

Видоизменено от брошури, издадени от Guy's and St Thomas' Hospital, London, и London IDEAS Genetic Knowledge Park и съобразено с техните качествени стандарти.

Септември 2007

Този труд е финансиран от EuroGentest, по EU-FP6 и договор №512148

Любезно преведено от Таня Кадийска, д.б.

Илюстрирано от: Rebecca J  
Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)



# Рецесивно унаследяване



## Информация за пациенти и семейства

## Рецесивно унаследяване

Информацията, която следва обсъжда какво представлява рецесивното унаследяване. За да бъде разбрана най-добре, първо трябва да знаете какво са гените и хромозомите.

### Гени и хромозоми

Нашето тяло е изградено от милиони клетки. Повечето клетки съдържат пълен набор от гени. Ние имаме хиляди гени. Гените са като инструктори, които контролират растежа ни и как да работи нашето тяло. Те се отговорни за много от нашите черти, като цвят на очите, кръвна група или тегло. Всички ние имаме хиляди гени и унаследяваме от повечето от тях по две копия, по едно от всеки родител. Това е причината, поради която често имаме сходни черти с нашите родители.

Гените се намират в подобни на нишки структури, наречени хромозоми. Нормално, ние имаме 46 хромозоми в повечето ни клетки. Ние наследяваме нашите хромозоми от родителите ни, 23 от майка ни и 23 от баща ни. Следователно имаме 2 комплекта от по 23 хромозоми или 23 двойки.

Понякога се наблюдава промяна (мутация) в едно от копията на гена, която спира нормалното му функциониране. Ако това се случи само в един рецесивен ген и индивида има друго нормално копие, то това нормално няма да причини генетично заболяване.

Ръководител: доц. д-р Людмила Ангелова  
[www.mu-varna.bg](http://www.mu-varna.bg)

### ПЛЕВЕН

#### **Секция „Медицинска генетика”**

Медицински Университет - Плевен  
ул. „Св. Климент Охридски” 1, Плевен 5800  
Тел: (064) 884184; (064) 884169; (064) 884274  
Ръководител: доц. д-р Мария Симеонова  
[www.mu-pleven.bg](http://www.mu-pleven.bg)

**СОФИЯ****Катедра по Медицинска Генетика**

Медицински Университет - София

ул. "Здраве" 2, София 1431

Тел/Факс: (02) 9520357

Ръководител: доц. д-р Драга Тончева

[www.mu-sofia.bg](http://www.mu-sofia.bg)

**Отделение по Клинична Генетика**

Специализирана болница по детски болести (СБАЛДБ)

ул. „Иван Гешов“ 11, София 1606

Телефон: (02) 9523840, вѓтр. 341

Ръководител: д-р Радка Тинчева

**Национална Генетична Лаборатория**

Университетска болница "Майчин дом", етаж 14

ул. "Здраве" 2, София 1431

Телефон: (02) 9172268; (02) 9172473

Факс: (02) 9172469

Ръководител: проф. д-р Иво Кременски

[www.lmpbg.org](http://www.lmpbg.org)

**ПЛОВДИВ****Отделение по медицинска генетика**

Медицински Университет - Пловдив

бул. „Васил Априлов“ 15-А, Пловдив 4000

Тел: (032) 602445

Ръководител: доц. д-р Маргарита Стефанова

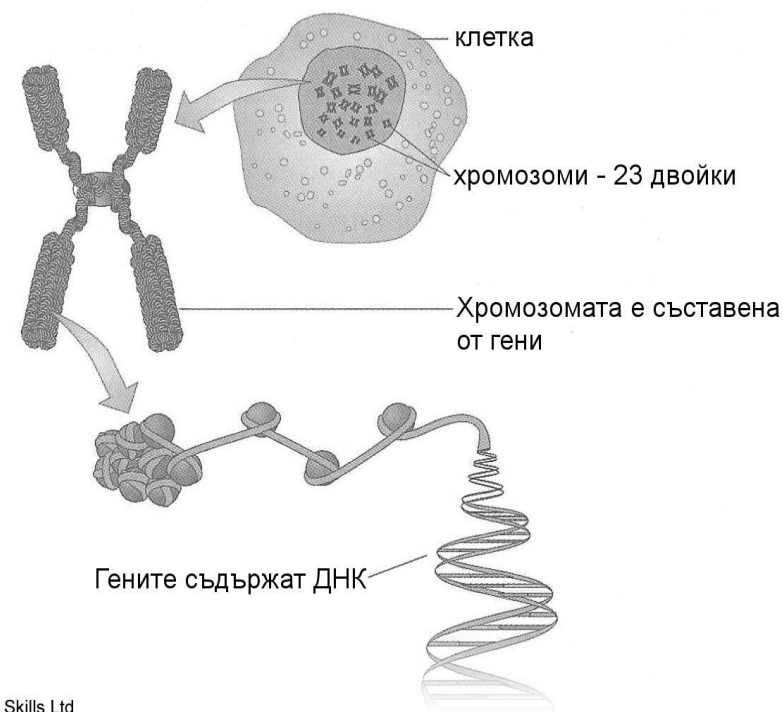
[www.meduniversity-plovdiv.bg](http://www.meduniversity-plovdiv.bg)

**ВАРНА****Отделение по медицинска генетика**

Медицински Университет - Варна

Ул. "Христо Смирненски" 1, Варна 9000

Тел: (052) 30 28 51, вѓтр. 396, 342

**Фигура 1: Гени, Хромозоми и ДНК****Какво представлява рецесивното унаследяване?**

Някои изменения се унаследяват по рецесивен начин. Това означава, че за да се разболеете, индивидът унаследява две изменени копия на гена (по едно променено копие от всеки родител). Ако индивидът унаследи едно изменено и едно нормално копие, то тогава в повечето случаи той ще бъде здрав носител, тъй като здравото копие на гена компенсира измененото. Да бъдеш носител означава, че нямаш дадено заболяване, но носиш изменено копие на гена в едно от копията му. Примери за автосомно-рецесивни заболявания са муковисцидоза и сърповидно-клетъчна анемия.

**Как се унаследяват рецесивните заболявания?**

Ако двамата родители са носители на изменение в един и същи ген, то те могат да предадат на своите деца както нормалния, така и измененния ген. Това се случва на случаен принцип.

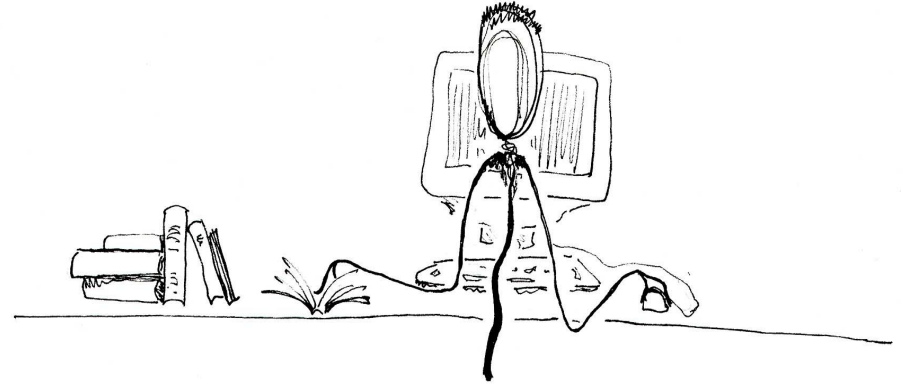
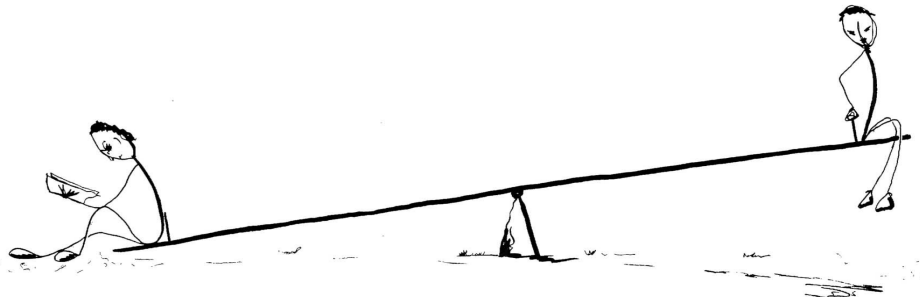
Всяко дете на родители, които носят промени в един и същ ген имат 25% риск (1 от 4) да унаследят измененото копие и от двамата родители и да бъдат засегнати от заболяването. Това също така означава, че има 75% шанс (3 от 4) детето да не бъде засегнато от заболяването. Рискът остава един и същ за всяка отделна бременност и е един и същ за момчета и момичета, т.е. не зависи от пола.

Съществува и 50% риск (2 от 4) детето да унаследи само едно копие на измененния ген от единия родител. Ако това се случи, то тогава ще бъде здрав носител като своите родители.

Съществува и 25% шанс (1 от 4) детето да унаследи и двете нормални копия на гена от своите родители. В такъв случай, то няма да бъде нито засегнато, нито носител.

Тези възможни последствия се случват случайно. Рискът остава еднакъв за всяка бременност и е еднакъв за момичета и момчета, т.е. не зависят от пола на детето.

**Фигура 2: Как рецесивните гени се предават от**



### **Orphanet**

Уебсайт със свободен достъп, който осигурява информация относно редки заболявания, клинични пътеки, лекарства и дава връзка с помощни групи в Европа. Партньор на Orphanet за България е Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци (ИЦРБЛС).

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

### **Информационен Център за Редки Болести и Лекарства Сираци**

Безплатна образователна и информационна услуга, предлагаща медицинска и здравна информация за редки заболявания на български и английски език.

[www.raredis.org](http://www.raredis.org)

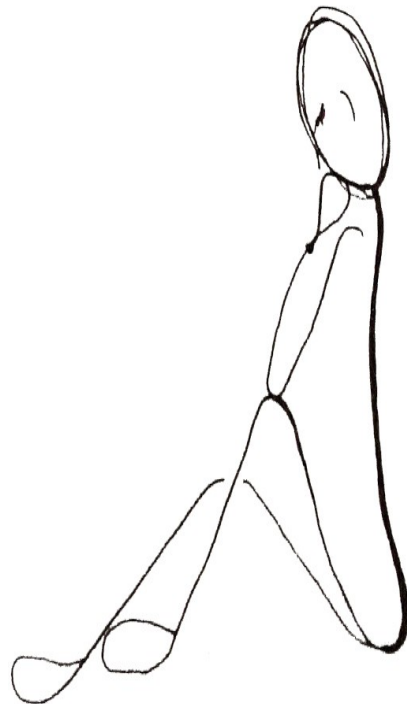
### **EuroGentest**

Уебсайт със свободен достъп, който осигурява информация относно генетичните изследвания и дава връзка с помощни групи в Европа.

[www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

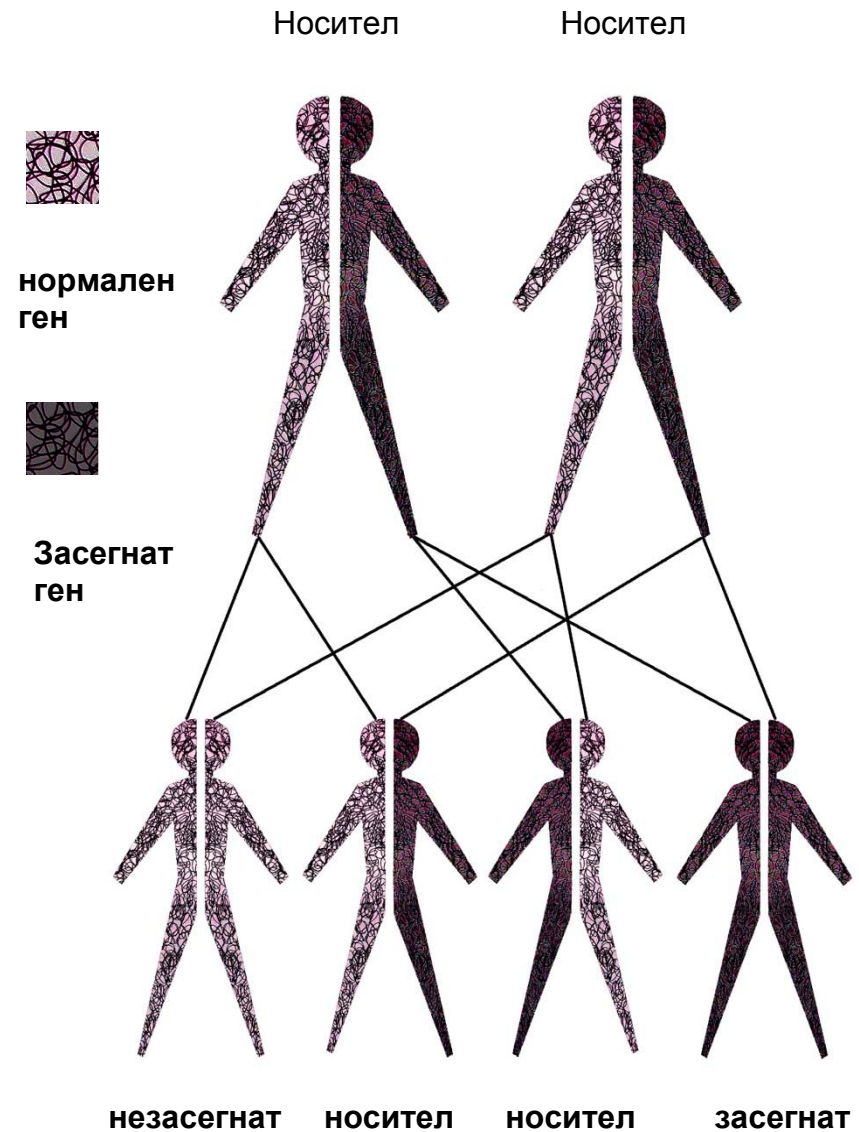
**Или вашите местни лаборатории по генетика:**

- За да се разболеете от рецесивно заболяване, индивидът трябва да унаследи две копия на изменен ген, по едно от всеки родител, което представлява риск от 25%. Ако индивидът унаследи само едно засегнато копие, то той е здрав носител (50% риск). Последствията се случват на случайния принцип, а рискът е един и същ за всяка бременност и не зависят от пола на детето.
- Измененият ген не може да бъде коригиран- той остава за цял живот.
- Измененият ген не е заразен. Следователно носител на изменен ген може например да бъде донор на кръв.
- Често хората се чувстват виновни за генетично заболяване, което се предава в семейството. Важно е да се запомни, че никой не е виновен и никой не е направил нещо, с което да причини случилото се.



Това е само кратък наръчник за рецесивното унаследяване. Повече информация може да бъде получена от:

## родителя на децата



Когато детето е първият член на семейството с

## дадено заболяване

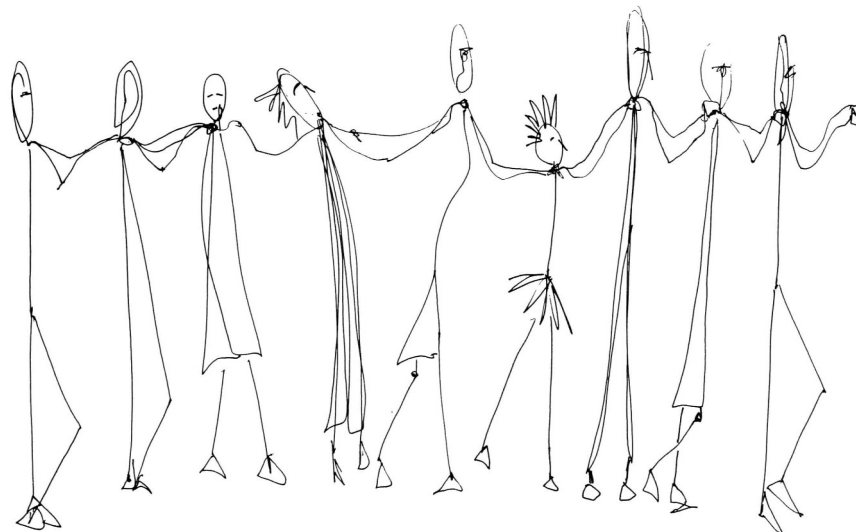
Понякога може новородено с рецесивно заболяване да е първият засегнат в семейството. Възможно е поколения наред, много членове на семейството да са били здрави носители. Детето е засегнато от заболяването ако и двамата родители са носители и то унаследи изменените гени и на двамата.

## Анализи за носителство и анализи по време на бременността

Съществуват много възможности за хора с фамилна история на рецесивно заболяване. Може да съществува възможност за провеждане на анализ за носителство, за да се провери дали от брачната двойка и двамата са носители на измененият ген. Тази информация може да бъде полезна за планирането на бременностите. За някои рецесивни заболявания е възможно да се провери дали бебето е унаследило заболяването (повече информация за тези анализи може да намерите в брошурите за хорионна биопсия и амниоцентеза). Това е т.нар. пренатална диагностика и трябва да обсъдите с вашия лекар или генетичен консултант.



**Другите членове на семейството**



Ако някой от членовете на едно семейство има рецесивно заболяване или е носител на такова, информацията може да бъде обсъдена с другите членове. Това им дава възможност ако желаят, също да дадат кръв за анализ, за да проверят дали носят заболяването. Тази информация може да бъде полезна за диагностицирането на други членове на семейството. Това може да бъде и от особена важност за тези, които вече имат деца или искат да имат в бъдеще.

Някои хора срещат трудности със споделянето на такава информация с останалите членове на семейството. Притесняват се от предизвикването на чувство на страх при останалите. Членовете на някои семейства са изгубили връзка помежду си и контактът им може да бъде труден. Генетичните консултанти често имат голям опит в такива ситуации и може да Ви помогнат със съвет как да споделите тази информация с близките си от семейството.

**Какво трябва да запомним**