

12

Тел: (052) 30 28 51, вѓтр. 396, 342

Рѓководител: доц. д-р Людмила Ангелова

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

Рѓководител: доц. д-р Мария Симеонова

www.mu-pleven.bg

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

rebecca@rebeccajkent.com



Genetic Alliance UK
Supporting. Campaigning. Uniting.

Х свързано унаследяване



Информация за пациенти и семейства

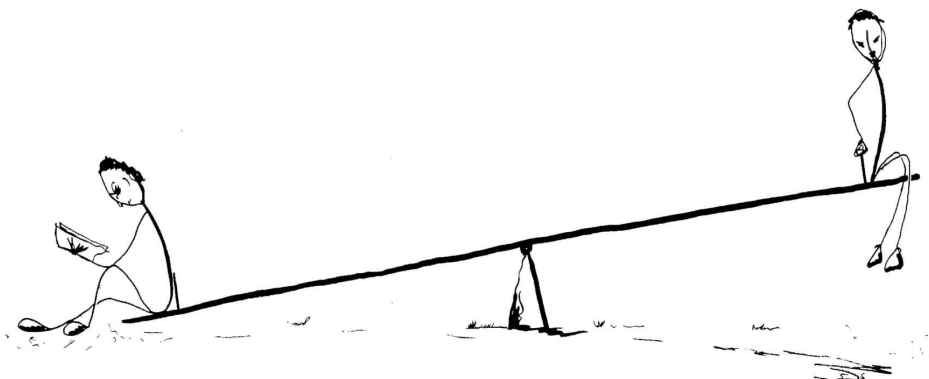
Х свързано унаследяване

Информацията, която следва обсъжда какво представлява Х-свързаното 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.



Или вашите местни лаборатории по генетика:

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

Отделение по Клинична Генетика

Специализирана болница по детски болести (СБАЛДБ)

ул. „Иван Гешов“ 11, София 1606

Телефон: (02) 9523840, вътр. 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

ПЛОВДИВ

Отделение по медицинска генетика

Медицински Университет - Пловдив

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

Тел: (032) 602445

Ръководител: доц. д-р Маргарита Стефанова

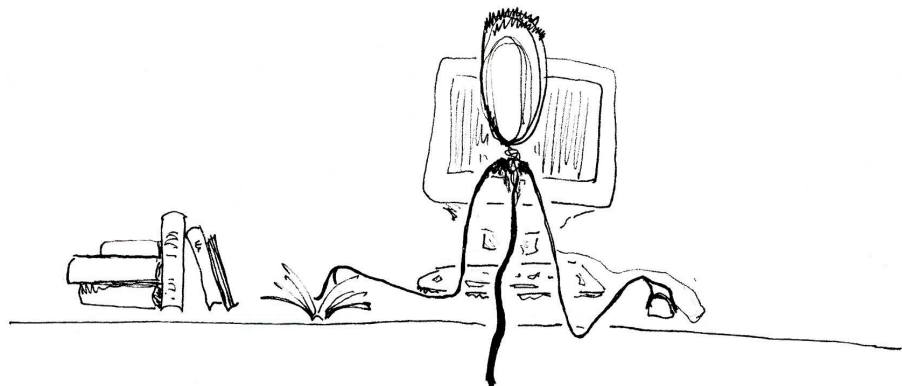
www.meduniversity-plovdiv.bg

ВАРНА

Отделение по медицинска генетика

Медицински Университет - Варна

Ул. "Христо Смирненски" 1, Варна 9000



Това е само кратък наръчник за X-свързаното унаследяване. Повече информация може да бъде получена 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

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.

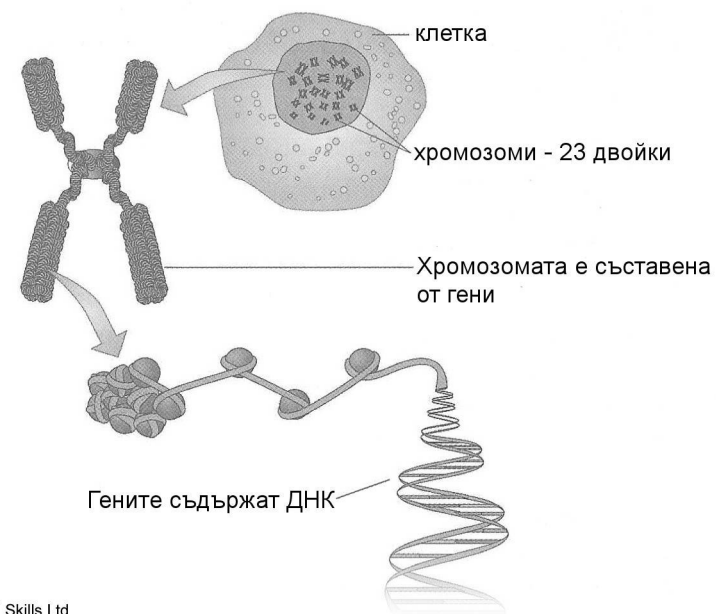
www.raredis.org

EuroGentest

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

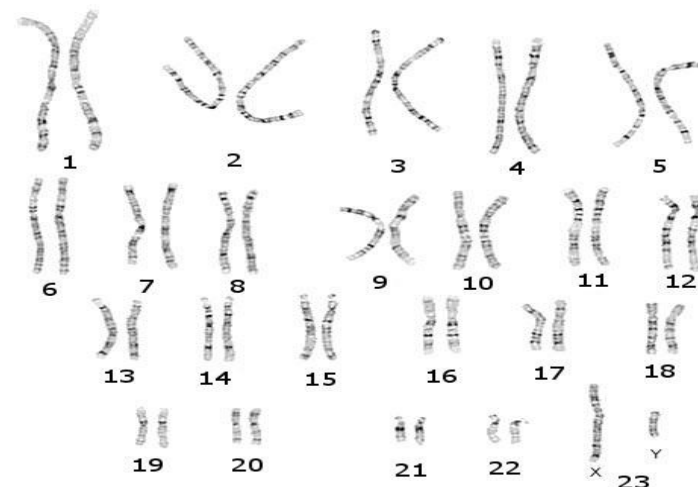
www.eurogentest.org

Фигура 1: Гени, Хромозоми и ДНК



© Clinical Skills Ltd

Фигура 2: 23 Двойки хромозоми, подредени по размер; Хромозома 1 е най- голяма. Последните две показани хромозоми са половите хромозоми.



Хромозомите (виж Фиг. 2), номериране от 1 до 22 изглеждат по един и същи начин и в двата пола. Те са наречени автозоми. Двойка номер 23 се различава при мъжете и жените и тези хромозоми се наричат полови. Има два вида полови хромозоми, една наречена X- хромозома и една, наречена Y- хромозома. Жените нормално имат две X-хромозоми (XX), като наследяват една X- хромозома от майка си и една X- хромозома от баща си. Мъжете нормално имат една X и една Y- хромозома (XY), като унаследяват X-хромозомата от майка си, а Y- хромозомата от баща си. Следователно на Фиг. 2 са показани хромозомите на мъж, тъй като последната хромозомна двойка са XY.

Понякога се наблюдава промяна (мутация) в едно от копията на гена, която спира нормалното му функциониране. Тази промяна може да причини генетично заболяване, тъй като генът не дава правилни инструкции на тялото. X-свързаните генетични заболявания се причиняват от изменения в ген, намиращ се на X-хромозомата.

Какво представлява X-свързаното рецесивно унаследяване?

На X-хромозомата са разположени много гени, които имат важно значение за растежа и развитието. Y-хромозомата е по-малка и има по-малко гени. Жените имат две X-хромозоми (XX), следователно ако един от гените на X-хромозомата бъде променен, нормалният ген от другата X-хромозома може да компенсира измененото копие. Ако това се случи, жената е здрав носител на X-свързано заболяване. Да бъдеш носител означава, че не си болен, но носиш измененото копие на гена. В някои случаи са наблюдавани жени с леки симптоми на заболяването.

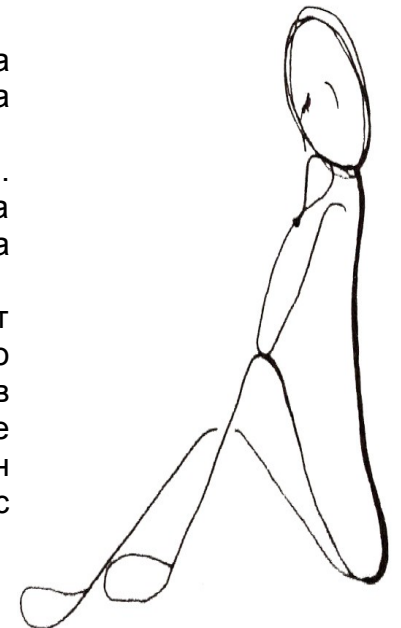
Мъжете имат една X- и една Y-хромозома. Следователно ако един от гените на мъжката X-хромозома бъде променен, той няма друго копие на гена, което да компенсира измененото.

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

- За жените- носители има 50% риск да предадат измененият ген. Ако имат син и той унаследи измененият ген от майка си, той ще бъде засегнат от заболяването. Ако има дъщеря и тя унаследи измененият ген, то тя ще бъде носител като своята майка.
- Мъж, развил X-свързано заболяване, винаги ще предаде измененият ген на дъщерите си и те ще бъдат носители, но никога няма да го предаде на синовете си.
- 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.



Когато детето е първия член на семейството, развило заболяването?

Понякога се ражда момче с X-свързано заболяване, което е първият засегнат член на семейството. Това може да се дължи на ново генетично изменение в яйцеклетката или сперматозоида, от които се е образувало бебето. Когато това се случи, нито един от родителите не е носител на заболяването. Много слабо вероятно е тези родители да имат друго болно дете със същото заболяване. Въпреки това, засегнатото им дете, което има изменен ген, може да го предаде на поколението си.

Анализи за носителство и анализи по време на бременността

Съществуват много възможности за хора с фамилна история на X-свързано заболяване. Може да съществува възможност за провеждане на анализ за носителство при жени, за да се провери дали те са носители на измененият ген. Тази информация може да бъде полезна за планирането на бременностите. За някои X-свързани 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.

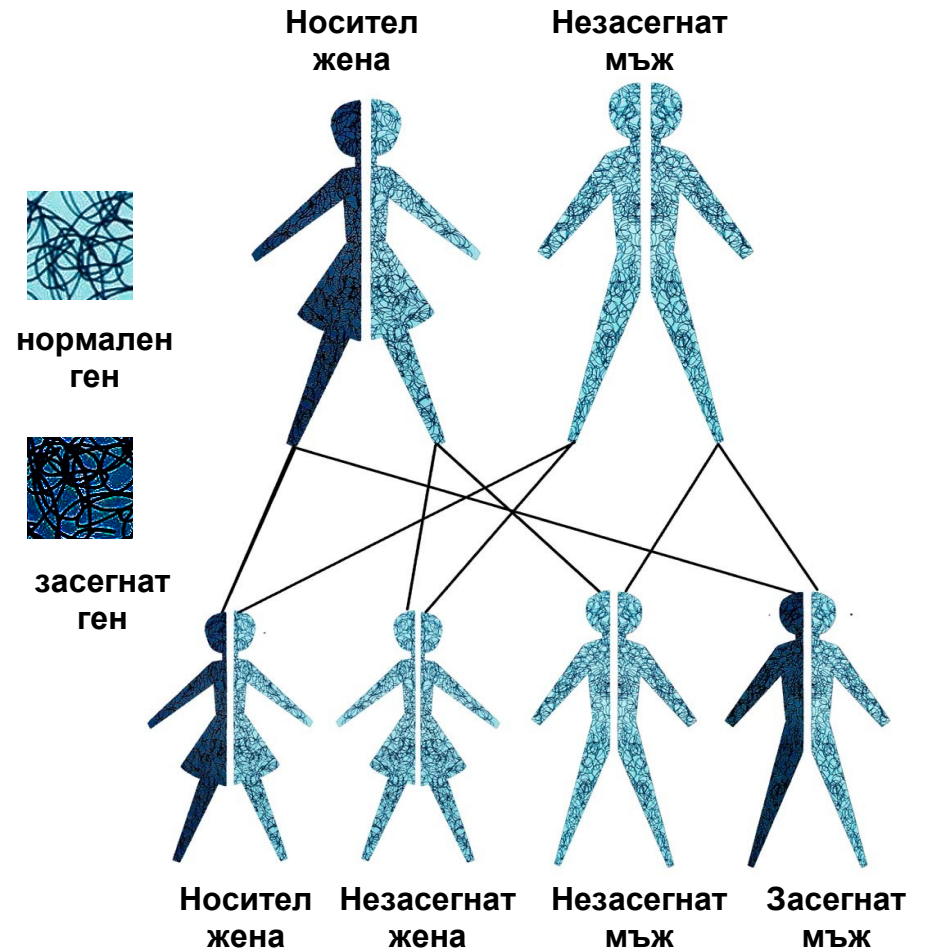
Другите членове на семейството

Ако някой от членовете на едно семейство има X-свързано 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

Това означава, че този мъж ще бъде засегнат от заболяването. Заболяванията, които се предават по този начин се наричат X-свързани рецесивни заболявания. Някои примери на X-свързани заболявания са хемофилия А и мускулна дистрофия тип Дюшен.

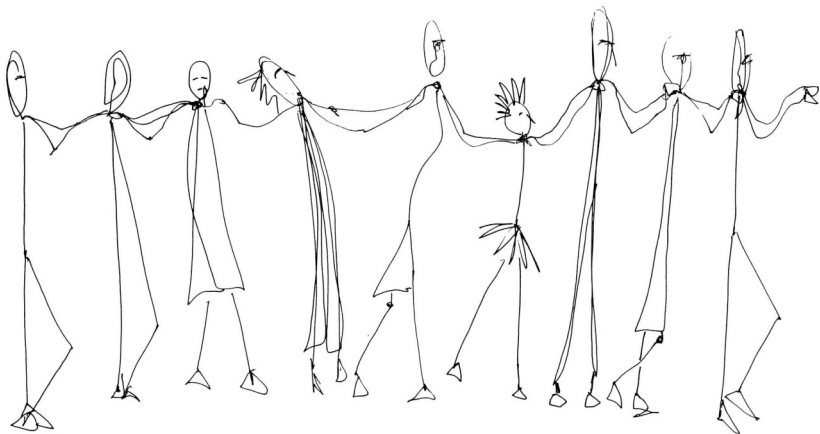
Как се унаследяват X-свързаните рецесивни заболявания?

Фигура 3: Как X-свързаните заболявания се предават от жените-носители



Ако жена- носител има син, тя ще предаде или X-хромозомата с нормалния ген или тази с променения. Следователно за всеки син има 50% (1 към 2) риск да унаследи промененият ген и да бъде засегнат от заболяването. Съществува и 50% (1 към 2) вероятност, синът да унаследи нормалния ген. Ако това се случи, той няма да бъде засегнат от заболяването. **Рискът е абсолютно еднакъв за всеки син.**

Ако жена- носител има дъщеря, тя ще предаде или X-хромозомата с нормалния ген или тази с променения. Следователно за всяка дъщеря има 50% (1 към 2) риск да унаследи променения ген. Ако това се случи, дъщерята ще бъде носител като майка си. Съществува и 50% (1 към 2) вероятност, дъщерята да унаследи нормалния ген. Ако това се случи, тя няма да бъде носител и няма да бъде засегната от заболяването. **Рискът е абсолютно еднакъв за всяка дъщеря.**



Ако един мъж, засегнат от X-свързано заболяване има дъщеря, той винаги и предава измененият ген. Това се случва, тъй като мъжете имат само една X-хромозома и винаги я предават на дъщерите си. Следователно всичките му дъщери ще бъдат носители. Те по правило няма да развият заболяването, но има риск да имат засегнати синове.

Ако един мъж, засегнат от X-свързано заболяване има син, неговият син никога не унаследява засегнатият ген на X-хромозомата. Това се случва, тъй като мъжете предават на синовете си само Y-хромозомата си (ако предадат X-хромозома, то тогава ще имат дъщеря).

Фигура 4: Как X- свързаните заболявания се предават чрез засегнатите мъже

