

Patologie

Jarní semestr 2016

OBSAH

- Buněčný stres
- Buněčná adaptace
 - Hyperplazie X Hypertrofie
 - Atrofie
- Smrt
- Regresivní změny
 - Nekróza
 - Atrofie
 - Dystrofie
 - Bílkoviny
 - Lipidy
 - Minerály
 - pigmenty
- Nemoc
 - Prevence
 - Příčiny

BUNĚČNÝ STRES A ADAPTACE

- Homeostáza – rovnovážný stav buňky
- Fyziologický stres a patologické podněty vedou k adaptaci buňky a nastolení nového rovnovážného stavu
- Pokud patologický podnět odezní, buňka se může vrátit do původního výchozího stavu
- Pokud je patologický podnět příliš velký nebo dlouhodobý a překročí adaptační možnosti buňky, dojde k ireverzibilnímu poškození = buněčné smrti. „point of no return“

MECHANISMY ADAPTACE

- Hyperplazie
- Hypertrofie
- Atrofie
- Metaplazie

Buňka odpovídá na zvýšené požadavky hypertrofií nebo hyperplazií,
na nedostatek živin atrofii,

Metaplazie = přechod z jednoho typu diferencované tkáně na jiný

- zvýšená syntéza proteinů, lipidů, karbohydrátů
- kalcifikace – ukládání vápníku

HYPERPLAZIE

Hyperplazie = zvýšení počtu buněk v orgánu nebo tkáni
často se vyskytuje spolu s hypertrofií, spuštěné stejným mechanismem

- Fyziologická hyperplazie
 - *hormonální hyperplazie*: zvyšuje funkční kapacitu tkáně (proliferace žláзовého epitelu prsou v pubertě a těhotenství)
 - *kompensační hyperplazie*: obnovuje tkáň po poškození nebo částečné resekci (játra, ledviny, obnova tkáně při zranění)
- Patologická hyperplazie

nadměrná hormonální stimulace růstových faktorů (hyperplazie endometria vlivem estrogenů, prostatická hyperplazie vlivem androgenů)

Další ...plazie

Plasis = tvorba, tvoření

- Neoplazie = maligní novotvorba tkáně, abnormální buněčná proliferace, ztráta zpětnovazebné kontroly proliferace, aktivace pozitivních mitotických signálů
- Dysplazie = prekancerózy, buněčné změny, které mohou vést ke vzniku nádoru
- Anaplazie = dediferenciace nádorové tkáně k primitivní nezralé formě
- Hypoplazie = neúplné vyvinutí orgánu nebo jeho části
- Aplazie = vrozené chybění nebo nevyvinutí orgánu nebo jeho části



HYPERTROFIE

- zvětšení velikosti buněk, buňky se nedělí, jen zvětšují svůj objem na základě syntézy strukturálních komponent
 - *Fyziologická hypertrofie* (hypertrofie dělohy a prsou při těhotenství, hypertrofie svalů při posilování)
 - *Patologická hypertrofie* (myokard při hypertenzi, vadných srdečních chlopních apod.)

ATROFIE

- Atrofie=zmenšování buněk, redukce buněčných komponent
 - Prostá : zmenšení objemu buněk, tmavší až pyknotické jádro, intracelulární hromadění lipofuscinu, pigmentu z opotřebování (myokard, mozek)
 - Numerická: zmenšení počtu buněk (útlum kostní dřeně)
- 1. Fyziologická (senilní atrofie, involuce)
- 2. Patologická – podle příčin (snížená zátěž – atrofie z inaktivity, ztráta inervace, ischemie, nedostatečná výživa, ztráta endokrinní stimulace, tlaková atrofie)

NEKRÓZA (následek
ireverzibilního poškození
buněk)

vs.

APOPTÓZA (programovaná
buněčná smrt)

Obsah

- Buněčný stres
- Buněčná adaptace
 - Hyperplazie X Hypertrofie
 - Atrofie
- **Smrt**
- Regresivní změny
 - Nekróza
 - Atrofie
 - Dystrofie
 - Bílkoviny
 - Lipidy
 - Minerály
 - pigmenty
- Nemoc
 - Prevence
 - Příčiny

ZÁNÍK ORGANISMU (SMRT)

= nevratná zástava životních funkcí organismu
(CNS, dýchání, srdeční činnost)

KLINICKÁ SMRT = vratná zástava

SMRT MOZKU = rozhodující dg. kritérium
(izoelektrické EEG, panangiografie mozkových
cív,
areflexie nad C1)

ZNÁMKY SMRTI

1) FYZIKÁLNÍ

- a) posmrtná bledost
- b) posmrtné skvrny
- c) posmrtný chlad

2) CHEMICKÉ

- a) posmrtná ztuhlost
- b) posmrtný rozklad - autolýza
- hniloba
- c) posmrtné srážení krve (posmrtná sraženina = cruor)

Obsah

- Buněčný stres
- Buněčná adaptace
 - Hyperplazie X Hypertrofie
 - Atrofie
- Smrt
- Regresivní změny
 - Nekróza
 - Atrofie
 - Dystrofie
 - Bílkoviny
 - Lipidy
 - Minerály
 - pigmenty
- Nemoc
 - Prevence
 - Příčiny

REGRESIVNÍ ZMĚNY

= změny doprovázející "zhoršení" funkce orgánů/tkání

Rozdělení podle tíže postižení:

1. NEKRÓZA
2. ATROFIE
3. DYSTROFIE

Příčiny: velmi různorodé (viz. příčiny nemocí)

NEKRÓZA

= ohraničená intravitální odúmrt' tkáně

Příčiny:

1. nedostatek kyslíku (ischemie): INFARKT
2. ostatní (popálení, ozáření, poleptání, mikrobiální toxiny...)

Mikroskopické projevy:

1. karyolýza
2. zvýšení eosinofilie cytoplazmy
3. vitální reakce okolní tkáně

ZÁKLADNÍ TYPY NEKRÓZ

1. KOAGULAČNÍ

- tkáně bohaté na bílkoviny (myokard, ledvina, slezina, tumory)
- tuhé, žluté ložisko (12 h - 3 dny)
- hojení: vrůstání GRANULAČNÍ TKÁNĚ (fibroblasty a endotelie kapilár) ----- JIZVENÍ

2. KOLIKVAČNÍ

- tkáně bohaté na tuky (mozek, pankreas)
- rozměklé až kašovitě ložisko
- hojení: PSEUDOCYSTA (zkapalnění enzymy z leukocytů)

ZVLÁŠTNÍ TYPY NEKRÓZ

1. KASEÓZNÍ
2. FIBRINOIDNÍ
3. HEMORAGICKÁ
4. GANGRÉNA
5. DEKUBITUS

1. KASEÓZNÍ NEKRÓZA (ZESÝROVATĚNÍ)

= varianta koagulační nekrózy

- TBC
- MA: podobná sýru
- MI: bazofilní poprašek
- další vývoj: a) kolikvace
b) kalcifikace, jizva

2. FIBRINOIDNÍ NEKRÓZA

= nekróza vaziva prostoupená fibrinem (mikroskopicky silně eosinofilní)

- revmatické choroby
- spodina žaludečního vředu

3. HEMORAGICKÁ NEKRÓZA

= nekróza druhotně prokrvácená

- plíce
- pankreas

4. GANGRÉNA (SNĚŤ)

= druhotně změněná nekróza

a) SUCHÁ (MUMIFIKACE)

b) VLHKÁ

c) PLYNATÁ

5. DEKUBITUS (PROLEŽELINA)

= nekróza kůže (popř. i hlubších tkání) způsobená dlouhodobým stlačením mezi kost a podložku

Výskyt

Komplikace: dekubitární
sepse

DALŠÍ OSUD NEKRÓZY

A) ZHOJENÍ (REGENERACE)

B) JIZVA

C) PSEUDOCYSTA

D) KALCIFIKACE

Obsah

- Buněčný stres
- Buněčná adaptace
 - Hyperplazie X Hypertrofie
 - Atrofie
- Smrt
- Regresivní změny
 - Nekróza
 - Atrofie
 - **Dystrofie**
 - Bílkoviny
 - Lipidy
 - Minerály
 - pigmenty
- Nemoc
 - Prevence
 - Příčiny

DYSTROFIE

= degenerativní změny způsobené poruchou metabolismu

(změna chemického složení tkáně, ukládání neobvyklé součásti apod.)

Dělení:

1. poruchy metabolismu bílkovin
2. poruchy metabolismu lipidů
3. poruchy metabolismu sacharidů
4. poruchy metabolismu minerálních látek
5. poruchy metabolismu pigmentů

PORUCHY METABOLISMU BÍLKOVIN

1. INTRACELULÁRNÍ HROMADĚNÍ BÍLKOVINY

- ve formě růžových kapiček v cytoplazmě (tzv. hyalinní zkapénkovatění)
- př. proximální tubuly ledvin při proteinurii
Russelova tělíka v plazmatických bb. při chronickém zánětu

2. EXTRACELULÁRNÍ HROMADĚNÍ BÍLKOVINY

- ve formě růžového bezstrukturního (homogenního materiálu)
mezi buňkami
- př. amyloidóza

AMYLOIDÓZA

= hromadění bílkovinných látek (amyloidu) v EC prostoru

Amyloid – proteiny ze kterých vzniká se většinou fyziologicky vyskytují v těle (sérový amyloid A / lehké řetězce imunoglobulinů)

Dělení:

- LOKALIZOVANÁ (srdce starých osob, stroma endokrinních nádorů)
- SYSTÉMOVÁ
 - PRIMÁRNÍ (AL)
 - SEKUNDÁRNÍ (AA)

PRIMÁRNÍ AMYLOIDÓZA

- Amyloid: AL - lehké řetězce imunoglobulinů
- Výskyt: mnohočetný myelom

SEKUNDÁRNÍ AMYLOIDÓZA

- Amyloid: AA - odvozen od proteinů akutní fáze zánětu
- Výskyt: chronické záněty (osteomyelitis, revmatické choroby, tbc, chronické hnisavé záněty)

POSTIŽENÍ ORGÁNŮ PŘI AMYLOIDÓZE

- ledviny - selhání funkce
- myokard
- střevo - malabsorpce, kachexie
- játra
- kůže, svaly, nadledviny, jazyk...

Makro: zvětšené, tuhé, matně lesklé

Mikro: homogenní eosinofilní materiál mezi bb.

PORUCHY METABOLISMU LIPIDŮ

STEATÓZA

= ukládání kapének tuku v bb.

Příčiny: přejídání, hypoxie, metabolické choroby...

LIPOMATÓZA

= ukládání tuku v intersticiu ve specializovaných tukových bb.

MAKRO: zvětšení a žluté zbarvení

MIKRO: kapénky tuku v cytoplazmě

PORUCHY METABOLISMU SACHARIDŮ

1. Diabetes mellitus

2. Metabolické choroby (střádací choroby):

a) **glykogenózy** - enzymatický defekt vedoucí k hromadění glykogenu v bb.

b) **mukopolysacharidózy** - enzymatický defekt vedoucí k hromadění mukopolysacharidů (hlenovitých látek)

PORUCHY METABOLISMU MINERÁLŮ

1. KALCIFIKACE

= ukládání iontů vápníku (Ca^{2+}) do tkání, kde se běžně nevyskytuje

- DYSTROFICKÁ (tbc, AS pláty, chlopně)
 - METASTATICKÁ (žaludek, plíce, ledviny)
- * příčiny hyperkalcémie: hyperparathyreóza
rozsáhlá osteolýza
chronické selhání ledvin

2. LITIÁZA

= tvorba kamenů v těle

Dle lokalizace:

- urolitiáza
- cholelitiáza
- pankreatolitiáza
- sialolitiáza

Vzhled kamenů:

- počet (solitární/mnohočetná)
- tvar (fasetované, odlitkové, kulaté)
- chemické složení

Chemické složení:

- kalcium
- anionty: fosfáty, uhličitany
- organické sloučeniny: urát, oxalát
- pigmenty (bilirubin)
- cholesterol

Příčina vzniku kamenů:

= překročení rozpustnosti kamenotvorné látky

a) vzestup koncentrace

b) změna pH

+ vznik krystalizačních jader (zánět)

Komplikace:

- KOLIKA
- ZAKLÍNĚNÍ: obstrukční ikterus, hydronefróza

PORUCHY METABOLISMU PIGMENTŮ

Dělení pigmentů dle původu:

1) EXOGENNÍ

2) ENDOGENNÍ

- hematogenní
- autogenní

EXOGENNÍ PIGMENTACE

1) TETOVÁŽ

2) ANTRAKÓZA

3) PNEUMOKONIÓZY

= choroby vzniklé ukládáním prachových částic v plicích
(SiO_2 , azbest, berylium)

- fibrogenní účinek prachu (prostřednictvím enzymů
uvolněných

z makrofágů)

- SILIKÓZA, AZBESTÓZA, BERYLIÓZA...

AUTOGENNÍ PIGMENTACE

1) MELANIN

= černohnědý pigment vznikající v melanocytech

Poruchy:

- PIGMENTOVÉ NÉVY
- MALIGNÍ MELANOM
- ALBINISMUS
- VITILIGO

2) LIPOFUSCIN



HEMATOGENNÍ PIGMENTY

1) HEMOSIDERIN

= pigment vznikající při extracelulárním rozpadu Hb

- obv. po krvácení

- fagocytován makrofágy (=SIDEROFÁGY)

2) BILIRUBIN

= pigment vznikající při řízeném odbourávání Hb v bb.
RES

Zvýšená hladina se projeví jako IKTERUS.

Metabolismus hemoglobinu:

- ▣ vznik: kostní dřeň (erythropoeza)
- ▣ zánik: fagocyty RES (játra, slezina,
- ▣ kostní dřeň)

Rozpad: globin + Fe + hem
(tetrapyrolový kruh)

1. Tetrapyrolový kruh je rozštěpen
a přeměněn na bilirubin -

- tzv. **nekonjugovaný (nepřímý)** –
- ve vodě nerozpustný

2. Nekonjugovaný bilirubin je
transportován do jater a spojen
(konjugován) s kys. glukuronovou
na **konjugovaný (přímý)**

3. Konjugovaný bilirubin je vyloučen do žluči (rozpustný)

IKTERUS

= žluté zbarvení kůže, sliznic a tělních tekutin,
způsobené zvýšením hladiny bilirubinu v krvi

Dělení:

1. PREHEPATÁLNÍ (HEMOLYTICKÝ)
2. HEPATÁLNÍ (HEPATOTOXICKÝ)
3. POSTHEPATÁLNÍ (OBSTRUKČNÍ)

PREHEPATÁLNÍ IKTERUS

Vzniká při zvýšeném rozpadu erytrocytů (HEMOLÝZE).

Zvýšen je nekonjugovaný bilirubin.

př. novorozenecká žloutenka
erythroblastosis fetalis
transfúze inkompatibilní krve
hemolytické anémie
(II.typ přecitlivělosti)

HEPATÁLNÍ IKTERUS

Vzniká při poškození jaterních bb.

Zvýšen je konjugovaný i
nekonjugovaný bilirubin
(a jaterní testy).

př. infekční hepatitidy
autoimunní hepatitidy
otravy (alkohol,
hepatotoxické jedy)

POSTHEPATÁLNÍ IKTERUS

Vzniká při nemožnosti vyloučit
bilirubin žlučí
(OBSTRUKCE ŽLUČOVÝCH CEST).

Zvýšen je přímý bilirubin.

Klinika:

- ▣ svědění
- ▣ acholická stolice
- ▣ krvácivé projevy

př. - cholelitiáza

- nádory žlučových cest
nebo hlavy pankreatu

Obsah

- Buněčný stres
- Buněčná adaptace
 - Hyperplazie X Hypertrofie
 - Atrofie
- Smrt
- Regresivní změny
 - Nekróza
 - Atrofie
 - Dystrofie
 - Bílkoviny
 - Lipidy
 - Minerály
 - pigmenty
- **Nemoc**
 - Prevence
 - Příčiny

PŘÍČINY NEMOCÍ

NEMOC

= porucha zdraví. Projevem nemoci je změna činnosti nebo vzhledu orgánů.

PRŮBĚH NEMOCI:

a) začátek (prodromy)

b) vlastní onemocnění (symptomy a syndromy)

c) konec

- * uzdravení = restituce ad integrum

- * smrt

- * neúplné vyléčení - přechod do chronicity

 - remise s možností relapsu

 - relativní zdraví

PREVENENCE

- Očkování jako prevence infekčních nemocí
 - Plošné očkování (záškrť, tetanus, poliomyelitis, TBC)
 - Výběrové očkování (virová hepatitida A, B, klíšťová encefalitida)

Problematická očkování (Chřipka – mutace viru,
neúplně spolehlivá očkování – TBC,

PREVENENCE

- Pohyb

BMI (body mass index = výška v m / (váha v kg)²)

Normální váha 19-25 (24)

- Alkohol

- Kouření

ROZDĚLENÍ PŘÍČIN NEMOCÍ

I. ZEVNÍ

- fyzikální (mechanické, termické, atmosférické, el.proud, záření)
- chemické (jedy, žíraviny)
- biologické (bakterie, viry, plísně, paraziti)
- poruchy výživy (nedostatek/nadbytek potravy či její některé složky)

II. VNITŘNÍ

- genetické (chromosomální, genové, multifaktoriální)
- imunologické (alergie, autoimunita, snížená imunita)
- dispozice

FYZIKÁLNÍ PŘÍČINY NEMOCÍ

Mechanické

- Rány otevřené
Řezné, sečné, bodné, tržné, tržně zhmožděné, střelné, oděrky)
- Uzavřená poranění
Hematomy, lacerace (natržení) vnitřních orgánů spojené s krvácením, zlomeniny (fraktury), podvrtnutí (distorze), vykloubení (luxace) kloubů...

Zčervenání – rubor

Otok, zduření – tumor

Bolest – dolor

Zvýšení teploty – calor

Porucha funkce – functio laesa

FYZIKÁLNÍ PŘÍČINY NEMOCÍ

- Tepelné
 - Popáleniny
 1. stupeň – erytém = zarudnutí
 2. stupeň – buly = puchýře
 3. stupeň – postižení škáry (nekróza dermis)
 4. stupeň – postižení hlubších struktur (zuhelnatění)
 - Úpal – ztížené ochlazování organismu
 - Úžeh – přímé sluneční záření na nekrytou hlavu

FYZIKÁLNÍ PŘÍČINY NEMOCÍ

- Omrzliny – stažení cév a nedostatečné krevní zásobení tkáně, morfologicky podobnost s popáleninami.
- „Nachlazení „ (snížení odolnosti epitelu dýchacích cest k infekcím, záněty dýchacích cest)
- Podchlazení
 - † < 32°C - apatie, letargie
 - † < 28°C – smrt podchlazením

FYZIKÁLNÍ PŘÍČINY NEMOCÍ

- Poranění elektrickým proudem
 - Stejnosměrné napětí – termické poškození
 - Střídavé napětí (50Hz) (120-220V) – fibrilace komor

Pravidlo URI-PUI

$$I=U/R$$

$$P=U \cdot I$$

FYZIKÁLNÍ PŘÍČINY NEMOCÍ

- Elektromagnetické záření

FYZIKÁLNÍ PŘÍČINY NEMOCÍ

- Elektromagnetické záření
- viditelné záření $\lambda=350-760$ nm
- Infračervené záření – popálení a zákal oční čočky
- Ultrafialové záření – zvýšení rizika vzniku kožních zhoubných nádorů (fototyp)
- Ionizující záření – gamma, rentgenové
 - různé poškození tkání dle jejich citlivosti

CITLIVOST TKÁNÍ K ZÁŘENÍ

1. TKÁNĚ RADIOSENZITIVNÍ

- gamety, kostní dřeň, epitel GIT, tkáně plodu, rostoucí chrupavky a kosti, dělicí se buňky zhoubných nádorů – (radioterapie)

2. TKÁNĚ RADIORESPONZIBILNÍ

- Vazivo, pokožka, epitely mimo GIT

3. TKÁNĚ RADIOREZISTENTNÍ

- Játra, ledviny, štítná žláza

Smrt z ozáření



FYZIKÁLNÍ PŘÍČINY NEMOCÍ

- Atmosférické vlivy
- Dekompresní (kesonová) nemoc
 - potápeči

FYZIKÁLNÍ PŘÍČINY NEMOCÍ

- Výšková horská nemoc

Počáteční příznaky

- Nauzea, zvracení
- Bolest hlavy
- Malátnost
- Nespavost
- Dehydratace

Vážné příznaky

- Edém plic (vazokonstrikce)
- Edém mozku (vazodilatace)

CHEMICKÉ PŘÍČINY NEMOCÍ

- Kyseliny, louhy – poleptání (oči, jícen)
- Intoxikace
 - Ethanol $\text{CH}_3\text{CH}_2\text{OH}$
 - Methanol $\text{CH}_3\text{OH} \rightarrow$ formaldehyd $\text{CH}_2\text{O} \rightarrow$ kyselina mravenčí HCOOH
 - Postižení zřetivého nervu, smrt
 - První pomoc – obsazení enzymů alkoholdehydrogenázy v játrech

BIOLOGICKÉ PŘÍČINY NEMOCÍ

- Viry, bakterie, plísně, paraziti

VIRY:

- Částice obsahující genetickou informaci
- Schopnost vstoupit do buněk
- K rozmnožení musí využít výbavu hostitelské buňky

BIOLOGICKÉ PŘÍČINY NEMOCÍ

- VIRY
 - Mohou přímo poškodit napadenou buňku
 - Mohou vyvolat imunitní reakci hostitele proti napadeným buňkám a tak způsobit poškození.
 - Latentní formy (Herpes virus)
 - Mohou zvyšovat riziko vzniku nádorů
 - HAV, HBV → hepatocelulární karcinom
 - HPV → karcinom děložního hrdla
 - EBV (infekční mononukleóza) → Burkittův lymfom

BIOLOGICKÉ PŘÍČINY NEMOCÍ

▣ VIRY

- nákaza:

- Inhalační, dýchacím systémem (rýma, pneumonie)
- Alimentární, trávicím systémem (HAV, akutní poliomyelitida)
- Parenterálně
 - pohlavním stykem (HIV, HPV)
 - poraněním (HBV, HCV, klíšťová encefalitida)
 - pokousáním (rabies= vzteklina)
 - transplacentárně z matky na plod (rubeola=zarděnky)

BIOLOGICKÉ PŘÍČINY NEMOCÍ

- Akutní virózy
 1. – 2. den virémie
 2. - 4. den aktivace imunitního systému
 - 4.-6. den ničení infikovaných buněk
 7. den hojení

HIV – Human immunodeficiency virus

- ▣ AIDS – Acquired immunodeficiency syndrom
- ▣ Přenos:
 - pohlavním stykem, krví, transplacentárně, mateřským mlékem
- ▣ Infekce T-helper lymfocytů
- ▣ Průběh:
 - v 50-70% akutní onemocnění několik týdnů po nákaze (angína, horečka, bolesti svalů, vyrážka, aseptická meningitida)
 - Několikaletá latentní fáze (lymfadenopatie)
 - Závěrečná fáze : AIDS – infekce, zhoubné nádory, postižení nervového systému (demyelinizace míšních provazců a periferních nervů, ztráta inteligence)
- ▣ Antiretrovirová terapie
- ▣ Prevence

BIOLOGICKÉ PŘÍČINY NEMOCÍ

Bakterie:

- Poškození organismu působením toxinů
- TBC, syfilis (patogenní imunita)
- Virulence bakterie, množství bakterií, odolnost nebo vnímavost organismu, imunitní reakce, zánět

BIOLOGICKÉ PŘÍČINY ONEMOCNĚNÍ

- Pyogenní bakterie (streptokoky, stafylokoky, meningokok)
- Střevní bakteriální infekce (salmonely, shigely, E.coli)
- Anaerobní infekce (klostridia)

BIOLOGICKÉ PŘÍČINY ONEMOCNĚNÍ

- Mykózy:
 - Candida
 - Dermatomykózy
- Parazitární onemocnění:
 - Roupy
 - Tasemnice
 - Malárie
- Oportunní infekce

VLIV VÝŽIVY

- Kvantitativní / kvalitatívni
- Obezita (hypertenze, diabetes mellitus II. typu, osteoartróza)
- Hyperlipidemie (ateroskleróza, cholesterolové kameny)
- Kachexie
- Hypovitaminózy

VNITŘNÍ PŘÍČINY

- Genetické (chromozomální, genové)
- Multifaktoriální dědičnost
- Immunologické (alergie, autoimunita, snížená imunita)

DNA – deoxyribonukleová kyselina

- Složení
- Tvar
- Výskyt
- Transkripce
- Geny
- Chromozomy
- Proteosyntéza



CHROMOZOMÁLNÍ ABERACE

= poruchy počtu nebo stavby chromozomů

Postiženo je mnoho genů současně.

Lze je diagnostikovat cytogenetickým vyšetřením karyotypu.

Normální karyotyp 46 XY muž, 46 XX žena

A) TRIZOMIE - př. Downův syndrom

B) MONOZOMIE - př. Turnerův syndrom

C) PORUCHY STAVBY CHROMOZOMŮ (delece, translokace...)

DOWNŮV SYNDROM

- Trizomie 21. chromosomu
- Riziko stoupá s věkem matky (ve věku 40 let pravděpodobnost vzniku 1:50)
- vyskytuje se u jednoho narozeného dítěte ze 700–800
- v České republice je to jedno z 1500 živě narozených dětí.

DOWNŮV SYNDROM

- menší, zploštěná hlava, vyvolávající dojem neobvykle kulatého obličeje
- zploštělá tvář, nevýrazné rysy
- šikmý tvar očí způsobený úzkými očními víčky a kožní řasou ve vnitřním koutku oka
- krátký a široký krk
- malá ústa
- větší jazyk
- krátké a široké ruce
- krátké prsty
- velká mezera mezi palcem na nohou a ostatními prsty
- nepřerušovaná příčná rýha na dlani tzv. opičí rýha

DOWNŮV SYNDROM

- mentální retardace, IQ nejčastěji kolem 25-50
- porucha motoriky
- snížená plodnost
- vrozené srdeční vady
- vývojové anomálie v trávicím traktu
- možnost vzniku šedého zákalu
- vyšší pravděpodobnost vzniku leukémie
- narušená funkce štítné žlázy
- snížená imunita



CHROMOZOMÁLNÍ ABERACE

- ▣ Turnerův syndrom, 45 XO
 - Ženy
 - Příznaky variabilní
 - Poruchy růstu, neplodnost
- ▣ Klinefelterův syndrom, 47 XXY
 - Muži
 - Příznaky variabilní
 - Neplodnost
 - Sekundární ženské pohlavní znaky
 - Agresivita, poruchy učení

GENOVÉ MUTACE

- ▣ Poškození jednoho genu, vedoucí k poruše funkce jedné bílkoviny
 - ▣ Řídí se Mendelovými zákony dědičnosti
- 1) Autozomální dědičnost = vázaná na somatické chromozomy 1-22
 - 2) Gonozomální dědičnost = vázaná na chromozomy XY, nesoucí pohlavní znaky (Hemofilie, svalové dystrofie)
-
- 1) Dominantní dědičnost
 - př. familiární hypercholesterolémie
 - Marfanův syndrom
 - Familiární adenomatózní polypóza
 - 2) Recesivní dědičnost
 - př. metabolické choroby - enzymopatie (Fenylketonurie, cystická fibróza)

AUTOZOMÁLNÍ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST

- Familiární hypercholesterolémie

AUTOZOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST

- Fenylketonurie

AUTOZOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST

AUTOZOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST

DĚDIČNOST VÁZANÁ NA POHLAVNÍ CHROMOZOMY

- Hemofilie

DĚDIČNOST VÁZANÁ NA POHLAVNÍ CHROMOZOMY

MULTIFAKTORIÁLNÍ DĚDIČNOST

= dědičnost podmíněná souhrou mnoha genů

- př. civilizační nemoci - hypertenze, diabetes, ateroskleróza, sklon k některým onkologickým onemocněním, vrozené vývojové vady
- neplatí mendelovská pravidla
- častý rodinný výskyt

PORUCHY IMUNITY

I. PATOLOGICKY SNÍŽENÁ IMUNITA = IMUNODEFICIT

= nedostatečná schopnost bránit se antigenu

a) primární

b) sekundární (HIV, podvýživa, dřeňový útlum...)

! oportunní infekce

II. PATOLOGICKY ZVÝŠENÁ IMUNITA = HYPERSENZITIVITA

= nadměrná obrana proti antigenu (poškodí organismus více než samotný antigen)

a) ALERGIE

b) AUTOIMUNITA



TYPY REAKCÍ PŘECITLIVĚLOSTI

1) ANAFYLAKTICKÝ (ČASNÁ PŘECITLIVĚLOST)

- při 1. setkání proběhne senzibilizace (vytvoření IgE)
- při dalších setkáních se Ag váže na IgE a uvolňují se mediátory (histamin aj.) ----- *bronchokonstrikce
 - *vazodilatace
 - *sekrece hlenu

př. anafylaktický šok

senná rýma

asthma bronchiale

kopřivka

2) CYTOTOXICKÝ

- Ag je vázán na povrchu bb.
- navázání PI na Ag vede k aktivaci komplementu a rozbití bb.

př. chybná transfúze

fetální erytroblastóza (plod Rh+, matka rh-)

3) IMUNOKOMPLEXOVÝ

- Ag vytvoří komplex s PI (imunokomplex), který se ukládá ve tkáních

- následná aktivace komplementu vyvolá zánět

př. akutní GN

vaskulitidy

4) PŘECITLIVĚLOST ZPROSTŘEDKOVANÁ BUŇKAMI (POZDNÍ P.)

- zprostředkují ji T-lymfocyty

a) přímo: cytotoxické T_C -lymfocyty

b) aktivací jiných imunitních bb. (monocyty, makrofágy) pomocí mediátorů: pomocné (helper) T_H -lymfocyty

př. ekzém

TBC

rejekce transplantátu