



26 juni 2011

 RSS-feed  
 bt.no  
 @bt.no

Været &gt;&gt; I DAG

15°

I MORGEN

13°

Tips: 02211

2211@bt.no

Søk bt.no

Søk

OM BERGENS TIDENDE | MIN BT | ANNONSER | KUNDESENTER

TIPS OSS: 2211

 Nyheter | Økonomi | Fotball | Sprek | Bergenpuls | Meninger | bt.no/tv | Bolig | Reise | Bil | A-Å  
 Jobb | Dinmat | Quiz | Tegneserier | Det skjer | Webkamera | Nettprat | Blogg | Eiendomssøk

 DØDE: De amerikanske  
 guttene døde av genfeilen ved  
 ettår. Søk bt.no Søk  
 FOTO: A. ROPE.

bt.no | Nyheter | Økonomi | Fotball | Sprek | Bergenpuls | Meninger | bt.no/tv | Bolig | Reise | Bil | A-Å

# Fant dødelig genfeil

I en amerikansk familie har ingen av sønnene blitt eldre enn ett år. Forskere fra UIB fant svaret på et hittil ukjent syndrom.

AV Hanne Heszlein-Lossius

Publisert: 25.jun. 2011 (22:32) Oppdatert: 25.jun. 2011 (23:47)

For tre år siden ble to brødre født i Utah, Usa. Da guttene døde rundt ettårsalderen ble det aldri fastslått noen årsak. Det var ikke før guttenes søstre fikk egne sønner som led samme skjebne, at mistanken om en alvorlig og arvelig genfeil oppstod. Nå har UIB-forskere sammen med amerikanske fagfolk funnet svaret på gategåten. Resultatene fra studien ble publisert i *The American Journal of Human Genetics* og i *NatureNews*.

## Fant svaret på ukjent syndrom

- Det har vært veldig spennende å jobbe med dette prosjektet, sier molekylærbiolog, Thomas Arnesen, ved Kirurgisk klinikk på Haukeland universitetssykehus/Molekylærbiologisk institutt UIB, til bt.no. Han forteller at han sammen med andre forskere fra UIB har jobbet med disse genene i mange år. - Denne type gener kan være koblet til kreft, og derfor har vi hatt et fokus på dem, sier forskeren. Det viste seg i midlertidig å være en kobling mellom disse genene og guttene i USA. Etter mye jobbing kunne bergensforskerne fastslå at kvinnene hadde født sønner med en mutasjon i ett enkelt gen.- Vi har jobbet dag og natt for å kunne gi familien et svar, og er veldig glade for oppdagelsen, sier Arnesen.



## Åtte gutter døde

Hittil er åtte gutter døde som et resultat av genfeilen. Den siste gutten døde for en uke siden. - Mange kvinner i de rammede familiene er bærere av genfeilen, men blir ikke selv syke, sier forskeren. Er man bærer og blir gravid, er det en femti prosent sannsynlighet for å gi genet videre til barnet,

sier han. Og det var nettopp dette som skjedde i den amerikanske familien. Søstrene var bærere av genfeilen, og da de fikk hver sin sønn, ble guttene født med mutasjonen. Det samme mønsteret som tyve år tidligere hadde forekommet hos guttenes onkler viste seg i form av underutvikling, hjertearytmier, muskelsvakhet, misdannelser i ansikt og hode. Som sine

 Del på  
 twitter

 Del på  
 facebook

 Send  
 på

a a a

Anbefal

12 personer anbefaler dette. Vær den første blant vennene dine.

## FAKTA

### NAA10

- Gen som koder for proteinet Naa10 (N-alfa-acetyltransferase 10).

- Naa10 setter små kjemiske (acetyl-) grupper på proteinender i menneskeceller og kan dermed påvirke proteinenes funksjon.

- Denne typen modifisering av proteiner er kanskje den mest vanlige av alle typer modifiseringer.

- Man har nylig begynt å studere genet i menneskeceller

- Human Naa10 som ble oppdaget av forskergruppen i Bergen i 2005, er den viktigste komponenten i det cellulære maskineriet som styrer denne prosessen.

- Naa10 er tidligere koblet opp mot kreftutvikling.

Kilde: Thomas Arnesen, UIB.

## RELATERTE BILDER



onkler, døde også guttene rundt ettårsalder. Den samme mutasjonen er også oppdaget i en annen amerikansk familie med samme historie.

### Tror genfeil finnes i Norge

- Vi tror at ukjente varianter av dette genet finnes hos befolkningen i Norge, sier Arnesen. Nå håper han at forskningen kan gi svar på sykdommer som det tidligere har vært vanskelig å forklare.- Vi vil nå tilby screening til pasientgrupper med ukjente lidelser. Genet som har feilen heter NAA10, og det er aldri før funnet feil på denne type gen. **Det spesielle med NAA10 er at dette genet koder for et protein som igjen modifierer andre proteiner. Det vil si at hvis man har en feil i NAA10, vil det oppstå halvdefekte proteiner som resultat. De defekte proteiner vil igjen kunne gi utslag i en rekke sykdommer.**

### Ingen behandling

Det finnes foreløpig ingen behandling for sykdommene mutasjon skaper. Arnesen forteller at Haukeland og UIB nå er i gang med et samarbeid med amerikanske forskere for å finne en behandling. - Genfeilen lager defekte proteiner, vi vil prøve å gå inn på cellenivå for å rette opp i skadene som er forårsaket av det defekte genet, sier han. I følge han er forskergruppen i gang med å teste ulike kjemiske stoff som kan rydde opp etter skadene fra det ødelagte NAA10-genet.

### Rammer bare gutter

Gutter har ett x-kromosom og ett Y-kromosom, mens kvinner har to X-kromosom. Gutter Y-kromosom koder for få gener, så om det ligger gener med feil på guttens X-kromosom, kan ikke Y-kromosomet stille opp med et friskt gen som overstyrer det syke. Hos jenter hvor det er to X-kromosom, vil et sykt gen på det ene X-kromosomet overstyres av et friskt gen på det andre X-kromosomet. Derfor vil kvinner være bærere, men ikke selv bli syke. Arver gutter genfeilen finnes det med andre ord ingen backup.

### Kan stoppe genet

Hittil er eneste mulighet for å stoppe det syke genet å forsikre seg om at det ikke gies videre til neste generasjon. Dette kan kun gjøres ved å teste befruktete egg før de plasseres inn i kvinnen, såkalt preimplantasjonsscreening. - Dette blir jo en form for utvelgelse, og reiser en rekke etiske dilemma, sier forskeren. Forskningsprosjektet har vært et samarbeid mellom blant andre [UIB](#), [Children's Hospital of Philadelphia](#) og [University of Utah](#). Fra amerikansk side har prosjektet vært ledet av professor Gholson Lyon. I Bergen har forskerne Rune Evjenth og Johan R. Lillehaug jobbet sammen med Thomas Arnesen.



FANT MUTASJON: Thomas Arnesen fant ukjent genfeil. FOTO: PRIVAT

↓annonse

↓annonse

↓annonse

↓annonse

**SISTE FRA SEKSJON**



## Fant dødelig genfeil

I en amerikansk familie har ingen av sønnene blitt eldre enn ett år. Forskere fra UIB fant svaret på et hittil ukjent syndrom.

26 juni 2011 00:00

LES MER

**bt.no**

### Jeg vil spille i fred

26 juni 2016 07:00

### Vann er bedre enn is

26 juni 2011 23:35

### Stendafjellet fra Stend

26 juni 2011 16:52

### Hund punkterte dekk på tre politikjøretøy

26 juni 2011 11:54

### Leter etter savnet mann

26 juni 2011 11:40

**adressa.no**

### Sørtrønder omkom i Styrkeprøven

26 juni 2011 13:08

### Libyske opprørere venter snarlig Gaddafi-tilbud

26 juni 2011 12:55

### Sintef-forsker fikk romfartspris

26 juni 2011 12:47

### - Dette er dobbelt tyveri

26 juni 2011 12:40

### Etterforsker to voldtekt og ett voldtektsforsøk

26 juni 2011 12:34

**fvn.no**

### Vil fortsette målrushet

26 juni 2011 12:23

### Lillesand sentrum uten strøm

26 juni 2011 12:18

### Seierstørken over for Andretti

26 juni 2011 11:49

### Mann reddet idet båten sank

26 juni 2011 11:38

### Mexico vendte og vant

26 juni 2011 11:36

**Aftenposten.no**

### Seks fjellklatrere omkom i de franske Alpene

26 juni 2011 12:18

### Superstjerne på autopilot

26 juni 2011 11:43

### Mann i undertøy blir anmeldt etter leteaksjon

26 juni 2011 11:15

### Politiet leter etter mann etter påstått voldtekt i Stavern

26 juni 2011 10:33

### To menn mistenkt for voldtekt i Rogaland

26 juni 2011 10:31

**Aftenbladet.no**

### Var det slik boligen så ut?

26 juni 2011 11:39

### Ikke lat deg på lekeland!

26 juni 2011 11:35

### Lek er også trening

26 juni 2011 11:30

### Pastasalat er stas

26 juni 2011 11:10

### Thaisalat med lammefilet

26 juni 2011 11:08

[Klikk her for å se en oversikt over alt innhold på BT](#)

Ansvarlig redaktør: [Gard Steiro](#)  
 Reportasjesjef: [Jan Stian Vold](#)  
 Vakthavende: [nyhetsweb@bt.no](mailto:nyhetsweb@bt.no)  
 SMS / MMS: 2211  
 Tips Bergens Tidende: [2211@bt.no](mailto:2211@bt.no)  
 Adresse: Krinkelkroken 1, Postboks 7240, 5020 Bergen  
 Fakturainformasjon: Bergens Tidende AS, Pb 1558, 7435 Trondheim  
 epost: [invoice.1558@kollektor.no](mailto:invoice.1558@kollektor.no) (PDF, TIFF)  
 Organisasjonsnummer: 890 413 102 MVA

#### Manglende avis?

Tlf. 05500 før kl. 10.00

Bergens Tidende arbeider etter [Vær Varsom-plakatens](#) regler for god presseskikk.

[Sett bt.no som startside](#)

#### RSS

[Nyheter - lokalt - utenriks - sport - bergenspuls](#)

#### Nyhetsbrev fra bt.no

[Meld deg på her!](#)

#### Kundesider

[Kundesenter](#)

[MinBT](#)

[Annonse](#)

[Abonnement](#)

[BTkortet](#)

**<MNO:digital>**

© 2011 Media Norge Digital