

# Хромозомни изменения

Септември 2007

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

Любезно преведено от Таня Кадийска, д.б.



## Информация за пациенти и семейства

Илюстрирано от: Rebecca J Kent  
www.rebeccajkent.com  
rebecca@rebeccajkent.com



Genetic Alliance UK  
Supporting. Campaigning. Uniting.

## Хромозомни изменения

Информацията, която следва обсъжда какво преставяват хромозомите, как се унаследяват и кога могат да причиняват проблеми. Тази брошура е създадена, за да се използва успоредно на разговора с вашия генетичен консултант. За да разберете хромозомните изменения, първо трябва да знаете какво са гените и хромозомите.

### Какво са гените и хромозомите?

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.

Гените се носят от 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. Тъй като хромозомите са изградени от гени, ние унаследяваме по две копия от повечето гени, по едно от всеки родител. Това е причината, поради която често имаме сходни черти с нашите родители. Хромозомите, а следователно и гените са изградени от химическо вещество, наречено ДНК.

### 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

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)

### 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:

### 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

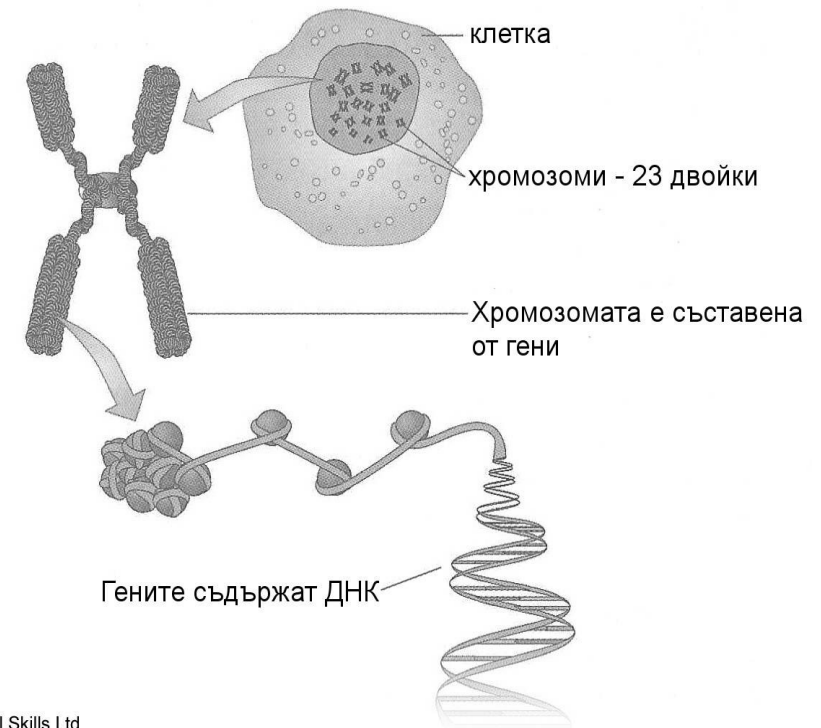
Специализирана болница по детски болести (СБАЛДБ)

ул. „Иван Гешов“ 11, София 1606

Телефон: (02) 9523840, вътр. 341

Ръководител: д-р Радка Тинчева

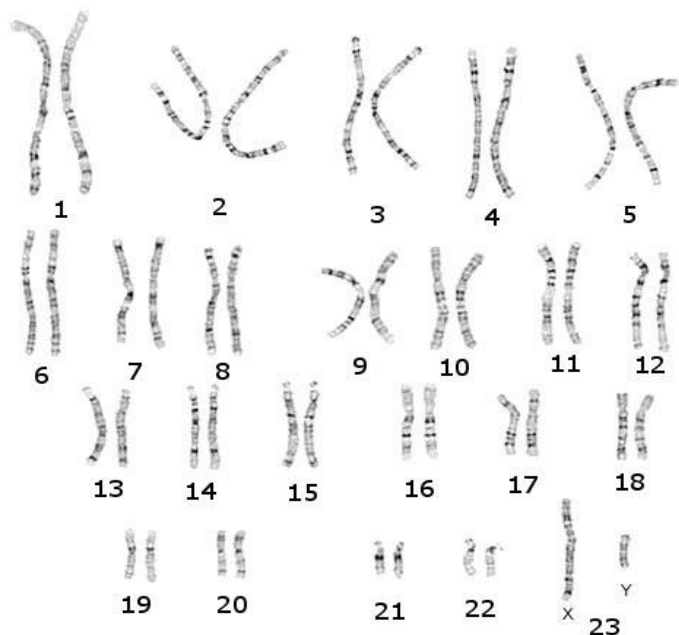
### Фигура 1: Гени, Хромозоми и ДНК



© Clinical Skills Ltd

Хромозомите (виж Фиг. 2), номерирани от 1 до 22 изглеждат по един и същи начин и при 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 наследяват 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 е XY.

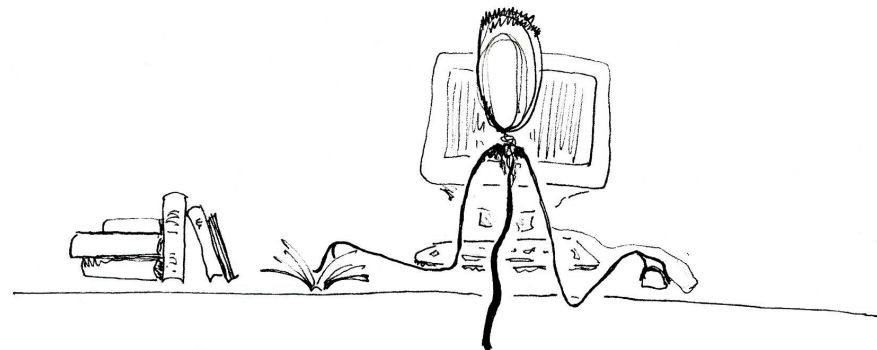
**Фигура 2: 23 Двойки хромозоми, подредени по размер; Хромозома 1 е най- голяма. Последните две показани хромозоми са половите хромозоми.**



## Хромозомни изменения

Важно е да има равновесие на хромозомния ни материал. Това е така, защото гените, които инструктират клетките на нашето тяло се намират в хромозомите. Всяка една промяна в броя, размера или структурата на нашите хромозоми може да означава промяна в количеството или подредбата на генетичната информация. Такава промяна може да доведе до умствена недостатъчност, забавено развитие или здравни проблеми в ранна детска възраст.

Хромозомните изменения могат да бъдат унаследени от единия родител. Най- често хромозомните промени се



**Къде мога да намеря повече информация за хромозомните изменения?**

Това е само кратък наръчник за хромозомните изменения. Повече информация може да бъде получена от:

### **Национален Алианс на Хората с Редки Болести**

Сдружение в обществена полза за защита правата на хората с редки болести в България.

бул. „Даган Цанков” 59, вх. Ж ет. 2, ап. 6

район Изгрев, София 1756

Тел: 0878 323748

Председател: г-н Владимир Томов

### **Unique – Група във Великобритания за подкрепа на пациенти с редки хромозомни аномалии**

PO Box 2189,

Caterham,

Surrey

United Kingdom

CR3 5GN

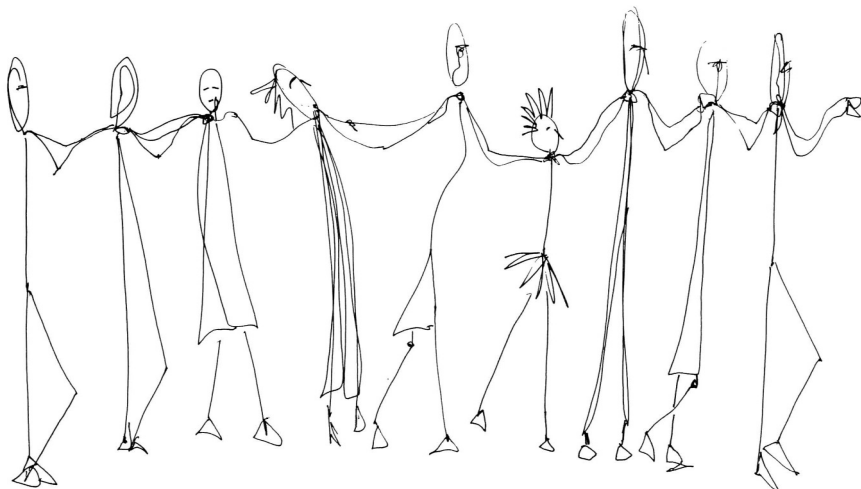
Тел: + 44 (0) 1883 330766

[info@rarechromo.org](mailto:info@rarechromo.org)

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

## Какво трябва да запомним

- Аномалиите се унаследяват или се случват около периода на забременяването.
- Аномалията не може да бъде коригирана- тя остава за цял живот.
- Аномалията не е заразна. Следователно носител на транслокация може например да бъде донор на кръв.
- Често хората се чувстват виновни за хромозомните аномалии, които се предават в семейството. Важно е да се запомни, че никой не е виновен и никой не е направил нещо, с което да причини случилото се.
- По- голямата част от носителите на балансирани хромозомни аномалии, могат да имат напълно здрави деца.



случват, когато се образуват яйцеклетката или сперматозоидите, както и по време на оплождането. Тези изменения възникват без да можем да ги контролираме. Има два основни вида хромозомни изменения, които могат да се случат.

**Промени в броя на хромозомите.** Когато имаме повече или по- малко копия хромозоми от нормалните.

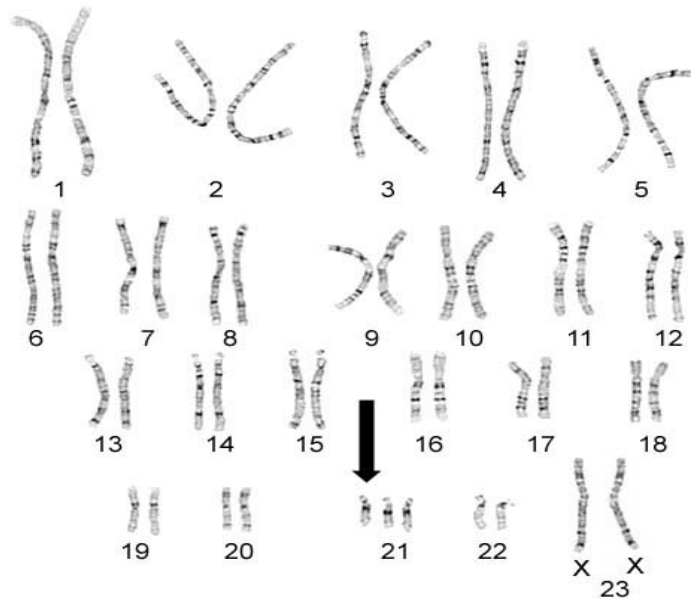
**Промени в структурата на хромозомите.** Когато материалът в дадена хромозома е нарушен или преместен по някакъв начин. Това може да включва добавянето или липсата на хромозомен материал. В тази брошура ние ще разгледаме хромозомни делеции, хромозомни дупликации, хромозомни инсерции, хромозомни инверсии и пръстеновидни хромозоми. Ако Ви е необходима информация за хромозомните транслокации, моля, прочетете брошурата посветена на тях.

## Промени в броя на хромозомите

Нормално, всяка клетка от човешкото тяло съдържа 46 хромозоми. Въпреки това, понякога бебето се ражда с твърде много или малко хромозоми. Тогава бебето има твърде много или твърде малко гени или инструкции.

Един от най- честите примери на генетична аномалия, причинена от по- голям брой хромозоми е Синдромът на Даун. Хората с тази аномалия имат 47 вместо 46 хромозоми в техните клетки. Това е, защото те имат три вместо две копия на хромозома 21.

**Фигура 3: Хромозоми на момиче (последната двойка е XX), което има три копия на хромозома 21, вместо обичайните две.**



### Изменения в структурата на хромозомите

Изменения в хромозомната структура се случват, когато генетичният материал от дадена хромозома е прекъснат или разместен по някакъв начин. Тези изменения може да включват и добавянето или загубата на хромозомен материал и може да се случи по различни начини, които ще обсъдим по-долу.

### Анализи за хромозомни аномалии

Генетичните анализи се провеждат, за да докажат дали даден човек е носител на аномалия. Взима се кръв и клетките от кръвта се изследват в лаборатория за подредбата на хромозомите. Този анализ се нарича кариотипиране. Възможно е да се извърши и по време на бременността, за да се провери хромозомната структура на бебето. Това е т.нар. пренатална диагностика, която можете да обсъдите с генетичния консултант (повече информация за тези анализи може да намерите в брошурите за хорионна биопсия и амниоцентеза).

### Другите членове на семейството

Ако в някой от членовете на едно семейство се открие хромозомна аномалия, 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 тази аномалия. Това може да бъде от особена важност за тези, които вече имат деца или искат да имат в бъдеще.

Ако те не са носители на аномалията, то те няма да я предадат на поколението си. Ако я носят, по време на бременността може да се проведе анализ, за да се проверят хромозомите на бебето.

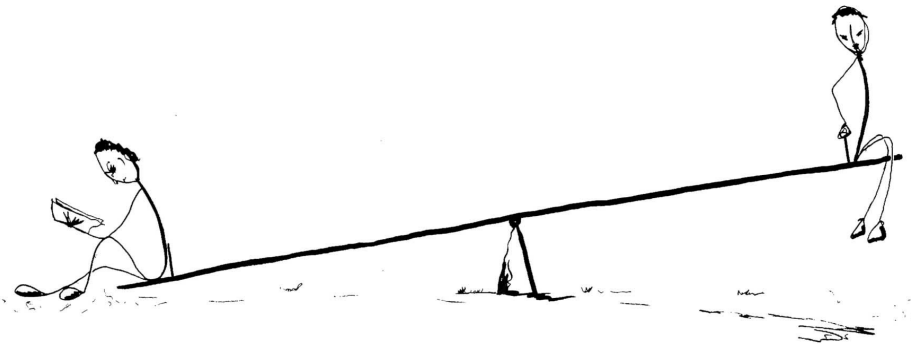
Някои хора срещат трудности със споделянето на такава информация с останалите членове на семейството. Притесняват се от предизвикването на чувство на страх при останалите. Членовете на някои семейства са изгубили връзка помежду си и контактът им може да бъде труден. Генетичните консултанти често имат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

## Ако единият родител има хромозомна аномалия, той или тя винаги ли я предава на поколението си?

Не винаги, има няколко възможности за всяка бременност:

- Детето може да унаследи изцяло нормална хромозомна подредба.
- Детето може да унаследи носената от родителя си хромозомна аномалия.
- Детето може да се роди с умствена недостатъчност, забавено развитие и здравни проблеми.
- Бременността може да завърши със спонтанен аборт.

Следователно, често е възможно човек с хромозомна аномалия да има здраво дете и това се случва на много хора. Всяка аномалия е уникална и носителите и трябва да обсъдят ситуацията с генетичен специалист. Често може да бъде родено дете с хромозомна аномалия, въпреки че хромозомите на родителите са нормални. Такива аномалии се наричат "de novo" (от латинската дума за нововъзникнал). В този случай, рискът родителите да имат друго дете със същата аномалия е много малък.



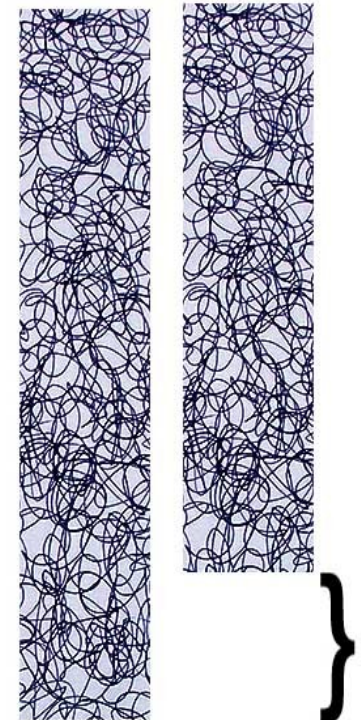
Доказването на изменения в хромозомната структура от лабораторните специалисти може да бъде много сложно. Дори и да бъде намерено изменение в структурата, често е трудно да се предскаже какъв ефект ще има то върху конкретното дете. Това може да е разочаровашо за родителите, които искат да имат колкото е възможно повече информация за тяхното бъдещо дете.

## Транслокации

Ако Ви е необходима информация за хромозомните транслокации, моля, прочетете брошурата посветена на тях.

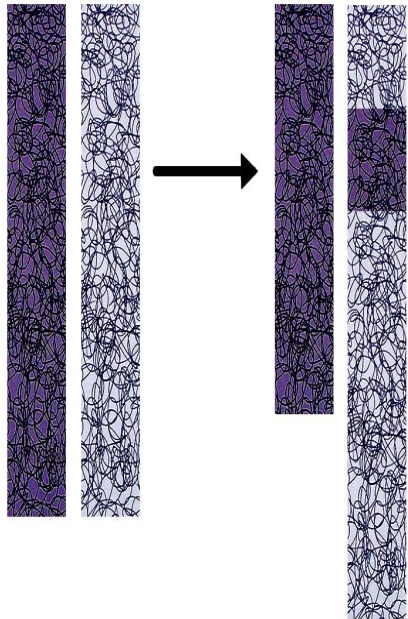
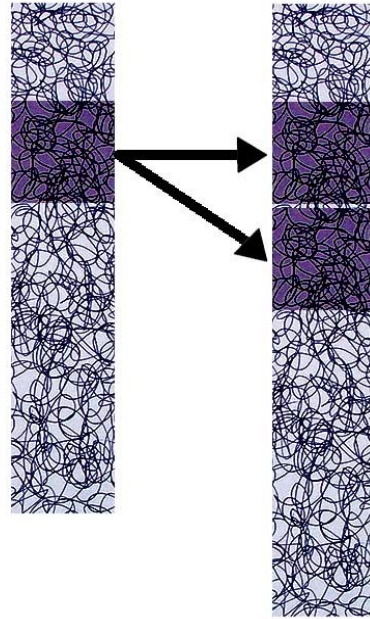
## Делеции

Терминът хромозомна делеция означава, че част от хромозомата е била изгубена или изтрита. Делецията може да се случи на всяка хромозома, във всяка нейна част. Делецията може да бъде с различен размер. Ако генетичен материал, съдържащ важни инструкции за тялото бъде изтрит, този човек може да има умствена недостатъчност, забавено развитие или здравни проблеми. Сериозността им зависи от това каква част от хромозомата е изтрита или къде се намира делецията.



## Дупликации

Терминът хромозомна дупликация означава, че дадена хромозома е удвоила част от себе си, следователно има представен прекалено много хромозомен материал. Този допълнителен хромозомен материал може да означава, че тялото получава прекалено много инструкции за работа и също може да доведе до умствена недостатъчност, забавено развитие или здравни проблеми в детска възраст.

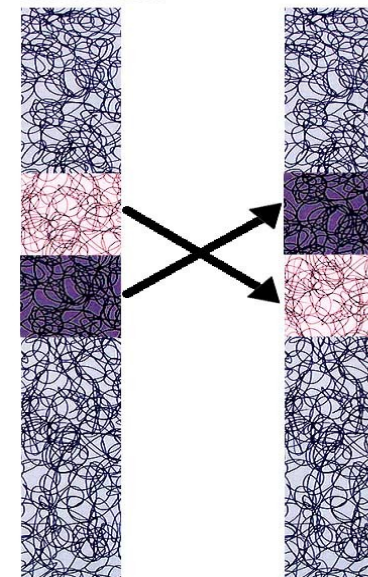
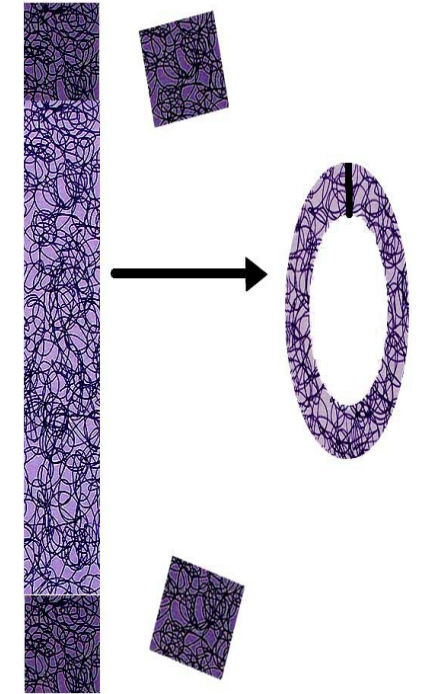


## Инсерции

Хромозомната инсерция означава, че материал от хромозомата е вмъкнат на необичайно място в същата или в друга хромозома. Ако няма допълнителен или липсващ хромозомен материал, обикновено този човек е здрав. Ако има добавен или липсва хромозомен материал, този човек може да има умствена недостатъчност, забавено развитие или здравни проблеми.

## Пръстеновидни хромозоми

Терминът пръстеновидна хромозома означава, че двата края на хромозомата са се слепили заедно и са образували "пръстен". Това се случва когато двата края на хромозомите са изтрети. Останалите краища на хромозомата са „лепкави“ и се свързват помежду си в пръстеновидна структура. Ефекта на това събитие обикновено зависи от това колко хромозомен материал и следователно колко информация е била изтрита преди хромозомата да образува „пръстена“.



## Инверсии

Хромозомната инверсия означава, че част от хромозомата е обърната наобратно, като по този начин последователността на гените в хромозомата е частично обърната. В повечето случаи, хромозомните инверсии не причиняват здравни проблеми на носителя им.