



# KÖNSBUNDEN/X-LÄNKAD NEDÄRVNING AV FÄRGBLINDHET OCH BLÖDARSJUKA

KATEGORI: GENETIK & SJUKDOMSLÄRA



NIKLAS DAHRÉN

MEDICINLEKTIONER

[medicinlektioner.se](http://medicinlektioner.se)

[youtube.com/medicinlektioner](https://youtube.com/medicinlektioner)

# Innehållet i den här presentationen:

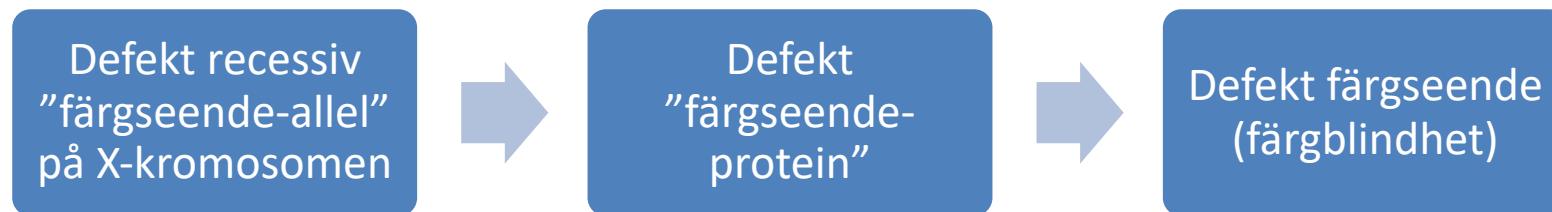
- Röd-grön färgblindhet och blödarsjuka är könsbundna/X-länkade recessiva sjukdomar.
- Röd-grön färgblindhet.
- Män drabbas oftare än kvinnor av könsbundna/X-länkade recessiva sjukdomar.
- Vad krävs det för att drabbas av röd-grön färgblindhet?
- Könsbunden nedärvning av blödarsjuka.
- Vad krävs det för att drabbas av blödarsjuka?
- Behandling av blödarsjuka.
- Färgblindhet och blödarsjuka ärvs vanligtvis från morfar till dotterson.

# Röd-grön färgblindhet och blödarsjuka är könsbundna/X-länkade recessiva sjukdomar

- ✓ **Könsbundna/X-länkade sjukdomar:** Sjukdomarna beror på gener/anlag som sitter på X-kromosomerna.
- ✓ **Recessiva sjukdomar:** De flesta genetiska sjukdomar är recessiva. Recessiva sjukdomar beror på recessiva alleler/genvarianter (anlag), vilket innebär att man måste ha dubbel uppsättning av dessa recessiva alleler för att sjukdomen ska visa sig. Av den anledningen måste man ärva den sjuka allelen från bägge föräldrarna.  
  
**OBS:** För pojkar räcker det dock med en recessiv allel om det handlar om en könsbunden/X-länkad sjukdom (eftersom de bara har en X-kromosom).
- ✓ **Könsbundna/X-länkade recessiva sjukdomar:** Sjukdomarna beror på recessiva alleler som sitter på X-kromosomerna.

# Röd-grön färgblindhet

- ✓ **Röd-grön färgblindhet är en könsbunden recessiv egenskap/sjukdom:** Röd-grön färgblindhet (defekt färgseende) orsakas av en defekt, recessiv gen, på X-kromosomen. Defekt= fungerar inte som den ska. Den defekta genen innebär att det protein som bildas och som behövs för färgseendet också är defekt och inte fungerar som det ska. Detta innebär att individen oftast får svårt att skilja mellan vissa röda och gröna nyanser.



**OBS:** Flickor har två X-kromosomer och eftersom färgblindhet är en recessiv sjukdom/egenskap så måste båda X-kromosomerna bära på en defekt gen för att de ska bli färgblinda



# Män drabbas oftare än kvinnor av könsbundna/ X-länkade recessiva sjukdomar

- ✓ **Män drabbas oftare än kvinnor av könsbundna/X-länkade recessiva sjukdomar**, vilket beror på att en kvinna som har en sjuk recessiv allel på den ena X-kromosomen kan ha en frisk dominant allel på den andra X-kromosomen som kompenserar för den sjuka allelen. I Sverige är t.ex. ca 8 % av alla män färgblinda medan samma siffra för kvinnor är enbart ca 0,5 %.
- ✓ **Män som har en sjuk recessiv allel på den ena X-kromosomen** har ingen frisk allel på den andra könskromosomen som kan kompensera för den sjuka allelen, detta eftersom män enbart har en enda X-kromosom. De få gener som finns på Y-kromosomen är inte samma gener som finns på X-kromosomen.

XY

Frisk man

XY

Sjuk man

XX

Frisk anlagsbärande kvinna

XX

Sjuk kvinna

X = X-kromosom med en sjukdomsallel (sjukdomsanlag).

# Vad krävs det för att drabbas av röd-grön färgblindhet?

- ✓ **Om man är man:** En man har enbart en X-kromosom och då räcker det att "färgseende-allelen" på denna kromosom är defekt för att mannen ska bli färgblind.
- ✓ **Om man är kvinna:** En kvinna har två X-kromosomer och därför krävs det att båda X-kromosomerna har en defekt "färgseende-allel" eftersom allelen som påverkar detta är recessiv.

XY

Frisk man

XY

Sjuk man

XX

Frisk anlagsbärande kvinna

XX

Sjuk kvinna

X= X-kromosom med en sjukdomsallel (sjukdomsanlag).

# Uppgift 1:

En man har röd-grön färgblindhet och ska skaffa barn med en kvinna som inte är färgblind och som inte heller bär på anlaget. Hur stor är risken att deras barn blir färgblinda?

**Lösning:** Vi gör ett korsningsschema för att lösa uppgiften. Vi använder oss av bokstäverna X och Y eftersom det är en könsbunden nedärvning och för att lättare hålla reda på vilket kön resp. barn får. Ett streck under X får symbolisera en defekt gen. X-kromosomen skrivs först. Är det två X-kromosomer så skrivs den med ett dominant anlag/gen först.

Mammans äggceller:

|   | Pappans spermier: |    |
|---|-------------------|----|
|   | <u>X</u>          | Y  |
| X | X <u>X</u>        | XY |
| X | X <u>X</u>        | XY |

X = X-kromosom med en sjukdomsallel (sjukdomsanlag).

**Svar:** Inget barn kommer kunna bli färgblind.

## Uppgift 2:

En kvinna har röd-grön färgblindhet och skaffar barn med en man som inte är färgblind. De får en son. Är sonen färgblind?

**Lösning:** Vi gör ett korsningsschema för att lösa uppgiften. Vi använder oss av bokstäverna X och Y eftersom det är en könsbunden nedärvning och för att lättare hålla reda på vilket kön resp. barn får. Ett streck under X får symbolisera en defekt gen. X-kromosomen skrivs först. Är det två X-kromosomer så skrivs den med ett dominant anlag/gen först.

Mammans äggceller:

|          | Pappans spermier: |                               |
|----------|-------------------|-------------------------------|
|          | X                 | Y                             |
| <u>X</u> | XX                | <u>X</u> Y<br>Färgblind pojke |
| <u>X</u> | XX                | <u>X</u> Y<br>Färgblind pojke |

X = X-kromosom med en sjukdomsallel (sjukdomsanlag).

**Svar:** Ja, sonen är färgblind.



## Uppgift 3:

En man har röd-grön färgblindhet och skaffar barn med en kvinna som bär på anlaget. Hur stor andel av barnen riskerar att bli färgblinda?

**Lösning:** Vi gör ett korsningsschema för att lösa uppgiften. Vi använder oss av bokstäverna X och Y eftersom det är en könsbunden nedärvning och för att lättare hålla reda på vilket kön resp. barn får. X-kromosomen skrivs först. Är det två X-kromosomer så skrivs den med ett dominant anlag/gen först.

Pappans spermier:

|          |                               |                              |
|----------|-------------------------------|------------------------------|
|          | <u>X</u>                      | Y                            |
| X        | <u>XX</u>                     | XY                           |
| <u>X</u> | <u>XX</u><br>Färgblind flicka | <u>XY</u><br>Färgblind pojke |

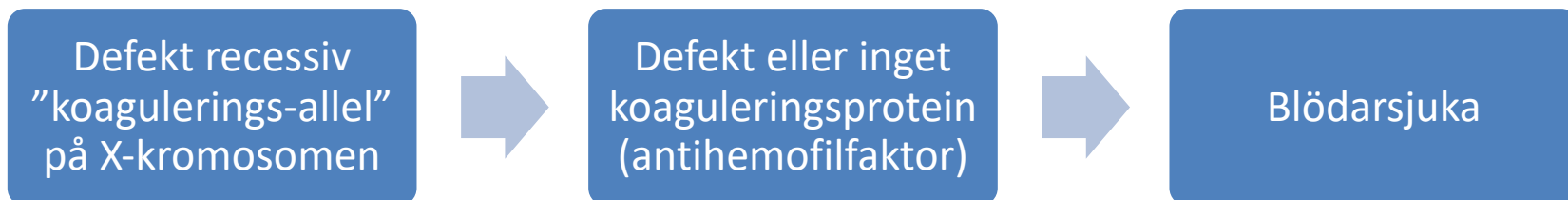
Mamman äggceller:

X = X-kromosom med en sjukdomsallel (sjukdomsanlag).

**Svar:** 50 % av barnen riskerar att bli färgblinda

# Könsbunden nedärvning av blödarsjuka

- ✓ **Klassisk blödarsjuka beror på en defekt allel på X-kromosomen:** En allel som finns på X-kromosomen förorsakar sjukdomen klassisk blödarsjuka (hemofili). Vid klassisk blödarsjuka saknas en s.k. antihemofilfaktor (ett specifikt protein) i blodet som gör att blodet inte kan koagulera på ett normalt sätt. Även små yttre och inre blödningar kan få allvarliga konsekvenser. Den obehandlade riskerar ständigt att utsättas för mycket smärtsamma spontana invärtes blödningar. Detta var tidigare en dödlig sjukdom men nu finns det mediciner som gör att man kan kontrollera sjukdomen.



**OBS:** Flickor har två X-kromosomer och eftersom blödarsjuka är en recessiv sjukdom/egenskap så måste båda X-kromosomerna bära på en defekt allel för att de ska bli blödarsjuka.

# Vad krävs det för att drabbas av blödarsjuka?

- ✓ **Om man är man:** En man har enbart en X-kromosom och då räcker det att "koagulerings-allelen" på denna kromosom är defekt för att mannen ska få blödarsjuka.
- ✓ **Om man är kvinna:** En kvinna har två X-kromosomer och därför krävs det att båda X-kromosomerna har en defekt "koagulerings-allel" eftersom allelen som påverkar detta är recessiv.
- ✓ **Nästan inga flickor föds med sjukdomen:** Sjukdomen är recessiv och nedärvs via X-kromosomen. Flickor drabbas därför mycket mer sällan jämfört med pojkar eftersom flickor har två X-kromosomer och därmed en reservallel på den andra X-kromosomen som ev. kan "rädda situationen". Om ett flickfoster mot förmodan har råkat fått två defekta alleler så leder det dock ofta till missfall. Av dessa anledningar är det väldigt ovanligt att det föds blödarsjuka flickor.

XY

Frisk man

XY

Sjuk man

XX

Frisk anlagsbärande kvinna

XX

Sjuk kvinna

X = X-kromosom med en sjukdomsallel (sjukdomsanlag).

# Behandling av blödarsjuka

- ✓ Sjukdomen behandlades förut med vila, smärtstillande medel och blodtransfusioner för att försöka ersätta det blod som patienten förlorade.
- ✓ Numera har transfusioner ersatts med preventiv, regelbunden intravenös injicering av det protein (antihemofilfaktor) som personen saknar. Behandlingen är ofta livslång.



# Uppgift 4:

Visa med ett korsningsschema hur två friska föräldrar kan få en blödarsjuk pojke.

**Lösning:** Vi använder oss av bokstäverna X och Y eftersom det är en könsbunden nedärvning och för att lättare hålla reda på vilket kön resp. barn får. Mamman måste bära på anlaget, annars kan inte deras pojke få sjukdomen. Skulle pappan bära på anlaget så skulle även pappan vara sjuk.

Mammans äggceller:

Pappans spermier:

|          |           |                               |
|----------|-----------|-------------------------------|
|          | X         | Y                             |
| X        | XX        | XY                            |
| <u>X</u> | <u>XX</u> | <u>XY</u><br>Blödarsjuk pojke |

X = X-kromosom med en sjukdomsallel (sjukdomsanlag).

# Färgblindhet och blödarsjuka ärvs vanligtvis från morfar till dotterson

- ✓ En man med en X-länkad recessiv sjukdom (eller egenskap) ger alltid anlaget vidare till sina döttrar (en flicka får alltid sin ena X-kromosom från sin pappa), som då blir friska bärare. Döttrarna kan sedan ge det vidare till sina barn, varav pojkarna då kommer bli sjuka. Av den anledningen är det vanligt att denna typ av sjukdomar/egenskaper ärvs från morfar till dotterson.

X = X-kromosom med en sjukdomsallel (sjukdomsanlag).

1. Pappa (morfar):

|                 |   |            |    |
|-----------------|---|------------|----|
|                 |   | <u>X</u>   | Y  |
| Mamma (mormor): | X | X <u>X</u> | XY |
|                 | X | X <u>X</u> | XY |

**Generation 1:** En blödarsjuk man får barn med en frisk kvinna. De får en dotter och en son tillsammans. Varken sonen eller dottern är sjuk men dottern bär på sjukdomsanlaget.

2. Pappa:

|        |          |            |            |
|--------|----------|------------|------------|
|        |          | X          | Y          |
| Mamma: | X        | XX         | XY         |
|        | <u>X</u> | X <u>X</u> | <u>X</u> Y |

**Generation 2:** Dottern växer upp och skaffar tillslut barn med en frisk man. De får en son och 4 döttrar tillsammans. Sonen insjuknar, men däremot ingen av döttrarna. Sonen blir sjuk eftersom han har fått det sjuka anlaget från sin mamma (som från början härstammade från hans morfar).



TACK FÖR DEN HÄR GÅNGEN!



NIKLAS DAHRÉN

MEDICINLEKTIONER

[medicinlektioner.se](http://medicinlektioner.se)

[youtube.com/medicinlektioner](https://youtube.com/medicinlektioner)