

Mga kondisyong genetiko: Pag-aaral ng autosomal dominant na pagmamana

(Genetic conditions: Learning about autosomal dominant inheritance)

Ang mga gene ay mga tagubilin na nagsasabi sa iyong katawan kung paano dapat umunlad at gumana. Para itong resipe sa paggawa ng cookies o mga plano ng isang bahay.

Mayroon kang 2 kopya ng halos bawat gene. Isang kopya ay mula sa itlog at ang isa ay mula sa sperm na bumuo sa iyo. Mayroong libu-libong gene na mahalaga para sa kalusugan.

Lahat tayo ay may mga pagkakaiba sa ating mga tagubiling genetiko na nagpapaiba sa atin sa isa't isa. Tinatawag namin ang mga variant na ito. Lahat tayo ay may mga pagkakaiba sa ating mga tagubiling genetiko na nagiging sanhi ng pagiging magkakaiba natin sa isa't isa. Tinatawag natin itong mga pagkakaiba. Marami sa mga pagkakaibang ito ang hindi nagdudulot ng anumang problema sa kalusugan. Tinatawag ang mga ito na benign na pagkakaiba. Ngunit minsan, ang isang pagkakaiba sa ating mga tagubiling genetiko ay maaaring magdulot ng mga problema sa kalusugan.

Autosomal dominant na pagmamana

(Autosomal dominant inheritance)

Ang autosomal dominant na pagmamana ay tumutukoy sa isang paraan kung paano maaaring mangyari ang isang kondisyong genetiko at kung paano ito maaaring ipasa mula sa magulang patungo sa anak. Ang salitang **autosomal** ay nangangahulugang ang kondisyon ay maaaring makaapekto sa kahit sino, anuman ang kanilang kasarian o sex. Ang salitang **dominant** ay nangangahulugang ang isang kopya ng gene lamang na may pathogenic variant ay kailangan upang mangyari ang kondisyon. Ang isa pang kopya ng gene ay hindi kailangang magkaroon ng pathogenic variant.

Autosomal dominant na ma kondisyon

(Autosomal dominant conditions)

Maraming iba't ibang autosomal dominant na kondisyon ang maaaring makaapekto sa ating kalusugan at pag-unlad. Sa ilang mga autosomal dominant na kondisyon, ang lahat ng mga indibidwal na may variant ay magde-develop ng kondisyon. Sa iba pang mga autosomal dominant na kondisyon, ang mga indibidwal na may variant ay maaaring magkaroon o hindi ng kondisyon.

Ang mga autosomal dominant na kondisyon ay maaaring makaapekto sa mga tao sa iba't ibang yugto ng kanilang buhay. Depende sa kondisyon, ang mga palatandaan ay maaaring magpakita bago o sa kapanganakan, sa pagkabata, sa kabataan, o sa pagka-adulto. Ang mga autosomal dominant na kondisyon ay maaaring makaapekto sa mga tao sa parehong pamilya ng magkaibang paraan.

Ang pagsusuring genetiko para sa mga autosomal dominant na kondisyon ay maaaring magamit o hindi. Sa pangkalahatan, maaaring isagawa ang pagsusuring genetiko para sa mga tao na may mga palatandaan at sintomas ng kondisyon o para sa mga tao na may kasaysayan sa pamilya dahil sa isang kilalang pathogenic variant.

Paano naipapasa ang mga autosomal dominant na kondisyon mula sa magulang patungo sa anak

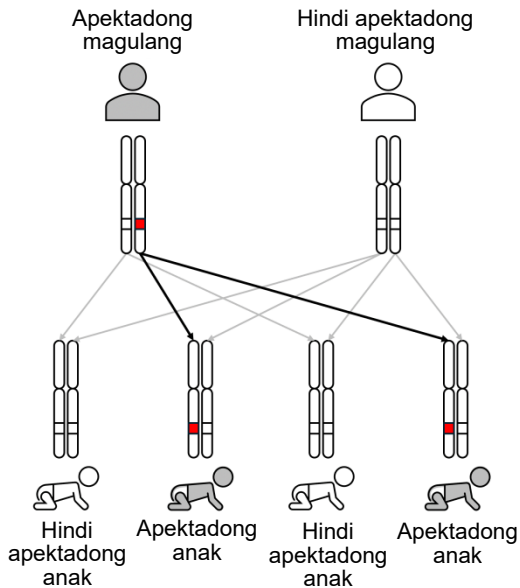
(How autosomal dominant conditions are passed down from parent to child)

Kung ang isang magulang ay may autosomal dominant na kondisyon, mayroon siyang 1 gene na walang pathogenic variant at 1 gene na may pathogenic variant. Sa bawat pagbubuntis, ang anak ay nakakakuha ng 1 gene mula sa bawat pares ng gene ng kanilang biyolohikal na magulang.



Ito ay nangangahulugang sa bawat pagbubuntis kung saan ang isang magulang ay may autosomal dominant na kondisyon, mayroong:

- 1 sa 2 na pagkakataon o (50% na pagkakataon) na ang anak ay mamanahin ang gene na may pathogenic variant. Kapag nakuha ng anak ang gene na ito, magkakaroon siya ng autosomal dominant na kondisyon o magkakaroon ng mas mataas na panganib na magkaroon ng kondisyon.
- 1 sa 2 na pagkakataon o (50% na pagkakataon) na ang anak ay mamanahin ang gene na walang pathogenic variant. Ito ay nangangahulugang ang anak ay hindi magkakaroon ng autosomal dominant na kondisyon at hindi ito maipapasa sa mga susunod na henerasyon.



Hindi kayang kontrolin ng mga magulang kung anong mga gene ang ipapasa sa kanilang mga anak. Ang pagkakaroon ng kondisyong genetiko, o pagkakaroon ng anak na may kondisyong genetiko, ay hindi dulot ng anumang ginawa o hindi ginawa ng isang tao o magulang. Ang panganib ng pagmana ng autosomal dominant na kondisyon ay **hindi** rin naaapektohan ng:

- ang kasarian ng magulang o anak
- kung aling magulang ang may pathogenic variant
- anumang ginawa o hindi ginawa ng magulang bago o habang nagbubuntis
- ang kinalabasan ng nakaraang pagbubuntis (lahat ng pagbubuntis sa pagitan ng parehong dalawang tao ay magkakaroon ng 1 sa 2 (50%) na pagkakataon na ang anak ay mamanahin ang autosomal dominant na kondisyon)

Pagkakita ng pagkakaibang genetiko sa unang pagkakataon: Mga *De novo* na pagkakaiba

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

Ang isang tao na may autosomal dominant na kondisyon ay maaaring o hindi magkaroon ng kasaysayan ng kondisyon sa pamilya. Sa ilang mga pamilya, ang genetiko na variant na responsable sa kondisyon ay matagal nang umiiral sa pamilya. Sa ibang pagkakataon, ang genetiko na variant ay maaaring matagpuan sa isang indibidwal sa unang pagkakataon. Tinatawag itong *de novo* (o "bago")

na variant dahil hindi ito minana mula sa alinmang magulang at nangyari sa unang pagkakataon sa taong iyon. Kapag nangyari na ang isang *de novo* na variant, ang taong iyon ay may 50% na pagkakataon na maipasa ang variant sa kanilang sariling anak.

Pagsusuri sa genetiko

(Genetic counselling)

Kung mayroon kayong mga katanungan tungkol sa mga autosomal dominant na kondisyon o pagmana, makipag-usap sa inyong healthcare team.

Ang pagsusuri sa genetiko ay magagamit para sa mga indibidwal na may kondisyong genetiko o mga indibidwal na maaaring nasa panganib ng pagkakaroon ng kondisyong genetiko. Ang isang tagapayo sa genetiko ay maaaring suriin ang inyong kasaysayan ng pamilya, mga opsyon sa pagsusuri ng genetiko, at mga opsyon sa kalusugan, at makakatulong sila sa mga pamilya at indibidwal na mag adjust sa kanilang diagnosis. Tanungin ang inyong healthcare provider kung ang isang referral para sa pagsusuri sa genetiko ay angkop para sa inyo.

Para sa 24/7 na payo mula sa nars at pangkalahatang impormasyon tungkol sa kalusugan, tawagan ang Health Link sa 811.

Huling sinuri : Agosto 23, 2024

May-akda : Programa ng Klinikal at Metabolikong Henetika (Clinical and Metabolic Genetics Program), Alberta Health Services

Hindi kapalit ng payo ng isang kwalipikadong propesyonal sa kalusugan ang materyal na ito. Ang materyal na ito ay para lamang sa pangkalahatang impormasyon at ibinibigay ito sa isang "ganoon na", "kung saan ito naroroon" na batayan. Bagaman ang mga makatwirang pagsisikap ay ginawa upang tiyakin ang kawastuhan ng impormasyon, hindi ginagarantiya ng Alberta Health Services ang kawastuhan, pagiging maaasahan, pagiging kumpleto, pagiging angkop, o kasapatan para sa isang partikular na layunin ng nasabing impormasyon. Tahasan ding itinataggi ng Alberta Health Services ang lahat ng pananagutan para sa paggamit ng mga materyales na ito, at para sa anumang mga pag-angkin, aksyon, paghahabol o demanda na maaaring magmula sa paggamit nito.