

Varför är det viktigt att få en diagnos?

- Det kan hjälpa dig och din läkare att övervaka och kontrollera hälsoproblem som är förknippade med ditt eller ditt barns kromosomavvikelse
- Det kan hjälpa att förutsäga vad diagnosen kan innebära längre fram i livet
- Det kan visa vilka specifika gener som ingår i deletionen eller duplikationen. Om genen/generna förknippas med en viss funktion eller hälsoproblem kan det hjälpa till att vägleda kring omhändertagande eller behandling
- Det kan hjälpa dig att få rätt stöd för dig eller ditt barn
- Du kan välja att gå med i en patientgrupp eller intresseförening, för att träffa andra som står inför liknande utmaningar
- Föräldrar och andra familjemedlemmar kan testas för att se om de är bärare av dessa förändringar i deras DNA, vilket kan ge dem information om sannolikheten att få fler barn med relaterade kromosomförändringar

Vilka är begränsningarna och nackdelarna med mikroarray?

- Vissa kromosom- eller DNA-förändringar kan inte upptäckas genom mikroarray, till exempel ännu mindre förändringar ("stavfel" i DNA) eller strukturella avvikelser av kromosomer som inte leder till förlust eller tillkomst av DNA-material (t.ex. balanserade translokationer). Läs mer i vår broschyr om balanserade translokationer
- Kromosomförändringar som upptäcks med mikroarray är kända som kopienumsvarianter (CNV). En CNV kan vara orsaken till ditt barns problem. Dock är vissa CNVs vanliga i den allmänna befolkningen och helt ofarliga. Även om man påvisar någon CNV hos dig/ditt barn, som inte är känd sedan tidigare i befolkningen så behöver den inte vara relaterad till ditt/ditt barns problem. Ibland kan man behöva ta prov på och testa andra nära släktingar, t.ex. föräldrar, för att hjälpa till att tolka resultaten. Genetiker kommer också att ta en detaljerad familjehistoria, göra en klinisk undersökning och granska den medicinska information som finns tillgänglig för att hjälpa till att förklara huruvida den CNV som påvisats är en trolig och relevant förklaring till det aktuella hälsoproblemet
- Ibland är den CNV som påvisas inte relaterad till det aktuella hälsoproblemet vid tidpunkten för testet, men det kan ha andra konsekvenser för den framtida hälsan eller utvecklingen, eller för andra familjemedlemmars hälsa
- Ytterligare kunskap och information kring betydelsen av vissa CNVs kan bli känd längre fram, när fler individer har testats med mikroarray. Kontakta din läkare för mer information och vägledning om det gått lång tid sedan er utredning

Kommentarer från familjer ...

"Vår genetiker använde en metafor som gjorde saker tydligare för oss. Han sa att tidigare testresultat var som en gammaldags karta över världen som visade bara en översikt (landsnivå) och att göra en mikroarray är mer som att använda Google earth vilket gör att vi kan zooma in mycket närmare, till och med ned till gatunivå, för att ge en bättre och tydligare uppfattning om några gener saknas eller duplicerats, och i så fall vilka."

"Utän array-CGH skulle vi inte veta vilken diagnos min son hade. Nu när vi vet det har det fått oss att se framåt och gå vidare med våra liv."

Information Nätverk Stöd



Rare Chromosome Disorder Support Group,
The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey.
RH8 9EE. UK
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Gå med i UniqUe och få tillgång till länkar, information och stöd för familjer. UniqUe är en välgörenhetsorganisation utan statlig finansiering, som existerar helt på donationer och bidrag. Du kan göra en donation via vår webbplats på www.rarechromo.org/donate **Hjälp oss att hjälpa dig!**

Denna broschyr ersätter inte personlig medicinsk konsultation och vägledning. Familjer bör konsultera en medicinskt kvalificerad kliniker i alla frågor som rör genetisk diagnos, handläggning och hälsa. Vissa patienter och föräldrar väljer att gå med i en intresseförening eller patientorganisation för att få stöd och för att träffa andra som står inför liknande utmaningar. UniqUe är tillgängligt även för medlemskap för personer utanför Storbritannien. För mer information om olika patientföreningar i Sverige och regionala Centrum för Sällsynta diagnoser, se hemsidan CSD i samverkan (csdsamverkan.se).

Denna broschyr sammanställdes av UniqUe och granskades av Dr Shehla Mohammed och professor Caroline Ogilvie, Guy's Hospital, London, Storbritannien och professor Maj Hultén professor i reproduktiv genetik, University of Warwick, Storbritannien och Chief Medical Advisor för UniqUe. Den svenska översättningen anpassad till svensk kontext är gjord av Maria Johansson Soller, överläkare och Charlotta Ingvoldstad Malmgren, genetisk vägledare, Centrum för sällsynta diagnoser, Klinisk genetik, Karolinska (2023).

Centrum för sällsynta diagnoser (karolinska.se)

<https://www.karolinska.se/for-vardgivare/karolinska-universitetslaboratoriet/centrum-for-sallsynta-diagnoser/>
Version 2010, 2011, 2013, 2015 (SW)



Copyright © UniqUe 2024

Rare Chromosome Disorder Support Group Välgörenhetsorganisationsnummer 1110661
Registrerad i England och Wales. Organisationsnummer 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Mikroarray (array CGH)

rarechromo.org

Vad är kromosomer?

Kromosomer är de strukturer som innehåller den genetiska informationen (DNA) som berättar för kroppen hur vi ska utvecklas och fungera. Kromosomerna finns i de flesta av kroppens celler. Varje kromosom finns i par, en från vardera föräldern, nummerade 1 till 22, i princip från den största till den minsta. Utöver dessa 22 par, som kallas autosoma kromosomer, har varje person också ett ytterligare kromosompar, så kallade könskromosomer. Flickor har två X-kromosomer (XX), medan pojkar har en X- och Y-kromosom (XY). Varje kromosom har en kort (p) arm och en lång (q) arm.

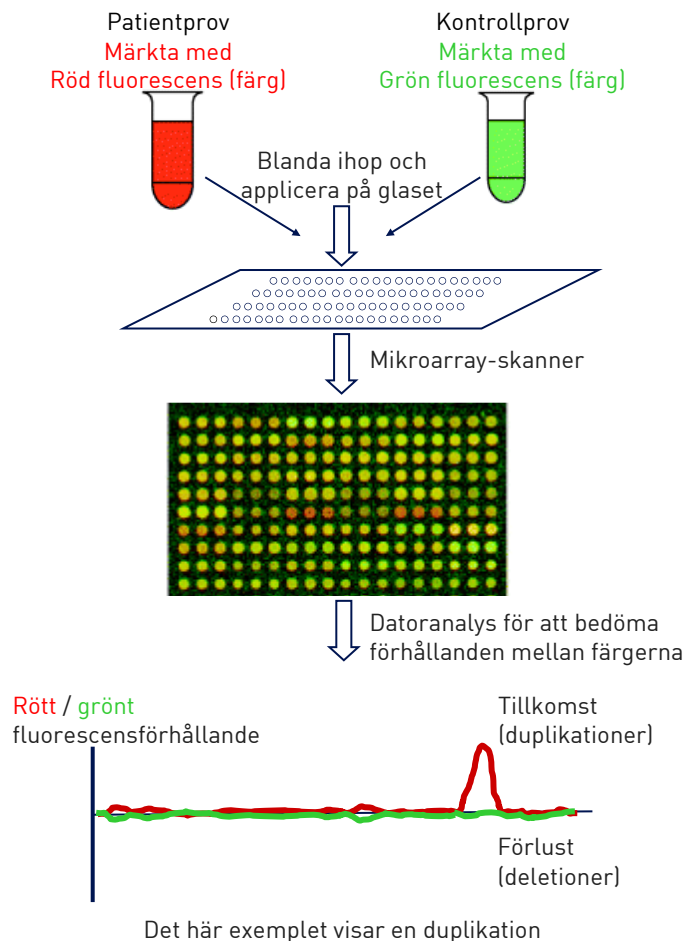
Att undersöka kromosomer (kromosomanalys)

Kromosomer kan inte ses med blotta ögat, men om man färgar in dem på ett specifikt sätt och dessutom förstörar upp dem hundratals gånger under ett mikroskop, så kan man se att var och en av kromosomerna har ett distinkt mönster av ljusa och mörka band. Genom att undersöka ditt/ditt barns kromosomer på detta sätt, ofta kallad karyotypering, är det möjligt för en person med rätt kompetens (t.ex. läkare, biomedicinsk analytiker eller molekylärbiolog) och om förändringen är tillräckligt stor, att se om det finns någon obalans i mängden av material från någon kromosom. Obalansen kan ha orsakats av förlust eller tillkomst av kromosommaterial eller att strukturen av kromosomer har förändrats på något sätt. Eftersom mängden material som tillkommit (duplicerats) eller förlorats (deleterats) kan vara för litet för att se i en vanlig kromosomanalys, kan du tidigare ha fått informationen att resultatet från kromosomanalysen var normal. En mer detaljerad analys som nu är tillgängligt för att undersöka kromosomer kallas mikroarray (eller array-CGH).

Vad är mikroarray?

Mikroarray gör det möjligt att upptäcka de obalanser (skillnader i mängd) i kromosomerna, som är mindre än vad det mänskliga ögat kan upptäcka genom att undersöka kromosomerna i ett mikroskop. Karyotypering är bara lika bra som mikroskopets upplösning och kan inte upptäcka mindre och mer subtila kromosomförändringar ens av de mest kompetenta och erfarna yrkespersoner. Dessa små förändringar som kallas mikrodeletioner eller mikroduplikationer kan påverka en individs utveckling och hälsa. Mikroarray jämför ditt/ditt barns DNA med ett kontroll-DNA-prov och identifierar skillnader i DNA-mängd mellan de två uppsättningarna av DNA. På detta sätt kan deletioner eller duplikationer (obalanser) i DNA identifieras. Utifrån analysresultatet kan de gener som involveras i denna obalans fastställas.

Hur fungerar mikroarray? Patientens DNA och kontroll-DNA är inmärkt med olikfärgade fluorescerande färgämnen som fungerar som färgade "flaggor" (t.ex. rött och grönt nedan). Det infärgade DNA från både kontroll och patient appliceras på en matris (en fast yta, vanligtvis ett mikroskopglas) på vilket tiotusentals korta fragment av DNA är fastsatta. Dessa DNA fragment motsvarar DNA-innehållet från alla kromosomer (det totala genomet). Patientens DNA och kontroll-DNA binder sedan till fragmenten på glaset. När det inte är någon skillnad mellan patient- och kontrollprovet (dvs ingen deletion eller duplikation) så kommer lika andel kontroll och patient-DNA bindas till glaset och därmed lika stora mängder röd och grön fluorescens. För regioner där det finns en duplikation i patientprovet kommer det att finnas mer röd fluorescens än grönt; och omvänt kommer en deletion att resultera i reducerad röd fluorescens och mer grön fluorescens.



Vilka prover behövs för att utföra mikroarray?

DNA för mikroarray extraheras (tas fram) lättast från ett blod- eller salivprov. Det kan också utföras på DNA från fosterprover (prenatalprover) och kan vara aktuellt om en ultraljudsundersökning visar på fynd som kan tyda på obalans i kromosomer. Provet tas då vanligtvis från fostervatten eller moderkaks-celler (placenta).

Varför har du/ditt barn blivit erbjuden mikroarray?

Din läkare kan överväga att undersöka dina/ditt barns kromosomer med mikroarray om du eller ditt barn har problem med inlärning, fysisk utveckling, beteende, autism eller har medicinska problem såsom krampfall. Nyligen genomförda studier har visat att cirka 20 procent av barn med tidigare odiagnostiserade inlärningssvårigheter och/eller intellektuell funktionsnedsättning har kromosomförändringar som inte kunde upptäckas genom konventionell kromosomanalys men som kan upptäckas genom mikroarray. Mikroarray kan även erbjudas prenatalt för att försöka förklara orsaken till fosterskador eller avvikande fynd under graviditeten.

Genetiska testresultat

Resultaten kommer sannolikt att ges till dig av din genetiker eller barnläkare som kommer att informera om, och gå igenom ditt/ditt barns resultat med dig. Alternativt kan du få ett preliminärt resultat från läkaren som beställt testet och sedan remitteras vidare till en genetisk klinik för en mer detaljerad förklaring.

Hur lång tid tar det att få resultaten?

Analysresultat är vanligtvis tillgängliga inom 6-8 veckor. Att testa ett nyfött barn med multipla symptom prioriteras alltid och därför är resultat i dessa fall oftast tillgängliga snabbare, likaså prioriteras fosterdiagnostik. Vid frågor om fosterdiagnostik, kontakta den kliniska genetiska avdelningen eller fostermedicinska enheten vid ditt sjukhus.

Vilka är fördelarna med mikroarray?

- Alla 46 kromosomer kan undersökas med ett enda test
- Mer känslig och exakt analys än konventionell karyotypering (kromosomanalys)
- En diagnos genom mikroarray kan undvika att du eller ditt barn måste genomgå många andra tester för att få en diagnos
- Det kan påvisa vilka specifika gener som ingår i deletionen eller duplikationen
- Det kan användas för att kartlägga exakta brottspunkter av en tidigare identifierad kromosomförändring