

Генетичні стани: вивчення спадковості, пов'язаної з X-хромосомою (Genetic conditions: Learning about X-linked inheritance)

Гени – це інструкції, які вказують вашому організму, як розвиватися й функціонувати. Вони схожі на рецепт печива або креслення будинку. Гени упаковано в структури, які називаються хромосомами. У вас є дві копії більшості **хромосом**. Одна копія походить із яйцеклітини, а інша – зі сперматозоїда, що вас сформували.

Один із наборів хромосом називається статевими хромосомами. Стать – це категорія, яку людям приписують при народженні на основі зовнішнього вигляду їхніх геніталій. Найчастіше це жіноча, чоловіча або X. Зазвичай люди, яким при народженні була призначена жіноча стать, мають дві X-хромосоми, а люди, яким при народженні була призначена чоловіча стать, мають одну X-хромосому та одну Y-хромосому.

Генетичні варіанти (Genetic variants)

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.

X-зчеплене успадкування (X-linked inheritance)

X-зчеплене успадкування – це один зі способів, у який генетичний стан може виникати й передаватися від батьків до дитини. Термін **X-зчеплене** означає, що ген із патогенним варіантом, залученим до цього стану, розташований на X-хромосомі.

X-зчеплені стани (X-linked conditions)

Існує багато різних X-зчеплених станів, які можуть впливати на наше здоров'я та розвиток. Ці стани можуть проявлятися по-різному в чоловіків і жінок через різну кількість X-хромосом. Оскільки чоловіки зазвичай мають одну X-хромосому й одну Y-хромосому, наявність патогенного варіанта в гені на X-хромосомі зазвичай має більший вплив, ніж у жінок, які зазвичай мають дві X-хромосоми.

За деяких X-зчеплених станів і чоловіки, і жінки можуть мати прояви стану, хоча в чоловіків вони зазвичай більш виражені. За інших X-зчеплених станів захворювання проявляється лише в чоловіків, тоді як у жінок симптомів немає. У таких випадках жінок називають носіями X-зчепленого стану. Носійки можуть передавати патогенний варіант своїм дітям – як чоловічої, так і жіночої статі.

Важливо поговорити зі своєю медичною командою про конкретний X-зчеплений стан і про те, як він може по-іншому впливати на вас або ваших дітей залежно від статі.

X-зчеплені стани можуть впливати на людей на різних етапах їхнього життя. Залежно від стану, ознаки можуть бути присутні під час вагітності або народження, у дитинстві, підлітковому або дорослому віці.



Генетичне тестування на X-зчеплені 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 X-зчеплені стани передаються від батьків до дитини

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

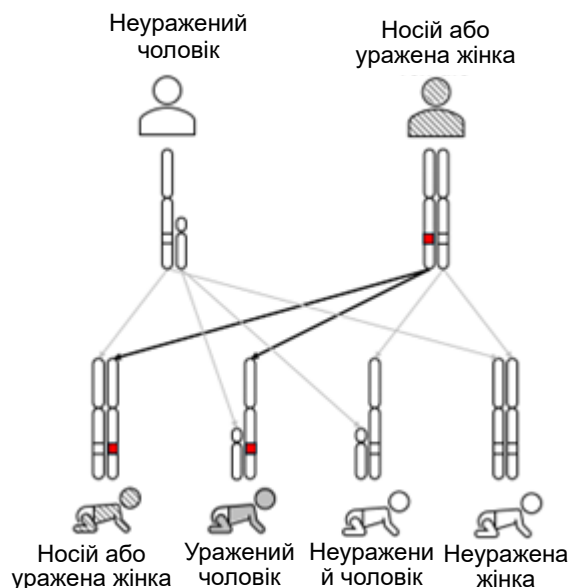
Під час кожної вагітності дитина отримує по одній статевій хромосомі від кожного з її біологічних батьків. Від яйцеклітини дитина завжди отримує X-хромосому, а від сперматозоїда – X або Y-хромосому. Якщо дитина чоловічої статі, то від сперматозоїда вона отримує Y-хромосому, а якщо жіночої – X-хромосому.

Якщо мати є носієм (або має X-зчеплений стан), а в батька немає цього стану

Жінка з двома X-хромосомами, яка є носієм X-зчепленого стану, має один ген X-хромосоми з патогенним варіантом і один ген X-хромосоми без патогенного варіанта.

Це означає, що під час кожної вагітності, коли мати є носієм (або має X-зчеплений стан), а в батька немає цього стану, існує:

- 1 із 4 шансів (або 25%), що дитина матиме дві X-хромосоми (жіноча стать) і не успадкує патогенний варіант. Вона **не** матиме цей стан і **не** буде його носієм.
- 1 із 4 шансів (або 25%), що дитина матиме дві X-хромосоми (жіноча стать) і успадкує патогенний варіант. Залежно від стану, вона може бути носієм цього стану або мати/розвинути його.
- 1 із 4 шансів (або 25%), що дитина матиме X- і Y-хромосоми (чоловіча стать) і не успадкує патогенний варіант. Вона **не** матиме цей стан.
- 1 із 4 шансів (або 25%), що дитина матиме X- і Y-хромосоми (чоловіча стать) і успадкує патогенний варіант. Залежно від стану, вона можуть мати або розвинути X-зчеплений стан.



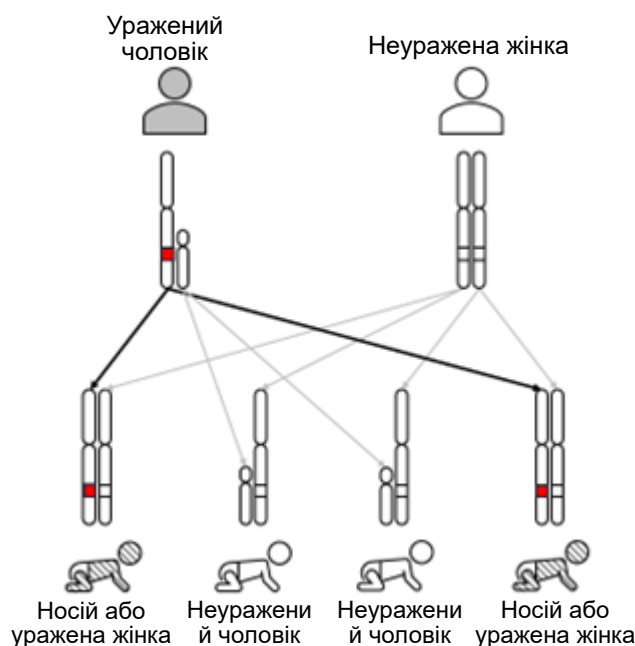
Якщо в батька X-зчеплений стан, а мати не є носієм (або не має цього стану)

Батько з X- і Y-хромосомами, у якого X-зчеплений стан, має одну X-хромосому з патогенним варіантом і одну Y-хромосому.

Генетичні стани: вивчення X-зчепленого успадкування
(Genetic conditions: Learning about X-linked inheritance)

Це означає, що під час кожної вагітності, коли в батька цей стан, а мати не є носієм (або не має цього стану):

- Усі діти з двома X-хромосомами (жіноча стать) успадкують патогенний варіант. Залежно від стану, вони можуть бути носіями цього стану або мати/розвинути його.
- Жодна дитина з X- та Y-хромосомами (чоловіча стать) не успадкує патогенний варіант. Вона **не** матиме цей стан.



Батьки не можуть контролювати, які гени передаються їхнім дітям (Parents cannot control what genes are passed on to their children)

Наявність генетичного захворювання або народження дитини з генетичним захворюванням не спричинене нічим із того, що людина чи батьки зробили чи не зробили. Ризик успадкування X-зчепленого стану також **не** залежить від:

- усього, що батько чи мати робили до або під час вагітності;
- результату попередньої вагітності (усі вагітності між тими самими людьми матимуть однакові шанси успадкувати або не успадкувати X-зчеплений стан).

Генетичне консультування (Genetic counselling)

Якщо у вас є запитання щодо X-зчеплених 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: 25 листопада 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 відповідних зусиль для підтвердження точності даних, співробітники Alberta Health Services не дають жодних запевнень або гарантій, явних, неявних або встановлених законом, щодо точності, надійності, повноти, застосовності чи придатності для певної мети такої інформації. 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.