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

Lífvísir er með sama gagnagrunn og gen.is. www.lifvisir.hi.is

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

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

Einstök börn 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 hlekki í stuðningshópa um alla Evrópu. www.eurogentest.org

Unnið að hluta til upp úr bæklingum sem gefnir eru út af Guy´s and St. Thomas Hospital í London.

Einnig bæklingum frá London IDEAS Genetic Knowledge Park, stuðst var við gæðastaðla þeirra.

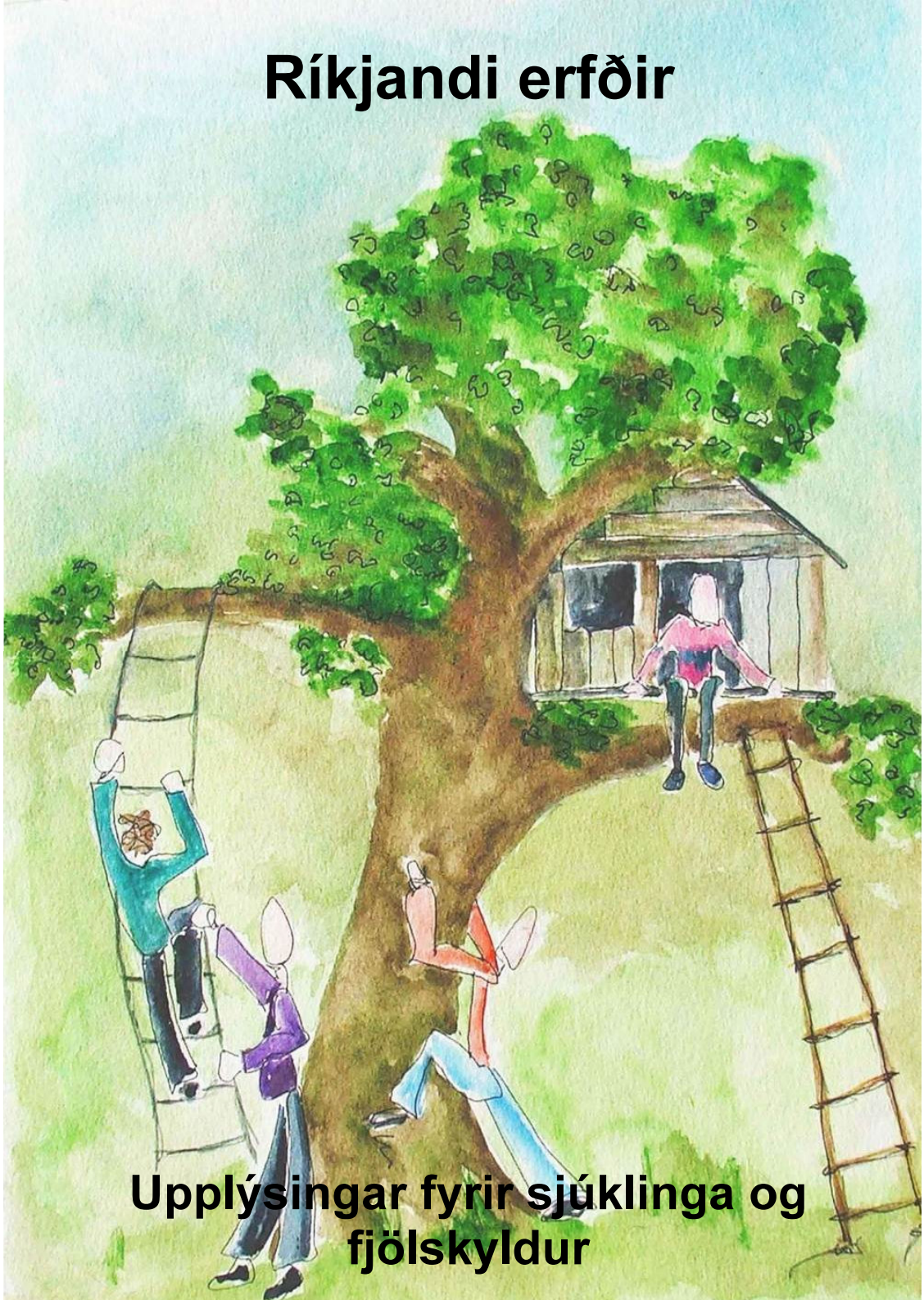
Vinnan við bæklinginn var styrkt af EuroGentest, EU_FP6 styrkur samkvæmt NoE samningi nr. 512148.

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

Ríkjandi erfðir



Upplýsingar fyrir sjúklinga og fjölskyldur

Ríkjandi erfðir

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

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 eru lítil tengsl á milli ættingja og því erfiðleikum bundið að hafa samband. Læknar og 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

- Einstaklingur þarf aðeins að erfa eitt eintak af breyttu geni til þess að einkenni komi fram (50% líkur). Þær erfðir eru tilviljunum háðar. Í hvert sinn sem barn verður til, eru líkurnar þær sömu fyrir stráka og stelpur.
- Breytt gen er ekki hægt að laga, það er til staðar alla ævi.
- Breytt gen smitast ekki á milli einstaklinga. Fólk með breytt gen getur að öðru jöfnu gefið blóð.
- Fólk finnur oft til sektarkenndar vegna erfðasjúkdóma sem eru í fjölskyldu. Það er mikilvægt að muna að erfðasjúkdómar eru einskis manns sök og að enginn hefur gert neitt til þess að orsaka genabreytinguna.

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

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

hafi ekki verið gerð.

Börn geta því erft tilhneigingu til sjúkdóms án þess að vitað sé til þess að foreldrið hafi verið með hann.

Hvað ef barn er fyrsti einstaklingurinn í fjölskyldu til að hafa sjúkdóm?

Stundum fæðist barn með ríkjandi erfðasjúkdóm án þess að einhver annar hafi haft sama sjúkdóm í fjölskyldunni. Það getur gerst vegna þess að ný breyting átti sér stað þegar barnið varð til. Sú breyting getur hafa orðið í egginu eða sæðisfrumunni sem urðu að barninu. Þegar þetta gerist, er hvorugt foreldra með sjúkdóminn. Það er ólíklegt að þau muni eignast annað barn með sama sjúkdóm en það ætti alltaf að ræða slíkt við lækni eða erfðaráðgjafa og fá nánari upplýsingar. Oft er talið rétt að rannsaka foreldra sérstaklega til að kanna hvort þau hafi mild einkenni um sjúkdóminn. Einstaklingur sem er með breytt gen getur svo gefið börnum sínum það á sama hátt og lýst er hér að ofan.

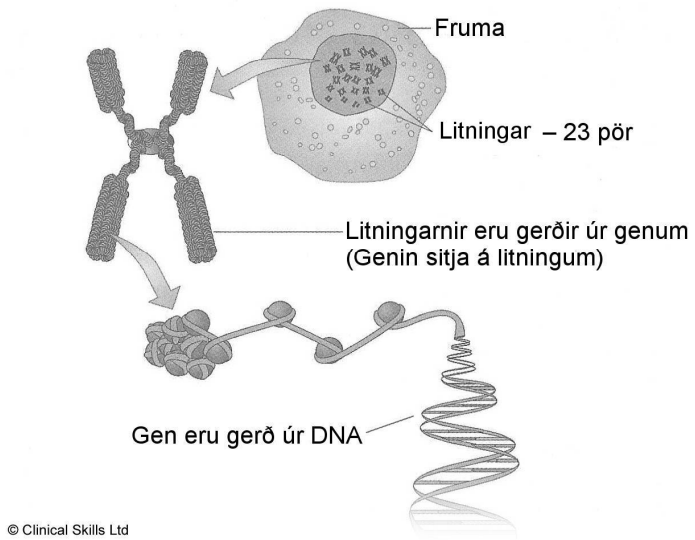
Rannsóknir á meðgöngu

Það er hægt að rannsaka á meðgöngu hvort fóstur hefur erft suma ríkjandi sjúkdóma. Meiri upplýsingar um slíkar rannsóknir er að finna í bæklingum um fylgjusýni og legvatnssýni. Þetta er nokkuð sem ætti að ræða við lækni eða erfðaráðgjafa.

Aðrir fjölskyldumeðlimir

Ef einhver hefur ríkjandi erfðasjúkdóm, getur verið gott að ræða það við aðra í fjölskyldunni. Upplýsingarnar geta verið hjálplegar

Mynd 1: Litningar, gen og DNA

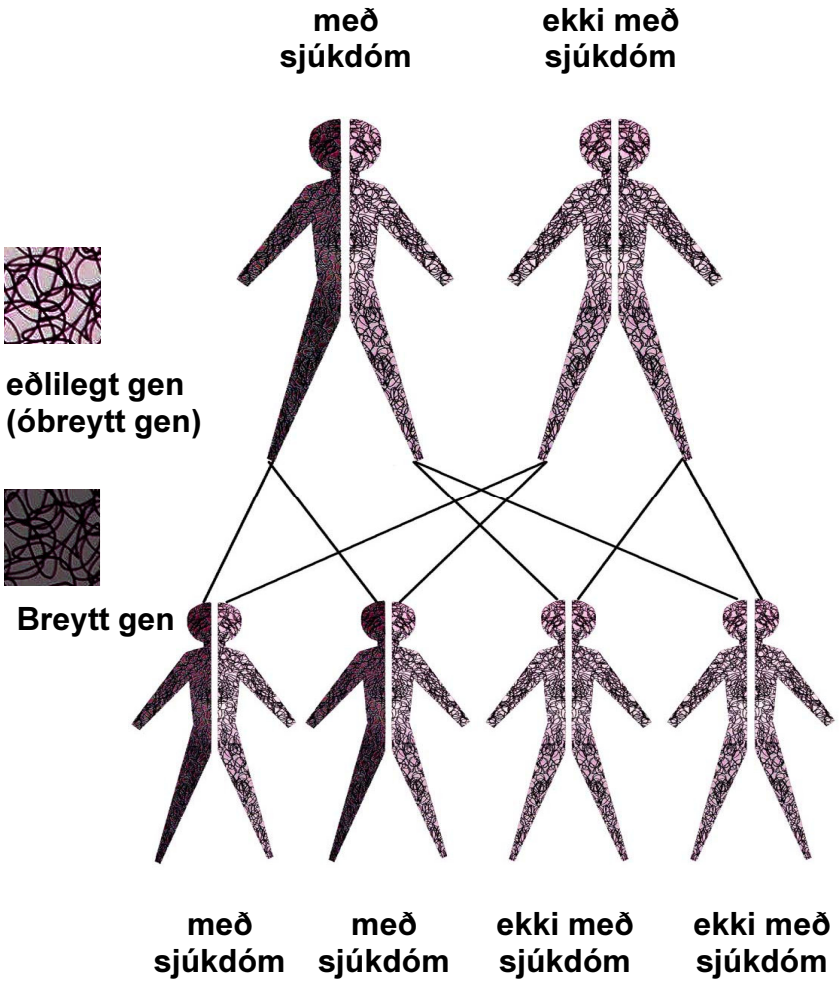


Stundum verða breytingar (stökkbreytingar) í öðru eintaki gens. Sú breyting getur orðið til þess að genið starfi ekki rétt. Breytingin getur orsakað erfðasjúkdóm vegna þess að genið gefur ekki rétt fyrirmæli um starfsemina í líkamanum.

Hvað eru A-litnings ríkjandi erfðir?

Sumir sjúkdómar eða eiginleikar erfast í fjölskyldu með ríkjandi erfðum. Það merkir að einstaklingurinn erfir eitt óbreytt eintak og eitt breytt eintak af sama geni. Þegar um er að ræða ríkjandi erfðir, eru áhrif breytta gensins sterkari en þess óbreytta. Það getur orðið til þess að viðkomandi einstaklingur fær erfðasjúkdóm. Það er misjafnt hvers konar sjúkdóm eða eiginleika er um að ræða. Það fer eftir því hvaða gen á í hlut hverju sinni og hvaða fyrirmæli það gefur um starfsemi líkamans.

Mynd 2: Svona erfast ríkjandi gen frá foreldri til barns.



Hvernig erfast ríkjandi gen?

Sum ríkjandi gen hafa áhrif alveg frá fósturstigi. Önnur hafa eingöngu áhrif eftir að viðkomandi er orðinn fullorðinn. Dæmi um seint tilkomna sjúkdóma sem koma fram á fullorðinsárum eru t.d. Huntington sjúkdómur og fullorðinsblöðrunýrnasjúkdómur.

Þegar annað foreldra hefur eitt breytt gen, fær barnið annað hvort breytt eða óbreytt eintak af geninu frá því. Í hvert sinn sem foreldrið eignast barn, eru 50% líkur (1 af 2 möguleikum) til þess að barnið erfi breytta eintakið af geninu.

Það eru líka 50% líkur (1 af 2 möguleikum) til þess að til þess að barnið fái óbreytta eintakið af geninu. Þá fær barnið ekki sjúkdóminn og þegar það sjálft eignast börn mun það aðeins gefa börnum sínum óbreytt eintak.

Mögulegar niðurstöður eru alltaf tilviljunarkenndar. Möguleikarnir eru hinir sömu í hvert sinn sem barn verður til og eru hinir sömu hvort sem um er að ræða stráka eða stelpur.

Hvers vegna virðist erfðasjúkdómur stundum hlaupa yfir eina kynslóð?

Sumir ríkjandi erfðasjúkdómar geta haft mismunandi áhrif á einstaklinga innan fjölskyldunnar. Það er kallað mismunandi tjáning. Þá getur í sumum tilfellum virst sem sjúkdómurinn sleppi úr kynslóð. Það er þó ekki raunin heldur heldur hafa sumir í fjölskyldunni mjög mild einkenni. Svo mild að þeir virðast ekki hafa sjúkdóminn. Í sumum tilvikum er einstaklingurinn með breytt gen án þess að nokkur einkenni komi fram og veit stundum ekki af því.

Þegar um er að ræða sjúkdóma sem koma fram á fullorðinsárum, svo sem arfbundið brjóstakrabbamein eða Huntington sjúkdóm, er hugsanlegt að einhverjir í fjölskyldunni hafi dáið áður en sjúkdómurinn kom fram og þannig virðist hann hlaupa yfir kynslóð. Einnig er mögulegt að rétt sjúkdómsgreining