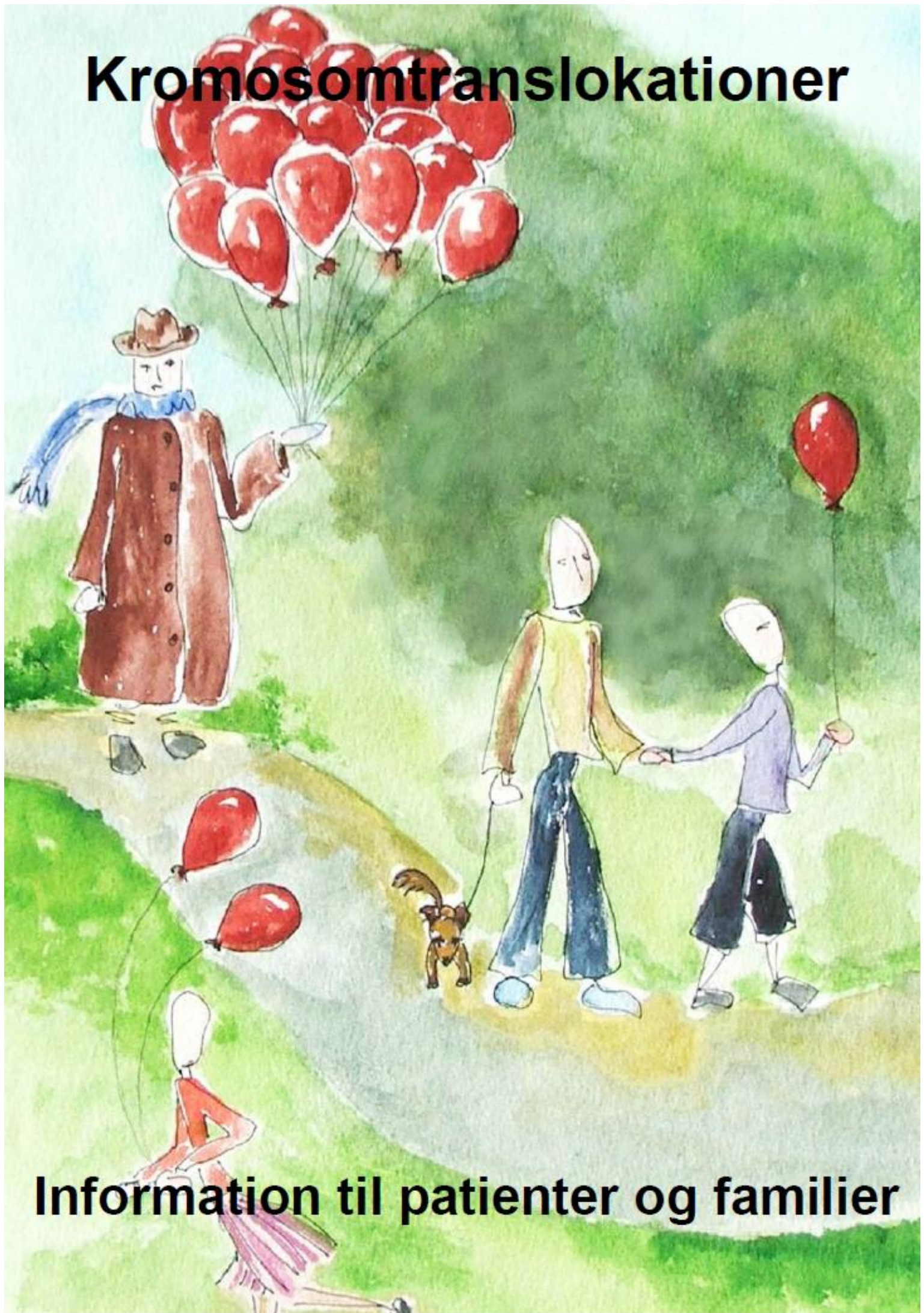


Kromosomtranslokationer



Information til patienter og familier

KROMOSOMTRANSLOKATIONER

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

Hvad er en kromosom translocation?

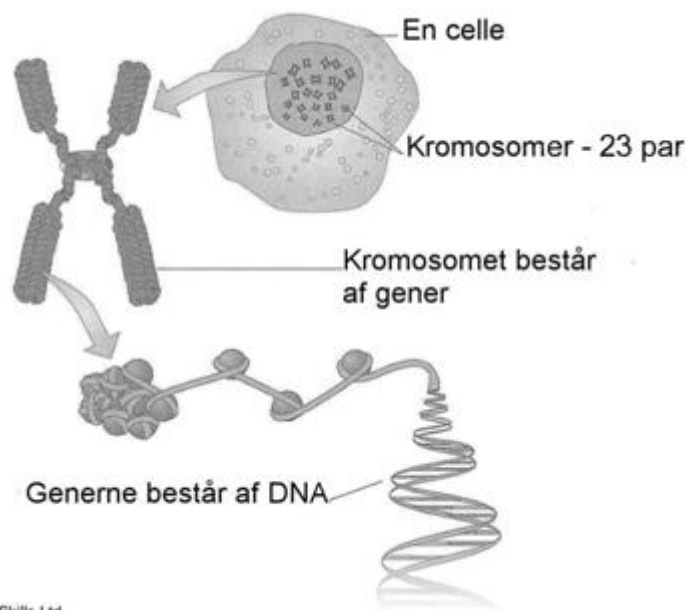
For at forstå hvad kromosom translokationer er og hvad de medfører, er det nyttigt med baggrundsinformation om gener og kromosomer.

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 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 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

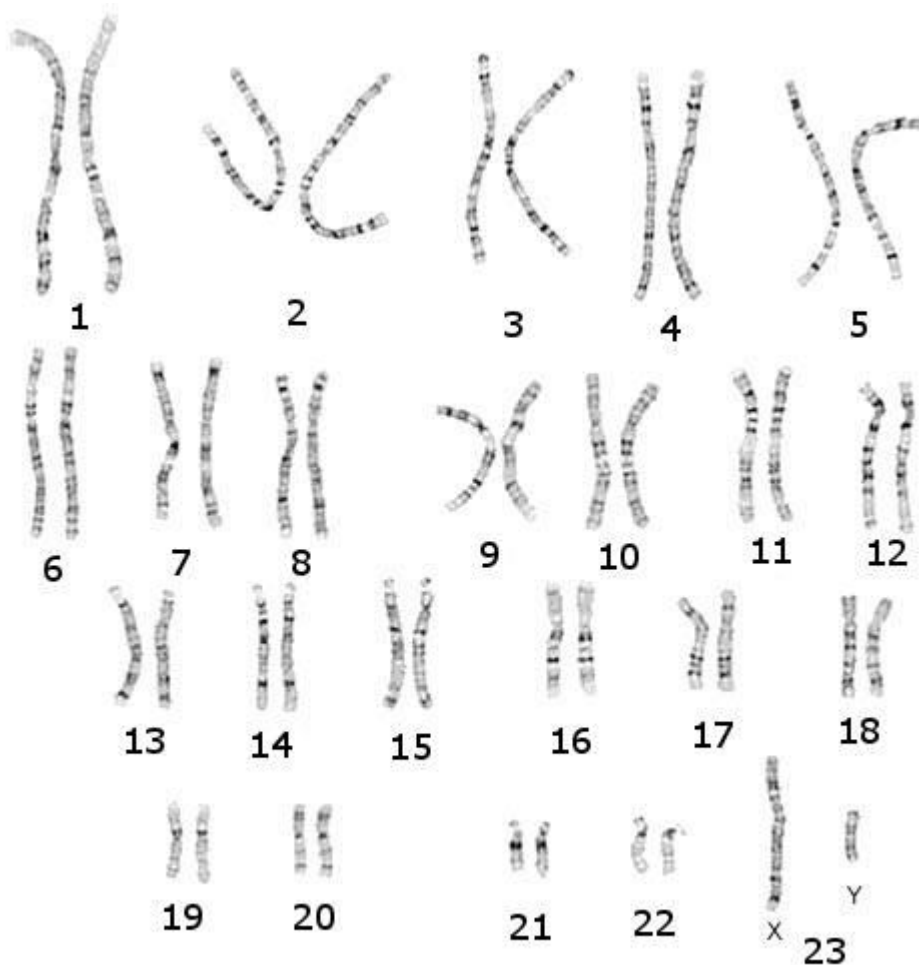


© Clinical Skills Ltd

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.

Generne (instruktionerne til kroppens celler) findes i kromosomerne. Det er derfor vigtigt, at vi har den rette mængde kromosom materiale. Hvis der mangler eller er ekstra kromosom materiale, kan det medføre indlæringsvanskeligheder, forsinket udvikling og helbredsproblemer for barnet.

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



Hvad er en translokation?

En translokation betyder, at der er afvigende sammensætning af kromosomerne. Denne situation kan opstå hvis:

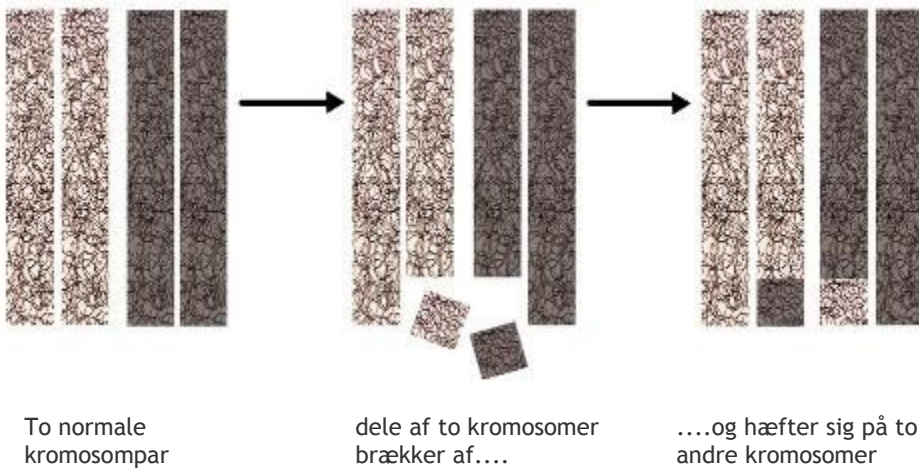
- a) der nyopstår en forandring ved dannelsen af ægcellen eller sædcellen eller ved befrugtningen af ægget.
- b) en ændret kromosomsammensætning er nedarvet fra enten mor eller far.

Der er to hovedtyper af translokationer: En **RECIPROK** translokation og en **ROBERTSONSK** translokation

Reciprok translokationer

En reciprok translokation opstår, når to fragmenter brækker af fra to forskellige kromosomer og bytter plads. Dette er illustreret i Figur 3.

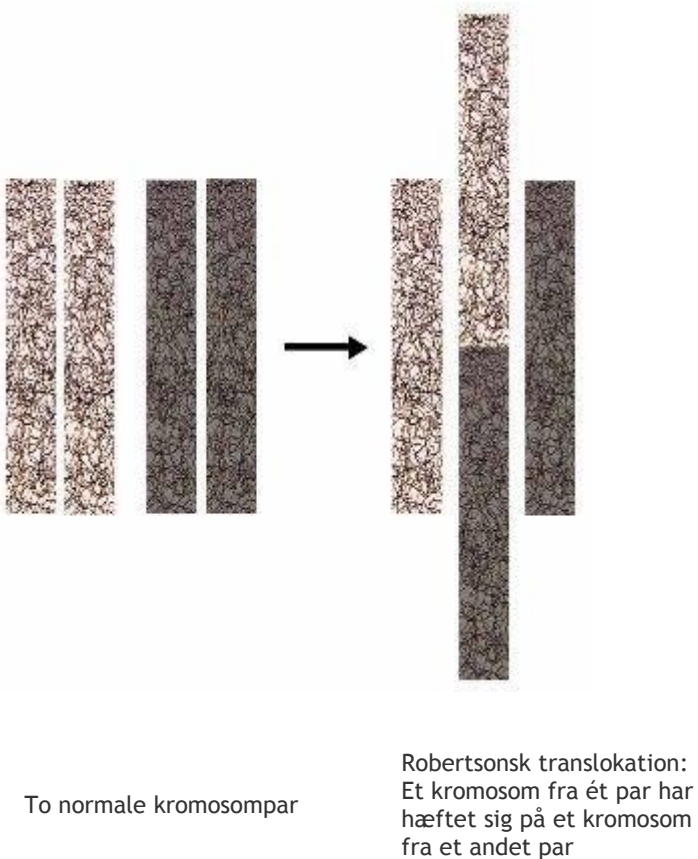
Figur 3: Hvordan opstår reciprok translokation



Robertsonsk translokation

En Robertsonsk translokation opstår, når et kromosom hæfter sig fast på et andet kromosom. Figur 4 viser en Robertsonsk translokation, der involverer to kromosompar.

Figur 4: Hvordan opstår Robertsonsk translokation



Hvorfor opstår translokationer?

Ca. 1 ud af 500 personer bærer en translokation og det vides ikke nøjagtigt, hvordan de opstår. Det vides, at kromosomer brækker og forenes forholdsvis hyppigt under dannelsen af sædcelle og ægcelle eller ved selve befrugtningen. Der kan af og til opstå forandringer, der har betydning for fosterets udvikling. Disse forandringer opstår uden for menneskets kontrol.

Hvornår kan det medføre problemer?

Ved de to former for translokation (fig. 3 og 4) er kromosomerne blevet rearrangeret så der **ikke er tab eller tilførsel af kromosommateriale**. Dette kaldes en **balanceret translokation**.

En person, der bærer en **balanceret translokation**, er sædvanligvis ikke påvirket heraf og er ofte uvidende om at bære den. Det bliver først af betydning, når han eller hun skal have børn. Det skyldes, at et kommende barn kan arve en såkaldt **ubalanceret translokation**.

Ubalanceret translokation

Hvis en af forældrene bærer en translokation, er der en risiko for, at parrets barn kan arve **translokationen i ubalanceret** form. Her er tilført et ekstra stykke af et kromosom og/eller der mangler et stykke af et andet kromosom.

Børn kan fødes med en translokation, selv om begge forældre har normal kromosomsammensætning. Det kaldes en nyopstået translokation eller en "de novo" (latin).

Et barn der har en ubalanceret translokation kan have indlærings-vanskeligheder, forsinket udvikling og helbredsproblemer. Sværhedsgraden af disse handicaps afhænger af hvilke dele af kromosomerne, der er involveret i ubalancen samt hvor meget manglende eller ekstra kromosom materiale, der er. Dette skyldes at dele af kromosomerne har forskellig betydning.

Kan en forælder videregive en balanceret translokation?

Ja, men det sker ikke nødvendigvis. Der er flere forskellige muligheder for hver enkelt graviditet.

- Barnet kan arve et helt normalt sæt kromosomer.
- Barnet kan arve den samme balancerede translokation som forælderen. I de fleste tilfælde vil barnet ikke have problemer som følge af den balancerede translokation.
- Barnet kan arve en ubalanceret translokation og kan fødes med grader af udviklingsforstyrrelse, indlæringsvanskeligheder og helbredsproblemer.
- Graviditeten kan ende i spontan abort.
- Parret kan have fertilitetsproblemer.

Bærere af balancerede translokationer har mulighed for at få raske børn. Sandsynligheden herfor afhænger af den enkelte translokation. En klinisk genetisk læge kan uddybe dette yderligere.

Test for kromosomtranslokationer

Det er muligt at undersøge for, om en person bærer en translokation. Der tages en enkelt blodprøve og på cellerne fra blodet fastslås kromosom- sammensætningen. Dette kaldes en karyotype. Det er også muligt at foretage genetisk test under en graviditet for at undersøge, om det kommende barn bærer en kromosomtranslokation. Dette kaldes fosterdiagnostik og muligheden herfor kan drøftes med en klinisk genetisk læge.

Hvad med andre familiemedlemmer?

Når der påvises en translokation, 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 translokationen. Dette kan især være af betydning for familiemedlemmer, der allerede har børn eller som evt. planlægger børn i fremtiden. Hvis de **ikke** bærer en translokation **kan de ikke videregive** den til deres børn, men hvis de bærer translokationen, kan de ligeledes tilbydes test under graviditeten mhp. at undersøge fosterets kromosomsammensætning.

Det kan være vanskeligt at fortælle andre familiemedlemmer om translokationer. 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

- Personer, der bærer en **balanceret translokation**, er sædvanligvis raske. Translokationen kan få konsekvenser, når bærere ønsker at få børn.
- En translokation kan enten arves fra den ene forælder eller nyopstå.
- En translokation kan ikke korrigeres - den er tilstede hele livet.
- En translokation er ikke noget, der "smitter". Derfor kan en translokationsbærer eksempelvis være bloddonor.
- Nogle personer kan føle skyld over at der forekommer balancerede translokationer i familien. Det er vigtigt at understrege, at ingen bærer skyld for dette og det kunne ikke være forebygget.

Hvor kan jeg finde mere information om kromosom rearrangementer?

Dette er kun en kort beskrivelse af translokationer. 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.

