# Risteytystehtäviä: Tautigeenin periytyminen

Jotkut harvinaiset sairaudet aiheutuvat yhden geenin mutaatiosta. Useimmat näistä ovat **peittyvästi periytyviä.** Tallaisia sairauksia ovat esimerkiksi nk. suomalaiseen tautiperintöön kuuluvat aspartyyliglukosaminuria eli AGU-tauti sekä Sallan tauti (sialuria), joissa potilaan soluihin kertyy aiheenvaihduntatuotteita, jotka häiritsevät hermoston toimintaa ja johtavat kehitysvammaan. Myös erityisesti keuhkojen ja haiman toimintaa häiritsevä kystinen fibroosi periytyy peittyvästi.

Yleensä tautia sairastava lapsi syntyy terveille vanhemmille, joilla on peittyvä geenimuoto perimässään (**kantaja**). Tämän takia vanhemmat, joiden suvussa esiintyy periytyviä sairauksia, saavat perinnöllisyysneuvontaa (esim. halutessaan geenitestin).

Osoita risteytyskaaviolla, millaisia lapsia syntyy perheeseen, jossa molemmat vanhemmat ovat saman, **peittyvän** geenimuodon kantajia (t).

Tautia aiheuttava geenimuoto t

’Terve’ geenimuoto \_\_\_

Vanhempien perimä \_\_\_\_\_

|  |  |
| --- | --- |
|   | **isän sukusolut** |
|  |  |
| **äidin sukusolut**  |  |   |   |
|  |  |  |

Vastaus:

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

On olemassa myös **vallitsevasti** periytyviä yhden geenivirheen aiheuttamia sairauksia, kuten Huntingtonin tauti. Tämä sairaus puhkeaa yleensä 30–50 vuoden iässä ja aiheuttaa liikehäiriötä sekä keskushermosto-oireita. Toistaiseksi Huntingtonin tautia ei voida parantaa, mutta monia hoitomuotoja kehitetään parhaillaan.