

**Genetika** - váš zdroj informací o genetice.

[www.genetika.wz.cz/genealogie.htm](http://www.genetika.wz.cz/genealogie.htm)

**Databáze pracovišť** poskytujících molekulárně genetická vyšetření velmi častých genetických onemocnění v České republice (CZDDNAL)

[www.uhkt.cz/nrl/db](http://www.uhkt.cz/nrl/db)

**EuroGentest** - Volně přístupné webové stránky s informacemi o genetickém vyšetření (v angličtině).

[www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

**Orphanet** - Volně přístupné webové stránky s informacemi o vzácných chorobách, klinických testech, léčích a spojení na svépomocné skupiny v celé Evropě (v hlavních evropských jazycích).

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**... nebo kontaktujte své regionální genetické pracoviště:**

[www.slg.cz/slgcontacts.pdf](http://www.slg.cz/slgcontacts.pdf)

Vytvořeno podle informačních letáků vypracovaných nemocnicemi Guy's a St. Thomas' Hospital, Londýn a IDEAS - Genetic Knowledge Park.

Tato práce byla podpořena projektem Eurogentest v rámci Evropského 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

**Překlad:** Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2. LF a FN v Motole

Březen 2008

Ilustrace: Rebeca J Kent  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)

# Autosomálně recesivní dědičnost



**Informace pro pacienty a rodiny**

## Autosomálně recesivní dědičnost

V tomto letáčku se dozvíte, co to je autosomálně recesivní dědičnost a jaké jsou obecné principy dědičnosti. K pochopení principů autosomálně recesivní dědičnosti je dobré nejprve něco vědět o genech a chromosomech.

### Geny a chromosomy

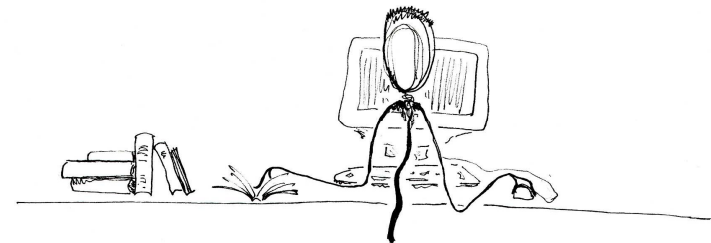
Naše těla jsou složena z milionů buněk. Buňky obsahují kompletní sadu genů. Geny obsahují řadu instrukcí kontrolujících růst i celkový vývoj našeho těla. Geny jsou také zodpovědné za naše charakteristické rysy, jako je barva očí, výška, krevní skupina aj. Každý z nás má tisíce genů. Všichni vždy zdědíme dvě kopie genů. Jednu kopii od své matky a jednu kopii od svého otce. To je důvod, proč dědíme také tělesné a povahové znaky od obou z nich.

Geny jsou uloženy ve vláknitých strukturách označovaných jako chromosomy v jádře buňky. Ve všech buňkách máme 46 chromosomů. Dědíme vždy jednu sadu tj. 23 chromosomů od své matky a jednu sadu s 23 chromosomy od svého otce. Máme tedy v každé buňce dvě sady o 23 chromosomech, neboli 23 párů chromosomů.

Někdy se vyskytne změna (mutace) v jedné kopii genu, která způsobí jeho vyřazení z funkce. Jedná-li se o recesivní gen a má-li osoba druhou kopii genu normální, genetická porucha se neprojeví.

jedné od každého ze svých rodičů, aby sám onemocněl (s 25 % pravděpodobností). Zdědí-li jen jednu kopii mutovaného genu, je zdravým přenašečem onemocnění s 50 % pravděpodobností. Tyto kombinace se dědí zcela nahodile. Riziko zůstává stejné pro všechny následující těhotenství a nezáleží na pohlaví dítěte.

- Mutovaný gen se nedá opravit, je přítomen po celý život.
- Mutovaným genem se člověk nemůže „nakazit“ od jiného nemocného. Lidé s autosomálně recesivním onemocněním mohou být například dárči krve.
- Lidé se často cítí vinni za genetické onemocnění, které postihlo jejich rodinu. Je důležité si uvědomit, že to není ničí chyba a že tyto vlohky není možno jakkoli ovlivnit !



**Toto jsou pouze orientační informace, přičemž více informací naleznete:**

**Ústav biologie a lékařské genetiky UK 2.LF a FN v Motole**

V Úvalu 84, Praha 5, 150 06

tel: +420 224433501; Fax: +420 224433520

Email: [sekretariat@fnmotol.cz](mailto:sekretariat@fnmotol.cz)

<http://ublg.lf2.cuni.cz>

**Společnost lékařské genetiky České lékařské společnosti**

**J. E. Purkyně;**

[www.slg.cz](http://www.slg.cz)

## Testování nosičů a testy v těhotenství

Pro osoby, které mají v rodině recesivní onemocnění, máme k dispozici řadu diagnostických možností. Zda jsou oba partneři nosiči změněného genu zjistíme využitím testování nosičů. Tato informace má význam zejména v případě plánovaného těhotenství. Pro některá recesivní onemocnění je možné podstoupit diagnostický test v těhotenství, aby se zjistilo, zda plod zdědil danou afekci. (viz letáček o CVS, Amniocentéze). Tyto otázky můžete prodiskutovat se svým klinickým lékařem nebo genetikem.



## Ostatní rodinní příslušníci

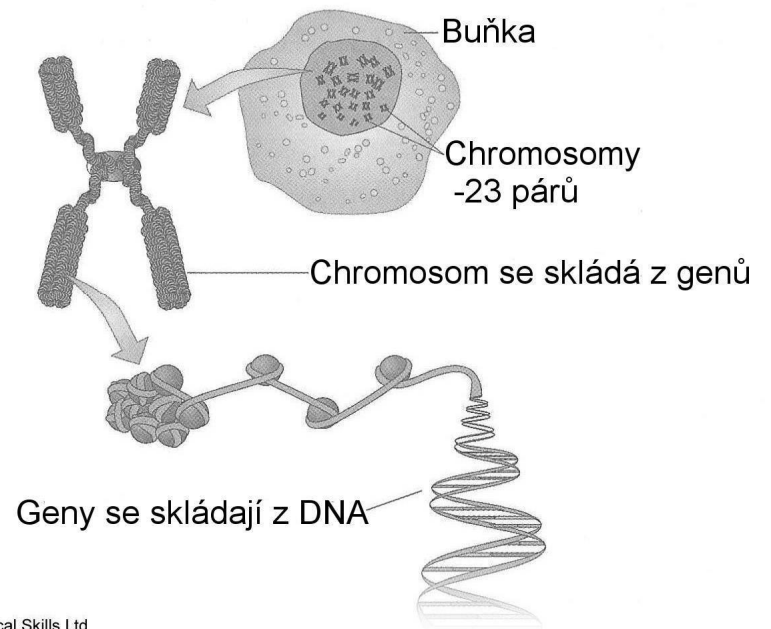
Má-li někdo v rodině recesivní onemocnění nebo je-li sám jeho nosičem, měla by tato skutečnost být konzultována s dalšími členy jeho rodiny. Ti se poté mohou rozhodnout, zda rovněž podstoupí genetické vyšetření, na jehož základě u nich může být stanovena diagnóza nebo nosičství. Toto je obzvláště důležité pro ty rodinné příslušníky, kteří již děti mají nebo plánují rodinu.

Pro některé lidi může být obtížné říci rodině o dědičném onemocnění. Mohou mít strach, že způsobí v rodině obavy. V některých rodinách lidé ztratí kontakt s příbuznými a je pro ně obtížné se s nimi znovu setkat. Klinický genetik má často dostatek zkušeností s rodinami v takovýchto situacích a může nabídnout pomoc pro optimální řešení.

## Shrnutí

- Jedinec musí zdědit dvě kopie mutovaného genu, po

Obrázek 1: Geny, chromosomy a DNA



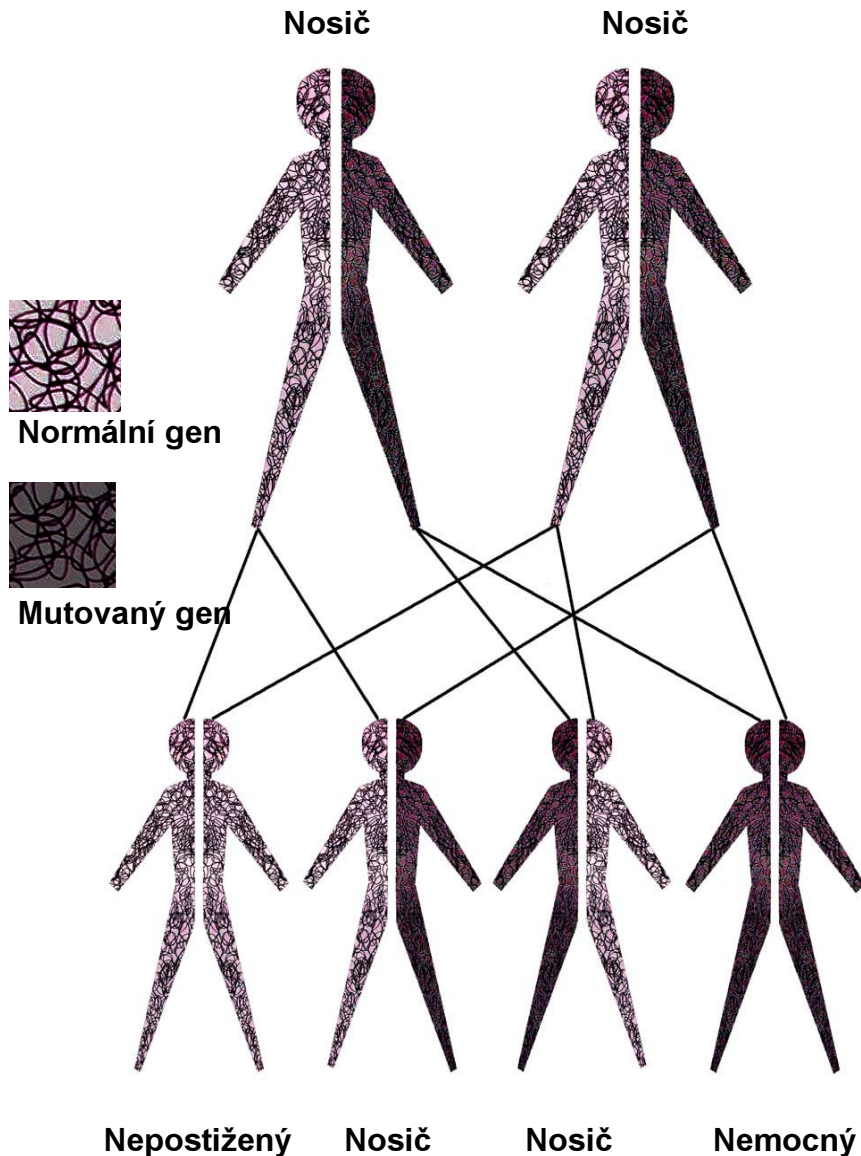
## Co je autosomálně recesivní dědičnost?

Některé nemoci se dědí autosomálně recesivním způsobem. To znamená, že osoba musí zdědit dvě změněné (mutované) kopie určitého genu (tj. po jedné změněné kopii genu dostane zároveň od obou svých rodičů) k tomu, aby se nemoc projevila.

Pokud osoba zdědí pouze jednu změněnou kopii a druhou kopii genu má normální, je ve většině případů jen zdravým nosičem („heterozygotem“), protože normální kopie genu funkčně kompenzuje kopii změněnou (mutovanou). U této osoby se genetická porucha neprojevuje a je tedy nosičem jedné změněné kopie genu. Příkladem autosomálně recesivní poruchy jsou například cystická fibróza nebo srpkovitá anémie.

## Jakým způsobem se recesivní poruchy dědí ?

Obrázek 2: Jak jsou recesivní geny předávány z rodičů na děti?



Jsou-li oba rodiče nosiči změny (mutace) ve stejném genu, mohou předat svým potomkům buď normální nebo mutovaný gen. K přenosu dochází zcela náhodně s pravděpodobností 1:1. Každý potomek, jehož oba rodiče jsou nosiči změny (mutace) ve stejném genu, má riziko 25% (tj. 1:4), že vlohů zdědí od obou rodičů a dojde u něho k projevům onemocnění. Toto ale zároveň znamená, že v 75% (tj. 3:4) se u potomka nemoc neprojeví. Stejná pravděpodobnost platí pro každé další těhotenství u těchto rodičů a není ovlivněna pohlavím dítěte.

50% (tj. 2:4) potomků zdědí jen jednu kopii změněného (mutovaného) genu od svých rodičů. Jsou tak tzv. zdravými nosiči jedné vlohů, podobně jako jejich rodiče.

25% potomků (tj. 1:4) zdědí obě normální kopie genu, nejsou nemocní, a ani nejsou nosiči vlohů pro další generaci.

**Zda dojde k přenosu genu mutovaného nebo normálního, je jev zcela náhodný. Pravděpodobnost zůstává stejná pro každé další těhotenství a není ovlivněna pohlavím dítěte.**

**Co když je dítě v rodině první, u koho se nemoc vyskytla?**

V některých případech se může stát, že se dítě narodí s autosomálně recesivní chorobou, ačkoliv v předchozích generacích tímto onemocněním nikdo v rodině netrpěl. Členové rodiny mohou být i po více generacích zdraví nosiči jedné kopie mutovaného genu, dítě však onemocní až tehdy, dostane-li změněný (mutovaný) gen zároveň od obou rodičů, od matky i od otce.

