

Kompleksa arftlige sjukdomar med psykiatriske symptom

ARTIKKEL

WETTERBERG L

Sammendrag

Avsikten med genetiske studier ved psykiatriske sjukdomar er att forbatta behandlingen og forebygga att dessasjukdomar oppstar. Resultat av familje- og tvillingstudier visar att arftlige faktorer spelar roll for sjukdomarnas oppkomst. Vid flera av de psykiske sjukdomarna forekommer pavisbare storninger i hjernans funksjon. Fenotypene foljer ikke alltid enkle Mendelske lagar for nedarvning og ett skil for dette er att mange hjernfunksjoner samvirker med flere neuronale system med stor kompensationsformaga ved storning av enskild funksjon. For att beskrive att dessasjukdomar ikke beror pa ett enkelt arvsanlag talar man om "genetisk kompleks sjukdomar".

Ved psykiatrisk sjukdom kan flere genetiske mekanismer, utan direkt pavisbare samband, bidra til sjukdomsutveckling, t ex genom ofullstendig penetrans, pleiotropisme, polygeni, locus heterogenitet, epistas, gen-miljo-interaksjon, imprinting, anticipation og forekomst av fenokopier. (Visse spesialtermer som anvendes i artikkelen forklaras i faktaruta 1). Samvirke mellom to eller flere av disse faktorer lar seg ikke faststille med vanlige formale genetiske metoder. Genom molekylar karakterisering av de bidragende arvsanlegene er det mojlige att faststille deres betydelse for fenotypen. Med tanke pa att mer en 30000 av menneskets formodede 60000-100000 gener allerede er kartlagde finns det anledning att se optimistisk pa mojligheten att innen en snar framtid kunne forbatta den genetiske diagnostikken liksom den etiologisk grundede behandlingen ved psykiatriske sjukdomar.

Publisert: 28. februar 1999. Tidsskr Nor Legeforen.

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2026. Lastet ned fra tidsskriftet.no 24. juni 2026.