

Uppsala Örebroregionen:

Kliniskt genetiska avdelningen
Rudbeckslaboratoriet
Akademiska barnsjukhuset
751 85 Uppsala
Tel: 018-611 59 43 ; Fax: 018-55 40 25

Norra sjukvårdsregionen:

Klinisk Genetik
Laboratoriemedicin, byggnad 6M, 1tr
Norrlands Universitetssjukhus
901 85 Umeå
Tel: 090-785 2819 (sekr) ; Fax: 090-12 81 63

Genetiska patientföreningars paraplyorganisation: Sällsynta diagnoser

Ett riksförbund för små och mindre kända handikappgrupper

Sällsynta diagnoser

Box 1386
172 27 Sundbyberg
Tel 08-764 49 99
Fax 08-546 40 494
www.sallsyntadiagnoser.nu/

Originalt framtaget av Guy's and St Thomas Hospital, London, UK, och London IDEAS Genetic Knowledge Park, januari 2007.

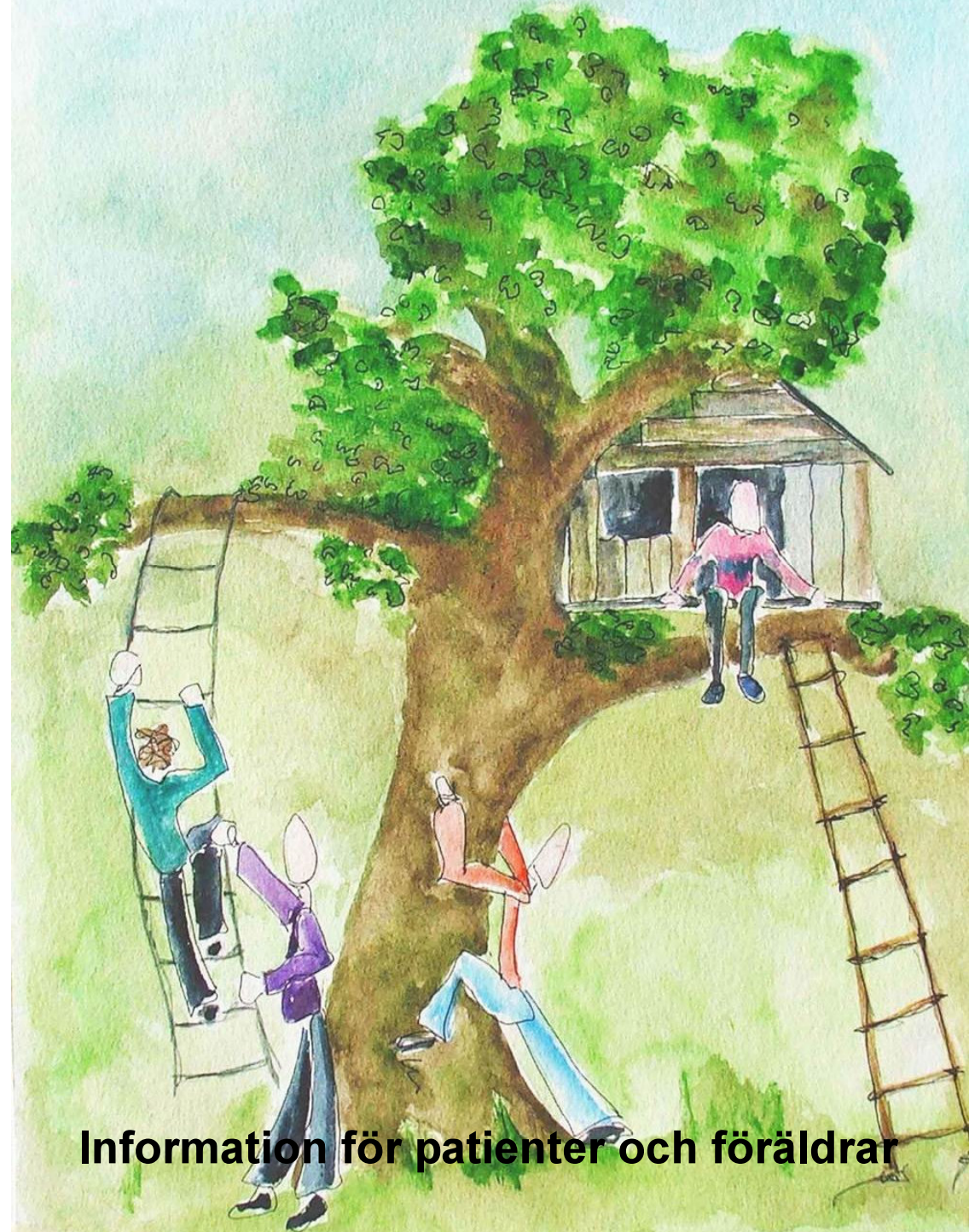
Detta arbete är finansierat av EuroGentest, ett EU-FP6 stött NoE, kontraktnummer 512148.

April 2008

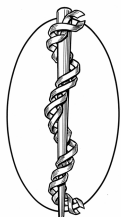
Översättning till svenska: Josef Davidsson och Ulf Kristoffersson, Genetiska kliniken, Lund, www.skane.se/usil/klingen

Illustrationer: Rebecca Kent
www.rebeccakent.com
rebecca@rebeccakent.com

Dominant nedärvning



Information för patienter och föräldrar



Svensk Förening
för
Medicinsk
Genetik



Dominant nedärvning

Denna informationsskrift berättar vad dominant nedärvning är, hur anlagen ärvs och när de skapar problem. Den är utformad att användas tillsammans med samtal med Din läkare eller med genetisk specialist.

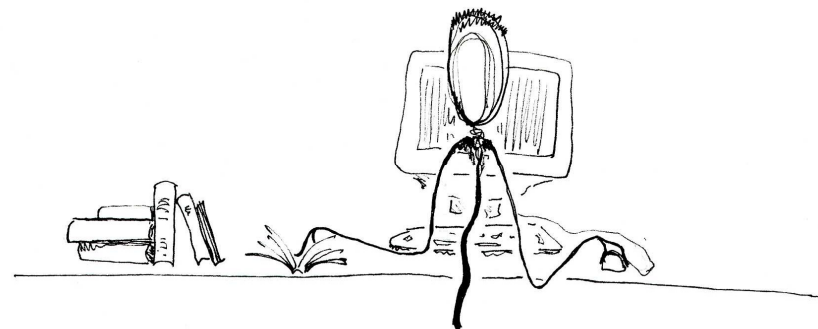
För att förstå vad dominant nedärvning är krävs lite bakgrundskunskap om gener och kromosomer.

Gener och kromosomer

Våra kroppar är uppbyggda av miljontals celler. De allra flesta cellerna innehåller en komplett uppsättning av gener som fungerar som instruktioner som reglerar vår tillväxt och hur våra kroppar ska fungera. Generna är också ansvariga för många av våra ärftliga egenskaper såsom ögonfärg, blodgrupp och längd. I varje cell finns det tusentals gener och vi ärver alltid två kopior av varje gen, en från vår mor och en från vår far. Det är därför vi ofta har drag från båda våra föräldrar.

Generna är organiserade i små trådlika strukturer som kallas kromosomer. Vanligtvis så har vi 46 kromosomer i varje cell. En uppsättning av 23 kromosomer ärver vi från vår mor och den andra uppsättningen av 23 kromosomer ärver vi från vår far. Detta får till följd att vi har dubbla uppsättningar av 23 olika kromosomer, kallade de 23 kromosomparen. Kromosomerna och därför generna består av en kemisk substans kallad DNA.

Ibland sker det en förändring (mutation) i en kopia av en gen som förhindrar den att fungera som den ska. Denna förändring kan ge ett funktionshinder hos bäraren eftersom genen som är förändrad inte kan ge korrekta instruktioner till kroppen.



Detta är endast en kortfattad information om autosomal dominant nedärvning. Mer information kan Du få på Socialstyrelsens hemsida, om små och mindre kända handikappgrupper www.socialstyrelsen.se/smkh eller från din regionala genetiska enhet. Dessa finns på Universitetssjukhusen enligt nedan:

Södra sjukvårdsregionen:

Genetiska kliniken
Universitetssjukhuset i Lund
221 85 Lund
Tel: 046-17 33 62; Fax: 046-13 10 61

Sydöstra sjukvårdsregionen:

Kliniskt genetiska avdelningen
Universitetssjukhuset i Linköping
581 85 Linköping
Tel: 013-22 31 27; Fax: 013-22 31 60

Västra Götalandsregionen:

Klinisk Genetik
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031-343 44 14 / 031-343 42 06 (sekr); Fax: 031-84 21 60

Stockholmsregionen:

Kliniskt genetiska avdelningen
Karolinska Universitetssjukhuset
171 76 Stockholm
Tel: 08-517 724 72; Fax: 08-32 77 34

syndromet och har väldigt låg sannolikhet att få ytterligare ett barn med samma genetiska syndrom. Detta bör dock alltid diskuteras med en genetisk specialist. Dock så kan barnet som är bärare av syndromet föra detta vidare till sin barn.

Fosterdiagnostik

För vissa dominanta genetiska syndrom finns det möjligt att under en graviditet undersöka om fostret bär på en genförändring. Detta kallas fosterdiagnostik och är kanske något du skall diskutera med en genetisk specialist (mer information om detta finns broschyren *Vad är en genetisk undersökning?*).

Att komma ihåg

- En människa behöver bara ärva en kopia av den förändrade genen för att få det genetiska syndromet (50% chans). Detta sker helt slumpvis och är helt oberoende i olika graviditeter och är samma för både pojkar och flickor.
- En förändrad gen kan inte åtgärdas – den finns hela livet.
- En förändrad gen är inte något som smittar. Bärare kan till exempel vara blodgivare.
- Människor känner ofta skuld eller skam över att något som en genförändring går i släkten. Det är viktigt att komma ihåg att det inte är någons fel och att ingen har gjort något för att denna situation har uppstått.

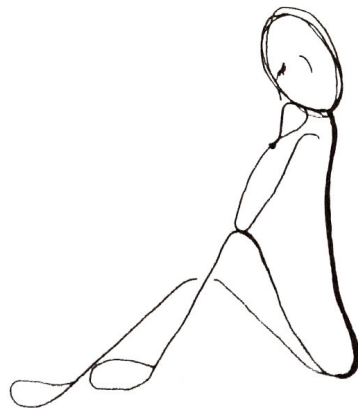
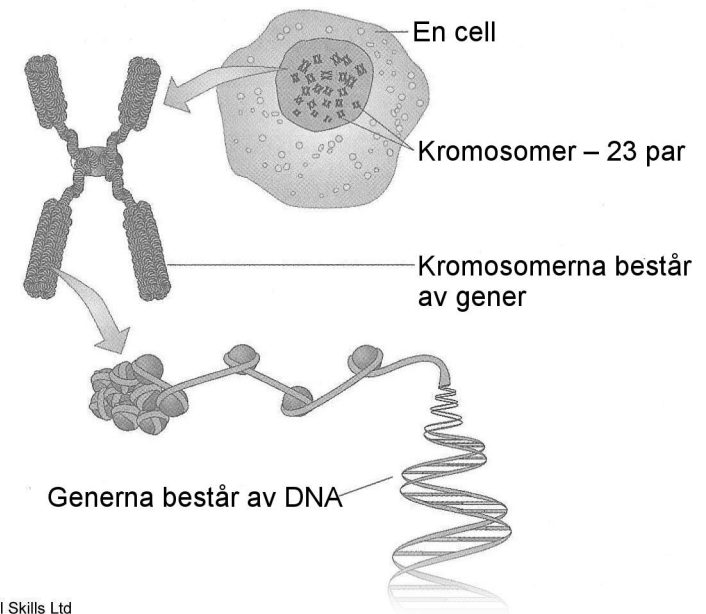


Bild 1: Gener, kromosomer och DNA



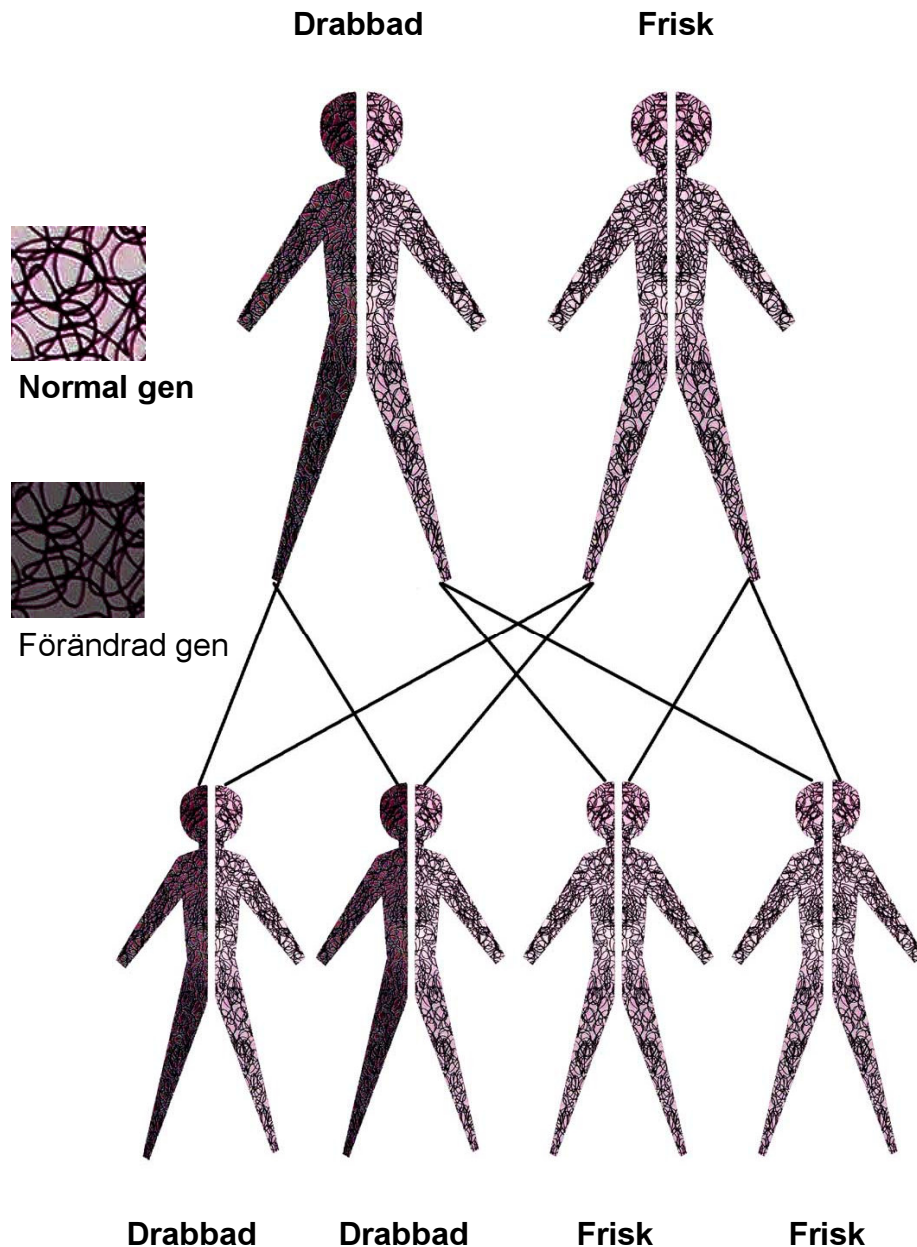
Vad är autosomal dominant nedärvning?

Vissa anlag ärvs på ett dominant sätt i en familj. Detta innebär att en person ärver en normal kopia av en gen och en förändrad kopia av samma gen. Dock så dominerar den förändrade genens funktion över den normalt fungerade kopian. Detta får till följd att bäraren utvecklar något som kallas ett genetiskt syndrom; en sjukdom eller ett funktionshinder som beror på arvsanlagen. Vilket speciellt genetiskt syndrom som en drabbad kan utveckla beror på vilken gen som blivit förändrad och vilken funktion den har i kroppen.

Vissa genetiska syndrom visar sig hos bäraren direkt vid födseln medan andra får symptom senare i livet. Exempel på dominanta genetiska syndrom är Cystisk njursjukdom och Huntingtons sjukdom.

Hur nedärvs dominant syndrom?

Bild 2: Hur dominant syndrom överförs från förälder till barn



När en förälder har en förändrad gen så kommer de antingen att föra den förändrade eller den normala genvarianten vidare till sitt barn. Varje barn får därför 50 % (1 av 2) chans att ärv den förändrade genen och således det genetiska syndromet.

Detta innebär att det också är 50 % (1 av 2) chans att ärv den normala genvarianten och inte få det ärftliga syndromet. I detta fall finns heller ingen chans att barn i nästa generation, i sin tur kan ärv den förändrade genen.

Allt detta sker slumpvis och chansen är densamma för varje graviditet och det är ingen skillnad mellan pojkar och flickor.

Varför hoppar vissa genetiska syndrom över en generation?

Vissa genetiska syndrom påverkar familjemedlemmar väldigt olika. Detta kallas variabel expression. Det innebär inte att syndromet hoppar över en generation utan enbart att vissa bärare får så milda symptom att de inte verkar drabbade. De kan till och med vara helt omedvetna om sitt syndrom. Detta kallas för att syndromet har nedsatt penetrans.

För syndrom som börjar visa sig för senare i livet (t.ex. ärftlig bröstcancer och Huntingtons sjukdom) så kan föräldrarna ha dött tidigare av andra orsaker än det ärftliga syndromet så att det inte har hunnit ge några symptom eller så har de inte fått en korrekt diagnos från första början. Dock kan de ha lämnat anlaget för syndromet till sina barn.

Om barnet är den första personen i familjen att ha syndromet?

Ibland kan ett barn som fötts med ett dominant genetiskt syndrom vara den första i familjen som har det. Detta kan inträffa för att helt ny förändring har skett i antingen ägget eller spermien före befruktningen. När detta sker är föräldrarna inte bärare av