

Kromosomforandringer



Information til patienter og familier

KROMOSOMFORANDRINGER

Den følgende information er en beskrivelse af kromosomforandringer, hvorledes de nedarves og hvornår dette kan medføre problemer. Denne information supplerer den samtale, du har haft med den klinisk genetiske læge.

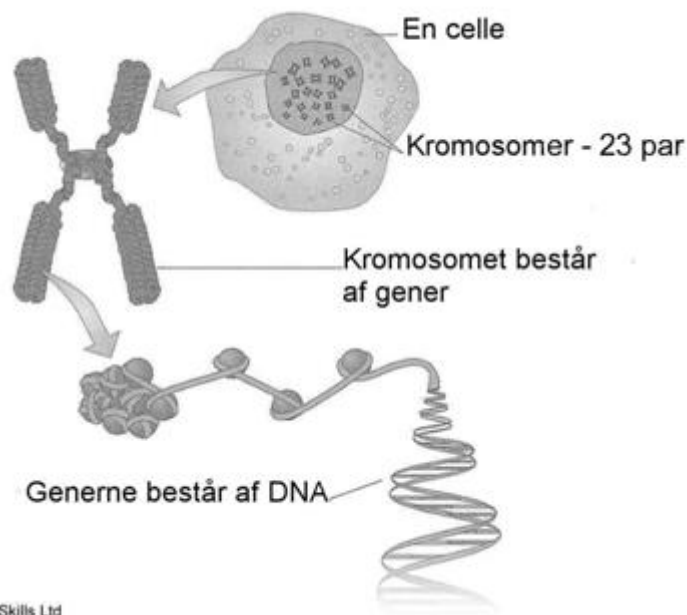
For at forstå hvad kromosomforandringer er og hvad de medfører, er det nyttigt med baggrundsinformation om gener og kromosomer.

Hvad er gener og kromosomer?

Kroppen består af millioner af celler. De fleste celler indeholder et komplet sæt af gener. Der er tusindvis af gener, som indeholder informationer, 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 arrangeret i tynde trådlignende strukturer, der kaldes kromosomer. Normalt har vi 46 kromosomer i de fleste celler. Man arver kromosomerne fra forældrene, 23 fra vores mor og 23 fra vores far. Vi har således to sæt af 23 kromosomer eller 23 "par". Da kromosomerne er opbygget af gener, arver vi derfor to kopier af de fleste gener, en kopi fra hver forælder. Det er derfor vi ofte har træk fælles med vores forældre. Kromosomerne og dermed generne er opbygget af en kemisk substans, der kaldes DNA.

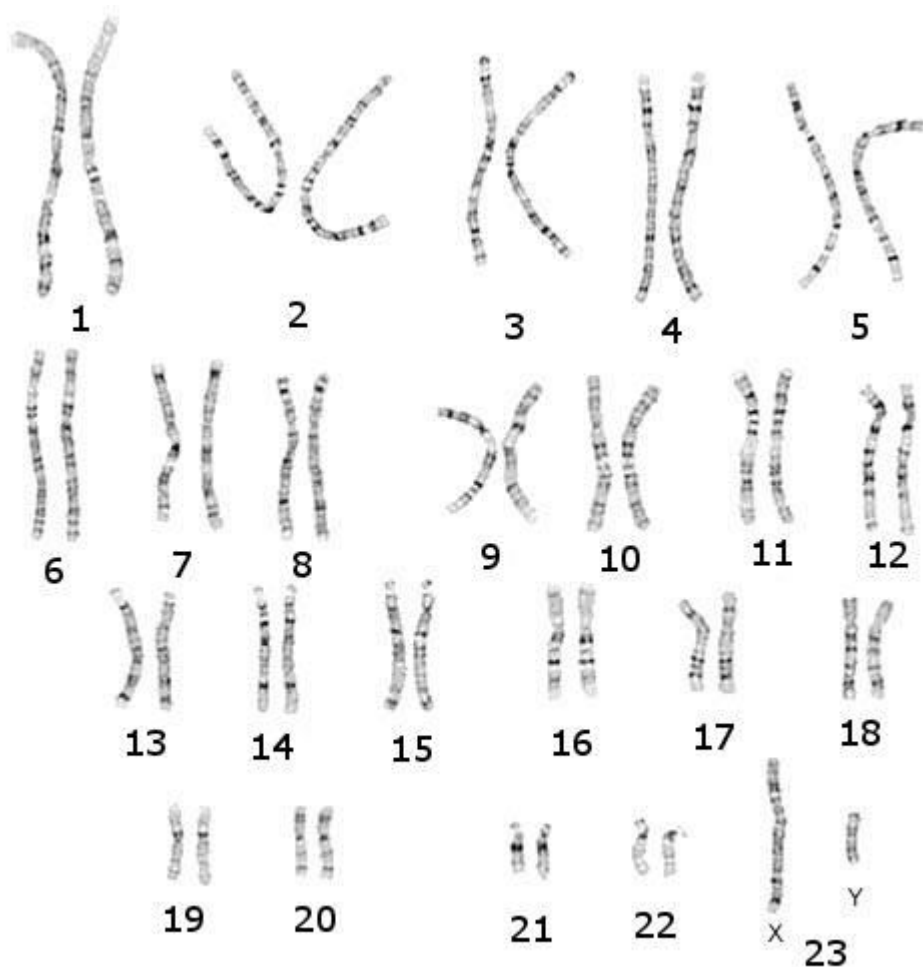
Figur 1: Gener, kromosomer og DNA



© Clinical Skills Ltd

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 sin mor og ét Y kromosom fra sin far. På figur 2 ses kromosomerne fra en mand idet det sidste par kromosomer er XY.

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



Kromosomforandringer

Det er vigtigt, at vi har balance i mængden af kromosommaterialet. Det skyldes at generne, der styrer cellerne i vores krop, findes i kromosomerne. Enhver ændring i antal, størrelse eller struktur af vores kromosomer kan medføre forandring i mængden eller opbygningen af den genetiske information. Sådanne ændringer kan ofte medføre indlæringsvanskeligheder, forsinket udvikling og helbredsproblemer hos et barn.

Kromosomforandringer kan være nedarvet fra en forælder. Det er dog hyppigere at kromosomforandringerne nyopstår spontant/ "de novo" ved dannelsen af ægcellen eller sædcellen eller på tidspunktet for befrugtningen. Sådanne forandringer kan ikke underlægges menneskets kontrol.

Der kan opstå to hovedtyper af kromosomforandringer.

Forandringer i kromosomernes antal. Herved forstås, når der er flere eller færre kopier af et bestemt kromosom end sædvanligt.

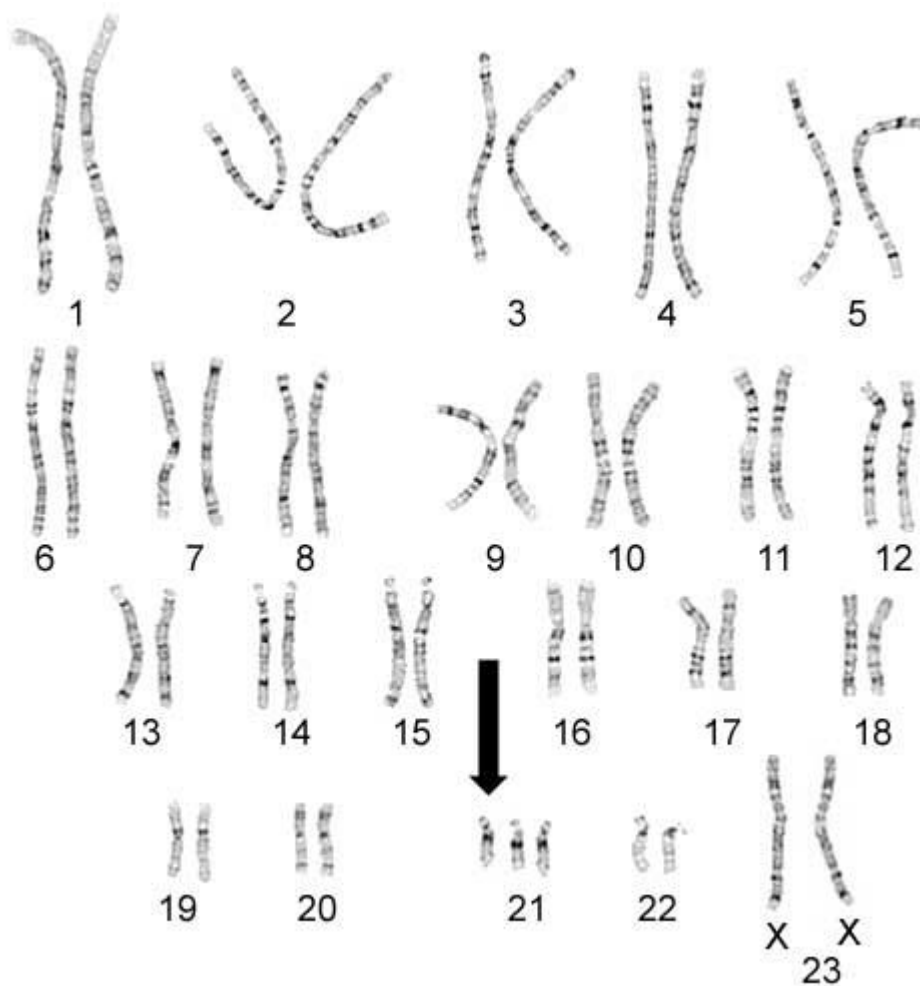
Forandringer i kromosomernes struktur Herved forstås, at materialet fra et kromosom er brudt eller rearrangeret på forskellig vis. Der kan være tale om tilførsel af ekstra kromosommateriale eller tab af kromosom materiale. I denne brochure beskrives kromosomdeletioner, kromosomduplikationer, kromosominserterioner og kromosominversioner og ringdannelse. For information om kromosomtranslokationer henvises til brochuren om "Kromosomtranslokationer".

Afvigelse i antal af kromosomer

Normalt indeholder hver celle i kroppen 46 kromosomer. Det sker dog, at et barn fødes med enten for mange eller for få kromosomer. Et sådant barn har dermed ubalance i sit arvemateriale. Kromosomsammensætningen siges at være ubalanceret, hvorved instruktionen til cellerne bliver forstyrret.

Et af de hyppigst forekommende eksempler på en sådan genetisk tilstand er et ekstra kromosom ved Downs syndrom. Personer med denne tilstand har 47 kromosomer i deres celler i stedet for 46. Dette skyldes at der er tre kopier af kromosom nummer 21 i stedet for de sædvanlige to.

Figur 3: Kromosomerne fra en pige (det sidste par kromosomer er XX) med Downs syndrom. Der er tre kopier af kromosom 21 i stedet for de sædvanlige to.



Ændring i kromosomets struktur

Forandringer i kromosomernes struktur sker når der rearrangeres eller brækker materiale af et kromosom. Der kan tilføjes eller mistes kromosommateriale. Dette kan ske på forskellige måder og beskrives nedenfor.

Forandringer i kromosomstrukturen kan være små og vanskelige at identificere ved de tilgængelige analysemetoder. Selv når forandringen i strukturen er identificeret, er det ofte vanskeligt at forudsige, hvilken effekt det vil få for det enkelte barn. Det kan være meget frustrerende for forældrene, der har et ønske om størst mulig information om deres barns udvikling og prognose.

Translokationer

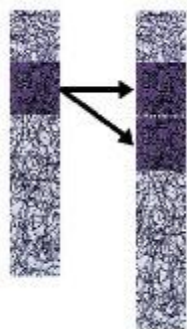
Hvis du ønsker information vedrørende translokationer, henvises til brochuren om "Kromosomtranslokationer".

Deletioner



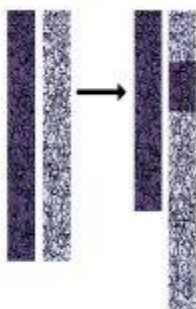
Kromosomdeletion betyder, at en del af kromosomet er tabt eller deleteret. En deletion kan ske på ethvert kromosom og på en vilkårlig del af kromosomet. En deletion kan være af vilkårlig størrelse. Hvis det materiale (generne), der er deleteret, indeholder vigtig information for kroppen, vil personen ofte have indlæringsvanskeligheder, forsinket udvikling og helbredsproblemer. Sværhedsgraden afhænger af hvor stor en del af kromosomet, der er deleteret og hvor på kromosomet, det er sket.

Duplikationer



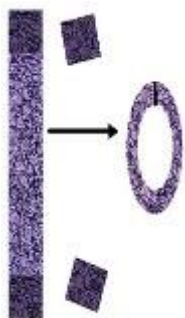
Kromosomduplikation betyder, at kromosomet har fordoblet en del af det givne kromosommateriale, således at der er for meget kromosommateriale tilstede. Med dette ekstra kromosommateriale vil der være for mange instruktioner til cellerne hvilket ofte medfører indlæringsvanskeligheder, forsinket udvikling og helbredsproblemer for barnet.

Insertioner



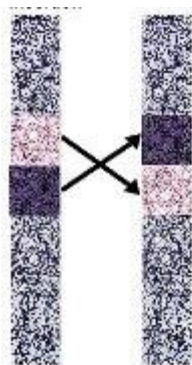
Kromosominsertion betyder, at en del af materialet fra et kromosom er blevet indsat på en anden plads på det samme eller på et andet kromosom. Hvis der ikke er ekstra eller manglende kromosommateriale, er denne i balance og rearrangementet sædvanligvis uden fysisk betydning for personen. Hvis der er ekstra eller manglende kromosommateriale vil personen ofte have indlæringsvanskeligheder, forsinket udvikling og helbredsproblemer.

Ringkromosomer



Ringkromosom betyder at enderne på et kromosom er forenet og har dannet en "ringformet" struktur. Dette sker sædvanligvis, når to ender af det samme er blevet tabt. De tilbageværende endestykker på kromosomet bliver "klæbende" og forenes, hvorved der dannes en ring. Betydningen for det enkelte individ afhænger af hvor meget kromosom materiale og dermed "information", der er blevet tabt, før kromosomet dannede en ring.

Inversioner



Kromosominversioner betyder, at en del af kromosomet er roteret, så en del af generne i kromosomet er vendt 180 grader rundt. I de fleste tilfælde medfører dette ikke helbredsproblemer for den person, der bærer inversionen.

En kromosomforandring hos en forælder. Hvad betyder det for barnet?

Der er flere muligheder for hver ny graviditet:

- Barnet kan arve en helt normal kromosom sammensætning.
- Barnet kan arve den samme kromosomforandring som forælderen.
- Barnet kan fødes med indlæringsvanskeligheder, forsinket udvikling og helbredsproblemer (kromosomubalance).
- Graviditeten kan ende med spontan abort.
- Parret kan have fertilitetsproblemer.

Ovenstående gælder for enhver ny graviditet.

Det er muligt for en person, der bærer en kromosomforandring, at få raske børn, hvilket de fleste opnår. Da enhver kromosom forandring er unik, anbefales det, at bærere drøfter deres særlige situation med en klinisk genetisk læge. Børn kan fødes med rearrangeret kromosomer, selvom begge forældre har normale kromosomer. Dette kaldes en "de novo" (latin) eller ny mutation. Sandsynligheden for at forældrene får endnu et barn, der har samme "de novo" forandring, er sædvanligvis lige så lav som i baggrundsbefolkningen.

Test for kromosomforandringer

Det er muligt at undersøge, om en person bærer en kromosomforandring. Der tages en blodprøve, hvor celler fra blodet undersøges i laboratoriet for at fastslå kromosomsammensætningen. Dette kaldes for en "karyotype". Det er også muligt under graviditet at teste fosterets kromosomsammensætning. Dette kaldes fosterdiagnostik og kan være en mulighed, der kan drøftes med den klinisk genetiske læge

Betydning for øvrige familiemedlemmer

Hvis der påvises kromosomforandringer hos dig eller et af dine nærmeste familiemedlemmer, kan der være behov for at drøfte det med andre familiemedlemmer. De øvrige familiemedlemmer har dermed mulighed for at få undersøgt, om de ligeledes bærer kromosomforandringen. Dette kan især være af betydning for familiemedlemmer, der allerede har børn eller som evt. planlægger børn i fremtiden.

Et familiemedlem, der ikke bærer kromosomforandringen kan ikke videregive den til deres børn. Et familiemedlem, der bærer forandringen kan ved graviditet tilbydes fosterdiagnostik.

Det kan være vanskeligt at fortælle andre familiemedlemmer om kromosomforandringer.

Man ønsker måske ikke at skabe unødigt bekymring hos familiemedlemmer. I nogle familier har man tabt kontakten til slægtninge og kan finde det vanskeligt at kontakte dem. Læger i klinisk genetik har erfaring med rådgivning af disse familier og kan evt. tilbyde hjælp til at drøfte problemstillingen.

Værd at huske

- En kromosomforandring kan enten arves fra en forælder eller opstå ved befrugtningen.
- En kromosomforandring kan ikke korrigeres - den er tilstede hele livet.
- En kromosomforandring er ikke noget der "smitter" mellem mennesker. Derfor kan en bærer eksempelvis være bloddoner.
- Nogle kan føle skyld over at en kromosomforandring forekommer i familien. Det er vigtigt at huske at, ingen har skyld, da forandringen opstår uden for menneskets kontrol.
- De fleste, der bærer en kromosomforandring har mulighed for at få raske børn.

Hvor kan jeg få mere information om kromosomforandringer?

Dette er kun en kort beskrivelse af kromosomforandringer. 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

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.regionsjaelland.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.

