

## شرایط ژنتیکی: یادگیری درباره وراثت اتوزومی مغلوب

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

ژن‌ها دستورالعمل‌هایی هستند که به بدن شما می‌گویند چگونه رشد کند و عملکرد کند. آنها مانند دستور پخت کله‌ج 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 باعث مشکلات صحتی شود. این تفاوت‌ها انواع بیماری‌ها را یا انواع ایجادکنندهٔ مریضی نامیده می‌شوند. شرایط ژنتیکی می‌توانند به روش‌های مختلفی رخ دهند، از جمله اگر در هر دو نسخه یک ژن مهم یک نوع پاتوزن وجود داشته باشد.

## وراثت اتوزومال مغلوب

### (Autosomal recessive inheritance)

وراثت اتوزومال مغلوب به یکی از راه‌هایی اشاره دارد که یک مریضی ژنتیکی می‌تواند رخ دهد و چگونه می‌تواند از والدین به اولادشان منتقل شود. اصطلاح **اتوزومال** به این معناست که این مریضی می‌تواند هر کسی را، بدون توجه به جنسیت، تحت تأثیر قرار دهد. اصطلاح **مغلوب** به این معناست که هر دو نسخه ژن باید نوع بیماری‌زا داشته باشند تا مریضی رخ دهد.

در امراضی اتوزومال مغلوب، اگر فقط 1 نسخه از یک ژن با نوع بیماری‌زا داشته باشید، آن **مریضی را ندارید**. این را حامل بودن می‌نامند. برای بیشتر ژن‌ها، حامل بودن هیچ خطر صحتی شخصی ندارد، اما به این معناست که می‌توانید نوع بیماری‌زا را به اولاد خود منتقل کنید.

## شرایط اتوزوم مغلوب

### (Autosomal recessive conditions)

انواع مختلفی از امراضی اتوزومال مغلوب وجود دارد که می‌تواند بر صحت و رشد ما تأثیر بگذارد. امراضی اتوزومال مغلوب می‌توانند افراد را در مراحل مختلف زندگی‌شان تحت تأثیر قرار دهند. بسته به وضعیت، علائم ممکن است در دوران بارداری یا هنگام تولد، دوران طفولیت، جوانی یا بزرگسالی وجود داشته باشد. شرایط اتوزومال مغلوب ممکن است افراد یک خانواده را به شکل متفاوتی تحت تأثیر قرار دهد.

معاینهٔ ژنتیکی برای امراضی اتوزومال مغلوب ممکن است در دسترس باشد یا نباشد. به طور کلی، معاینهٔ ژنتیکی ممکن است برای افرادی که علائم و نشانه‌های این مریضی را دارند، در نظر گرفته شود. این را معاینهٔ ژنتیکی تشخیصی می‌نامند. معاینهٔ ژنتیکی همچنین ممکن است در صورتی در نظر گرفته شود که سابقه خانوادگی مریضی اتوزومال مغلوب دارید و می‌خواهید بدانید آیا ممکن است اولادی با این مریضی داشته باشید یا خیر. این را معاینهٔ ژنتیکی حامل می‌نامند. معاینهٔ ژنتیکی حامل معمولاً فقط برای بزرگسالان بالای 18 سال انجام می‌شود. زیرا برای حاملان هیچ مداخله صحتی وجود ندارد، بنابراین معمولاً در طفولیت نیاز به معاینه نیست.

## امراض مغلوب اتوزوم چگونه از والدین به اولاد منتقل میشوند

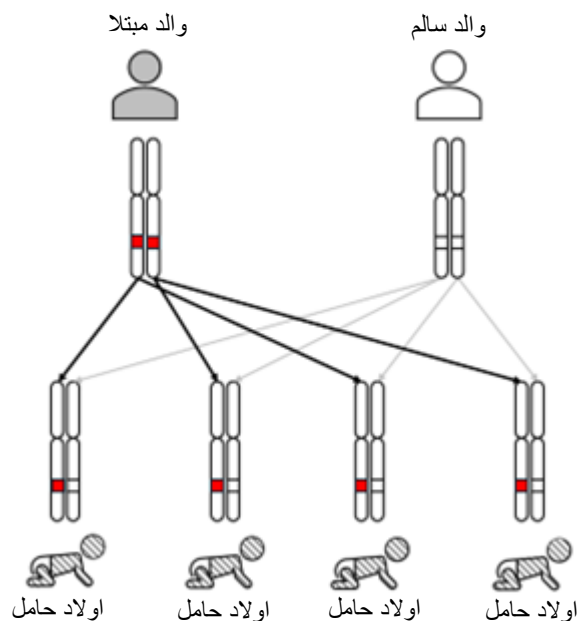
### (How autosomal recessive conditions are passed down from parent to child)

اگر یکی از والدین بیولوژیکی این مریضی را داشته باشد و دیگری ناقل نباشد

اگر یکی از والدین مریضی اتوزومال مغلوب داشته باشد، 2 نسخه از یک ژن با نوع بیماری‌زا دارد. اگر والد دیگر ناقل مریضی نباشد (بدون مبتلا)، 2 نسخه از همان ژن را بدون نوع بیماری‌زا دارد. در هر بارداری، طفل یک نسخه ژنی از جفت ژن‌های والدین بیولوژیکی خود دریافت می‌کند.

این بدان معناست که در هر بارداری که یکی از والدین دارای مریضی اتوزومال مغلوب است و یکی حامل آن مریضی نیست، طفل 1 نسخه ژنی با نوع بیماری‌زا و 1 نسخه ژنی بدون نوع پاتوزن به ارث می‌برد. طفل حامل این مریضی خواهد بود اما تحت تأثیر آن قرار نخواهد گرفت.



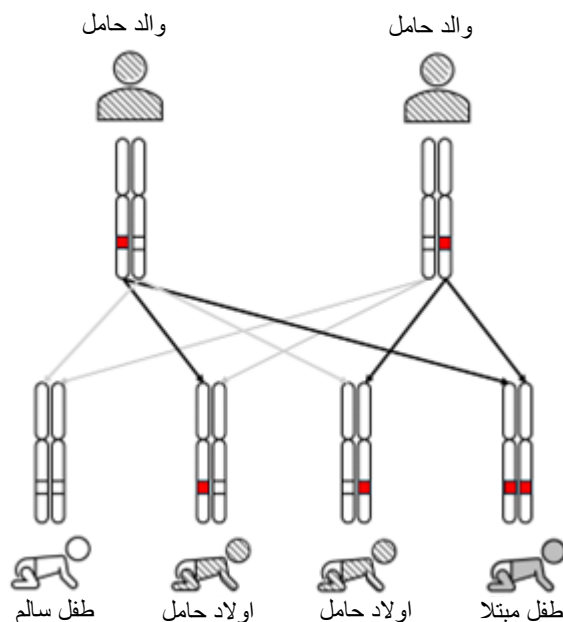


### اگر هر دو والدین بیولوژیکی ناقل باشند

اگر هر دو والد حامل یک مریضی اتوزومال مغلوب باشند، هر کدام 1 نسخه از ژن بدون نوع پاتوژن و 1 نسخه از ژن با نوع پاتوژن دارند.

این بدان معناست که در هر بارداری که هر دو والد حامل همان مریضی اتوزومال مغلوب هستند، یک وضعیت ذیل وجود دارد:

- احتمال 1 در 4 (یا 25% احتمال) این است که طفل 2 نسخه از ژن را بدون نوع بیماری زا (بدون تأثیر) به ارث ببرد. آن ها در معرض خطر داشتن این مریضی نیستند و ناقل آن نخواهند بود.
- احتمال 1 در 2 (یا 50%) است که طفل 1 نسخه از ژن بدون نوع بیماری زا و 1 نسخه از ژن با نوع بیماری زا را به ارث ببرد. آن ها حامل این مریضی خواهند بود.
- احتمال 1 در 4 (یا 25% احتمال) این است که طفل 2 نسخه از ژن با نوع بیماری زا را به ارث ببرد. بسته به نوع مریضی، ممکن است آن ها به مریضی اتوزومال مغلوب مبتلا شوند یا در معرض خطر بیشتری برای ابتلا به این وضعیت باشند.



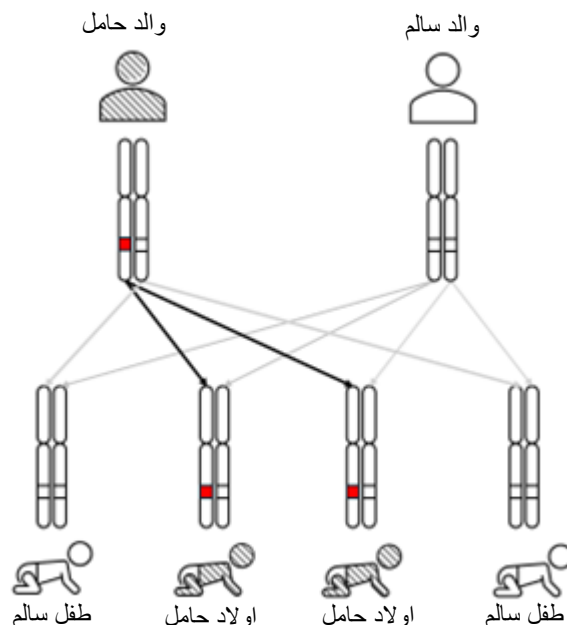
شرایط ژنتیکی: یادگیری درباره وراثت اتوزومال مغلوب

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive inheritance)

اگر یکی از والدین بیولوژیکی حامل باشد و دیگری حامل نباشد  
اگر یکی از والدین حامل یک مریضی اتوزومال مغلوب باشد، او یک نسخه از ژن با نوع بیماری را دارد. اگر والد دیگر حامل نباشد (بدون مبتلا) باشد، هیچ نوع بیماری را برای آن مریضی ندارد.

این بدان معناست که در هر بارداری بین یک والد حامل و یک والد سالم و غیرمبتلا، موارد زیر وجود دارد:

- احتمال 1 در 2 (یا 50%) است که طفل 1 نسخه از ژن بدون نوع بیماری را و 1 نسخه از ژن با نوع بیماری را به ارث ببرد. آن ها حامل این مریضی خواهند بود.
- احتمال 1 در 2 (یا 50% احتمال) این است که طفل 2 نسخه از ژن را بدون نوع بیماری را (بدون تأثیر) به ارث ببرد. آن ها در معرض خطر داشتن این مریضی نیستند و ناقل آن نخواهند بود.



## والدین نمیتوانند کنترل کنند چه ژن هایی به اولاد شان منتقل میشود

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

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. احتمال به ارث بردن یک مریضی اتوزومال مغلوب 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 دو نفر شانس یکسانی برای به ارث بردن یا نگرفتن مریضی اتوزومال مغلوب دارند)

## مشاوره ژنتیکی

(Genetic counselling)

اگر در مورد شرایط اتوزومال مغلوب یا ارث کدام سوال دارید، با تیم صحتی خود صحبت کنید.

مشاوره ژنتیکی برای افرادی که یک مریضی ژنتیکی دارند، ممکن است در معرض خطر مریضی ژنتیکی باشند، یا سابقه خانوادگی مریضی اتوزومال مغلوب داشته باشند، در دسترس است. مشاور ژنتیک میتواند تاریخچه خانوادگی، گزینه های معاینه ژنتیکی و گزینه های معاینات

شرایط ژنتیکی: یادگیری درباره وراثت اتوزومال مغلوب

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive inheritance)

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: 25 نومبر 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 نفی می‌کند.