

Unnið að hluta eftir bæklingum sem Guy's and St. Thomas spítalinn í London hefur gefið út.

Vinnan við bæklinginn var styrkt af EuroGentest, EU_FP6 styrkur samkvæmt NoE samningi nr. 512148.

Þýtt og staðfært af Vigdís Stefánsdóttur erfðaráðgjafa, Reyni Arngrímssyni sérfræðingi í erfðasjúkdómum og Jóni Jóhannesi Jónssyni yfirlækni á erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala.

Janúar 2009

Teikningar: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Hvað er erfðarannsókn?



Upplýsingar fyrir sjúklinga og fjölskyldur

Hvað er erfðarannsókn?

Í þessum bæklingi eru grunnupplýsingar um erfðarannsóknir. Rætt er um hvað erfðarannsókn er, hvers vegna þú ættir að fara í erfðarannsókn og kosti og galla erfðarannsókna.

Til að skilja erfðarannsóknir betur er gott að vita meira um litninga og gen.

Litningar og gen

Líkamar okkar eru settir saman úr milljörðum frumna. Í flestum frumum eru 46 litningar og á þeim eru þúsundir gena sem stjórna störfum líkamans. Litningarnir eru gerðir úr ákveðnu efni sem kallast DNA (deoxiríbósakjarnsýra eða deoxyribonucleic acid). Gen eru leiðbeiningar eða fyrirmæli um vöxt og starfsemi líkamans. Þau eru ábyrg fyrir ýmsum einkennum okkar svo sem augnlit, blóðflokki og hæð.

Gen eru á litlum þráðum sem kallast litningar. Venjulega eru 46 litningar í hverri frumu. Við erfum eitt sett af 23 litningum frá móður okkar og eitt sett af 23 litningum frá föður okkar. Þannig höfum við 46 litninga, tvö sett af 23 litningum eða 23 pör. Við erfum tvö eintök flestra gena frá foreldrum okkar, annað eintakið frá föður og hitt frá móður (hvort eintak fyrir sig er á öðrum af þeim litningum sem við fengum frá föður og móður). Þess vegna erum við lík báðum foreldrum okkar.

Litningarnir (sjá mynd 2) eru númeraðir eftir stærð frá 1 til 22. Þeir eru eins hjá konum og körlum. Þeir heita A-litningar. Síðasta parið, hið 23. er mismunandi hjá körlum og konum. Það

Doktor.is

Doctor.is er vefur um margt sem snýr að læknisfræði og lyfjum. Þar er að finna margar áhugaverðar greinar og upplýsingar.

www.doktor.is

Einstök born

Háaleitisbraut 11-13

108 Reykjavík

Sími: 568 2661

www.einstok.com

EuroGentest

Eurogentest er með heimasíðu þar sem hægt er að fá áreiðanlegar upplýsingar um erfðarannsóknir og hlekkir í stuðningshópa um alla Evrópu.

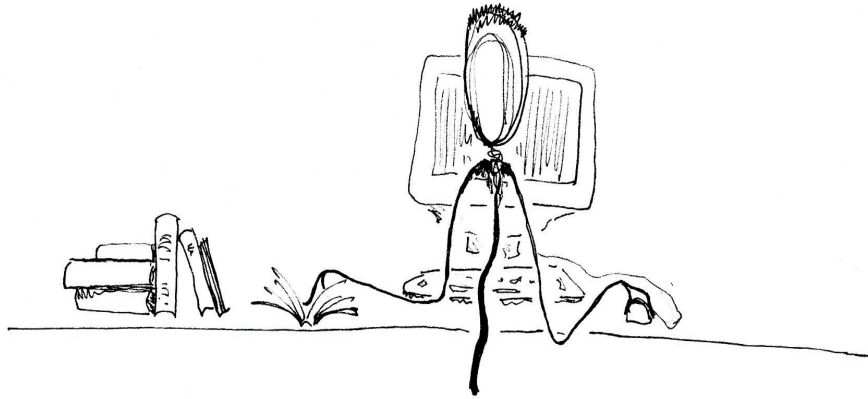
www.eurogentest.org

Orphanet

Heimasíða með ókeypis upplýsingum um sjaldgæfa sjúkdóma og lyf sem verið er að prófa. Einnig eru hlekkir í stuðningshópa víða í Evrópu.

www.orpha.net





Þetta er aðeins stutt samantekt um ríkjandi erfðir. Meiri upplýsingar má fá t.d. á eftirfarandi stöðum:

Landspítali

v/Hringbraut

101 Reykjavík

Sími erfðaráðgjafar: 543 5070

www.landspitali.is

Gen.is

Gagnagrunnur með upplýsingum um erfðasjúkdóma, orðalisti í erfðafræði og fleira.

www.gen.is

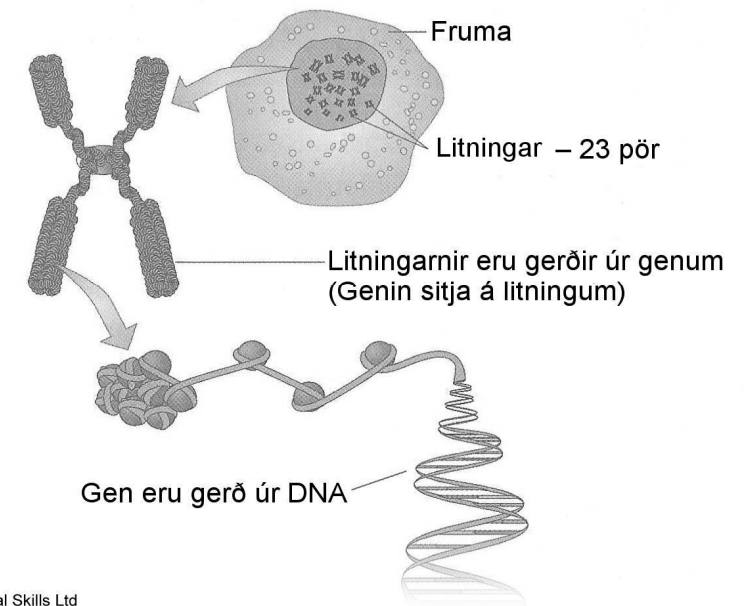
Lífvisir

Lífvisir er með sama gagnagrunn og gen.is. Þar eru upplýsingar um sjúkdóma, erfðafræði er kynnt og viðamikil orðasafn í erfðafræði.

www.lifvisir.hi.is

eru kynlitningar. Annar þeirra heitir X-litningur og hinn heitir Y-litningur. Konur hafa að jafnaði tvo X-litninga (XX). Kona erfir einn X litning frá móður sinni og einn X litning frá föður sínum. Karlar hafa að jafnaði einn X-litning og einn Y-litning. Karl erfir X-litning frá móður sinni og Y-litning frá föður sínum (XY). Mynd 2 sýnir litninga hjá karli eins og sést af síðasta parinu, XY.

Mynd 1: Litningar, gen og DNA



© Clinical Skills Ltd

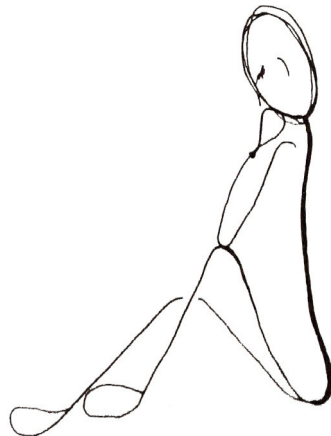
Stundum verður breyting (stökkbreyting) í einu eintaki gens. Sú breyting getur orðið til þess að genið starfar ekki rétt. Breytingin getur orsakað erfðasjúkóm vegna þess að genið gefur ekki rétt fyrirmæli um starfsemina í líkamanum

Dæmi um erfðasjúkdóma eru Downs heilkenni, cystic fibrosis (slímseigjusjúkdómur) og muscular dystrophy (vöðvarýrnunarsjúkdómur).

Erfðarannsókn

Erfðarannsókn getur leitt í ljós hvort um er að ræða breytingu í ákveðnu geni eða litningi. Sú rannsókn er yfirleitt gerð með því að taka sýni úr blóði eða vef. Það geta verið ýmsar ástæður fyrir því að einstaklingur vill fara í erfðarannsókn. Nokkrar þeirrar eru hér að neðan:

- Þú eða maki þinn eigið barn sem hefur þroskavandamál, er með námsörðugleika eða heilbrigðisvandamál. Læknirinn telur að um erfðavandamál gæti verið að ræða.
- Læknirinn þinn telur að þú sért með erfðasjúkdóm og vill staðfesta sjúkdómsgreininguna.
- Það er erfðasjúkdómur í fjölskyldu þinni. Þú vilt vita hvort þú ert í aukinni áhættu á því að fá sjúkdóminn einhvern tíma á lífsleiðinni.
- Þú eða maki þinn eruð með erfðasjúkdóm sem hugsanlegt er að þið getið gefið áfram til barna ykkar.
- Þú hefur farið í rannsókn á meðgöngu, t.d. sónar, hnak-



Breytingar á erfðaefni erfast oftast milli kynslóða í fjölskyldu. Niðurstöður úr erfðarannsókn sem þú ferð í getur þannig upplýst um erfðaeiginleika annarra í fjölskyldunni, einkum áhættu þeirra á því að fá þann sjúkdóm sem verið er að rannsaka. Munu aðrir fjölskyldumeðlimir vilja fá slíkar upplýsingar?

Það getur verið mikilvægt að kanna fyrirfram hvernig þær upplýsingar sem fást við erfðarannsóknir geta haft áhrif á tryggingar þínar og atvinnumöguleika.

Niðurstöður úr erfðarannsókn geta hugsanlega leitt í ljós annað faðerni en ætlað var og hugsanlega ættleiðingu.

Þegar þú hefur einu sinni fengið niðurstöðu úr erfðarannsókn, er ekki hægt að taka þá vitneskju frá þér.

Sértu að hugleiða erfðarannsókn getur verið gott að lesa bæklinginn **Algengar spurningar um erfðarannsóknir**. Þar eru settar fram nokkrar af þeim spurningum sem þú vilt hugsanlega spyrja í sambandi við erfðarannsóknir. Sá bæklingur var unninn í samvinnu við ráðþega og fjölskyldur sem hafa gengið í gegnum svipaða reynslu og þú.

upplýsingar geta líka komið þeim að gagni ef þeir eru að skipuleggja barneignir.

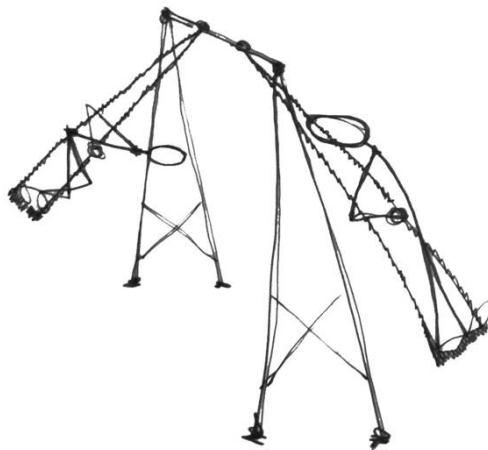
Möguleg áhætta og takmarkanir

Það getur verið erfitt að fara í erfðarannsókn og bíða eftir niðurstöðum. Ýmsar tilfinningar s.s. léttir, hræðsla, kvíði eða sektartilfinning geta komið fram. Það er mikilvægt að vera búinn að hugleiða mögulega útkomu úr rannsókninni og búa sig undir að fá bæði góðar og vondar niðurstöður.

Þó svo erfðarannsókn leiði í ljós að sjúkdómsgreining sé rétt, er mögulegt að engin meðferð sé til við sjúkdómnum.

Það er ekki alltaf hægt að finna breytingu í geni eða á litningi hjá þeim sem eru með einkenni. Það merkir ekki að engin breyting sé til staðar. Sumar breytingar í genum er erfitt að finna með þeirri tækni sem til er nú. Það getur verið mjög erfitt fyrir þann sem er að reyna að fá sjúkdómsgreiningu. Þú ættir að ræða þessi mál við lækinn þinn.

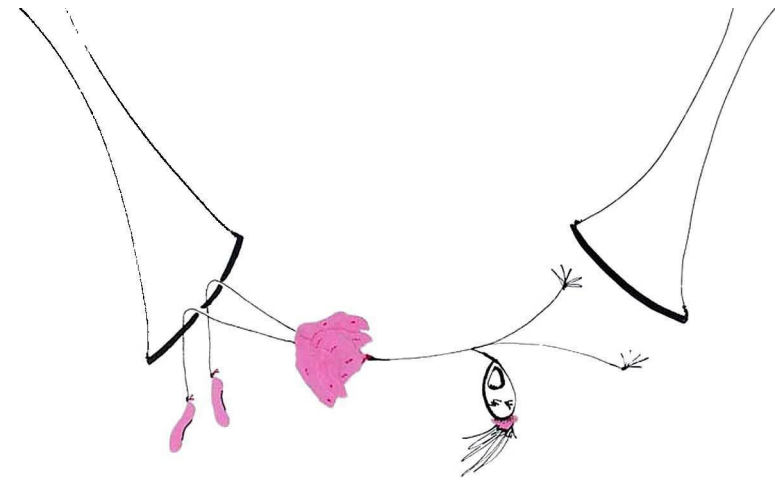
Þó svo breyting finnist í geni eða á litningi og sú breyting sé sjúkdómsvaldandi er ekki alltaf hægt að segja til um hversu mikil áhrif hún hefur.



kaþykktarmælingu eða blóðrannsókn, og niðurstaða þeirrar rannsóknar gefur til kynna að fóstrið sé með erfðavandamál.

- Þú eða maki þinn hafið misst fóstur oft en tvisvar eða eignast andvana barn.
- Ákveðnar tegundir krabbameina hafa greinst hjá nánum ættingjum.

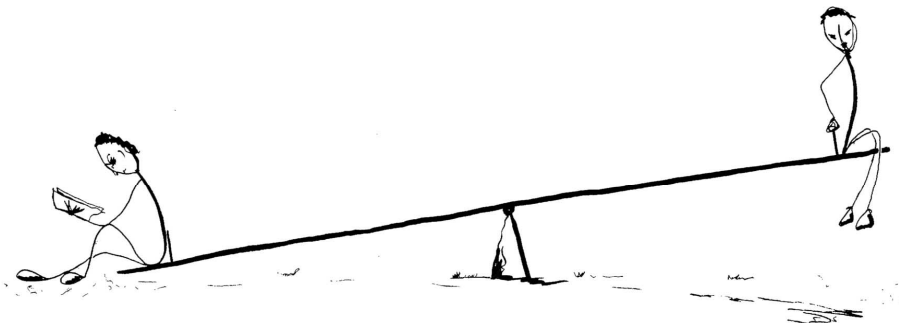
Það er ekki alltaf nauðsynlegt að gera erfðarannsókn til að staðfesta erfðasjúkdóm. Stundum er mögulegt að greina erfðasjúkdóm með því að framkvæma nákvæma læknisskoðun. Einnig getur erfðaáhætta þín verið áætluð með því að skoða nákvæmt ættartré þitt.



Kostir og gallar erfðarannsóknna

Ákvörðunin um að fara í erfðarannsókn getur verið erfið. Það er alltaf val að fara í erfðarannsókn. Það val þarf að byggja á þekkingu og skilningi þínum. Það því mikilvægt að þú hafir fengið allar viðeigandi upplýsingar um rannsóknina og hafir skilið þær vel. Það er líka mikilvægt að þú hafir haft möguleika á því að ræða við lækinn um allar spurningar þínar og áhyggjur varðandi rannsóknina.

Erfðarannsókn getur haft bæði kosti og galla í för með sér. Það er mikilvægt að vita og skilja bæði kostina og gallana við rannsóknina áður en ákvörðun um hana er tekin. Hér að neðan eru kostir og gallar skoðaðir en athuga þarf að þetta er ekki tæmandi yfirlit. Sumt af því passar ekki við þínar aðstæður. Hinsvegar geta þessar upplýsingar gefið þér hugmyndir um það sem þú vilt hugsanlega ræða við lækinn eða heilbrigðisstarfsmanninn sem kemur að rannsókninni. Einnig um það sem þú vilt hugsa betur um.



Kostir

Erfðarannsókn getur hugsanlega gefið þér nákvæmar upplýsingar um það hvort þú eða barn þitt eruð í aukinni áhættu með að fá ákveðna erfðasjúkdóma. Sumum finnst léttir að fá slíkar upplýsingar, jafnvel þó þær leiði í ljós að viðkomandi sé í aukinni áhættu. Sé hinsvegar um að ræða að viðkomandi sé ekki í aukinni áhættu, er líklegt að honum létti mikið.

Erfðarannsóknir geta komið að notum við að greina erfðasjúkdóma. Þegar gerð hefur verið nákvæm sjúkdómsgreining, er hægt að veita viðeigandi meðferð eða eftirlit. Ef erfðarannsókn segir að þú sért í aukinni áhættu með að fá erfðasjúkdóm seinna á ævinni (t.d. brjóstakrabbamein), er mögulegt að þú getir fengið aukið eftirlit og minnkað með því áhættuna á því að fá krabbamein.

Niðurstöður erfðarannsóknna geta veitt gagnlegar upplýsingar þegar verið er að skipuleggja barneignir. Ef þú veist að þú eða maki þinn eruð með auknar líkur á því að eignast barn með erfðasjúkdóm, er mögulegt að gera fósturgreiningu á meðgöngu til að kanna það. Vitneskjan um að þú sért með auknar líkur á því að eignast barn með erfðasjúkdóm getur gagnast þér við að undirbúa þig.

Vegna þess að erfðasjúkdómar eru oftast til staðar hjá nokkrum í fjölskyldunni, getur verið gagnlegt fyrir aðra í fjölskyldunni að fá upplýsingar um erfðaeiginleika þína. Ef aðrir fjölskyldumeðlimir vita af erfðasjúkdómi í fjölskyldunni, getur það komið í veg fyrir ranga sjúkdómsgreiningu hjá þeim ef þeir veikjast. Þessar