

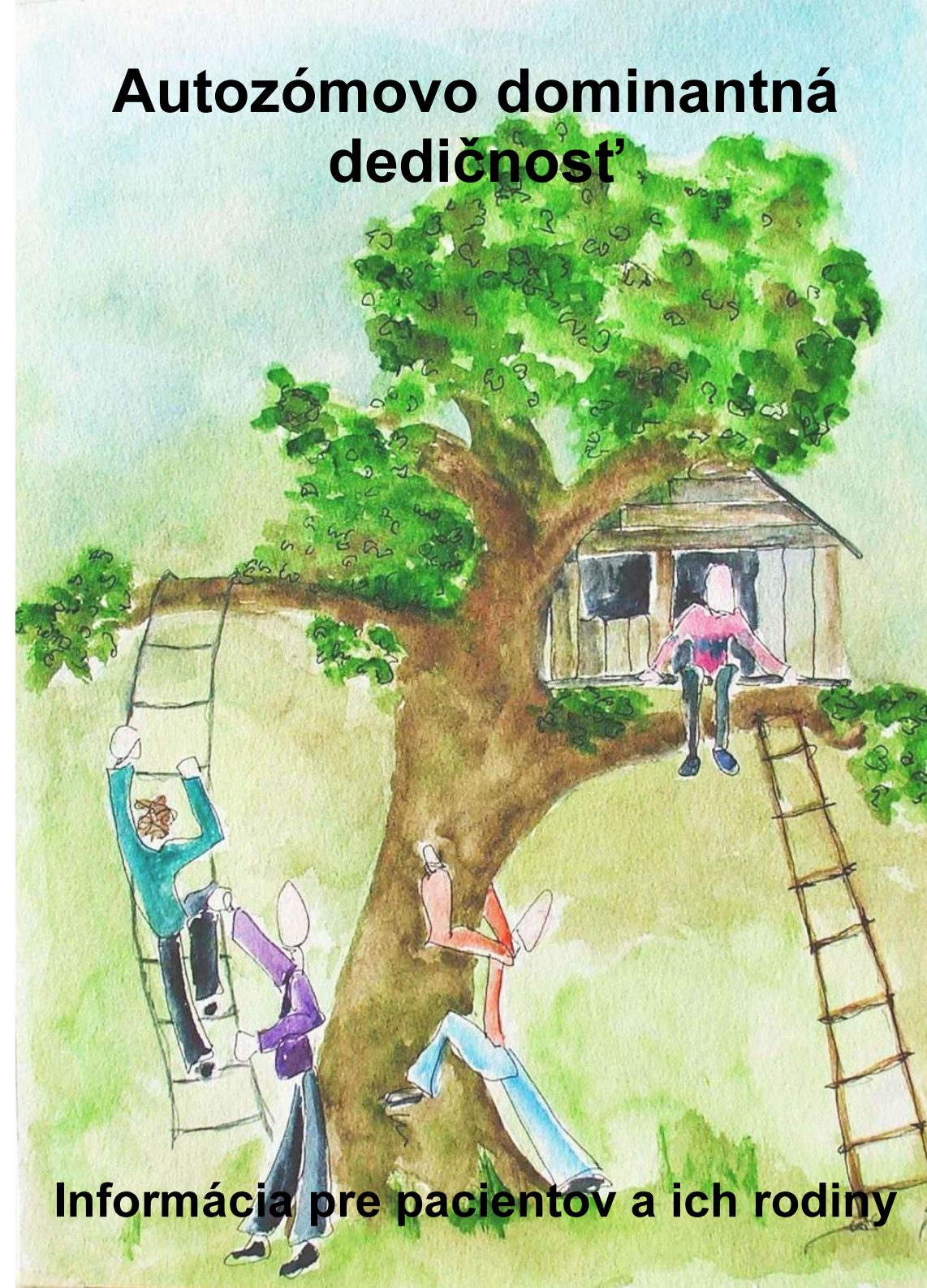
Autozómovo dominantná dedičnosť

Preklad: **Jana Behunová** (August až December 2008)
 I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN Košice, Genetická ambulancia DFN
 Tr. SNP 1, 040 66 Košice
 tel. 055 640 2530/2393
barbjane1@yahoo.com
jana.behunova@upjs.sk

Vytvorené podľa informačných letákov vypracovaných nemocnicami Guy's a St. Thomas Hospital, Londýn a IDEAS-Genetic Knowledge Park.

Táto práca bola podporená projektom Eurogentest v rámci Európskeho 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

Ilustrácie : Rebeca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Informácia pre pacientov a ich rodiny

Autozómovo dominantná dedičnosť

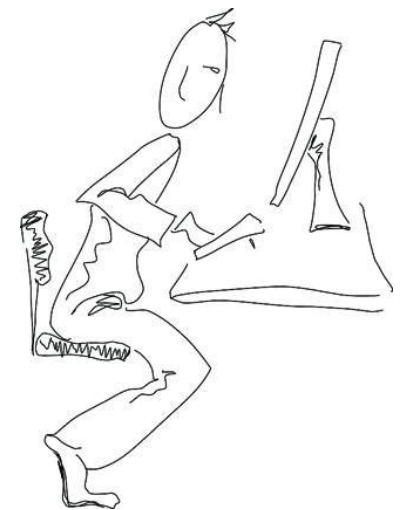
Tento leták Vám prináša informácie o tom, čo znamená pojem autozómovo dominantná dedičnosť a ako sa dedia dominantne dedičné znaky. Pre pochopenie princípov autozómovo dominantnej dedičnosti je potrebné najskôr niečo vedieť o génoch a o chromozómoch.

Gény a chromozómy

Naše telo sa skladá z miliónov buniek. Väčšina buniek obsahuje kompletnú sadu génov. Máme tisíce génov, ktoré pôsobia ako súbor pokynov riadiacich náš rast a vôbec fungovanie celého nášho tela. Gény sú zodpovedné za mnohé z našich vlastností ako je farba očí, krvná skupina alebo výška.

Gény sú nesené na vláknitých mikroskopických štruktúrach umiestnených v jadre bunky, nazývaných chromozómy. Vo väčšine buniek máme obvykle 46 chromozómov. Chromozómy dedíme od svojich rodičov - 23 chromozómov od matky a 23 chromozómov od otca, čiže spolu máme dve sady po 23 chromozómoch, resp. 23 párov chromozómov. Pretože chromozómy sa skladajú z génov, dedíme z väčšiny génov dve kópie - po jednej kópii od každého z rodičov. To je dôvod, prečo sa zvyčajne podobáme našim rodičom. Chromozómy, a teda i gény, sú tvorené chemickou látkou, ktorá sa nazýva DNA.

Niekedy môže vzniknúť v jednej kópii génu zmena (mutácia), ktorá spôsobí jeho vyradenie z funkcie. Táto zmena môže následne podmieniť rozvoj genetickej choroby, pretože gén nedáva telu správne inštrukcie - neplní svoju funkciu.



PREŠOV**Alpha medical a.s., Genetická ambulancia****Adresa:** Hollého 14

080 01 Prešov

Tel: 051 7011 417, 232**Email:** presov@alphamedical.sk**SPIŠSKÁ NOVÁ VES****Oddelenie lekárskej genetiky NsP a.s.****Adresa:** Jánskeho 1

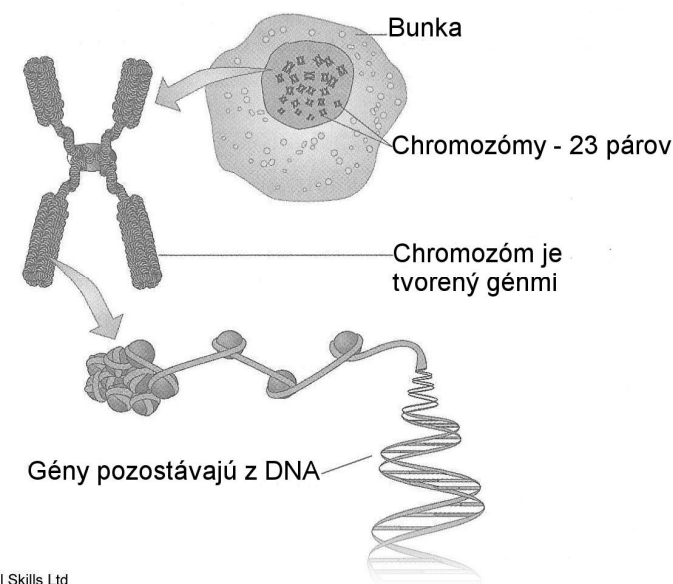
052 01 Spišská Nová Ves

Tel: 053 4199 246, 247**Email:** geneticka.ambulancia@nspsnv.sk**TRENČÍN****Oddelenie lekárskej genetiky FN****Adresa:** Legionárska 28

911 71 Trenčín

Tel: 032 6566 796**Email:** valachova@fntn.sk**ŽILINA****Oddelenie lekárskej genetiky NsP****Adresa:** Spanyola 43

01207 Žilina

Tel: 041 5110 245, 698**Email:** cisgen@nspza.sk**Obrázok 1: Gény, chromozómy a DNA**

© Clinical Skills Ltd

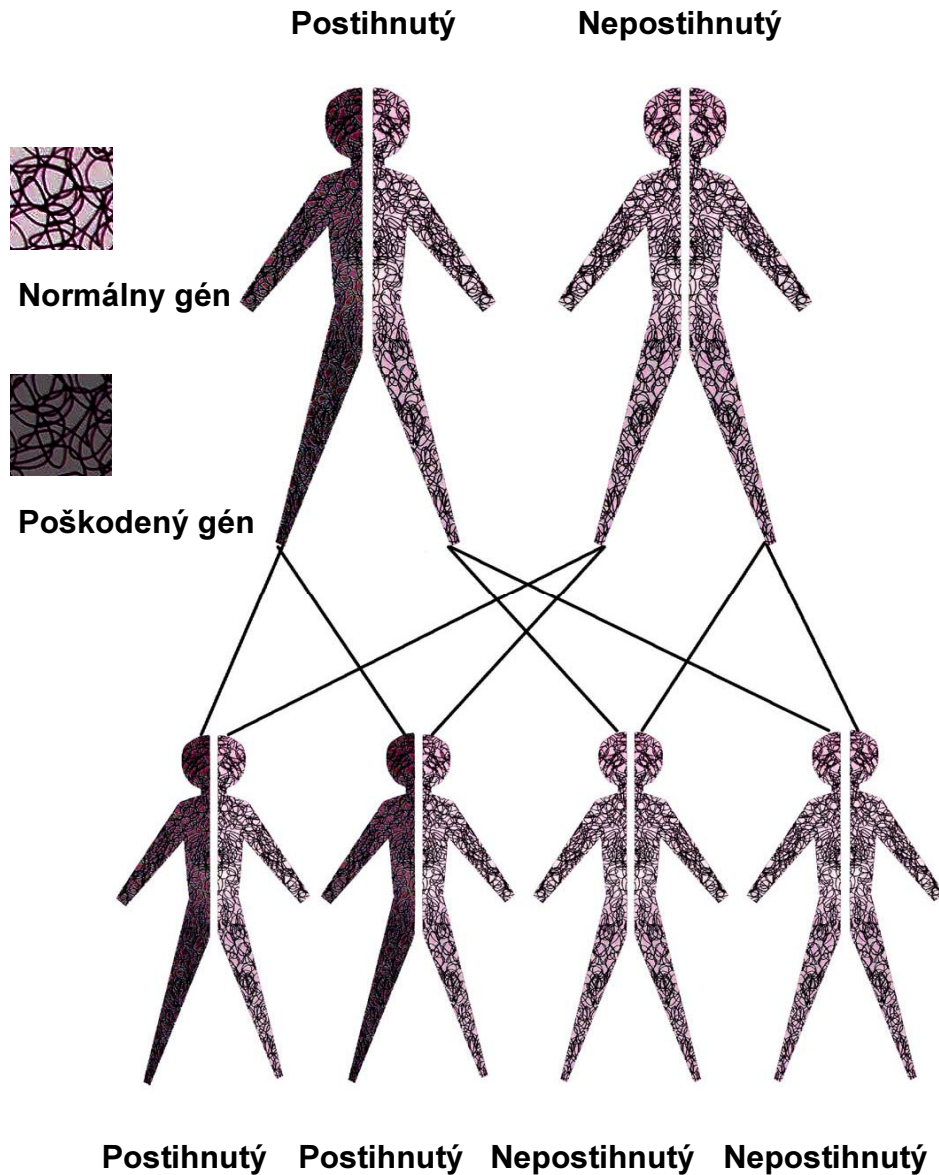
Čo je to autozómovo dominantná dedičnosť?

Niektoré choroby sa v rodine odovzdávajú dominantným spôsobom. Znamená to, že postihnutá osoba zdedí jednu normálnu kópiu daného génu, a jednu zmenenú, čiže mutovanú. Táto mutovaná kópia je však „dominantná“ - teda jej vplyv preváži nad vplyvom zdravej kópie génu, a preto sa u postihnutej osoby prejaví genetická choroba. To, aká choroba sa prejaví u postihnutej osoby, závisí na tom, ktorý gén je zmenený (mutovaný) a aká je jeho normálna funkcia v organizme.

Niektoré autozómovo dominantné choroby sa prejavia ihneď po narodení, kým iné omnoho neskôr, až v dospelosti. Tie sa preto nazývajú aj chorobami s neskorým nástupom. Medzi autozómovo dominantné choroby patria napríklad polycystické obličky dospelých, Huntingtonova choroba alebo neurofibromatóza.

Ako sa dedia dominantne podmienené choroby?

Obrázok 2: Ako rodičia odovzdávajú svojim deťom gény pre dominantné choroby



Tel: 055 640 3233, 3230, 2140
Email: genetikaodd.snp@fnlp.sk

**Genetická ambulancia Detskej fakultnej nemocnice,
I. Klinika detí a dorastu LF UPJŠ a DFN**

Adresa: Tr. SNP 1
040 66 Košice
Tel: 055 640 2530, 2393, 4129
Email: barbjane1@yahoo.com
jana.behunova@upjs.sk

LUČENEC

Ambulancia lekárskej genetiky
Adresa: Ul. Dukelských hrdinov 2
984 01 Lučenec
Tel: 0902 152665
Email: kvamagen@stonline.sk

MARTIN

Oddelenie lekárskej genetiky, Martinská fakultná nemocnica
Adresa: Kollárova 2
036 59 Martin
Tel: 043 4203 887
Email: krsiakova@mfn.sk

Martinská genetická ambulancia, M-Genetik, s.r.o.

Adresa: Mudroňova 7
036 01 Martin
Tel: 043 4222 778
Email: mgenetik@zoznam.sk

NITRA

GENET,s.r.o.
Adresa: Špitálska 6,
949 01 Nitra
Tel: 037 6545 668
Email: barosjana@hotmail.com

**Oddelenie lekárskej genetiky, Ústav laboratórných
vyšetrovacích metód, Onkologický ústav sv. Alžbety (OÚSA)**

Adresa: Heydukova 10

812 50 Bratislava

Tel: 02 592 49 574, 576, 575

Email: emassaro@ousa.sk

**Oddelenie klinickej genetiky, Novapharm s.r.o., Železničná
nemocnica a poliklinika**

Adresa: Šancová 110

832 99 Bratislava

Tel: 02 2029 2444, 2447, 5284, 7738

Email:

genetika@novapharm.sk

cytogenetika@novapharm.sk

ondrejcek.michal@novapharm.sk

melisova.katarina@novapharm.sk

BANSKÁ BYSTRICA

Oddelenie lekárskej genetiky FNsP F.D. Roosevelta

Adresa: Nám. L. Svobodu 1

975 17 Banská Bystrica

Tel: 048 441 3378, 3380

Email: dkantarska@nspbb.sk

HUMENNÉ

GEN-IM s.r.o

Adresa: Poliklinika, Ul. 1.mája 21

066 01 Humenné

Tel: 057 7706572

Email: miroslav.vasil@alphamedical.sk

mvasil@stonline.sk

KOŠICE

Oddelenie lekárskej genetiky, FN L. Pasteura

Adresa: Tr. SNP 1

041 90 Košice

Chorý rodič s jedným mutovaným génom môže svojmu dieťaťu odovzdať buď normálny alebo mutovaný gén - a to s rovnakou pravdepodobnosťou. Z toho dôvodu každé z jeho detí má 50% pravdepodobnosť (resp. riziko 1:2) zdedenia mutovaného génu, a tým aj dominantnej choroby.

Takisto pravdepodobnosť, že dieťa od svojho postihnutého rodiča zdedí normálny gén, je 50%. V tom prípade toto dieťa bude zdravé, a nehrozí ani žiadne riziko prenosu danej choroby na jeho budúcich potomkov.

To, či sa na dieťa preniesie gén mutovaný, alebo normálny, je jav úplne náhodný. Táto pravdepodobnosť (50%) zostáva rovnaká pre každé ďalšie tehotenstvo, a nie je ovplyvnená pohlavím dieťaťa.

Prečo sa niekedy zdá, že sa genetická choroba v jednej generácii neobjavila?

Niektoré autozómovo dominantné choroby môžu mať rôzne závažný priebeh i u členov jednej rodiny. Tento jav se nazýva variabilná expresivita. V skutočnosti daná dominantná choroba nevynecháva generáciu, ale môže mať veľmi mierny priebeh, takže postihnuté osoby vyzerajú ako zdravé. Niektorí dokonca ani sami nemusia vedieť, že trpia nejakou genetickou chorobou. Typickým príkladom je ľahký priebeh neurofibromatózy.

U chorôb, ktoré sa začínajú prejavovať v neskoršom veku (často až v pozdnej dospelosti, napr. dedičná rakovina prsníka alebo Huntingtonova choroba), môžu ľudia zomrieť kvôli úplne inej príčine ešte skôr, ako sa u nich objavia príznaky tejto dedičnej choroby; alebo im jednoducho nikto neurčil správnu diagnózu. Napriek tomu rodičia môžu preniesť túto dominantne dedičnú chorobu na svojich potomkov.

Čo ak je vyšetovaná osoba prvou v rodine, u koho sa choroba vyskytla?

Niekedy sa stane, že sa v rodine narodí dieťa s autozómovo dominantnou chorobou, hoci sa táto choroba u nikoho v príbuzenstve dovtedy nevyskytla. To môže byť dôsledkom novo vzniknutej mutácie daného génu v jednej z pohlavných buniek, či už vo vajíčku, alebo v spermii, ktoré dali vznik dieťaťu. V tomto prípade ani jeden z rodičov nie je postihnutý, a pravdepodobnosť, že sa choroba vyskytne u ďalšieho dieťaťa týchto rodičov je veľmi nízka (avšak nie úplne nulová). V každom prípade je nutné túto záležitosť konzultovať s lekárom, ideálne s klinickým genetikom. Je dôležité vedieť aj to, že osoba s novovzniknutou mutáciou ju môže preniesť na svojich potomkov opäť s pravdepodobnosťou 50%.

Genetické vyšetrenie v tehotenstve

Niektoré autozómovo dominantné choroby je možné diagnostikovať už u plodu počas tehotenstva (pre viac informácií viď letáčky o CVS a Amniocentéze). To, či je možné danú chorobu diagnostikovať v tehotenstve, určí váš lekár v spolupráci s klinickým genetikom.

Ostatní členovia rodiny

Ak sa u niekoho v rodine vyskytne autozómovo dominantná choroba, bolo by vhodné to prediskutovať aj s ostatnými členmi rodiny. Táto informácia môže byť užitočná pri stanovení diagnózy i u ostatných rodinných príslušníkov. Zvlášť dôležité to je pre príbuzných, ktorí už majú deti, alebo ktorí ešte len plánujú rodinu.

Pre niektorých ľudí môže byť zložité povedať rodine o dedičnej chorobe. Môžu sa hanbiť, alebo mať strach, že vyvolajú obavy v celej rodine. V niektorých rodinách príbuzní navzájom stratili

Orphanet - voľne prístupné webové stránky s informáciami o vzácnych chorobách, klinických testoch, liekoch a kontaktoch na svojpomocné skupiny v celej Európe (v hlavných európskych jazykoch).

www.orpha.net

IBIS - voľne prístupné webové stránky s informáciami o vrodených vývojových chybách a genetických chorobách a možnostiach ich prevencie, o plánovaní tehotenstva, teratogénoch a genetickom poradenstve (v angličtine, španielčine, ukrajinčine, ruštine...)

<http://www.ibis-birthdefects.org/start/index.htm>

<http://www.ibis-birthdefects.org/index.htm>

....ďalšie informácie na vašej najbližšej genetickej ambulancii:

BRATISLAVA

Centrum lekárskej genetiky FNŠP, Nemocnica Staré mesto

Adresa: Americké nám. 3

813 69 Bratislava

Tel: 02 5296 8855, 02 5293 1483

Email: genetika@faneba.sk

Oddelenie klinickej genetiky FNŠP, pracovisko Kramáre

Adresa: Limbová 5

833 05 Bratislava

Tel: 02 5954 2805, 2913, 2809, 2318, 2697, 5141

Email: genetika@kramare.fnsnpa.sk

eleonora.cmelova@kramare.fnsnpa.sk

darina.durovcikova@szu.sk

Oddelenie lekárskej genetiky, Národný onkologický ústav

Adresa: Klenová 1

833 10 Bratislava

Tel: 02 59378485

Email: denisa.ilencikova@nou.sk

Praderov-Williho syndróm
<http://www.pwsyndrom.sk/>

Williamsov syndróm
<http://www.spolws.sk/Co-je-williamsow-syndrom.html>

Gilbertov syndróm
<http://www.gilbert.wbl.sk/>

Marfanov syndróm
<http://marfan.szm.sk/>
<http://www.bedekerzdravia.sk/?main=article&id=334>

Ataxia-teleangiectázia
<http://www.ataxia-teleangiectazia.estranky.sk/clanky/o-diagnoze/ataxia-teleangiectasia-luis-barovej-syndrom>

České stránky:

Genetika - český zdroj informácií o genetike.
www.genetika.wz.cz/genealogie.htm

Databáza pracovišť ČR poskytujúcich molekulárno-genetické vyšetrenia častejších genetických ochorení (CZDDNAL)
www.uhkt.cz/nrl/db

Společnost lékařské genetiky České lékařské společnosti
 J. E. Purkyně;
www.slq.cz

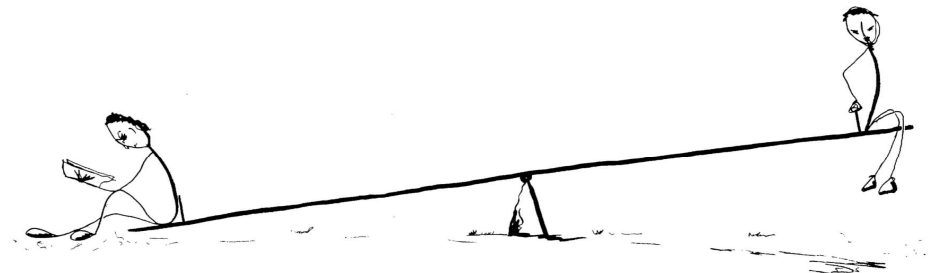
Ostatné zahraničné zdroje:

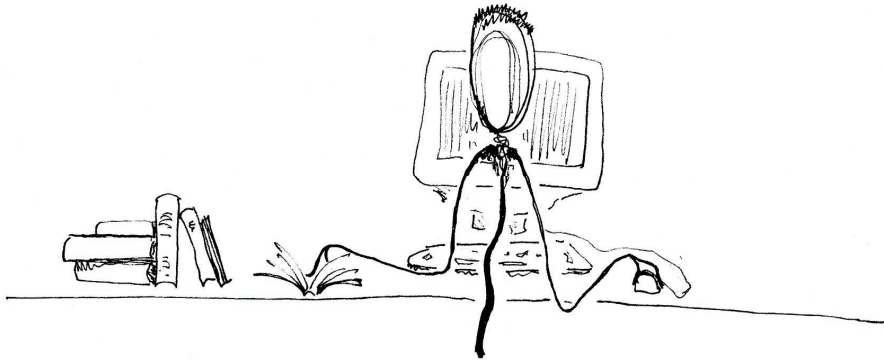
EuroGentest - voľne prístupné webové stránky s informáciami o genetickom vyšetrení (v angličtine a ostatných európskych jazykoch).
www.eurogentest.org

kontakt, a tak je pre nich ťažké znovu sa stretnúť. Genetik-špecialista má väčšinou dosť skúseností s rodinami v podobných situáciách, a môže vám ponúknuť radu ako prejednať tieto záležitosti s ostatnými členmi rodiny.

Je dôležité si zapamätať

- Pre vznik autozómovo dominantnej choroby stačí, aby človek zdedil iba jednu kópiu mutovaného génu. Pravdepodobnosť tejto udalosti je 50% a nedá sa ničím ovplyvniť, výber je úplne náhodný. To platí aj pre každé ďalšie tehotenstvo, bez ohľadu na pohlavie dieťaťa.
- Mutovaný gén sa nedá opraviť, zmena-mutácia je prítomná po celý život
- Mutovaným génom sa nedá „nakaziť“ od chorého. Ľudia s autozómovo dominantnou chorobou môžu byť napríklad darcami krvi.
- Ľudia často cítia vinu za genetickú chorobu, ktorá postihla ich rodinu. Je dôležité si uvedomiť, že to nie je ničια chyba, a že nikto z rodiny ničím nespôsobil vznik a existenciu týchto chorôb.





Toto je iba stručný sprievodca dominantnou dedičnosťou. Viac informácií nájdete na týchto adresách:

Genetizácia medicíny XXI. storočia - informačno-edukačná stránka o úlohe genetiky v medicíne. Súbor prác v pdf formáte pojednávajúcich o podstate dedičnosti, o štruktúre DNA a chromozómov, o indikáciách a metódach genetického vyšetrenia, aj o biochemicko-molekulových aspektoch vyšetrení pri dedičných metabolických chorobách a iných genetických poruchách. Autori: Centrum Lekárskej Genetiky FN Bratislava, Ústav Biologie a Genetiky LF UK Bratislava.

<http://www.prorecks.sk/post/genetizacia-mediciny-xxi-storocia-16/>

Bioweb.genezis.eu - informačno-edukačná stránka o genetike ako vede všeobecne, aj užšie o ľudskej genetike, o typoch dedičnosti, chromozómových mutáciách, genetických chorobách...

<http://www.bioweb.genezis.eu/index.php?cat=7&file=clovek>

Kontakty na pracoviská molekulovo-genetickej diagnostiky - Slovensko:

Centrum lekárskej genetiky, Úsek molekulovej a biochemickej genetiky FN Staré mesto

http://www.nspr.sk/Nemocnica-Stare-Mesto/stare-mesto/sm_clg/index.htm

http://www.szu.sk/katedry/katedra.html?polozka_id=2876887

Priloha 12 - ponukový list vyšetrenia 2.pdf

Genexpress s. r. o.

<http://genexpress.sk/>

Gendiagnostica s. r. o.

<http://www.gendiagnostica.sk/>

Medgene s. r. o.

<http://www.medgene.eu/index.html>

Ďalšie informačné stránky a kontakty na spoločnosti:

Centrum prenatalnej diagnostiky, s.r.o - prenatalna diagnostika

<http://www.3dultrazvuk.sk/>

Spina bifida a hydrocefalus

<http://www.sbah.sk/>

Downov syndróm

<http://www.downovsyndrom.sk/sds/>

Turnerov syndróm

<http://www.turnerovsyndrom.sk/>

5p- syndróm

<http://primar.sme.sk/c/4116645/syndrom-macacieho-placu-cri-du-chat-syndrom-5p-syndrom.html>