

UPPLÝSINGAR

UM MEINVALDANDI BREYTINGAR Í SPAST GENI

1 SPAST

SPAST genið er uppskrift að próteini sem kallast spastín. Þetta prótein finnst víða í líkamanum en þó sérstaklega í taugafrumum og hefur hlutverki að gegna í stjórnun á virkni örpipla sem eru hluti af frymisgrindinni og taka þátt í frumuskiptingarferlinu. Breytingar á SPAST geninu valda því að virkni próteinsins spastín breytist og þar með geta þess til að stjórna virkni örpiplanna, sérstaklega í taugafrumum og þetta leiðir til þeirra einkenna sem sjást í stjarfapverlömum.

2 Sjúkdómur

Meinvaldandi breytingar í SPAST geni valda spastic paraplegia gerð 4 (SPG4), stundum kallað stjarfapverlömun á íslensku. Helstu einkenni sjúkdómsins, sem eru máttminnkun með stífni í báðum ganglimum og einkenni eru þekkt frá blöðru hjá sumum einstaklingum með sjúkdóminn, þeim líður þá eins og þeim sé alltaf mál og/eða eiga erfitt með að stjórna þvagi.

Í þessum sjúkdómi er mikill breytileiki á sýnd og mögulega er eitthvað í erfðum sem ver þá fyrir sjúkdómnum, þegar einkenni koma seint fram. SPG4 getur komið fram á mismunandi lífsskeiðum, allt frá því að koma fram í börnum og yfir í að koma fyrst fram á fullorðinsárum, en 80% allra sem bera breytingu í SPAST geni eru komnir með einkenni við 45 ára aldurinn. Einkenni ágerast með árunum. Sjúkraþjálfun getur að einhverju leyti haldið einkennum í skefjum og eins eru lyf sem slá á einkennin (vöðvaslakandi lyf og taugalyf).

3 Ef meinvaldandi breyting finnst

Mælst er til þess að þeir einstaklingar sem hafa greinst með meinvaldandi breytingu í SPAST geni séu í reglulegu eftirliti hjá taugalækni, þá sér í lagi eftir að einkenni koma fram.

Vert er að hafa í huga að fósturgreining (fylgjusýnataka/ legvatnsástunga) eða jafnvel fósturvísisgreining (preimplantation genetic diagnosis - PGD) getur staðið til boða þegar kemur að barneignum hjá einstaklingum með sjúkdóminn. Fósturvísisgreining felur í sér glasafrjóvgun þar sem valinn er til uppsetningar fósturvísir sem ekki ber meinvaldandi breytingu í SPAST geni. Sækja þarf um styrk til Siglinganefndar Sjúkratrygginga Íslands vegna PGD, sem er niðurgreidd. Hluti meðferðarinnar fer fram erlendis.

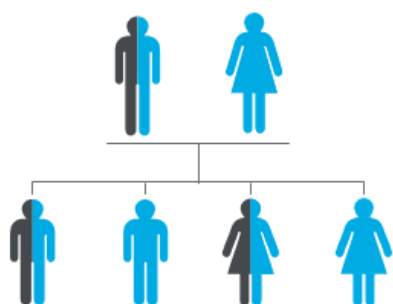
4 Ættingjar

Meinvaldandi breytingar í *SPAST* geni erfast með ríkjandi erfðum og því helmingslíkur að einstaklingur með breytingu gefi hana áfram til sinna barna og börnin þar með í áhættu að fá SPG4, en ekki er hægt að segja hvenær á lífsleiðinni einkenni koma fram.



Margir innan fjölskyldu geta borið sömu breytingu og hægt er að kanna hvort svo sé með erfðarannsókn. Fyrir þá sem bera meinvaldandi breytingu í *SPAST* ráðleggjum við að foreldrar, systkini og/eða börn (eldri en 18 ára) verði prófuð. Öllu jafna er ekki mælt til þess að framkvæma erfðarannsóknir á börnum yngri en 18 ára, en öðru máli gegnir ef börn hafa einkenni.

Sími erfða- og sameindalækisfræðideildar: 543-5070

Netfang: esd@landspitali.is



Það eru helmingslíkur á að foreldri sem ber breytinguna gefi hana áfram til sinna barna.

-  Hvorugt eintak gensins breytt
-  Annað eintak gensins breytt – SPG4

Frekari upplýsingar:

- Heimasíða Spastic Paraplegia Foundation: <https://sp-foundation.org/>
- Upplýsingar um SPG4 á Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/spastic-paraplegia-type-4>
- Upplýsingar um klínískar rannsóknir: <http://www.clinicaltrials.gov>