
Kompleksa arftlige sjukdomar med psykiatriske symptom

ARTIKKEL

WETTERBERG L

Sammendrag

Avsikten med genetiske studier ved psykiatriske sjukdomar er att förbättra behandlingen och förebygga att dessasjukdomar oppstår. 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 skäl for detta är att många hjernfunksjoner samverkar med flere neuronale system med stor kompensationsformåge ved storning av enskild funksjon. For att beskrive att dessasjukdomar ikke beror på ett enkelt arvsanlag talar man om "genetisk komplekse sjukdomar".

Ved psykiatrisk sjukdom kan flere genetiske mekanismer, utan direkt pavisbare samband, bidra til sjukskumsutveckling, t ex genom ofullständig penetrans, pleiotropisme, polygeni, locus heterogenitet, epistas, gen-miljø-interaksjon, imprinting, anticipation og forekomst av fenokopier. (Visse spesialtermer som anvendes i artikkelen forklaras i faktaruta 1). Samverkan mellom två eller flere av dessa faktorer låter sig ikke faststilles med sedvanlige formalgenetiske metoder. Genom molekylær karakterisering av de bidragende arvsanlegene er det möjligt att faststille deres betydelse for fenotypen. Med tanke på att mer än 30000 av menneskens formodede 60000-100000 gener allerede er kartlagde finns det anledning att se optimistisk på möjligheten att innen en snar framtid kunne forbedre 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 9. september 2026.