



Robertsonsk (13;14) translokation

Maarit Peippo, specialistläkare, Befolkningsförbundets genetiska klinik 2001, uppdaterad 21.11.2006
 Maarit Peippo, uppdaterad av Carola Saloranta, läkare inom medicinsk genetik, 31.1.2017

Nyckelord: Robertsonsk (13;14) kromosomtranslokation, 13;14-translokation, 13;14 Robertsonian translocation

I korthet

Robertsonsk (13;14) translokation är en strukturell kromosomavvikelse där kromosomerna 13 och 14 har fogats samman och bildat en rekombination och därmed har en kromosomtranslokation uppkommit. På grund av detta är antalet kromosomer hos en bärare av en Robertsonsk translokation 45 istället för det normala antalet 46. Bärare av en Robertsonsk translokation är själv frisk men translokationen kan påverka den reproduktiva hälsan. Hos män kan translokationen orsaka infertilitet, den ökar risken för missfall och kan leda till att barnet som föds är sjukt. Risken för att barnet är sjukt är dock väldigt liten, ungefär 1 procent.

Arvsanlagen är packade i kromosomer och människan har 23 kromosompar i varje cell, vilket betyder att det finns sammanlagt 46 kromosomer. Den ena kromosomen i ett kromosompar nedärvs från pappan och den andra från mamman. Kromosomerna består av den korta p-armen och den långa q-armen som förenas vid en central punkt som kallas centromeren. Vissa kromosomer har en väldigt kort p-arm och dessa

kromosomer kan bilda Robertsoniska translokationskromosomer. Benämningen Robertsonisk translokation gavs av insektforskaren W.R.B Robertson, som år 1916 var först med att beskriva kromosomer som fogats samman på ett dylikt sätt hos gräshoppor. Robertsoniska translokationer förekommer hos ungefär 1 av 1 000 personer. Av dessa är en Robertsonisk translokation vanligast mellan kromosomerna 13 och 14 och förekommer på befolkningsnivå hos en av 1 300 personer.

Beskrivning

Bärare av en Robertsonisk (13;14) translokation är själva friska och löper ingen högre risk för att bli sjuka på grund av translokationen. Det kan dock uppstå problem vid försök att skaffa barn. Det händer att translokationen inte nedärvs i någon form alls av translokationsbärarens barn, den kan nedärvas i en balanserad, symtomfri form, men ibland nedärvs den i en obalanserad form som orsakar symtom. Om translokationen nedärvs i balanserad form finns det varken för mycket eller för lite genetiskt material och barnet är en frisk bärare av translokationen. Om translokationen däremot nedärvs som obalanserad och det finns antingen för mycket eller för lite genetiskt material, leder det till missfall eller till att ett sjukt barn föds. Risken är väldigt liten för att ett sjukt barn föds, ungefär 1 procent, men ett barn kan ha trisomi 13-syndromet på grund av translokationen. Det är också möjligt att barnet drabbas av ett mer sällsynt syndrom, uniparental disomi av kromosom 14, det vill säga UPD14-syndromet.

Trisomi 13

Trisomi 13 är en kromosomavvikelse som orsakar flerfunktionsnedsättning och beror på att barnet har en extra kromosom 13. I ungefär hälften av fallen avbryts graviditeten på grund av missfall eller fosterdöd. Största delen av de barn som föds levande dör under sitt första levnadsår och i medeltal är överlevnadstiden mindre än en vecka. Det finns flera mekanismer bakom trisomi 13. När den ena föräldern är bärare av en Robertsonisk 13;14 translokation har barnet från denna förälder ärvt en translokationskromosom och en vanlig kromosom 13, samt en vanlig kromosom 13 från den andra föräldern. Således har barnet, trots sin normala mängd kromosomer 46, tre stycken av kromosom 13 medan de andra kromosomerna är två till antalet.

UPD för kromosom 14

I en uniparental disomi har båda kromosomerna i ett kromosompar kommit från samma förälder vilket, när det gäller vissa kromosomer, orsakar sjukdom. En uniparental disomi kan uppstå från en Robertsonska translokation om det från början har funnits en obalanserad trisomi i den befruktade äggcellen och cellen i ett försök att rädda situationen gör sig av med en extra kromosom. Om då "fel" kromosom faller bort återstår två kromosomer från samma förälder. Med UPD14 avser man en situation där barnets båda kromosomer i par 14 kommer från samma förälder.

I ungefär 80 fall har man beskrivit att patienten fått båda kromosomerna i kromosompar 14 från mamman, situationen kallas för maternal UPD14 eller Temples syndrom. Typiska drag redan hos den nyfödda är kortväxthet, muskelslapphet som avtar med åren, problem att äta under de första månaderna men senare en tendens till bukfetma. Dessutom är det vanligt med långsammare motorisk utveckling och utveckling av talet, tidigare pubertet än vanligt, överrörliga leder samt små händer och fötter. Över hälften av de patienter som har beskrivits har befunnit sig inom normalvariationen för intellektuell utveckling. Andra har haft inlärningssvårigheter eller lindrigare försening i utvecklingen. Syndromet kännetecknas också av vissa typiska ansiktsdrag. En liten del av patienterna drabbas av skolios och i vissa fall förekommer medfödda missbildningar såsom vattenskalle eller gomspalt.

Om barnets båda kromosomer i kromosompar 14 kommer från pappan kallas detta för paternal UPD14, eller Kagami-Ogata syndrom. Det finns beskrivningar på över trettio fall och sjukdomssymtomen är betydligt svårare än vid maternalt UPD14-syndrom. Typiska symtom är ett överskott av fostervatten, liten, klockformad bröstkörg, stelhet i lederna, muskelslapphet, karaktäristiska ansiktsdrag och intellektuell funktionsnedsättning. Till ansiktsdragen hör bl.a. ökad hårväxt i pannan, fylliga kinder, låg näsrygg och liten haka. Ökad risk för att insjukna i levercancer föreligger. UPD14 kan leda till missfall eller fosterdöd och den förväntade livslängden är betydligt förkortad.

Inverkan på fertilitet

För de män som är bärare av en Robertsonska 13;14 translokation förekommer i de flesta fall inte problem med fertiliteten, men för en del kan den orsaka infertilitet.

Halten av spermier är ofta lägre än hos genomsnittet. Orsaken till lägre halt av spermier beror sannolikt på att translokationskromosomen stör mognaden av könscellernas stamceller. Många av männen får dock barn med hjälp av konstgjord befruktning. Kvinnliga bärare löper snäppet större risk för missfall. Risken för att ett sjukt barn föds är dock väldigt låg, de facto inte nämnvärt högre hos bärare av en Robertsonsk 13;14 translokation än hos befolkningen överlag.

Fosterdiagnostik, pre-implantatorisk diagnostik och NIPT

När den ena föräldern är bärare kan de blivande föräldrarna, om de så önskar, via rådgivningen eller en gynekolog söka sig till fosterdiagnostiska undersökningar. Kromosomavvikelse hos fostret kan på ett tillförlitligt sätt upptäckas i graviditetsvecka 11 med ett placentaprov, prov från moderkakan, och i vecka 15 genom ett fostervattenprov. Båda ingreppen ökar risken för missfall med en knapp procent. Med hjälp av provet kan man undersöka både om translokationen och UPD14-syndromet har nedärvts. UPD14-tester är nödvändiga bara om fostret i kromosomundersökningen visat sig vara bärare av en balanserad translokation. För UPD14-undersökningen behövs också ett blodprov från båda föräldrarna.

I vissa fall kan man också överväga pre-implantatorisk genetisk diagnostik; en kromosomundersökning på det befruktade embryot före det inplanteras i livmodern. Största nyttan av pre-implantatorisk diagnostik får man i det skede då konstgjord befruktning i vilket fall som helst blir aktuell.

I de fall där föräldrarna upplever att risken för en kromosomavvikelse känns liten kan man med ultraljud undersöka situationen. Under veckorna 11–13 mäter man nackupplarningen hos fostret och utöver det följer man med fostrets tillväxt och den strukturella utvecklingen. Invasiva fosterundersökningar görs först om ultraljudsundersökningarna ger anledning till det. Ett NIPT-test från mammans blodprov (Non-Invasive Prenatal Testing) kan ge klarhet i situationen utan att öka risken för missfall. Med en NIPT-undersökning kan man se om det finns tecken på trisomi 13. Resultatet från en NIPT-undersökning är dock inte helt tillförlitligt, eftersom den är en form av sållningsundersökning och ingen egentlig diagnostisk undersökning.

Bärarstatusens betydelse för släktingar

Sannolikheten för att barnet till en bärare av en Robertsonsk 13;14 translokation själv är bärare av translokationen är ungefär 50 procent. Ibland uppkommer translokationen som en ny förändring i någondera av de könsceller som bäraren har fått sitt upphov av, men oftast har translokationen nedärvts i slakten under flera generationer. Således kan detta ha betydelse också för bärarens syskon och släktingar. Om en släkting till bäraren av en translokation vill undersöka sin egen situation kan det göras med ett blodprov. Innan kromosomundersökningen görs erbjuds samtal med specialistläkare i medicinsk genetik. Med läkaren kan man diskutera translokationens innebörd för egen del, fosterundersökningar och planer kring att skaffa barn.

Vägledning, information, stöd och kurser

Då en diagnos nyligen ställts, eller senare i livet, kan det finnas behov av att diskutera kring den sällsynta sjukdomen, om ärftlighet eller annat som är aktuellt.

Kontakta Maria Hintze, sakkunnig i genetisk vägledning: tfn 044 788 1078.

En sällsynt diagnos innebär ofta en stor omställning förutom för den person som fått diagnosen också för föräldrar, syskon och andra anhöriga. Det kan kännas naturligt att söka sig till andra som befinner sig i en liknande situation. Ta gärna kontakt om du vill hitta kamratstöd eller om du har frågor kring gruppverksamhet.

Kontakta Annika Nyman, handledare: tfn 050 400 2070

Webbplatser och litteratur

På vår webbsida [här](#) hittar du länkar till information som på olika sätt berör frågor kring sällsynta sjukdomar.

[Pieni keltainen kirja, opas harvinaisista kromosomipoikkeavuuksista](#)

[Unique, Robertsonian translocations](#)