

Figur 156. Tabel over monogene sygdomme.

Sygdom	Arvegang	Symptomer
Ganespalte	Autosomalt dominant gen på kromosom nr. 2	Spise- og taleproblemer
Huntingtons sygdom	Autosomalt dominant gen på kromosom nr. 4	Gradvis nedbrydning af celler i nervesystemet der medfører tiltagende demens i voksenalderen
Cystisk fibrose	Autosomalt recessivt gen på kromosom nr. 7	Sej slim i lunger og bugspytkirtel. Det medfører åndedrætsproblemer, salt sved og fedt i afføring
Föllings sygdom (PKU)	Autosomalt recessivt gen på kromosom nr. 12	Ophobning af fenylalanin. Fører i ubehandlet form til mental retardering
Retinoblastom	Autosomalt dominant gen på kromosom nr. 13	Kræft i øjet, tendens til knoglekræft
Arvelig bryst- og æggestokskræft	Autosomalt dominant gen på kromosom nr. 13 og 17	Knuder i brystet, vægttab, mavesmerter, knoglebrud
Arvelig tyk- og endetarmskræft	Autosomalt dominant gen på kromosom nr. 14	Afføringsproblemer, vægttab, almen svækkelse
Hæmofili (blødersygdom)	X-bundet recessivt gen	Blødninger på grund af blodets nedsatte evne til koagulation (størkning)
Incontinentia pigmenti	X-bundet dominant gen	Pigmentforstyrrelser i huden, misdannelse af øjne, hjerte m.m., dødelig for drenge i fostertilværelsen
Azoospermi	Y-bundet gen	Manglende sædcelledannelse, sterilitet