

## Släkträd som redskap för genealogisk studie av Skelleftesjukan (ATTRV30M).

Malin Olsson, PhD, Inst. Folkhälsa och klinisk medicin / Medicin, Umeå Universitet

Det genealogiska projektet inleddes 2011 och är ett ständigt pågående projekt då det tillkommer nya patienter och friska gentestade personer löpande.

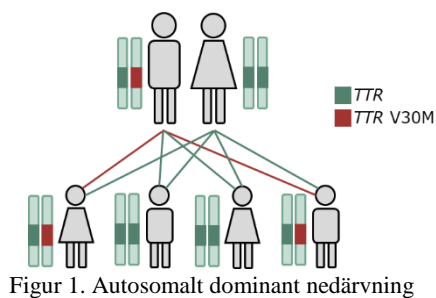
Syftet med studien är dels att hitta ett gemensamt anpar till så många anlagsbärare som möjligt och dessutom att skapa en genealogisk databas, där förutom familjedata även sjukdomssymptom, ålder vid insjuknande, fibrilltyp, etc. ingår.

Bakgrundkunskaper som föranlett till vår genealogiska studie.

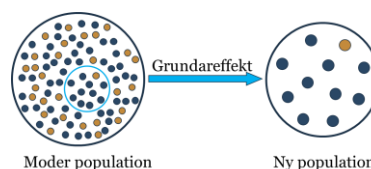
- Det svenska anlaget för Skelleftesjukan är unikt.
- Alla svenska anlagsbärare, friska och sjuka, har gemensamt genetiskt ursprung.
- Sjukdomen är autosomt dominant nedärvd (fig 1), vilket betyder att om en förälder bär på sjukdomsanlaget så har varje barn 50 % risk att ärva anlaget.

Denna kunskap i kombination med den för Sverige unika kyrkobokföringen gör det möjligt att utföra detaljerade genealogiska studier på Skelleftesjukan.

Databasen ska fungera som ett redskap för att studera den komplexa och varierade symptombilden som finns inom den svenska ATTRV30M populationen i relation med anpar, ursprung och familjer. Databasen ger oss även möjligheten att identifiera potentiella grundareffekter. Grundareffekt är förlusten av genetisk variation som uppkommer då en ny mindre population grundas av ett mindre antal individer från moderpopulationen (fig 2). Den genealogiska databasen ska dessutom ligga till grund för det planerade projektet där vi ska studera andra genetiska faktorer som påverkar sjukdomen.



Figur 1. Autosomt dominant nedärvning



Figur 2. Grundareffekt

Via traditionell släktforskning har vi i nuläget tjugo potentiella anpar med signifikant fler avkomlingar som bär på sjukdomsanlaget än kontroller. Hela 90 % av de totala antalet anlagsbärare som är med i studien kan spåras till dessa 20 anpar.

Anparens födelseplatser återfinns i Skellefteå, Piteå/Älvsbyn och Kalix området (fig 3). När vi studerar ålder vid insjuknande finns det en skillnad mellan anparen, där V30M avkomlingar till vissa anpar har högre och andra lägre medelålder vid insjuknade än genomsnittet. Ett av anparen visar tydliga tecken på en grundareffekt. Historien om detta anpar är att tre av deras barn, troligen bärande på V30M anlaget, flyttade från Burträsk till Lycksele och förde vidare anlaget till kommande generationer. Medelåldern för insjuknade är betydligt högre för V30M avkomlingar till detta anpar.



Figur 3. Anparens födelseplatser ligger inom dessa områden.