Klasyfikacja chorób genetycznych człowieka

Przykłady i sposób dziedziczenia

CHOROBY GENETYCZNE

JEDNOGENOWE
zmiana w jednym genie.

CHROMOSOMOWE
zmiana liczby lub budowy chromosomów.

Choroby jednogenowe

1 Autosomalne recesywne

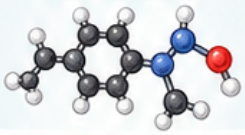
Gen leży poza chromosomami płci. Choroba ujawnia się, gdy obie kopie genu mają zmianę chorobotwórczą.

Przykłady:

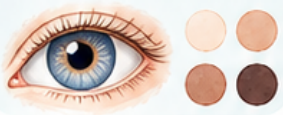
Mukowiscydoza
gęsty śluz, problemy z oddychaniem i trawieniem.



Fenyloketonuria
zaburzony rozkład fenyloalaniny, składnika białek.



Albinizm oczno-skórny
zmniejszone wytwarzanie melaniny, problemy ze wzrokiem.



Albinizm ma różne postacie. Tu pokazujemy postacie oczno-skórne.

2 Autosomalne dominujące

Jedna kopia genu ze zmianą chorobotwórczą wystarcza do rozwoju choroby.

Przykład:

Choroba Huntingtona
stopniowe uszkadzanie układu nerwowego; objawy zwykle pojawiają się w dorosłości.



3 Recesywne sprzężone z X

Gen leży na chromosomie X. Chorują częściej mężczyźni, bo mają tylko jeden chromosom X.

Przykłady:

Hemofilia A i B
zaburzenia krzepnięcia krwi.



Daltonizm czerwono-zielony
trudności w rozróżnianiu tych barw.





Kobiety też mogą mieć objawy. Nosicielka może przekazać zmieniony allel potomstwu.

Choroby chromosomowe

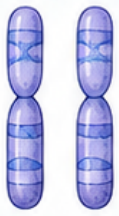
4 Chromosomowe

Przykład:

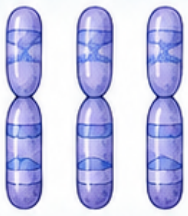
Zespół Downa
dodatkowy materiał genetyczny chromosomu 21.

Najczęściej: trzy kopie chromosomu 21 zamiast dwóch (trisomia 21).

Zwykle: 2 kopie



Trisomia 21: 3 kopie



Trzecia kopia dotyczy chromosomu 21, nie całego zestawu chromosomów.

Zapamiętaj: genetyczna nie zawsze znaczy odziedziczona – zmiana może powstać po raz pierwszy.