

Autozómovo recesívna 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 recesívna dedičnosť

Tento letáčik vám prináša informácie o tom, čo je autozómovo recesívna dedičnosť a akým spôsobom sa dedia recesívne choroby. Pre pochopenie princípov autozómovo recesívnej 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. Ak sa jedná o recesívny gén a osoba má druhú kópiu génu normálnu, genetická choroba sa neprejaví.

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

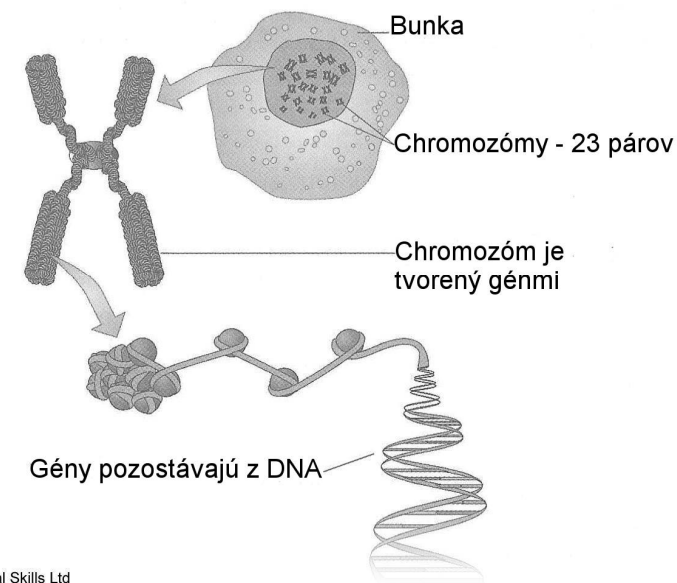
052 01 Spišská Nová Ves

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**

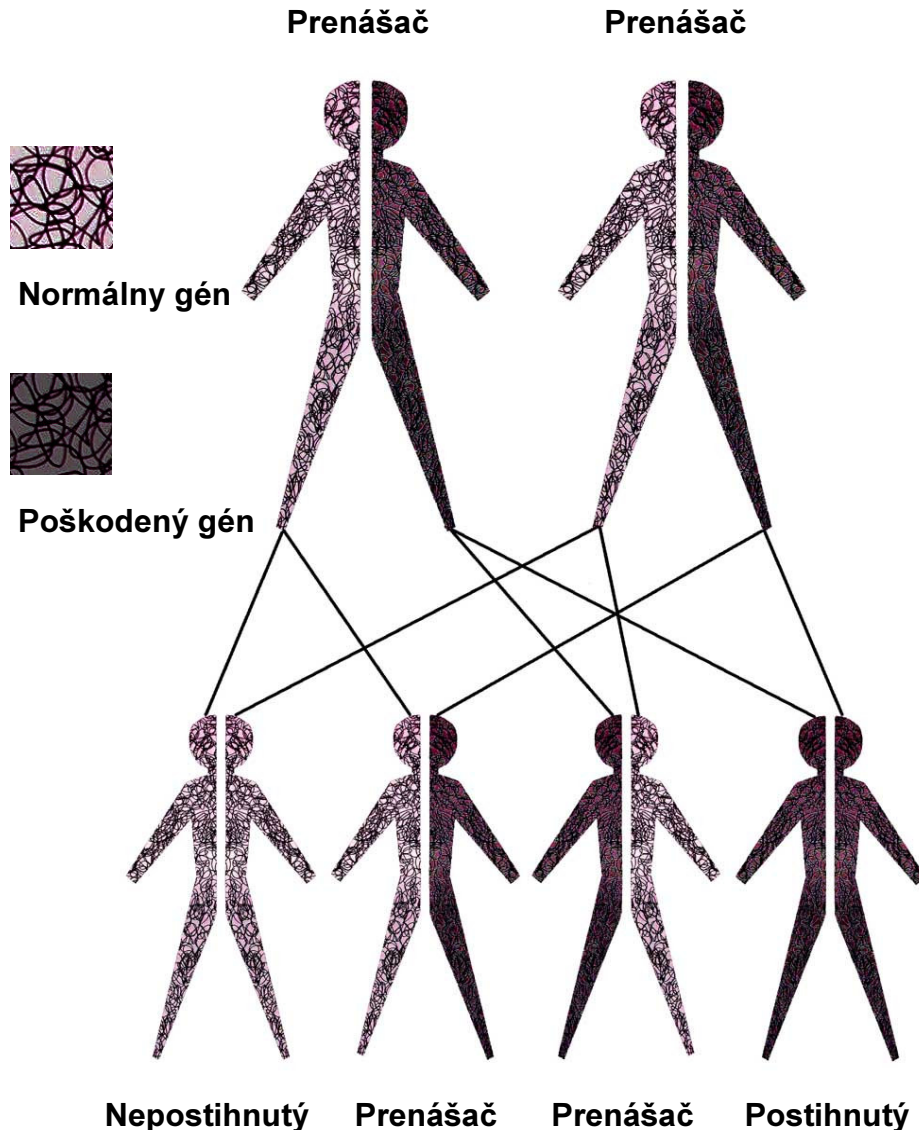
© Clinical Skills Ltd

Čo je autozómovo recesívna dedičnosť?

Niektoré choroby sa dedia autozómovo recesívnym spôsobom. To znamená, že osoba musí zdediť dve zmenené (mutované) kópie určitého génu (tj. od každého z rodičov dostane po jednej zmenenej kópii génu) na to, aby sa choroba prejavila. Ak človek zdedí iba jednu zmenenú kópiu, a druhú kópiu génu má normálnu, je vo väčšine prípadov iba zdravým prenášačom („heterozygotom“), pretože normálna kópia génu funkčne kompenzuje kópiu zmenenú (mutovanú). U prenášača sa teda daná genetická porucha neprejaví, je iba nosičom jednej zmenenej kópie génu, popri jednej normálnej kópii z toho istého páru génov. Príkladmi autozómovo recesívnych chorôb sú cystická fibróza alebo kosáčikovitá anémia.

Ako sa dedia recesívne podmienené choroby?

Obrázok 2: Ako rodičia odovzdávajú svojim deťom gény pre recesívne choroby?



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

Ak sú obaja rodičia prenášačmi zmeny (mutácie) v rovnakom géne, môžu svojmu dieťaťu odovzdať buď normálny alebo mutovaný gén. K prenosu dochádza úplne náhodne, s rovnakou pravdepodobnosťou.

Každé dieťa, ktorého obaja rodičia sú prenášačmi mutácie v rovnakom géne, má riziko **25%** (tj. 1:4), že mutáciu zdedí od oboch rodičov a dôjde uňho **k prejavom choroby**. Toto ale zároveň znamená, že v 75% (tj. 3:4) sa u potomka choroba neprejaví. Rovnaká pravdepodobnosť platí pre každé ďalšie tehotenstvo týchto rodičov, a nie je ovplyvnená pohlavím dieťaťa ani výsledkami predchádzajúcich gravidít. U spomenutých 75% (3:4) nepostihnutých potomkov môžu nastať dve situácie:

50% (tj. 2:4) potomkov zdedí iba jednu kópiu zmeneného (mutovaného) génu od svojich rodičov. Sú to tzv. **zdraví prenášači** jednej mutácie, podobne ako ich rodičia.

25% potomkov (tj. 1:4) zdedí obe normálne kópie génu, sú **zdraví, a nie sú ani prenášačmi** mutácie do ďalších generácií.

To, k akej kombinácii dôjde - či k prenosu jednej alebo dvoch kópií génu mutovaného či normálneho, je jav úplne náhodný. Pravdepodobnosť zostáva rovnaká v každom ďalšom tehotenstve, a nie je ovplyvnená pohlavím dieťaťa.

Čo ak je dieťa prvou osobou v rodine, u koho sa choroba vyskytla?

Niekedy sa stane, že sa v rodine narodí dieťa s autozómovo recesívnou chorobou, hoci sa táto choroba u nikoho v príbuzenstve dovtedy nevyskytla. Členovia rodiny môžu byť aj po viacero generácií iba zdravými prenášačmi jednej kópie mutovaného génu, dieťa však ochorie až vtedy, keď dostane zmenený (mutovaný) gén zároveň od oboch rodičov, od matky i od otca.

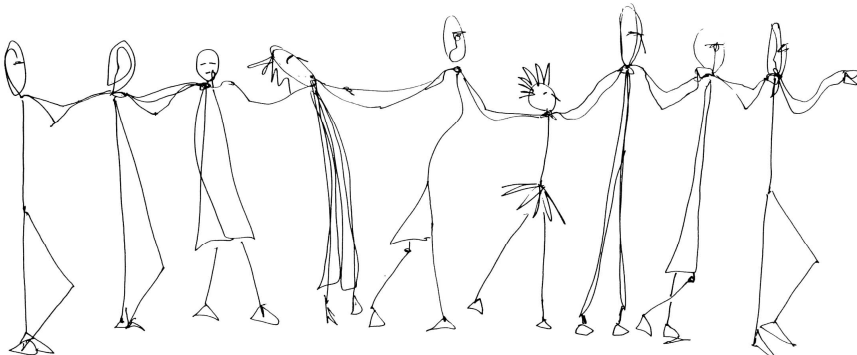
Testovanie prenášačov a genetické testy v tehotenstve

Pre osoby, ktoré majú v rodine autozómovo recesívnu chorobu, máme k dispozícii viacero diagnostických možností. To, či sú obaja partneri prenášačmi zmeneného génu zistíme testovaním na prenášačstvo danej choroby. Táto informácia má význam najmä v prípade plánovaného tehotenstva. Pre niektoré recesívne choroby je možné podstúpiť diagnostický test v tehotenstve, aby sa zistilo, či plod zdedil danú chorobu (viď letáčik o CVS, Amniocentéze). Tieto otázky by ste mali prediskutovať so svojim lekárom alebo genetikom.

Ostatní členovia rodiny

Ak sa u niekoho v rodine vyskytne autozómovo recesívna choroba, alebo je sám jej prenášačom, je vhodné túto skutočnosť konzultovať aj s ostatnými členmi rodiny. Títo sa na základe získanej informácie môžu rozhodnúť, či si želajú podstúpiť genetické vyšetrenie, ktoré u nich môže potvrdiť alebo vylúčiť prenášačstvo mutovaného génu. 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 FNsP, Nemocnica Staré mesto

Adresa: Americké nám. 3

813 69 Bratislava

Tel: 02 5296 8855, 02 5293 1483

Email: genetika@faneba.sk

Oddelenie klinickej genetiky FNsP, pracovisko Kramáre

Adresa: Limbová 5

833 05 Bratislava

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

Email: genetika@kramare.fnspsba.sk

eleonora.cmelova@kramare.fnspsba.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 pracovísk 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:

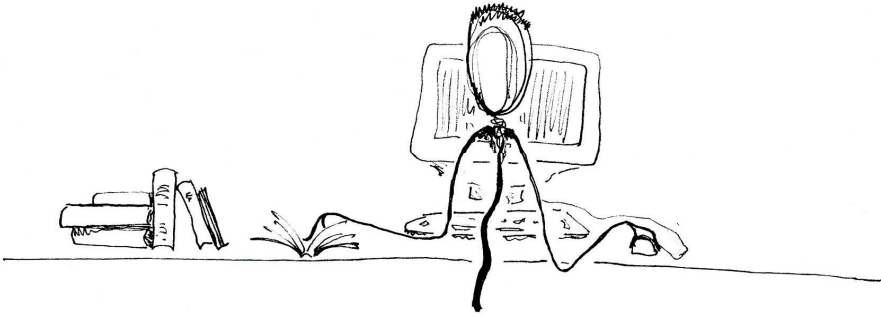
EuroGentest - voľne prístupné webové stránky s informáciami o genetickom vyšetrení (v angličtine a ostatných európskych jazykoch).
www.eurogentest.org

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

- Jedinec musí zdediť dve kópie mutovaného génu, po jednej od každého zo svojich rodičov (pravdepodobnosť 25%), aby sám ochorel. Ak od rodičov-prenášačov zdedí iba jednu kópiu mutovaného génu, a druhú kópiu má normálnu (pravdepodobnosť 50%), je zdravým prenášačom choroby. Tieto kombinácie sa dedia úplne náhodne. Riziko zostáva rovnaké pre všetky nasledujúce tehotenstvá a nezáleží na pohlaví dieťaťa.
- Mutovaný gén sa nedá opraviť, zmena-mutácia je prítomná po celý život.
- Mutovaným génom sa nedá „nakaziť“ od chorého. Ľudia s autozómovo recesívne dedičnou 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 recesívnou 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 - ponukovy list vysetrenia 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 prenatálnej diagnostiky, s.r.o - prenatálna 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>