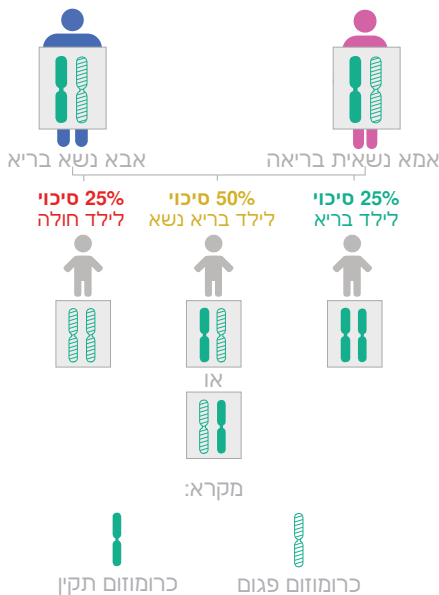


דוגמה לתורשה של תסמונת אוטוזומלית רצסיבית



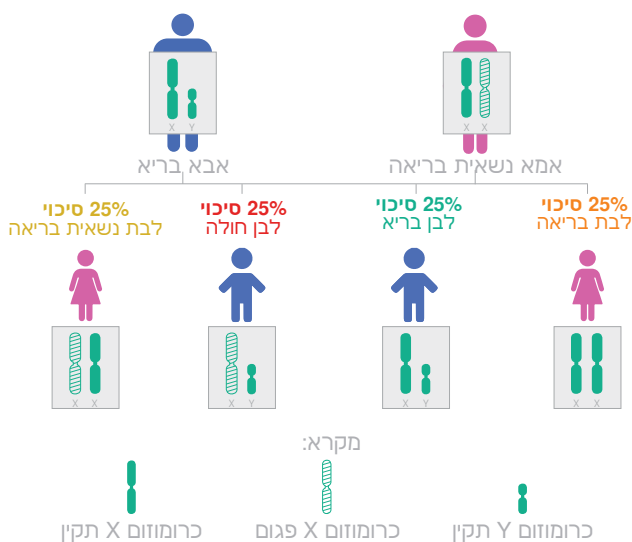
תסמונות בתאחיזה לכרומוזום X

לכל אדם שני כרומוזומי X. לנשים יש שני כרומוזומי X ולגברים כרומוזום X אחד וכרומוזום Y אחד. תסמונות בתאחיזה לכרומוזום X הינן תסמונות בהן הגן לתסמונת ממוקם על כרומוזום ה-X. מכיוון שבגברים יעבירו תמיד את כרומוזום ה Y שלהם לבניהם (ולא את כרומוזום X), אבות באופן טיפוסי אינם יכולים להעביר תסמונות בתאחיזה לכרומוזום X לבניהם. תסמונות בתאחיזה לכרומוזום X נחלקות לשתי קבוצות: תסמונות בתאחיזה למין רצסיביות ותסמונות בתאחיזה למין דומיננטיות.

כיצד מועברת בתורשה תסמונת רצסיבית בתאחיזה לכרומוזום X?

תסמונת גנטית רצסיבית בתאחיזה לכרומוזום X נגרמת כתוצאה משונות או מוטציה בגן אשר נמצא על כרומוזום X. מכיוון שלנשים יש שני כרומוזומי X, כל עוד אחד מהם תקין הן בדרך כלל לא תיפגענה מהתסמונת והן תוגדרנה נשאיות בריאות. אולם, בתנאים מסוימים ייתכן שיופיעו אצלן תסמינים בדרגות חומרה פחותות. לעומת זאת, מכיוון שלגברים יש כרומוזום X אחד ועליו עותק יחיד של הגן, כל גבר הנושא גן פגום יהיה חולה. הסיכוי של אישה נשאית ללדת בן החולה בתסמונת רצסיבית בתאחיזה לכרומוזום X הוא 1:2 או 50% בכל הריון של עובר זכר.

דוגמה לתורשה של תסמונת רצסיבית בתאחיזה לכרומוזום X



מהם גנים?

גוף האדם מורכב ממיליארדי תאים. התא הוא אבן הבניין הבסיסית של כל היצורים החיים וכמעט כל תא מכיל חומר שנקרא דנ"א (DNA). בדנ"א מוצפנת ערכת הוראות שלמה הקובעת כיצד יתפתח ויתפקד גופנו.

מולקולות הדנ"א נמצאות בגרעין התא ומאורגנות במבנים דמויי גליל הנקראים כרומוזומים. כל תא בגוף האדם מכיל בסך הכל 46 כרומוזומים המסודרים בזוגות: 22 זוגות כרומוזומי גוף (אוטוזומים) וזוג אחד של כרומוזומי מין.

מחצית מהכרומוזומים של כל אחד מאיתנו (23) מגיעים מהורה אחד והמחצית השנייה (23) מגיעה מהורה השני. ניתן לראות בכל כרומוזום מעין ספר בישול המכיל מספר מתכונים; ביחד, כל 46 הכרומוזומים יוצרים את הגנום האנושי.

הכרומוזומים מכילים מקטעים קצרים של דנ"א, הנקראים גנים. בגנום האנושי יש 20,000-25,000 גנים. כל גן נושא מידע תורשתי הקובע את התכונות והמאפיינים של כל אחד מאיתנו. ניתן לדמות את הגנים השונים למתכונים בספר הבישול של כל אדם; לכל מתכון הוראות הכנה שונות ליצירת והתפתחות התפקודים השונים של גופנו.

כיצד מועבר החומר התורשתי בין הדורות?

לכל בני האדם שני עותקים של כל כרומוזום, עותק אחד שקיבל מאמו (דרך הביצית) ועותק שני שקיבל מאביו (דרך הזרע), ובסך הכל 46 כרומוזומים. בצורה כזו, לכל אדם יש שני עותקים מכל גן.

מהי מוטציה או שונות גנטית?

מוטציה או שונות בגן היא שינוי שחל באחד העותקים של הגן, שעלול לשנות או להשפיע על תפקודו. שונות גנטית או מוטציה יכולה לעבור בתורשה מההורים או להופיע לראשונה אצל אדם מסוים.

תורשה - מהם הסוגים הנפוצים של הורשת תסמונות גנטיות?

בדיקת סקר לנשאות גנטית בודקת ברוב המקרים תסמונות המועברות בשני אופנים:

- תורשה אוטוזומלית רצסיבית (הסבר מפורט בהמשך).
 - תורשה רצסיבית בתאחיזה לכרומוזום X (X-linked).
- לעתים תשמעו על תסמונות גנטיות שאופן התורשה שלהן שונה; תסמונות אלו לרוב אינן נכללות בבדיקות הסקר לגילוי נשאות גנטית:
- תסמונות אוטוזומליות דומיננטיות.
 - תסמונות אוטוזומליות דומיננטיות בתאחיזה לכרומוזום X.
 - תסמונות מיטוכונדריליות.

מהי תסמונת אוטוזומלית?

תסמונת אוטוזומלית היא תסמונת גנטית בה הגן הפגום (שעבר מוטציה) האחראי ליצירת התסמונת, ממוקם על אחד מבין 22 זוגות כרומוזומי הגוף. תסמונות אוטוזומליות נחלקות לשתי קבוצות: תסמונות אוטוזומליות רצסיביות ותסמונות אוטוזומליות דומיננטיות.

מהי תסמונת אוטוזומלית רצסיבית וכיצד היא מועברת בתורשה?

תסמונת אוטוזומלית רצסיבית היא תסמונת גנטית המתבטאת רק כאשר שני העותקים של אותו הגן פגומים או לקויים. מצב זה עשוי להתרחש כאשר שני ההורים הם נשאים של פגם באותו הגן. נשא הוא אדם בריא שאצלו, אחד משני העותקים של הגן הקשור לתסמונת פגום או לקוי. הסיכוי שזוג הורים נשאים יעבירו שניהם את התסמונת האוטוזומלית הרצסיבית לצאצא, הוא 1:4 או 25% בכל הריון. ההשפעה על העובר אינה תלויה במינו. בניגוד לתסמונת אוטוזומלית רצסיבית, תסמונת אוטוזומלית דומיננטית הינה תסמונת המתבטאת גם כאשר רק עותק אחד של הגן פגום ולכן, כל אדם הנושא מוטציה בגן מסוג זה הינו חולה. תסמונות מסוג זה אינן נכללות בסקר גנטי לנשאות.