

## Att få barn: bilda familj



Att få barn: HDBuzz's reportage om olika fertilitetstekniker som kan hjälpa personer i riskzonen att få barn utan HS

Av Dr Nayana Lahiri på 23 oktober 2011

Redigerad av Dr Ed Wild ; Översatt av Lena Gustafsson

Först publicerad den 2 juli 2011

*Det kan vara extremt svårt för människor i riskzonen för Huntingtons sjukdom att fatta beslut kring familjeplanering när det gäller att få barn som kan ärva HS. Vi förklarar de alternativ som finns, och hur modern reproduktiv vetenskap kan göra skillnad just nu för familjer som berörs av HS.*

## Introduktion

Många personer med Huntingtons sjukdom (HS), eller som är i riskzon att få den, vill veta om det finns möjlighet att få barn utan att föra sjukdomen vidare till nästa generation.

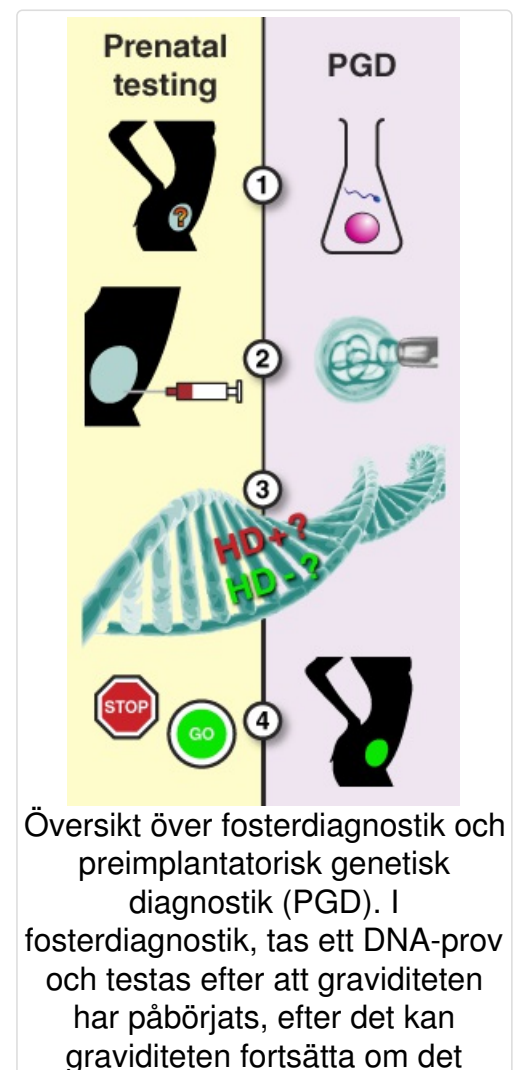
### Det korta svaret är ja!

Assisterad fertilitetsteknik är ett område där de vetenskapliga framstegen kan göra stor skillnad just nu för framtidens familjer med HS. Flera val finns tillgängliga för personer som antingen är i riskzonen för HS eller som har fått ett positivt svar genom gentest.

Det är bra att veta att "vilja bli föräldrar inte nödvändigtvis innebär att man själv behöver göra ett genetiskt test för HS", för att man ska få använda assisterad fertilitetsteknik i syfte att undvika att HS förs vidare till egna barn.

Vi hoppas att denna artikel kommer att uppdatera dig på dessa alternativ, men det är viktigt att komma ihåg att alla metoder inte finns tillgängliga överallt, och i vissa länder kan det innebära stora kostnader. Så om du funderar på någon av dem, rekommenderar vi att du kontaktar en specialist i genetisk vägledning för individuell rådgivning. Ju tidigare du gör det, desto fler möjligheter har du.

## På det gammaldagsa viset



Att besluta om att få eller inte få barn som är i riskzonen att ärva HS är ett dilemma som blivande föräldrar fortfarande möter. Att bli gravid på "gammaldags vis" är fortfarande ett alternativ och är naturligtvis gratis och roligt!

genetiska testet för HS är negativt. Vid PGD, skapas ägg och spermier till embryon i labbet. En enstaka cell tas bort från varje embryo och testas genetiskt. Endast embryon utan HS-genen implanteras i livmodern.

Som varje HDBuzz-artikel bekräftar, gör forskare stora framsteg mot att hitta behandlingar mot HS. Vi tror att en tid kommer, då barn i riskzon föds till en värld där HS är ett behandlingsbart tillstånd. Det finns dock inga garantier, och det är omöjligt att förutsäga när bromsmediciner kan bli tillgängliga.

Vissa människor känner att de inte vill ta några risker och vill undvika att föra HS vidare alls. Det är då assisterad fertilitetsteknik blir aktuell.

## Att testa sig under graviditeten

Det är möjligt att utföra ett genetiskt test under graviditeten för att se om fostret bär på genen som orsakar HS, detta kallas fosterdiagnostik.

Att fatta beslut om att testa ett ofött barn är svårt. Det är viktigt att förstå att fosterdiagnostik för HS endast kan utföras om man som ett par är övertygade om att man vill avbryta graviditeten om barnet bär på genen. Det är ett stort och känsligt personligt val.

Det är viktigt att beslutet fattas i förväg. Det beror på att om man testar fostret under graviditeten, och sedan inte går vidare med en abort efter ett positivt testresultat, tar man bort barnets rätt att själv välja om de vill göra ett genetiskt test senare i livet. Trots allt, väljer de flesta människor i riskzonen för HS att inte göra testet innan de utvecklar symptom. Vi vet att stora svårigheter kan uppstå när ett barn redan från födseln har identifierats som någon som kommer att utveckla HS.

Så det är viktigt att noga tänka över fosterdiagnostik för HS, och vad du känner för abort, innan du blir gravid.

När en kvinna väl är gravid, finns det väldigt lite tid att ta till sig all information om fosterdiagnostik och att ta dessa viktiga beslut eftersom testet måste genomföras tidigt under en graviditeten.

Dessutom kan de flesta tester under graviditeten endast göras om tester har utförts på paret (eller andra familjemedlemmar) i förväg. Ofta finns det inte tillräckligt med tid att göra detta bakgrundsarbete när en graviditet har påbörjats.

## Hur fungerar fosterdiagnostik?

För att testa fostret utförs en test tidigt under graviditeten som kallas "moderkaksprov". Moderkaksprovet innebär att man tar ett liten bit av moderkakan som har samma gener som fostret.

Moderkaksprovet görs med lokalbedövning och är en snabb procedur på vårdcentralen. Beroende på var på livmodersväggen moderkakan sitter, förs en mycket tunn nål in antingen

genom livmoderhalsen eller genom huden i buken med hjälp av en ultraljud-skanner som vägledning. Ett litet urval av celler hämtas från moderkakan. Dessa celler kan användas för att testa genetiskt för HS.

Den största komplikationen med proceduren är en ökad risk för missfall, vilket sker i ungefär 1 på 50 graviditeter efter ett moderkaksprov.

Moderkaksprovet utförs vanligtvis vid 10 till 12 veckor in i graviditeten. I detta skede kan en graviditet fortfarande hållas utanför familj och vänner. Om det genetiska testet är positivt kan en abort utföras under narkos upp till ca 12-13 veckor in i graviditeten - beroende på landets lagar. Ibland kan en abort göras senare.

## “Fri från HS med PGD”

“Preimplantatorisk genetisk diagnostik\* (PGD) är ett annat sätt att få barn som inte är bärare av HS och utan att behöva tänka på att göra abort. Det är mer komplicerat och dyrare än fosterdiagnostik, och det kan vara en lång och stressig process.

PGD innebär att man använder ägg och spermier för att skapa embryon i ett labb, sedan utförs ett HS-test på embryon. Endast HS-negativa embryon sätts in i kvinnans livmoder.

## PGD Processen

PGD görs som en del av en provrörsbefruktning (IVF), vilket är ett medicinskt ingrepp och som innebär att en kvinna tar läkemedel för att kroppen ska producera fler ägg än normalt.

Äggen tas ut ur kvinnans kropp och befruktas genom att använda sperma som mannen lämnat. De befruktade äggen lämnas ifred under några dagar för att utvecklas till embryon.

Embryot odlas i laboratoriet i två till tre dagar, tills cellerna har delats och embryot har cirka åtta celler. En eller två celler avlägsnas från varje embryo i detta skede. Att ta bort celler i detta tidiga skede av utvecklingen påverkar inte hur embryot utvecklas.

De avlägsnade cellerna från varje embryo testas sedan genetiskt för att se om de har HS-genen.

Slutligen överförs en eller två embryon som inte har genen till livmodern där de kan utvecklas.

Alla friska opåverkade embryon kan frysas för senare användning.

Ungefär två veckor efter att embryon överförts, tar kvinnan ett blodprov för att se om hon är gravid. Om befruktningen har lyckats, fortsätter graviditeten sedan som vanligt.

## Nackdelen med PGD

”

Genetisk rådgivning hjälper till med att förstå vilka val som finns lokalt. Ju tidigare du får råd desto fler alternativ har du.

”

IVF - processen med provrörsbefruktning att stimulera äggstockarna att producera fler ägg och befrukta dem utanför kroppen och sedan föra tillbaka embryon till livmodern - är alltid en tidskrävande och ansträngande process. Det kan också vara farligt, med risk för att kvinnan blir sjuk. Flera saker kan gå fel, som att det inte produceras tillräckligt med ägg eller embryon.

Det är också större chans att få tvillingar med provrörsbefruktning, vilket är tuffare och mer riskabelt för både mor och barn.

Riskerna med provrörsbefruktning är att det kan gå fel med den genetiska delen av PGD. Embryon kan skadas när celler tas bort, och ibland fungerar inte HS-testet eftersom det inte finns tillräckligt med DNA. Har man otur kan alla embryon ha HS-genen.

I slutändan finns ibland bara ett embryo tillgängligt för implantation - och ibland inget alls. Dessutom kan en graviditet misslyckas efter implantationen.

Sammantaget ger varje försök med PGD 20-30% chans till en graviditet fri från HS. Kvinnor under 35 års ålder har störst chans att lyckas - ännu en annan anledning till att tänka framåt när det gäller graviditet. Tyvärr är chansen att lyckas när man är äldre än 40 år nästan noll.

## **Vad kostar PGD?**

PGD är dyrt. Kostnaden är någonstans runt US \$ 15.000, £8.000 eller € 10.000 för varje försök. Sjukförsäkring brukar inte täcka kostnaden för PGD. I vissa länder, som Storbritannien, finansierar den offentliga hälso- och sjukvården ett eller två PGD försök. Men det kan även variera inom enskilda länder, och kan begränsas till endast par utan barn.

## **Vad händer om jag inte vill veta mitt status om HS?**

Som vi antydde i början av denna artikeln kan personer som är i riskzonen för HS utnyttja genteknik för att få barn som inte bär på genen utan att behöva testas själva. Om du väljer att inte testas själv gör det processen lite mer komplicerad, och gör det ännu viktigare att planera i förväg och få expertråd tidigt.

Båda teknikerna vi har beskrivit - fosterdiagnostik (att testa fostret efter att graviditeten påbörjats) och PGD (att testa embryon i labbet) - kan justeras för att undvika att testa blivande föräldrar. Dessa justeringar kallas "icke-avslöjande" och "uteslutande test".

## **Icke-avslöjande fosterdiagnostik**

Icke-avslöjande fosterdiagnostik innebär att DNA-prover tas från personen i riskzonen, minst en av deras föräldrar, och deras partner. DNA tas också från det ofödda barnet genom ett moderkaksprov, som beskrivs ovan.

Det går inte att direkt testa barnets DNA för HS-genen, för om testet visas positivt skulle det innebära att föräldern också måste ha HS-genen - och vi vill undvika att få reda på det.

Så istället för att göra HS-testet direkt, jämförs icke-avslöjande fosterdiagnostik barnets DNA med föräldrarnas och mor- eller farföräldrarnas DNA.

Inuti varje cell i kroppen, finns långa strängar av gener hårt ihoprullade i paket av DNA, som kallas kromosomer. En kromosom är lite som en bok - ett litet paket som innehåller massor av information. Celler innehåller 46 kromosomer, de två kromosomerna som innehåller HS-genen kallas båda för nummer 4. När någon får ett barn, förs bara en av kromosomerna vidare.

Icke-avslöjande fosterdiagnostik utförs med så kallade DNA-fingeravtryck. Man ser på kromosom 4 i alla DNA-prover, utan att titta direkt på HS-genen, och får reda på om barnet har ärvt ett exemplar av kromosom 4 från mor- eller farföräldern med HS eller inte. Baserat på detta klassas barnet att ha hög eller låg risk att utveckla HS, och därigenom beslutas om man ska fortsätta graviditeten eller inte.

Låt oss förklara det med hjälp av ett exempel. Alison och Bob vill ha barn tillsammans, men Alisons pappa, Henry, har HS, och Alison vill inte testa sig för HS.

Alison har två kopior av kromosom 4: en från sin mamma Henrietta, och en från sin pappa Henry. Den kromosom 4 hon ärvt av Henry är antingen den med HS-genen, eller den normala - risken för var och en är 50%.

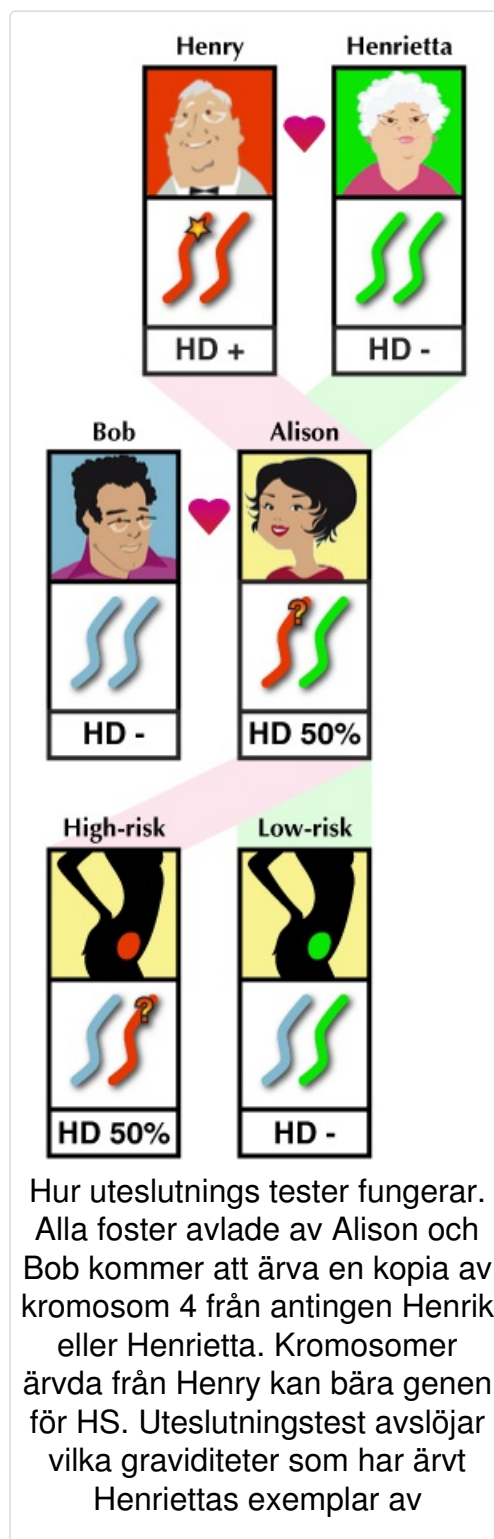
Alison, Bob och Henry ger alla blodprover, och Alison blir gravid på det naturliga sättet. DNA tas från barnet med hjälp av ett moderkaksprov.

Även fostret ärver två kopior av kromosom 4: en från Alison och en från Bob. Ingen av Bobs föräldrar hade HS, så vi behöver inte veta något mer om kromosomen fostret ärvt från Bob.

Men den kromosom 4 som barnet ärvt från Alison kunde ha kommit från Henry eller Henrietta. Om det är Henriettas, kommer den inte ha HS-mutationen. Men om den är från Henry, finns en 50% chans att det är kromosomen med HS-genen. Det klassas som en "hög risk" graviditet och skulle avslutas.

Svårigheten med ickeavslöjande fosterdiagnostik är att det finns lika stor chans att avsluta en opåverkad graviditet som påverkad. Att ge ett mer säkert resultat än så skulle kräva att Alison testas för genen.

Som ni ser är det verkligen viktigt att man med ickeavslöjande fosterdiagnostik funderar ordentligt på hur man känner inför alla de möjliga utfall det kan innebära.



Precis som med vanlig fosterdiagnostik, kan det vara farligt att inleda ingreppet om du inte är säker på att du skulle

kromosom 4 och är därför i låg risk för att ärva sjukdomen.

kunna gå vidare med en abort om barnet visar sig ha hög risk att bära på genen för HS. Om en "hög risk" graviditet inte avslutas, och föräldern börjar utveckla HS, innebär det att barnet definitivt kommer att få HS någon gång under sitt liv.

## Uteslutande PGD

Uteslutning är ett annat sätt av PGD som möjliggör att människor i riskzon kan få friska barn utan få reda på sin egna genetiska status.

Anta att Alison och Bob beslutat att göra en uteslutande PGD. I förväg skulle Alisons blod testas för HS-genen, men Alison skulle inte få veta resultatet, och läkarna hon kommer i direkt kontakt med kommer inte heller att veta - endast personalen på labbet skulle ha tillgång till resultatet. PGD påbörjas då, med insamling av ägg och generering av embryon. Om Alisons "hemliga" testresultat var positivt, testas embryon för HS, och endast de utan genen sätts tillbaka i Alisons livmoder.

Alison och Bob kommer inte att veta hur många ägg som insamlats, hur många som befruktats, eller hur många embryon som implanterats. Om det inte finns några embryon fria från HS stannar ingreppet där, och Alison och Bob får höra att befruktningen misslyckades, men inte varför. Provrörsbefruktning kan misslyckas av många anledningar, så ett misslyckande att bli gravid kan inte tolkas som att Alison har HS-genen.

Inte alla kliniker som utför PGD kan erbjuda uteslutande PGD. Vissa erbjuder PGD i kombination med ickeavslöjande fosterdiagnostik istället.

## Andra alternativ

Ett sätt att få barn som inte bär på genen för HS är att använda donerade ägg eller sperma, istället för de som producerats av personen i riskzonen för HS.

Beslutet att få ett barn med hjälp av en donator är tufft, men man undviker att behöva överväga abort. Det kan göras för personer som har haft ett positivt gentest, liksom de som löper risk och inte själva vill bli testade.

Liksom alla val finns det en negativ sida. Barnet kommer inte att vara genetiskt relaterad till den riskutsatta föräldern, och föräldrarna kommer att behöva tänka på hur och när de ska dela den informationen med barnet.

Det finns gott om stöd för människor som väljer att gå denna väg, och detta kan diskuteras innan beslut fattas om att inleda processen.

Många par tänker på att adoptera barn. På många platser är par, där en person riskerar att få HS, inte tillåtna att adoptera, på grund av den inverkan det skulle få för det adopterade barnet om en förälder utvecklar HS. Dessa par kan dock få bli fosterföräldrar.

## Sammanfattning

Det finns gott om alternativ för människor som riskerar att få HS och vill bilda familj.

De två huvudsakliga teknikerna för par som vill ha barn som inte är bärare på genen för HS är fosterdiagnostik, där en graviditet är genetiskt testad för HS genom ett moderkaksprov, och preimplantatorisk genetisk diagnostik, där embryon som skapats genom provrörsbefruktning är testade och endast de HS-negativa sätts tillbaka i livmodern.

Båda dessa kan ändras om föräldern i riskzon för HS inte vill göra ett genetiskt test.

Expertråd, i form av genetisk vägledning, hjälper dig att förstå exakt de alternativ som lokalt finns tillgängliga för dig. Ditt lands HS-förening kan hjälpa dig komma i kontakt med en genetisk vägledare. Som med så många saker i livet är det viktigt med framförhållning och förståelse för alla alternativ.

---

*Författarna har inga intressekonflikter att uppge. För mer information om vår informationspolicy se våra FAQ*

---

© HDBuzz 2011-2018. Innehållet på HDBuzz är fritt att dela, under en licens Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz är inte en källa för medicinska råd. Mer information tillgänglig från [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Skapad 20 januari 2018 — Nedladdad från <https://sv.hdbuzz.net/036>