

Γενετική και καρκίνος - αυτοσωματικό κυρίαρχο κληρονομιά

/ [Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)

1495

Image not found or type unknown

Τα γονίδια είναι τα σχέδια για την κατασκευή των ουσιών, που ονομάζονται πρωτεΐνες, το σώμα μας πρέπει να αναπτύξει και να λειτουργήσει σωστά. Τα περισσότερα γονίδια έρχονται σε ζεύγη, ένα από τα οποία κληρονομείται από τη μητέρα και το άλλο από τον πατέρα. Μια μετάλλαξη είναι μια αλλαγή σε ένα γονίδιο που την εμποδίζει να λειτουργεί σωστά. Οι μεταλλάξεις σε γονίδια που κληρονομούνται από τους βιολογικούς γονείς μας με συγκεκριμένους τρόπους. Ένα από τα βασικά μοτίβα της κληρονομικότητας των μεταλλάξεων ονομάζεται αυτοσωματικό κυρίαρχο κληρονομιά.

Τι είναι αυτοσωματικό κυρίαρχο κληρονομιά;

Αυτοσωματικό κυρίαρχο κληρονομικότητα σημαίνει ότι το γονίδιο που φέρει μία μετάλλαξη βρίσκεται σε ένα από τα αυτοσωμικά (ζεύγη χρωμοσωμάτων 1 έως 22). Αυτό σημαίνει ότι τα αρσενικά και τα θηλυκά είναι εξίσου πιθανό να κληρονομήσουν την μετάλλαξη. «Κυρίαρχη» σημαίνει ότι έχει μία μετάλλαξη σε ένα μόνο από τα δύο αντίγραφα ενός συγκεκριμένου γονιδίου είναι το μόνο που χρειάζεται για ένα άτομο να έχει ένα χαρακτηριστικό, όπως αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης καρκίνου (βλ. κατωτέρω για επεξήγηση «μεταβλητό εκφραστικότητα» και » μειωμένη διεισδυτικότητα «). Όταν ένας γονέας έχει μια κυρίαρχη μετάλλαξη γονιδίων, υπάρχει μια πιθανότητα 50 τοις εκατό ότι κάθε παιδί αυτός / αυτή έχει, επίσης, θα κληρονομήσει τη μετάλλαξη.

Υπάρχουν τέσσερις δυνατοί συνδυασμοί στα παιδιά. Δύο από τα τέσσερα, ή 50 τοις εκατό, έχουν κληρονομήσει τη μετάλλαξη. Το άλλο 50 τοις εκατό δεν έχουν κληρονομήσει τη μετάλλαξη. Αυτές οι τέσσερις συνδυασμοί είναι δυνατόν κάθε φορά που μια εγκυμοσύνη μεταξύ αυτών των δύο ατόμων. Το φύλο των παιδιών (αν είναι γιους ή κόρες) δεν έχει σημασία. Η πιθανότητα είναι 50/50 για κάθε εγκυμοσύνη.

Ένα σημαντικό χαρακτηριστικό της δεσπόζουσας μεταλλάξεων γονιδίου είναι ότι μπορούν να έχουν μεταβλητή έκφραση. Αυτό σημαίνει ότι μερικοί άνθρωποι έχουν

πιο ήπια ή πιο σοβαρά συμπτώματα από ό, τι άλλοι. Επιπλέον, τα οποία συστήματα του σώματος, η μετάλλαξη επηρεάζει μπορεί να ποικίλει όπως και η ηλικία κατά την οποία η ασθένεια ξεκινά, ακόμη και στην ίδια οικογένεια. Ένα άλλο σημαντικό χαρακτηριστικό της δεσπόζουσας μεταλλάξεων γονιδίου είναι ότι σε ορισμένες περιπτώσεις, μπορούν να έχουν μειωμένη διεισδυτικότητα. Αυτό σημαίνει ότι μερικές φορές ένα άτομο μπορεί να έχει μια κυρίαρχη μετάλλαξη αλλά δεν παρουσιάζουν συμπτώματα της νόσου. Η έννοια της μειωμένης διεισδυτικότητας είναι ιδιαίτερα σημαντική στην περίπτωση των αυτοσωματικό κυρίαρχο γονίδια ευαισθησίας στον καρκίνο. Αν ένα άτομο έχει κληρονομήσει ένα γονίδιο ευαισθησίας του καρκίνου, αυτό δεν σημαίνει ότι θα αναπτύξουν καρκίνο αυτόματα. Αυτό σημαίνει απλά ότι έχουν κληρονομήσει μια μετάλλαξη σε ένα γονίδιο που τους δίνει περισσότερες πιθανότητες να αναπτύξουν καρκίνο σε σχέση με το γενικό πληθυσμό (δηλαδή, κάποιος χωρίς τη μετάλλαξη).

Οι περισσότερες οικογένειες γνωρίζουν ότι υπάρχει ένα κυρίαρχο γνώρισμα ή διαταραχή στην οικογένειά τους, επειδή περνά από το γονέα στο παιδί και μπορεί να δει σε πολλές γενιές. Όταν ένας ευαισθησίας στον καρκίνο μετάλλαξη γονίδιο κληρονομείται κατά αυτοσωμικό επικρατή τρόπο, αυτό σημαίνει ότι η μετάλλαξη μπορεί να κληρονομείται από τη μητέρα ή ο πατέρας, οι οποίοι μπορεί να είναι ή μπορεί να μην έχει ποτέ είχαν κάποιο τύπο καρκίνου. Ωστόσο, με αυτοσωματικό κυρίαρχο κληρονομιάς, αν ο γονέας δεν έχει τη μετάλλαξη του γονιδίου που σχετίζεται με τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου στην οικογένεια, αυτός / αυτή δεν μπορεί να περάσει για να του / της τα παιδιά της.

Πηγή: g.elobot.co.uk