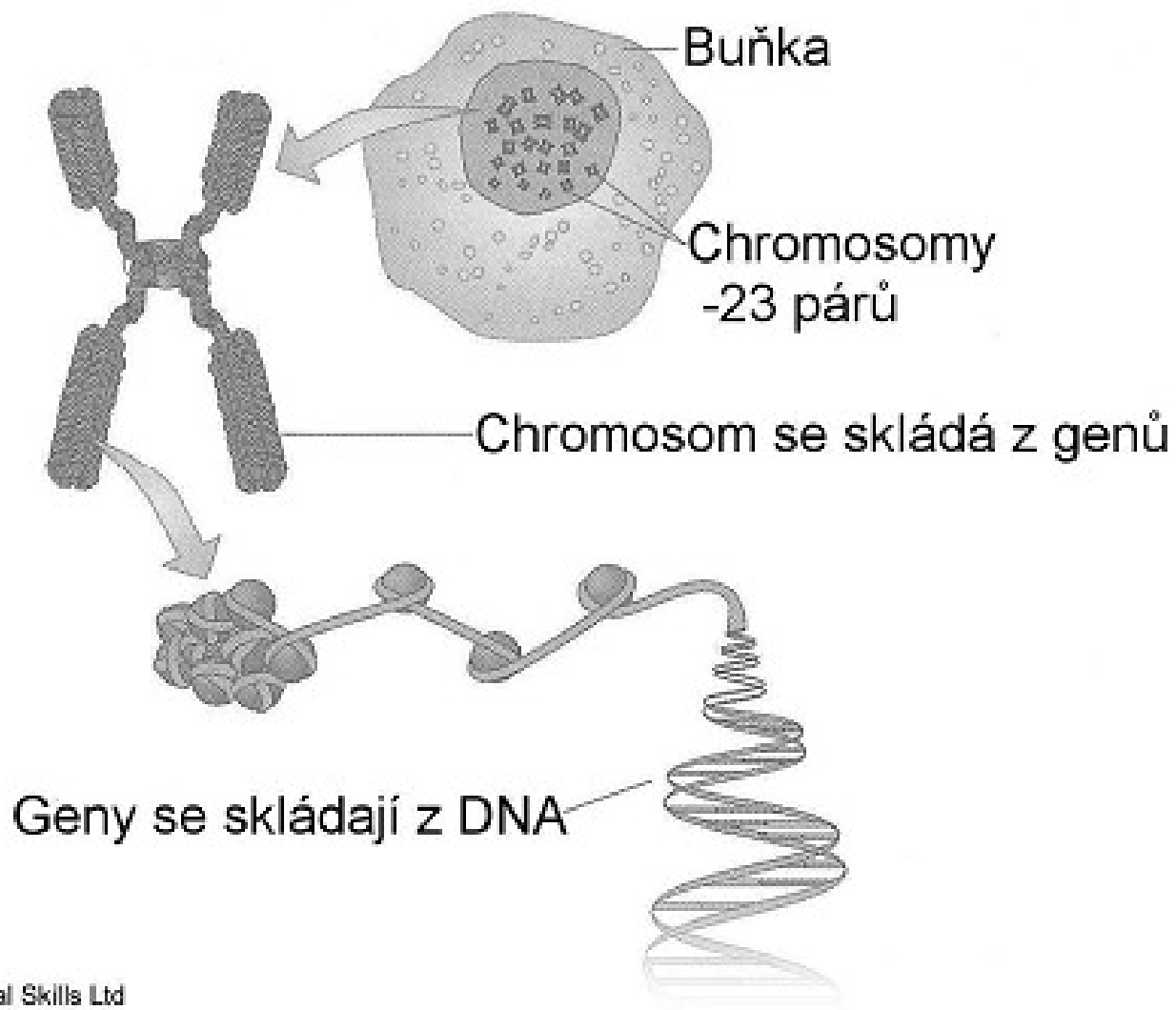

Genetické poruchy - obecně

Psychopedie – specializace 4

Mgr. Jana Srbková

Něco z biologie 😊

- Chromozómy jsou paličkovité (tyčinkovité) útvary uložené v jádru každé buňky lidského těla.
- V chromozómech jsou zakódovány všechny znaky - geny, které dítě dědí po svých rodičích.
- Lidská buňka obsahuje 46 chromozomů, které jsou uspořádány ve dvojicích dle velikosti.



Něco z biologie 😊

- V buňce je 22 párů pravidelných chromozomů a dva zbývající chromozomy určující pohlaví – XX u ženy a XY u muže.
- Pohlavní buňky mají poloviční počet chromozomů – 23 chromozomů je ve vajíčku a 23 chromozomů ve spermii.
- V době početí tedy první vzniklá buňka obsahuje 46 chromozomů. Ta se začne dělit a její dělení bude pokračovat. Každá nově vzniklá buňka má vždy opět 46 chromozomů.

4 základní typy dědičnosti

Autosomálně recesivní

- Nemoc se projeví pouze tehdy, když jsou **oba geny téhož páru poškozené**. Jedinec, který je nositelem jenom jednoho takového genu, zůstává zdravý.
 - Při tomto typu dědičnosti mohou stejně onemocnět jak chlapci, tak dívky.
 - V matčině těle vznikají vajíčka nesoucí zdravé chromosomy a vajíčka poškozená
 - Totéž u otce a spermií.
 - Splynutí vajíčka se spermií je proces zcela náhodný a řídí se zákonem o pravděpodobnosti (3 možnosti).
-

4 základní typy dědičnosti

Autosomálně dominantní

- Potomek zdědí jednu normální kopii určitého genu a jednu změněnou neboli mutovanou. Tato mutovaná kopie převáží svým vlivem nad zdravou kopií genu, a proto se u postiženého jedince projeví genetické onemocnění.
 - Podle toho, který gen je mutován, se projeví odpovídající onemocnění.
 - Nemocný rodič může svému potomkovi předat normální nebo mutovaný gen se stejnou pravděpodobností (50% šancí).
-

4 základní typy dědičnosti

Gonosomálně recesivní (vazba na chromosom X)

- Nemoc se přenáší z žen (matek) na muže (syny). Zatímco muži jsou nemocní, ženy jsou zdravé, přestože jsou nositelkami stejného genu s poruchou funkce.
- V matčině těle vznikají dva typy vajíček – jeden typ nese chromosom X s defektním genem, druhý zdravý chromosom X.
- Proces splynutí dvou různých typů vajíček s dvěma různými typy zdravých spermií je zcela náhodný a odpovídá zákonu o pravděpodobnosti (4 možnosti).

4 základní typy dědičnosti

Gonosomálně dominantní (vazba na chrom. X)

- choroby postihují obě pohlaví,
- postižený otec nikdy nepředá nemoc svému synovi (nepředá X, ale Y), zatímco všechny jeho dcery budou postiženy (vždy předá X).
- Děti postižených dcer pak mají jednotné 50% riziko (pro chlapce i pro dívky), že zdědí od matky zmutovaný X chromosom.

Geneticky podmíněné poruchy

1) Metabolické

- Většinou jsou recesivně dědičné.
- Zpravidla jsou vyvolány jedním genem, který má více účinků.
- Tři dopady neschopnosti organismu metabolizovat určitou látku:
 - a) nepřítomnost molekuly bílkoviny, enzymu nebo jiné látky v organismu, které se pak nedostává,
 - b) hromadění molekul bílkoviny, enzymu nebo jiných látek v organismu, které nejsou správným způsobem odbourány a vyloučeny,
 - c) vznik látek, které do organismu nepatří, a způsobují jeho toxikaci.
- **fenylketonurie, galaktosemie, mukopolysacharidóza**

Geneticky podmíněné poruchy

2) Autosomální dominantně dědičné

- **brachydaktylie** (krátkoprstost) – projevuje se krátkými silnými prsty bez mentálního postižení
- **Marfanův syndrom** (též pavoučí nemoc, arachnodaktylie) – dlouhé tenké prsty, poruchy osifikace, asymetrie hrudníku, skolióza, rozštěp patra. četnost asi 1: 10 000.

Geneticky podmíněné poruchy

3) Autosomální recesivně dědičné choroby

- Většina metabolických poruch – fenyketonurie

4) Gonosomální choroby

- Geny těchto chorob leží na chromozomu X – Syndrom fraxilního X,
-

Geneticky podmíněné poruchy

5) Choroby vzniklé chromozómovou mutací (aberrací)

- **Strukturní aberace** jsou následkem chromosomových zlomů (delecí), na které následuje určitá přestavba. Mohou vznikat spontánně nebo jako následek působení různých vnějších faktorů
 - **Cri du Chat** (Syndrom kočičího křiku), **Prader-Willi**, **Angelmanův**, **Williamsův syndrom**
- **Numerické aberace** vznikají díky chybě při rozchodu chromosomů do dceřiných buněk během buněčného dělení (tzv. **nondisjunkce**)
 - **Downův**, **Patauův**, **Edwardsův**, **Turnerův**, **Klinefelterův syndrom**