



Genomisk imprinting og arvelig sykdom

ARTIKKEL

ØRSTAVIK KH

Sammendrag

Klinisk erfaring og molekylærgenetiske metoder har vist at det finnes mange unntak fra mendelsk arvegang hos mennesker. Tilstander som skyldes imprintede gener representerer slike unntak. Genomisk imprinting er en mekanisme som regulerer ekspresjon eller represjon av gener, avhengig av deres parentale opprinnelse. Fenotypisk manifestasjon av sykdom blir derfor avhengig av om genet er arvet fra far eller fra mor. Mer enn 20 gener som er gjenstand for imprinting er i dag kjent, og disse gener tenderer til å forekomme i grupper på genomet. Den best kjente region er 15q11-13 som omfatter Prader-Willis syndrom og Angelmans syndrom og region 11p15 som omfatter Beckwith-Wiedemanns syndrom. Forskjellige mekanismer for ekspresjon av sykdom som skyldes gener i disse to regioner blir diskutert.

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

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