

Hvad kan kromosom mikroarray analysen desuden vise? Normalvarianter, usikre eller uventede fund.

Nogle små kromosomubalancer har vist at sig at være hyppige i befolkningen og uden helbredsmæssig betydning, sandsynligvis fordi de ikke påvirker den genetiske information. Der er med andre ord tale om godartede normalvarianter.

For andre af de varianter der findes, gælder det, at betydningen kan være vanskelig at afklare. Det skyldes, at vores viden om små ubalancer er ny, hvorfor betydningen af alle små varianter endnu ikke er kendt. Men vores viden øges hele tiden.

Ved nogle analyser kan der findes ubalancer, som ikke kan forklare barnets sygdom, men som alligevel kan have betydning for andre familied medlemmer.

Kromosom mikroarray analyse kan således i nogle tilfælde afsløre forekomsten af en arvelig sygdom eller for eksempel vise, at en af forældrene er anlæg sbærer for en sådan. Hvis der gøres sådanne "uventede, tilfældige fund" ved undersøgelsen, vil familien blive informeret om det og få tilbudt genetisk rådgivning.

Vigtigt at vide, når du eller dit barn får foretaget mikroarray analyse:

- Analysen kan eventuelt bidrage til at give en forklaring på barnets/personens symptomer
- Analysen kan påvise små kromosomubalancer, som ikke kan ses ved almindelig kromosomundersøgelse. Man har beregnet, at 15-20 % af børn med udviklingsmæssige problemer kan have en kromosomubalance, som kan påvises med kromosom mikroarray analyse
- Nogle gange kan man ikke med sikkerhed afklare betydningen af en kromosomubalance
- Nogle gange kan analysen påvise forandringer, som har betydning for andre familiemedlemmer, f.eks. forekomst af anlæg sbærrer tilstand for en kendt arvelig sygdom
- Genetisk rådgivning vil altid blive tilbudt, når det er relevant

Yderligere information findes på vores hjemmeside www.kennedy.dk, hvor der også findes en folder om kromosomforandringer med nærmere forklaring af de forskellige former for forandringer, herunder balancerede kromosomforandringer, som f.eks. translokationer.

Information
til patienter og familier om

Kromosom Mikroarray Analyse

udarbejdet af lægerne
Kennedy Centret
december 2010

Kennedycentret 

Gl. Landevej 7
2600 Glostrup

Tlf.: 43 26 01 00
Fax: 43 43 11 30

Kennedycentret 

Hvad er en kromosom mikroarray analyse?

Kromosom mikroarray analyse er en ny laboratorietechnik, som er velegnet til at undersøge for kromosomforandringer ved en række symptomer i en række situationer. Kromosom mikroarray teknikken kan påvise meget små kromosomubalancer, som er mindre end dem, der kan ses ved en almindelig kromosomanalyse i mikroskopet.

Analysen omfatter alle kromosomerne. Analysen udføres oftest på en blodprøve.

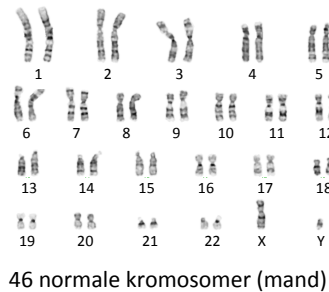
Hvad er kromosomer og gener?

Mennesket har millioner af celler, og hver kropscelle indeholder et sæt kromosomer.

Kromosomerne er en trådformet struktur, som indeholder arvematerialet, DNA, med vores omkring 20-25.000 arveanlæg, også kaldet gener. Generne indeholder instruktioner som kontrollerer, hvordan cellerne og kroppen fungerer. På denne måde er kromosomerne og generne med til at bestemme udviklingen af medfødte egenskaber og sygdomme.

Hvad er normale kromosomer?

Det normale antal kromosomer i en kropscelle er 23 par, det vil sige 46 kromosomer.



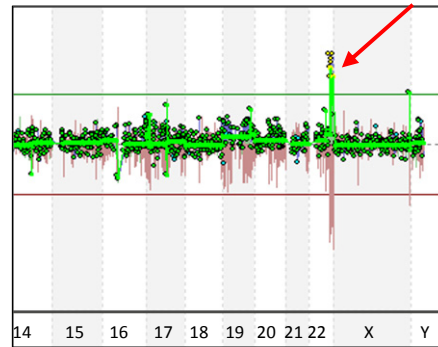
Kromosompar nummer 1-22 kaldes autosomerne, og det sidste par kaldes kønskromosomerne, som udgøres af X og Y. Kvinder/piger har udover de 22 par autosomer 2 X kromosomer, mænd/drenge har udover de 22 par autosomer et X og et Y kromosom.

Ved en almindelig kromosomanalyse ser man på kromosomerne i et mikroskop. Herved kan større forandringer påvises.

Hvad er kromosom-ubalance?

Kromosomforandringer kan bestå i ændringer i kromosomernes antal eller struktur, og kan eventuelt medføre ubalance i det samlede kromosommateriale. Det er vigtigt at have den korrekte balance i kromosommaterialet, fordi en ubalance kan betyde ændring af den genetiske information. Ubalance består i for meget eller for lidt kromosommateriale i forhold til det normale. Det kan føre til forsinket udvikling eller udviklingshæmning samt andre helbreds-mæssige problemer.

De meget små kromosom-ubalancer, som kan påvises ved kromosom mikroarray analysen kaldes henholdsvis mikrodeletioner eller mikroduplikationer, alt efter om der er for lidt eller for meget kromosom materiale i forhold til normalt.



Mikroarrayanalysen viser udslag ved kromosom nr. 22, som udtryk for en mikroduplikation.

En såkaldt balanceret kromosomforandring som alene består i ombytning af kromosommaterialet har sædvanligvis ingen helbreds-mæssig betydning, men kan medføre en øget risiko for at bæreren af den får børn med kromosomubalance.

Hvornår tilbydes kromosom mikroarray analyse?

Kromosom mikroarray analyse foretages først og fremmest som led i udredning af børn, der har problemer med indlæring, fysisk udvikling, adfærd eller medfødte misdannelser, for at undersøge om kromosom-ubalance er årsagen hertil.

Hvordan kan kromosom mikroarray analysen bidrage til en diagnose?

Hvis der påvises kromosom-ubalance hos et barn, er det vigtigt at undersøge blodprøver fra forældrene. Dette er nødvendigt for at afklare, om den påviste kromosom-ubalance er nyopstået eller nedarvet fra en af forældrene. Derfor tages der ofte blodprøve på forældrene samtidigt med prøven på barnet.

Hvis en påvist mikroduplikation eller -deletion hos et barn ikke findes hos nogen af forældrene, og hvis det ubalancerede kromosomområde indeholder vigtig genetisk information, kan den være forklaringen på barnets symptomer. I visse tilfælde kan en mikroduplikation eller -deletion have betydning for barnets symptomer, også selvom en af forældrene har samme kromosom-ubalance. Lægerne vil forklare de påviste forandringer nærmere.