

Genetics of Disorders with Complex Inheritance

Multifaktorielle egenskaber, herunder sygdomme, er betinget af et eller flere gener sammen med miljøfaktorer. Da disse træk som navnet siger, er betinget af mange faktorer, bruger man ofte betegnelsen komplekse sygdomme. Hvis flere gener spiller sammen, taler man om polygen arv. Multifaktorielle egenskaber kan enten være kontinuerte, som højde og blodtryk, eller diskontinuerte, som opdeling i syg/rask.

Det er ikke sikkert, at en arvelig sygdom altid forekommer familiært. På samme måde er det heller ikke sikkert at en sygdom der forekommer familiært, er arvelig. Hvis 2 medlemmer af samme familie har samme sygdom, kaldes de for konkordant, men hvis kun den ene er syg, kaldes vedkommende for diskordant.

Hvis en sygdom er arvelig, må man forvente at der er en tendens til at den forekommer familiært eller sagt på en anden måde: det må være en risikofaktor at have afficerede nære slægtninge. Man benytter begrebet den relative risiko, som er forholdet mellem sygdomsrisiko hos slægtninge til afficerede og sygdomsrisiko i befolkningen generelt.

Et særligt design er studier af monozygote tvillinger, der er blevet adskilt kort efter fødslen. Disse individer repræsenterer genetisk ens individer uden fælles familiemiljø, hvilket muliggør en direkte estimering af genetiske faktors indflydelse. Ved hjælp af det klassiske tvillingstudie kan man vurdere om variationen i en given egenskab skyldes forskelle i miljø eller gener.

Heritabiliteten er det tal mellem 0 og 1, som udtrykker hvor stor en del af variationen i en egenskab, der skyldes genetiske forskelle. Hvis f.eks. levevilkår med indflydelse på tilstanden bliver mere ensartede i en population, vil tilstandens heritabilitet stige, mens den vil falde, hvis der kommer øgede forskelle i disse miljøpåvirkninger