

SA Tartu Ülikooli Kliinikum, Geneetika Keskus
Oru 3 (alates 2009. a Puusepa 1a), Tartu, 51005
Telefon: 7428846, 53318036
<http://www.kliinikum.ee/medgen>

Eesti Puuetega Inimeste Koda

<http://www.epikoda.ee/>

Orphanet

Tasuta Internetilehekülg, kust võib leida informatsiooni haruldaste haiguste, haigusjuhtude ja ravimite kohta. Samuti võib leida viiteid tugigruppide kohta üle Euroopa.

Internetaadress: <http://www.orpha.net>
<http://www.orphanet.ee>

EuroGentest

Tasuta Internetilehekülg, kust võib leida informatsiooni geneetiliste uuringute kohta ning viiteid tugigruppide kohta üle Euroopa.

Internetaadress: <http://www.eurogentest.org>

Kohandatud versioon Londoni Guy ja St Thomase Haigla ning Londoni IDEAS Geneetiliste Teadmiste Pargi brožüüridest vastavalt nende standarditele.

November 2007

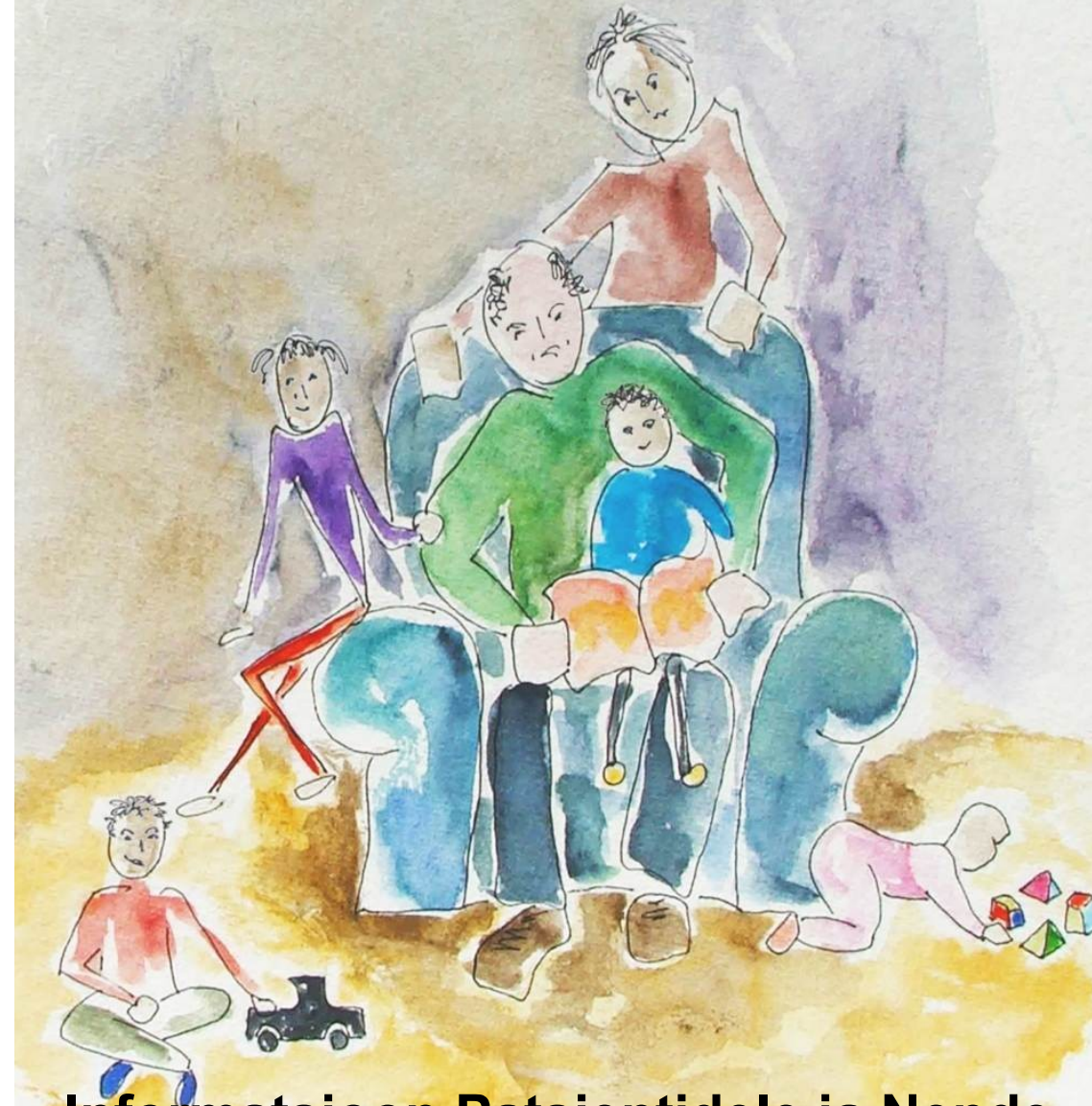
Seda tööd on toetanud EuroGentest, Euroopa Ühendus FP6, mida on toetanud Network of Excellence, kontaktnumber 512148.

Tõlkinud Helen Puusepp, Tartu Ülikool, Eesti

Illustreerinud: Rebecca J Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Retsessiivne Pärilikkus



Informatsioon Patsientidele ja Nende Perekondadele

Retsessiivne Pärilikkus

Käesolevast artiklist leiate informatsiooni retsessiivset tüüpi pärilikkuse ning retsessiivsete haiguste pärandumise kohta. Selleks, et mõista retsessiivset tüüpi pärilikkust, on esiteks vaja teada natuke geenidest ja kromosoomidest.

Geenid ja kromosoomid

Meie keha koosneb miljonitest rakkudest. Enamik rakke sisaldab terviklikku geenikomplekti. Geenid funktsioneerivad nagu instruksioonide süsteem, kontrollides meie kasvu ja seda, kuidas meie keha töötab. Samal ajal põhjustavad geenid ka meile iseloomulikke tunnuseid, nagu silmade värv, veregrupp või pikkus. Meil on tuhandeid geene. Meil kõigil on kaks koopiat enamikest geenidest, ühe koopia oleme pärinud emalt ja teise koopia isalt. Seetõttu esineb lastel sageli sarnaseid jooni oma vanematega.

Geenid asuvad spiraalikujulistes struktuurides, mida nimetatakse kromosoomideks. Rakkudes on enamasti 46 kromosoomi. Me saame kromosoomid oma vanematelt: 23 kromosoomi emalt ja 23 kromosoomi isalt, seega on meil kaks komplekti ehk 23 paari kromosoomi.

Vahel esineb muutus (mutatsioon) geeni ühes koopias, mis põhjustab geeni funktsiooni häire. Kui muutus on ainult ühes retsessiivses geenis ja inimesel on teine koopia normaalne, siis enamasti see ei põhjusta geneetilist haigust.

Punktid, mida võiks meelde jätta

- Retsessiivsesse pärilikku haigusesse haigestumiseks (risk 25%) peab indiviid pärima vanematelt kaks muutusega geeni, ühe kummaltki vanemalt. Kui indiviid pärib ainult ühe mutatsiooniga geeni, siis ta on kandja (risk 50%). See toimub juhuslikult. Risk jääb samaks iga raseduse puhul ning on ühesugune poistel ja tüdrukutel.
- Mutatsiooniga geeni ei ole võimalik korrigeerida – see jääb kogu eluks.
- Mutatsiooniga geeni ei saada teiselt inimeselt. Näiteks võib geenimutatsiooniga indiviid olla doonor.
- Inimesed tunnevad ennast sageli süüdi, kui neil esineb perekonnas pärilik haigus. Oluline on meeles pidada, et see ei ole kellegi süü ja keegi ei ole midagi teinud, et seda esile kutsuda.

See on ainult lühike teave retsessiivset tüüpi pärilikkuse kohta. Lisainformatsiooni võite saada:

Geneetika keskused

SA Tallinna Lastehaigla, Geneetikateenistus
Tervise 28, Tallinn, 13419
Telefon: 6977315
<http://www.lastehaigla.ee>

Kandjate testimine ja rasedusaegsed uuringud

Välja on töötatud mitmeid uurimismeetodeid inimeste jaoks, kelle perekonnas esineb retsessiivne geneetiline haigus. Kandluse väljaselgitamine võib olla vajalik, et teha kindlaks, kas mõlemad vanemad on geenimutatsiooni kandjad. See informatsioon võib olla vajalik raseduse planeerimiseks. Mõne retsessiivse haiguse puhul on võimalik teha loote uuringuid raseduse ajal (lisainformatsiooni nende testide kohta võite leida koorionbiopsia ja amniotsenteesi artiklitest). Sellest tuleb rääkida ka oma raviarsti või geneetikuga.

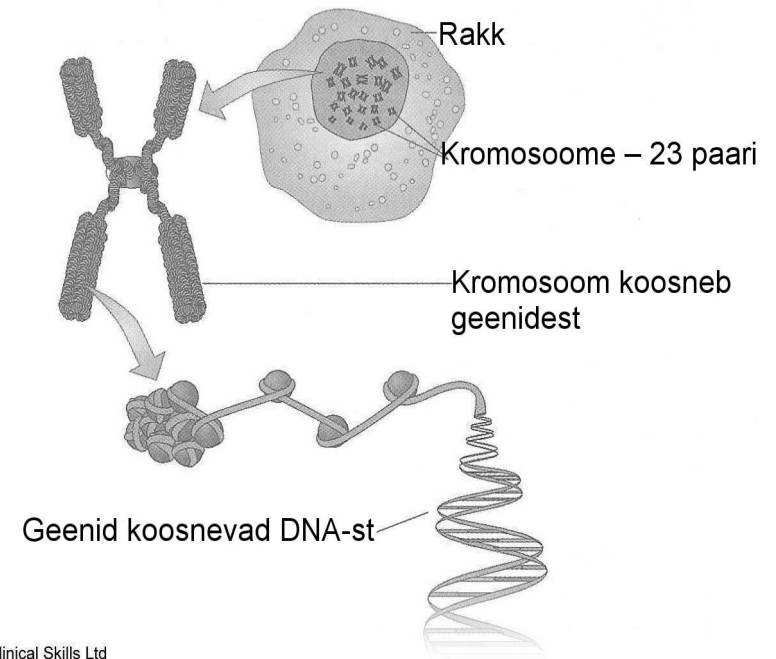


Teised pereliikmed

Kui kellelgi esineb perekonnas retsessiivse pärlikkusega haigus või kui keegi on geenimuutuse kandja, siis sellest võiks rääkida teiste pereliikmetega. Siis on neil soovi korral võimalus teha analüüs, et välja selgitada, kas ka nemad on geneetilise haiguse kandjad. See informatsioon võib olla vajalik teistel pereliikmetel esineva haiguse diagnoosimisel. Eriti oluline võib see olla nende jaoks, kellel juba on lapsed või kes tulevikus planeerivad lapsi saada.

Osad inimestest on raske teistele pereliikmetele oma pärlikkust haigusest rääkida. Kardetakse tekitada lähedastes inimestes ärevust. Mõnes perekonnas on seetõttu kadunud kontakt lähedaste vahel ning tekib tunne, et raske on leida ühist keelt. Geneetikutel on kogemusi sellistes situatsioonides ning nad võivad olla abiks probleemi arutamisel teiste pereliikmetega.

Pilt 1. Geenid, kromosoomid ja DNA

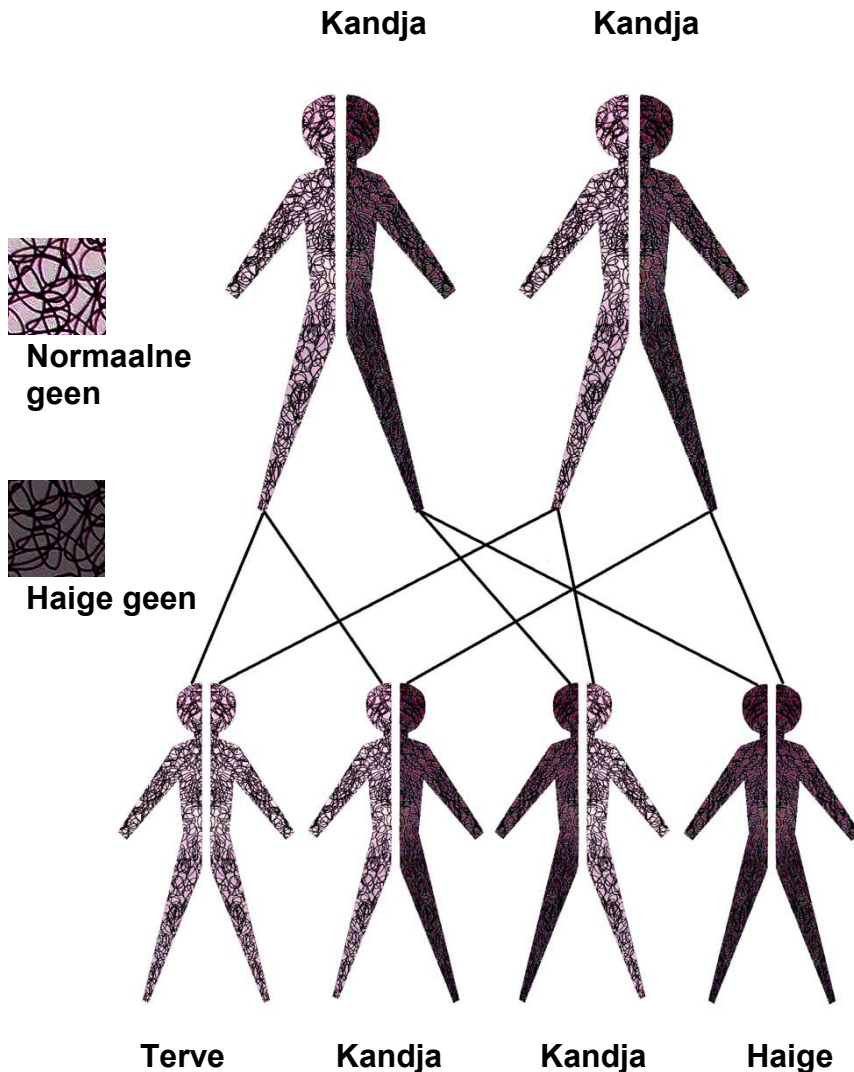


Mis on autosoom-retsessiivne pärlikkus?

Osa pärlikke haigusi pärandub retsessiivsel teel. See tähendab, et geneetilise haiguse avaldamiseks peab inimesel olema mõlemas geenis muutus (inimene pärib ühe muutusega koopias kummaltki vanemalt). Kui inimene pärib oma vanematelt ühe muutustega geeni ja teise normaalse geeni, siis enamikel juhtudel normaalne geen korvab muutustega geeni ja see inimene on muutuse kandja. Kandjaks olemine tähendab seda, et vaatamata geeni ühes koopias esinevale muutusele ei ole inimene haige. Autosoom-retsessiivse haiguse sagedamini esinevad näited on tsüstiline fibroos ja sirprakuline aneemia.

Kuidas retsessiivsed haigused päranduvad?

Pilt 2. Kuidas retsessiivsed geenid päranduvad vanematelt lastele.



Kui mõlemad vanemad on sama geenimutatsiooni kandjad, siis annavad nad oma lapsele edasi kas normaalse või muutusega geeni. See toimub juhuslikult.

Seetõttu igal lapsel, kelle mõlemad vanemad kannavad ühesugust muutunud geeni, esineb 1 juhul 4st risk (25%) saada mõlemalt vanemalt mutatsiooniga geen ning seetõttu haigestuda pärilikku haigusesse. Samuti esineb 3 juhul 4st (75%) võimalus, et laps ei ole päriliku haigusega. Sellised riskid esinevad iga raseduse puhul ning on ühesugused poistel ja tüdrukutel.

Samas esineb 2 juhul 4st (50%) võimalus, et laps pärib oma vanematelt ühe mutatsiooniga geeni. Sellisel juhul on need lapsed küll terved, aga kandjad nagu nende vanemadki.

Aga esineb ka võimalus (1 juhul 4st ehk 25%), et laps saab vanematelt kaks normaalselt geeni. Sellisel juhul lapsel ei esine geneetilist haigust ning ta ei ole ka selle geneetilise haiguse kandja.

Võimalikud haigusjuhud tekivad juhuslikult. Risk jääb samaks iga uue raseduse puhul ning on ühesugune poistel ja tüdrukutel.

Kui laps on esimene haige isik perekonnas

Vahel on retsessiivse geneetilise haigusega laps esimene haige inimene selles perekonnas. Samas on selle perekonna liikmed mitme sugupõlve jooksul olnud selle muutuse kandjad. Laps saab olla haige ainult sellisel juhul kui ta pärib isalt ja emalt ühesuguse geenimuutuse.