

遗传疾病：了解常染色体隐性遗传

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive 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的两份拷贝中都存在致病性变异，就可能引发疾病。

常染色体隐性遗传

(Autosomal recessive inheritance)

常染色体隐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。“隐性”一词意味着只有当基因的两份拷贝都发生致病性变异时，才会发生该疾病。

对于常染色体隐性疾病而言，如果您只有一份带有致病性变异的基因拷贝，则不会患病。这种情况称为携带者状态。对于大多数基因来说，作为携带者并不会对个人健康构成风险，但确实意味着您有可能将致病性变异遗传给子女。

常染色体隐性病

(Autosomal recessive conditions)

有许多不同的常染色体隐性疾病会影响我们的健康和发育。常染色体隐性疾病可能影响人们生命的不同阶段。根据疾病的不同，症状可能在个人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。常染色体隐性疾病可能在同一家族中对不同人的影响各不相同。

对常染色体隐性疾病的基因检测服务可能提供也可能不提供。一般来说，对出现疾病体征和症状的人，可能会考虑进行基因检测。这称为诊断性基因检测。如果您有常染色体隐性疾病的家族史，并且想知道是否可能生出患有该病的子女，也可以考虑进行基因检测。这称为携带者基因检测。携带者基因检测通常只针对 18 岁以上的成年人进行。这是因为携带者无需医学干预，所以通常不需要在儿童时期进行检测。

常染色体隐性疾病如何从父母遗传给子女

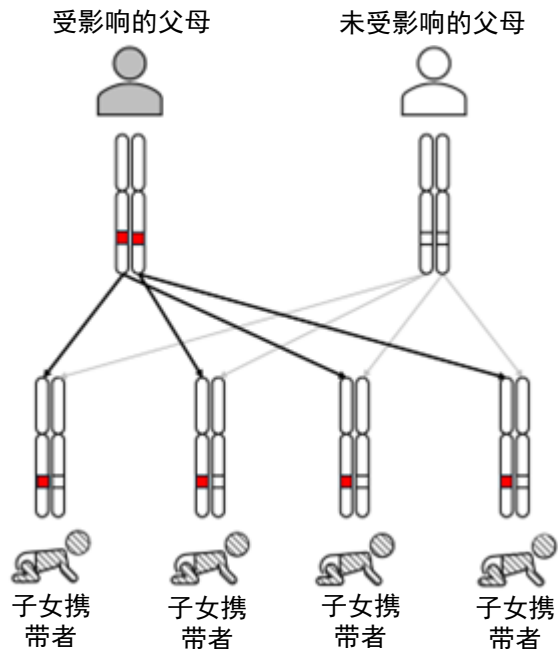
(How autosomal recessive conditions are passed down from parent to child)

如果一方亲生父母患有该病且另一方不是携带者

如果一方父母患有常染色体隐性疾病，则其拥有两份带有致病性变异的基因拷贝。如果另一方父母不是携带者（未受影响），则其拥有两份无致病性变异的相同基因拷贝。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拷贝。

这意味着在每次怀孕中，如果一方父母患有常染色体隐性疾病且另一方不是该病的携带者，则子女将继承一份带有致病性变异的基因拷贝和一份没有致病性变异的基因拷贝。子女将成为该病的携带者，但不会受到该病的影响。



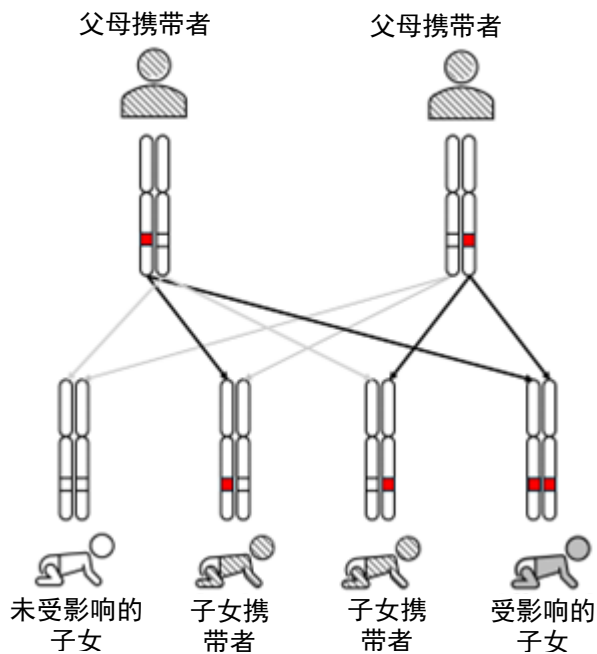


如果亲生父母都是携带者

如果父母双方都是同一常染色体隐性疾病的携带者，则他们各自拥有一份无致病性变异的基因拷贝和一份带有致病性变异的基因拷贝。

这意味着在每次怀孕时，如果父母双方均为相同常染色体隐性疾病携带者，则子女存在以下情况：

- 有四分之一（或 25%）的概率会继承两份无致病性变异的基因拷贝（未受影响）。子女**不会**面临患此病的风险，**也不会**成为携带者。
- 有二分之一（或 50%）的概率会继承一份无致病性变异的基因拷贝和一份带有致病性变异的基因拷贝。子女会成为该病的携带者。
- 有四分之一（或 25%）的概率会继承两份带有致病性变异的基因拷贝。根据疾病的不同，子女可能会患上该常染色体隐性疾病，或面临更高的发病风险。

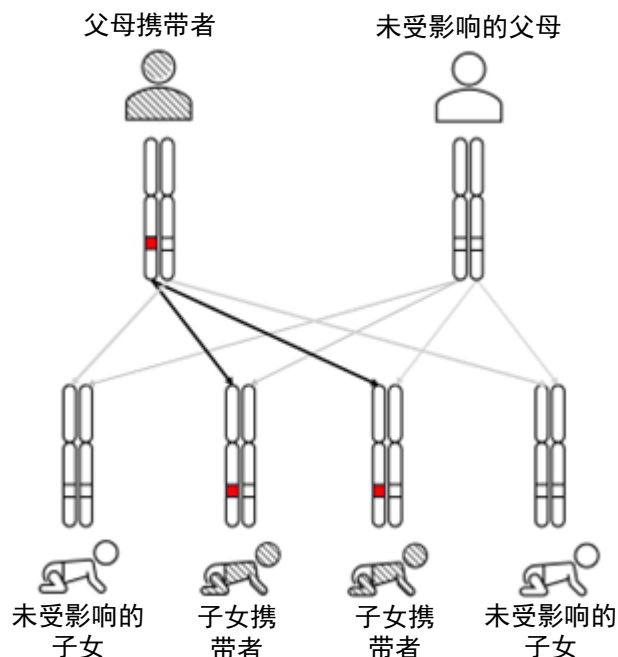


如果一方亲生父母是携带者且另一方不是携带者

如果一方父母是常染色体隐性疾病携带者，则其拥有一份带有致病性变异的基因拷贝。如果另一方父母不是携带者（未受影响），则其不携带该病的致病性变异。

这意味着在每次怀孕时，如果一方父母是携带者且另一方未受影响，则子女存在以下情况：

- 有二分之一（或 50%）的概率会继承一份无致病性变异的基因拷贝和一份带有致病性变异的基因拷贝。子女会成为该病的携带者。
- 有二分之一（或 50%）的概率会继承两份无致病性变异的基因拷贝（未受影响）。子女不会面临患此病的风险，也不会成为携带者。



遗传疾病：了解常染色体隐性遗传

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive inheritance)

父母无法控制遗传给子女哪些基因

(Parents cannot control what genes are passed on to their children)

患有遗传病，或拥有患遗传病的子女，并非由个人或父母所采取或未采取的行为造成。遗传常染色体隐性疾病的可能性**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，子女遗传或未遗传常染色体隐性疾病的概率相同）

遗传咨询

(Genetic counselling)

如果您对常染色体隐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、可能面临遗传病风险或家族中有常染色体隐性病史的个人。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 11 月 25 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。