Amplexa Genetics®

Vi leverer viden

Alt du har brug for at vide:

Genetisk test før graviditeten

Hvad er gener for noget?

En genetisk sygdom er en lidelse, der kan stamme fra bare et enkelt gen.

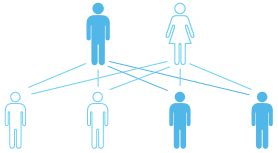
Et gen er et stykke af DNA-strengen. Gener bærer den information, som afgør, hvilke træk eller karakteristika der videregives til dig, og som du videregiver til dine børn.

Vi mennesker har omkring 25.000 gener, og alle gener er vigtige, for at vi kan fungere korrekt.

Typer af genetiske sygdomme

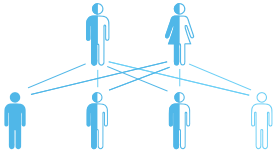
Dominant

En enkelt kopi af det muterede gen arvet fra en af forældrene forårsager sygdommen.



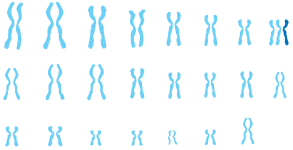
Recessiv

To kopier af det samme, muterede gen, et fra kvinden og et fra manden, forårsager sygdommen.



Kromosomal

Kromosomale sygdomme forekommer, når der er flere eller færre end 46 kromosomer.

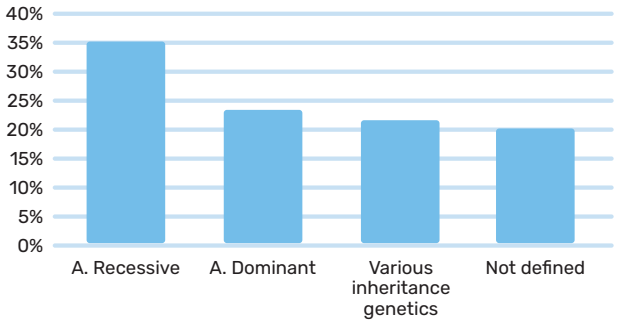


Kan raske personer vidergive en genetisk sygdom?

Alle mennesker kan være raske bærere af en genforandring (mutation) uden at vide det. Hvis både manden og kvinden er bærere af en sygdomsfremkaldende mutation, er der en risiko for, at disse gives videre til næste generation, og barnet bliver sygt.

35% af genetiske sygdomme har et recessivt genetisk mønster.

Fordeling af arvemønstre for sjældne, genetiske sygdomme



Source: https://www.researchgate.net/publication/335846919_Estimating_cumulative_point_prevalence_of_rare_diseases_analysis_of_the_Orphanet_database

Kan mislykkede fertilitetsbehandlinger skyldes et genetisk problem?

En af årsagerne til mislykkede fertilitetsbehandlinger kan være tilstedeværelsen af genetiske mutationer, som kan føre til gentagne aborter og mislykkede behandlinger.

Genetisk test spiller en vigtig rolle i fertilitetsbehandlinger.

Genetiske test bliver brugt til at undersøge, om der er en risiko for at få et barn med en arvelig genetisk sygdom. Arvelige sygdomme nedarves via vores arvemateriale fra en generation til den næste.

I nogle tilfælde kan arvelige sygdomme "springe" en generation over, og opstå i den næste, da de kan have en recessiv arvegang.

Mange mennesker er bærere af sygdomsrelaterede mutationer uden at være klar over det pga. denne recessive arvegang.

Uanset hvilken type af familie, du ønsker at skabe, hjælper Amplexa Genetics med et ansvarligt forældreskab.

Vælg mellem tre forskellige testpakker:

	Genes**2**Life	Genes**4**Life	Genes**4**Life **Plus**
Testniveau	NGS grundlæggende	NGS udvidet, inkluderer Genes2Life	NGS udvidet Plus, inkluderer Genes4Life
Inkluderer	93 gener	430 gener	+ 1400 gener
Testede gener	Recessive gener som anbefalet af ACOG*	Hyppigste recessive gener	Alle relevante recessive gener
Påviste sygdomme	+ 90 sygdomme	+ 400 sygdomme	+ 750 sygdomme

Til testen skal vi bruge en blod- eller spytprøve.

Svartiden er 25 arbejdsdage.

De genetisk test bliver udført ved hjælp af NGS sekventering (Next Generation Sequencing).
Denne teknologi gør det muligt at undersøge, om der er mutationer i gener, som er forbundet med en kendt sygdom.
Disse test kan vise, om du er bærer af en af disse mutationer.

* (ACOG = American College of Obstetricians and Gynecologists)

Hvilke slags sygdomme bliver der testet for?

Typer af genetiske sygdomme, vi undersøger med **Genes2Life**, **Genes4Life** og **Genes4Life Plus**

Genetiske sygdomme	Statistikker
Juvenil amyotrofisk lateral sklerose	Prævalensen og incidensen af JALS er ukendt. Der er kun kendskab til få tilfælde. Sygdommen er beskrevet hos forskellige etniske grupper.
Blooms syndrom	Bloom syndrom. Prævalensen af Bloom syndrom (BSyn) er ukendt.
Triple A syndrom	Prævalensen er ukendt, men færre end 100 publicerede tilfælde, siden den først beskrivelse af sygdommen i 1978.
Spinal Muskelatrofi (muskelsvind)	1 ud af 6.000-10.000 børn bliver født med sygdommen. I United Kingdom lever ca. 2.000 til 2.500 børn og voksne med SMA.
Cystisk Fibrose	Ca. 1 ud af 30 personer er raske bærere af cystisk fibrose uden at vide det. Der fødes 1-2 børn om måneden i Danmark med cystisk fibrose. Det svarer til ca. 150.000 mennesker i Danmark.
Lysosomale sygdomme som: Tay-Sachs, Sandhoffs, Niemann, Gauchers, Mannosidosis, Fucosidosis, Sialidosis, Hurler, Hunter, Sanfilippo, Morquios, I-cell, Sallas, Cystinuria Wolman	Ca. 70 forskellige lysosomale sygdomme. Hver af disse er meget sjælden, men som gruppe påvirker de omkring 1 ud af 5.000-8.000 nyfødte. Hvert år fødes omkring 10 børn med en af disse diagnoser i Danmark. Reference: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN

Hvornår skal man lave en genetisk test?

Den bedste beslutning er et ansvarligt forældreskab, uanset hvilken type familie du ønsker at skabe.

Få foretaget en test før:

- Du prøver at blive gravid med din partner.
- Du går i gang med en assisteret fertilitetsbehandling.
- Du forsøger at blive gravid ved hjælp af en sæddonor.
- Du forsøger at blive gravid ved hjælp af en ægdonor.
- Du skal vælge en æg- eller sæddonor.

Hvordan gør man?

Prøveindsamling af blod eller spyt.

Genanalyse af væsken.

Genetisk rapport for hver enkelte prøve.

Amplexa Genetics®

Amplexa Genetics A/S
Sverigesgade 24
DK-5000 Odense
Danmark

Tlf. +45 6611 6628
info@amplexa.com

www.amplexa.com