

HROMOZOMOPATIJE

Prof. Aleksandra Babović
JU SŠŠ “Spasoje Raspopović”

Tokom učenja učenik će moći da:

- ▣ Da preponaju posledice promjena u strukturi i broju hromozoma
- ▣ procijene značaj genetičkog savjetovišta

- ▣ **Nasledne bolesi** koje su posledica strukturnih i numeričkih aberacija nazivaju se **hromozomopatije**.

Numeričke aberacije hromozoma su uglavnom letalne, tako da plod koji ih sadrži već u prvom tromesečju trudnoće biva spontano odbačen.

Klinička slika hromozomopatija

▣ Daunov sindrom (trizomija 21)



▣ Najizrazitija obelježja ovog sindroma su:

- ❖ umna zaostalost (IQ[1]= 40-50, mada ima podataka da IQ može biti i od 25-80);
- ❖ Anomalije srca praćene u različitom stepenu anomalijama drugih organa,
- ❖ smanjena otpornost prema infekcijama,
- ❖ povećan rizik za pojavu leukemije,
- ❖ prevremeno starenje pa iz svih tih razloga žive u prosjeku duplo kraće u odnosu na zdrave osobe.

Patau sindrom(trizomija 13)

- ▣ Najizrazitija obelježja ovog sindroma su:



- multipne (višestruke) anomalije (nepravilnosti) : mozga, očiju, srca, bubrega, sistema za varenje; rascjep usne, vilica i nepca;
- životna prognoza je loša pa većina dece umire u prvim mesecima života.

Edvardsov sindrom (trizomija 18)

- ▣ Najizrazitija obelježja ovog sindroma su:
 - višestruke anomalije pa većina djece umire tokom prve godine života.
 - Djeca koja žive duže imaju manje izražene anomalije organa, ali imaju naglašenu mentalnu zaostalost.



Klinefelterov sindrom (dizomija X hromozoma muškarca)

▣ Najizrazitija obelježja ovog sindroma su:



- relativno visok rast, evnuhoidna građa tijela,
- ginekomastija (razviće dojki),
- ženski tip kosmatosti (smanjena dlakavost),
- atrofija testisa u kojima nema spermatogeneze pa su sterilni,
- katkad se javlja i blaga umna zaostalost.

- ▣ nije klinički prepoznatljiv pre puberteta, najčešće se otkriva kod muškaraca koji se leče od neplodnosti, a u većini slučajeva vode normalan život.
- ▣ može biti izražen i kod muškaraca sa tri X hromozoma (kariotip 48, XXXY) i kod njih se umna zaostalost povećava. Umna zaostalost povećava sa povećanjem prekobrojnih X hromozoma.

Tarnerov sindrom (monozomija X hromozoma žene)

- ▣ Genetički uzrok Tarnerovog sindroma je u najvećem broju slučajeva monozomija X hromozoma
- ▣ Najizrazitija obelježja ovog sindroma su:
 - sterilnost, mali rast, kožni nabori na vratu i dr.



Genetičko savjetovanje i prevencija naslednih oboljenja

Genetičko savjetovanje podrazumijeva:

- postavljanje pravilne dijagnoze,
- procjenu te dijagnoze,
- utvrđivanje rizika pojave neke nasledne bolesti,
- Pomoć porodici u kojoj nasledno oboljenje postoji,
- Savjetovanje porodica u kojoj postoji brak između srodnika.

▣ ULTRAZVUK

Primenom ultrazvuka određuje se tačno vreme trudnoće, položaj placente, blizanačka trudnoća ili smrt ploda.

▣ METODA AMNIOCENTEZE

- Kroz trbušni zid majke hirurškim špricom se uzima amnionska tečnost (plodova voda) koja okružuje fetus.
- Čelije ploda iz plodove vode stavljaju se na hranljivu podlogu gde se umnožavaju in vitro (van organizma). Posle određenog vremena iz kulture se uzimaju ćelije i koriste za analizu hromozoma i otkrivanje hromozomopatija.
- Najbolje vreme za amniocentezu je oko 16. nedelje trudnoće.
- Analizira se i prisustvo nekih supstanci u plodovoj vodi koje ukazuju na biohemijske poremećaje.
-

▣ METODA ISPITIVANJA HORIONSKIH RESICA.

- Ispitivanje horionskih resica vrši se od 7. do 11. nedelje trudnoće
- Uzima se uzorak horionskih resica, koje u tom periodu trudnoće sadrže veliki broj ćelija ploda.
- Ima izvesne prednosti u odnosu na amniocentezu. Ona stvara manje traume kod trudnica, zato što je period čekanja na rezultate kraći i trudnica se može odlučiti da blagovremeno prekine trudnoću.

▣ DNK TEHNOLOGIJA

- Sve više se koristi DNK tehnologija za postavljanje dijagnoze i prevenciju naslednih bolesti.
- Ovom metodom se mogu analizirati geni i utvrditi njihove mutacije koje izazivaju oboljenja – **genopatije**
- **Genoterapija** podrazumijeva liječenje zamjenom mutiranih gena normalnim genima.

▣ Razlozi za prenatalnu dijagnozu hromozomopatija i genopatija su :

- starost majke (kod trudnica starijih od 35 godina),
- ako je prethodno dete bilo sa nekom hromozomskom aberacijom,
- ako je jedan roditelj nosilac uravnotežene aberacije i dr.

Hvala na pažnji!