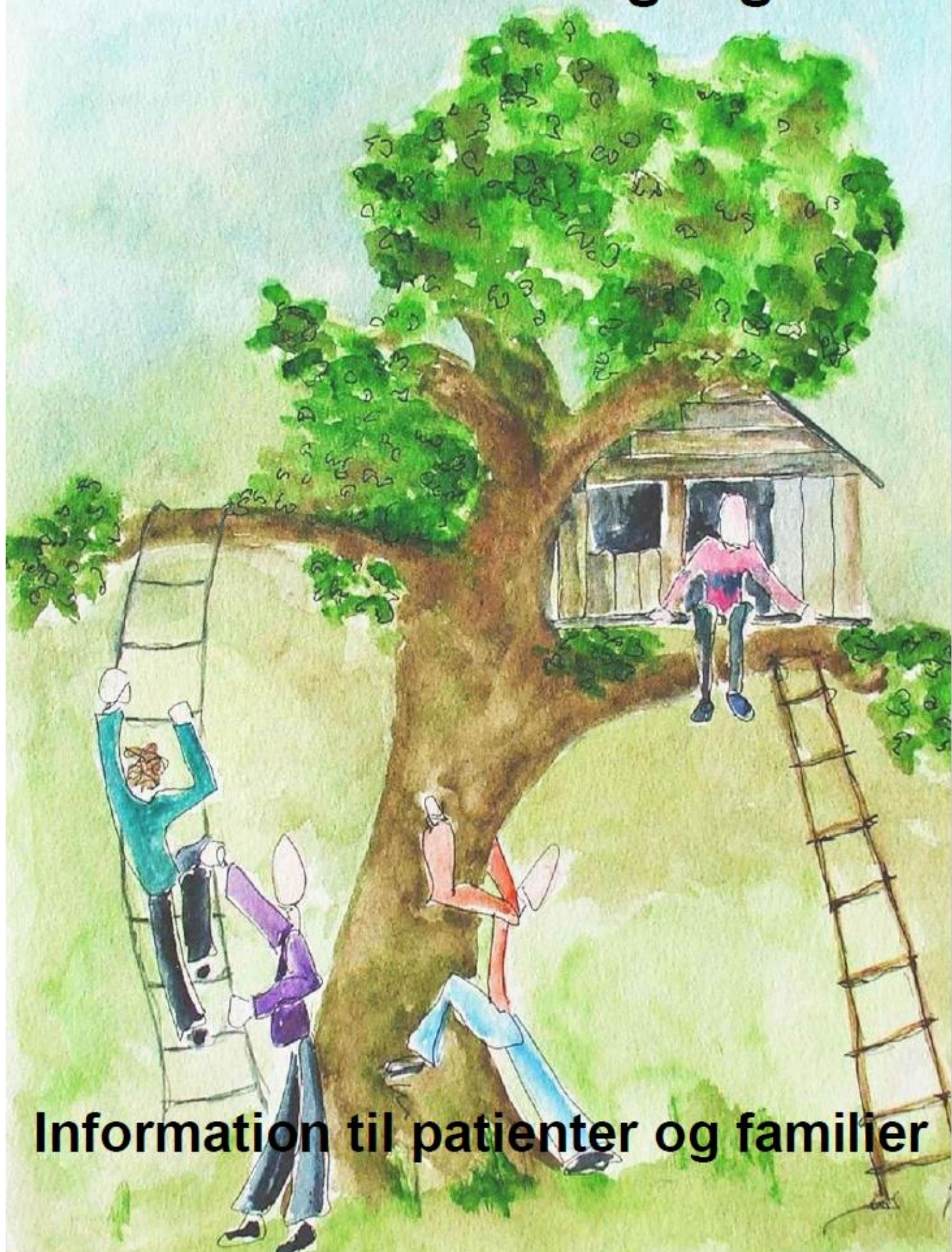


Dominant arvegang



Information til patienter og familier

DOMINANT ARVEGANG

Den følgende information er en beskrivelse af hvad dominant arvegang betyder og hvorledes dominante sygdomme nedarves. For at forstå den dominante arvegang og hvad den medfører, er det nyttigt med baggrundsinformation om gener og kromosomer.

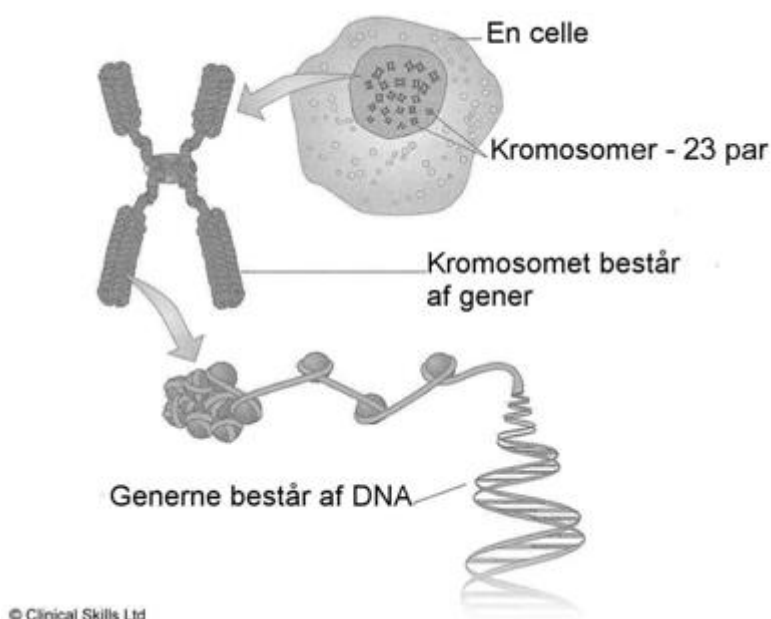
Gener eller kromosomer

Kroppen består af millioner af celler. De fleste celler indeholder et komplet sæt af gener. Der er tusindvis af gener, som indeholder 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.

Der kan opstå en forandring (mutation) i den ene kopi af et gen, hvorved det ophører med at fungere normalt. Forandringen kan medføre sygdom fordi genet ikke kan opretholde sin normale funktion i kroppen.

Figur 1: Gener, kromosomer og DNA



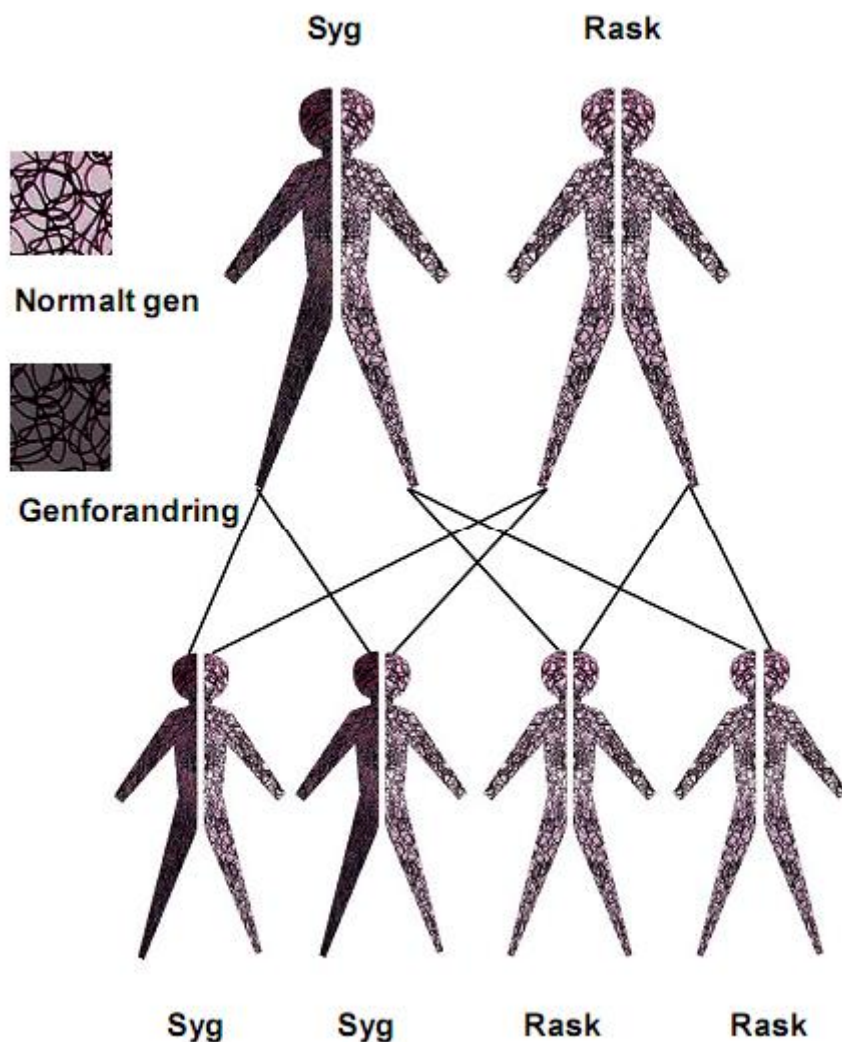
Hvad er autosomal dominant arvegang?

Nogle sygdomme nedarves dominant. Det betyder, at en person arver én normal og én forandret kopi af et gen. Det forandrede gen dominerer over den normale kopi af genet, hvilket medfører, eller øger sandsynligheden for, at personen udvikler en genetisk sygdom. Hvilken sygdom der udvikles, afhænger af, hvilke instruktioner det forandrede gen giver kroppens celler.

Visse dominante sygdomme er til stede fra fødslen. Andre viser sig først i voksenalderen, og kaldes så "sent debuterende". Eksempler på dominante genetiske sygdomme er familiær hypercholesterolæmi og polycystisk nyresygdom hos voksne.

Hvordan nedarves dominante sygdomme?

Billede 2: Dominant arvegang



Når en af forældrene har et forandret gen, kan de videregive enten det normale eller det forandrede gen til deres barn. Hvert barn har derfor 50% sandsynlighed (1 ud af 2) for at arve det forandrede gen og dermed være i risiko for at udvikle sygdom.

Der er også 50% sandsynlighed (1 ud af 2) for, at et barn vil arve den normale kopi af genet. Hvis dette sker, vil barnet ikke udvikle sygdommen og kan ikke videregive sygdommen til sine børn. Dette sker tilfældigt. Sandsynligheden er den samme ved enhver ny graviditet og er den samme for drenge og piger.

Hvorfor kan en genetisk sygdom tilsyneladende springe en generation over?

Dominante sygdomme kan komme forskelligt til udtryk indenfor familien. Dette kaldes variabel ekspression. Sygdommen springer reelt ikke en generation over, men nogle personer har så milde symptomer, at de tilsyneladende ikke har sygdommen.

Ved sygdomme, som opstår senere i livet, kan personer måske være døde af andre årsager, så sygdommen ikke har nået at vise sig eller diagnosen aldrig er blevet stillet. Sygdommen kan alligevel nå at være videregivet til børn.

Hvis et barn med sygdom er den første i familien?

En person med en dominant sygdom, kan være den første i familien. Dette sker hvis der er opstået en ny genforandring i enten det æg eller den sædcelle, hvorfra barnet er udviklet. I sådanne tilfælde er forældrene til den syge selv raske. Det barn, der nu har genforandringen, kan videregive den til sine børn. Sandsynligheden for at forældrene skulle få endnu et barn med sygdommen er sædvanligvis meget lille og kan drøftes med den klinisk genetiske læge.

Test ved graviditet

For nogle dominante sygdomme, er det muligt ved graviditet at undersøge, om fosteret har arvet sygdommen. Denne mulighed kan du blive orienteret om ved samtale med en klinisk genetisk læge.

Betydning for øvrige familiemedlemmer

Når der påvises en dominant sygdom, kan der være behov for at drøfte det med andre familiemedlemmer. Sådant information kan være til stor hjælp, hvis man skal undersøge om andre i familien har sygdommen. Særligt vigtigt kan det være for familiemedlemmer, der har børn eller som påtænker at få børn i fremtiden.

Det kan være vanskeligt at fortælle andre familiemedlemmer om en genetisk sygdom. 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

- Der skal kun én kopi af et forandret gen til, for at man kan udvikle sygdommen (50% sandsynlighed). Dette sker tilfældigt og gælder ved enhver graviditet. Sandsynligheden er den samme for drenge og piger.
- En genforandring kan ikke korrigeres - den er til stede hele livet.
- En genforandring er ikke noget, der "smitter". Man kan eksempelvis godt være bloddonor.
- Nogle kan føle skyld over at der forekommer 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 vejledning om dominant arvegang. Yderligere information kan fås ved kontakt til den klinisk genetiske afdeling i din region eller fra 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.

