



**Riktlinjer för anlagsbärartestning av recessiva sjukdomar  
i familjer med kända sjukdomsorsakande genvarianter**

Ett dokument från Svensk Förening för Medicinsk Genetik och Genomik  
Arbetsgruppen för Etik och Policy

- För autosomalt recessiva sjukdomar med anlagsbärfrekvens av minst 1/100 i relevant population, bör erbjudande om anlagsbärartestning övervägas till förstegradssläktingar.
- För konstaterade bärare så gäller också anlagsbärfrekvensen minst 1/100 för erbjudande om testning av partner, som då erbjuds screening av aktuell gen.
- I en släkt där det förekommer en autosomalt recessivt nedärvd sjukdom (med anlagsbärfrekvens av minst 1/100) och där det finns en önskan inför familjebildning att minska sannolikhet för sjukdom bör anlagsbärartest erbjudas inom hälso- och sjukvården.
- Anlagsbärfrekvensen kan dock inte i det enskilda fallet användas som enda urvalsgrund för att erbjuda eller inte erbjuda anlagsbärartestning. Om osäkerhet föreligger och/eller familjen är i behov av utökad information skall bedömning alltid göras i samråd med Klinisk genetisk enhet.
- Genetisk vägledning skall alltid ges inför testning.

Familjer och släkter är ofta spridda geografiskt. En gemensam policy för bedömningen är därför en förutsättning för lika och jämlik vård över landet. Detta dokument ämnar vara vägledande för medarbetare inom hälso- och sjukvården i Sverige och fungera som stöd vid samtal om, och bedömning av, erbjudande av anlagsbärartest för autosomalt recessiva sjukdomsanlag.

Vid varje bedömning görs en avvägning utifrån tillgänglig information om sannolikhet för sjukdom. Individuella avväganden i det enskilda fallet avseende tillståndets allvarlighetsgrad samt erfarenheter och upplevelse av risk kan behövas. En anlagsbärfrekvens av minst 1/100 är vägledande för när utredning kan övervägas. Hänsyn bör tas till populationsspecifika skillnader i sjukdomsförekomst/anlagsbärarskap.

Om kriterier enligt ovan är uppfyllda och anlagsbärarskap finns hos den part i vars familj sjukdomen förekommer bör partnerutredning oftast omfatta hela den sjukdomsorsakande genen (screening). I familjer med släktskap mellan föräldrar, där samma sjukdomsorsakande anlag finns i båda släktgrenarna, kan ett riktat anlagsbärartest för det sjukdomsorsakande anlaget vara tillräcklig utredningsnivå. Likaså kan riktad/mer begränsad anlagsbärartestning övervägas för sjukdomar där förekomst av specifika anlag är kända för sjukdomen i vissa geografiska områden/vissa populationer.

Det finns många kända autosomalt recessivt ärftliga hälsotillstånd, de flesta är ovanliga, dvs incidensen är mycket låg. Om det föds tre barn om året i Sverige med ett specifikt tillstånd så är sannolikheten att vara anlagsbärare 1/100. Sannolikheten för en känd anlagsbärare att med en icke besläktad partner få ett barn med sjukdomen blir då 1/400. Vid tillstånd som är mer sällsynta än så bör fortsatt genetisk utredning för anlagsbärarskap oftast avstås. Sannolikheten för den aktuella sjukdomen är då betydligt lägre än den sammanlagda sannolikheten för att ett barn föds med fosterskada eller annan genetisk avvikelse (vilket ofta anges som 2–3 % av alla födda barn).