

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 börn Háaleitisbraut 11-13, 108 Reykjavík.

Sími: 568 2661

einstok@einstok.com

www.einstok.com

EuroGentest. Heimasíða þar sem hægt er að fá áreiðanlegar upplýsingar um erfðarannsóknir og 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

Unnið að hluta til upp úr bæklingum sem gefnir eru út af Guy's and St. Thomas Hospital í London. Einnig af London IDEAS Genetic Knowledge Park, stuðst var við gæðastaðla þeirra.

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



Víkjandi erfðir



Upplýsingar fyrir sjúklinga og fjölskyldur

Víkjandi erfðir

Í þessum bæklingi eru upplýsingar um það hvað hugtakið víkjandi erfðir merkir og um það hvernig sjúkdómar erfast með víkjandi hætti.

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 erfðaefni sem kallast DNA (deoxýríbósakjarnsýra eða á ensku: 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.



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, á þeim litningum sem við fengum frá föður og móður. Þess vegna erum við lík báðum foreldrum okkar.

foreldri til þess að fá sjúkdóminn (25% líkur). Ef einhver erfir aðeins eitt breytt gen mun hann/hún verða arfberi (50% líkur). Þetta gerist tilviljunarkennt. Í hvert sinn sem barn verður til eru líkurnar þær sömu og það gildir einu hvort um dreng eða stúlku er að ræða.

- Breytt gen er ekki hægt að laga, það er til staðar alla ævi.
- Breytt gen smitast ekki á milli einstaklinga. Það er engin ástæða til annars en að fólk með breytt gen geti gefið blóð.
- Fólk finnur oft til sektarkenndar vegna erfðasjúkdóma sem eru í fjölskyldu. Það er mikilvægt að muna að það er einskis manns sök og að enginn hefur gert neitt til þess að orsaka genabreytinguna.

Hér að framan eru grunnupplýsingar um víkjandi erfðir.

Frekari upplýsingar er t.d. að fá á eftirfarandi stöðum:

Landspítali, erfða- og sameindalæknisfræðideild.

Hringbraut, 101 Reykjavík

Símar: 543 5070 – 543 5032

www.landspitali.is/esd

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

Doktor.is

fjölskyldusögu um A-litnings víkjandi erfðasjúkdóm. Hægt er að gera arfberarannsókn til þess að kanna hvort báðir foreldrar bera breytta genið. Þær upplýsingar geta verið mikilvægar þegar verið er að plana meðgöngu. Í sumum tilfellum er hægt að gera fósturrannsókn á meðgöngu til að kanna hvort barnið er með tvö eintök af breytta geninu. Það eru meiri upplýsingar um rannsóknir á meðgöngu í bæklingum um fylgjusýni og legvatnssýni. Starfsfólk í meðgönguvernd, s.s. ljósmæður, erfðaráðgjafar og læknar geta einnig gefið upplýsingar.

Aðrir fjölskyldumeðlimir

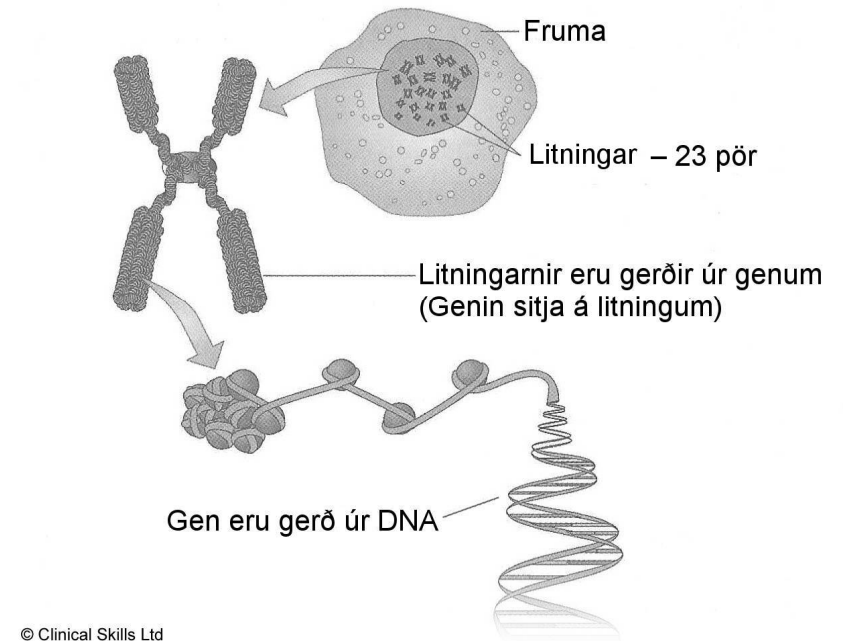
Ef einhver í fjölskyldu hefur víkjandi erfðasjúkdóm eða er arfberi fyrir breytt gen, getur verið gott að ræða það við aðra í fjölskyldunni. Upplýsingarnar geta verið gagnlegar til þess að aðrir í fjölskyldunni geti ákveðið hvort þeir vilja fara í rannsókn til að kanna hvort þeir séu arfberar. Upplýsingarnar geta líka verið gagnlegar ef þarf að greina aðra í fjölskyldunni. Það gæti verið sérstaklega mikilvægt fyrir fjölskyldumeðlimi sem hafa þegar eignast börn eða eru líklegir til að eignast börn í framtíðinni.

Sumum finnst erfitt að segja öðrum í fjölskyldunni frá erfðasjúkdómi. Þeir hafa hugsanlega áhyggjur af því að valda kvíða. Í sumum fjölskyldum eru lítil tengsl eru á milli ættingja og það getur verið erfiðleikum bundið að hafa samband. Erfðaráðgjafar hafa reynslu af því að vinna með fjölskyldum þegar svona stendur á og geta gefið góð ráð og aðstoðað við að útskýra málið fyrir fjölskyldumeðlimum.

Mikilvægt að muna

- Einstaklingur þarf að erfa tvö eintök af breyttu geni, eitt frá hvoru

Mynd 1: Litningar, gen og DNA

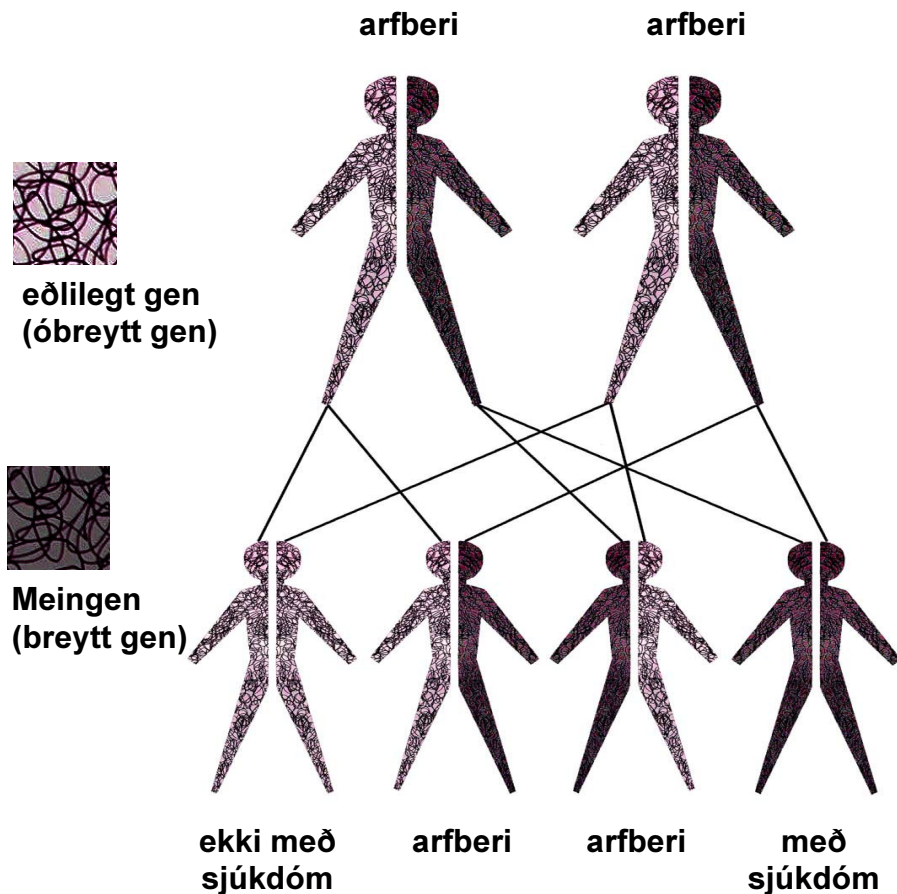


© Clinical Skills Ltd

Hvað eru A-litnings víkjandi erfðir?

Sumir eiginleikar og sjúkdómar erfast með víkjandi hætti. Það merkir að hjá viðkomandi einstaklingi þurfa bæði eintökin af sama geninu að vera breytt (eitt gen frá hvoru foreldri) til þess að sjúkdómurinn komi fram. Ef einstaklingur erfir eitt breytt gen og eitt óbreytt, mun hann í flestum tilfellum verða heilbrigður arfberi. Það er vegna þess að óbreytta genið bætir upp fyrir hið breytta. Sá sem er arfberi hefur því ekki sjúkdóminn eða eiginleikann sem um ræðir. Dæmi um A-litnings víkjandi sjúkdóma eru til dæmis cystic fibrosis (slímseigjusjúkdómur) og sickle-cell anaemia (sigðfrumublóðleysi).

Mynd 2: Svona erfast A-litnings víkjandi gen frá foreldri til barns



Hvernig erfast A-litnings víkjandi sjúkdómar?

Ef báðir foreldrar eru arfberar fyrir sama breytta genið, geta þeir annað hvort arfleitt barn sitt að því eða óbreytta geninu. Þetta gerist tilviljunarkennt í hvert skipti.

Barn foreldra sem bæði hafa sama gen breytt hefur þess vegna 25% (1 af 4 möguleikum) líkur til þess að erfa breytt gen frá báðum

foreldrum sínum og þar með fá sjúkdóminn. Þetta merkir líka að það eru 75% líkur (3 af 4 möguleikum) til þess að barnið fái ekki sjúkdóminn. Þessar líkur eru hinar sömu í hvert sinn sem parið á eignast barn og breytir engu hvort barnið er drengur eða stúlka.

Það eru þannig 50% líkur (2 af 4 möguleikum) á því að barnið erfi breytt gen frá öðru foreldrinu en óbreytt gen frá hinu. Þegar það gerist verður barnið heilbrigður arfberi eins og foreldrar þess eru.

Það eru líka 25% líkur (1 af 4 möguleikum) til þess að barnið fái óbreytt gen frá báðum foreldrum sínum. Þá verður það ekki arfberi og fær ekki sjúkdóminn.

Þessar líkur eru alltaf tilviljunarkenndar. Möguleikarnir eru hinar sömu í hvert sinn sem barn verður til. Engu máli skiptir hvort barnið er drengur eða stúlka.

Hvað ef barn er fyrsti einstaklingur í fjölskyldu til að vera með sjúkdóminn?

Stundum gerist það að barn fæðist með A-litnings víkjandi erfðasjúkdóm og er fyrsti einstaklingurinn í fjölskyldunni til að vera með sjúkdóminn. Það útskýrist af því að breytt gen getur erfst í margar kynslóðir og margir einstaklingar, hver á eftir öðrum, verði arfberar. Einstaklingur getur hins vegar bara fengið sjúkdóminn ef báðir foreldrar eru arfberar og arfleiða barnið báðir að sama breytta geninu.

Arfberarannsóknir og rannsóknir á meðgöngu

Nokkrir möguleikar eru fyrir hendi fyrir fólk sem er með