



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# Inför att få fler barn

(för familjer med sällsynta  
kromosomavvikelser  
eller genetiska sjukdomar )



[rarechromo.org](http://rarechromo.org)

Den här broschyren är utformad för att hjälpa familjer där det finns sällsynta kromosomavvikelser eller genetiska sjukdomar och som planerar att skaffa fler barn. Den innehåller information om vad man bör tänka på, genetiska tester och några webbsidor som finns för mer information.

## Inför att planera fler barn

Det kan vara svårt för vilken familj som helst att besluta om man vill skaffa fler barn. Familjer där det finns kromosomavvikelser eller genetisk sjukdom ställs inför ytterligare en utmaning då de måste fundera över konsekvenserna av att få ett till barn i sin aktuella familjestruktur, särskilt om de redan har barn med mer omfattande vårdbehov. Par som har ett barn med en kromosomavvikelse eller genetisk sjukdom oroar sig ofta över risken för att deras framtida barn ska drabbas på liknande sätt. En del par önskar försäkra sig om att deras nästa barn inte har samma tillstånd eller att de får en möjlighet till en tidig diagnos med tid att förbereda sig.

## Hur stor är sannolikheten för att få ett till barn med samma tillstånd?

Beroende på nedärvningsmönster och variation av symptom vid tillståndet, samt att varje barn är unikt, är det svårt att ange en generell sannolikhet för att tillståndet ska uppträda på nytt i ett framtida barn. Många av barnen är de första i familjen att drabbas av den genetiska förändringen (*de novo*) och därför löper framtida syskon ytterst låg risk. I en del familjer finns dock en risk för att fler barn drabbas. Det här gäller särskilt i följande situationer:

### ■ Om en förälder bär på en deletion eller duplikation

Många människor bär på små deletioner och/eller duplikationer av genetiskt material i en eller flera av sina kromosomer. Sådana kromosomförändringar kallas vanligen "kopienummervariationer eller CNVs" eftersom antalet kopior av specifika DNA-bitar har ändrats. Det är kopienummervariationens storlek samt genernas funktion i den specifika regionen som avgör vilken påverkan förändringen har på individens hälsa. Kromosomduplikationer och -deletioner kan ha varierande påverkan, till och med inom samma familj. Andra gener och miljöfaktorer har också betydelse för individens hälsa och utveckling. Om det visar sig att en förälder har samma kopienummervariation som ett av sina barn är sannolikheten för att få ett till barn med den här duplikationen eller deletionen 50 % vid varje graviditet. Om det visar sig att ingen av föräldrarna har kromosomförändringen i fråga är det låg sannolikhet att de kommer att få ett till barn med samma förändring. Större deletioner och duplikationer kan också uppstå när en del av en kromosom har flyttats till en annan kromosom eller vänts upp och ned (obalanserade translokationer eller inversioner).

### ■ Om en förälder bär på en balanserad translokation eller inversion

Ibland uppstår kromosomförändringar på grund av att den ena föräldern är en frisk bärare av en balanserad translokation (reciprok eller insertion) eller inversion. Det här betyder att föräldern har en förändring i strukturen på en

eller flera av sina kromosomer, men eftersom han eller hon har all genetisk information som behövs i rätt mängd, orsakar förändringen inga hälsoproblem för den individen. Problem kan dock uppstå under bildandet av könsceller då det kan uppstå obalans i hur kromosomerna (den genetiska informationen) fördelas mellan de bildade könscellerna.

Det finns tre möjliga utfall för bärare av en balanserad translokation eller inversion som vill skaffa barn:

- Infertilitet och/eller flera missfall
- Att få ett friskt barn som bär på samma balanserade translokation eller inversion som föräldern, eller som har den vanliga kromosomstrukturen
- Att få ett barn som har ärvt för mycket eller för lite av det genetiska materialet från regionerna med translokationen eller inversionen, vilket kan leda till varierande grad av hälsoproblem och/eller inlärningssvårigheter

Strukturella förändringar i kromosomerna är ofta unika för en viss familj, liksom sannolikheten för att få fler barn med samma avvikelse. För mer information kan du alltid vända dig till din närmaste klinisk genetiska mottagning för att diskutera sannolikheten just för er.

#### ■ När den ena föräldern är anlagsbärare för en autosomt dominant sjukdom kopplad till en enda gen (på kromosom 1-22, s.k. autosomala kromosomer)

När en förälder påverkas av en genetisk sjukdom kopplad till en enda gen (ett "stavfel" eller en sjukdomsorsakande variant inom en gen) som nedärvs på ett dominant sätt dvs. då en enda förändrad kopia behövs för att barnet ska påverkas (man har två kopior av varje gen) är sannolikheten för att barnet ärver den sjukdomsorsakande varianten 1 på 2 (50%). Påverkan på individens hälsa kan variera mellan syskon och/eller föräldrar. Ibland kan föräldern vara knappt märkbart påverkad av avvikelsen och/eller själv vara omedveten om det.

#### ■ När båda föräldrarna är anlagsbärare för en autosomt recessiv sjukdom kopplad till en enda gen (på kromosom 1-22, s.k. autosomala kromosomer)

Om båda föräldrarna är påverkade bärare av ett genetiskt "stavfel" i samma gen riskerar barnet att ärva båda felaktiga kopiorna och kan därmed bli påverkad (recessiv nedärvning). Risken att få ett sjukt barn är då 1 på 4 (25%).

#### ■ När en mamma bär på en genetisk förändring på en X-kromosom

En mamma har vanligtvis två X-kromosomer och kan bära på en genetisk förändring i en av dem. I sådana situationer är risken att få en pojke som drabbas av sjukdomen 1 på 2. Orsaken är att pojkar vanligtvis bara har en X-kromosom (och en Y-kromosom) och kan ärva antingen den opåverkade eller den påverkade kromosomen från sin mamma. Risken att få en flicka som bär på den genetiska förändringen är också 1 på 2. Flickor har vanligtvis två X-kromosomer och brukar i det här läget beskrivas som bärare eftersom de har en annan fungerande X-kromosom. Flickor kan dock visa tecken på X-bundna sjukdomar under vissa förhållanden och omständigheter.

## ■ När en mamma bär på en genetisk förändring i sina mitokondrier

Mitokondriella sjukdomar kan ärvas på flera olika sätt. I de fall där mamman har en sjukdomsframkallande DNA-förändring i sina mitokondrier riskerar hon att föra den vidare till alla sina barn. Det kan dock vara en stor variation i hur svårt barnen kan drabbas.

Det är viktigt att förstå vilken av de ovannämnda kategorierna du tillhör. Därför testas ofta båda föräldrarna för den genetiska förändring som har hittats hos deras barn. Om du är osäker på vilken situation som gäller för din familj är det viktigt att ta kontakt med din genetiska vårdgivare, som kan diskutera riskerna i just er situation. Kliniska genetiker och genetiska vägledare är utbildade i att diskutera återupprepningsrisker för en specifik familj. Man kan dock aldrig helt utesluta att det kan hända igen. Orsakerna är flera, men främst beror det på ett fenomen kallat gonadal mocaicism.

## Vad är gonadal mocaicism?

Könscellsmosaicism innebär att en del av en individs spermier eller äggceller har en genetisk förändring som inte återfinns i andra kroppens celler (dvs. individen visar inga tecken på sjukdomen). Om en sådan situation föreligger kan det finnas en risk för att de får ett till barn med samma tillstånd, trots att båda föräldrarna har testat negativt för den genetiska förändring som hittats hos deras barn (genom ett DNA-test från ett blodprov eller topsning av insidan av munnen). Risken för gonadal mocaicism är mycket liten. Den uppträder oftare vid vissa tillstånd än vid andra, men orsaken till detta är inte helt klarlagd. Det är för närvarande inte möjligt att testa ett pars ägg- och spermieceller för att påvisa gonadal mocaicism. Därför brukar genetiker ange en "empirisk risk" för tillståndet baserat på vad som har observerats i andra familjer. Risken uppges vanligtvis vara i storleksordningen 1–5%.

## Hur får jag tillgång till reproduktiv genetisk vägledning?

Gentekniken utvecklas snabbt, så om ni funderar på att utöka er familj kan det vara värt att återigen ta kontakt med en klinisk genetisk mottagning. Du kan också be din mödrahälsovård eller husläkare att skriva en remiss till klinisk genetik eller till en fostermedicinsk mottagning.

Under följande omständigheter behöver ni vända er till er allmänläkare eller barnmorska för att remitteras till en genetisk specialist som kan diskutera reproduktiva val och möjligheter.

- Ni har flyttat till en ny stad sedan ni senast hade kontakt med en klinisk genetisk mottagning.
- Ni har inte haft kontakt med någon klinisk genetisk mottagning (diagnosen ställdes av en läkare med en annan specialitet, t.ex. en barnläkare).
- Ni känner till en drabbad person i familjen/släkten och vill diskutera sannolikheten för att ni själva får ett barn med samma tillstånd.

- Ni har av någon anledning inte möjlighet att ta kontakt med den vårdgivare som tidigare ansvarade för er vård och genetiska diagnostik.

Helst vill kliniska genetiker och genetiska vägledare träffa paret redan när man planerar en graviditet, alltså innan man är gravid. Det här är förstås inte alltid möjligt och skulle ni redan vara gravida så kan de flesta klinisk genetiska mottagningar boka in er för ett besök så snart som möjligt.

## Vad innebär en prenatal genetisk konsultation?

Liksom vid alla genetiska konsultationer erbjuds ni ett första möte för att diskutera genetiska förändringar i er familj och er specifika sannolikhet för att förändringarna ska uppträda på nytt. Därefter diskuteras era alternativ och hur ni vill gå vidare.

Alla föräldrar har olika känslor inför en graviditet. Genetiker träffar människor med olika bakgrund, livssituation, behov och värderingar och kommer inte att förvänta och absolut inte anta, vilka val ni kommer att göra eller vilka åtgärder ni kommer att vidta.

Syftet med en prenatal genetisk konsultation är att:

- prata om den genetiska förändringen i er familj och hjälpa er att förstå den
- göra en uppskattning av sannolikheten för att förändringen uppträder på nytt vid nästa graviditet (det här kan innebära flera tester)
- diskutera hur ni skulle känna om ni fick ett till barn med förändringen
- fundera på hur ni eventuellt kan minska sannolikheten för att få ett till barn med samma förändring
- förklara de olika alternativ som finns för diagnostisering under en graviditet
- fundera över hur ni vill gå vidare om ni blir gravida med ett barn som har ärvt samma genetiska förändring.

## Metoder för att förhindra att en genetisk sjukdom förs vidare:

Det här gäller de par som ännu inte är gravida och där den genetiska orsaken till ett barns och/eller en förälders sjukdom är helt klarlagd.

### ■ Preimplantatorisk genetisk testning (PGT)

PGT är en teknik som används för att hjälpa familjer där det finns ett känt allvarligt genetisk tillstånd att inte föra det vidare. För varje familj görs en enskild bedömning ifall PGT är en möjlighet.

PGT-processen är komplicerad och varierar från klinik till klinik, men omfattar i stort sett följande:

- Ett par genomgår *in vitro*-fertilisering (IVF). Det här innebär att kvinnan tar hormoner för att stimulera sina äggstockar att producera flera ägg samtidigt. Dessa "skördas" sedan direkt från hennes äggstockar. Mannen lämnar ett spermprov.

- Spermier och äggcellerna sammanförs och embryona får utvecklas.
- Embryonas utveckling övervakas kontinuerligt under flera dagar och när de har delat sig och vuxit tillräckligt mycket tas en liten mängd embryonal vävnad och testas avseende den aktuella genetiska förändringen.
- De embryon som inte har ärvt den genetiska förändringen behålls och kan placeras i kvinnans livmoder. I idealfallet överförs ett enda embryo av god kvalitet och det kan vara möjligt att frysa återstående embryon för framtida användning.
- Ett antal dagar efter överföringen av embryot kan ett graviditetstest genomföras för att se om kvinnan har blivit gravid.

PGT resulterar i en graviditet i ca 30–40 % av cyklerna, dvs behandlingsomgångarna. Många faktorer påverkar utfallet, vilket gör att tekniken är bättre lämpad för vissa par än för andra. PGT är dyrt, men finns tillgängligt inom offentlig hälso- och sjukvård för par som uppfyller kriterierna. Det kan ta lång tid att ordna med PGT, särskilt för sällsynta diagnoser där en ny metod behöver sättas upp för varje familj och tillstånd. Om ni tror att PGT kan vara ett alternativ för er familj är det viktigt att tidigt i beslutsprocessen be om en remiss till klinisk genetik för att diskutera era möjligheter. PGT görs idag i Stockholm och Göteborg.

## Andra metoder för att undvika att en genetisk sjukdom förs vidare:

### ■ Donation av ägg, spermier eller embryon

Om man vet att den ena föräldern har en genetisk förändring som kan leda till att eventuella barn drabbas av sjukdom väljer vissa par att använda en ägg- eller spermadonator för att undvika den här risken. Detta kombineras vanligtvis med IVF. IVF med ägg- och spermadonation finansieras på olika sätt. Kontakta en reproduktionsmedicinsk enhet för mer information.

### ■ Adoption

Om du har funderingar kring att adoption vore ett alternativ för er så finns information kring adoption att söka på annat håll.

## Fosterdiagnostik

Följande metoder för fosterdiagnostik erbjuds för par som vill bli gravida på naturligt väg eller redan är gravida. Ingen fosterdiagnostik kan påvisa eller utesluta alla fosterskador eller kromosomavvikelser. Dessa tester är utformade för att utesluta specifika diagnoser. Det utesluter därmed inte andra genetiska tillstånd eller kromosomavvikelser och är ingen garanti för ett barn utan några genetiska tillstånd eller kromosomavvikelser.

## Invasiva tester:

### ■ Moderkaksprov (CVS, korionvillibiopsi)

Moderkaksprov är ett invasivt ingrepp där ett litet prov tas av moderkakan och testas avseende den genetiska förändringen som förekommer i familjen. Provet tas vanligtvis genom att en tunn nål förs in genom mammans bukvägg och in i moderkakan där provet sedan samlas in. Ultraljud används för att säkerställa att nålen placeras rätt.

Moderkaksprov utförs vanligtvis mellan graviditetsvecka 12 och 14. Beroende på var du bor, kan moderkaksprov utföras på ditt lokala sjukhus eller så kan du remitteras till en regional fostermedicinsk mottagning. Ingreppet kan kännas obehagligt, men brukar inte upplevas som smärtsamt. Moderkaksprov är förknippad med en liten risk för missfall. Risken uppges vara i storleksordningen 0,2-0,5 %. Det betyder att en av 200-500 kvinnor får missfall till följd av moderkaksprovet. Det är viktigt att komma ihåg att en del kvinnor får missfall efter moderkaksprovet av orsaker som inte beror på själva ingreppet. Det här gäller framför allt för foster med genetiska avvikelser eller som inte utvecklas som förväntat.

Moderkaksprovet är ett test av celler från moderkakan: Moderkakan har vanligtvis samma genetiska uppsättning som fostret. Vid sällsynta tillfällen händer det dock att så inte är fallet. [Mosaicism i enbart moderkaka \(Placenta Mosaicism\)](#) beskriver en situation där moderkakan har en genetisk förändring som inte återfinns hos fostret. Den här situationen är vanligast vid avsaknad av eller extra hela kromosomer (dvs. trisomi).

### ■ Fostervattenprov

Fostervattenprov (även kallat [amniocentes](#)) är ett invasivt ingrepp som innebär att man tar och analyserar ett prov av fostervattnet som omger fostret. Den här vätskan innehåller celler från barnet och är en mycket exakt avspeglning av barnets genetiska uppsättning. Provet tas genom att en nål förs in genom mammans bukvägg och in i det vätskefyllda utrymmet runt fostret. Ingreppet utförs med ultraljudsvägledning för att säkerställa att nålen förs in på önskat ställe och på avstånd från barnet.

Fostervattenprov kan tas efter graviditetsvecka 15. Beroende på var du bor, kan fostervattenprov utföras på ditt lokala sjukhus eller så kan du remitteras till en regional fostermedicinsk mottagning. Ingreppet kan kännas obehagligt, men brukar inte upplevas som smärtsamt. Fostervattenprov är förknippat med en liten risk för missfall. Den exakta riskprocenten uppges vara i storleksordningen 0,2-0,5 %. Det betyder att en av 200-500 kvinnor får missfall till följd av provtagningen. Det är viktigt att komma ihåg att en del kvinnor får missfall efter fostervattenprov av orsaker som inte har med ingreppet att göra utan beror i många fall på att fostret har genetiska avvikelser eller inte utvecklas som förväntat.

De genetiska tester som kan utföras med moderkaks- eller fostervattenprov beskrivs längre fram i broschyren.

### ■ Andra prover

I mycket sällsynta fall kan andra prover tas, t.ex. fosterblod. eller -hudprov.

## Vilka genetiska tester utförs på moderkaksprov, fostervattenprov eller andra prover?

Beslutet om vilka tester som ska utföras beror på vilket tillstånd analyserna avser och var testerna görs. Det finns i nuläget inget test som kan påvisa eller utesluta alla kända genetiska sjukdomar eller fosterskador.

Nedan beskrivs några av de genetiska tester som kan utföras.

### ■ Snabbtest avseende aneuploidi/QF-PCR

De flesta kliniker utför ett snabbtest för att identifiera de tre vanligaste numeriska förändringarna (aneuploidi), det vill säga extra kopior av kromosomerna 13, 18 och 21, som orsakar Patau, Edwards respektive Downs syndrom. Det kan också användas för att leta efter förändringar i det totala antalet könskromosomer (X och Y). Snabbtestresultaten kommer ofta redan efter några dagar. Testet görs ofta utöver det specifika test som krävs för att påvisa en tidigare identifierad förändring i familjen.

### ■ Prenatal mikroarray-CGH

En "array" är ett test där man undersöker alla kromosomer i detalj för att se om några delar saknas eller har tillkommit (deletioner och duplikationer). Det kan ibland också ge ledtrådar om andra strukturella kromosomala förändringar i det totala antalet kromosomer. Testet kan användas för att utreda om eventuell återupprepning av kromosomavvikelse eller för att följa upp ett ovanligt fynd vid en ultraljudsundersökning. Det kan inte upptäcka förändringar i enskilda geners "stavning" (sjukdomar kopplade till en enda gen).

### ■ Cytogenetiska tester

Om den genetiska förändringen är känd till följd av att ett syskon och/eller en förälder har tillståndet finns en rad olika tekniker att välja för att snabbt och exakt söka efter just den förändringen. Det kan t.ex. handla om undersökning av kromosomerna i ljusmikroskop (karyotyp) eller infärgning av särskilt intressanta kromosomområden (FISH – fluorescence *in situ*-hybridisering eller mikroarray).

### ■ Riktad genetisk testning

Om en sjukdomsorsakande genetisk förändring är känd i en familj, t.ex. på grund av att den har upptäckts hos ett syskon som har tillståndet, kan det ofödda barnets DNA undersökas avseende just den förändringen. Tekniken används också när ovanliga fynd från en ultraljudsundersökning pekar på en specifik diagnos av en sjukdom kopplad till en enda gen. Sådana tester är tidskrävande och hur lång tid det tar att ta fram en rapport beror på genen i fråga. Det kan ta så lite som en vecka, men tar mer sannolikt flera veckor.



## ■ **Genpanel/kliniskt exom/helexomsekvensering**

Om diagnosen är mindre tydlig kan flera gener testas samtidigt. Beroende på diagnosmisstanken väljer man en genpanel som innehåller de gener som kan orsaka de aktuella symptomen. Det här görs med hjälp av analysmetoder som kan undersöka många eller ett stort antal gener samtidigt; så kallad helexomsekvensering (WES) eller helgenomsekvensering (WGS). Dessa tekniker används under mycket specifika förhållanden och endast i de fall då den genetiska orsaken i familjen inte är känd, men där man till exempel på grund av ett ultraljudsfynd misstänker en genetisk sjukdom. Det kan ta veckor eller månader att få resultaten från sådana tester och rapporten levereras kanske inte förrän efter det att barnet är fött.

## ■ **Forskningsanalyser**

Genetisk fosterdiagnostik är ett område i snabb utveckling och du kan bli tillfrågad om att delta i forskningsstudier. Detta kan innebära genetisk testning av dig själv/din partner och/eller fostret. Det är ofta inte möjligt att erhålla resultat från testerna inom forskningsprojektet under loppet av din graviditet, men resultaten kan hjälpa forskare att ytterligare förstå orsaker till tillstånd och konsekvenser av olika genetiska förändringar. Att delta i forskning är alltid helt frivilligt och om du väljer att inte delta så kommer det inte att ändra kvaliteten på din vård eller bemötandet från vårdgivaren.

## ■ **Icke-invasiv prenatal testning**

Icke-invasiva prenatala tester är möjliga eftersom fostrets DNA (från moderkakan) redan relativt tidigt under graviditeten återfinns i mammas blodomlopp. Metoden gör det möjligt att testa fostrets DNA med hjälp av ett blodprov från mamman. På så sätt kan man kanske undvika ett invasivt test. Tekniken har utvecklats under det senaste decenniet, men vissa tillämpningar av den är fortfarande relativt nya i kliniska sammanhang. För de flesta sällsynta kromosomavvikelser eller genetiska tillstånd går det i nuläget inte att få den här typen av test.

## ■ **Icke-invasiv prenatal testning – NIPT**

Den här tekniken kan användas för att leta efter förändringar av antalet hela kromosomer hos fostret. NIPT görs idag i Sverige för trisomi 13, 18 och 21 som orsakar Patau, Edwards respektive Downs syndrom, samt i vissa regioner även för könskromosomerna. NIPT är inte ett diagnostiskt test men ger en mycket bra sannolikhetsbedömning. Ett normalt svar från NIPT anses vara väldigt tillförlitligt, medan ett onormalt svar från NIPT måste verifieras med ett moderkaksprov eller fostervattenprov för att få veta säkert om fostret har en trisomi 13, 18 eller 21.

## ■ **Icke-invasiv prenatal diagnostik – NIPD (erbjuds idag inte i Sverige)**

Det är också till viss del möjligt att undersöka fostrets DNA i moderns blod för att identifiera förändringar i enskilda gener som kan påverka hälsan hos barnet. Denna teknik är mest välutvecklad för genförändringar som finns hos fadern men inte hos modern. Om faderns genförändring hittas i moderns blod,

bekräftar det att barnet har ärvt faderns tillstånd. Denna teknik är för närvarande användbar för dem med risk för en genförändring snarare än en kromosomavvikelse.

Detta test skulle även kunna användas för att ställa en diagnos hos foster där fynd från en ultraljudsundersökning pekar mot en specifik diagnos som ingen av föräldrarna har. På senare tid har NIPD utvecklats för att identifiera foster som har ärvt autosomala recessiva tillstånd (dvs då man ärver en förändrad gen från båda föräldrarna). Så länge båda föräldrarna har olika varianter så kan DNA i moderns blod undersökas för att bekräfta närvaron eller frånvaron av faderns specifika variant. Om man hittar faderns variant innebär det att barnet har ärvt faderns felaktiga kopia av genen. Det finns då en 50:50 sannolikhet att fostret också har ärvt moderns förändrade genkopier. Par kan då fatta ett beslut om huruvida de ska göra ett invasivt test för att bekräfta om fostret bär på två förändrade genkopior.

Denna teknik kan också användas för att bestämma barnets kön. Eftersom kvinnor vanligtvis har två X-kromosomer och män vanligtvis har ett X och ett Y, indikerar närvaron av Y-kromosommateriäl i moderns blod att det är ett pojkfoster. Detta kan vara värdefull information om man riskerar att föra vidare X-bundna tillstånd, som främst drabbar pojkar. Då kan par som väntar en pojke välja om de ska fortsätta med invasiv testning för att bekräfta diagnosen.

## **Jag har fått reda på att mitt barn har ärvt samma genetiska förändring. Vad händer nu?**

Beslutet om hur man ska gå vidare med en graviditet är mycket personligt. Idag saknas botemedel för de flesta genetiska tillstånd. Beslutet blir då att fortsätta eller avbryta en graviditet. Många par väljer att fortsätta en graviditet med vetskap om att barnet kommer att drabbas av en allvarlig sjukdom, medan andra väljer att avbryta. Er genetiska vårdgivare kan ge er mer information och stötta er oavsett vilket beslut ni tar.

Det finns många faktorer att ta hänsyn till, bland annat följande:

### **■ Sjukdomens svårighetsgrad**

Det är viktigt att komma ihåg att även om det delvis går att förutsäga hur en genetisk förändring kommer att påverka en individ, så kan symtomen vara mycket varierande. Även inom en familj kan vissa personer påverkas svårare eller lindrigare av samma genetiska förändring.

### **■ Val kring graviditeten**

Era värderingar, livssituation och behov kan påverka era känslor och beslut. Din kliniska genetiker och genetiska vägledare eller vårdgivare inom fostermedicin finns där för att diskutera detta med dig och informera vilket stöd som kan erbjudas er.

## Inform Network Support



Understanding Chromosome & Gene Disorders

### Rare Chromosome Disorder Support Group

The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE,  
Storbritannien

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 drivs enbart med gåvor och bidrag. Om du kan får du gärna ge en gåva via vår webbplats på: [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) Hjälp oss att hjälpa dig!

Centrum för sällsynta diagnoser ([karolinska.se](http://karolinska.se))



<https://www.karolinska.se/for-varldgivare/karolinska-universitetslaboratoriet/centrum-for-sallsynta-diagnoser/>

Detta informationsmaterial är översatt och anpassat till svenska genom ett samarbete mellan Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, vid Karolinska universitetssjukhuset ([www.karolinska.se/sallsyntadiagnoser](http://www.karolinska.se/sallsyntadiagnoser)) och Unique ([www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)) i Storbritannien. CSD arbetar med att förbättra kunskapen och omhändertagandet av patienter i alla åldrar med sällsynta diagnoser. Unique är en välgörenhetsorganisation som tillhandahåller information, stöd och nätverk till familjer med ovanliga kromosom och eller andra genetiska tillstånd.

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](http://csdsamverkan.se)).

Detta informationsmaterial har sammanställts av Dr Esther Dempsey, Registrar in Clinical Genetics, South West Thames Regional Genetics Service, St George's Hospital, St. George's University Hospitals NHS Foundation Trust, Storbritannien.

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 (2024).

Version 1 (AP)