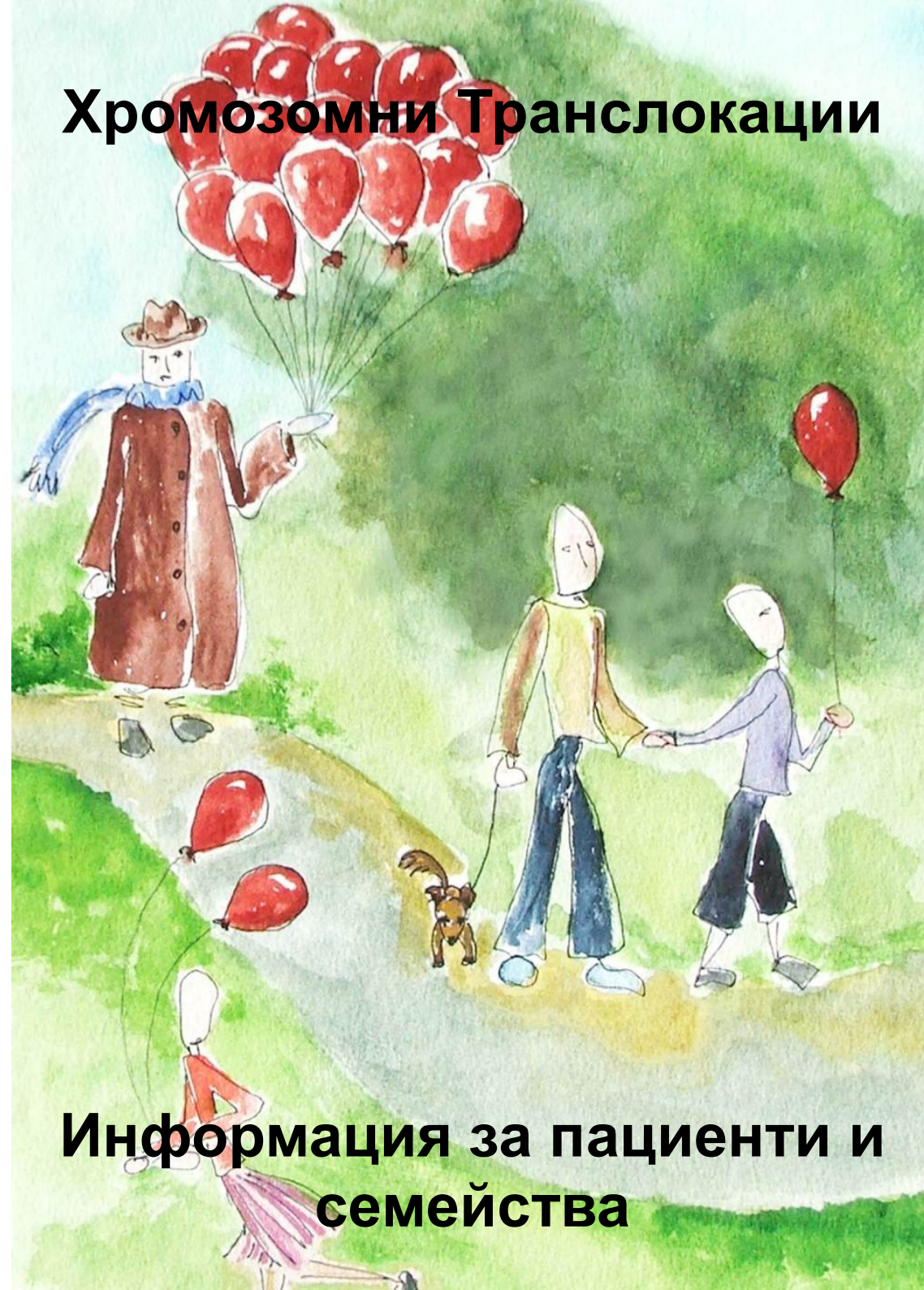


Хромозомни Транслокации



Информация за пациенти и
семејства

Хромозомни Транслокации

Текстът, който следва по-долу обсъжда какво представляват хромозомните транслокации, как се унаследяват и кога могат да доведат до проблеми. Тази брошура е създадена, за да се използва успоредно на разговора с вашия генетичен консултант и Ви помага да зададете важни за Вас въпроси.

Какво е хромозомна транслокация?

За да разберете какво е хромозомната транслокация, 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.

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



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

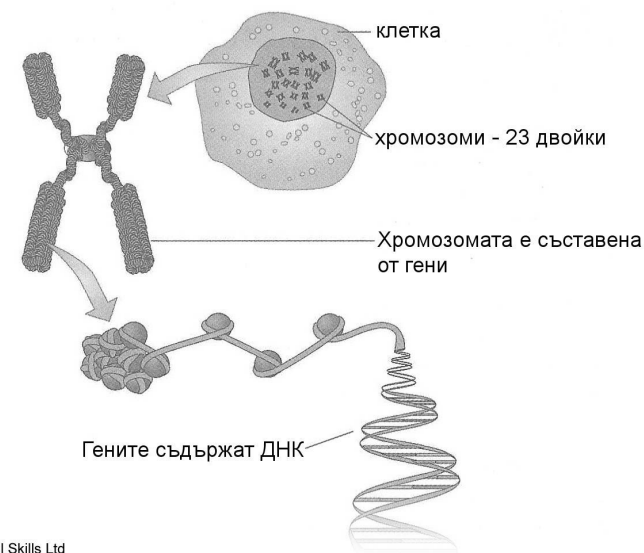
ВАРНА

Отделение по медицинска генетика
 Медицински Университет - Варна
 Ул. “Христо Смирненски” 1, Варна 9000
 Тел: (052) 30 28 51, вътр. 396, 342
 Ръководител: доц. д-р Людмила Ангелова
www.mu-varna.bg

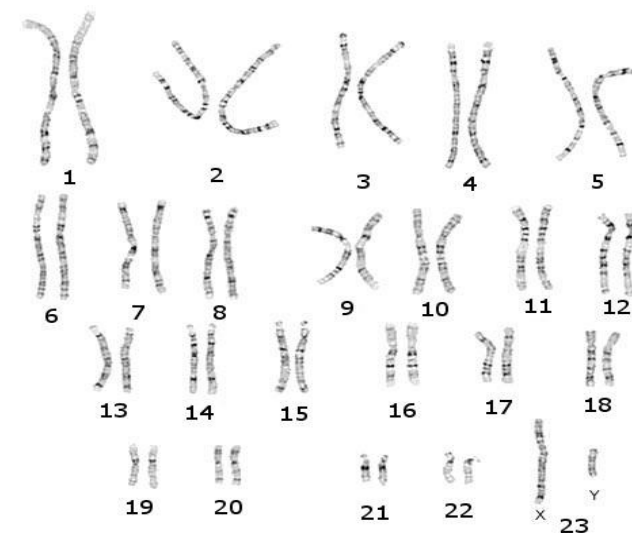
ПЛЕВЕН

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

Фигура 1: Гени, Хромозоми и ДНК



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



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 са XY.

Важното е, че ние притежаваме точното количество хромозомен материал, тъй като гените (които дават указания на клетките в нашето тяло) се намират върху хромозомите. Липсата на определен фрагмент от хромозомата или наличието на допълнителна такава част може да доведе до умствена недостатъчност, забавено развитие или здравни проблеми в ранна детска възраст.

Какво е транслокация?

Транслокация означава, че е налице необичайно преустройство на хромозомите. Това може да се случи защото:

- а) е възникнала размяна по време на образуването на яйцеклетката или сперматозоидите, както и по време на оплождането.
- б) е унаследена променена хромозомна организация или от майката или от бащата

Съществуват два основни типа транслокации: **РЕЦИПРОЧНА** транслокация и **РОБЕРТСОНОВА** транслокация.

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

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

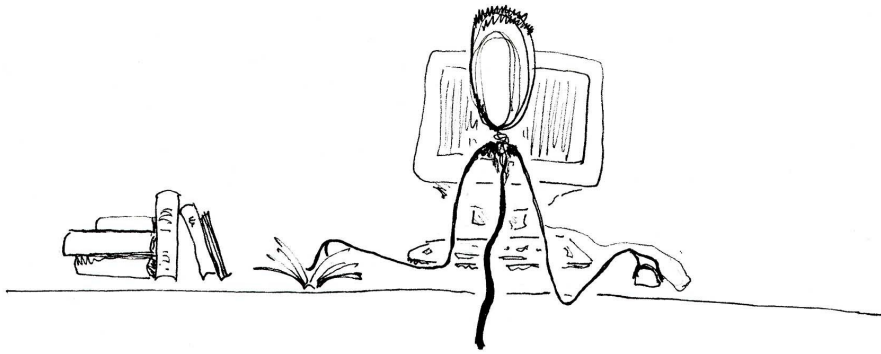
Отделение по Клинична Генетика

Специализирана болница по детски болести (СБАЛДБ)

ул. „Иван Гешов” 11, София 1606

Телефон: (02) 9523840, втр. 341

Ръководител: д-р Радка Тинчева



От къде можем да получим повече информация за хромозомните преустройства?

Това е само кратък наръчник за хромозомните транслокации. Повече информация можете да получите 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

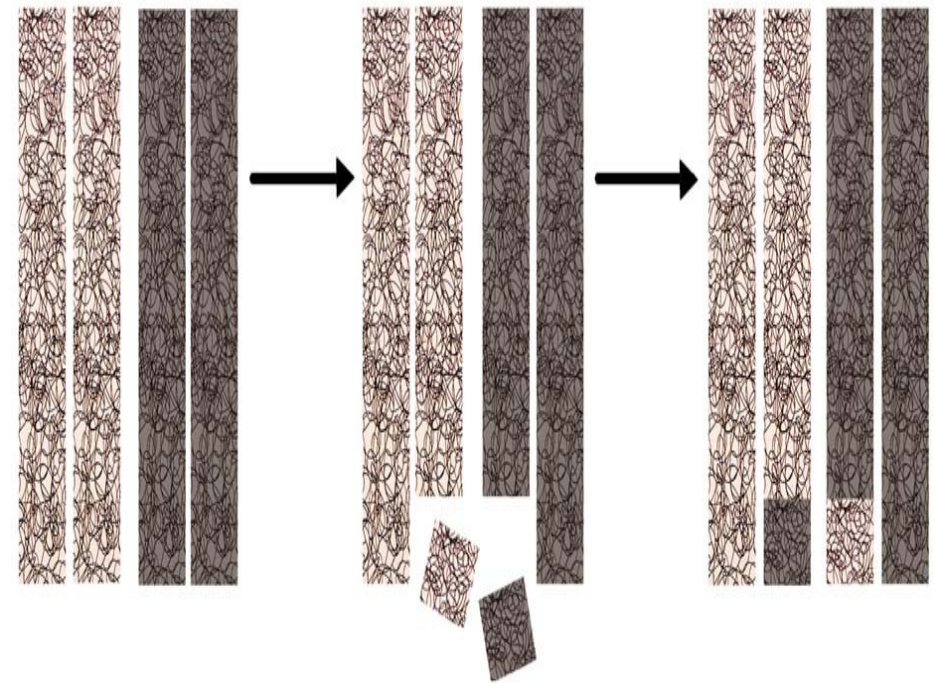
info@rarechromo.org

www.rarechromo.org

Реципрочни транслокации

Реципрочна транслокация възниква, когато два фрагмента се откъснат от две различни хромозоми и разменят местата си. Това може да се види на Фигура 3.

Фигура 3: Как се появява реципрочна транслокация



две нормални двойки хромозоми

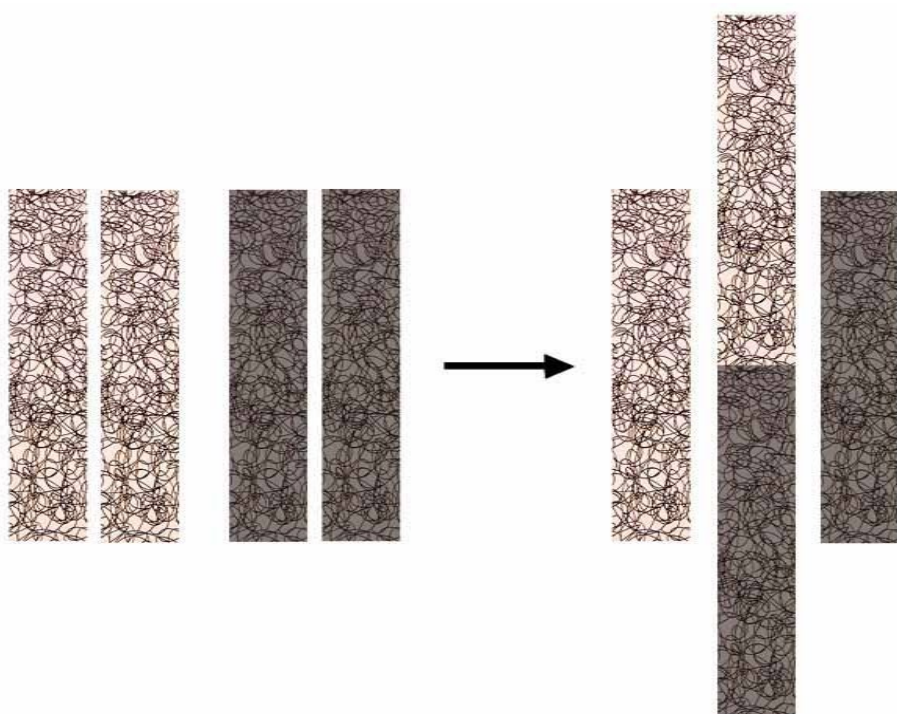
части от две хромозоми се откъсват

...и се свързват към различни хромозоми

Робертсонови транслокации

Робертсонова транслокация възниква, когато една хромозома се съединява с друга. Фигура 4 показва Робертсонова транслокация, включваща две хромозоми.

Фигура 4: Как се появява Робертсонова транслокация

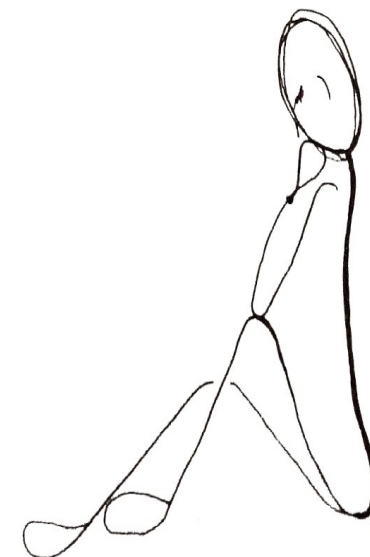


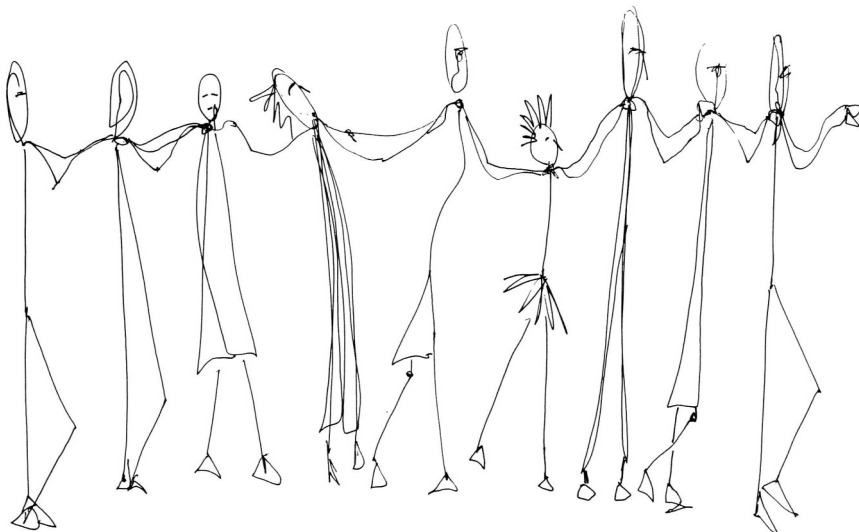
две двойки нормални хромозоми

Робертсонова транслокация: хромозома от една двойка се прилепя към хромозома от друга двойка

Какво трябва да запомним

- Индивиди, които носят **балансирана транслокация** обикновено са здрави. Единственият случай, в който може да възникне проблем е, когато този човек се опита да има деца.
- Транслокацията е или унаследена от родителя, или се получава по време на зачеването.
- Транслокацията не може да бъде коригирана- тя остава за цял живот.
- Транслокацията не е заразна. Следователно носител на транслокация може например да бъде донор на кръв.
- Често хората се чувстват виновни за нещо като балансирана транслокация, която се предава в семейството. Важно е да се запомни, че няма виновни и никой не е направил нещо, което да причини това.





Другите членове на семейството

Ако в някой от членовете на едно семейство се открие транслокация, този индивид може да желае да го обсъди с другите членове на семейството. Това им дава възможност, ако желаят да си направят кръвно изследване, за да проверят дали те също са носители на транслокацията. Това може да бъде от особена важност за тези, които вече имат деца или искат да имат в бъдеще.

Ако те **не** носят транслокацията, тогава **не могат да я предадат** на техните деца, но ако те носят транслокацията, на тях също може да бъде предложено изследване по време на бременността за проверка 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.

Защо възникват транслокации?

Въпреки, че 1 на всеки 500 човека има транслокация, ние все още не знаем защо те се случват. Знаем, че хромозомите изглежда се късат и съединяват отново доста често по време на образуването на сперматозоидите или яйцеклетките, или по време на зачеването, като само в някои случаи това води до проблеми. Тези промени възникват без ние да сме способни да ги контролираме..

Кога това може да доведе до проблеми?

И в двата разгледани примера хромозомите са преустроени, така че **никакъв хромозомен материал не е изгубен или придобит**. Това се означава като **балансирана транслокация**.

Индивид, който носи **балансирана транслокация** обикновено не е засегнат от нея и в повечето случаи не знае, че я притежава. Единственият случай, когато това може да стане важно е, когато той или тя ще има деца. Това е така, защото детето може да унаследи това, което ние наричаме **небалансирана транслокация**.

Небалансирани транслокации

Ако единият от родителите носи балансирана транслокация, е възможно тяхното дете да унаследи **небалансирана транслокация**, при която има допълнителен фрагмент от една хромозома и/или липсващ фрагмент от друга хромозома.

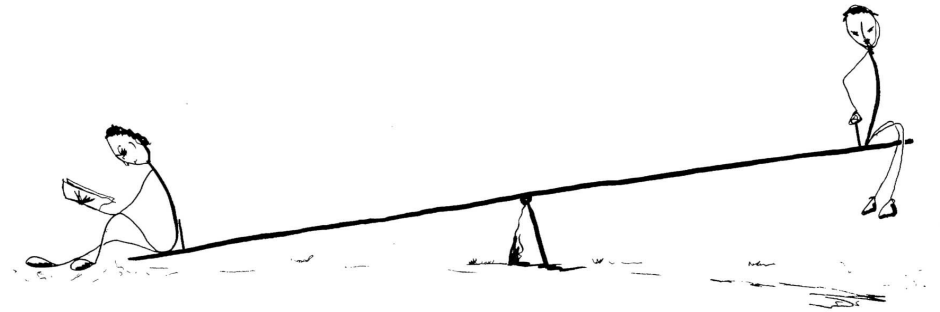
Често може да се роди дете с транслокация, въпреки че хромозомите и на двамата родители са нормални. Това се означава като “де ново” (от латински) или нова конфигурация. В този случай е малко вероятно родителите да имат друго дете с транслокация.

Дете с небалансирана транслокация може да има умствена недостатъчност, изоставане в развитието и здравословни проблеми. Сериозността на тази инвалидизация зависи от това, точно кои хромозомни фрагменти са включени и какво е количеството на липсващия или допълнителен хромозомен материал. Това е така, защото някои фрагменти от хромозомата са по-важни от други.

Ако родителят има балансирана транслокация, той или тя винаги ли ще я предаде?

Не е задължително, тъй като има няколко възможности за всяка една бременност:

- Детето може да унаследи изцяло нормални хромозоми.
- Детето може да унаследи същата балансирана транслокация като на родителите. В повечето случаи то няма да има никакви проблеми като резултат от транслокацията.
- Детето може да унаследи небалансирана транслокация и да се роди с известна степен на забавяне в развитието, неспособност за учене и здравословни проблеми.
- Бременността завършва с аборт.



Следователно за индивид, който носи балансирана транслокация е много вероятно да има здрави деца и при много хора това се случва. Въпреки това рискът за носител на балансирана транслокация да има дете с известна степен на инвалидизация е по-висок от средния, въпреки че тежестта на това зависи от точния тип транслокация.

Изследвания за хромозомни транслокации

Съществува генетично изследване за доказване дали даден индивид е носител на транслокация. Провежда се обикновено изследване на кръвта, като клетките от нея се анализират в лаборатория, за да се провери организацията на хромозомите. Това се означава като кариотипиране. Възможно е да се проведе изследване и по време на бременността, за да се определи дали бебето има хромозомна транслокация. Това се нарича пренатална диагностика и ако желаете, можете да го обсъдите с генетичния специалист (повече информация за тези изследвания е налице в брошурите за Хорионна биопсия и Амниоцентеза).