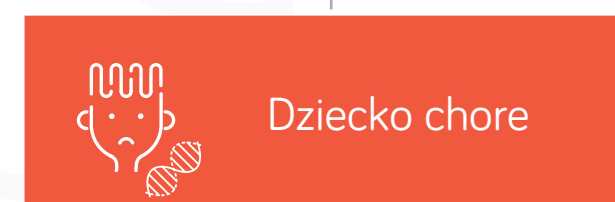
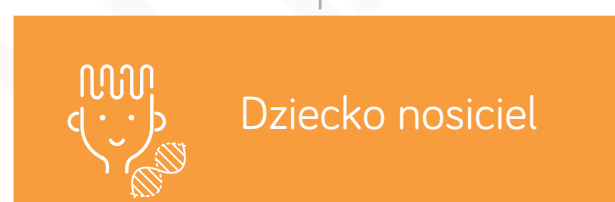
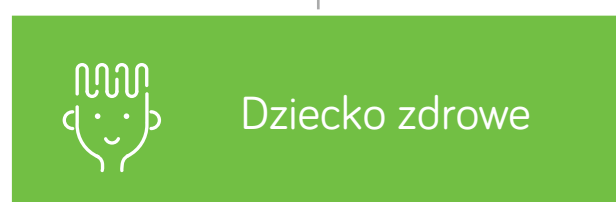




# Dziedziczenie autosomalne recesywne wrodzonych wad metabolizmu w przypadku rodziców nosicieli



25% szans dla każdej ciąży na urodzenie dziecka zdrowego

50% szans dla każdej ciąży na urodzenie dziecka zdrowego, ale będącego nosicielem

25% ryzyka dla każdej ciąży na urodzenie dziecka chorego, wykazującego objawy choroby



## Kim jest nosiciel?

**Nosiciel to osoba zdrowa, nie wykazująca objawów choroby, której jeden z genów jest zmieniony chorobowo.** W przypadku występowania dziedziczenia autosomalnego recesywnego (a taka sytuacja najczęściej dotyczy wrodzonych wad metabolizmu) obecność jednego zmutowanego genu nie wystarcza do wystąpienia choroby. Dopiero spotkanie się dwóch rodzicielskich powoduje chorobę.

## Jakie choroby? Wrodzone wady metabolizmu

Fenyloketonuria, choroba syropu klonowego, tyrozynemia typu I, homocystynuria klasyczna, acyduurie organiczne, wybrane rodzaje hiperamonemii, zaburzenia betaoksydacji kwasów tłuszczowych (deficyt LCHAD i VLCAD), niektóre choroby spichrzania glikogenu.