



# Biologiske signaler i graviditeten – Genetisk information





I forbindelse med vores studie af graviditeten ønsker vi at foretage undersøgelser af arvematerialet (DNA og RNA). Disse genetiske undersøgelser skal, sammen med alle de andre undersøgelser, give os et helhedsbillede af processerne i graviditeten. Vi vil i dette informationsmateriale forklare i lidt flere detaljer hvad det er vi vil foretage os, samt hvilke muligheder du har for at påvirke dette.

Du vil blive inviteret til en samtale om den genetiske del af studiet, hvor denne deltagerinformation vil blive uddybet, og hvor du kan stille eventuelle spørgsmål. De er velkommen til at tage et familiemedlem, en ven eller en bekendt med til samtalen.

Hvis du beslutter dig for at deltage i den genetiske del af studiet, vil vi bede dig om at underskrive en samtykkeerklæring. Husk du har ret til betænkningstid, før du beslutter, om du vil underskrive samtykkeerklæringen.

Det er vigtigt at understrege, at det er helt frivilligt, om du vil deltage i denne del af undersøgelsen, og du kan når som helst og uden at give en grund trække dit samtykke tilbage. Det vil ikke påvirke din videre deltagelse i studiet.



I forbindelse med vores studie af graviditeten ønsker vi at foretage undersøgelser af arvematerialet (DNA og RNA). Disse genetiske undersøgelser skal, sammen med alle de andre undersøgelser, give os et helhedsbillede af processerne i graviditeten. Vi vil i dette informationsmateriale forklare i lidt flere detaljer hvad det er vi vil foretage os, samt hvilke muligheder du har for at påvirke dette.

Du vil blive inviteret til en samtale om den genetiske del af studiet, hvor denne deltagerinformation vil blive uddybet, og hvor du kan stille eventuelle spørgsmål. De er velkommen til at tage et familiemedlem, en ven eller en bekendt med til samtalen. Hvis du beslutter dig for at deltage i den genetiske del af studiet, vil vi bede dig om at underskrive en samtykkeerklæring. Husk du har ret til betænkningstid, før du beslutter, om du vil underskrive samtykkeerklæringen.

Det er vigtigt at understrege, at det er helt frivilligt, om du vil deltage i denne del af undersøgelsen, og du kan når som helst og uden at give en grund trække dit samtykke tilbage. Det vil ikke påvirke din videre deltagelse i studiet.

## Kort fortalt ...

I dette studie vil vi gerne kortlægge dit DNA samt undersøge hvilke gener, der aktiveres (sekvens-bestemmelse af RNA) og hvilke genstrukturer, der modificeres under graviditeten.

Det er ikke formålet at lede efter sygdoms- eller risikogener. Men vor analyse kan afsløre sygdomsgener, som du måske ikke har kendskab til.

## DNA og gener

Alle mennesker har 23 kromosompar – et sæt med 23 kromosomer fra faderen og et sæt med 23 kromosomer fra moderen – det er den måde vi kan arve forskellige træk fra vores forældre. Hver af disse kromosomer, i alt 46, består af et langt DNA-molekyle. DNA kan beskrives som et simpelt alfabet med fire bogstaver i (A, C, G og T), hvis rækkefølge danner forskellige ord, som vi kalder gener, og som har betydning for, hvordan kroppens celler fungerer.

Gener kan påvirke vores organisme meget tydeligt, fx bestemme hvilken øjenfarven man får. Men de fleste gener virker i samspil med hinanden, og der er fx ikke ét gen, der alene dikterer, hvor høj man kan blive. Vi har omtrent 20.000 gener, som udgør 1,2 procent af det totale mængde DNA.

## RNA og proteiner

Generne bruges som instruktion til dannelsen af forskellige proteiner. Hvert gen koder for et protein, og det er proteinerne, der udfører de vigtige opgaver i cellerne. Informationen fra DNA'et oversættes først til RNA, som derefter oversættes til protein. Når man undersøger RNA'et i cellen giver det derved et præcist indblik i, hvad cellen arbejder med på det givne tidspunkt, hvorimod DNA'et og generne siger mere om de muligheder, der er i cellen.

## Epigenetik

Det, at du har et gen, betyder ikke, at det gen er aktivt – nogle gener er tændt, andre er slukkede. De kan også have forskellig styrke: Et gen kan have 100 procents eller 80 procents eller kun 10 procents effekt. Det bestemmes af de andre dele af DNA'et, de dele, som ikke producerer proteiner. De dele er nemlig blandt andet afbrydere eller startere

for gener, eller en speeder eller bremseklodser. Det er disse tænd/sluk-mekanismer, der er interessante, når man studerer modifikationer af DNA – også kaldet epigenetik.

## Hel-genom, RNA og epigenetik-undersøgelser

Genomet er en fællesbetegnelse for hele vores DNA, dvs. alle bogstaverne på vores 46 kromosomer. Hel-genom kortlægning indbefatter, som navnet antyder, alt vores DNA – dvs. alle bogstaverne i vores genetiske kode.

Ved RNA-undersøgelser ses der på, hvad der produceres i vores celler, dvs. alle de små bestillingssedler på proteiner, som ligger i cellen på et givet tidspunkt.

DNA-modifikationer omfatter kemiske ændringer i DNA, som ikke berører den genetiske kode, men kan afgøre om genet er tændt eller slukket.

Formålet med de genetiske undersøgelser i vores studie er ikke at identificere sygdomsgener. I vores genom ligger skabelonen til alt der produceres i kroppen, hvoraf kun en meget lille fraktion er sygdomsrelaterede gener. Formålet er derimod at kortlægge den gravide krops arbejdsmønstre – dvs. den genetiske kortlægning tjener kun det formål at se på kroppens funktioner helt overordnet, og til at få et fuldstændig billede af de muligheder, der ligger i vores genom, hvilke gener der er aktive, hvad der rent faktisk bliver produceret i cellen, og hvad der ender i blodet, og hvordan samspillet mellem disse komponenter fungerer.

## Tilfældighedsfund og sygdomsgener

Langt de fleste genetiske undersøgelser, der foretages på danske hospitaler, har til formål at afklare om patienterne har anlæg (gener), der koder for bestemte sygdomme, dvs. man leder efter helt specifikke markører for denne sygdom. Disse kaldes primære fund – da de er den primære årsag til at undersøge genomet.

Selvom det ikke er formålet at identificere sygdomsgener, så kan der i undersøgelser af vores type fremkomme sekundære tilfældighedsfund. Det er vigtigt at afklare forinden, hvad der skal ske, hvis sådanne fund fremkommer.

Man kan dele informationen fra genom-undersøgelser op i to kategorier, der afspejler forskelle med hensyn til omfanget af usikkerhed, hvormed man udtaler sig.

”Sygdomsgener”-kategorien rummer de eventuelle gener, der indeholder stærkt sygdomsfremkaldende mutationer, mens ”risikofaktorer”-kategorien rummer de mutationer, hvis betydning for sygdomsudviklingen er mere begrænset.

Vi tilbyder tilbagemelding om fund i dit DNA, som indebærer en klar og sikker risiko for en given sygdom. Vi følger dermed vejledningen fra videnskabetisk komite.

## Hvad skal jeg tage stilling til?

Du skal tage stilling til følgende:

1. Må vi i forbindelse med vores studie kortlægge dit genom samt undersøge din RNA og epigenetiske profil henover tid?

Såfremt du giver din tilladelse til ovenstående kan du vælge mellem forskellige informationsniveauer:

- A. Jeg ønsker ingen information.
- B. Jeg ønsker kun at få information om forhold, som kan forebygges eller behandles effektivt. Det kan fx være information om en forhøjet risiko for kræft (fx brystkræft eller kræft i æggestokkene).
- C. Jeg ønsker al relevant information, både om forhold der kan behandles, og forhold der ikke kan behandles.

Hvis du vælger at få information, uanset hvilken, så vil der være en genetisk rådgiver tilstede, som du kan tale med, og som sørger for, at du forstår hvad informationen betyder for dig.

Eftersom vi ikke har til formål at lede efter sygdomsgener, så kan vores undersøgelser ikke ses som en tilbunds gående undersøgelse af genomet. En sådan vil kræve en anderledes analyse af genomdata. Det betyder, i de få tilfælde hvor gener og sygdom er tæt forbundet, at der desværre ikke er nogen garantier for ikke at udvikle en specifik sygdom, blot fordi vi ikke har fundet genet.

## Hvad gør jeg, hvis jeg gerne vil være med?

Hvis du er interesseret i at deltage i studiet, så er du meget velkommen til at kontakte studieleder Marie-Louise Rasmussen (telefon 32 68 83 39 eller email: gravid@ssi.dk), så vil vi finde en dag, hvor vi kan mødes og tale nærmere om studiet og de genetiske aspekter. Vi beder dig også om at læse det vedlagte materiale "Forsøgspersonens rettigheder i et sundhedsvidenskabeligt forsknings-projekt".

Med venlig hilsen

Studieansvarlig og initiativtager  
Mads Melbye, professor, dr.med., Direktør,  
National Sundhedsdokumentation og Forskning

**Tak fordi du tog dig tid til at læse materialet. Du er altid velkommen til at kontakte os.**

### **iPOP i graviditeten:**

Web: [www.ssi.dk/gravidprojekt](http://www.ssi.dk/gravidprojekt)

E-mail: [gravid@ssi.dk](mailto:gravid@ssi.dk)

Tlf.: 2229 1717

### **Kontaktpersoner:**

Studieansvarlig: Mads Melbye tlf.: 3268 3163

Studieleder: Marie-Louise Rasmussen tlf.: 3268 8339

Projektsygeplejerske: Marie Josefine Høvring tlf.: 2229 1717

### **Mødeadresse:**

Statens Serum Institut

Artillerivej 5

2300 København S

Projektet er godkendt af Den Videnskabetiske Komité i Region Hovedstaden under j.nr. H-3-2014-004 den 26. februar 2014.



