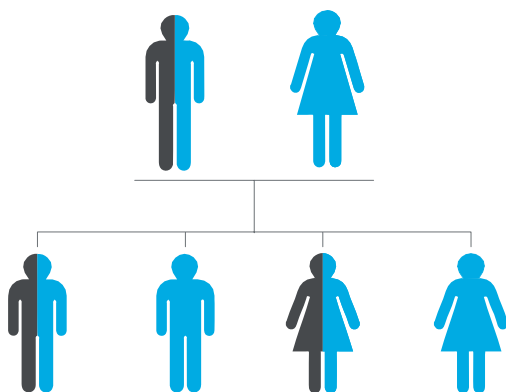


UPPLÝSINGAR

FYRIR EINSTAKLINGA MEÐ MEINVALDANDI BREYTINGU Í GALC GENI

1	GALC	Niðurstaða erfðarannsóknar leiddi í ljós að þú berð meinvaldandi breytingu í <i>GALC</i> geni.
2	Sjúkdómur	Sá sem er arfhreinn - með tvær meinvaldandi breytingar í <i>GALC</i> geni fær Krabbe sjúkdóm. Sá sem ber eina breytingu - er arfblendinn arfberi, fær engin einkenni en getur borið breytinguna áfram til afkomenda sinna.
3	Næstu skref	Arfblendinn arfberi hefur ekki neinar líkur til að fá einkenni vegna breytingarinnar. Það er því ekki ástæða til þess að vera í eftirliti vegna þess.
4	Ættingjar	Fleiri í fjölskyldu þinni geta borið sömu breytingu og hægt er að kanna hvort svo sé með erfðarannsókn.




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

Myndin sýnir að jafn líklegt er að karlar og konur beri breytinguna og þau geta gefið hana áfram jafnt til sona sinna og dætra.

- Með annað eintak gensins breytt
- Hvorugt eintak gensins breytt

ALMENNAR UPPLÝSINGAR FYRIR EINSTAKLINGA MEÐ MEINVALDANDI BREYTINGU Í *BRIP1* GENI

Niðurstaða	Meinvaldandi breyting	Við erfðarannsókn fannst meinvaldandi breyting í geni sem tengt hefur verið við arfgengt krabbamein.
Gen	<i>BRIP1</i>	Allir hafa tvö eintök af hverju geni og erfum við eitt eintak frá hvoru foreldri. Meinvaldandi breyting í öðru eintaki <i>BRIP1</i> gens getur aukið líkur á að konur fái ákveðnar tegundir krabbameins.
Áhætta á krabbameini	Aukin	Meinvaldandi breytingar í <i>BRIP1</i> geni auka líkur á því að konur fái eggjastokkakrabbamein (6% líkur, meðan grunnlíkur eru 1%). Nýjustu rannsóknir benda til að einnig séu vægt auknar líkur á brjóstakrabbameini. Það er mikilvægt að muna að það er EKKI samasemmerki á milli þess að vera með <i>BRIP1</i> breytingu og að fá krabbamein.
Eftirlit	 a) Konur b) Karlar	a) Þeim konum sem bera meinvaldandi breytingu í <i>BRIP1</i> geni er vísað í eftirlit hjá Brjóstamiðstöð og vísað í viðtal til Kvennadeildar. b) Þeir karlar sem bera meinvaldandi breytingu í <i>BRIP1</i> geni þurfa ekki að vera í sérstöku eftirliti.
Áhættuminnkandi aðgerðir	(á eingöngu við um konur)	Ákvarðanir tengdar áhættuminnkandi aðgerðum geta verið persónulegar og ákvarðast af fjölda mismunandi þátta. Best er að ræða þennan kost við sérfræðilækna.
Ættingjar	50% líkur	Þú hefur erfð breytinguna frá öðru foreldra þinna. Helmingslíkur eru á að þín börn og systkini beri þessa sömu breytingu. Breytingin gæti einnig fundist í fjarskyldari ættingjum. Hægt er að rekja breytinguna í fjölskyldunni. Ekki er ástæða til erfðaprófa börn sem eru yngri en 18 ára.
Næstu skref	Umræða	Við mælum með því að þú deilir þessum upplýsingum til ættingja þinna svo þeir hafi tækifæri til þess að kynna sér málið. Þeir geta haft samband við Erfðaráðgjöf Landspítalans hafi þau hug á að koma í erfðaráðgjöf og/eða erfðarannsókn. Síminn er 543 5070 og póstfangið esd@landspitali.is

Tenglar	Frekari upplýsingar	<ul style="list-style-type: none">• Heimasíða Landspítalans – www.lsh.is• Krabbameinsfélagið – www.krabb.is• Íslensk upplýsingasíða um brjóstakrabbamein – www.brjostakrabbamein.is• Upplýsingasíða um brjósta- og eggjastokkakrabbamein á ensku – www.facingourrisk.org• Upplýsingasíða um brjóstakrabbamein á ensku – www.breastcancer.org• Áhættureiknivél – www.ask2me.org• Hópar á samfélagsmiðlum
---------	---------------------	--

Annað sem vert er að nefna:

Í undantekningartilfellum getur einstaklingur erfð meinvaldandi breytingu í *BRIP1* geni bæði frá móður og föður. Þetta veldur sjúkdómi sem kallast Fanconi Anemia, Complementation Group J (FANCI). Þetta er afar sjaldgæfur sjúkdómur sem hefur í för með sér (meðal annars) sköpulagsgalla, vaxtarskerðingu, sjúkdóm í beinmerg og mikla krabbameinsáhættu. Einkenni sjúkdómsins koma snemma fram. Barn þess sem ber meinvaldandi breytingu í *BRIP1* geni fær eingöngu sjúkdóminn ef hitt foreldrið ber einnig meinvaldandi breytingu í sama geni. Fyrir einstaklinga á barneignaraldri kemur til greina að kanna hvort maki beri meinvaldandi breytingu í geninu áður en til barneigna kemur.