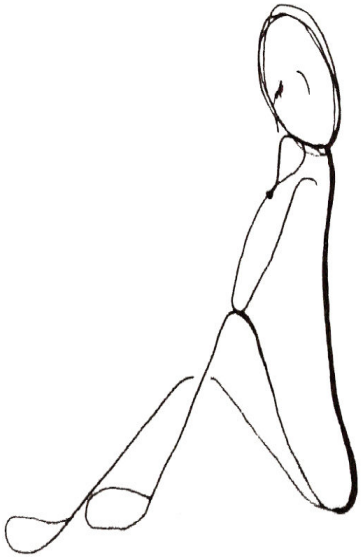
www.doktor.is

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 Londin. 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 Vigdísi 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

EuroGentest Genetic Interest Group

Kynbundnar erfðir

Upplýsingar fyrir sjúklinga og fjölskyldur

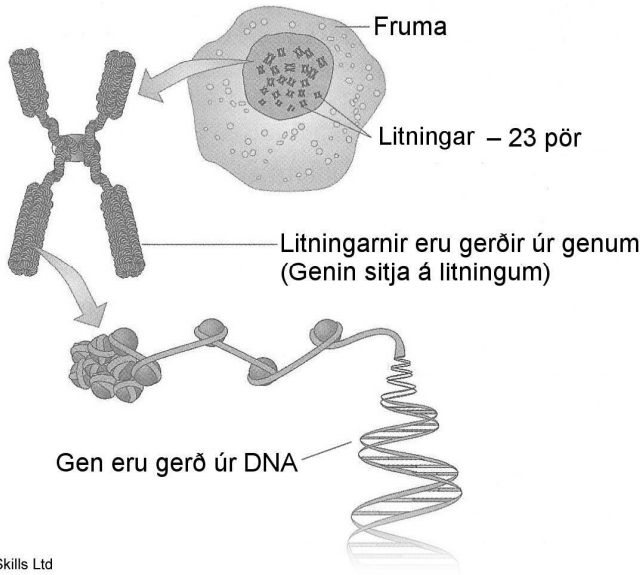
Kynbundnar erfðir

Í þessum bæklingi eru upplýsingar um kynbundnar erfðir. Hugtakið og erfðamátinn eru útskýrð. Til að skilja þetta betur er fyrst smákafli um gen og litninga.

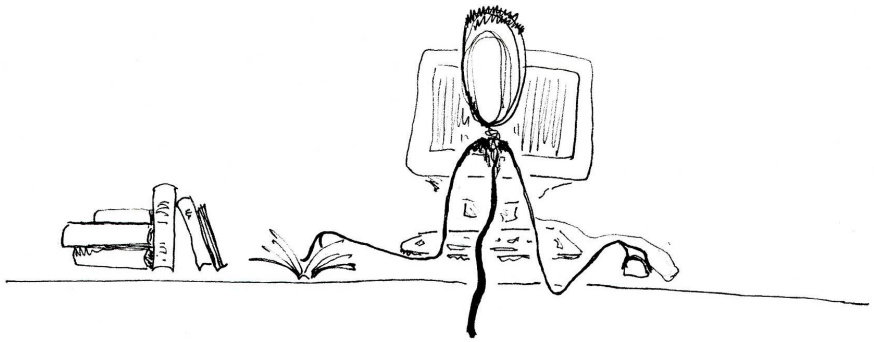
Litningar og gen

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.

Mynd 1: Litningar, gen og DNA



© Clinical Skills Ltd



Hægt er að fá meiri upplýsingar á eftirfarandi stöðum:

Landspítali, erfða– og sameindalæknisfræðideild.
Hringbraut, 101 Reykjavík. Símar: 543 5070 – 543 5032
www.landspitali.is/esd

Gen.is er gagnagrunnur með upplýsingum um erfðasjúkdóma, orðalisti í erfðafræði og fleira.
www.gen.is

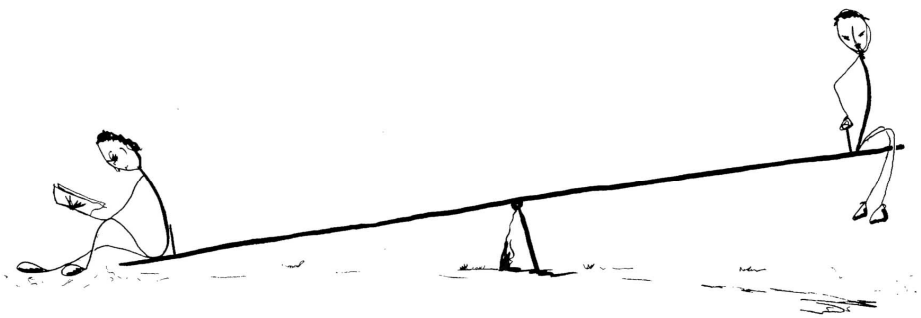
Lífvísir er með sama gagnagrunn og gen.is. Þar eru upplýsingar um sjúkdóma, erfðafræði er kynnt og viðamikið orðasafn í erfðafræði.
www.lifvisir.hi.is

Einstök börn Háaleitisbraut 11-13, 108 Reykjavík. Sími: 568 2661.
einstok@einstok.com
www.einstok.com

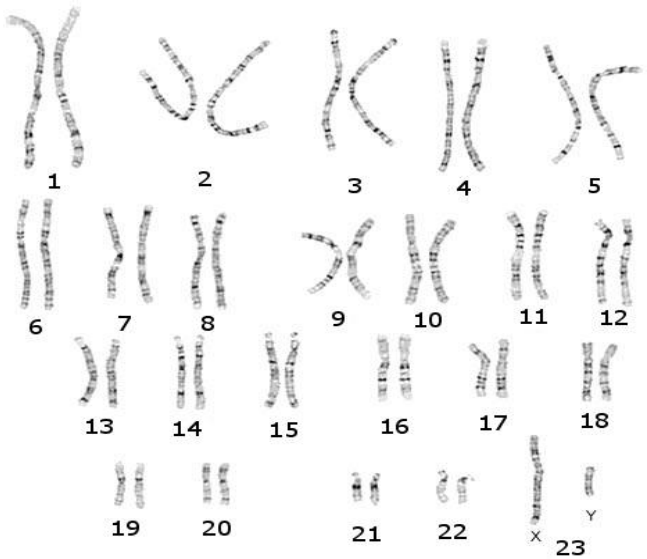
Doktor.is
Doktor.is er vefur um margt sem snýr að læknisfræði og lyfjum. Þar er að finna margar áhugaverðar greinar og upplýsingar.

Karlmaður mun aldrei arfleiða son sinn að breytta geninu.

- 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.
- Stundum finnur fólk til sektarkenndar vegna erfðasjúkdóma í fjölskyldunni. Það er mikilvægt að hafa í huga að þeir eru einskis manns sök og að enginn í fjölskyldunni hefur gert neitt sem orsakar erfðasjúkdóminn.



Mynd 2: 23 litningapör. 22 fyrstu raðað eftir stærð. Litningur nr.1 er stærstur. Síðustu tveir litningarnir eru kynlitningar.



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.

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, 23. parið, er mismunandi hjá körlum og konum. Þeir heita 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.

Stundum verður breyting (stökkbreyting) í einu eintaki gens. Sú breyting getur orðið til þess að genið starfar ekki rétt. Breytingin getur orsakað erfðasjúkdóm vegna þess að genið gefur ekki rétt fyrirmæli um starfsemina í líkamanum. Erfðasjúkdómar sem erfast með kynbundnum erfðum orsakast af breytingu á geni á kynlitningi.

Hvað eru kynbundnar erfðir?

X litningurinn inniheldur mörg gen sem eru mikilvæg fyrir vöxt og þroska. Y litningurinn er miklu minni en X litningurinn og hefur færri gen. Konur hafa tvo X litninga (XX). Vegna þess er eitt óbreytt gen til staðar öðrum litningnum þó svo eitt gen sé breytt á hinum. Óbreytta genið bætir upp fyrir áhrif breytingarinnar. Kona sem hefur breytt gen á X-litningi er arfberi fyrir kynbundið ástand eða sjúkdóm. Að vera arfberi merkir að hún hefur nánast aldrei sjúkdóminn þó hún hafi eitt breytt gen. Í einstaka tilfellum kemur fyrir að konur sem eru arfberar fá einkenni sjúkdómsins. Af því þær hafa annað eintak af geninu óbreytt, eru þau einkenni oftast mild.

Karlar hafa einn X litning og einn Y litning. Þegar karl er með X litning sem hefur breytt gen, er enginn annar X litningur með óbreytt gen til staðar til að bæta upp fyrir breytta genið. Karl sem hefur breytt gen sem veldur sjúkdómi á X-litningi fær því

hvort fóstur hefur erft breytt gen frá foreldri (meiri upplýsingar um þær rannsóknir er að finna í bæklingum um fylgjusýnatöku og legvatnsrannsóknir). Það er gagnlegt að ræða þessa möguleika við lækni eða erfðaráðgjafa ef einhver grunur er um sjúkdóma sem erfast kynbundið.

Aðrir fjölskyldumeðlimir

Ef einstaklingur hefur kynbundinn erfðasjúkdóm, getur verið gott að ræða það við aðra í fjölskyldunni. Upplýsingarnar geta verið hjálplegar til að hægt sé 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 fjölskyldunni. Í sumum fjölskyldum er það svo að lítill tengsl eru á milli ættingja og það er því 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 öðrum í fjölskyldunni.

Mikilvægt að muna

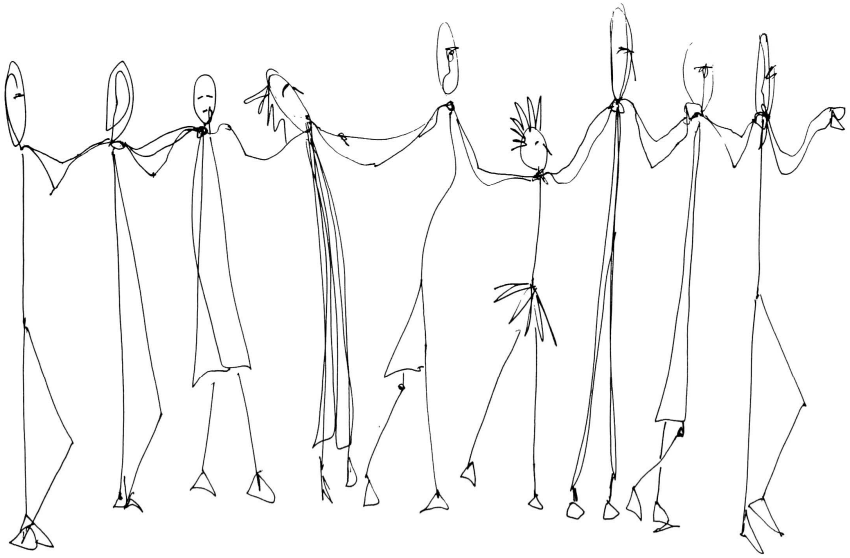
- Konur sem eru arfberar hafa 50% líkur á því að gefa barni sínu breytta genið. Ef sonur erfir breytta genið frá móður sinni, mun hann fá sjúkdóminn. Ef dóttir erfir breytta genið verður hún arfberi líkt og móðir hennar.
- Karlmaður sem er með kynbundinn sjúkdóm mun alltaf arfleiða dóttur sína að breytta geninu. Hún verður þá arfberi.

Hvað ef barn er fyrsti einstaklingurinn í fjölskyldu með sjúkdóminn?

Stundum fæðist drengur með kynbundinn sjúkdóm en enginn annar í fjölskyldunni er með sama sjúkdóm. Breytingin í geninu getur hafi orðið í egginu eða sæðisfrumunni sem barnið varð til úr. Í öðrum tilvikum er móðirin arfberi án þess að vita af því.
Drengurinn sem hefur sjúkdóminn getur þó gefið börnum sínum breytta genið.

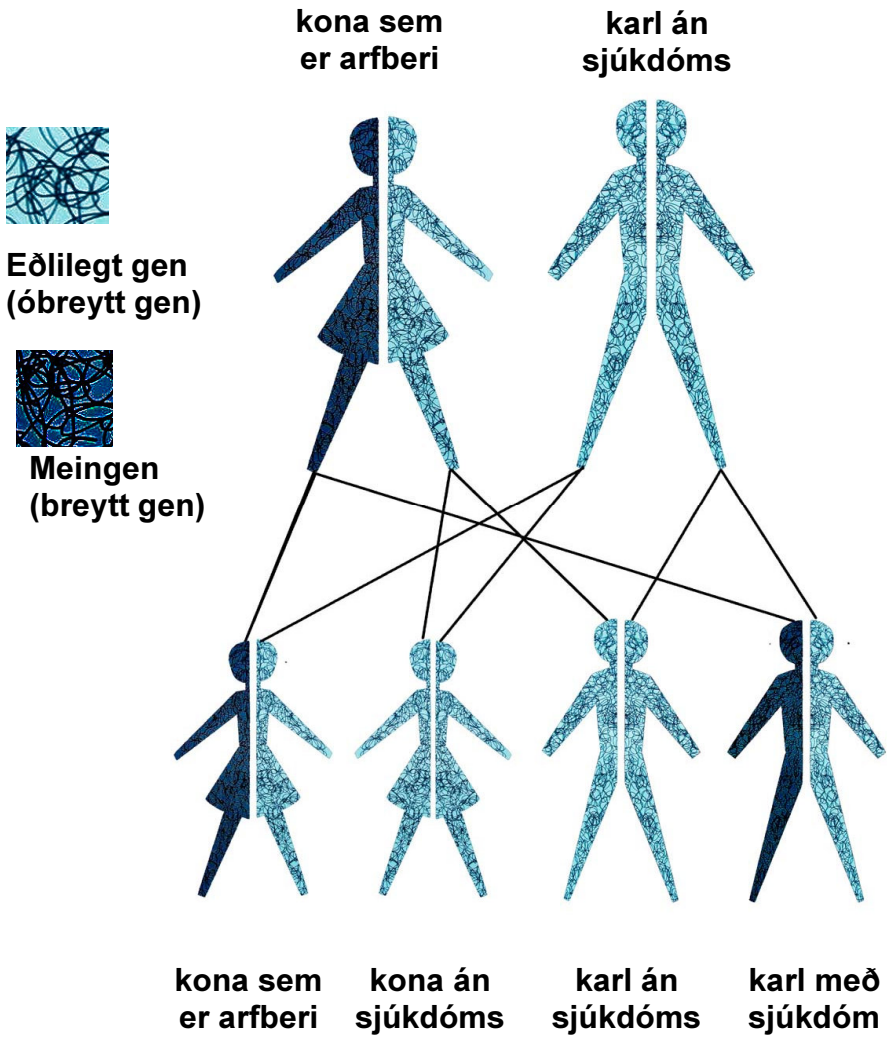
Arfberarannsókn og rannsóknir á meðgöngu

Fólk sem er með fjölskyldusögu um kynbundna sjúkdóma getur gert ýmislegt til að kanna það frekar. Hægt er að gera arfberarannsóknir hjá konum til að athuga hvort þær séu með breytta genið. Upplýsingar um það eru gagnlegar til dæmis þegar verið er að skipuleggja barneignir. Það er hægt að gera sérstaka rannsókn á meðgöngu til að kanna



sjúkdóminn. Sjúkdómar sem erfast á þennan veg eru sagðir hafa kynbundnar erfðir. Dæmi um slíka sjúkdóma eru t.d. Duchenne vöðvarýrnun og dreyrarsýki A (blæðarar).

Mynd 3: Svona erfast kynbundnir eiginleikar (sjúkdómar) gegnum konur sem eru arfberar.

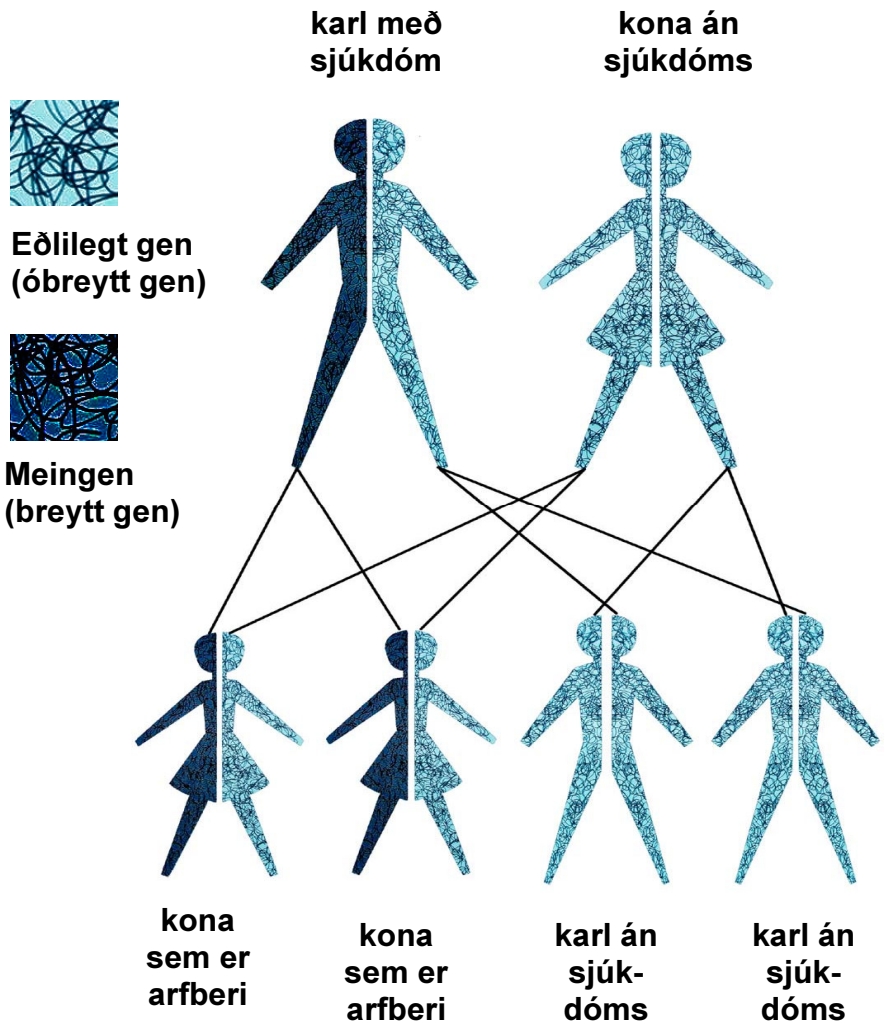


Ef kona sem er arfberi fyrir kynbundinn sjúkdóm eignast son, gefur hún honum annað hvort X litninginn sem er með óbreytta geninu eða þann sem er með breytta geninu. Í hvert sinn sem hún eignast son, eru 50% líkur (helmings líkur eða 1 af 2) til þess að hann erfi breytta genið og fái sjúkdóminn. Það eru þá um leið helmings líkur til þess að hann erfi óbreytta genið. Ef svo er, mun hann ekki fá sjúkdóminn.
Þessar líkur eru hinar sömu í hvert sinn sem konan eignast son.

Ef kona sem er arfberi fyrir kynbundinn sjúkdóm eignast dóttur gefur hún henni annað hvort X litninginn sem er með óbreytta geninu eða þann sem er með breytta geninu. Í hvert sinn sem hún eignast dóttur eru 50% líkur (helmings líkur eða 1:2) til þess að dóttirin erfi breytta genið. Ef það gerist, verður dóttirin arfberi alveg eins og móðir hennar. Það eru þá um leið helmings líkur til þess að dóttirin erfi óbreytta genið. Ef svo er, mun hún ekki verða arfberi og algerlega laus við sjúkdóminn.
Þessar líkur eru hinar sömu í hvert sinn sem konan eignast dóttur.

Ef karlmaður sem er með kynbundinn (X-litnings tengdan) sjúkdóm eignast dóttur, gefur hann henni **alltaf** breytta genið. Það er vegna þess að karlar eru bara með einn X-litning. Þess vegna eru allar dætur manns með sjúkdóminn arfberar. Þær dætur sýna yfirleitt engin merki sjúkdómsins sjálfar en þær eru í áhættu með að eignast syni með hann.

Mynd 4: Svona erfast kynbundnir sjúkdómar frá karli.



Ef karlmaður sem er með kynbundinn sjúkdóm (á X-litningi) eignast son, mun hann **aldrei** gefa honum breytta genið á X-litningi. Það er vegna þess að karlar gefa sonum sínum alltaf Y-litning.