



Amelia (tetra-amelia)

MICHAL GREGUŠ

F16037

Definícia

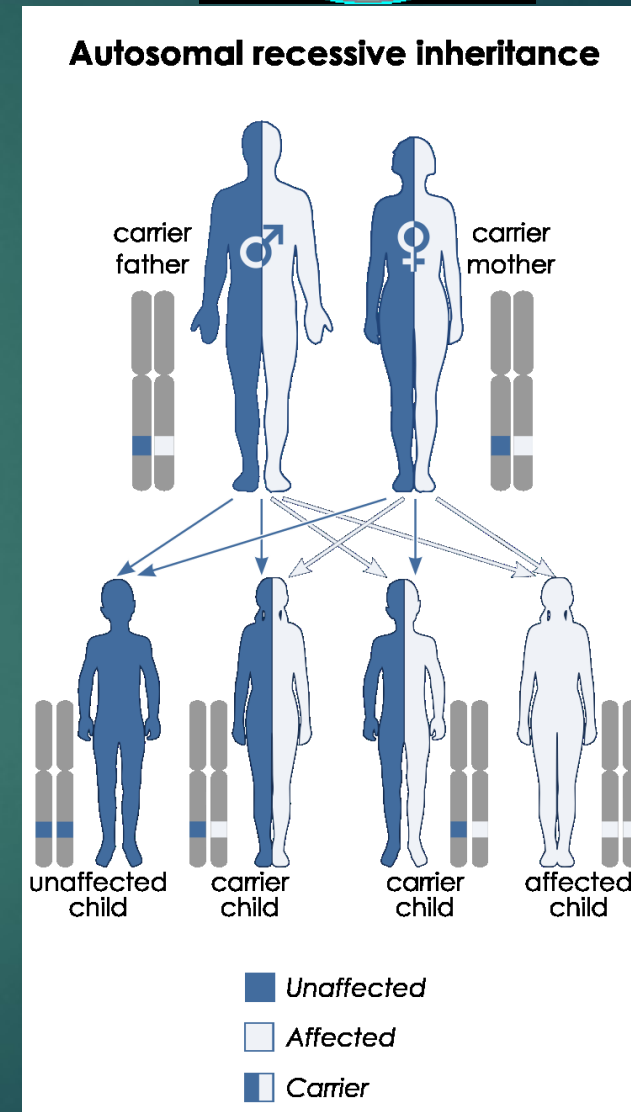
- ▶ Tiež zvaná aj ako recesívna autozómová tetraamelia
- ▶ Jedná sa o vzácne, vrodené ochorenie, pri ktorom postihnutý trpí úplnou absenciou horných aj dolných končatín
- ▶ Ochorenie sprevádzajú malformácie iných častí tela, napr. tváre, lebky, reprodukčných a iných orgánov (zmenšenie mozgu alebo obličiek či ich úplná absencia)
- ▶ Vo väčšine prípadov sú taktiež nedokonalovo vyvinuté pľúca, čo spôsobuje sťažené dýchanie či nemožnosť samotného dýchania
- ▶ V niektorých prípadoch, amelia môže byť spojená s komplikáciami pri tehotenstve alebo užívaním liečiv (napr. thalidomid); v tom prípade sa nejedná o genetické ochorenie.

Príčina onemocnenia

- ▶ Príčinou je mutácia WNT3 génu na dlhšom ramene (q) 17. chromozómu
- ▶ Proteín produkovaný expresiou WNT3 génu je esenciálny pri vývoji končatín počas embryonálneho vývinu (24 až 36 dní po oplodnení).
- ▶ Jeho mutáciou je produkcia tohto proteínu zamedzená.

Dedičnosť v rodine

- ▶ Osoba samotná nosiaca iba jednu kópiu tohto (poškodeného) génu nie je priamo zasiahnutá (zvyčajne nevykazuje žiadne príznaky) a je iba prenášačom
- ▶ Aby bol potomok postihnutý ochorením, musí vlastniť obe kópie poškodeného génu (od oboch rodičov)
- ▶ Amélia je vysoko vzácné ochorenie a vyskytuje sa zhruba pri 1 zo 71.000 pôrodov
- ▶ Momentálne žije celosvetovo iba 7 osôb s týmto ochorením



Osoby s tetra-ameliou



- ▶ **Aloisia Wagner** (Violetta)
- ▶ Herečka (r. 1925)



- ▶ **Nick Vujicic**
- ▶ Motivation speaker