



Kompleksa arftlige sjukdomar med psykiatriska symptom

ARTIKKEL

WETTERBERG L

Sammendrag

Avsikten med genetiska studier vid psykiatriska sjukdomar är att förbättra behandlingen och förebygga att dessa sjukdomar uppstår. Resultat av familje- och tvillingstudier visar att arftliga faktorer spelar roll för sjukdomarnas uppkomst. Vid flera av de psykiska sjukdomarna förekommer påvisbara störningar i hjärnans funktion. Fenotyperna följer inte alltid enkla Mendelska lagar för nedärvning och ett skäl för detta är att många hjärnfunktioner samverkar med flera neuronala system med stor kompensationsförmåga vid störning av enskilda funktioner. För att beskriva att dessa sjukdomar inte beror på *ett* enkelt arvsanlag talar man om "genetiskt komplexa sjukdomar".

Vid psykiatrisk sjukdom kan flera genetiska mekanismer, utan direkt påvisbara samband, bidra till sjukdomsutveckling, t ex genom ofullständig penetrans, pleiotropism, polygeni, locusheterogenitet, epistas, gen-miljö-interaktion, imprinting, anticipation och förekomst av fenokopior. (Vissa specialtermer som används i artikeln förklaras i faktaruta 1). Samverkan mellan två eller flera av dessa faktorer låter sig inte fastställas med sedvanliga formalgenetiska metoder. Genom molekylär karakterisering av de bidragande arvsanlagen är det möjligt att fastställa deras betydelse för fenotypen. Med tanke på att mer än 30000 av människans förmodade 60000-100000 gener redan är kartlagda finns det anledning att se optimistiskt på möjligheten att inom en snar framtid kunna förbättra den genetiska diagnostiken liksom den etiologiskt grundade behandlingen vid psykiatriska sjukdomar.

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no