

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 viser att arftlige faktorer spelar roll for sjukdomarnas oppkomst. Ved flere av de psykiske sjukdomarna forekommer pavisbare storninger i hjernens funksjon. Fenotypene folger ikke alltid enkle Mendelske lagar for nedarvning og ett skäl for detta är att många hjernfunksjoner samvirker med flere neuronale system med stor kompensationsförmåga ved störning av enskild funksjon. For att beskrive at 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 sjukskild utvikling, t ex genom ofullständig penetrans, pleiotropisme, polygeni, locus heterogenitet, epistase, gen-miljø-interaksjon, imprinting, anticipation og forekomst av fenokopier. (Visse spesialtermer som anvendes i artikkelen forklaras i faktaruta 1). Samvirke 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 inom en snar framtid kunne förbättra 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 26. mars 2026.