

Mga kondisyong genetiko: Pag-aaral tungkol sa X-linked na pagmamana

(Genetic conditions: Learning about X-linked 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. Ang mga gene ay nakapaloob sa mga estruktura na tinatawag na kromosoma. Mayroon kang 2 kopya ng karamihan sa mga **kromosoma**. Isang kopya ay mula sa itlog at ang isa ay mula sa sperm na bumuo sa iyo.

Isang set ng mga kromosoma ay tinatawag na mga sex chromosome. Ang kasarian ay isang kategorya na itinatakda sa mga tao sa kapanganakan batay sa hitsura ng kanilang mga panlabas na genitalia. Kadalasan, ang mga indibidwal na itinatakdang babae sa kapanganakan ay may dalawang X chromosomes, at ang mga indibidwal na itinatakdang lalaki sa kapanganakan ay may isang X chromosome at isang Y chromosome.

Mga pagkakaibang genetiko

(Genetic variants)

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 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 mga pagkakaiba sa ating mga genetiko na tagubilin ay maaaring magdulot ng mga problema sa kalusugan. Ang mga pagkakaibang ito ay tinatawag na pathogenic na pagkakaiba o mga pagkakaibang nagdudulot ng sakit.

X-linked na pagmamana

(X-linked inheritance)

Ang X-linked 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 **X-linked** ay nangangahulugang ang gene na may pathogenic na pagkakaiba na nauugnay sa kondisyon ay matatagpuan sa X chromosome.

X-linked na mga kondisyon

(X-linked conditions)

Maraming iba't ibang X-linked na kondisyon ang maaaring makaapekto sa ating kalusugan at pag-unlad. Ang mga X-linked na kondisyon ay maaaring magmukhang magkaiba sa mga lalaki at babae dahil sa pagkakaiba ng bilang ng kanilang X chromosomes. Dahil ang mga lalaki ay karaniwang may isang X chromosome at isang Y chromosome, ang pagkakaroon ng pathogenic na variant sa isang X chromosome gene ay karaniwang mas makabuluhan para sa kanila kaysa sa mga babae, na karaniwang may dalawang X chromosomes.

Sa ilang mga X-linked na kondisyon, parehong lalaki at babae ay magkakaroon ng kondisyon, bagaman ang kondisyon ay karaniwang mas malubha sa mga lalaki. Para sa ibang mga X-linked na kondisyon, tanging ang mga lalaki lamang ang magkakaroon ng kondisyon, habang ang mga babae ay walang sintomas. Para sa mga kondisyong ito, ang mga babae ay tinatawag na mga tagapagdala ng X-linked na kondisyon. Ang mga babae na tagapagdala ay maaaring ipasa ang pathogenic na variant sa kanilang mga anak na lalaki at babae.

Mahalagang makipag-usap sa inyong koponang pangkalusugan tungkol sa isang partikular na X-linked na kondisyon at kung paano ito maaaring makaapekto sa inyo o sa inyong mga anak batay sa kasarian.



Ang mga X-linked 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 pagsusuring genetiko para sa mga X-linked 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 na variant.

Paano naipapasa ang mga X-linked na kondisyon mula sa magulang patungo sa anak

(How X-linked conditions are passed down from parent to child)

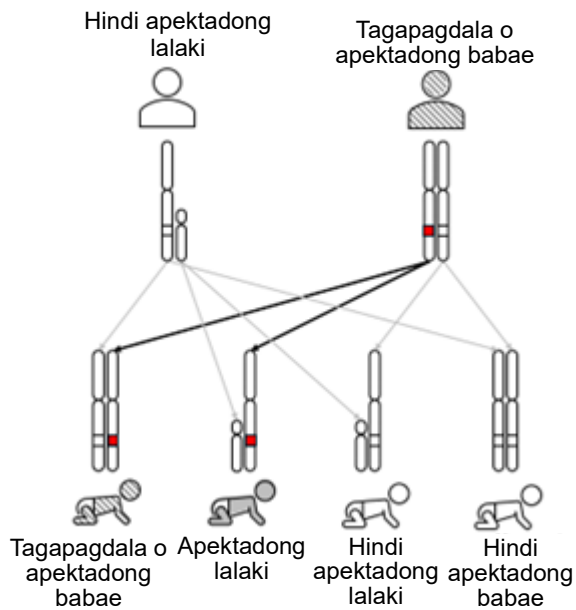
Sa bawat pagbubuntis, ang anak ay nakakakuha ng isang sex chromosome mula sa bawat pares ng sex chromosomes ng kanilang mga biological na magulang. Makakakuha ang anak ng isang X chromosome mula sa itlog at isang X o Y chromosome mula sa sperm. Ang mga batang lalaki ay makakakuha ng Y chromosome mula sa sperm at ang mga batang babae ay makakakuha ng X chromosome mula sa sperm.

Kung ang babaeng magulang ay tagapagdala (o apektado ng kondisyon) at ang lalaki magulang ay hindi apektado ng kondisyon

Ang isang babae na may dalawang X chromosomes na tagapagdala ng X-linked na kondisyon ay may isang gene sa X chromosome na may pathogenic na variant at isang gene sa X chromosome na walang pathogenic na variant.

Ibig sabihin nito, sa bawat pagbubuntis kung saan ang babae ay tagapagdala ng kondisyon (o apektado ng kondisyon) at ang lalaki ay hindi apektado ng kondisyon, mayroong:

- 1 sa 4 na pagkakataon (o 25% na pagkakataon) na ang anak ay magkakaroon ng dalawang X chromosomes (babae) at hindi mamanahin ang pathogenic na variant. **Hindi** sila magkakaroon ng panganib na magkaroon ng kondisyong ito at **hindi** magiging tagapagdala ng kondisyon.
- 1 sa 4 na pagkakataon (o 25% na pagkakataon) na ang anak ay magkakaroon ng dalawang X chromosomes (babae) at mamanahin ang pathogenic na variant. Depende sa kondisyon, maaari silang maging tagapagdala ng kondisyon o maaari nilang makuha o ma-develop ang kondisyon..
- 1 sa 4 na pagkakataon (o 25% na pagkakataon) na ang anak ay magkakaroon ng X at Y chromosomes (lalaki) at hindi mamanahin ang pathogenic na variant. **Hindi** sila magkakaroon ng panganib na magkaroon ng kondisyong ito.
- 1 sa 4 na pagkakataon (o 25% na pagkakataon) na ang anak ay magkakaroon ng X at Y chromosomes (lalaki) at mamanahin ang pathogenic na variant. Depende sa kondisyon, maaari nilang makuha o ma-develop ang X-linked na kondisyon.

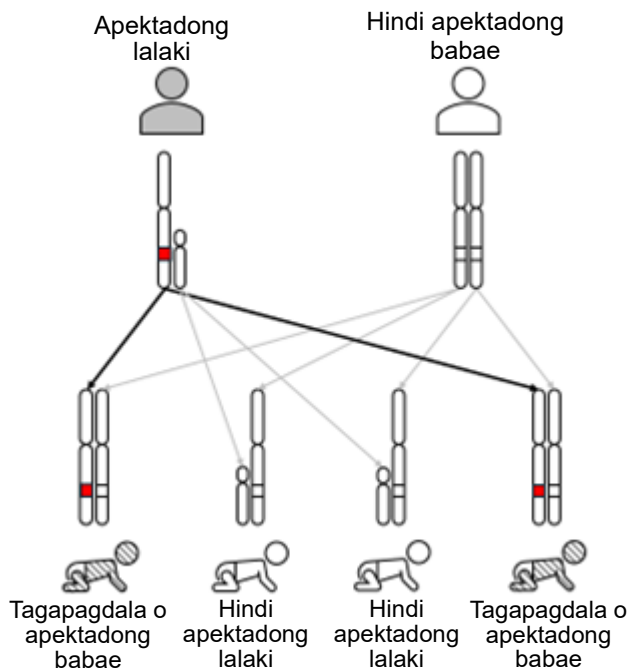


Kung ang lalaki magulang ay apektado ng X-linked na kondisyon at ang babae magulang ay hindi tagapagdala (o hindi apektado ng kondisyon)

Ang isang lalaki na may X at Y chromosomes na apektado ng X-linked na kondisyon ay may isang X chromosome na may pathogenic na variant at isang Y chromosome.

Ibig sabihin nito, sa bawat pagbubuntis kung saan ang lalaki ay apektado ng kondisyon at ang babae ay hindi tagapagdala (o hindi apektado ng kondisyon):

- Ang lahat ng mga anak na may dalawang X chromosomes (babae) ay mamanahin ang pathogenic na variant. Depende sa kondisyon, maaari silang maging mga tagapagdala ng kondisyon o maaari nilang makuha o ma-develop ang kondisyon.
- Walang mga anak na may X at Y chromosomes (lalaki) ang mamanahin ang pathogenic na variant. **Hindi** sila magkakaroon ng panganib na magkaroon ng kondisyong ito.



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 X-linked na kondisyon ay **hindi** rin naapektohan ng:

- 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 na ang anak ay mamanahin o hindi mamanahin ang X-linked na kondisyon)

Pagsusuri sa genetiko

(Genetic counselling)

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

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 tagapagdalo 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 henetika 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 makatuwirang pagsisikap para 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, pagkakompleto, kaangkupan o pagkaakma para sa partikular na layunin ng naturang impormasyon. Ang Alberta Health Services ay hayagang itinataggi 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.