



INBJUDAN TILL SEMINARIUM

Genetiska kliniken, Labmedicin och KK ultraljud, SUS inbjuder till ett seminarium om

Utvidgad anlagsbärartest för ärftliga sjukdomar innan graviditet

Var: Segerfalksalen, BMC, Sölvegatan, Lund

När: Torsdagen den 13 oktober kl 15 – 17:30, kaffe serveras från 14:30

Anmälan: Senast den 11 oktober

Ange namn, klinik/avdelning helst via mail till csd@skane.se

Alternativt telefon 046-17 36 11

Seminarier är kostnadsfritt, men anmälan önskvärd. Antalet platser är begränsat!

PROGRAM:

Associate prof, Dr Maria Soller, Department of Clinical Genetics, Lund

Introductory remarks

Professor, Dr Irene van Langen, Department of Clinical Genetics, Gronningen

First steps in implementing expanded carrier screening in The Netherlands

Dr Amal Matar, Center for Research Ethics and Bioethics, Uppsala

Ethical issues in preconception genetic screening

Associate prof, Dr Ulf Kristoffersson, Department of Clinical Genetics, Lund

Challenges in genetic counselling and practical ethical considerations

BAKGRUND:

Idag utförs familjeutredningar i familjer där det fötts ett barn med en svår recessivt nedärvd genetisk sjukdom. Avsikten är att kunna erbjuda familjen och nära släktingar att ta reda på om de är anlagsbärare och i förlängningen kunna erbjuda fosterdiagnostik för det tillstånd som diagnostiserats i familjen.

Utvecklingen av nya diagnostiska tekniker för genetiska analyser har lett till ökade möjligheter att snabbt och billigt analysera många olika gener. Därigenom ändras också förutsättningarna för anlagsbärardiagnostik. Det finns nu möjlighet att utan genetisk sjukdom i familjen undersöka för anlagsbärarskap av sådana recessiva anlag hos en specifik individ. Redan idag finns nätföretag som erbjuder genetiska tester för mutationer i 25 olika gener, och i förlängningen kommer 100-tals gener att kunna analyseras i samma prov, en utvidgad anlagsbärartest.

När ett sådant test visar att en man eller kvinna är bärare på en förändring kan partnern också testa sig och om båda bär på en förändring i samma arvsanlag har de en 25-procentig risk att få ett sjukt barn. Eftersom de vet om detta innan de skaffat barn finns möjlighet till fosterdiagnostik.

Vare sig denna typ av genetiska test kommer att erbjudas inom ramen för hälso- och sjukvårdens åtagande eller enbart via privata initiativ så kommer vi att träffa familjer som har skaffat sig denna kunskap och vill ha genetisk vägledning och/eller fosterdiagnostik.

På vägen finns många tekniska fallgropar och nya etiska överväganden kan behöva göras. I seminariet kommer vi att försöka belysa frågeställningarna ovan.

Välkomna!

Maria Soller
Verksamhetschef
Genetiska kliniken
Labmedicin

Lars Thurn
Enhetsansvarig
Mödra- och fostermedicin
SUS

Ulf Kristoffersson
Projektledare
CSD Syd
Labmedicin