

Eksperten uddyber

Hvordan arver du en sjælden sygdom?

UNIK

Om at leve med en *sjælden diagnose*

Hvordan arver du en *sjælden sygdom*?

Sjældne sygdomme skyldes som regel en fejl i generne. Afhængigt af, hvordan denne genfejl nedarves, kan du selv og dine børn have større eller mindre risiko for selv at udvikle sygdommen. Få her overblik over arvegangen.



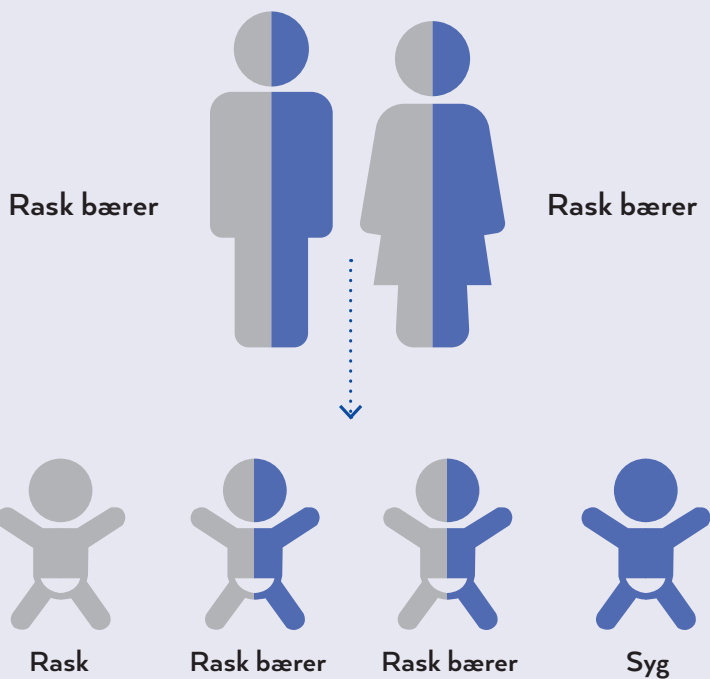
ALLAN LUND
er overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet i København. Allans arbejdsdag går med at hjælpe børn og voksne med forskellige stofskiftesygdomme og forske i sjældne sygdomme og deres diagnostik.

næsten alle menneskets celler findes 23 kromosompar. Kromosomparrene består af stoffet DNA, der indeholder dine gener - det vi også kalder for vores arvemasse. Hvert kromosompar består af to kromosomer - det ene har vi arvet fra vores mor, det andet fra vores far. Kromosomparrene er ens for mænd og kvinder, undtaget kromosompar nr. 23, der bestemmer vores køn. Kvinder har to ens kromosomer, kaldet X-kromosomer; mænd har to forskellige kromosomer, kaldet hhv. X- og Y-kromosomet.

Når din arvemasse indeholder en genfejl, kan du give fejlen videre til din børn. Hvor stor risikoen er, afhænger af sygdommens arvegang:

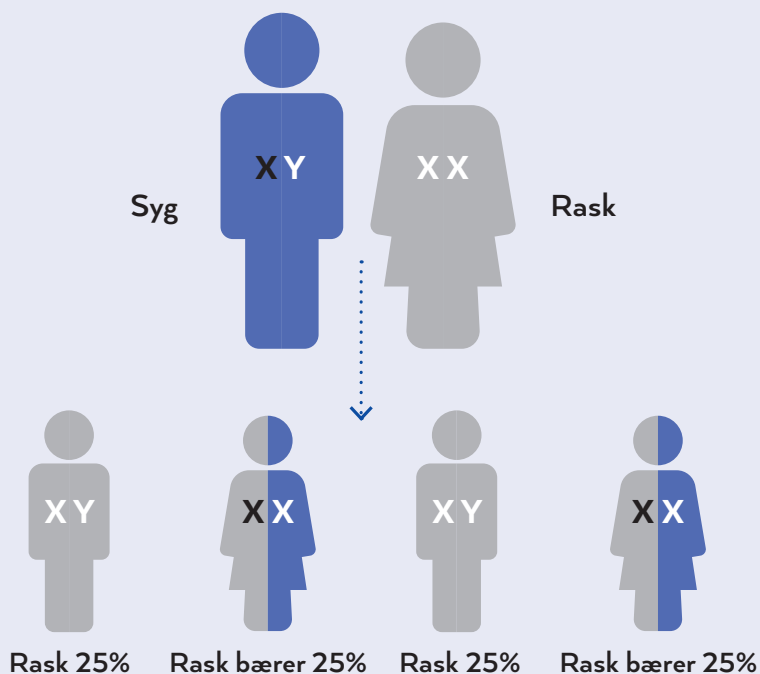
VIGENDE ARVEGANG (RECESSIV ARVEGANG)

Begge forældre er raske bærere af det samme sygdoms-gen. Risikoen for, at de får et sygt barn, er **25%**, mens chancen for, at de får et rask barn, er 75% - af de 75% har 1/3 to normale gener, mens 2/3 er raske bærere af sygdommen. Du er rask bærer, når du har arvet ét sygdoms-gen og ét rask gen fra dine forældre og ikke selv har symptomer på sygdommen.



KØNSBUNDEN ARVEGANG

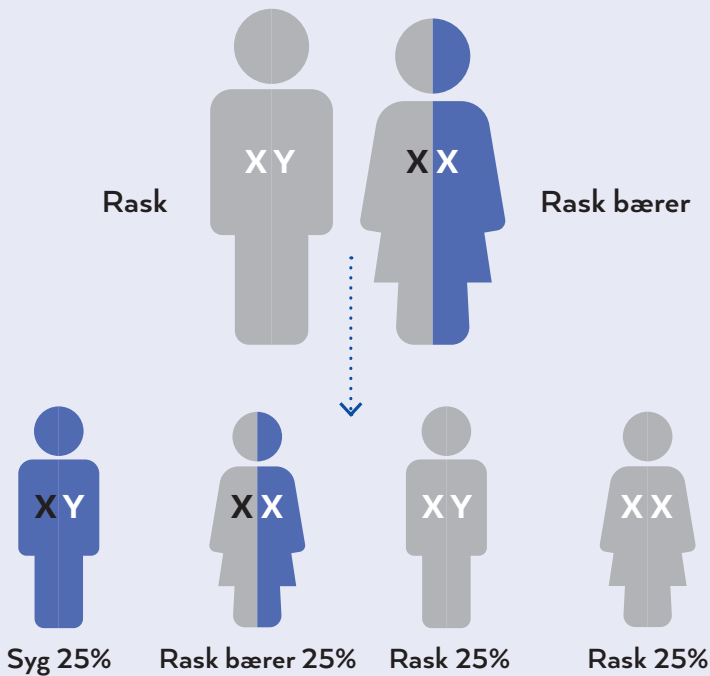
Faderen er syg, eller moderen er bærer af et sygdomsgen, der sidder på **kønskromosomet X**. Risikoen for, at barnet arver sygdommen, afhænger af, hvem det får sygdomsgenet fra:



FADEREN vil altid videregive sygdommen til sine døtre, men aldrig til sine sønner. Døtrene vil ved klassisk kønsbunden arv være raske bærere. Der findes dog sygdomme, hvor kvindelige bærere af X-bundne sygdomme har symptomer.

“

Omkring 1% af befolkningen har en *arvelig sygdom*



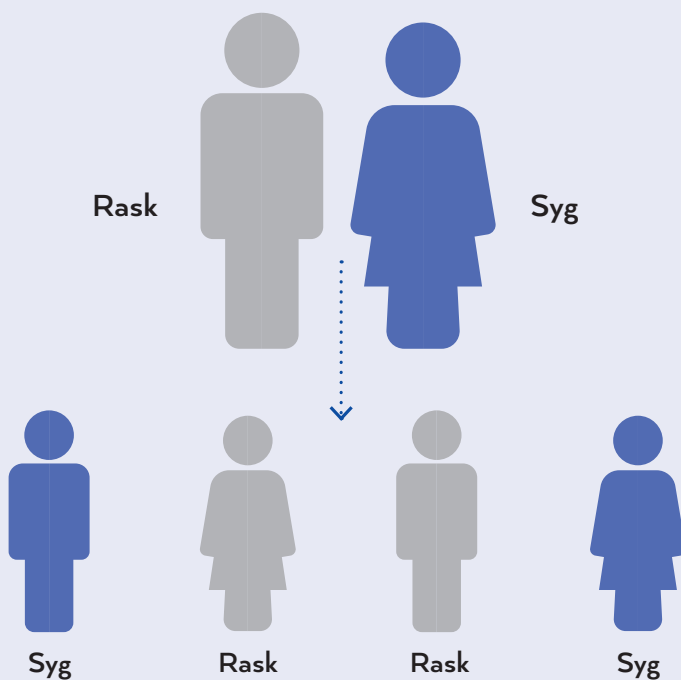
MODEREN har **50%** risiko for at videregive sygdomsgenet til sine børn uanset køn. Får hendes søn genet, vil han blive syg. Får hendes datter genet, vil hun blive rask bærer af sygdommen eller i sjældne tilfælde få symptomer på sygdommen.

DOMINANT ARVEGANG

En af forældrene er bærer af et sygdoms-gen, som medfører sygdom.

Risikoen for, at barnet arver sygdommen er **50%**.

Sygdoms-genet dominerer over det raske gen.



“

En gentest kan vise din risiko
for en *sjælden sygdom*

Mette blev tilbudt en gentest for at se, om hun havde risiko for at udvikle den sygdom, som hendes far døde af.



3 grunde til at sige JA til gentest

Overvågning

Du kan blive overvåget, før sygdommen bryder ud, så den bliver opdaget tidligt og bremset.

Hurtig behandling

Du kan komme hurtigt i behandling og derfor få en bedre prognose.

Forberedt

Du kan måske selv gøre noget i dit nuværende liv, som vil styrke dig, når/hvis sygdommen udvikler sig.

Sanofi Genzyme
Lyngbyvej 2
2100 København Ø
tlf. 45 16 70 00
medinfo.dk@sanofi.dk

