

Fjölskyldusaga og ættartré

Vigdís Stefánsdóttir

erfðaráðgjafi^{1,2}

Reynir Arngrímsson

sérfræðingur^{1,2}

Jón Jóhannes Jónsson

yfirlæknir^{1,2}

¹Erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala,
²Lífefna- og sameindalíffræðistofu Háskóla Íslands.

Í lækisfræði geymir fjölskyldusaga mikilvægar upplýsingar um sjúkling og ættingja hans. Í henni kemur fram yfirlit um sjúkdóma, þar með talin möguleg eða þekkt ættingj heilsuvandamál. Góð fjölskyldusaga tekur til að minnsta kosti þriggja kynslóða ættingja sjúklings og getur veitt upplýsingar um ættlægni ýmissa sjúkdóma. Fjölskyldusaga getur verið áhættuþáttur í mörgum sjúkdómum, svo sem hjarta- og æðasjúkdómum, krabbameini, beinþynningu, astma og sykursýki.

Tafla 1. Grunnspurningar við gerð ættartrés og töku fjölskyldusögu.

Fjöldi og kyn systkina og barna

Fjöldi og kyn systkina foreldra

Fjöldi látinna og dánarorsök

Fósturlát - andvana fædd börn

Barn sem hefur látist ungt

Vandkvæði við að eignast barn

Þekkt erfðavandamál

Meðfædd vandamál líkamleg eða andleg

Útlitseinkenni eða sköpulagsfrávik

Fjölskyldusjúkdómur

Proskavandamál

Fatlanir

Sértæk heilsufarssaga fyrir þann sjúkdóm eða einkenni sem um ræðir

Skyldleiki hjóna/para

Uppruni foreldra frá landshluta eða öðru landi

Hafa ber í huga að flestir sjúkdómar orsakast af samspili erfða og umhverfis. Þegar um mögulega erfðasjúkdóma er að ræða er nákvæm fjölskyldusaga nauðsynleg til að meta líkur á arfgengi og ef gera þarf áhættumat.

Góð fjölskyldusaga getur þannig verið greiningartæki fyrir ákveðna sjúkdóma og vandamál. Með henni er mögulegt að meta einstaklingsbundna áhættuþætti og hún er nauðsynleg fyrir erfðaráðgjöf.^{1,2} Fjölskyldusögu ber að skrá í sjúkraskrá viðkomandi og einnig er hægt að teikna ættartré með viðeigandi upplýsingum. Teiknað ættartré getur veitt mikilvægar heilbrigðisupplýsingar um fjölskylduna. Heppilegt er að teikna ættartré meðan rætt er við ráðþega eða sjúkling og þar sem lítið er um utanaðkomandi áreiti. Hafa ber í huga að oft er verið að ræða viðkvæmar upplýsingar og rifja upp erfiða lífsreynslu ráðþega. Kostur er að viðkomandi sjái teikninguna og geti jafnóðum komið með athugasemdir og sagt nánar frá.

Ástæða komunnar þarf að vera skýr. Er um að ræða fjölskyldusögu vegna erfðasjúkdóms eða annars heilbrigðisvanda? Er markmiðið sjúkdómagreining vegna gruns um erfðasjúkdóm? Er verið að leita eftir arfberagreiningu á sjúkdómi sem kemur fram síðar á ævinni, það er forspárgreining hjá einkennalausum einstaklingi eða er um möguleika á mati með tilliti til fósturgreiningar að ræða? Þannig getur fjölskyldusaga snúið að fólki á öllum aldri.

Til eru alþjóðlegar leiðbeiningar um það hvernig teikna á ættartré. Góðar leiðbeiningar með upplýsingum um gerð hefðbundinna ættartrjáa er að finna í bókinni *Practical Guide to the Genetic Family History*³ og víðar.^{4,5} Gott ættartré inniheldur upplýsingar um að minnsta kosti þrjár kynslóðir eða 1°. 2°. og 3° ættingja vísitilviks (*proband*). Á teikningunni er vísitilvik merkt með ör og stundum P eða V (sá eða sú sem er ástæða komunnar). Ef ráðþegi

er ekki vísitilvik er hægt að merkja viðkomandi með R.

Mynd 1 og 2 sýna þau tákni sem mest eru notuð við gerð ættartrjáa. Sá sem teiknar setur nafn sitt eða upphafsstafi á blaðið ásamt dagsetningu. Ættartréð er í raun eins og ljósmynd af fjölskyldunni á þeim tíma sem það er teiknað. Fólk eldist, það fæðast fleiri börn og fólk deyr. Nafn ráðþega/sjúklings og ástæða viðtals er skráð. Gott er að byrja að teikna ættartré á miðju blaði og vera sparsamur á pláss. Þannig er auðveldast að bæta við barnmörgum einstaklingum. Mikilvægt er að spyrja opinna spurninga á meðan grunnupplýsingum er safnað.

Tákni

Mikilvægt er að nota samræmd og skýr tákni svo aðrir geti notað ættartréð og það gefi góða samantekt á mögulegum erfðavandamálum í fjölskyldunni.

Karlar eru táknaðir með ferningi og konur með hring. Misjafnt er hvort nöfn annarra en ráðþega eru skrifuð. Hringurinn eða ferningurinn er skyggður, sé viðkomandi með einkenni sjúkdóms. Einkennalausir arfberar fyrir A-litnings víkjandi sjúkdóma eru táknaðir með hálf-skyggðum táknum og konur sem eru arfberar fyrir kynbundna sjúkdóma eru táknaðar með punkti innan í hringnum. Sé um fleiri en einn sjúkdóm að ræða (til dæmis margskonar krabbamein) er hægt að skipta reitnum upp og hafa mismunandi liti eða mynstur fyrir hvern sjúkdóm. Mikilvægt er að hafa kóða sem útskýrir hvað hver litur og mynstur þýða. Samband (gifting, sambúð) er táknað með beinni línu þvert á milli pars. Ef fólk hefur slitið samvistum eru tvö skástrik sett á beinu línuna. Ef um annan fyrri maka er að ræða er viðkomandi settur hinu megin við. Skyldleiki hjóna/para er táknaður með tveimur samhliða láréttum línunum. Ef fólk á börn, kemur bein lína niður af þverlínu

Leiðbeiningar:
 - Lykill þarf að innihalda allar viðeigandi upplýsingar til að lesa úr ættartré (t.d. skilgreina skygga/fyllta reiti)
 - Ættartré sem notað er í klíník (ekki til birtingar) ætti að innihalda:
 a) nafn eða vitilvíks/ráðþega
 b) nöfn eða upphafsstafranna í fjölskyldu eftir því sem þarf og á við
 c) nafn þess sem skýrir frá fjölskyldusögunni
 d) dagsetningu teikningarinnar/uppfærslu ef við á
 e) ástæðu þess að ættartré er teiknað (t.d. óeðlileg niðurstaða úr ómskoðun, fjölskyldusaga um krabbamein, þroskavandamál og fl.)
 g) ár beggja hliða fjölskyldunnar
 - Mælt er með að efiðfarandi upplýsingar séu settar neðan við hvert tákni (eða hægra megin að neðanverðu)
 a) aldur; fæðingarár (t.d. f. 1978) og/eða dánarár (t.d. d. 2007)
 b) númer ættartrés eða heiti

	KK	Kvk	Kyn ekki skráð	Athugasemdir
1. Einstaklingur	f. 1925	30 ára	4 man	Kyn er teiknað með hring, ferningi eða tígli. Ekki skrá aldur inn í tákni.
2. Einstaklingur með einkenni eða sjúkdóm				Lykill er notaður til að skilgreina skugga eða fyllingu (t.d. línur eða punkta). Notað þegar um er að ræða einstakling með klínísk einkenni. Þegar um er að ræða fleiri en einn sjúkdóm eða einkenni er hægt að skipta tákniinu upp og skyggja hvern hluta fyrir sig á mismunandi hátt.
3. Margir einstaklingar, fjöldi þekktur	5	5	5	Fjöldi systkina er skráður inn í tákni. (Ekki setja einstaklinga með einkenni í hóp).
4. Margir einstaklingar, fjöldi óþekktur	n	n	n	"n" notað í stað "?"
5. Látinir einstaklingar	d. 35	d. 4. mo	d. 60 s	Skrá ástæðu andláts ef þekkt. Ekki nota kross til að sýna andlát til að fyrirbyggja rugling við plúsmerki (+).
6. Ráðþegi	R	R		Ráðþegi/ar sem kemur/koma í erfðaráðgjöf/erfðarannsókn.
7. Visítílvik	P	P		Fjölskyldumeðlimur sem er með einkenni, sem leiddi til rannsóknar hjá fjölskyldu.
8. Burðarmálsaði	BD 28 wk	BD 30 wk	BD 34 wk	Setja inn meðgöngulengd og litningagerð ef þekkt.
9. Pungun (P)	MG 1/1/2007	20 46,XX	20 46,XX	Meðgöngulengd og litningagerð fyrir neðan tákni. Hægt er að skyggja létt ef með sjúkdóm, skilgreina í skýringum.
Meðganga	M. einkenni	An einkenna		
10. Fósturlát	17 vikur, kvk cystic hygroma	< 10 vikur		
11. Meðganga stöðvuð	18 vikur, 47,XY,+18			
12. Utanlegsfóstur				ULF

Mynd 1. Grunntákni fyrir ættartré. Tákn, skýringar og skammstafanir.

milli þeirra og önnur þverlína sem börnin koma niður af (mynd 1). Aldur barna eða fæðingarár er skrifað undir tákni. Betra er að setja fæðingarár því þá er hægt að reikna aldur þegar tréð er notað seinna. Skálína yfir tákni er sett ef viðkomandi er látinn. Ástæða andláts og aldur eru skráð. Fóstur er táknað með litlum þríhyrningi eða tígli og meðgöngulengd skráð undir (til dæmis 12/40). Sé um fósturlát/fóstur-eyðingu að ræða er sett skástrik yfir táknið (sumir skyggja það líka) og ástæða skráð ef hún er þekkt. Einnig eru skráð vandamál sem upp hafa komið vegna meðgöngu. Barnleysi og ástæða þess (val eða vandamál við að verða þunguð) er fært til bókar. Tvíburar eru táknaðir með skálínum frá foreldrum og einægja tvíburar eru einnig með beinni láréttri línu á milli skálína. Séu systkini mörg er stundum teiknaður tígull

og fjöldi systkina skráður með tölu innan í tígulinn. Nákvæmari leiðbeiningar um teiknun ættartreja má finna í heimildum 3-5.

Rafræn ættartré

Nokkur ættarteikniforrit eru á netinu og sum til sem smáforrit (öpp) fyrir snjalltæki. Flest eru þau eru ágæt til að teikna einföld ættartré og nokkur sérstaklega ætluð til að teikna ættartré fyrir erfðaráðgjöf. Þau hafa þá gjarnan innbyggða eiginleika – til dæmis möguleika á að skrá setraðir, sjúkdóma og fleira.

Dæmi:

- invitae.com/en/familyhistory/
- progenygenetics.com/online-pedigree/

1. Skilgreiningar	Athugasemdir
1. Sambandslína 2. skyldleikalína 3. systkinaína 4. lína einstaklings	Tákni fyrir karl er vinstra megin og tákni fyrir konu hægra megin á sambandslínu sé það hægt. Systkinum er raðað frá elsta til yngsta.
2. Sambandslína - lárétt	
a. Sambönd	 Brot í sambandslínu merkir sambandslítt. Fyrri maka þarf ekki að sýna ef tilvist þeirra hefur ekki áhrif á mat vegna erfða.
b. Skyldleiki	Sé skyldleiki pars ekki augsnilegur, ætti að skrá það sérstaklega ofan við sambandslínu (t.d. skyld í 3. líð).
3. Skyldleikalína - lóðrétt eða lárétt	
a. Erfðafræðileg	Liffræðilegir foreldrar sýndir. - Fjölbúar: Eineggja, Tvíeggja, Óþekkt, Þríeggja. Láréttá línan sem táknar einægja tvíbura er sett milli línanna. Stjórnun (*) má nota sé fjöldi eggja þekktur.
- Fjölskyldusaga viðkomandi ekki þekkt	
- Engin börn, val eða af óþekktum ástæðum.	Skrá ástæðu ef þekkt.
- Ófrjósemi	Skrá ástæðu ef þekkt.
b. Ættleiðing	Hornsvigar eru notaðar fyrir ættleiðingar. Liffræðilegir foreldrar eru skilgreindir með heilli línu og fósturforeldrar með punktalínu.

Mynd 2. Tengslalínur. Myndir 1 og 2 fengnar úr Journal of Genetic Counseling 2008; 17: 424-33. Þýtt og birt með leyfi höfundar.

- familyhistory.hhs.gov/fhh-web/familyHistory/start.action
- clinicalpedigree.com
- Family History (fyrir spjaldtölvur, fæst t.d. í App Store.)

Heimildalisti

1. Williams R, Hunt SC, Heiss G, Province MA, Bensen JT, Higgins M, et al. Usefulness of cardiovascular family history data for population-based preventive medicine and medical research. Am J Cardiol 2001; 87: 129-35.
2. Yoon PW, Scheuner MT, Peterson-Oehlke KL, Gwinn M, Faucett A, Khoury MJ. Can family history be used as a tool for public health and preventive medicine? Genet Med 2002; 4: 304-10.
3. Bennett RL. The practical guide to the genetic family history. 2nd ed. Hoboken. John Wiley, NJ Chichester: 2010.
4. Bennett RL, French KS, Resta RG, Doyle DL. Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 2008; 17: 424-33.
5. Bennett RL. The family medical history as a tool in preconception consultation. J Com Genet 2012; 3: 175-83.