

KORT INFORMASJON OM GENETISKE TESTER

Du/dere får tilbud om genetisk testing for å forsøke å finne årsaken til en tilstand/sykdom.

Hvilken testing blir utført?

Hvilke tester som blir utført avhenger av problemstillingen. Noen vanlige tester er:

- *DNA-basert kromsomanalyse eller genomisk kopitallsanalyse*
Kromosomene blir undersøkt for små endringer (kalles også SNP-matrise eller array-CGH)
- *Genpanelanalyse*
 - Små og store genpanel: Et utvalg gener knyttet til en gitt tilstand blir undersøkt.
 - Heleksom- og helgenom-analyser: Alle proteinkodende gener (ca 20 000) blir undersøkt. Dette gjøres vanligvis som trio-analyse (se under).
 - Trio-analyse: DNA til tre personer -- barn og biologiske foreldre -- sammenliknes. Foreldreprøvene blir ikke fullstendig undersøkt, men brukes til støtte i tolkning av genvariantene hos barnet.

Hva kan resultatet bli?

- Ofte finner man ikke en genetisk årsak til tilstanden som utredes.
- Hos cirka 10-50 % blir en genetisk årsak påvist. Sannsynligheten for å påvise en genetisk årsak er avhengig av type tilstand som utredes.
- En genetisk variant med ukjent betydning, en «såkalt variant med usikker signifikans» (VUS) kan bli påvist. De aller fleste VUS viser seg med tiden å være sjeldne normalvarianter uten betydning for en persons ve og vel.
- Et utilsiktet funn kan bli gjort (se under).

Hva er utilsiktede funn?

En sjelden gang påvises en genetisk feil som er uten betydning for tilstanden under utredning. Ved trio-analyse er det også mulighet for slike funn hos foreldre. Det er kun funn som kan ha betydelige medisinske konsekvenser – f.eks. for forebygging, oppfølging eller behandling av sykdom – som vil stå i svarrapporten. Eksempler på dette er genetiske varianter som gir økt sannsynlighet for kreftsykdom eller hjertesykdom i voksen alder.

Viser en trio-analyse om far eller mor er biologisk far eller mor?

Ja. Ved trio-analyser kan vi ikke unngå å se om prøvene fra foreldrene passer sammen med barnets prøve. Hvis prøvene ikke stemmer overens kan dette skyldes forbyttning i eller på vei til laboratoriet, eller at foreldre ikke er biologisk i slekt med barnet.

Hva skjer med prøven etter testingen er ferdig?

Genvarianter lagres i laboratoriets database og brukes som støtte i tolkning av prøver fra andre.

Hvordan får vi beskjed om resultatet?

Behandlerne vil motta rapporten fra laboratoriet og skal informere deg/dere om resultat av testingen. Dersom det påvises en genetisk årsak til tilstanden eller et utilsiktet funn, vil du/dere få tilbud om henvisning til veiledning ved en av landets medisinsk-genetiske avdelinger.