

Otázka: Genetika a lidské zdraví

Předmět: Biologie, Genetika

Přidal(a): -

U jedinců s určitými odchylkami v genotypu se objevují charakteristické patologické stavy; jsou způsobeny poruchami v genetické výbavě zděděné od rodičů

Rozlišujeme:

Dědičné choroby

- Podmíněny defektními geny přenesenými na potomka
- **Hemofilie** - porucha srážlivosti krve
- **Srpkovitá anémie** - červené krvinky mají srpkovitý tvar a neplní svou funkci, odolnost proti malárii
- **Fenylketonurie** - porucha metabolismu aminokyseliny fenylalaninu, dochází k jejímu hromadění moči; poškození plodu, zaostalost, rozvíjí se mentální retardace
- **Cystická fibróza** - poruchy zažívacího a dýchacího ústrojí, nadměrná tvorba hlenu, časté infekce

Chromozomové poruchy

- Způsobeny změnami v počtu chromozomů, vznikají jako důsledek změn při buněčném dělení
- **Downův syndrom** – trisomie 21. chromozomu, projevuje se např. nižším vzrůstem, mongoloidním sklonem očních štěrbin, častými srdečními vadami, sníženou imunitou, duševní opožděností, sklonem k obezitě
- **Patauův syndrom** – trisomie 13. chromozomu, projevuje se např. špatně vyvinutými prsty, malformacemi orgánů, rozštěpy, neuzavřenou lebkou, postižený se většinou nedožívá 6 měsíců
- **Klinefelterův syndrom** – postihuje muže, jedinec má nadbytečný chromozom X (celkem 47 chromozomů), projevuje se nevýraznými sekundárními pohlavními znaky, sníženou duševní schopností, neplodností
- **XYY syndrom** (supermuž) – 1:800, snížená potence, neplodnost
- **XXX syndrom** (superžena) – 1:1000, většina postižených žen je normální, ale může se vyskytnout snížené IQ, problémy v reprodukci
- **Turnerův syndrom** – postihuje ženy, chybí 1 chromozom X (45 chromozomů), projevuje se menším vzrůstem, postava mužského typu, omezený vývoj vaječníků, sterilita

Cri du chat (syndrom kočičího mňoukání)

- Vzácně, asi 1 případ na 20-50 tisíc živých porodů
- Příčinou choroby je delece (ztráta) částí 5. chromozómu
- Hlavní projevy u novorozenců jsou zvuky podobné kočičímu mňoukání, mentální retardace, problémy s motorikou a poruchami růstu

Lékařská genetika

- Samostatný obor medicíny zabývající se studiem lidského genetického materiálu
- Umožňuje zjistit příčiny dědičných chorob, popř. je včasné rozpoznat

- Odhaluje nosiče patologických genů nebo genetických dispozic
- Součástí léčebně preventivní péče je genetické poradenství, kdy lékař stanoví riziko genetického postižení
- Při zvýšeném genetickém riziku navrhne možnosti prevence, např. úprava životosprávy, prenatální diagnostika, umělé oplodnění, zábrana početí, přerušení těhotenství