

Demens – er det arveligt?

De fleste tilfælde af demens opstår uden kendt årsag. Arvelig demens er sjælden, men arvelighed er hyppigere ved visse typer af demens. Enkelte demenssygdomme er rent arvelige.

Gener, kromosomer og arvegang

Det grundlæggende arvemateriale, DNA, gives videre fra forældre til børn i form af gener. Den menneskelige arvemasse består af knap 20.000 forskellige gener. Man har to af alle gener – et fra hver af forældrene. Et gen rummer en kode af information, som udgør opskriften på dannelse af et protein. En defekt i et gen kaldes en mutation og svarer til en fejl i opskriften. Herved kan proteinet dannes forkert eller slet ikke blive dannet. Gener er placeret på strukturer kaldet kromosomer, der udgør lange kæder af genetisk information. Mennesket har 46 kromosomer fordelt på 23 par i hver af kroppens celler. Nogle arvelige sygdomme kommer kun til udtryk, hvis begge kromosomer i et kromosompar har en mutation i et bestemt gen. Det kaldes recessiv (vigende) arvegang. Andre sygdomme kommer til udtryk, når blot genet på det ene kromosom i parret har en defekt. Det kaldes dominant arvegang.

Arvelige demenssygdomme er knyttet til bestemte familier. Hvis en af forældrene har mutation i genet for en arvelig demenssygdom, har hvert af deres børn 50 % risiko for at arve den sygdomsfremkaldende mutation. Arver man ikke mutationen, kan man ikke få sygdommen eller give den videre.

Alzheimers sygdom

Alzheimers sygdom er den almindeligste demenssygdom, men kun 1-3 % af sygdomstilfældene er direkte forårsaget af genetiske fejl. Mutation i flere forskellige gener kan medføre arvelig Alzheimers sygdom. Arvelig Alzheimer begynder ofte før 60-årsalderen i modsætning til den ikke-arvelige form, der typisk kommer senere i livet.

Frontotemporal demens

Frontotemporal demens er væsentligt sjældnere end Alzheimers sygdom. Sygdommen medfører ændringer i personlighed, adfærd eller sprog. Op imod 40 % af alle tilfælde af denne type demens menes at være arvelige. Mutation i flere gener kan medføre frontotemporal demens.

Vaskulær demens

Vaskulær demens skyldes forstyrrelser i hjernens blodforsyning, fx i form af blodpropper eller blødninger. Denne demensform er, så vidt man ved, ikke direkte forårsaget af

genetiske fejl. Men nogle af de sygdomstilstande, der giver risiko for at få vaskulær demens, kan være delvist arvelige. Det er fx sukkersyge og for højt blodtryk.

Huntingtons sygdom

Huntingtons sygdom er en arvelig, men sjælden sygdom, der medfører demens. Den mutation, der medfører sygdommen, er kendt. Sygdommen har dominant arvegang. Arver man mutationen, vil man før eller senere udvikle sygdommen.

Hvad gør man ved mistanke om arvelig demens?

Demens er hyppig blandt ældre, især hvis de lever meget længe. Demens kan ramme flere ældre i en familie uden at være arvelig. Men hvis tre eller flere personer i lige linje i familien har haft demens med nogenlunde ensartede symptomer og forløb, kan det være udtryk for arvelig demens. Ved mistanke om arvelig demens kan man henvende sig til egen læge, der kan henvise til en specialafdeling. Afdelingen vurderer, om mistanken er begrundet og rådgiver om mulighederne for udredning. Hvis man herefter beslutter at få foretaget en genetisk test, tages der en blodprøve, der afklarer, om der forligger en kendt mutation for en bestemt demenssygdom.

For og imod genetisk testning

Der er ikke noget entydigt svar på, om man skal lade sig undersøge med en genetisk test. Sagen bør overvejes nøje, for sikker viden om sygdom får konsekvenser for ens liv. Det er vigtigt at diskutere og overveje, hvordan man vil håndtere viden om, at man måske vil udvikle arvelig demens. Det kan også være vanskeligt at få viden om, at ens børn kan have arvet sygdomsanlægget.

Argumenter for testning er bl.a.:

- Mulighed for planlægning (testamente, værgemål m.v.)
- Tidlig diagnose og behandling

Argumenter mod testning er bl.a.:

- De følelsesmæssige omkostninger kan være høje og vanskelige at forudse
- Genetiske fejl kan ikke repareres
- Behandlingen af demens er kun symptomdæmpende

Mere information

Læs mere på www.videnscenterfordemens.dk