

## 遗传疾病：了解常染色体显性遗传

### (Genetic conditions: Learning about autosomal dominant inheritance)

基因是指导身体发育和运作的指令，它们就像制作饼干的配方或者建造房屋的蓝图。

您的几乎每个基因都有两份拷贝。一份来自卵子，一份来自精子，两者结合就形成了您。人体有数千个对健康至关重要的基因。

我们每个人的基因指令都存在差异，这使我们彼此不同。我们称这些差异为变异。许多此类差异不会引发健康问题，这些被称为良性变异。但有时，我们的基因指令差异会导致健康问题，这些差异被称为致病性变异或病原性变异。遗传疾病可能以不同方式发生，其中就包括如果某个重要基因中存在致病性变异，就可能引发疾病。

### 常染色体显性遗传

#### (Autosomal dominant inheritance)

常染色体显性遗传指的是遗传疾病可能发生的一种方式，以及它如何从父母遗传给子女。“常染色体”一词意味着该疾病可以影响任何人，无论其性别如何。“显性”一词意味着只要一份基因拷贝带有致病性变异，就可能发生该疾病。另一份基因拷贝不需要存在致病性变异。

### 常染色体显性疾病

#### (Autosomal dominant conditions)

有许多不同的常染色体显性疾病会影响我们的健康和发育。在某些常染色体显性疾病中，所有携带该变异基因的个体都会病。在其他常染色体显性疾病中，携带该变异基因的个体可能发病，也可能不会。

常染色体显性疾病可能影响人们生命的不同阶段。根据疾病的不同，症状可能在出生前或出生时出现，也可能在儿童期、青少年期或成年期出现。常染色体显性疾病可能在同一家族中对不同人的影响各不相同。

针对常染色体显性疾病的基因检测服务可能提供也可能不提供。一般来说，对于已出现疾病体征和症状的人，或有已知致病性变异家族史的人，才可能考虑进行基因检测。

### 常染色体显性疾病如何从父母遗传给子女

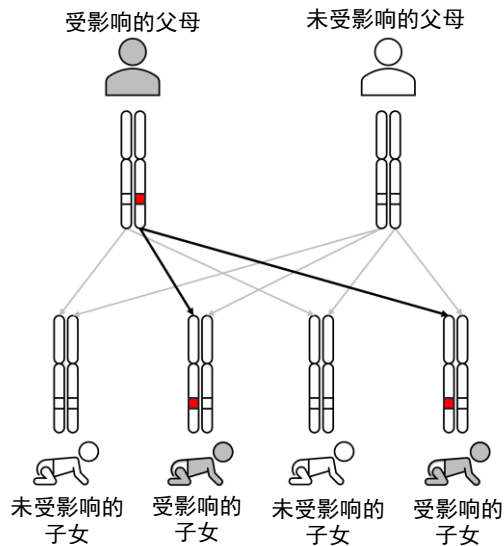
#### (How autosomal dominant conditions are passed down from parent to child)

如果一方父母患有常染色体显性疾病，则其拥有一份无致病变异的基因和一份带有致病性变异的基因。每次怀孕时，子女会从亲生父母的每对基因中各获得一份基因。

这意味着在每次怀孕中，如果一方父母患有常染色体显性遗传病，则子女存在以下情况：

- 有二分之一（或 50%）的概率继承带有致病性变异的基因。当子女继承该基因时，其将患上常染色体显性疾病，或面临更高的发病风险。
- 有二分之一（或 50%）的概率继承无致病性变异的基因。这意味着子女不会患上常染色体显性疾病，也不会将其遗传给后代。





父母无法控制遗传给子女哪些基因。患有遗传病，或生育出患遗传病的子女，并非由个人或父母所采取或未采取的行为造成。遗传常染色体显性疾病的风险也不受以下因素影响：

- 父母或子女的性别
- 哪一方父母携带致病性变异
- 父母在怀孕前或怀孕期间所采取或未采取的行为
- 既往怀孕结果（同一对父母每次怀孕，子女遗传常染色体显性疾病的概率均为二分之一，即 50%）

## 首次发现基因变异：新生变异

(Finding a genetic variant for the first time: De novo variants)

患有常染色体显性疾病的人可能有或可能没有家族病史。在某些家族中，导致该疾病的基因变异可能已在家族中存在了数代。但有时，基因变异可能首次出现在个体身上。这种变异称为新生（或“新发”）变异，因为它并非遗传自任何一方父母，而是首次在该个体身上发生。一旦出现新生变异，该个体便有 50% 的概率将该变异遗传给自己的子女。

## 遗传咨询

(Genetic counselling)

如果您对常染色体显性疾病或遗传方式有任何疑问，请咨询您的医疗团队。

遗传咨询适用于患有遗传病或可能面临遗传病风险的个人。遗传咨询师会评估您的家族病史、基因检测选项和筛查方案，帮助家庭和个人适应诊断结果。请咨询您的医疗服务提供者，以了解您是否适合接受遗传咨询转诊。

**如需全天候 24 小时护理建议及一般健康信息，请拨打 811 与 Health Link 联系。**

**最后审核时间：**2024 年 8 月 23 日

**作者：**临床与代谢遗传学项目 (Clinical and Metabolic Genetics Program), Alberta Health Services

本资料不可替代合格医疗专业人员的建议。本资料仅供一般参考，并且以“原状”、“既有形态”的形式提供。虽然 Alberta Health Services 已尽合理努力确定资料所含信息的准确性，但并不就其准确性、可靠性、完整性、对特定用途的适用性或适当性作任何明示、暗示或法定的陈述或保证。Alberta Health Services 明确声明不对使用这些数据以及因使用这些数据而引起的任何索赔、诉讼、要求或起诉承担任何责任。