

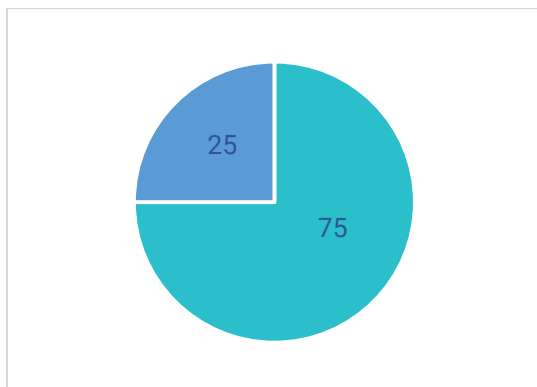


NEDÄRVNINGSMÖNSTER

Om man bär på en sjukdomsgen beror det på nedärvningsmönstret om man får den sjukdom det är frågan om. Nedärvningsmönstret berättar på vilket sätt en sjukdomsgen går vidare från en förälder till ett barn.

Autosomal recessiv nedärvning

Recessiv nedärvning betyder att en person blir sjuk bara om hen får sjukdomsgenen av båda föräldrarna. Fast båda föräldrarna har sjukdomsgenen är de själva friska för att den andra genen i genparet fungerar normalt. Både flickor och pojkar kan få sjukdomen. Recessiva sjukdomar finns ofta bara i en generation. När ett barn blir till är sannolikheten att barnet får sjukdomen 1 av 4 eller 25 procent. Möjligheten att barnet inte får sjukdomen är 3 av 4 eller 75 procent.



En tredje möjlighet är att barnet är friskt men har sjukdomsgenen precis som föräldrarna.

Sannolikheten är den samma varje gång ett barn blir till.

För personer som är friska bärare av sjukdomsgenen är sannolikheten för att de i sin tur få ett barn med sjukdomen mycket liten.

Det är osannolikt att den andra föräldern är bärare av samma sällsynta sjukdomsgen.

Autosomal dominant nedärvning

Dominant nedärvning betyder att en person får en sjukdom om hen får en sjukdomsgen av bara ena föräldern.

Då hjälper det inte att den andra genen i genparet fungerar normalt.

En person med en dominant sjukdom har alltså en gen som fungerar normalt och en sjukdomsgen.

Både flickor och pojkar kan bli sjuka.

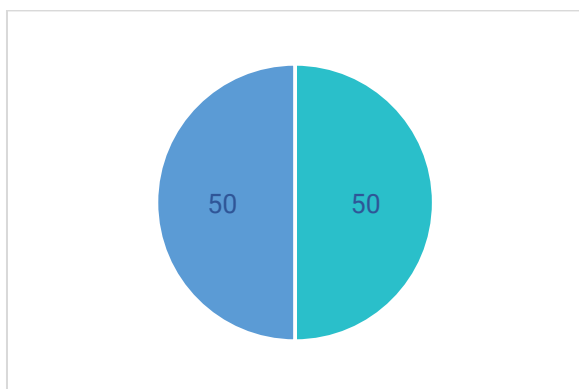
Sjukdomen förekommer ofta i flera generationer.

De som har sjukdomen kan vara mera eller mindre sjuka.

När ett barn blir till finns det lika stor möjlighet att barnet få den gen som fungerar normalt som att barnet får sjukdomsgenen.

Sannolikheten att barnet får sjukdomen är alltså 50 procent.

Sannolikheten att barnet är fri från sjukdomen är 50 procent.



Det betyder att sannolikheten att få sjukdomen är lika stor som att inte få den.

Sannolikheten är den samma varje gång ett barn blir till.

Ibland har barnet med sjukdomen inte fått sjukdomsgenen av någondera föräldern.

Då har genfelet uppstått i en enda könscell, hos mamman eller pappan.

Det kallas för en nymutation (**de novo-mutation**)

X-kromosomal nedärvning

X-kromosomal nedärvning betyder att sjukdomsgenen finns i X-kromosomen.

Bara män blir sjuka eftersom de inte har en annan X-kromosom med en motsvarande gen som fungerar normalt.

Kvinnor, som har två X-kromosomer, kan ha sjukdomsgenen utan att själva vara sjuka.

Men de kan föra sjukdomsgenen vidare till sina barn.

Mannen har en X-kromosom och en Y-kromosom.

Om X-kromosomen innehåller sjukdomsgenen blir han sjuk.

Om en man har en X-kromosomal sjukdom får alla hans *döttrar* sjukdomsgenen men blir inte sjuka.

Det beror på att de får sin andra X-kromosom av mamman och har alltså en normalt fungerande X-kromosom.

Söner får Y-kromosomen av sin pappa och blir därför inte sjuka.

Kvinnan har två X-kromosomer.

Om den ena innehåller sjukdomsgenen blir kvinnan inte sjuk.

Det beror på att hon har en motsvarande gen

i den andra X-kromosomen och den fungerar normalt.

Då en kvinna har en sjukdomsgen i sin ena X-kromosom är sannolikheten 50 procent, hälften, för var och en av hennes *söner* att få sjukdomsgenen.

Om sonen får sjukdomsgenen blir han sjuk.

Sannolikheten att sonen inte få sjukdomsgenen av mamman är 50 procent, alltså hälften, och då blir han inte sjuk.

Döttrar som får sjukdomsgenen av sin mamma blir inte sjuka men sannolikheten att de får sjukdomsgenen är 50 procent, alltså hälften.

Sannolikheten är den samma varje gång ett barn blir till.

En sjuk pojke har inte alltid fått sjukdomsgenen av sin mamma.

Ibland har genfelet uppstått vid befruktningen.

Det kallas för en nymutation (**de novo-mutation**)

KÄLLOR: www.genteknik.se/genetik-och-genteknik/genetik/
www.eurogentest.org