

# X bundet arvegang



**Information til patienter og familier**

Følgende er en beskrivelse af, hvad X bundet arvegang betyder og hvorledes X bundne sygdomme nedarves. For at forstå den X bundne arvegang, er det nyttigt med baggrundsinformation om gener og kromosomer.

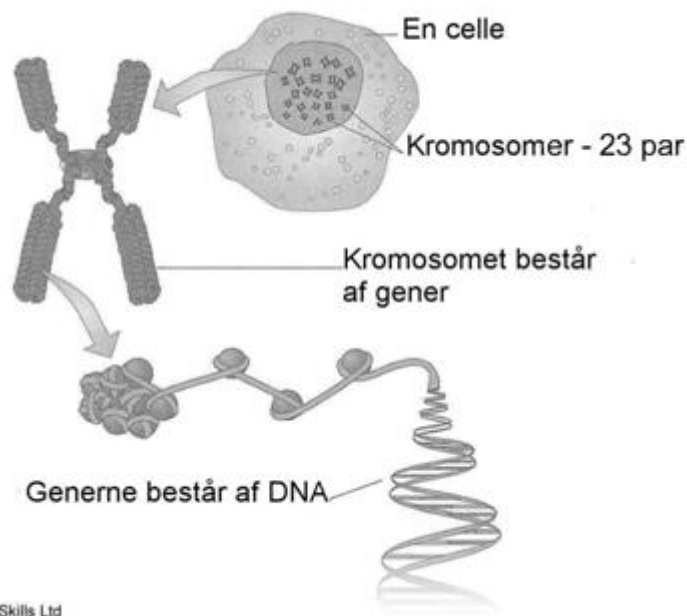
## Gener eller kromosomer

Kroppen består af millioner af celler. De fleste celler indeholder et komplet sæt af gener. Der er tusindvis af gener, som indeholder information, der kontrollerer vores vækst og kroppens funktioner. Generne er ansvarlige for mange af de karaktertræk vi besidder, eksempelvis vores øjenfarve, blodtype og højde.

Gener er lokaliseret på en tynd trådlignende struktur, der kaldes kromosomer. Normalt har vi 46 kromosomer i de fleste celler. Man arver et sæt af 23 kromosomer fra vores mor og et sæt fra vores far. Dermed har vi to sæt af 23 kromosomer eller 23 par. Kromosomerne består af gener, der er opbygget af den kemiske substans kaldet DNA.

Kromosomerne (Figur 2) nummer 1 til 22 er ens hos mænd og kvinder. Disse kromosomer kaldes autosomer. Par nummer 23 er forskellig hos mænd og kvinder og udgør kønskromosomerne. Der er to slags kønskromosomer, det ene kaldes X kromosomet og det andet kaldes Y kromosomet. Kvinder har normalt to X kromosomer (XX). En kvinde arver ét X kromosom fra sin mor og ét X kromosom fra sin far. Mænd arver normalt et X og et Y kromosom (XY). En mand arver ét X kromosom fra hans mor og ét Y kromosom fra hans far. På figur 2 ses kromosomerne fra en mand idet det sidste par kromosomer er XY.

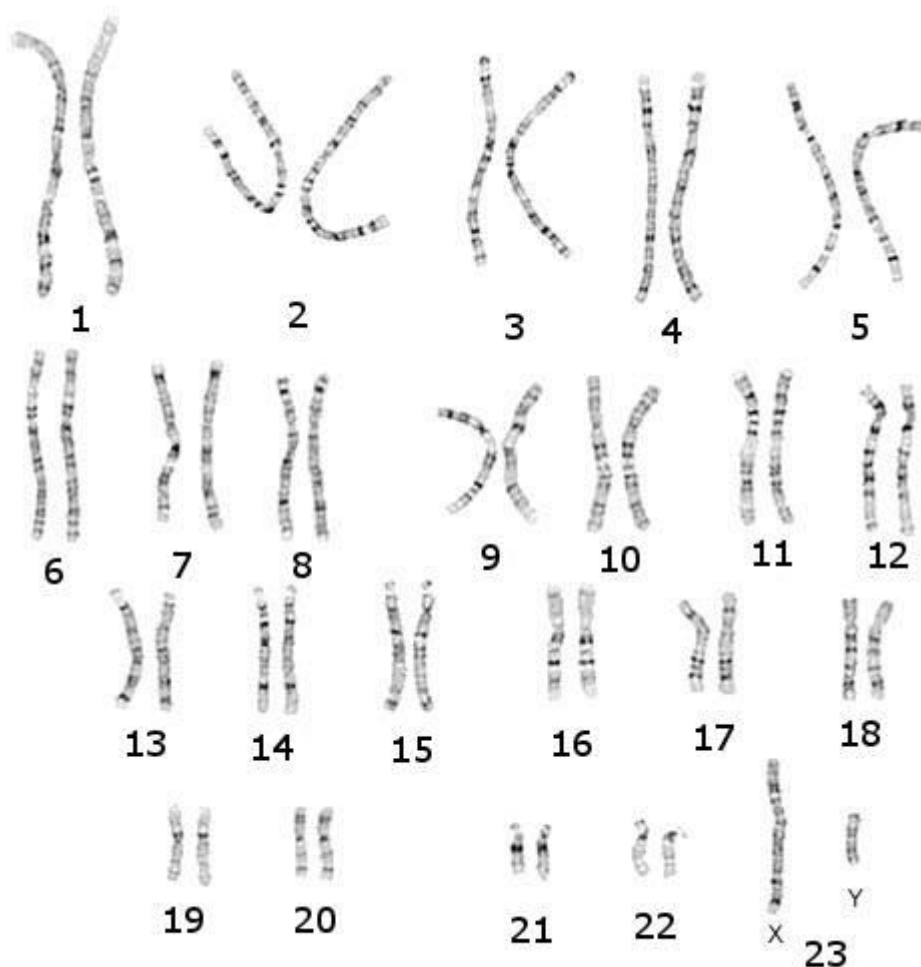
**Figur 1: Gener, kromosomer og DNA**



© Clinical Skills Ltd

Nogle gange er der en forandring (mutation) i den ene kopi af et gen, hvilket forhindrer genet i at fungere normalt. Forandringen kan forårsage en genetisk sygdom fordi genet ikke længere videregiver den korrekte information i kroppen. En X bundet genetisk sygdom skyldes en forandring på X kromosomet.

Figur 2: 23 par kromosomer arrangeret efter størrelse; kromosom 1 er det største. De sidste to kromosomer er kønskromosomer.



### Hvad er X bundet recessiv arvegang

X kromosomet har mange gener, der er vigtige for vækst og udvikling. Y kromosomet er meget mindre og har færre gener. Kvinder har to X kromosomer (XX). Hvis et af generne på et X kromosom har en genforandring, vil den normale kopi kunne kompensere for den forandrede kopi. Hvis dette sker, vil kvinden som regel være rask bærer af den X bundne sygdom. At være bærer betyder at man bærer en forandret kopi af genet, men ikke har eller udvikler sygdommen. I nogle tilfælde kan kvinder dog have milde symptomer på sygdommen.

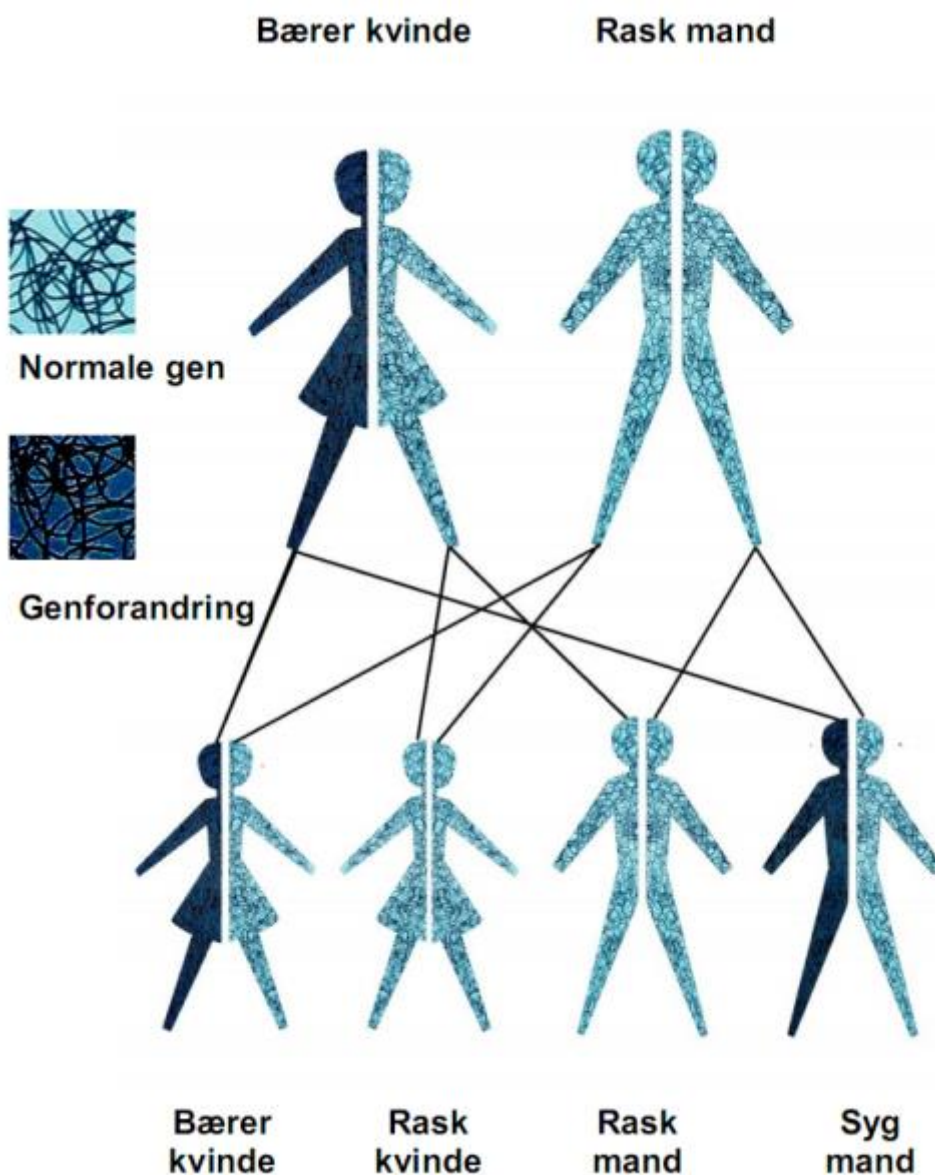
Mænd har et X og et Y kromosom (XY). Hvis et af generne på mandens X kromosom har en genforandring, har han ikke en anden kopi af genet, der kan kompensere for den forandrede kopi. Det betyder, at han vil kunne udvikle sygdommen. Sygdomme, der nedarves på denne måde, kaldes X bundne recessive sygdomme. Eksempler på dette er blødersygdom og Duchennes muskeldystrofi.

### X bundet dominant arvegang

De fleste X bundne sygdomme er recessive, men meget sjældent kan de følge mønsteret for dominant arvegang. Det betyder, at selvom en kvinde arver en forandret kopi og en normal kopi af genet, vil tilstedeværelsen af den forandrede kopi være tilstrækkeligt til at hun kan udvikle sygdom. Hvis en mand arver et forandret X kromosom, vil dette være nok til at forårsage sygdom, idet mænd kun har ét X kromosom. Hvis en kvinde er syg, har hun 50% sandsynlighed (1 ud af 2) for at få syge børn (sønner og døtre). Hvis en mand er syg, vil alle hans døtre få sygdommen. Hans sønner vil være raske.

## Hvordan nedarves X bundne recessive sygdomme?

Billede 3: X bundet recessiv sygdom videregivet af kvindelig bærer



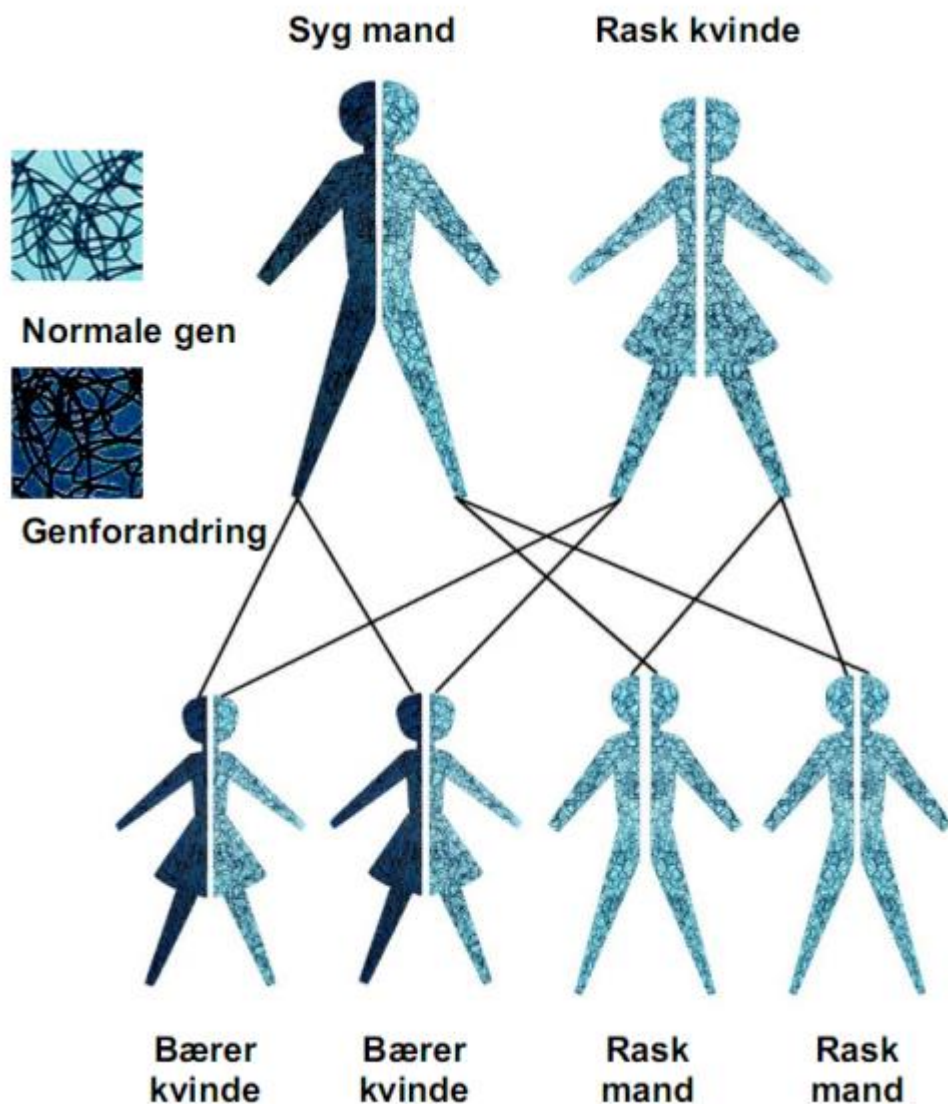
Hvis en kvindelig bærer får en søn, vil hun kunne videregive enten X kromosomet med det normale gen eller X kromosomet med det forandrede gen. Hver søn har derfor 50% sandsynlighed (1 ud af 2) for at arve genet og kunne udvikle sygdom. Der er også 50% sandsynlighed (1 ud af 2) for at sønnen arver det normale gen. Hvis dette sker, vil han ikke udvikle sygdom. **Sandsynligheden vil være den samme for alle kvindens sønner .**

Hvis en kvindelig bærer får en datter, vil hun videregive enten X kromosomet med det normale gen eller X kromosomet med det forandrede gen til datteren. Hver datter har derfor 50% sandsynlighed (1 ud af 2) for at arve det forandrede gen. Hvis dette sker, vil datteren være bærer som sin mor. Samtidig er der 50% sandsynlighed (1 ud af 2) for at datteren arver det normale gen. Hvis dette sker, vil hun ikke være bærer og vil være fuldstændig rask hvad angår den pågældende sygdom. **Sandsynligheden vil være den samme for alle kvindens døtre .**

En mand med en X bundet sygdom vil altid videregive genforandringen til en datter. Dette skyldes, at mænd kun har ét X kromosom som de altid videregiver til deres døtre, der derfor alle vil blive bærere. Døtrene vil som regel ikke blive syge, men de er i risiko for selv at få syge sønner (se billede 3).

En mand med en X bundet sygdom kan aldrig videregive genforandringen til en søn. Dette skyldes at mænd altid videregiver deres Y kromosom til deres sønner.

Billede 4: X bundet recessiv sygdom videregivet fra syg mand



### Når et barn er den første syge i familien?

Nogle gange vil et barn, der fødes med en X bundet sygdom, være den første i familien med den pågældende sygdom. Dette skyldes, at der er opstået en ny genforandring i det æg eller den sædcelle, der skabte barnet. Her er ingen af forældrene bærere. Sandsynligheden for at forældrene skulle få endnu et barn med sygdommen er meget lav. Det barn, der nu har en genforandring, vil selv kunne videregive forandringen til sine børn.

### Test for bærerstatus og test under graviditeten

Når en genforandring er kendt, kan kvinder få foretaget undersøgelse for deres bærerstatus. En sådan viden er nyttig ved planlægning af graviditet. For nogle X bundne sygdomme er det muligt at undersøge, om et foster har arvet de tilgrundliggende genforandringer. Disse muligheder kan du drøfte med den klinisk genetiske læge.

## Andre familiemedlemmer

Hvis nogen i familien har eller er bærer af en X bundet sygdom, kan der være et behov for at drøfte dette med andre familiemedlemmer. Herved kan andre kvindelige familiemedlemmer få mulighed for at blive undersøgt for bærerstatus, hvilket kan være særlig vigtigt, hvis de har børn eller ønsker børn i fremtiden.

Det kan være vanskeligt at fortælle andre familiemedlemmer om genetiske sygdomme. Man ønsker måske ikke at forårsage unødigt ængstelse og der kan være personer, som man ikke har kontakt til. Læger på klinisk genetiske afdelinger har erfaring med rådgivning af disse familier og kan evt. tilbyde hjælp til at drøfte problemstillingen.

## Værd at huske

- Kvindelige bærere har 50% sandsynlighed for at videregive en genforandring. Hvis en søn arver genforandringen fra sin mor, vil han blive syg. Hvis en datter arver en genforandring, vil hun blive bærer som sin mor.
- En mand med en X bundet recessiv sygdom, vil altid videregive genforandringen til sine døtre, som vil blive bærere. Hvis han derimod har en X bundet dominant sygdom, vil hans døtre blive syge. En mand kan aldrig videregive en X bundet genforandring til sin søn.
- En genforandring kan ikke korrigeres - den er tilstede hele livet.
- En genforandring er ikke noget der "smitter". En bærer kan eksempelvis være bloddonor.
- Nogle kan føle skyld over at have en genetisk sygdom i familien. Det er vigtigt at huske, at ingen har skyld, da forandringerne opstår udenfor menneskets kontrol.

Dette er kun en kort beskrivelse af X-bundet arvegang. Yderligere information kan fås ved kontakt til den klinisk genetiske afdeling i din region eller på følgende adresser:

### Center for små handicapgrupper

[www.csh.dk](http://www.csh.dk)

#### København:

Rigshospitalet  
Klinisk Genetisk Afdeling  
Afsnit 4062  
Blegdamsvej 9  
2100 København Ø  
Tlf: 35 45 40 62

<http://www.rigshospitalet.dk/menu/AFDELINGER/Juliane+Marie+Centret/Klinikker/Klinisk+Genetisk+Afdeling/>

#### Kennedy Centret

Gl. Landevej 7  
2600 Glostrup  
Tlf: 43 26 01 00

#### Roskilde:

Sjællands Universitetshospital Roskilde  
Klinisk Genetisk Enhed  
Sygehusvej 6  
4000 Roskilde  
Tlf: 47 32 42 07

<https://www.regionsjælland.dk/sundhed/geo/roskildesygehus/Afdelinger/Klinisk-Genetisk-Afdeling/Sider/default.aspx>

**Odense:**

Odense Universitetshospital  
Klinisk Genetisk Afdeling  
Sdr. Boulevard 29  
5000 Odense C  
Tlf: 65 41 17 25  
<http://www.ouh.dk/wm290661>

**Vejle:**

Sygehus Lillebælt, Vejle  
Klinisk Genetik  
Kabbeltoft 25  
7100 Vejle  
Tlf: 79 40 65 55  
<http://www.sygehuslillebaelt.dk/wm242521>

**Århus:**

Klinisk Genetisk Afdeling  
Aarhus Universitetshospital  
Brendstrupgårdsvej 21 C, Skejby  
DK-8200 Aarhus N  
Tlf: 7845 5510  
<http://www.auh.dk/om+auh/afdelinger/klinisk+genetisk+afdeling>

**Ålborg:**

Klinisk Genetisk Afdeling  
Aalborg Universitetshospital  
Sygehus Nord  
Ladegårdsgade 5, 5. sal  
DK-9000 Aalborg  
Tlf: 99 32 89 40  
<http://www.aalborguh.rn.dk/Afdelinger/KraeftOgDiagnostikcenter/Afdelinger/Klinisk+Genetisk+Afdeling/>

**Credits**

December 2009

Oversat af Irene Kibæk Nielsen, reservelæge, Klinisk Genetisk Afdeling Aalborg Sygehus, Århus Universitetshospital, Danmark.

Tilrettet brochure udformet af Guy's and St Thomas Hospital, London, Storbritanien; og London IDEAS Genetic Knowledge Park, Storbritanien.

Arbejdet er støttet af EuroGentest, et EU FP6 støttet Network of Excellence kontakt nummer 512148.



Genetic Alliance UK  
Supporting. Campaigning. Uniting.

