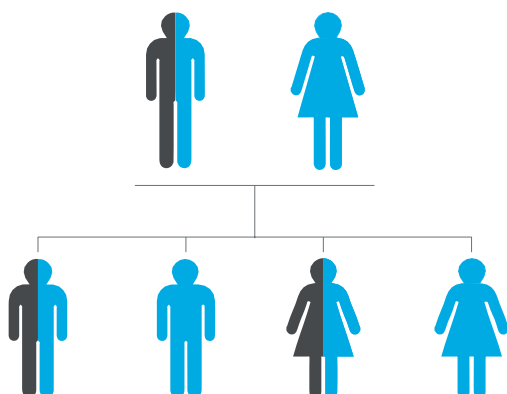


# UPPLÝSINGAR

## FYRIR EINSTAKLINGA MEÐ MEINVALDANDI BREYTINGU Í *LZTR1* GENI


- LZTR1*** Niðurstaða erfðarannsóknar leiddi í ljós að þú berð meinvaldandi breytingu í *LZTR1* geni.
- Áhætta** Breytingar í *LZTR1* geni eru tengdar schwannomatosis (góðkynja taugaslíðuræxlismyndun), en sýndin er breytileg. Þetta þýðir að ekki allir sem bera breytinguna fá sjúkdóm og að einkenni þeirra sem það gera geta verið mismikil. Mögulega koma einhverjir þættir við sögu í sjúkdómsmyndun sem ekki eru enn þekktir, t.d. aðrir erfðarættir eða óskilgreindir umhverfispættir.
- Hvað tekur nú við?** Þér verður vísað segulómun á höfði og hrygg. Mælst er til að segulómun hefjist milli 15 og 20 ára og sé endurtekin á 3ja ára fresti.
- Ættingjar** Fleiri í fjölskyldu þinni gætu borið þessa sömu breytingu og hægt er að kanna hvort svo sé með erfðarannsókn.



Erfðamáti *LZTR1* breytingarinnar  
Það eru helmingslíkur á að foreldri sem ber breytinguna gefi hana áfram til sinna barna. Myndin sýnir að jafn líklegt er að karlar og konur beri breytinguna og þau geta gefið hana áfram jafnt til sona sinna og dætra.

- Annað eintak gens ber meinvaldandi breytingu
- Hvorugt eintak gens ber meinvaldandi breytingu

## UPPLÝSINGAR FYRIR EINSTAKLINGA MEÐ MEINVALDANDI BREYTINGU Í LZTR1 GENI

<b>Niðurstaða</b>	Meinvaldandi	<i>LZTR1</i> breytingin sem fannst hjá þér er meinvaldandi og hefur verið tengd við schwannomatosis (góðkynja taugaslíðuræxlismyndun).
<b>Erfðamáti</b>	Breyting í LZTR1 geni erfist með ríkjandi hætti	Allir hafa tvö eintök af hverju geni og erfa eitt eintak frá hvoru foreldri. Meinvaldandi breyting í öðru eintaki <i>LZTR1</i> gens eykur líkur á taugaslíðuræxlismyndun.
<b>Áhætta</b>	Aukin	Taugaslíðuræxli geta m.a. komið fram á húð, í höfði eða við hryggsúlu og lýsa sér sem fyrirferðaraukning undir húð (hnúðar), eða sem verkur eða starfsemistruflun ef æxli þrýstir á taugar eða líffæri. Taugaslíðuræxli eru í flestum tilfellum góðkynja og ekki aukin krabbameinsáhætta fyrir einstaklinga sem bera meinvaldandi breytingar í <i>LZTR1</i> . Lífslíkur eru ekki breyttar vegna breytingarinnar.
<b>Eftirlit</b>	 Konur og karlar	Bæði körlum og konum sem bera meinvaldandi breytingu í <i>LZTR1</i> geni er ráðlagt fara í segulómun á höfði og hrygg á 3ja ára fresti, frá 15-20 ára aldri. Þannig er hægt að grípa hratt inn í ef æxli eru til staðar og koma í veg fyrir verki og/eða starfsemistruflanir. Komi einhver einkenni fram, þ.e. fyrirferðaraukning undir húð, verkur eða óskýrð einkenni önnur þarf að rannsaka hvort taugaslíðuræxli sé til staðar og að valda einkennunum. Þá þarf að leita læknis.
<b>Ættingjar</b>	50% líkur - erfist óháð kyni	Þú hefur erfð breytinguna frá öðru foreldra þinna. Helmingslíkur eru á að þín börn og systkini beri þessa sömu breytingu. Breytingin gæti einnig fundist í fjarskyldari ættingjum. Mögulega er hægt að rekja breytinguna í fjölskyldunni. ATH! Ekki er ástæða til að gera erfðarannsóknir hjá börnum yngri en 18 ára, nema ef einkenni eru til staðar hjá barni.
<b>Næstu skref</b>	Upplýsingagjöf til ættingja	Við mælum með því að þú deilir þessum upplýsingum til ættingja þinna svo þeir hafi tækifæri til þess að kynna sér málið. Þeim er velkomið að hafa samband við Erfðaráðgjöf Landspítalans hafi þau hug á að koma í erfðaráðgjöf og/eða erfðarannsókn. Síminn er 543 50 70 og póstfangið esd@landspitali.is
<b>Tenglar</b>	Frekari upplýsingar	<ul style="list-style-type: none"><li>• Heimasíða Landspítalans – <a href="http://www.lsh.is">www.lsh.is</a></li><li>• Upplýsingar á heimasíðu Genetic Home Reference: <a href="https://ghr.nlm.nih.gov/condition/schwannomatosis#">https://ghr.nlm.nih.gov/condition/schwannomatosis#</a></li><li>• Upplýsingar á heimasíðu Genetic and Rare Diseases Information Center: <a href="https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/4768/schwannomatosis">https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/4768/schwannomatosis</a></li></ul>