

**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/app/index/25/seznam](http://www.slg.cz/app/index/25/seznam)

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

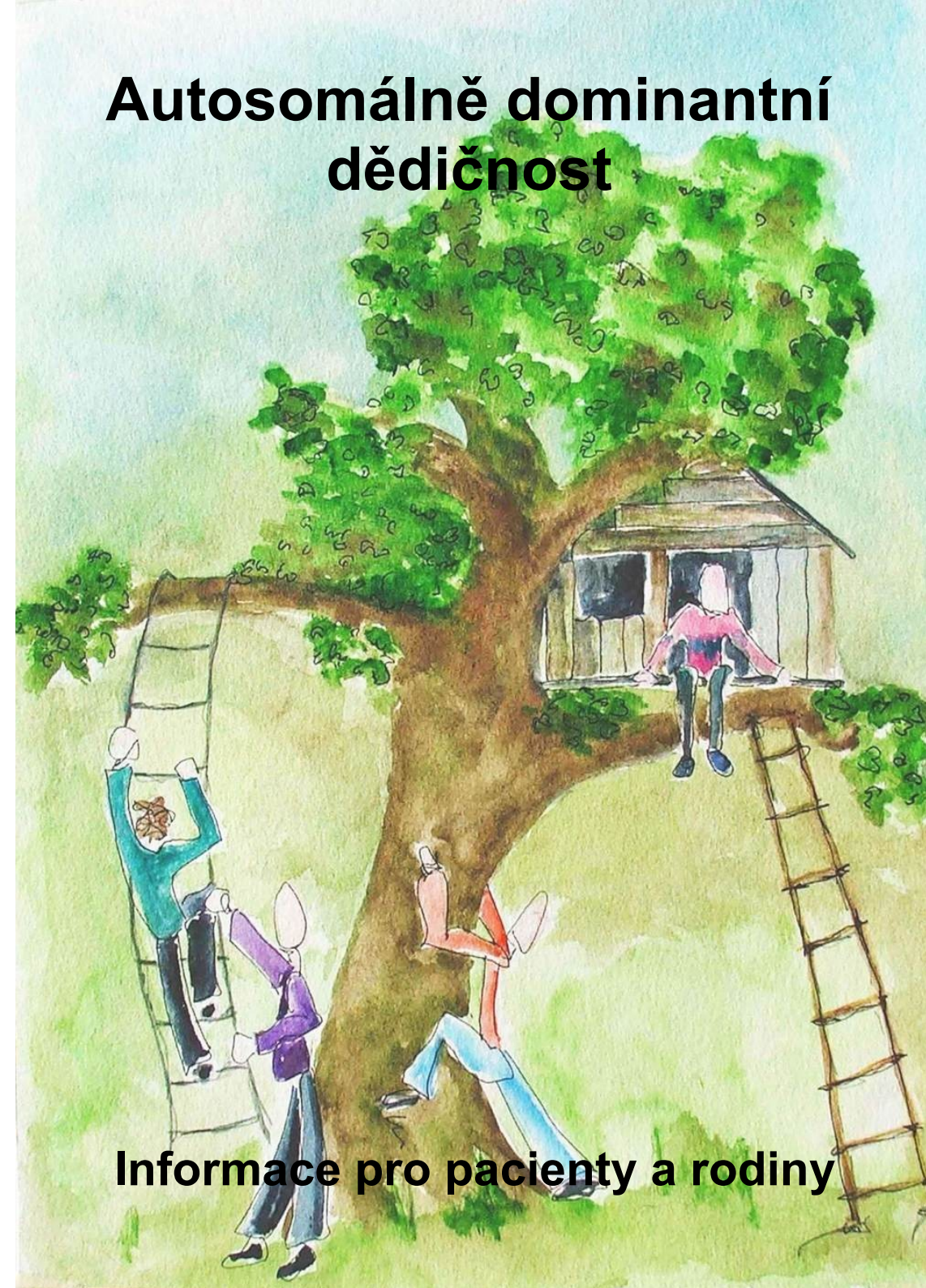
Tato práce byla podpořena projektem Eurogentest v rámci Evropského 6. RP; číslo kontraktu -NoE 512148

**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 dominantní dědičnost



**Informace pro pacienty a rodiny**

## Autosomálně dominantní dědičnost

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

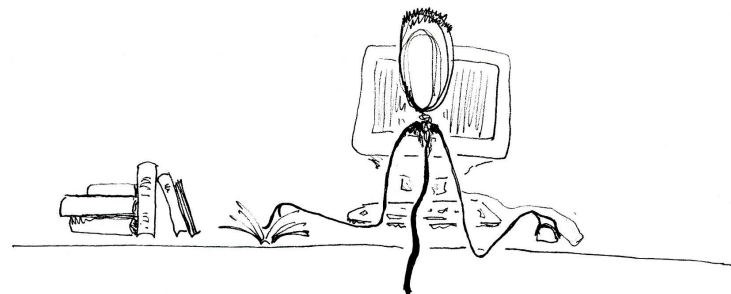
Geny jsou uloženy ve vláknitých strukturách označovaných jako chromosomy, které jsou uloženy v jádře buňky. Ve všech buňkách máme 46 chromosomů. Dědíme vždy jednu sadu tj. 23 chromosomů od své matky a jednu sadu s 23 chromosomy od svého otce. Máme tedy v každé buňce dvě sady o 23 chromosomech, neboli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

Někdy se vyskytne změna (mutace) v jedné kopii genu, která způsobí jeho vyřazení z funkce, a tak způsobí rozvoj geneticky podmíněného onemocnění.



pohlaví dítěte.

- Mutovaný gen se nedá opravit, mutace je přítomna celý život.
- Mutovaným genem se člověk nemůže „nakazit“ od jiného nemocného. Lidé s autosomálně dominantním onemocněním mohou být dále například dárci 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 vlohy není možno jakkoli ovlivnit !



**Více informací naleznete na těchto adresách:**

**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: [klinicka.genetika@fnmotol.cz](mailto:klinicka.genetika@fnmotol.cz)

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

**Společnost lékařské genetiky České lékařské společnosti**

**J. E. Purkyně;**

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

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

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



V tomto případě je velmi nepravděpodobné, že se choroba vyskytne u dalšího dítěte stejných rodičů. V každém případě je potřeba tuto skutečnost konzultovat s lékařem, optimálně s klinickým genetikem. U jedince s nově vzniklou mutací je však pravděpodobnost přenosu na další generace opět 50%.

## Genetické vyšetření v těhotenství

Některá autosomálně dominantní onemocnění je možné rozpoznat již během těhotenství (více informací viz letáčky o CVS a Amniocentéze). Zda je onemocnění možné diagnostikovat v těhotenství určí váš lékař po konzultaci s klinickým genetikem.



## Ostatní rodinní příslušníci

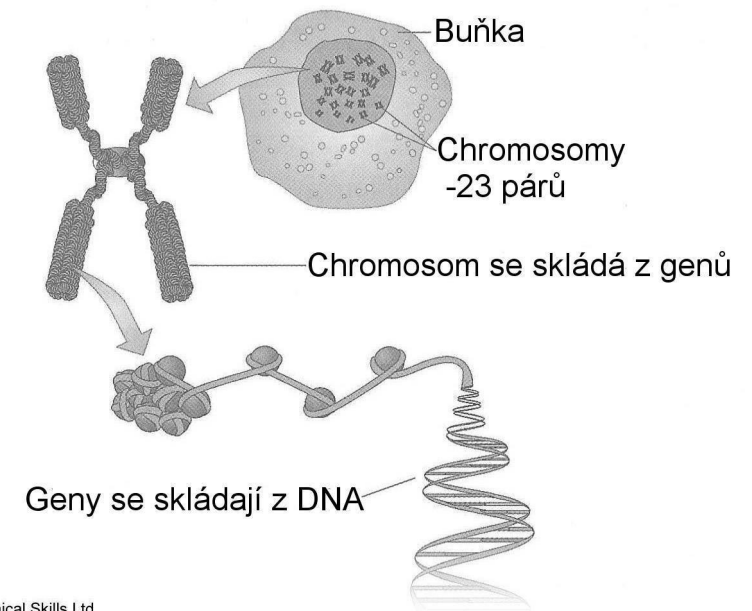
Pokud se u někoho vyskytne autosomálně dominantní onemocnění, měli by o tom vědět i ostatní členové jeho rodiny. Tato informace může usnadnit stanovení diagnózy onemocnění i u ostatních rodinných příslušníků. Velmi důležité to je pro vaše příbuzné, kteří plánují rodinu.

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 zkontaktovat. Klinický genetik má často dostatek zkušeností s rodinami v takovýchto situacích a může nabídnout pomoc pro optimální řešení této situace.

## Shrnutí

- Ke vzniku autosomálně dominantního onemocnění stačí, aby člověk zdědil pouze jednu kopii mutovaného genu. Pravděpodobnost tohoto jevu je 50% a je dílem náhody. To platí pro každé další těhotenství a bez ohledu na

## Obrázek 1: Geny, chromosomy a DNA



© Clinical Skills Ltd

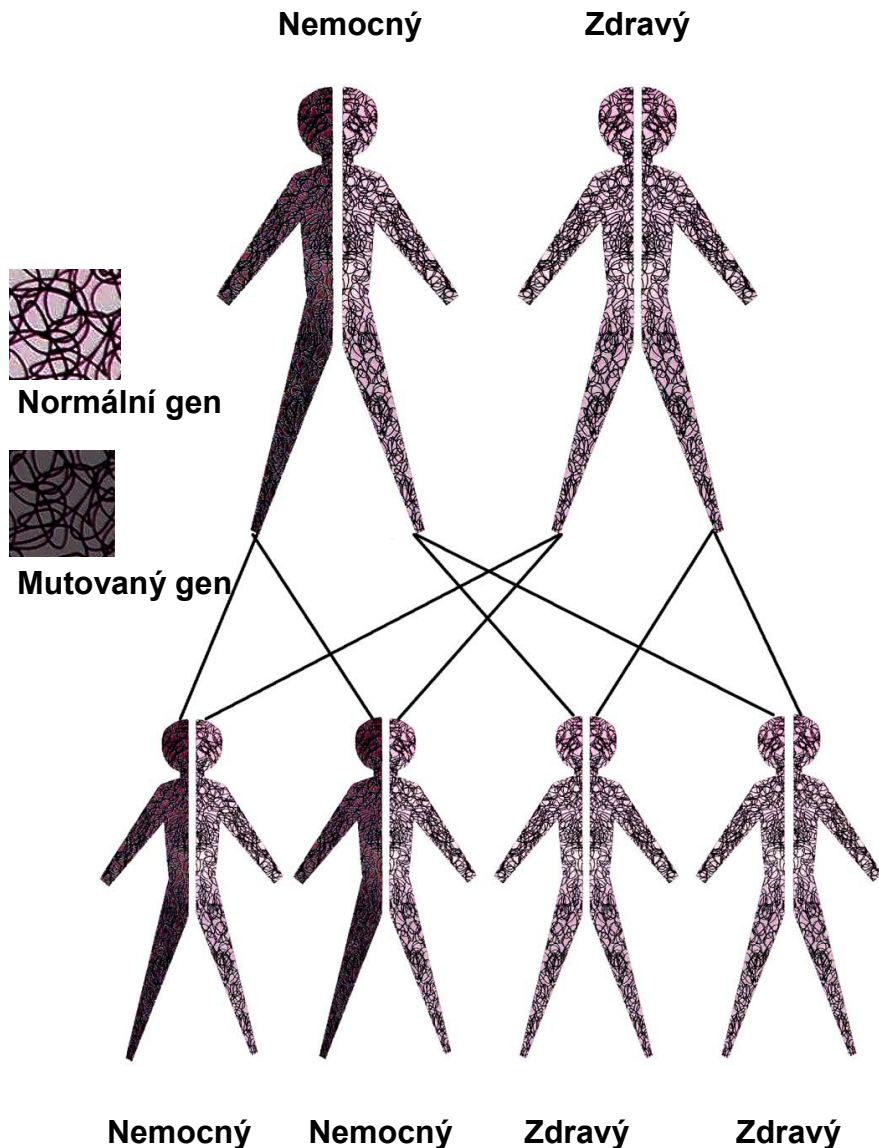
## Co je to autosomálně dominantní dědičnost?

Některé vlastnosti se předávají v rodině dominantním způsobem. To znamená, že každý zdědí jednu normální kopii určitého genu a jednu změněnou neboli mutovanou. Tato mutovaná kopie převáží svým vlivem nad zdravou kopií genu, a proto se u postiženého jedince projeví genetické onemocnění. Podle toho, který gen je mutován, se projeví odpovídající onemocnění.

Některá autosomálně dominantní onemocnění se projeví ihned po narození, zatímco jiná až v dospělosti – ta se nazývají onemocnění s pozdním nástupem. Mezi autosomálně dominantní onemocnění patří například polycystické ledviny dospělých nebo Huntingtonova choroba.

## Jak se dědí dominantní geny?

Obrázek 2: Jak rodiče předávají dominantní geny svým potomkům



Nemocný rodič může svému potomkovi předat normální nebo mutovaný gen se stejnou pravděpodobností. Z tohoto důvodu každé jeho dítě zdědí mutovaný gen a tím i onemocnění s 50% šancí.

Rovněž pravděpodobnost, že dítě od svého nemocného rodiče zdědí normální gen, je 50%. V tomto případě však dítě ani jeho budoucí potomci nebudou trpět touto chorobou.

**Přenos genu mutovaného nebo normálního je jev zcela náhodný. Tato pravděpodobnost zůstává stejná pro každé další těhotenství a není ovlivněna pohlavím dítěte.**

**Proč se někdy zdá, že se onemocnění v jedné generaci neobjevilo?**

Některá autosomálně dominantní onemocnění mohou mít různě závažný průběh. Tento jev se nazývá variabilní exprese. Onemocnění může mít totiž i velmi mírný průběh, takže se zdá, že postižené osoby jsou zdravé. Někteří dokonce ani nemusejí vědět, že onemocněním trpí.

U nemocí, které se začínají projevovat v pozdějším věku (případy začínající v dospělosti, např. dědičná rakovina prsu nebo Huntingtonova choroba), mohou lidé zemřít dříve ze zcela jiného důvodu a toto onemocnění se u nich do té doby nerozvine, nebo jim správná diagnóza nikdy nebyla stanovena. Přesto rodiče toto onemocnění mohou dále předat svým dětem.

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

V některých případech se může stát, že se dítě narodí s autosomálně dominantní chorobou, ačkoliv v předchozích generacích tímto onemocněním nikdo v rodině netrpěl. To může být důsledkem nově vzniklé mutace ve vajíčku nebo spermii.