



Understanding Chromosome & Gene Disorders

# Obalanserade translokationer



rarechromo.org

## Vad är en translokation?

Våra kroppar består av flera miljarder celler. I de flesta celler finns en uppsättning strukturer kallade kromosomer som innehåller alla instruktioner (gener) för att kroppen ska fungera. Vi har vanligtvis 23 par kromosomer med en kromosom från varje förälder. Ibland byter en bit av en kromosom i ett visst par plats med en bit av en kromosom i ett annat par ([translokation](#)).

Om de två brotten inte avbryter någon gen och det varken har lett till förlust eller tillskott av genetiskt material, kallas det för en [balanserad translokation](#). Personer med en balanserad translokation (bärare) har vanligtvis inga hälsoproblem eller utvecklingsproblem, även om de ibland kan ha svårigheter när de ska skaffa barn. *Se vår broschyr om balanserade translokationer.*



***En balanserad translokation**  
Till vänster visas två par normala kromosomer. Ändarna på en kromosom i varje par byter plats med varandra (i mitten). Det här ger upphov till en balanserad translokation (till höger). Det här är en reciprok translokation.*

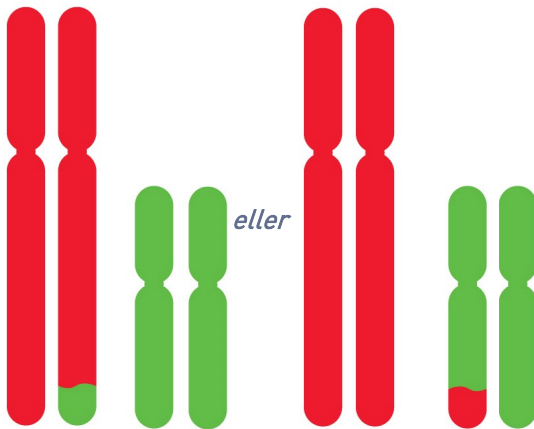
## Vad är en obalanserad translokation?

Ibland är en translokation [obalanserad](#). Vid [reciproka obalanserade translokationer](#) har en del av en eller flera kromosomer gått förlorad och/eller tillkommit.

Vid en så kallad [Robertsonsk obalanserad translokation](#) har en hel kromosom gått förlorad och/eller tillkommit.

När en bit genetiskt material från en kromosom i ett visst par infogas inne i en kromosom som tillhör ett annat par, kallas det för en insertion. En insertion kan också leda till en obalanserad kromosomuppsättning. Translokationer kan också vara lite mer komplicerade och omfatta fler än två kromosompar, t.ex. tre- eller fyrvägstranslokationer.

När en translokation är obalanserad är det troligt att viktiga gener saknas ([deletion](#)) och/eller finns i en extra kopia ([duplikation](#)). En obalanserad translokation riskerar därför att orsaka betydande hälso- och/eller utvecklingsproblem hos den individ som har den obalanserade translokationen.



### Exempel på obalanserade translokationer som involverar två kromosompar

Till vänster visas en duplikation av en del av det genetiska materialet från en kromosom (grön) och en deletion av en del av det genetiska materialet från den andra kromosomen (röd) och tvärtom i figuren till höger.

Jämför den här situationen med figuren på sidan 2, som visar en balanserad translokation, där det inte finns varken tillägg eller förlust av genetiskt material.

Den vanligaste orsaken att få reda på att man själv eller ens barn har en obalanserad translokation är genom utredningar på grund av hälsoproblem och/eller utvecklingsproblem. Ibland upptäckts en obalanserad translokation hos ett barn under graviditeten efter fosterdiagnostik. Andra personer kan få ett blodprov analyserat i samband med en familjeutredning.

“ Vi fick reda på vår sons obalanserade translokation genom genetiska tester till följd av hans gomspalt, som diagnostiserades strax efter födseln. Ytterligare tester avslöjade att jag – hans mamma – bar på en balanserad translokation. ”

När man får reda på att man har en translokation kan det komma upp många frågor om hur framtiden kommer att se ut för individen själv eller hans eller hennes barn. Den här broschyren besvarar de vanligaste frågorna som kan uppstå hos patienter och anhöriga. Däremot ersätter den naturligtvis inte en genetisk konsultation. För att få svar på frågor om din personliga situation är det bra om du vänder dig till din genetiska vårdgivare.

## Varför hände det?

Ibland händer det att ett barn föds med en obalanserad translokation trots att båda föräldrarnas kromosomer är normala. Den obalanserade translokationen har uppstått som en "ny händelse" (*de novo, dn*) i samband med att spermie- eller äggcellerna bildades eller strax efter befruktningen under kopieringen av de tidiga celler som med tiden blir ett embryo, sedan ett foster och sedan ett barn. Ibland kan de ärvas från en förälder som har den balanserade formen av samma translokation eller, i sällsynta fall, samma obalanserade translokation.

Ibland kan andra familjemedlemmar erbjudas genetisk testning för att ta reda på om translokationen är de novo eller familjär/nedärvd. Ett blodprov behövs för testet. Det kan räcka med att testa dig eller båda dina föräldrar, men om det inte är möjligt kan även andra familjemedlemmar erbjudas testning.

## Hur kommer en obalanserad translokation att påverka mitt barn?

Precis som vid andra kromosomavvikelser kan förekomst av en extra bit och/eller avsaknad av en bit genetiskt material påverka barnets utveckling och intellektuella förmåga och även vara förknippad med en rad andra individuella särdrag och hälsoproblem.

Effekterna kan vara varierande och beror på en rad faktorer, bland annat exakt vilka delar av vilka kromosomer som är inblandade, vilka gener som påverkas och vad de här generna fyller för funktion. Det här beror på att vissa delar av specifika kromosomer är viktigare än andra delar.

Obalanserade translokationer bedöms stå för ca 1 % av alla fall av försenad utveckling och intellektuell funktionsnedsättning (Weckselblatt 2015).

## Varför hände det? Är det mitt fel?

Om du har fått veta att du eller ditt barn har en obalanserad translokation kanske du undrar "Varför just jag?". Kom ihåg att det inte finns något du kan klandra dig själv för eller känna skuld över.

All vår samlade kunskap om obalanserade translokationer tyder på att det är slumpen som avgör om någon har en sådan translokation eller inte. Det finns inga belägg för att de skulle orsakas av några faktorer kopplade till miljö, kost, arbete eller livsstil. De drabbar män och kvinnor med alla typer av bakgrunder och oavsett inkomst och etnisk tillhörighet. Det är inte ditt fel och det är inte heller någon annan i din familj som bär skulden. Personer med en balanserad translokation som har graviditeter eller barn med obalanserade translokationer kan ibland känna skuld. De som ärver en obalanserad translokation kan ibland uppleva att föräldern som förde den vidare känner skuld. Det finns ingen som helst anledning att göra det. Det finns inget du har gjort eller som du borde ha gjort som gör att du bär på en translokation.

## Hur vanliga är obalanserade translokationer?

Det är svårt att säga exakt. Vilken kromosom som helst kan göra ett byte med vilken annan kromosom som helst, och var som helst utmed kromosomens längd. Det är därför de flesta specifika translokationer är extremt sällsynta, till och med unika. Men det finns några translokationer som är lite vanligare. En av dessa är en translokation mellan kromosom 11 och kromosom 22 som kallas för translokation 11;22, och en annan är en translokation mellan de korta armarna på kromosomerna 4 och 8. *Unique* ger ut broschyrer om en rad olika duplikationer och deletioner för varje kromosom. Ibland kan dessa

informationsbroschyrer ge dig lite mer information om vilka konsekvenser en viss obalanserad translokation kan få för ett barn.

## Hur vanlig är en viss obalanserad translokation?

Många translokationer är så sällsynta att vi inte kan uppskatta hur vanligt förekommande de är, och många kan vara unika. Oavsett vilken translokation du har, kommer din genetiska vårdgivare att söka i den medicinska litteraturen för att se om andra familjer har rapporterats med samma translokation.

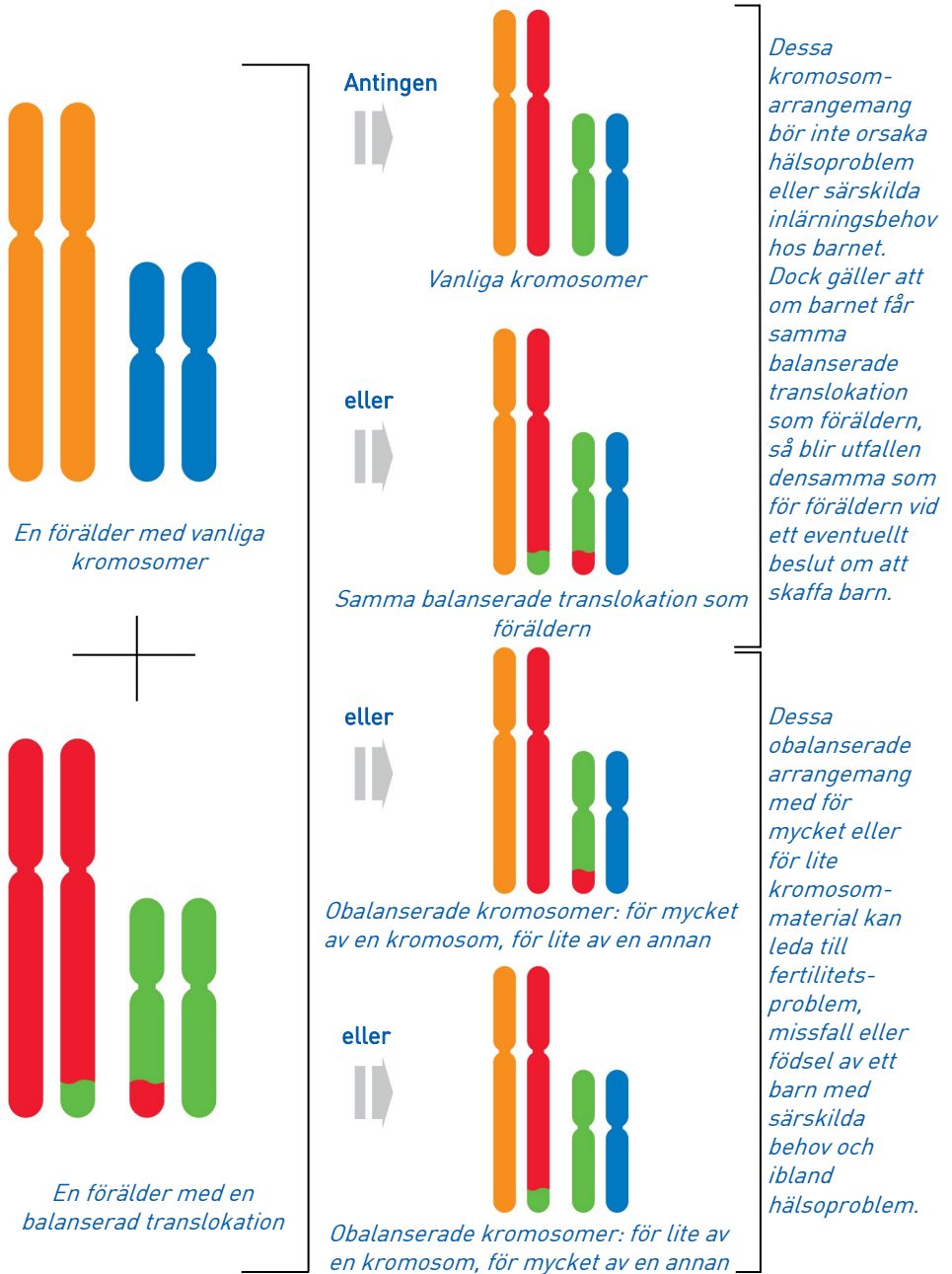
## En obalanserad translokation upptäcks hos barnet under graviditeten

Ibland leder invasiva fosterdiagnostiska tester såsom moderkaksprov eller fostervattenprov fram till upptäckten att ett barn har en obalanserad translokation. En obalanserad translokation kan orsaka missfall eller allvarliga problem med barnets tillväxt och utveckling. Paret bör få tillgång till genetisk vägledning i ett mycket tidigt skede, för diskussion om betydelsen av translokationsfyndet. Din genetiska vårdgivare kan förklara mer om translokationen och vad den innebär för barnet. De kommer också att erbjuda föräldrarna kromosomtester för att kontrollera om den obalanserade translokationen har ärvts från någon av föräldrarna. Det finns tre möjliga resultat:

- 1** Den ena föräldern har en balanserad translokation som är ursprunget till den obalanserade translokationen. När en förälder bär på en balanserad translokation kan parets andra eller framtida barn ha antingen normala kromosomer, den balanserade translokationen eller en obalanserad translokation (i figuren på sidan 6 visas hur det här kan gå till). I broschyren om balanserade translokationer finns mer information om balanserade translokationer och konsekvenserna för familjer och framtida graviditeter (vi rekommenderar att ni tar kontakt med en klinisk genetisk mottagning så att ni får möjlighet att diskutera detta närmare).
- 2** Båda föräldrarna har normala kromosomer, så barnets translokation har uppstått helt oväntat som en ny händelse. När den obalanserade translokationen har uppstått *de novo* är det mycket osannolikt att paret får ett till barn med en obalanserad translokation vid efterföljande graviditeter.
- 3** I sällsynta fall händer det att en förälder har samma obalanserade translokation som barnet och då förväntas barnet få ungefär samma hälsa och utveckling som föräldern.

# Skaffa barn: En familj med en balanserad translokation

Er genetiker kan försöka redogöra för vilka av dessa utfall är mest sannolika för er familj. Föräldrarna bidrar med en kromosom i varje par.



I regel ger obalanserade translokationer med stora genetiska obalanser (genetiskt material som saknas och/eller har tillkommit) oftare upphov till infertilitet eller återkommande missfall, medan små obalanser innebär störst chans för att barnet överlever graviditeten och föds med hälsoproblem och/eller utvecklingsproblem.

I figuren på sidan 6 visas de kromosomkombinationer som är vanligt förekommande hos barn när den ena föräldern bär på en typisk balanserad translokation, men ibland kan situationen vara mer komplicerad och andra möjliga kombinationer kan uppstå. Barnet kan till exempel få en extra kromosom eller sakna en kromosom. När detta inträffar är sannolikheten högre för infertilitet eller missfall, eftersom en så stor mängd kromosommaterial har tillkommit eller saknas. Din genetiska vårdgivare kan diskutera detta närmare med dig.

Det finns ett litet antal balanserade reciproka translokationer som, när de återfinns hos ena föräldern, oftare ger upphov till barn med en extra kromosom. Det här betyder alltså att barnet får 47 kromosomer i stället för de vanliga 46. Till dessa hör en balanserad translokation mellan kromosomerna 11 och 22. Om den ena föräldern har just denna balanserade kromosomkombination kan det leda till en graviditet där fostret bär på en obalanserad translokation. Orsaken är att barnet ärver två normala kromosomer 11 och två normala kromosomer 22, men även en *extra* kromosom som består av en del material från kromosom 11 och en del material från kromosom 22 som har ärvts från föräldern med den balanserade translokationen. Den extra kromosomen kallas derivatkromosom 22 eller der(22)-kromosom. Föräldern som är bärare har fört vidare sina normala kromosom 11 och kromosom 22, men även derivatkromosomen. På grund av den extra derivatkromosomen kommer det att finnas tre kopior av vissa av generna på kromosomerna 11 och 22, i stället för de vanliga två kopiorna, något som ger upphov till Emanuels syndrom (*se Uniques* guide om Emanuels syndrom).

## Föräldrar med normala kromosomer – konsekvenser och möjligheter

Föräldrar med normala kromosomer vars barn har en obalanserad translokation har låg sannolikhet att få ett till barn med en obalanserad translokation. Det finns dock en något förhöjd sannolikhet (ca 1 %), jämfört med sannolikheten för den allmänna populationen, för att ett framtida barn eller något av era andra barn ska ha en obalanserad translokation. Den lilla riskökningen vid en framtida graviditet beror på att ett fåtal av den ena föräldrarnas ägg- eller spermieceller bär på en obalanserad translokation. Det här kallas för gonadal mosaicism (mosaicism i enbart könscellerna) och

innebär att det i mycket sällsynta fall kan inträffa att föräldrar vars kromosomer ser helt normala ut vid blodanalyser kan få fler än ett barn med den obalanserade translokationen.

Om era andra barn utvecklas normalt är det troligt att de har normala kromosomer. Om ni är oroliga för att något eller några av era barn har betydande hälsoproblem och/eller inlärningsproblem kan ni överväga att få deras kromosomer undersökta för att utreda om de har den obalanserade translokationen. Kontakta i så fall er genetiska vårdgivare för en diskussion och mer information.

Vid en framtida graviditet kan par be att få tester genomförda för att kontrollera om translokationen finns i fostrets kromosomer. I nuläget omfattar de här testerna moderkaksprov (CVB) eller fostervattenprov. Mer utförlig information om de här testerna finns i broschyren "Inför att få fler barn". Par som är intresserade av att diskutera och få mer information om vilka tester som är möjliga för dem under en graviditet uppmanas att kontakta en klinisk genetisk mottagning i god tid före graviditeten. Om du redan är gravid kan du kontakta en fostermedicinsk avdelning alternativt din barnmorska.

## En av föräldrarna har samma obalanserade translokation som barnet – konsekvenser och möjligheter

Om en förälder har samma obalanserade translokation som sitt barn bör barnet påverkas i stort sett på samma sätt som föräldern, även om effekterna av den obalanserade translokationen kan vara mildare eller svårare. Även om två personer har samma kromosomuppsättning kan effekterna av obalanserade kromosomer variera ganska mycket – precis som syskon med vanliga kromosomer är olika.

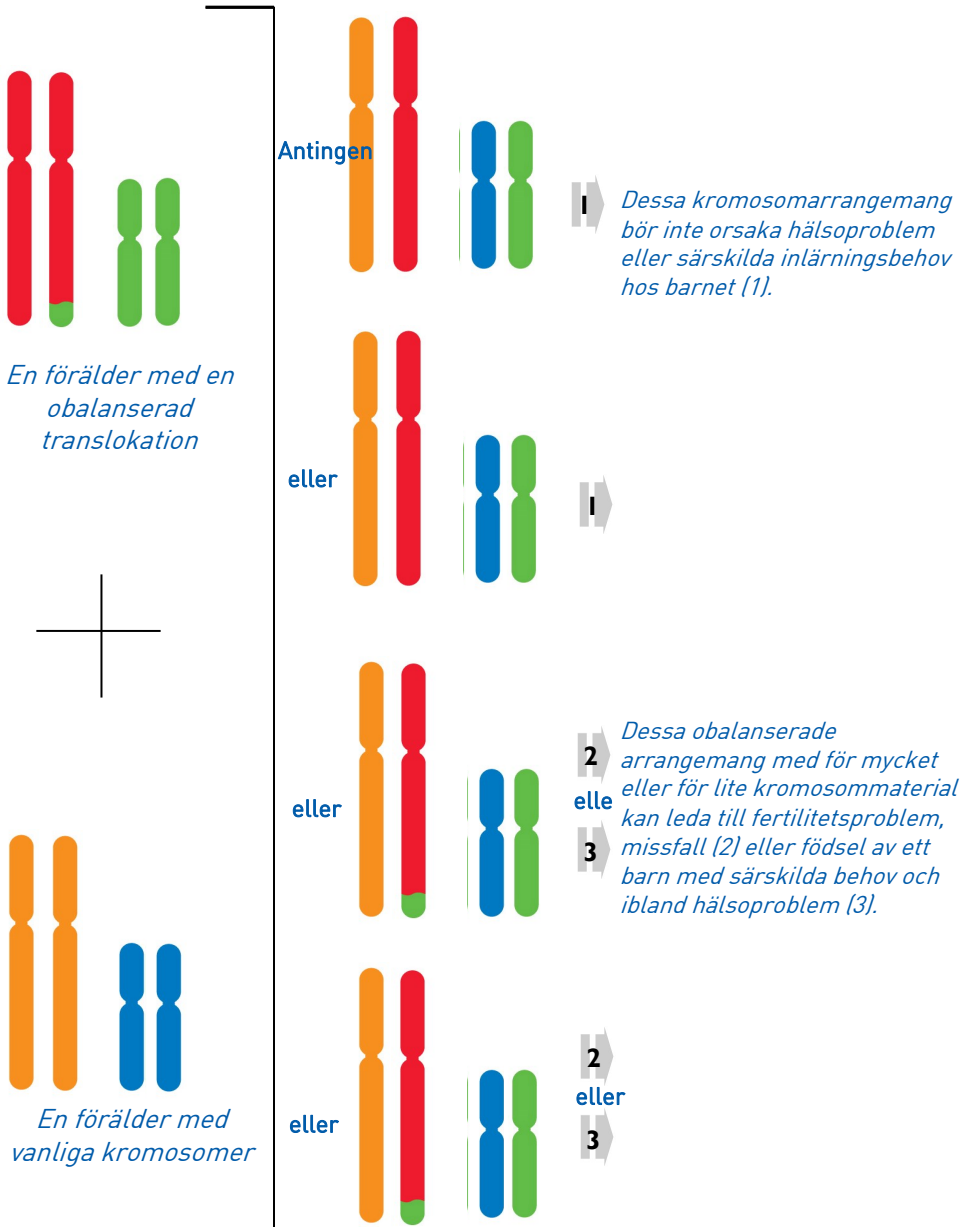
Rent teoretiskt är det en 50 % (1 på 2) sannolikhet för att ett framtida barn eller att något av era andra barn har ärvt normala kromosomer och därför **INTE HAR NÅGRA** hälsoproblem och/eller utvecklingsproblem kopplade till translokationen ([se figuren på sidan 9](#)).

Rent teoretiskt skulle det finnas en 50 % (1 på 2) sannolikhet för att ett framtida barn eller något av era andra barn har ärvt den obalanserade translokationen. Om era andra barn utvecklas normalt är det troligt att de har normala kromosomer. Om ni är oroliga för att något av era andra barn kan ha samma obalanserade translokation kan det vara en bra idé att få barnen remitterade till er lokala enhet för klinisk genetik för att diskutera kromosomtestning.



# Skaffa barn när den ena föräldern har en obalanserad translokation

Er genetiker kan försöka redogöra för vilka av dessa utfall som är mest sannolika för er familj. Föräldrarna bidrar med en kromosom i varje par.



Vid en framtida graviditet kan par be att få tester genomförda före eller under graviditeten för att kontrollera embryots eller fostrets kromosomer. Inuläget omfattar de här testerna preimplantatorisk genetisk testning (PGT), korionvillibiopsi och fostervattenprov. Mer utförlig information om de här testerna finns i Uniques broschyr "Inför att få fler barn". Par som är intresserade av att diskutera och få mer information om vilka tester som står till buds före eller under en graviditet uppmanas att kontakta sin lokala enhet för klinisk genetik i god tid före en planerad ny graviditet. En del par kan också överväga ägg- eller spermadonation eller adoption. Dessa alternativ beskrivs också i den broschyr från *Unique* som nämns ovan.

## Kan någon som har en obalanserad translokation få barn?

För en person med en obalanserad translokation vars hälsoproblem och/eller inlärningsproblem inte hindrar honom eller henne från att skaffa barn finns det tre möjliga utfall under en graviditet (se figuren på sidan 9):

- 1 Ett friskt barn med ett vanligt kromosommönster utan några förväntade hälsoproblem och/eller utvecklingsproblem kopplade till translokationen.
- 2 Eventuellt svårigheter att bli gravid eller ha ett eller flera missfall på grund av upprepade graviditeter med samma obalanserade kromosommönster som föräldern med den obalanserade translokationen eller infertilitet
- 3 En pågående graviditet med samma obalanserade kromosomer som föräldern. En sådan graviditet kanske inte fortlöper tills den är fullgången eller så föds ett barn med hälsoproblem och/eller utvecklingsproblem som i stort sett liknar föräldrarnas.

Som redan nämnts betyder det här rent teoretiskt 50 % (1 på 2) sannolikhet för att få ett barn med normala kromosomer som skulle förväntas vara friskt. Det finns också teoretiskt sett en sannolikhet på 50 % (1 på 2) för att få ett barn med en obalanserad translokation, som kanske inte överlever graviditeten (missfall) eller kanske föds med vissa hälsoproblem och/eller inlärningsproblem. Ett barn som ärvt samma obalanserade translokation

“Vi berättade för vår son om hans obalanserade translokation när vi deltog i en Unique familjedag, när han var omkring 12. Det var en presentation om kromosomavikelser och han visade ett intresse, så vi passade på att förklara om hans kromosomer. Vi höll språket enkelt på grund av hans inlärningssvårigheter och använde också humor för att förklara (humor är en enorm styrka hos honom!). Vi beskrev hans obalanserade translokation som "blandade kromosomer", som han fortfarande använder för att beskriva sin kromosomavikelser, fem år senare!”

som föräldern skulle med största sannolikhet överleva graviditeten, även om hälsoproblemen i teorin kan vara allvarligare.

## Kan någon som har en obalanserad translokation få ett barn med en balanserad translokation?

Nej, det är bara möjligt att få ett barn med antingen de vanliga, opåverkade kromosomerna som är inblandade i translokationen eller ett barn med samma obalanserade translokation (se figuren på sidan 9).

## Överväga testning vid en framtida graviditet

När ni funderar på att försöka skaffa ett till barn (eller innan dess) är det bra att komma i kontakt med en klinisk genetisk mottagning. Genetiska vägledare eller kliniska genetiker kan ge er mer information kring vilka tester som kan erbjudas just er innan eller under graviditeten. Om ni uppfyller kraven och bestämmer er för att genomgå några av de här testerna kommer de att ordna med dem åt er. De kan även ge er resultaten och planera in nödvändigt uppföljningsstöd vid behov.

En undersökning av fostret med ultraljud kan visa eventuella stora hälsoproblem genom att avslöja strukturella avvikelser på hjärtat eller andra viktiga organ. En mer fullständig bild av hur ett barn med obalanserade kromosomer påverkas får man dock först efter födseln.

## Går det att bota en obalanserad translokation?

Nej, en obalanserad translokation kan inte korrigeras, utan finns kvar hela livet. Men en diagnos betyder att lämplig uppföljning kan planeras in och enskilda symtom kanske kan behandlas eller mildras.

“Även om det är en naturlig reaktion som förälder, ska du inte känna skuld eller att du är ansvarig för att ditt barn har en obalanserad translokation. Ta ett ögonblick i taget, en dag i taget, och försök att inte fokusera för mycket på framtiden. Det här gäller särskilt medan ni anpassar er till nyheten om diagnosen och antagligen försöker hantera ert barns många hälso-/lärandebehov samtidigt som ni blivit föräldrar. Tiden är definitivt en läkande faktor och även om livet kan innebära många utmaningar när man uppfostrar ett barn som har en obalanserad translokation, kan det vara oerhört givande och fyllt av glädje och skratt. Med tiden blir det lättare att acceptera och njuta av livet som det är.”

## Information Nätverk Stöd



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Rare Chromosome Disorder Support Group  
The Stables, Station Road West, Oxted,  
Surrey RH8 9EE, Storbritannien  
Tel: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

### Gå med i Unique och få tillgång till länkar, information och stöd för familjer.

Unique är en välgörenhetsorganisation utan statlig finansiering, som drivs enbart med gåvor och bidrag. Om du kan får du gärna ge en gåva via vår webbplats på [www.rarechromo.org/donate](http://www.rarechromo.org/donate) Hjälp oss att hjälpa dig!

Detta informationsmaterial är översatt och anpassat till svenska genom ett samarbete mellan Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, vid Karolinska universitetssjukhuset ([www.karolinska.se/sallsyntadiagnoser](http://www.karolinska.se/sallsyntadiagnoser)) och Unique ([www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)) i Storbritannien. CSD arbetar med att förbättra kunskapen och omhändertagandet av patienter i alla åldrar med sällsynta diagnoser. Unique är en välgörenhetsorganisation som tillhandahåller information, stöd och nätverk till familjer med ovanliga kromosom och eller andra genetiska tillstånd.

Denna broschyr ersätter inte personlig medicinsk konsultation och vägledning. Familjer bör konsultera en medicinskt kvalificerad kliniker i alla frågor som rör genetisk diagnos, handläggning och hälsa. Vissa patienter och föräldrar väljer att gå med i en intresseförening eller patientorganisation för att få stöd och för att träffa andra som står inför liknande utmaningar. Unique är tillgängligt även för medlemskap för personer utanför Storbritannien.

För mer information om olika patientföreningar i Sverige och regionala Centrum för Sällsynta diagnoser, se hemsidan CSD i samverkan ([csdsamverkan.se](http://csdsamverkan.se)).

Detta informationsmaterial har sammanställts av Unique (CA) i samarbete med Liz Kay MSc, Genetisk vägledare [GCRB 137]. Den svenska översättningen anpassad till svensk kontext är gjord av Maria Johansson Soller, överläkare och Charlotta Ingvaldstad Malmgren, genetisk vägledare, Centrum för sällsynta diagnoser, Klinisk genetik, Karolinska (2024).

Version 1 (2019)

Copyright © Unique 2024