

Genetisk fosterdiagnostik

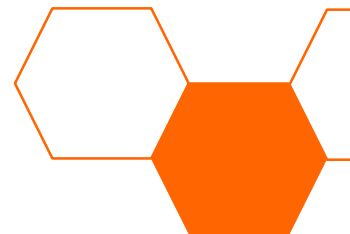
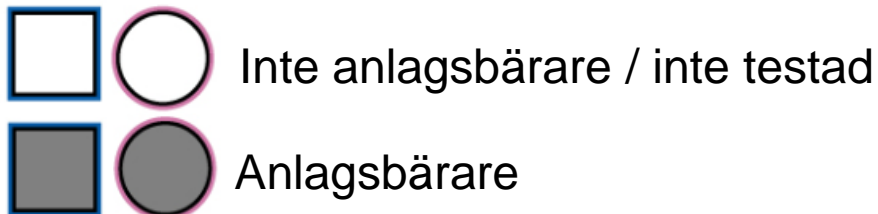
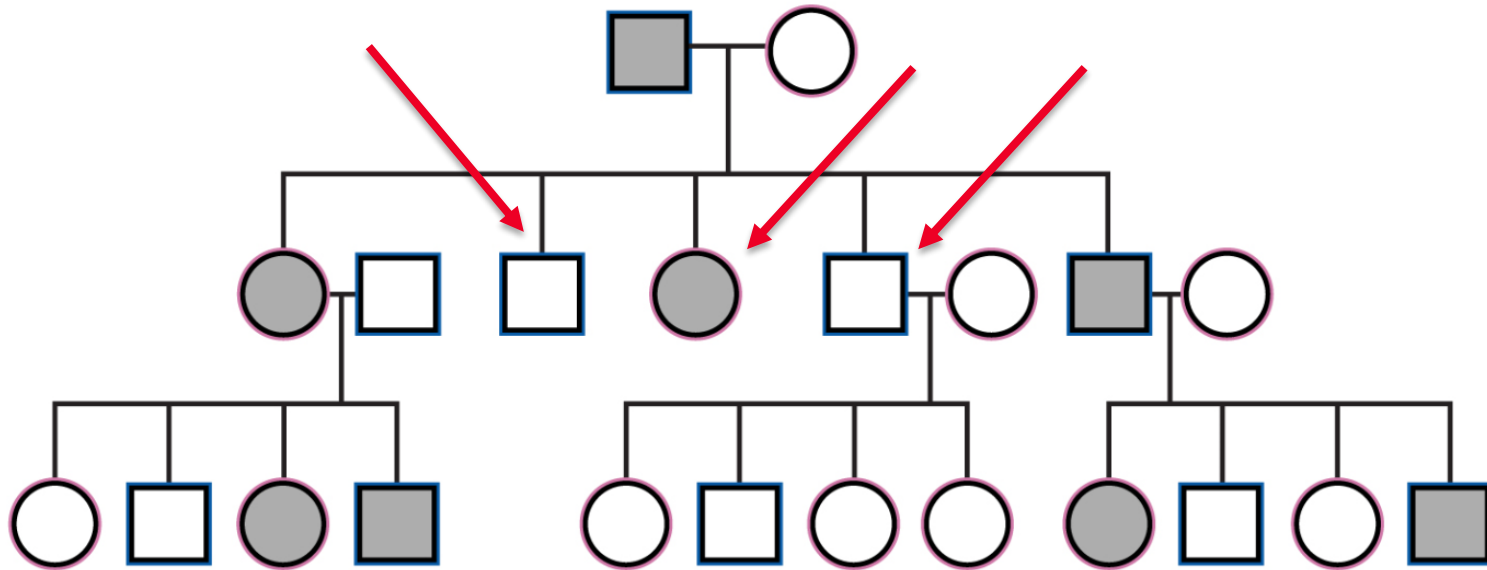
Dr Kajsa Nilsson

Klinisk genetik, Lund



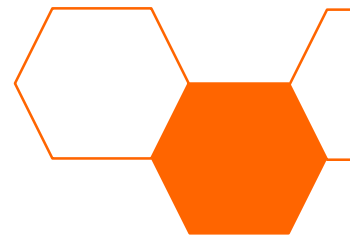
Informationskväll Huntington
2019-12-11

Familjebildning?



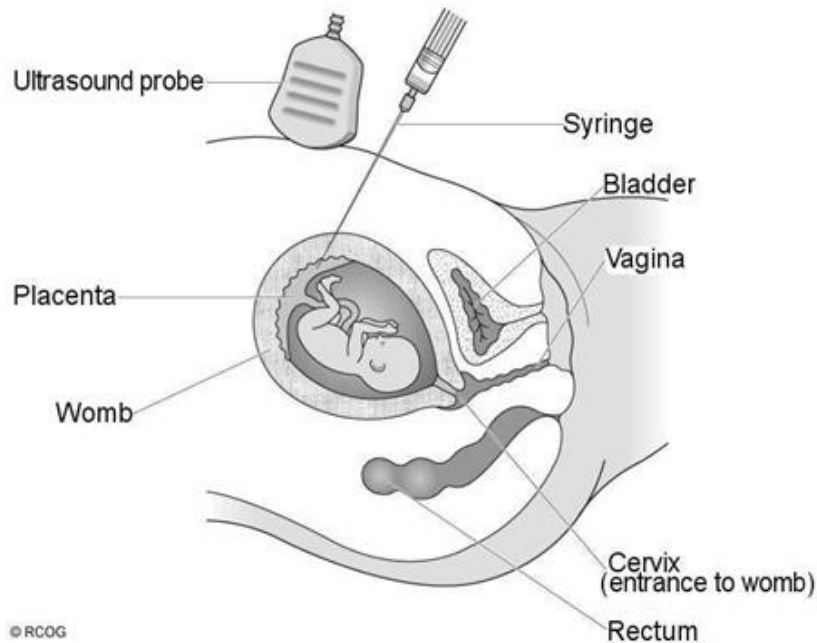
Familjebildning: Alternativen

- Naturlig graviditet utan genetisk testning
- Fosterdiagnostik



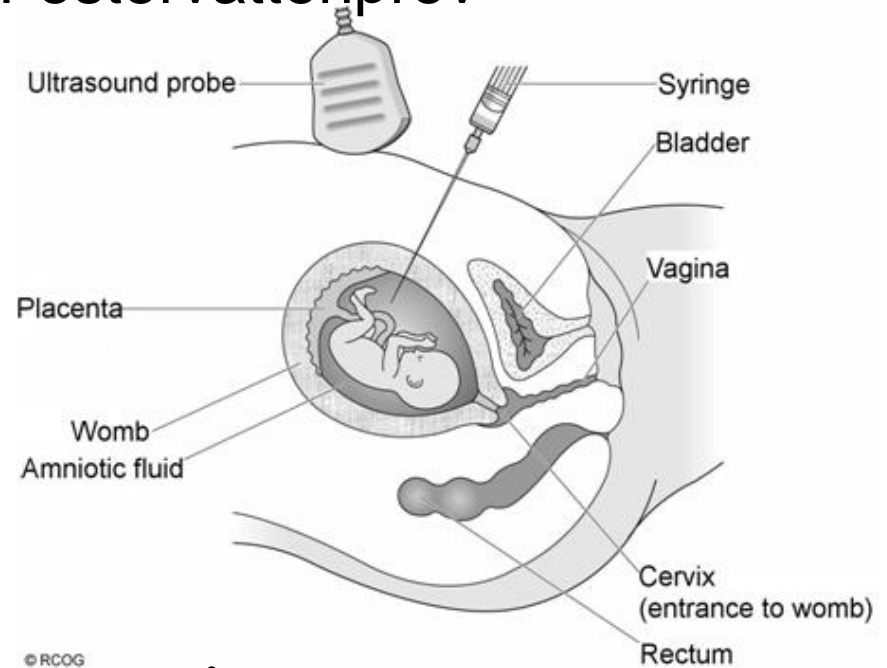
Fosterdiagnostik

Moderkaksprov



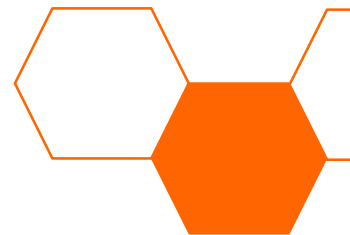
vecka 11-13

Fostervattenprov



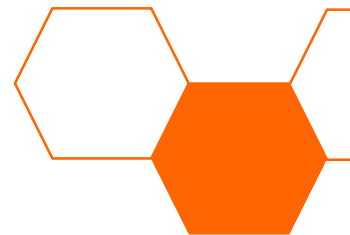
från vecka 15

1-3 veckor innan svar



Familjebildning: Alternativen

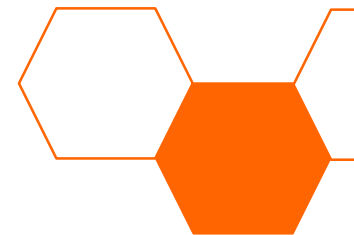
- Naturlig graviditet utan genetisk testning
- Fosterdiagnostik
- Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD)



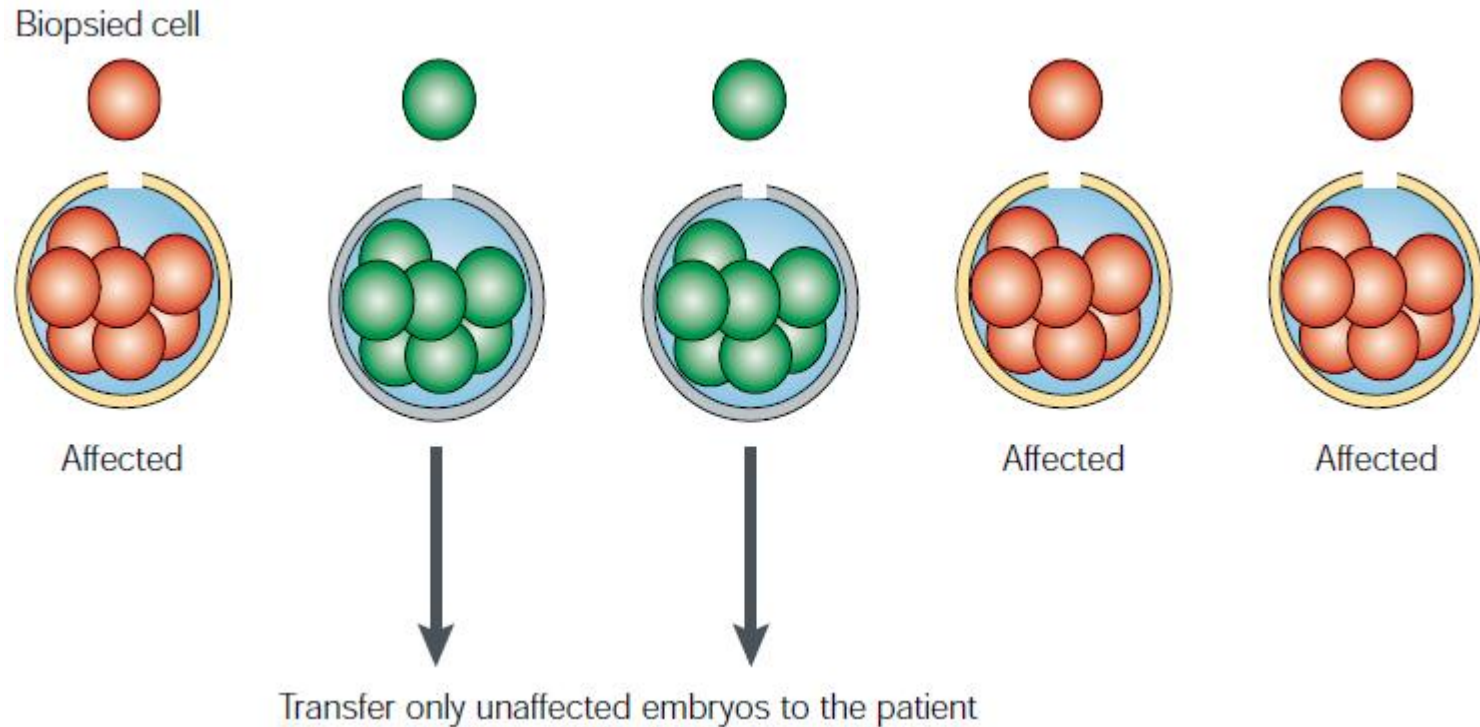
Preimplantatorisk diagnostik (PGD)



Genetisk diagnostik på befruktade ägg



Preimplantatorisk diagnostik (PGD)




Ca 35% "take home baby rate" efter embryoåterföring

Preimplantatorisk diagnostik (PGD)

Lokala riktlinjer för IVF styrande

→ Reproduktionsmedicinskt Center (RMC) i Malmö

Utförs vid Klinisk genetik i Stockholm och Göteborg



♀
25-40 år
BMI: max 30
Ikke rökare

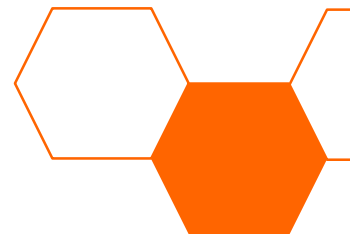
♂
25-56 år
Ikke rökare

Fördelar:

- barnet kommer inte vara i riskzonen att utveckla Huntington
- undviker avbrytande

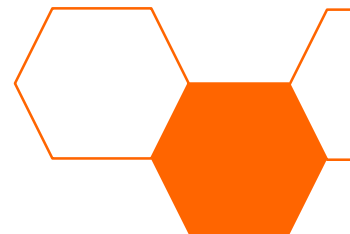
Nackdelar:

- Lång process – ca ett års väntetid
- Medicinskt krävande process – hormonstimulering

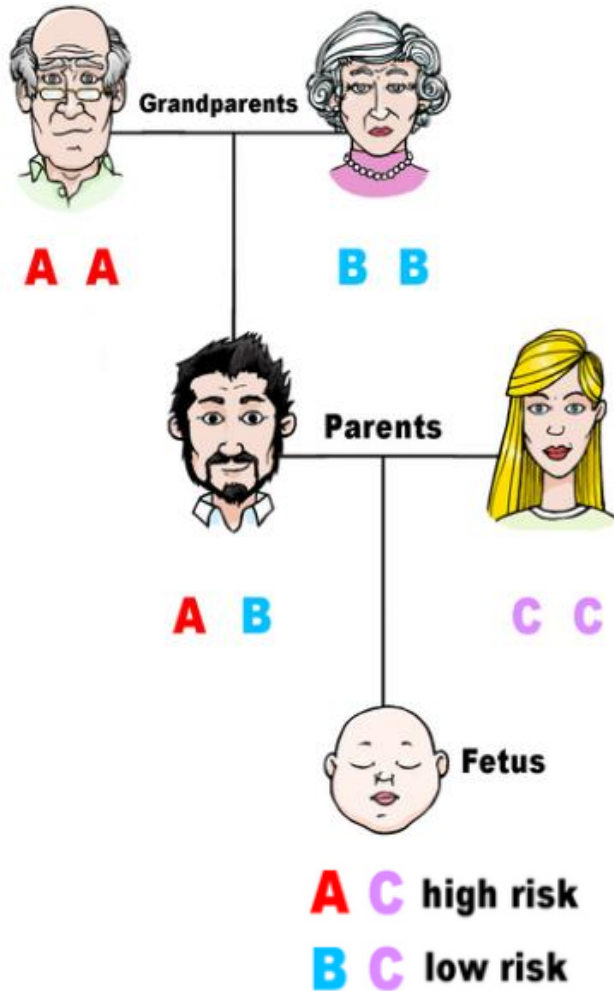


Familjebildning: Alternativen

- Naturlig graviditet utan genetisk testning
- Fosterdiagnostik
- Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD)
- Exklusionstest (uteslutande testning)



Exklusionstest (uteslutande testning)



- Has HD

A

- Possible expanded gene

B

- Normal gene

C

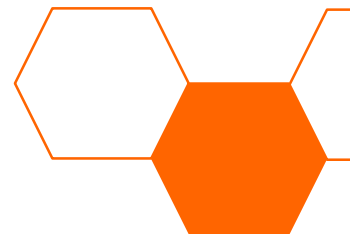
- Normal gene



Familjebildning: Alternativen

- Naturlig graviditet utan genetisk testning
- Fosterdiagnostik
- Preimplantatorisk genetisk diagnostik (PGD)
- Exklusionstest (uteslutande testning)
- Donation: ägg eller spermier

Genetisk vägledning
Klinisk genetik, Lund



Frågor?

Tack för mig!

