

Mga kondisyong genetiko: Pag-aaral ng autosomal recessive na pagmamana (Genetic conditions: Learning about autosomal recessive 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 genetiko na tagubilin na nagiging sanhi ng pagiging magkakaiba natin sa isa't isa. Tinatawag natin itong mga variant. Marami sa mga pagkakaibang ito ang hindi nagdudulot ng anumang problema sa kalusugan. Ang mga ito ay tinatawag na benign variants. Ngunit kung minsan ang mga pagkakaiba sa ating mga instruksyon sa genetiko ay maaaring magdulot ng mga problema sa kalusugan. Ngunit minsan, ang mga pagkakaiba sa ating mga genetiko na tagubilin ay maaaring magdulot ng mga problema sa kalusugan. Ang mga pagkakaibang ito ay tinatawag na pathogenic variant o mga variant na nagdudulot ng sakit.

Autosomal recessive na pagmamana

(Autosomal recessive inheritance)

Ang mga kondisyong genetiko ay maaaring mangyari sa iba't ibang paraan, kabilang ang pagkakaroon ng pathogenic variant sa parehong kopya ng isang mahalagang gene. Ang terminong **autosomal** ay nangangahulugang ang kondisyon ay maaaring makaapekto sa sinuman, anuman ang kanilang kasarian o kasarian. Ang terminong **recessive** ay nangangahulugan na ang parehong kopya ng gene ay kailangang magkaroon ng pathogenic variant para mangyari ang kondisyon.

Sa mga autosomal recessive na kondisyon, kung mayroon ka lamang 1 kopya ng isang gene na may pathogenic variant, wala kang kondisyon. Ito ay tinatawag na pagiging isang tagapagdala. Para sa karamihan ng mga gene, ang pagiging tagapagdala ay walang anumang panganib sa personal na kalusugan, ngunit nangangahulugan ito na maaari mong maipasa ang pathogenic variant sa iyong mga anak.

Autosomal recessive na mga kondisyon

(Autosomal recessive conditions)

Maraming iba't ibang autosomal recessive na kondisyon ang maaaring makaapekto sa ating kalusugan at pag-unlad. Ang mga autosomal recessive 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 habang nagbubuntis o sa kapanganakan, sa pagkabata, sa kabataan, o sa pagka-adulto. Ang mga autosomal recessive na kondisyon ay maaaring makaapekto sa mga tao sa parehong pamilya ng magkaibang paraan.

Ang pagsusuring genetiko para sa mga autosomal recessive 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. Ito ay tinatawag na pagsusuri ng genetiko para sa diagnosis. Maaaring isagawa ang pagsusuring genetiko kung mayroon kang kasaysayan ng pamilya ng isang autosomal recessive na kondisyon at nais mong malaman kung maaari kang magkaroon ng anak na may kondisyong ito. Ito ay tinatawag na pagsusuring genetiko para sa tagapagdala. Ang pagsusuring genetikong tagapagdala ay karaniwang isinasagawa lamang sa mga adult na nasa edad 18 pataas. Ito ay dahil walang mga medikal na interbensyon para sa mga tagapagdala, kaya't hindi karaniwang isinasagawa ang pagsusuri sa pagkabata.



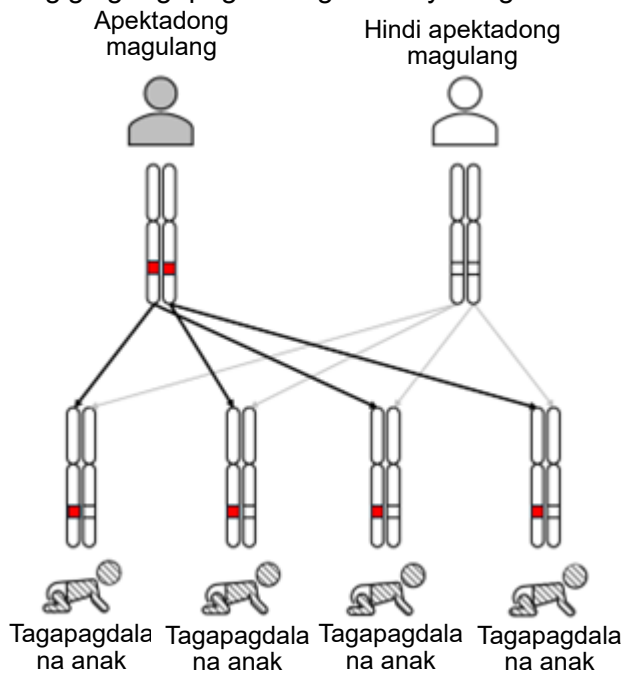
Paano naipapasa ang mga autosomal recessive na kondisyon mula sa magulang patungo sa anak

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

Kung ang isang biological na magulang ay may kondisyon at ang isa ay hindi tagapagdala

Kung ang isang magulang ay may autosomal recessive na kondisyon, mayroon siyang 2 kopya ng gene na may pathogenic variant. Kung ang isa pang magulang ay hindi tagapagdala ng kondisyon (hindi apektado), mayroon siyang 2 kopya ng parehong gene na walang pathogenic variant. Sa bawat pagbubuntis, ang anak ay nakakakuha ng 1 kopya ng gene mula sa bawat pares ng gene ng kanilang biological na magulang.

Ibig sabihin nito, sa bawat pagbubuntis kung saan ang isang magulang ay may autosomal recessive na kondisyon at ang isa ay hindi tagapagdala ng kondisyon, ang anak ay magmamana ng 1 kopya ng gene na may pathogenic variant at 1 kopya ng gene na walang pathogenic variant. Ang anak ay magiging tagapagdala ng kondisyon ngunit hindi maaapektohan ng kondisyon.



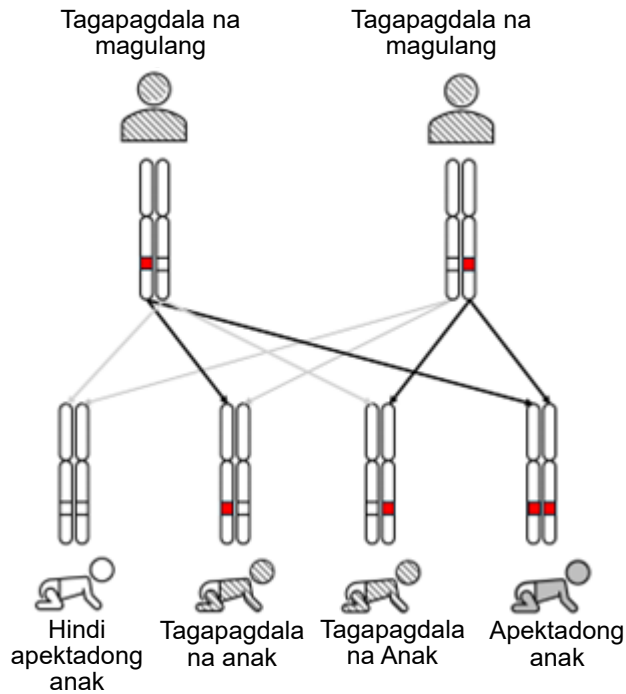
Kung ang parehong magulang na biyolohikal ay mga tagapagdala

Kung parehong mga tagapagdala ng parehong autosomal recessive na kondisyon ang dalawang magulang, mayroon silang 1 kopya ng gene na walang pathogenic variant at 1 kopya ng gene na may pathogenic variant.

Ibig sabihin nito, sa bawat pagbubuntis kung saan parehong tagapagdala ng parehong autosomal recessive na kondisyon ang dalawang magulang, mayroong:

- 1 sa 4 na pagkakataon o (25% na pagkakataon) na ang anak ay mamanahin ang 2 kopya ng gene na walang pathogenic variant (hindi apektado). **Hindi** sila magkakaroon ng panganib na magkaroon ng kondisyong ito at **hindi** magiging tagapagdala ng kondisyon.
- 1 sa 2 na pagkakataon o (50% na pagkakataon) na ang anak ay mamanahin ang 1 kopya ng gene na walang pathogenic variant at 1 kopya ng gene na may pathogenic variant. Magiging tagapagdala sila ng kondisyon.

- 1 sa 4 na pagkakataon o (25% na pagkakataon) na ang anak ay mamanahin ang 2 kopya ng gene na may pathogenic variant. Depende sa kondisyon, maaari nilang makuha ang autosomal recessive na kondisyon o magkaroon ng mas mataas na panganib na magkaroon ng kondisyon.

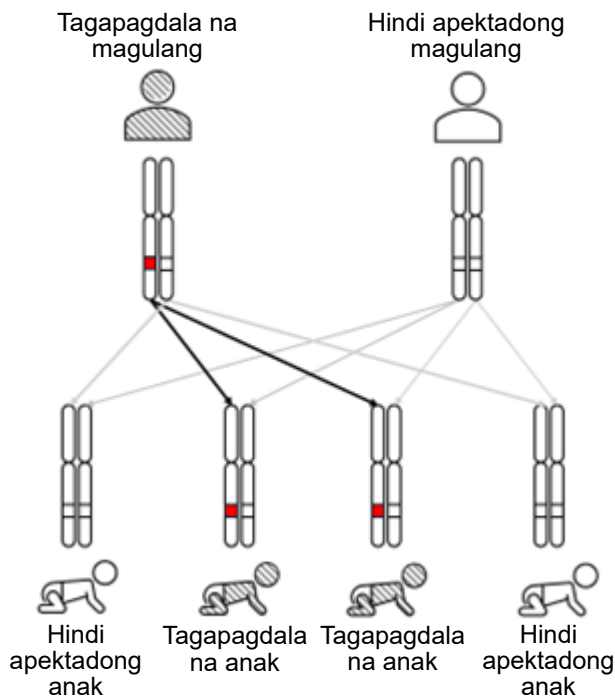


Kung ang isang magulang na biyolohikal ay isang tagapagdala at ang isa naman ay hindi tagapagdala

Kung ang isang magulang ay isang tagapagdala ng autosomal recessive na kondisyon, mayroon siyang 1 kopya ng gene na may pathogenic variant. Kung ang isa pang magulang ay hindi tagapagdala (hindi apektado), wala siyang pathogenic variant para sa kondisyong iyon.

Ibig sabihin nito, sa bawat pagbubuntis sa pagitan ng isang magulang na tagapagdala at isang magulang na hindi apektado, mayroong:

- 1 sa 2 pagkakataon o (50% na pagkakataon) na ang bata ay magmamana ng 1 kopya ng gene na walang pathogenic variant at 1 kopya ng gene na may pathogenic variant. Sila ang magiging tagapagdala ng kondisyon.
- 1 sa 2 na pagkakataon (o 50% na pagkakataon) na ang anak ay mamanahin ang 1 kopya ng gene na walang pathogenic variant at 1 kopya ng gene na may pathogenic variant. **Hindi** sila magkakaroon ng panganib na magkaroon ng kondisyong ito at **hindi** magiging tagapagdala ng kondisyon.



Hindi kayang kontrolin ng mga magulang kung anong mga gene ang ipapasa sa kanilang mga anak

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

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 recessive 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 isang nakaraang pagbubuntis (lahat ng pagbubuntis sa pagitan ng parehong dalawang tao ay magkakaroon ng parehong pagkakataon ng anak na mamanahin o hindi mamanahin ang autosomal recessive na kondisyon).

Pagsusuri sa genetiko

(Genetic counselling)

Kung mayroon kayong mga katanungan tungkol sa mga autosomal recessive na kondisyon o pagmana, makipag-usap sa inyong koponang pangkalusugan.

Ang pagsusuri sa genetiko ay magagamit para sa mga indibidwal na may kondisyong genetiko, mga indibidwal na maaaring nasa panganib ng pagkakaroon ng kondisyong genetiko, o mga indibidwal na maaaring may kasaysayan ng pamilya ng isang autosomal recessive na kondisyon. Ang isang tagapayo sa genetiko ay maaaring suriin ang inyong kasaysayan ng pamilya, mga opsyon sa pagsusuri ng genetiko, at mga opsyon sa screening, 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 pagpapayo ng nars at pangkalahatang impormasyon sa kalusugan, tumawag sa Health Link sa 811.

Huling Sinuri: Nobyembre 25, 2024

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

Hindi kapalit ng payo ng isang kwalipikadong propesyonal sa kalusugan ang materyal na ito. Nakalaan ang materyal na ito para sa pangkalahatang impormasyon lang at ipinagkakaloob ayon sa kondisyon na "kung ano ito," "saan ito" sa kasalukuyan. Bagaman may mga isinagawang makatwirang pagsisikap upang kumpirmahin ang katumpakan ng impormasyon, ang Alberta Health Services ay hindi gumagawa ng anumang representasyon o garantiya, hayag man, ipinapahiwatig, o itinatakda ng batas, ukol sa katumpakan, pagkamaasahan, pagkakumpleto, kaangkupan o pagkaakma para sa partikular na layunin ng naturang impormasyon. Ang Alberta Health Services ay hayagang itinatangi ang lahat ng pananagutan para sa paggamit ng mga materyal na ito, at para sa anumang claim, aksyon, hinihingi o demanda na nagmumula sa naturang paggamit.