



Arvelig syndrom

Pasient: Jeg har nylig fått vite at jeg kan være bærer av fragilt x syndrom. I mange år har jeg ønsket meg barn, og vi har snakket om at vi skal prøve snart. Nå først forteller foreldrene mine meg at jeg kan ha en alvorlig genfeil som kan gjøre at jeg kan føde et barn som ikke er friskt! Jeg kan visstnok ta en test for å finne ut om jeg har dette genet. Men vil jeg ha nytte av å vite det for jeg vil uansett ikke ta abort?

Elisabeth sa hun syntes det var dårlig gjort av foreldrene ikke å opplyse om dette tidligere. De hadde først nevnt det da hun fortalte at hun og mannen tenkte på å få barn. Etter dette hadde hun sovet dårlig, hatt hodepine og slitt med å konsentrere seg på jobben.

Fragilt X syndrom er en ganske sjelden, arvelig årsak til psykisk utviklingshemning. Funksjonsnivået varierer fra moderat nedsatte ferdigheter til dyp psykisk utviklingshemning uten språk. Tilstanden rammer først og fremst gutter. I Norge har cirka en av 5000 gutter denne genfeilen. Jenter kan også få syndromet men vanligvis i en lettere grad. Man regner med at tilstanden forekommer hos rundt én per 8 000 jenter. Diagnosen kan bekreftes ved en DNA-test i blodet. I svangerskapet kan man undersøke om et foster har syndromet ved analyse av morkaken eller celler i fostervannet.

Nye kunnskaper om arvelige sykdommer og utvikling av gentester gjør at stadig flere mennesker må ta stilling til om de ønsker å få vite om de har en feil i sine gener som kan føre til sykdom hos dem selv eller barna. Det er en vanskelig avgjørelse. Dersom man tester seg og finner ut at man ikke er bærer, blir livet lettere. Hvis man derimot får beskjed om at man har den aktuelle feilen, besitter man en viten som kan være tung å forholde seg til. Den enkelte må ta

stilling til om dette vil være så ødeleggende at man foretrekker å leve med uvissheten, selv om man da kan gå glipp av å få en positiv beskjed.

Elisabeth fortalte at hun tenkte mye på hva som ville skje om hun testet seg og fikk vite at hun var bærer av genet fragilt X. Ville hun i så fall velge å få barn eller å la det være? Og hvis hun ble gravid, vil hun ønske å ta fostervannsprøve? Hva skulle hun gjøre hvis fostervannsprøven viste at barnet hadde fragilt x syndrom? Elisabeth kunne ikke tenke seg å ta abort, men mannen hennes hadde sagt at en fostervannsprøve var en forutsetning for at han ville forsøke å få barn. De måtte også skaffe seg kunnskaper om hvordan livet til et barn med fragilt x syndrom kunne bli, og hva det ville innebære å være foreldre til et slikt barn.

Et spesielt aspekt ved fragilt x-syndrom er at kvinner som er bærere av genfeilen risikerer å komme tidlig i overgangsalderen. Det innebar at det hastet litt for Elisabeth å ta stilling til om hun ville forsøke å bli gravid og å fatte de vanskelige beslutningene dette medførte.

Elisabeth ønsket å snakke med en psykolog før hun bestemte seg. Jeg støttet henne i dette og anbefalte at hun også tok i mot tilbudet om genetisk veiledning ved Ullevål sykehus slik at hun hadde mest mulig informasjon før hun avgjorde om hun ville teste seg. God informasjon og anledning til å diskutere de ulike spørsmålene de måtte ta stilling til kunne gjøre det lettere for henne og mannen å fatte de beslutningene som ville være riktige for dem.