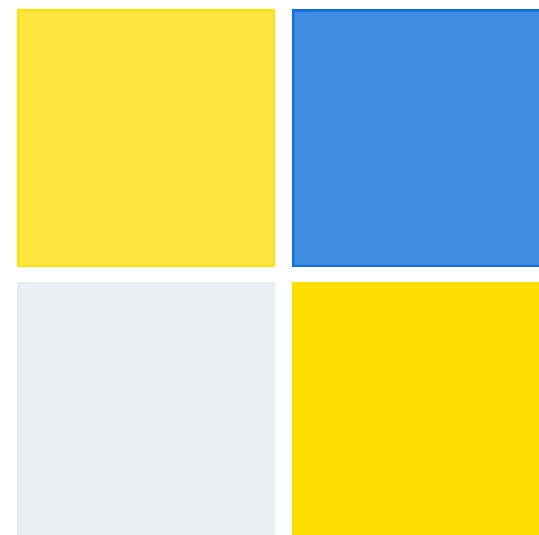
Lavet med støtte fra EuroGentest
(www.eurogentest.org)

Denne brochure kan ikke afløse personlig medicinsk vejledning. Familier bør altid konsultere en genetisk kvalificeret læge i sager om genetisk diagnostik og behandling. Informationen i folderen menes, at være den bedst tilgængelige på publikationstidspunktet. Folderen, i engelsk udgave, er udgivet af Unique og godkendt af Dr Shehla Mohammed and Dr Caroline Ogilvie, Guy's Hospital, London. UK and Professor Maj Hultén BSc, PhD, MD, FRCPath, Professor of Reproductive Genetics, University of Warwick. Oversat til dansk af molekylærbiolog Charlotte Brasch Andersen PhD og overlæge Christina Fagerberg, Odense Universitetshospital. DK 2011
Copyright © Unique 2012

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413

Mikroarray- baseret komparativ genomisk hybridisering (array CGH)



Hvad er kromosomer?

Kromosomer findes i alle kroppens celler og er den struktur, som indeholder den genetiske information (DNA) der fortæller kroppen hvordan den skal udvikle sig og fungere. Mennesket har 46 kromosomer, der kan arrangeres i 23 par, som nummereres fra 1-22 samt et par kønskromosomer. Kønskromosomerne består hos piger af to X'er (XX), mens drenge har et X og et Y kromosom (XY). De to kromosomer i et kromosompar stammer fra hver sin forælder. Hvert kromosom har en kort (p) arm og en lang (q) arm.

Almindelig kromosomanalyse

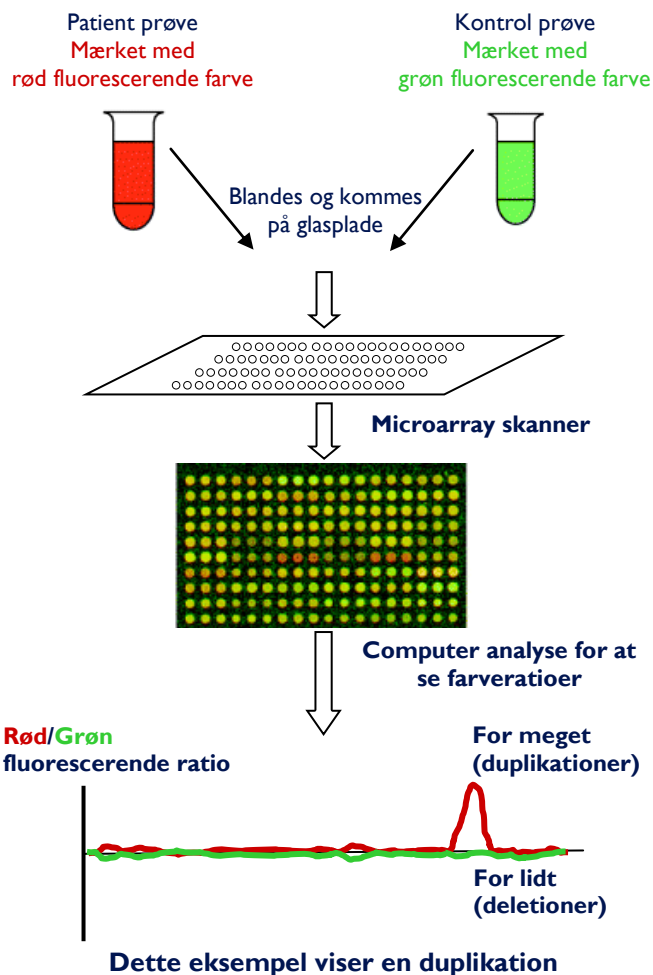
Kromosomer kan ikke ses med det blotte øje, men hvis man farver og forstørrer dem mange hundrede gange under et mikroskop, kan man se, at de hver især har et karakteristisk udseende. Ved at se på dit barns kromosomer på denne måde er det muligt – hvis ændringerne er store nok - at se om der er kromosomal ubalance (for meget eller for lidt kromosom materiale) eller andre ændringer i kromosomernes opbygning. Ændringerne kan dog ofte være så små, at de er umulige at se med en almindelig kromosomanalyse og i disse tilfælde vil den almindelige kromosomanalyse give et normalt resultat. En ny og forbedret metode er nu tilgængelig til at analysere kromosomerne mere detaljeret. Denne analyse hedder **mikroarray-baseret komparativ genomisk hybridisering (array CGH) analyse.**

Hvad er array CGH?

Array CGH er en metode, hvormed man kan finde kromosomale ubalancer, det vil sige for meget eller for lidt DNA i forhold til det normale, som er mindre end dem der kan ses ved almindelig kromosomanalyse. Disse mindre ændringer kaldes ofte **submikroskopiske** ændringer fordi de ikke kan ses gennem et mikroskop, og de kan være årsag til f.eks. forsinket udvikling. De meget små ændringer kaldes ofte **mikrodeletioner** (for lidt DNA i et lille område) eller **mikroduplikationer** (for meget DNA i et lille område). Ved array CGH sammenlignes patientens DNA med DNA fra en kontrolprøve og forskellene mellem de to sæt DNA identificeres. På den måde finder man eventuelle deletioner eller duplikationer (ubalancer) i patientens DNA.

Principperne ved array CGH

Patientens DNA og kontrolprøvens DNA bliver mærket med forskellige fluorescerende farver (henholdsvis rød og grøn, se nedenfor) og blandes og pipetteres ud på et array (som regel et mikroskopglas hvorpå der er påsat millioner af korte DNA stykker). Prøverne binder til DNA stykkerne på glaspladen. Når mængden af DNA i patientprøven og kontrolprøven er ens, vil der ske binding af lige store mængder af rød og grøn fluorescens. I områder, hvor der er en duplikation hos patienten (for meget DNA i forhold til det normale), vil der være mere rød fluorescens end grøn fluorescens. I områder, hvor patienten har en deletion (for lidt DNA i forhold til det normale), vil der omvendt være mere grøn fluorescens end rød fluorescens.



Hvilke slags prøver skal vi bruge til array CGH testning?

Array CGH laves oftest på en blodprøve. Andre væv kan også anvendes, f.eks. hudbiopsi eller sjældnere fostervandsprøve eller moderkageprøve.

Hvorfor er array CGH tilbudt dit barn?

Din læge eller genetiker kan tilbyde array CGH hvis dit barn for eksempel har indlæringsproblemer, forsinket mental eller motorisk udvikling, medfødte misdannelser eller epilepsi. Nyere studier har vist, at ca. 15 % af børn med uforklarede indlæringsproblemer og/eller forsinket udvikling har kromosomændringer som ikke kan ses med almindelig kromosomanalyse, men som kan findes med array CGH.

Hvordan får du svar på prøven?

Resultaterne vil sandsynligvis blive givet til dig af den læge som har bestilt undersøgelsen. Lægen kan henvise dig til en genetisk læge til yderligere information ved behov.

Hvor lang tid tager det at få resultaterne?

Resultaterne er sædvanligvis klar efter 6-8 uger. Hvis man tester et nyfødt barn, fordi der er mistanke om en kromosomsygdom, vil der oftest være tale om en hastesituation, og resultaterne kan derfor komme lidt før.

Hvad er fordelene ved array CGH?

- Alle 46 kromosomer undersøges i en enkelt test
- Metoden er mere følsom og præcis end almindelig kromosomanalyse
- Hvis der stilles en sikker diagnose med array CGH kan man undgå yderligere diagnosejagt
- Man kan efterfølgende se hvilke specifikke gener der findes i området med deletionen eller duplikationen
- Metoden kan være nyttig til præcist at beskrive kromosomændringer fundet med ældre metoder.