

## INFORMASJON TIL FORELDRE VED TRIO-UNDERSØKELSER

Dere er tilbudt genetisk utredning for å forsøke å finne en årsak til deres barns sykdom/utviklingsavvik. Vi anbefaler at begge foreldre leser dette informasjonskrivet nøye.

### Hva slags prøve er dette?

Dette er en gentest der gener vi vet kan knyttes til forsinket utvikling, psykisk utviklingshemming og medfødte misdannelser blir analysert. Med denne analysen finner vi en genetisk årsak til sykdom hos 10-50 % av barna, avhengig av problemstillingen, i gjennomsnitt rundt en tredjedel.

### Hvorfor trenger vi prøve fra både foreldrene og barnet?

Dette er omfattende analyser, og vi vil vanligvis finne mange forandringer i barnets gener. De aller fleste av disse er helt ufarlige, og nedarvet fra mor eller far. Vi trenger foreldrenes prøver blant annet for å sortere disse ut.

### Hva kan vi finne hos barnet?

- Analysen kan være normal. Dette vil gjelde om lag to tredjedeler av barna.
- Vi finner en genetisk årsak til barnets sykdom. Her er det flere muligheter:
  - Det vanligste er at vi finner en *nyoppstått* genfeil hos barnet. Dette er forandringer som foreldrene ikke har, men som har oppstått i sædcellen eller eggcellen før befruktningen.
  - Noen ganger kan vi finne en såkalt *recessiv sykdom* hos barnet. Det betyr at foreldrene er friske, men de er begge bærere av en forandring i det samme genet, uten at denne forandringen alene gir sykdom hos dem. Hvis barnet arver en slik genetisk forandring fra *begge* foreldre, vil barnet få den sykdommen som det aktuelle genet er forbundet med.
  - I sjeldne tilfeller finner vi *X-bundet sykdom* hos gutter. Det hender at en forandring på X-kromosomet kan gi sykdom hos gutter, mens jenter med den samme forandringen er friske.

### Hva kan vi finne hos foreldrene?

- Foreldrene får vanligvis ingen tilbakemelding om egen prøve.
- I svært sjeldne tilfeller vil vi likevel oppdage genetiske forandringer hos foreldrene som ikke har noe med utredningen av barnet å gjøre. Dette kan for eksempel være genetiske forandringer som gir økt risiko for kreftsykdom eller hjertesykdom. Dere vil bli informert dersom det gjelder sykdommer som kan forebygges.
- **VIKTIG:** Ved analysen vil vi umiddelbart se om prøvene som er innlevert fra foreldrene, passer sammen med barnets prøve. Det betyr at vi oppdager eventuell prøveforbytting. Det betyr også at vi oppdager tilfeller der fars prøve ikke kan være fra biologisk far, eller at mors prøve ikke kan være fra biologisk mor. I så fall vil dette stå i svarrapporten fra laboratoriet.