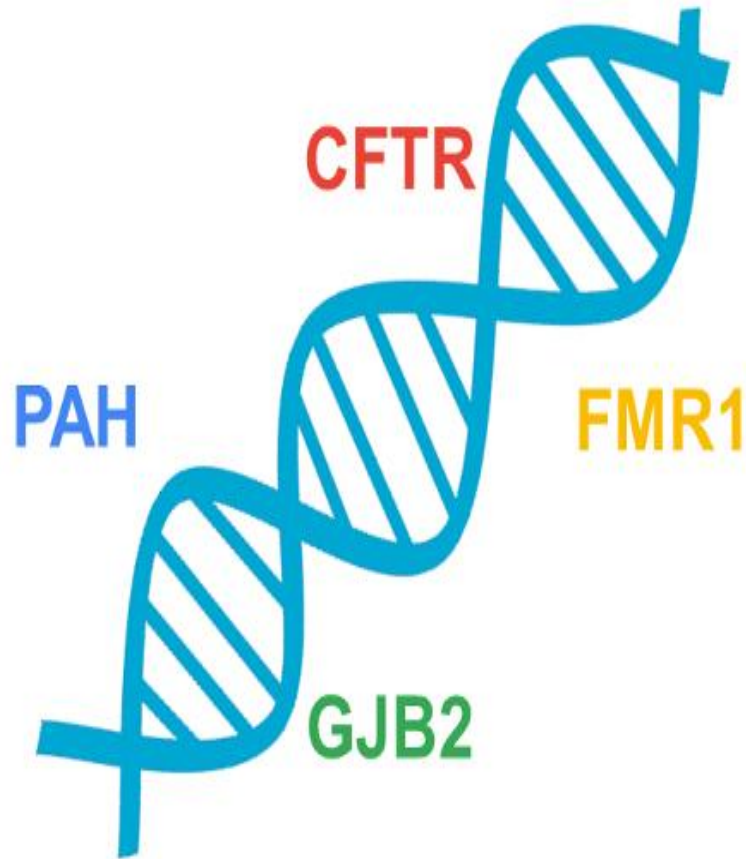




CHOROBY GENETYCZNE



GENOM CZŁOWIEKA



1. Komórka

Każda ze 100 bilionów komórek w ludzkim ciele zawiera 23 pary chromosomów, ciasno upakowanych w jądrze.

2. Chromosomy

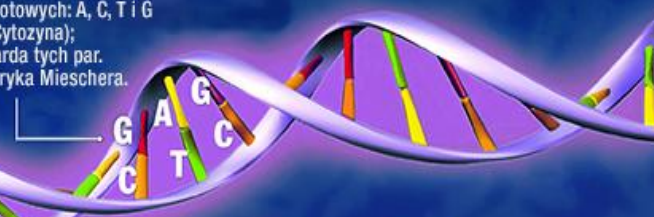
50% chromosomów w jądrze pochodzi od ojca, 50% od matki. Każdy chromosom jest długą, ciasno skręconą molekułą (cząstką), zwaną DNA (kwas deoksyrybonukleinowy).

3. DNA

To podwójna helisa (spirala) i nośnik informacji genetycznej. Każda komórka ludzkiego DNA po „rozpakowaniu” z chromosomów mierzy ok. 2 metry. Całe DNA człowieka to kilka milionów kilometrów.

4. Genom

DNA zbudowane jest z czterech zasad azotowych: A, C, T i G (pary - Adenina i Tymina oraz Guanina i Cytosyna); ludzki genom zawiera od 2,8 do 3,5 miliarda tych par. Zostało odkryte w roku 1869 przez Fryderyka Mieschera. Strukturę DNA poznano w 1953 r.



GACTCCTGAGGAGAAG
CTGAGGACTCCTCTTC



6. Błędy w Sekwencji

Sposób, w jaki geny są zapisane robi różnicę. Jedna litera nie na właściwym miejscu może oznaczać chorobę. Teraz, kiedy znamy prawidłową sekwencję ludzkiego genomu, naukowcy mogą porównywać sekwencje DNA ludzi chorych i zdrowych. Jeśli widzą różnicę, mogą zdiagnozować wadę genetyczną.

GACTCCTGTGGAGAAG
CTGAGGACACCTCTTC



5. Geny

Geny to sekwencje setek tysięcy par zasad, dostarczających wzorce do wszystkich białek (protein), których potrzebuje organizm. Zaledwie 3% całkowitego genomu składa się z genów - reszta to „odpadki”. Całkowita liczba genów nie jest znana (szacuje się, że jest ich od 30.000 do 120.000).



7. Geny i Choroby

Naukowcy zidentyfikowali około 6.000 chorób wywołanych mutacjami w obrębie genów, m.in. zespół Downa, mukowiscydoza, hemofilia, dystrofia mięśniowa, anemia sierpowata czy płaszwica Huntingtona. Ale udział czynników genetycznych - tak jak w przypadku cukrzycy, czy chorób serca - jest częścią większej „układanki”, na którą składa się również dieta, styl życia i środowisko naturalne człowieka. W wielu sytuacjach wady genetyczne prawdopodobnie mają niewielkie znaczenie lub współdziałają równoległe z innymi czynnikami, przyczyniającymi się do chorób.

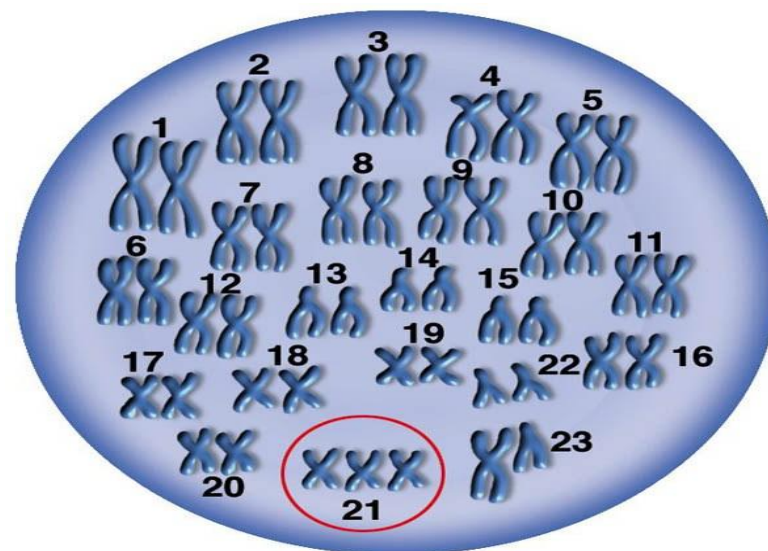
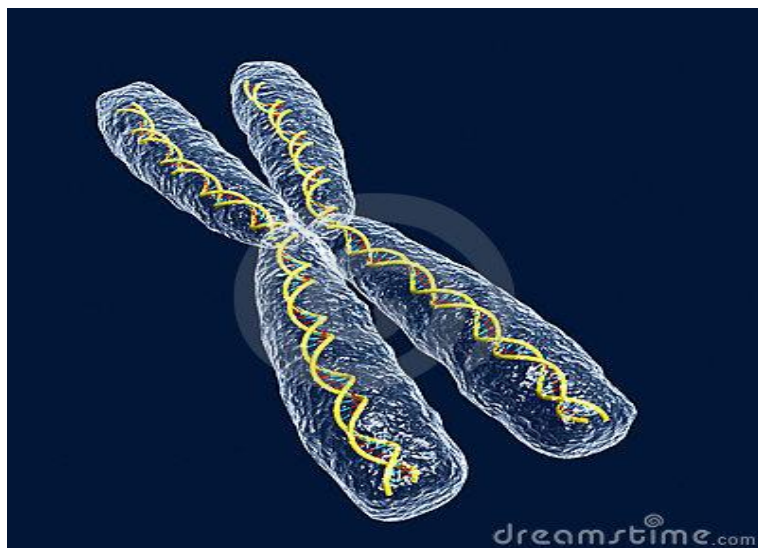


Choroby genetyczne



Choroba genetyczna

choroba, której bezpośrednią przyczyną jest mutacja w genie albo zmiana struktury lub liczby chromosomów



Choroby genetyczne



Podział chorób
genetycznych

Choroby jednogenowe

Choroby chromosomalne

Choroby wieloczynnikowe

Choroby jednogenowe



Choroby jednogenowe autosomalne

- mutacja występuje w genie położonym w autosomie
- wyróżniamy choroby dziedziczone:
 - a) recesywnie np. albinizm, mukowiscydoza, anemia sierpowata
 - b) dominująco np. choroba Huntingtona

Choroby jednogenowe sprzężone z płcią

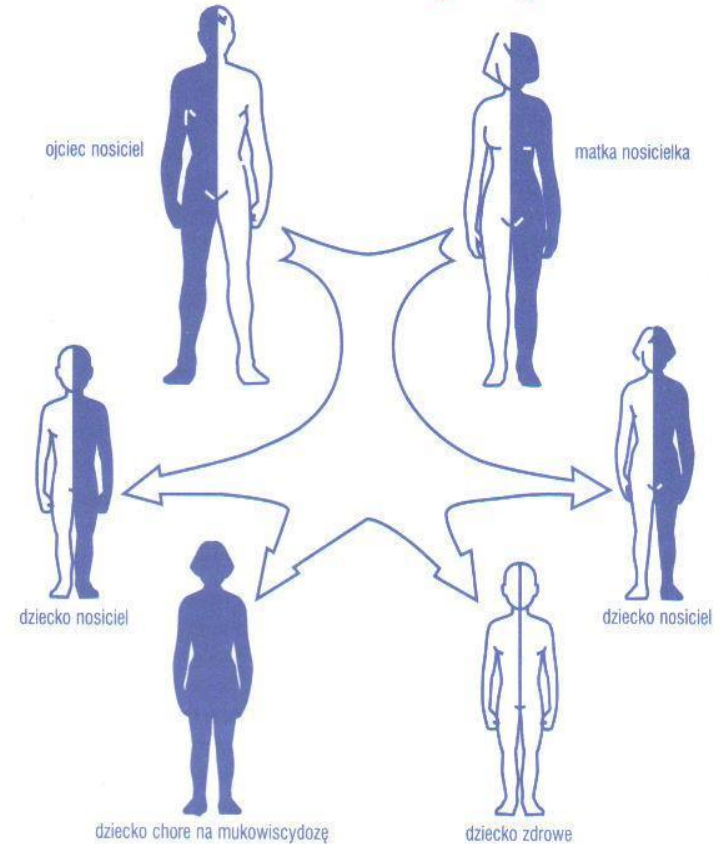
- mutacja występuje w genie położonym w chromosomie płci (zwykle w chromosomie X)
- wyróżniamy choroby dziedziczone:
 - a) recesywnie np. hemofilia, daltonizm
 - b) dominująco np. krzywica oporna na witaminę D

Mukowiscydoza



- choroba jednogenowa, warunkowana przez allel recesywny, który występuje w chromosomie autosomalnym. Nawet zdrowi rodzice mogą mieć chore dziecko, jeżeli są nosicielami tego allelu.
- **mutacja** w genie kodującym białko niezbędne do prawidłowego transportu jonów Cl przez błony komórkowe
- **skutki**: nadmiar wydzieliny w płucach, oskrzelach, trzustce, wątrobie, przewlekłe stany zapalne dróg oddechowych, zaburzenia układu pokarmowego
- **leczenie**: antybiotyki, leki rozrzedzające wydzielinę, inhalacje, fizjoterapia

Dziedziczenie mukowiscydozy



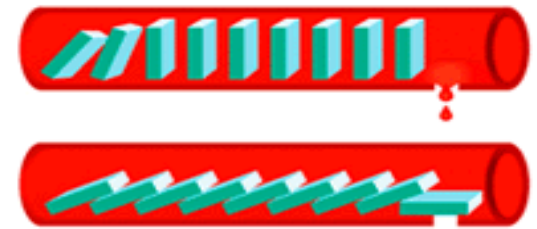
Hemofilia



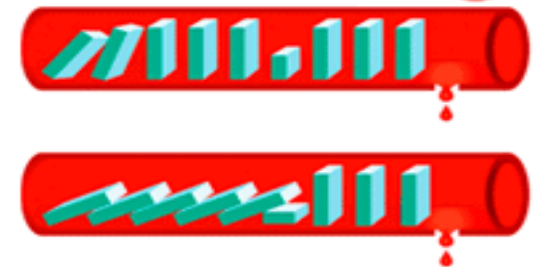
- choroba jednogenowa sprzężona z płcią
- **mutacja** w genie kodującym czynnik krzepnięcia krwi
- **skutki**: zaburzenia procesu krzepnięcia, silne krwotoki zewnętrzne i wewnętrzne, powodujące niedokrwienie i martwicę tkanek
- **leczenie**: podawanie leków zawierających prawidłowe białko



Normalny proces krzepnięcia

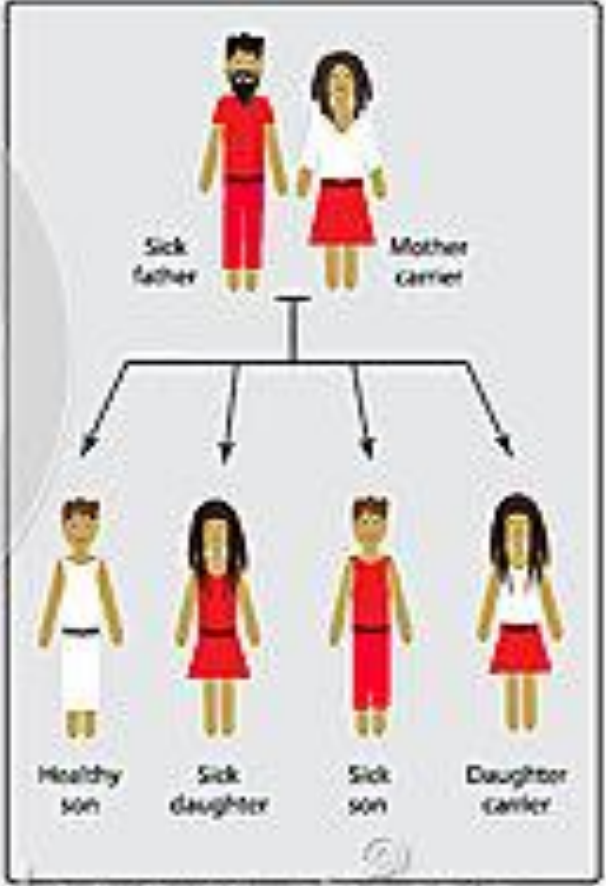
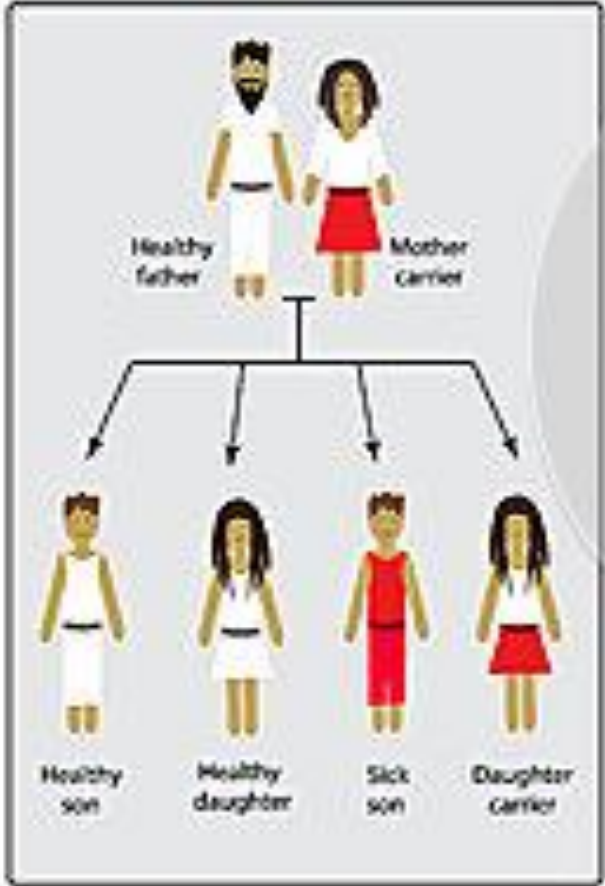


Proces krzepnięcia w hemofilii

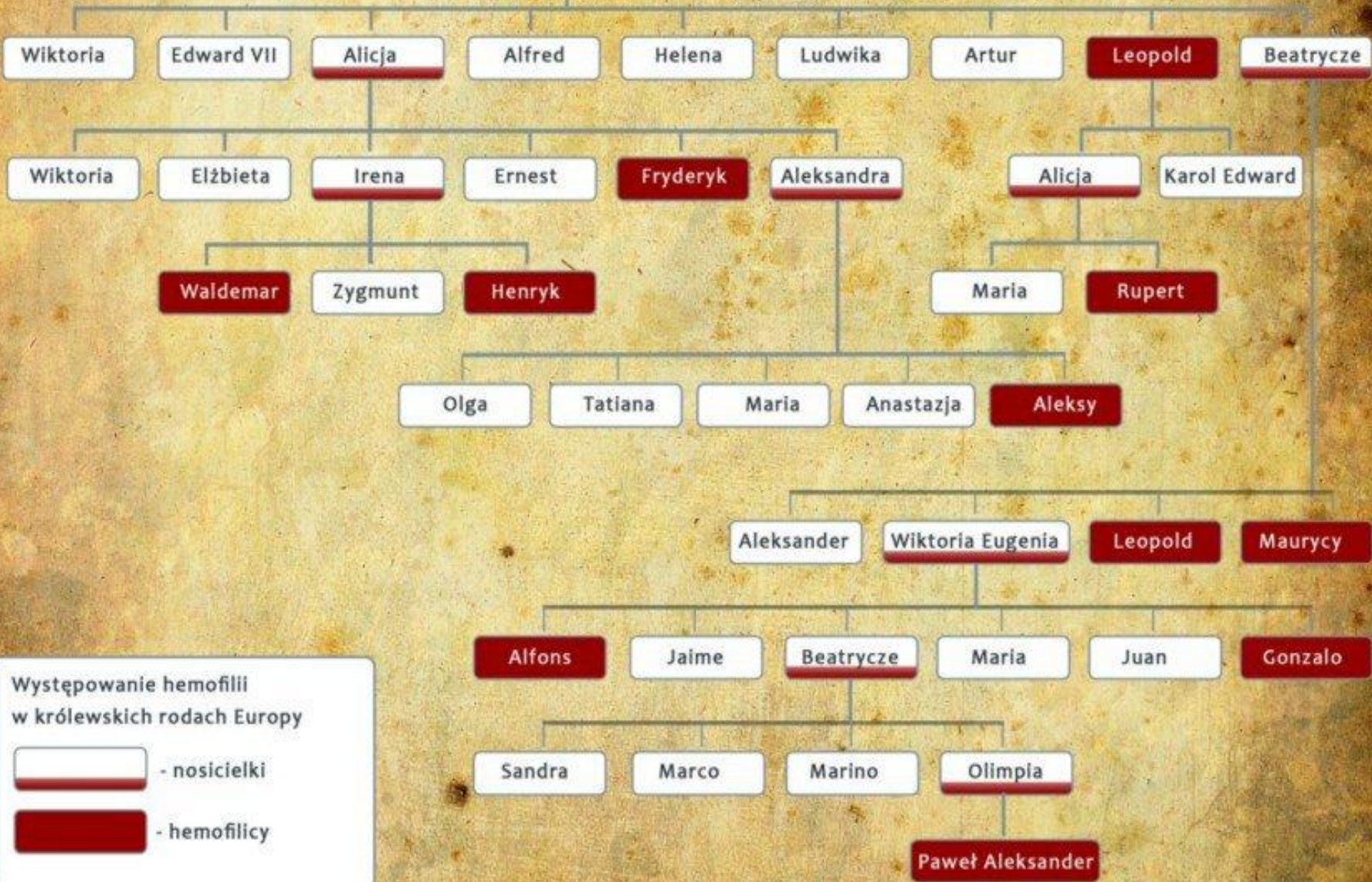




The mechanism of inheritance of hemophilia



Królowa Wiktorja Księżę Albert



Występowanie hemofilii w królewskich rodach Europy

 - nosicielki
 - hemofilicy

Choroby chromosomalne



Przyczyny występowania chorób chromosomalnych:

- **mutacje strukturalne**
np. przewlekła białaczka szpikowa
- **mutacje liczbowe autosomów**
np. zespół Downa
- **mutacje liczbowe chromosomów płci**
np. zespół Turnera

Zespół Downa



Olimpiady
Specjalne
Polska

- **mutacja:** związana z obecnością nadliczbowego chromosomu, trisomii chromosomu 21, która występuje wraz z pojawieniem się dodatkowego, trzeciego chromosomu zamiast standardowych dwóch
- **skutki:** nieprawidłowości w budowie twarzy (skośne oczy, płaski profil), niski wzrost, obniżone napięcie mięśni, różny stopień upośledzenia umysłowego, osłabiona odporność, u większości wiele wad wrodzonych w funkcjonowaniu narządów wewnętrznych
- częstotliwość występowania zespołu Downa to 1 przypadek choroby na ok. 800 urodzeń.

Zespół Downa.
Zrozum
i daj mi życie



Kampanie wspierają



IG

STRÓER

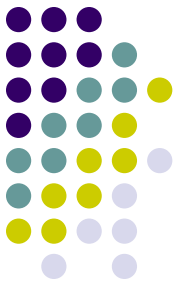
Oficjalni partnerzy kampanii:



Ministerstwo
Sportu i Turystyki



Zespół Turnera



- **mutacja:** zespół wad wrodzonych wywoływany przez całkowity lub częściowy brak jednego z chromosomów płciowych X, który występuje tylko u dziewczynek
- **skutki:** niski wzrost, krótka szyja, krótsze w stosunku do długości ciała ręce i nogi, krępe ciało, niedorozwój jajników, niepłodność, liczne znamiona barwnikowe
- częstość występowania to 1 przypadek na ok. 2 500 urodzeń

Aktorka Linda Hunt, zdobywczyni Oscara cierpi na zespół Turnera.



Choroby wieloczynnikowe



- powstają w wyniku mutacji zachodzących w wielu genach
- zachorowanie zależy od dziedzicznej skłonności do zachorowania, wpływu środowiska, trybu życia, sposobu odżywiania, stosowania używek, niewielkiej aktywności fizycznej
- przykłady: cukrzyca, miażdżyca tętnic, zawał, nadciśnienie, choroba Alzheimera



Źródła:

- Emilia Bonar, Weronika Krzeszowiec-Jeleń, Stanisław Czachorowski „Biologia na czasie” Podręcznik dla szkół ponadgimnazjalnych Nowa Era, Warszawa 2012
- Jolanta Holeczek, Barbara Januszewska-Hasiec, Jolanta Kobyłecka”Teraz matura”Biologia Vademecum, Nowa Era, Warszawa 2015
- <http://www.genetyczne.choroby.biz/Choroby+chromosomowe>
- http://www.poradnikzdrowie.pl/zdrowie/choroby-genetyczne/zespól-turnera-przyczyny-objawy-leczenie_38347.html
- <http://www.supermamy.pl/zdrowie/zaburzenia-w-rozwoju-chromosomu-x-zespól-turnera,5715,3>
- <http://idn.org.pl/hemofilia/1.03.htm>
- <http://www.press.pl/tresc/33314,hasla-w-kampanii-dotyczacej-zespól-downa-sa-przemyslane>
- <https://pl-static.z-dn.net/files/df0/4c2fe69a1d6860ffce034952626e4207.jpg>
- <http://pl.depositphotos.com/68784565/stock-illustration-hemophilia-inheritance.html>
- <http://mukowiscydoza.bloog.pl/?smoybbtticaid=6187f0>
- <https://zdrowegeny.pl/badania-genetyczne/zdrowe-macierzynstwo>
- <http://genom.info.pl/wp-content/uploads/2015/11/budowa-genomu.png>
- <https://de.dreamstime.com/stockfotografie-chromosom-image793752>
- <http://www.liquidarea.com/2012/10/>