

# Рецесивний тип успадкування



**Інформація для пацієнтів  
та їх сімей**



## Рецесивний тип успадкування

Ця інформація про те, що таке рецесивний тип успадкування і як можна успадкувати рецесивне захворювання. Для розуміння рецесивного типу успадкування корисно дізнатись про гени і хромосоми.

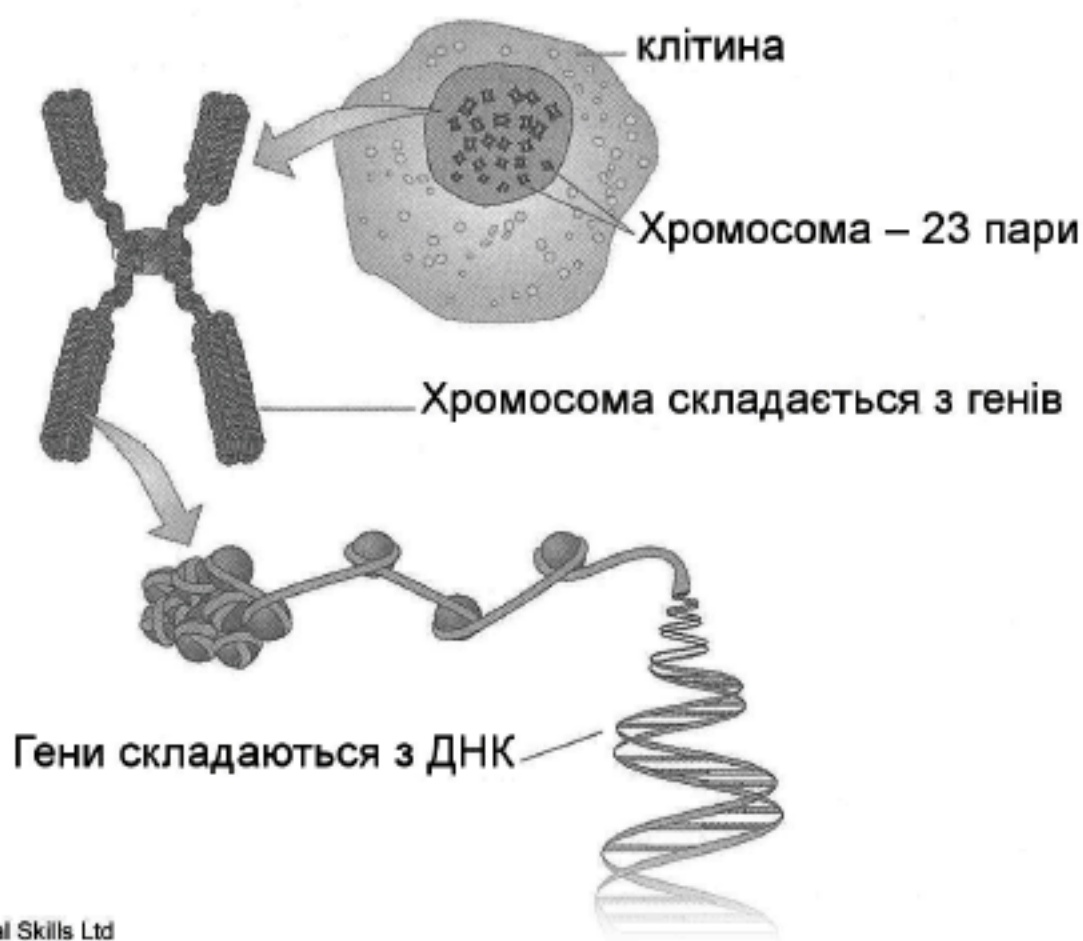
### Гени і хромосоми

Наш організм складається з мільйонів клітин. Більшість клітин містить повний набір генів. Ми маємо тисячі генів. Гени містять інструкції, згідно яких контролюються життєдіяльність нашого організму. Вони відповідають за багато наших ознак, таких як колір очей, група крові та ріст.

Гени знаходяться на ниткоподібних структурах, що називаються хромосомами. Зазвичай, у більшості клітин ми маємо 46 хромосом. Ми успадковуємо хромосоми від наших батьків, 23 від матері та 23 від батька у результаті чого у нас є два набори по 23 хромосоми або 23 "пари". Оскільки, хромосоми складаються з генів, ми успадковуємо дві копії більшості генів: по одній копії від матері та батька. Це і є причиною того, що ми часто подібні до наших батьків. Хромосоми, а тому і гени, складаються з хімічної речовини, яка називається ДНК.

Іноколи, в одній копії гена може бути зміна (мутація), яка не дозволяє працювати механізмам належним чином. Якщо мутація відбувається тільки в одному з пари генів, а інший ген нормальний, то при рецесивному типі успадкування це не призводить до генетичного захворювання.

## Малюнок 1: Гени, хромосоми та ДНК

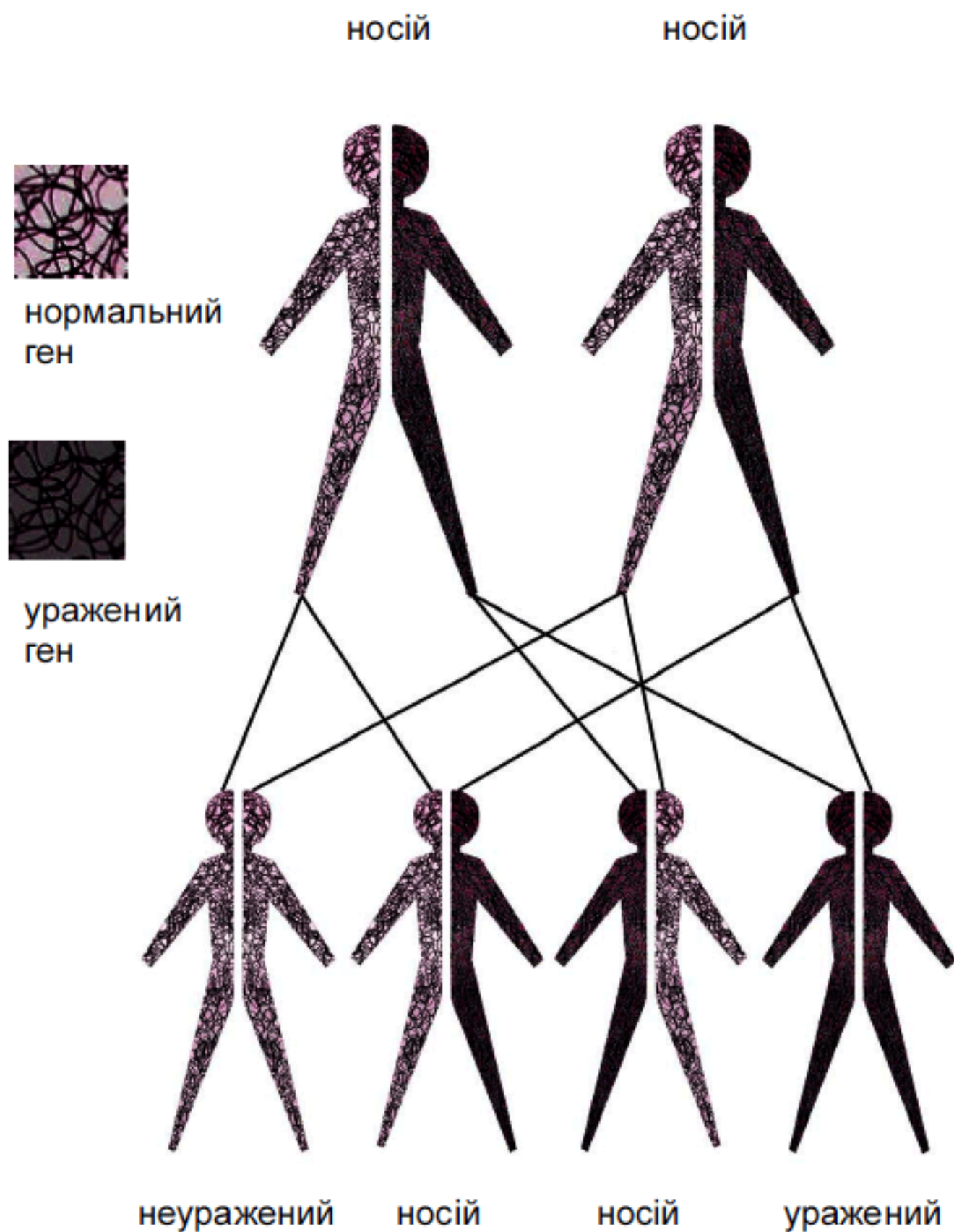


### Що таке автосомно-рецесивний тип успадкування?

Деякі захворювання успадковуються за рецесивним типом. Це означає, що особа, яка має такі захворювання повинна успадкувати дві змінені копії одного гена (по одній алелі від кожного з батьків). Якщо людина успадковує одну змінену копію гена, а іншу нормальну, то вона буде здоровим носієм, оскільки нормальна копія гена компенсує дію зміненого гена. Якщо Ви є носієм, то це означає, що у вас немає захворювання, проте у Вас один із пари генів є змінений. Прикладами автосомно-рецесивного захворювання є муковісцидоз та серповидна клітинна анемія.

## Як відбувається успадкування рецесивних захворювань?

Малюнок 2: Як рецесивні захворювання передаються від батьків дітям





Якщо обоє батьків є носіями мутації одного й того ж гена, то вони можуть передати своїм дітям, як змінений так і нормальний гени. Це відбувається випадково.

Якщо обоє батьків є носіями мутації одного гена, то ризик народження хворої дитини складає 25% (1 з 4). Тобто, ймовірність народження здорової дитини складає 75% (3 з 4). Ця ймовірність зберігається при кожній вагітності і не залежить чи то хлопчик, чи то дівчинка.

З ймовірністю 50% (2 з 4) дитина може успадкувати від батьків лише одну копію ураженого гена. У такому випадку дитина буде здоровим носієм, як і батьки.

Нарешті, існує ймовірність 25% (1 з 4) успадкування двох нормальних копій гена від кожного з батьків. У такому випадку дитина буде здоровою і не буде гетерозиготним носієм.

**Ці можливі комбінації виникають випадково.  
Ймовірність залишається незмінною для кожної вагітності і є однаковою для хлопчиків і дівчаток.**

**А якщо дитина є першою особою в родині, хто має захворювання?**

Інколи, дитина, яка народилась з рецесивним генетичним захворюванням, може бути першою ураженою особою в родині. Незважаючи на те, що багато осіб у родині впродовж поколінь були носіями, дитина народиться хворою лише при умові успадкування зміненого гена від матері та від батька одночасно.

**Встановлення носійства й аналізи під час вагітності**

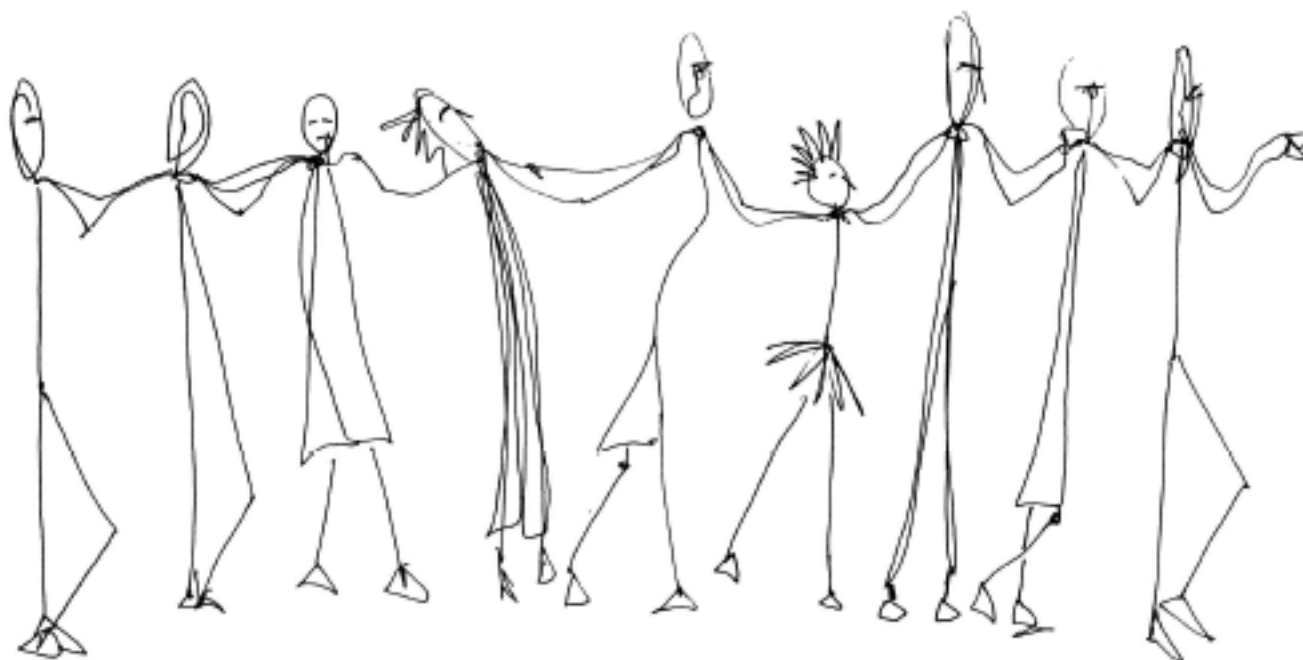
Рекомендації надаються особам, у родинях яких були випадки автосомно - рецесивних захворювань. Аналіз на

носійство рекомендують, щоб перевірити чи є обидва партнери носіями ураженого гена. Ця інформація важлива при плануванні вагітності. Для деяких рецесивних захворювань можна перевірити чи дитина успадкувала хворобу ще під час вагітності (більше інформації про такі аналізи можна дізнатися з буклетів про біопсію хоріона й амніоцентез). Ви повинні обговорити ці рекомендації з вашим лікарем або фахівцем у галузі охорони здоров'я.

### Інші члени сім'ї

Якщо хто-небудь у родині має генетичне захворювання чи є носієм мутації, то ви повинні повідомити про це іншим членам сім'ї. Це дасть можливість іншим членам родини здати аналіз крові для перевірки носійства цього захворювання. Ця інформація є корисною для діагностики інших членів родини. Це особливо важливо для тих родичів, які вже мають дітей або планують мати дітей у майбутньому.

Часом людям є досить важко повідомити членам своєї родини про генетичне захворювання. Можливо, вони хвилюються щодо породження занепокоєння в родині. Деякі люди втрачають контакти з родичами і відчують труднощі у спілкуванні з ними. Зазвичай, фахівці з генетики мають великий досвід роботи зі сім'ями в таких ситуаціях і можуть





допомогти Вам обговорити цю ситуацію з іншими членами родини.

### **Запам'ятайте**

- Для того, щоб розвинулося захворювання, особа повинна успадкувати дві змінені копії одного гена, по одній від кожного з батьків (ймовірність 25%.) Якщо людина успадковує тільки одну змінену копію гена, то вона буде здоровим носієм (ймовірність 50%). Різні результати виникають випадково. Імовірність залишається незмінною для кожної вагітності і є однаковою для хлопчиків та дівчаток.
- Зміни генів не лікуються – вони зберігаються упродовж усього життя.
- Зміненими генами не можливо заразитись від інших людей. Тому, носії можуть бути донорами крові, наприклад.
- Люди часом відчують почуття провини за виникнення генетичного захворювання у родині. Важливо пам'ятати - у цьому немає нічиєї провини і ніхто не зробив чогось такого, що б привело до розвитку захворювання.

Це тільки коротка інформація про рецесивний тип успадкування. Більше інформації можна дізнатись:

### **Orphanet**

Безкоштовний веб-сайт, який надає інформацію про рідкісні захворювання, клінічні випробування, ліки та посилання на групи підтримки у Європі

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

### **EuroGentest**

Безкоштовний веб-сайт, який надає інформацію про

генетичні обстеження та посилання на групи підтримки у Європі

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

### **Або у Вашій медико-генетичній консультації.**

Львівський міжобласний медико – генетичний центр,  
ДУ «Інститут спадкової патології АМНУ»

Вул. М.Лисенка, 31 –а,

**Львів**

Київський міжобласний медико-генетичний центр  
вул. Косіора, 28/1

Медико - генетичний центр УДСЛ «ОХМАТДИТ»

вул. Чорновола, 28/1

Медико-генетичний кабінет

Інституту педіатрії, акушерства і гінекології АМНУ

вул.Мануїльського,8

Київський центр медичної генетики

вул. Боговутівська, 1

**Київ**

Український інститут клінічної генетики ХДМУ,

Харківський спеціалізований медико-генетичний центр

пр. Правди, 13

**Харків**

Центральна клінічна лікарня №1

Донецький обласний спеціалізований центр медичної  
генетики

вул. Артема, 57

**Донецьк**

Кримський спеціалізований медико-генетичний центр

вул. Титова, 77



**Сімферополь**

Міжобласний центр медичної генетики і пренатальної  
діагностики

пл. Визволення, 3 а.

**Кривий Ріг**

Обласна дитяча клінічна лікарня

Одеський спеціалізований медико-генетичний центр

вул. акад. Воробйова, 3

**Одеса**

Запорізький обласний медико-генетичний центр

пр. Леніна, 70

**Запоріжжя**

Обласна лікарня ім. Пирогова,

Обласний медико-генетичний центр

вул. Пирогова, 46

**Вінниця**

Обласна дитяча клінічна лікарня

Медико-генетичний центр

вул. Радянська, 68

**Луганськ**

Обласний медико-генетичний центр,

вул. Преображенська

**Кіровоград**

Обласний медико-генетичний центр

вул. Шевченка, 10

**Полтава**

Обласний медико-генетичний центр

вул. Шевченка, 160

**Чернігів**

10

Херсонська обласна клінічна дитяча лікарня,  
Обласний медико-генетичний центр  
вул. Українська 81,  
**Херсон**

Пологовий будинок №1,  
Обласний медико-генетичний центр,  
вул. Чехова 101,  
**Черкаси**

Діагностичний центр,  
Медико-генетична консультація  
вул. 16 липня, 36,  
**Рівне**

Обласна дитяча клінічна лікарня,  
Медико - генетичний кабінет  
вул. Коновальця, 132  
**Івано-Франківськ**

Обласний медичний діагностичний центр,  
Медико - генетичний кабінет  
вул. Стасюка 5а,  
**Чернівці**

Обласний центр охорони здоров'я матері і дитини,  
Центр планування сім'ї та репродукції людини,  
Медико - генетична консультація  
вул. Сабурова, 2а,  
**Житомир**



Перекладено з листівок Guy's and St Thomas' Hospital, Лондон, Великобританія; та London IDEAS Genetic Knowledge Park, Великобританія.

Перекладено співробітниками відділення діагностики спадкової патології, ДУ «Інститут спадкової патології АМН України», за редакцією Галини Макух.

Серпень 2009

За підтримки Євrogентесту (EuroGentest) та Європейського Союзу (у рамках програми FP6 Network of Excellence, номер угоди 512148)

Ілюстрації Рібеки Дж. Кент  
[www.rebeccajkent.com](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)

