

Planche 1: Hvor er generne og hvad er arvelig sygdom?

Arvemassen DNA er organismens kode, en slags opskrift på din krop. Hvordan din krop er opbygget, hvilke sygdomme du er disponeret for, og hvor klog, stærk, sporty, udadvendt osv., du er. Generne bestemmer meget – men slet ikke det hele. Derfor betyder en genetisk defekt sjældent, at man med sikkerhed bliver syg. Faktisk er det sådan, at i langt de fleste tilfælde spiller generne en ret lille rolle i, at folk bliver syge.

Selvom der findes et fuldt sæt af arvemassen i hver celle, fører en defekt i et gen ikke altid til, at alle kroppens celler bliver dårlige. Et bestemt gen er ofte kun aktivt i bestemte væv – nogle i muskelvæv, andre i levervæv, osv. En defekt variant af det gen, der hedder BRCA1 ("breastcancer 1") medfører fx stærkt forhøjet risiko for kræft i bryst og æggestok hos kvinder og i prostata hos mænd.

Anna er rask, men har arvet et defekt brystkræftgen (BRCA2) fra sin far, som lægerne skønner øger hendes risiko for at få brystkræft med 3-400 %. Risikoen for at få brystkræft i løbet af livet er normalt cirka 20 % for danske kvinder, men Annas risiko er 60-80 %.

Generne befinder sig i hver eneste af din krops millioner af celler – de er ens uanset om de befinder sig i nervevæv, lever- eller muskelvæv, osv.

I hver celle findes generne i cellekernen. Generne er en del af arvemassen, som er samlet i 46 kromosomer – 23 arvet fra mor og 23 arvet fra far – der hver består af én lang DNA-streng.

BRCA2 genet findes på kromosom nummer 13. Et defekt gen gør, at cellen bliver dårligere til at reparere skader, der kan opstå i DNAet, og det forøger risikoen for, at der opstår kræft. Hvis man ved hjælp af CRISPR kan udskifte det defekte gen i Annas celler, vil hun ikke have forøget risiko for kræft. Men kun hvis denne ændring også sker i hendes ægceller i æggestokkene, der en dag skal blive til børn, vil også hendes børn være "helbredt". Længere fremme i teksten kan du læse lidt mere om, hvad CRISPR-komplekset er opbygget af.

