

Recessiv (vigende) arvegang

Anja Lisbeth Frederiksen, reservelæge, ph.d. 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.

Illustrationer: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Information til patienter og familier

Recessiv (vigende) arvegang

Denne information beskriver baggrunden for arvelige sygdomme med recessiv (vigende) arvegang, hvordan tilstanden arves og hvilken konsekvenser den kan have. Beskrivelsen supplerer den rådgivningssamtale du har haft med den klinisk genetiske læge. Først følger lidt baggrundsviden for at for at kunne forstå, hvad recessiv arvegang er.

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.

Generne 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. Hvis forandringen kun opstår i den ene kopi af det genpar, der følger recessiv arvegang og personen har en anden normal kopi, medfører det kun sjældent en genetisk betinget sygdom.

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

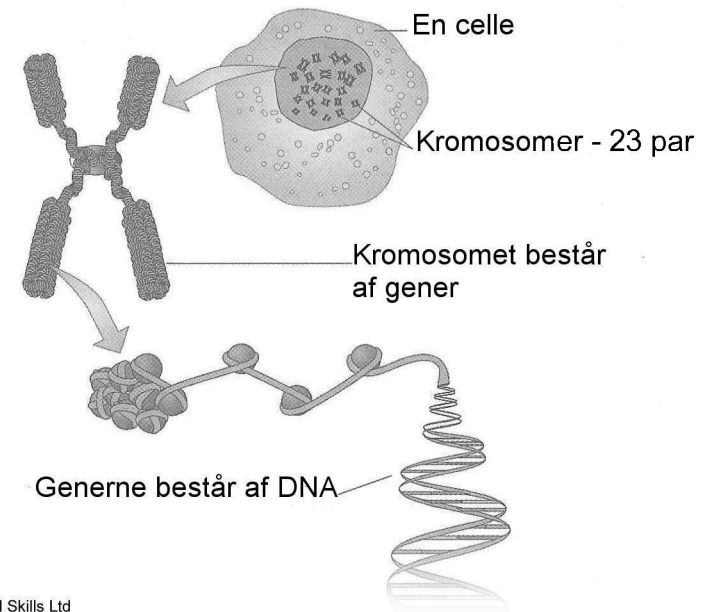
Tlf: 99 32 89 40

<http://www.aalborguh.rn.dk/Afdelinger/KraeftOgDiagnostikcenter/Afdelinger/>

Klinisk+Genetisk+Afdeling/

December 2009

Figur 1: Gener, kromosomer og DNA



© Clinical Skills Ltd

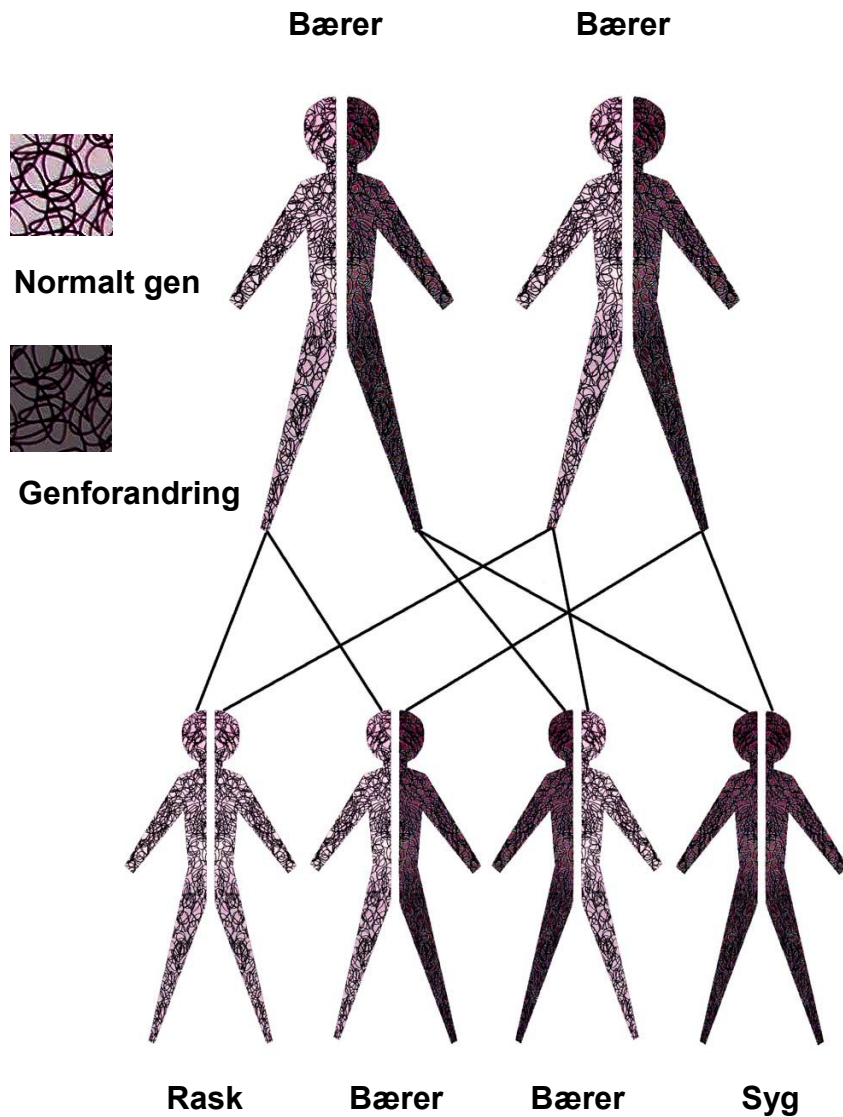
Hvad er autosomal recessiv arvegang?

Nogle sygdomme nedarves recessivt (vigende). Det betyder, at en person skal arve *to* kopier af en genforandring (en kopi fra hver forælder) for at kunne udvikle den genetiske sygdom. Hvis en person kun arver *en* kopi af genforandringen sammen med en kopi af det normale gen, vil personen i de fleste tilfælde være rask bærer, fordi kopien med det normale gen vil kompensere for kopien med genforandringen.

At være *bærer* betyder, at man bærer genforandringen i den ene kopi af genparret men at man ikke udvikler den genetiske sygdom. Cystisk fibrose er et eksempel på en autosomal recessiv genetisk sygdom.

Hvordan nedarves recessive sygdomme?

Figur 2: Recessiv arvegang



- En genforandring er ikke noget der "smitter". En bærer kan eksempelvis være bloddonor.
- Personer føler ofte skyld eller skam over en genetisk sygdom i slægten. Det er vigtigt at huske, at det ikke er nogens skyld og at ingen er ansvarlig for at den opstod.

Dette er kun en kort gennemgang af recessiv 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

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

Odense:

Odense Universitetshospital

Klinisk Genetisk Afdeling

Sdr. Boulevard 29

5000 Odense C

Tlf: 65 41 17 25

<http://www.ouh.dk/wm290661>



planlægning af en graviditet. For visse recessive sygdomme er der mulighed for at undersøge for tilstedeværelsen af genforandringer hos fosteret. Dette kan ske ved en moderkageprøve eller fostervandsprøve. Muligheden kan drøftes med en klinisk genetisk læge.

Betydning for øvrige familiemedlemmer

Når der påvises en recessiv sygdom kan der være behov for at drøfte det med andre medlemmer i familien. Hvis andre familiemedlemmer ønsker det, kan de tilbydes at få foretaget en blodprøve mhp. at teste, hvorvidt de selv er bærer. Denne information kan også være nyttig for at diagnosticerer andre med sygdommen i familien. Dette kan især være af betydning for personer, der har børn eller som ønsker børn.

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

- En person skal arve to kopier af genet med genforandringen, en fra hver forælder, for at udvikle sygdom (25 % sandsynlighed). Hvis en person kun arver en kopi af genforandringen, vil vedkommende være rask bærer (50 % sandsynlighed). Dette sker tilfældigt og gælder ved hver eneste graviditet og sandsynligheden er den samme for drenge og piger.
- En genforandring kan ikke korrigeres – den er tilstede hele livet.

Hvis begge forældre er bærere af genforandringen i det samme gen, kan de videregive enten det normale gen eller genet med genforandringen til deres børn. Dette sker tilfældigt.

For hvert barn er der 25 % sandsynlighed (1 ud af 4) for at arve genforandringen fra begge forældre, dvs. to kopier af det ændrede gen og derved udvikle den genetiske sygdom. Dette betyder dermed også, at der er 75 % sandsynlighed (3 ud af 4) for at et barn ikke udvikler den genetiske sygdom.

Dette betyder dermed også, at der er 75 % (3 ud af 4) sandsynlighed for at et barn ikke udvikler den genetiske sygdom. Denne sandsynlighed gælder for hver enkelt graviditet og er den samme for både drenge og piger.

Sandsynligheden for at barnet arver én kopi af genforandringen fra en af forældrene er 50 % (2 ud af 4). Hvis det sker, bliver barnet ligesom sine forældre rask bærer.

Sandsynligheden for at et barn arver to normale kopier af genet er 25 % (1 ud af 4). I det tilfælde udvikler barnet ikke den genetiske sygdom og er ikke bærer. De forskellige muligheder forekommer tilfældigt. Der er samme sandsynlighed ved hver graviditet og den er ens for drenge og piger.

Hvis et barn med sygdom er den første i familien?

Et barn med en recessiv sygdom kan være den første i familien med pågældende sygdom. Mens mange familiemedlemmer gennem flere generationer kan have været raske bærere, kan et barn kun udvikle sygdommen, hvis begge forældre er bærere og barnet arver en genforandring fra både mor og far.

Test af anlægsbærere og ved graviditet

Der er flere muligheder for personer, der er bærere af recessive sygdomme: Der kan eventuelt testes for parrets bærerstatus. Information om bærer-status kan være af betydning ved