

Генетичні стани: вивчення аутосомно-домінантного успадкування

(Genetic conditions: Learning about autosomal dominant inheritance)

Гени – це інструкції, які вказують вашому організму, як розвиватися й функціонувати. Вони схожі на рецепт печива або креслення будинку.

У вас є дві копії майже кожного гена. Одна копія походить із яйцеклітини, а інша – зі сперматозоїда, що вас сформували. Існують тисячі генів, важливих для здоров'я.

У всіх нас є відмінності в наших генетичних інструкціях, які роблять нас відмінними одне від одного. Ми називаємо це варіантами. Багато із цих відмінностей не спричиняють жодних проблем зі здоров'ям. Їх називають доброякісними варіантами. Але іноді різниця в наших генетичних інструкціях може спричинити проблеми зі здоров'ям. Ці відмінності називають патогенними або хвороботворними варіантами. Генетичні захворювання можуть виникати по-різному, зокрема якщо у вас є патогенний варіант у важливому гені.

Аутосомно-домінантне успадкування

(Autosomal dominant inheritance)

Аутосомно-домінантне успадкування – це один зі способів, у який генетичний стан може виникати й передаватися від батьків до дитини.. Термін **аутосомний** означає, що стан може вражати будь-кого, незалежно від гендеру чи статі. Термін **домінантний** означає, що для розвитку певного стану достатньо лише однієї копії гена з патогенним варіантом. Інша копія гена не потребує наявності патогенного варіанта.

Аутосомно-домінантні стани

(Autosomal dominant conditions)

Існує багато різних аутосомно-домінантних станів, які можуть впливати на наше здоров'я та розвиток. За деяких аутосомно-домінантних станів усі люди з таким варіантом гена матимуть прояви цього стану. В інших випадках у осіб із таким варіантом може розвинути або не розвинути цей стан.

Аутосомно-домінантні стани можуть впливати на людей на різних етапах їхнього життя. Залежно від стану, ознаки можуть бути присутніми до або під час народження, у дитинстві, підлітковому або дорослому віці. Аутосомно-домінантні стани можуть по-різному впливати на людей з однієї сім'ї.

Генетичне тестування на аутосомно-домінантні стани може бути доступним або ні. Загалом генетичне тестування може розглядатися як для людей із ознаками та симптомами цього стану, так і для людей із сімейним анамнезом через відомий патогенний варіант.

Як аутосомно-домінантні стани передаються від батьків до дитини

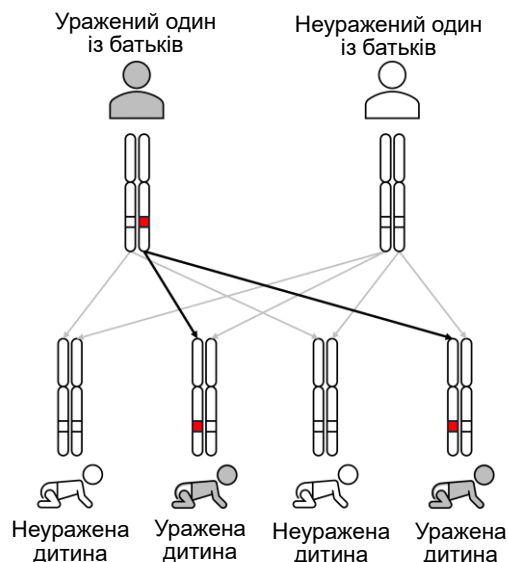
(How autosomal dominant conditions are passed down from parent to child)

Якщо один із батьків має аутосомно-домінантне захворювання, у нього є один ген без патогенного варіанта й один ген із патогенним варіантом. Під час кожної вагітності дитина отримує по одному гену від кожного зі своїх біологічних батьків.

Це означає, що під час кожної вагітності, коли один із батьків має аутосомно-домінантне генетичне захворювання, існує:



- 1 із 2 шансів (або 50%) того, що дитина успадкує ген із патогенним варіантом. Коли дитина успадковує цей ген, у неї розвивається аутосомно-домінантне захворювання або підвищується ризик розвитку цього стану.
- 1 із 2 шансів (або 50%), що дитина успадкує ген без патогенного варіанта. Це означає, що дитина не матиме аутосомно-домінантного стану й не зможе передати його наступним поколінням.



Батьки не можуть контролювати, які гени передаються їхнім дітям. Наявність генетичного захворювання або народження дитини з генетичним захворюванням не спричинене нічим із того, що людина чи батьки зробили чи не зробили. Ризик успадкування аутосомно-домінантного захворювання також **не** залежить від:

- статі батьків або дитини;
- того, який із батьків має патогенний варіант;
- усього, що батько чи мати робили до або під час вагітності;
- результату попередньої вагітності (усі вагітності між тими самими людьми матимуть 1 із 2 шансів (50%), що дитина успадкує аутосомно-домінантний стан).

Пошук генетичного варіанта вперше: варіанти *глобальні*

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

Особа з аутосомно-домінантним захворюванням може мати або не мати сімейну історію цього стану. У деяких родинах генетичний варіант, відповідальний за цей стан, присутній протягом поколінь. В інших випадках генетичний варіант можна вперше знайти в окремої особи. Це називається варіантом *de novo* (або новим варіантом), оскільки він не успадковується від жодного з батьків і вперше трапляється в цієї людини. Після появи варіанта *de novo* ця людина має 50% шансу передати його своїй дитині.

Генетичне консультування

(Genetic counselling)

Якщо у вас є запитання щодо аутосомно-домінантних станів або типу успадкування, зверніться до своєї медичної команди.

Генетичне консультування доступне для осіб, які мають генетичне захворювання або можуть бути схильні до нього. Генетичний консультант може переглянути вашу сімейну історію, варіанти генетичного тестування та скринінг, а також допомогти сім'ям і окремим особам адаптуватися до діагнозу. Запитайте у свого лікаря, чи може вам бути корисне направлення на генетичне консультування.

Щоб отримати цілодобову консультацію медсестри й загальну інформацію щодо здоров'я, зателефонуйте на лінію підтримки Health Link на номер 811.

Останній перегляд: 23 серпня 2024 року

Автор: Програма клінічної та метаболічної генетики (Clinical and Metabolic Genetics Program), Alberta Health Services

Цей матеріал не замінює консультацію кваліфікованого фахівця в галузі охорони здоров'я. Він призначений лише для загального ознайомлення й надається за принципом "як є, де є". Попри те, що було докладено всіх розумних зусиль для підтвердження точності інформації, співробітники Alberta Health Services не дають жодних запевнень або гарантій, явних, неявних або передбачених законом, щодо точності, надійності, повноти, застосовності такої інформації чи її придатності для певної мети. Співробітники Alberta Health Services категорично відмовляються від будь-якої відповідальності за використання цих матеріалів, а також за всі претензії, дії, вимоги або позови, що виникають унаслідок такого використання.