

## شرایط ژنتیکی: یادگیری درباره وراثت غالب اتوزومال (Genetic conditions: Learning about autosomal dominant inheritance)

ژن‌ها دستورالعمل‌هایی هستند که به بدن شما می‌گویند چگونه رشد کند و عملکرد کند. آنها مانند دستور پخت کله‌پنجه یا نقشه‌های خانه هستند. شما تقریباً 2 نسخه از هر ژن دارید. یک نسخه از تخمه و دیگری از اسپرمی، که شما را شکل داده، است. هزاران ژن وجود دارد که برای صحت اهمیت دارند.

همه ما تفاوت‌هایی در دستورالعمل‌های ژنتیکی خود داریم که ما را از هم متمایز میکند. ما این‌ها را نوع می‌نامیم. بسیاری از این تفاوت‌ها هیچ مشکلی برای صحت ایجاد نمی‌کنند. این‌ها گونه‌های مهربان نامیده می‌شوند. اما گاهی تفاوت در دستورالعمل‌های ژنتیکی ما میتواند مشکلات صحتی ایجاد کند. این تفاوت‌ها انواع بیماری‌ها را یا انواع ایجادکنندهٔ مریضی نامیده می‌شوند. شرایط ژنتیکی میتوانند به روش‌های مختلفی رخ دهند، از جمله اگر یک نوع پاتوژن در یک ژن مهم وجود داشته باشد.

### وراثت غالب اتوزومال

(Autosomal dominant inheritance)

وراثت غالب اتوزومی به یکی از راه‌هایی اشاره دارد که یک مریضی ژنتیکی میتواند رخ دهد و چگونه میتواند از والد به اولاد منتقل شود. اصطلاح **اتوزومال** به این معناست که این مریضی میتواند هر کسی را، بدون توجه به جنسیت یا جنسیت، تحت تأثیر قرار دهد. اصطلاح **غالب** به این معناست که فقط 1 نسخه از ژن باید نوع بیماری را داشته باشد تا این وضعیت رخ دهد. نسخه دیگر ژن نیازی به داشتن نوع بیماری را ندارد.

### شرایط غالب اتوزوم

(Autosomal dominant conditions)

امراض غالب اتوزوم متعددی وجود دارد که میتواند بر صحت و رشد ما تأثیر بگذارد. در برخی شرایط غالب اتوزومال، همه افراد مبتلا به نوع به این وضعیت مبتلا می‌شوند. در سایر شرایط غالب اتوزومال، افراد مبتلا به این نوع ممکن است به این وضعیت مبتلا شوند یا نشوند. شرایط غالب اتوزومال میتواند افراد را در مراحل مختلف زندگی‌شان تحت تأثیر قرار دهد. بسته به شرایط، علائم ممکن است قبل یا هنگام تولد، در طفولیت، نوجوانی یا بزرگسالی ظاهر شوند. شرایط غالب اتوزومال ممکن است افراد یک خانواده را به شکل متفاوتی تحت تأثیر قرار دهد.

معاینهٔ ژنتیکی برای امراض غالب اتوزوم ممکن است در دسترس باشد یا نباشد. به طور کلی، معاینهٔ ژنتیکی ممکن است برای افرادی که علائم و نشانه‌های این مریضی را دارند یا برای افرادی که سابقه خانوادگی به دلیل یک نوع بیماری را شناخته شده دارند، در نظر گرفته شود.

### چگونه امراض غالب اتوزومال از والدین به اولاد منتقل می‌شوند

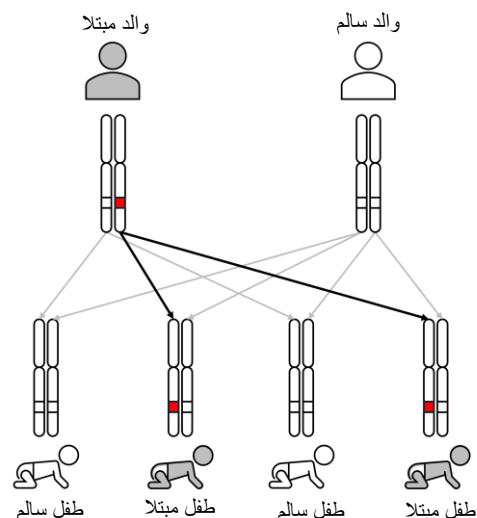
(How autosomal dominant conditions are passed down from parent to child)

اگر یکی از والدین مریضی غالب اتوزومی داشته باشد، 1 ژن بدون نوع بیماری را و 1 ژن با نوع بیماری را دارد. در هر بارداری، طفل از هر جفت ژن والدین بیولوژیکی خود 1 ژن دریافت می‌کند.

این بدان معناست که در هر بارداری که یکی از والدین مریضی ژنتیکی غالب اتوزومال دارد، یک وضعیت ذیل وجود دارد:

- احتمال 1 در 2 (یا 50% شانس) وجود دارد که طفل ژن نوع بیماری را از والدین بیولوژیکی خود دریافت کند. وقتی طفل این ژن را به ارث می‌برد، دچار مریضی غالب اتوزومی می‌شود یا در معرض خطر بیشتری برای ابتلا به آن قرار می‌گیرد.
- احتمال 1 در 2 (یا 50%) وجود دارد که طفل ژن بدون نوع بیماری را به ارث ببرد. این بدان معناست که طفل به مریضی غالب اتوزومال مبتلا نخواهد شد و نمیتواند آن را به نسل‌های آینده منتقل کند.





والدین نمیتوانند کنترل کنند چه ژن هایی به اولادشان منتقل می شود. داشتن یک مریضی ژنتیکی، یا داشتن طفولیت با یک مریضی ژنتیکی، ناشی از کاری نیست که یک فرد یا والدین انجام داده یا نکرده اند. خطر به ارث بردن یک مریضی غالب اتوزومال نیز تحت تأثیر موارد ذیل قرار نمی گیرد:

- جنسیت والدین یا اولاد
- کدام والد دارای نوع بیماری را است
- هر کاری که والدین قبل یا در طول بارداری انجام داده یا انجام نداده اند
- نتیجه بارداری قبلی (تمام بارداری های بین همان 2 نفر احتمال 1 از 2 (50%) را دارند که طفل مریضی غالب اتوزومال را به ارث ببرد)

## یافتن یک نوع ژنتیکی برای اولین بار: انواع جدید

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

فردی که مریضی غالب اتوزومال دارد ممکن است سابقه خانوادگی این مریضی را داشته باشد یا نداشته باشد. در برخی خانواده ها، نوع ژنتیکی مسئول این وضعیت نسل هاست که در خانواده وجود داشته است. در مواقع دیگر، نوع ژنتیکی برای اولین بار در یک فرد یافت می شود. این نوع به نام **جدید** (یا «جدید») شناخته می شود زیرا از هیچ یک از والدین به ارث نمی رسد و برای اولین بار در آن فرد رخ داده است. وقتی یک نوع جدید رخ داد، آن فرد اکنون 50% احتمال دارد که نوع را به اولاد خود منتقل کند.

## مشاوره ژنتیکی

(Genetic counselling)

اگر کدام سوال درباره شرایط غالب اتوزومال یا ارث بری دارید، با تیم صحتی خود صحبت کنید.

مشاوره ژنتیکی برای افرادی که مریضی ژنتیکی دارند یا ممکن است در معرض خطر مریضی ژنتیکی باشند، در دسترس است. مشاور ژنتیک میتواند تاریخچه خانوادگی، گزینه های معاینه ژنتیکی و گزینه های معاینات شما را بررسی کند و به خانواده ها و افراد کمک کند تا با تشخیص خود سازگار شوند. از ارائه دهنده خدمات مراقبت صحتی خود بپرسید که آیا ارجاع برای مشاوره ژنتیکی ممکن است برای شما مناسب باشد یا خیر.

برای مشاوره با نرس 24/7 و معلومات عمومی صحتی با Health Link از طریق شماره تلفون 811 تماس بگیرید

آخرین بررسی: 23 آگست 2024

نویسنده: برنامه ژنتیک کلینیکی و متابولیک (Clinical and Metabolic Genetics Program)، Alberta Health Services

این مواد جایگزین توصیه یک متخصص صحتی دارای شرایط لازمه نیست. این مطالب فقط برای معلومات عمومی تهیه شده و بر اساس «همان طور که هست» و «کجا هست» ارائه شده است. اگرچه کوشش‌های معقولی برای تأیید صحت معلومات انجام شده است، Alberta Health Services هیچ گونه ضمانتی، واضح و قطعی، ضمنی یا قانونی در مورد صحت، قابلیت اعتبار، کامل بودن، استعمال یا تناسب برای هدف خاصی از این معلومات ارائه نمی‌کند. Alberta Health Services مسئولیت استعمال مواد، و برای هر ادعا، فعالیت، خواسته یا مجموعه‌ای از حوادث بدلیل استعمال را نمی‌کند.