

# PRENATAL OCH PRE-IMPLANTATIONS DIAGNOSTIK FÖR MPS

Familjer som oroar sig för att föra över genetiska sjukdomar till sina barn har nu flera möjligheter. Två av dessa möjligheter är att använda sig av prenatal och pre-implantationsdiagnostik. Prenatal diagnostik är ett sätt att ta reda på om graviditeten är påverkad av någon genetisk sjukdom. Pre-implantations diagnostik är en nyare teknologi som används för att testa ett embryo som har blivit befruktat med IVF; in vitro fertilization, (i laboratorium) före det insemineras.

## **Två typer av prenatal diagnostik: Amniocentes och Chorionvilli prov**

*Amniocentes* utförs vanligtvis mellan 15-18 graviditetsveckan. Det innebär att en fin nål sticks in i livmodern från mammans mage och så drar man ut några teskedar med fostervatten. Hudceller från fostret går att finna där. Dessa celler innehåller DNA, vilka kan testas för att se om de innehåller samma mutation som den som orsakar den genetiska sjukdomen hos familjemedlemmen. Om den speciella mutationen hos den påverkade individen är okänd, så är det möjligt att testa enzymaktiviteten i fostrets celler. Även om dessa metoder är effektiva för att utröna om en graviditet är drabbad eller inte, så ger de generellt inte någon information om svårighetsgraden i sjukdomen. Det är också så att det är en invasiv procedur och därför finns det en risk för infektion, eller membran-ruptur, vilket kan leda till missfall. Det är uppskattat att ungefär 1 på varje 200-500 amniocentes-procedurer leder till förlorad graviditet. Den andra metoden är:

*Chorionvilli prov* innebär att man tar ut en liten mängd vävnad från moderkakan, antingen genom magen eller genom vagina. Dessa celler testas sedan för DNA mutationer eller enzymaktivitet. Fördelen med Chorionvilliprov är att den kan göras tidigare än amniocentes, i tionde graviditetsveckan. Nackdelen är att risken att förlora graviditeten är större, ca 1 på 100. Alla laboratorier genomför inte prenatal diagnostik på chorionvilli, utan en del bara på amniocentes.

Människor väljer att göra prenatal diagnostik av många olika skäl. En del är oroliga över sin graviditet och testar sig för att försäkra sig om att allt är ok, andra vill få bort osäkerheten och veta hur det ligger till på en gång. En del människor vill veta på ett tidigt stadium för att ha tid att förbereda sig för sin situation, och

andra vill veta för att ha möjlighet att avsluta graviditeten om det visar sig att den är påverkad av genetisk sjukdom.

## **Pre-implantations diagnostik:**

Går ut på att man testar embryot innan det planteras in i livmodern. Till skillnad från amniocentes- eller chorionvilliprov så måste man här veta DNA mutationen för att kunna genomföra diagnostiken. IVF, eller In Vitro Fertilization – befruktning, är en metod där man placerar sperma och ägg tillsammans i en Petri-skål, denna metod kallas PGD. Ibland använder man en metod som heter ICSI; Intra Cytoplasmic Sperm Injection, då injicerar man spermien direkt in i ägget för att försäkra sig om att det blir befruktat. Efter befruktningen skett med någon av dessa metoder så börjar det befruktade ägget att dela på sig. Vid åttonde cellnivån tar man en eller två celler och testar dessa för genetiska sjukdomar. På detta tidiga stadium påverkar det inte embryons utveckling om man tar bort en eller två celler. Efter det att embryona är testade planteras man bara in dem som var opåverkade. Vanligtvis så befruktas flera ägg under PGD för att öka chansen att få opåverkade embryon som framgångsrikt kan planteras in.

## **Fördelar och nackdelar:**

En av de största fördelarna med PGD framför prenatal diagnostik är att den utförs innan embryot planteras in. Detta utesluter behovet av att behöva besluta huruvida man skall avsluta graviditeten eller inte. Därför kan det vara ett bra alternativ för par som känner sig obekväma med att avsluta en graviditet, men PGD är dyrt. Dessutom är PGD bara lyckosamt i ca 30% per cykel, vilket betyder att det vanligtvis kan ta cirka tre försök eller mer innan det tar sig. Det är även så att det krävs hormonbehandling för både PGD och ICSI, samt ett kirurgiskt ingrepp för att ta ut äggen och plantera in embryot. Men PGD erbjuder föräldrar att få en opåverkad graviditet utan att behöva ställas inför valet att avsluta en graviditet.

Beslutet att göra prenatal diagnostik eller pre-implantationsdiagnostik är både komplex och personlig. Det rekommenderas att man beställer tid hos en genetisk rådgivare för att utforska innebörden i dessa möjligheter på en individ baserad nivå.

Fritt översatt från amerikanska nyhetsbrevet 2005 av VH