

Τίτλος Ερευνητικής Εργασίας:

«Σπάνιες Γενετικά Κληρονομήσιμες Ασθένειες»



Σχολική Μονάδα: 2ο Γενικό Λύκειο Λιβαδειάς

Συμμετέχοντες στο πρόγραμμα της Ερευνητικής εργασίας:

Αναγνώστη Βασιλική	Κολιούση Μαρία
Γαλάνης Φώτιος	Κούπε Έρικα
Γκάγκαρης Ηρακλής	Κρέτσι Εμανουέλα
Ζαρογιάννης Γεώργιος	Λίτσο Κλαούντια
Καλπύρης Αχιλλέας	Μητά Ευαγγελία
Καραγιαννίδου Ευσταθία	Παπαδημητρίου Δημήτριος
Καραϊσκού Βασιλική	Παπασπύρου Στυλιανή
Καραπετσάνου Ζωή	Ρίζος Χριστόφορος
Κατωπόδης Δημήτριος	Φίκα Δήμητρα
Κιούση Ευμορφία	



Υπεύθυνος προγράμματος:
Πετρίδης Κωνσταντίνος MSc Βιολόγος

Σχ. Έτος: 2016-2017

Περιεχόμενα

ΕΙΣΑΓΩΓΗ	3
Τι είναι το νουκλεϊκά οξύ;.....	3
Τι είναι το DNA;.....	4
Τι είναι το γονίδιο;	5
ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ	6
ΚΛΗΡΟΝΟΜΗΣΙΜΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ.....	9
ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN	9
Διάγνωση	9
Κληρονομικότητα	10
Θεραπεία	10
ΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ	10
ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ (ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ).....	11
Συμπτώματα.....	11
Κατηγορίες και Θεραπεία	11
ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΛΙΑ.....	12
Τύποι Αιμορροφιλίας	12
Συμπτώματα.....	13
ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΚΛΕΙΝΕΦΕΛΤΕΡ	14
Συμπτώματα και Χαρακτηριστικά.....	14
ΣΥΝΔΡΟΜΟ TURNER.....	15
Χαρακτηριστικά	15
Αίτια	16
ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΠΡΟΓΗΡΙΑΣ HUTCHINSON-GILFORD (HGPS).....	16
Χαρακτηριστικά	17
Διάρκεια Ζωής.....	17
ΑΛΜΠΙΝΙΣΜΟΣ (ΑΛΦΙΣΜΟΣ)	18
Χαρακτηριστικά	18
Περιπτώσεις Αλμπινισμού	19
ΚΥΑΜΙΣΜΟΣ	20
Συχνότητα και Συμπτώματα.....	20
ΦΑΙΝΥΛΚΕΤΟΝΟΥΡΙΑ	21
Τρόφιμα που περιορίζονται σημαντικά.....	21
Τρόφιμα που μπορούν να καταναλωθούν	21
ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ HUNTINGTON.....	22
ΚΥΣΤΙΚΗ ΊΝΩΣΗ.....	23
ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ.....	24
ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ.....	24
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	25

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Τι είναι το νουκλεϊκό οξύ;

Είναι σύνθετα βιολογικά μακρομόρια. Αποτελούνται από τα νουκλεοτίδια τα οποία ενώνονται μεταξύ τους με ισχυρούς χημικούς δεσμούς που ονομάζονται φωσφοδιεστερικοί δεσμοί συνθέτοντας μια αλυσίδα που περιέχει τη γενετική πληροφορία.

Πήραν το όνομα τους το 1869 από τον Φρίντιχ Μίσερ. Εκείνος ανακάλυψε στους πυρήνες των κυττάρων μια ουσία την οποία ονόμασε στα γερμανικά Nuklein (νουκλεΐνη). Αργότερα το 1889 ο μαθητής του Ρίχαρντ Άλμπαν την ονόμασε νουκλεϊκό οξύ της νουκλεΐνης.

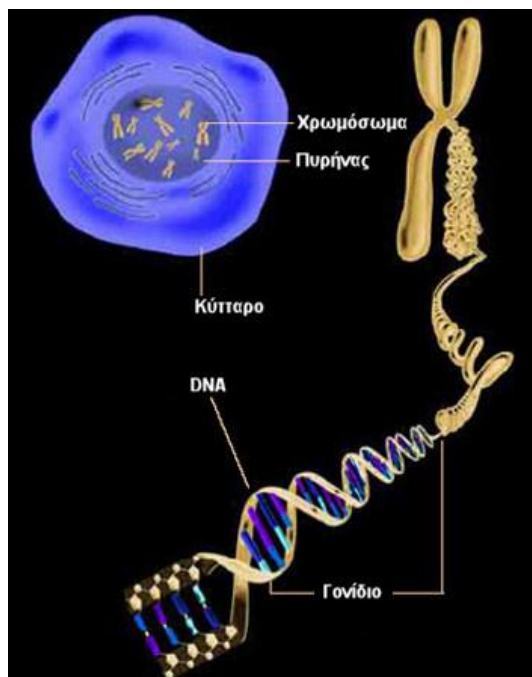
Τα πιο κοινά νουκλεϊκά οξέα είναι το δεσοξυριβονουκλεϊκό οξύ (DNA) και το ριβονουκλεϊκό οξύ (RNA).



Τα νουκλεϊκά οξέα υπάρχουν στα κύτταρα όλων των οργανισμών και των ιών. Το DNA είναι δίκλωνο ελικοειδές μόριο και το RNA συνήθως είναι μονόκλωνο μόριο. Τα μόρια αυτά παίζουν σημαντικό ρόλο στην πρωτεϊνσύνθεση άρα είναι σημαντικά για τον άνθρωπο.

Τι είναι το DNA;

Αρχικά το DNA (δεσοξυριβονουκλεϊκό οξύ) είναι ένα μόριο ή μια οντότητα η οποία είναι φτιαγμένη από άτομα χημικών στοιχείων ενωμένα μεταξύ τους. Είναι φτιαγμένο από υδρογόνο, άνθρακα, άζωτο, οξυγόνο και φώσφορο. Το DNA

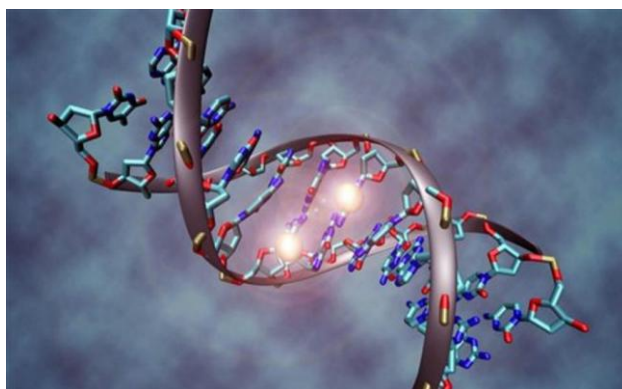


βρίσκεται στον πυρήνα κάθε κυττάρου του οργανισμού και θα λέγαμε ότι το DNA μοιάζει με στριφογυριστή σκάλα.

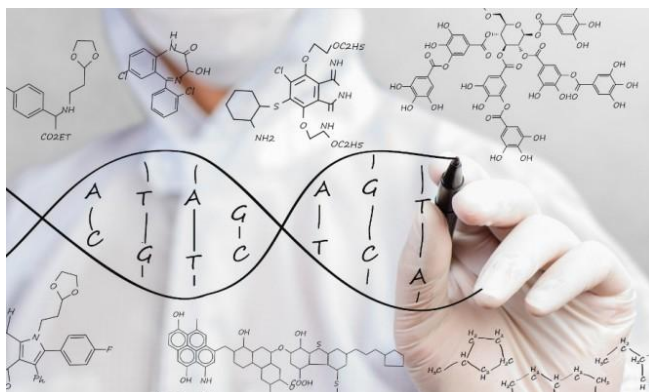
Αυτή η σκάλα είναι φτιαγμένη από διαφορετικά σκαλοπάτια. Κάθε σκαλοπάτι είναι φτιαγμένο από αυτά τα χημικά στοιχεία. Το μήκος του φτάνει τα δύο μέτρα σε ένα φυσιολογικό ανθρώπινο κύτταρο. Βρίσκεται σαν κλωστή κουβαριασμένη και δομημένη με πρωτεΐνες στον πυρήνα του κυττάρου.

Το σύνολο των μορίων DNA που υπάρχουν σε ένα κύτταρο αποτελούν το γενετικό του υλικό. Το DNA είναι ο φορέας των γενετικών πληροφοριών του κυττάρου, όχι μόνον με την έννοια της μεταβίβασης χαρακτηριστικών, αναλλοίωτων από γενεά σε γενεά, αλλά και της ρύθμισης της φυσιογνωμίας και της εξειδίκευσης κάθε κυττάρου για την επιτέλεση των ιδιαίτερων λειτουργιών του. Τέλος, το DNA επιτρέπει τη δημιουργία γενετικής ποικιλότητας, υφιστάμενο μεταλλάξεις.

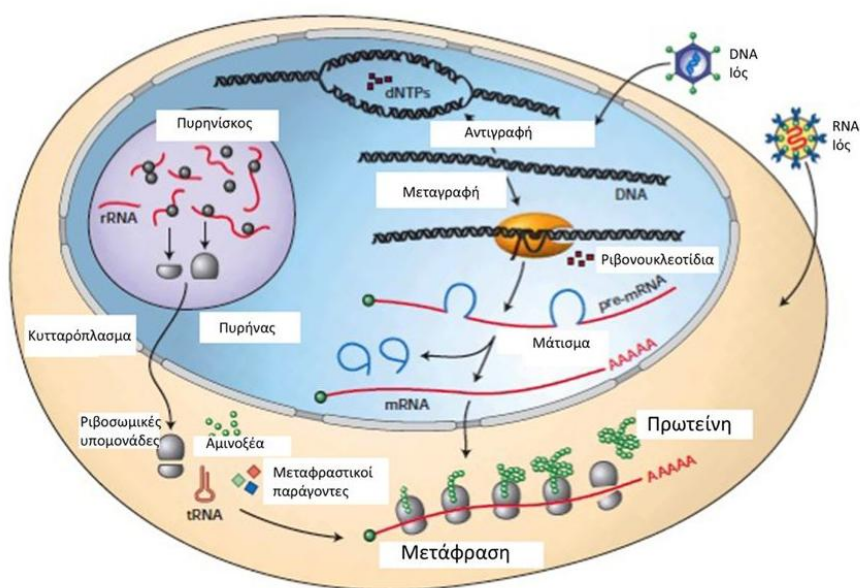
Η διαμόρφωση των μεγάλων μορίων του DNA στο χώρο έχει τη μορφή δύο επιμηκών αλυσίδων, οι οποίες συστρέφονται ελικοειδώς μεταξύ τους.



Οι αζωτούχες βάσεις στο DNA είναι τέσσερις: κυτοσίνη C, γουανίνη G, θυμίνη T, αδενίνη A.



Οι αζωτούχες βάσεις, ανάλογα με την σειρά αλληλουχίας τους σε τριάδες, κωδικοποιούν το μήνυμα για τη σύνθεση των αμινοξέων του κυττάρου στα ριβοσώματα. Εκεί τα αμινοξέα συνδυάζονται, με τη σειρά κατά την οποία μεταφέρθηκαν στο ριβόσωμα και συντίθενται έτσι οι διαφορετικές πρωτεΐνες.



Τι είναι το γονίδιο;

Τα γονίδια είναι τμήματα μεγάλων μορίων μιας χημικής ουσίας που λέγεται DNA. Σε κάθε ανθρώπινο κύτταρο υπάρχουν περίπου 40.000 γονίδια, κάθε ένα εκ των οποίων καθορίζει μια συγκεκριμένη δομή ή λειτουργία του οργανισμού. Για παράδειγμα το χρώμα των ματιών, χροιά δέρματος, ύψος κτλ. καθορίζονται από



αντίστοιχα γονίδια. Οι περιβαλλοντικές επιδράσεις μπορούν σε κάποιες περιπτώσεις και σε κάποιο βαθμό να τροποποιήσουν το τελικό αποτέλεσμα. Κάποια γονίδια είναι υπεύθυνα για λειτουργίες που, όταν διαταραχτούν αναπτύσσεται καρκίνος.

ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ



Οι κληρονομικές, γενετικές ασθένειες πλήττουν εκατομμύρια ανθρώπους σε όλο τον κόσμο. Το οικογενειακό ιστορικό υγείας είναι η μεγαλύτερη ικανότητα πρόβλεψης των γενετικών ασθενειών. Έρευνες για τον εντοπισμό και την θεραπεία τους δεν έχουν σταματήσει λεπτό. Η απόφαση να ελεγχθεί κάποιος για μια γενετική ασθένεια συχνά είναι δύσκολη και μπορεί να περιλαμβάνει πολλά ηθικά και δεοντολογικά ζητήματα. Η κληρονομικότητα περνά από τους γονείς και επηρεάζει την ζωή ενός ατόμου και την ζωή των δικών του παιδιών. Οι χειρότερες κληρονομικές ασθένειες είναι ανίατες.

Το γενετικό υλικό μπορεί να υποστεί αλλαγές με πολλούς διαφορετικούς τρόπους. Οι αλλαγές στην αλληλουχία του DNA, ονομάζονται μεταλλάξεις.



Οι γενετιστές κατατάσσουν τις μεταλλάξεις σε δύο μεγάλες κατηγορίες: Τις γονιδιακές και τις χρωμοσωμικές. Ο διαχωρισμός σχετίζεται με την έκταση της αλλαγής. Αν αυτή αφορά μικρό αριθμό βάσεων, στις οποίες συμβαίνει αντικατάσταση, προσθήκη ή έλλειψη, τότε ονομάζεται γονιδιακή μετάλλαξη. Αν αφορά αλλαγές σε μεγαλύτερο τμήμα του χρωμοσώματος, ονομάζεται χρωμοσωμική ανωμαλία.

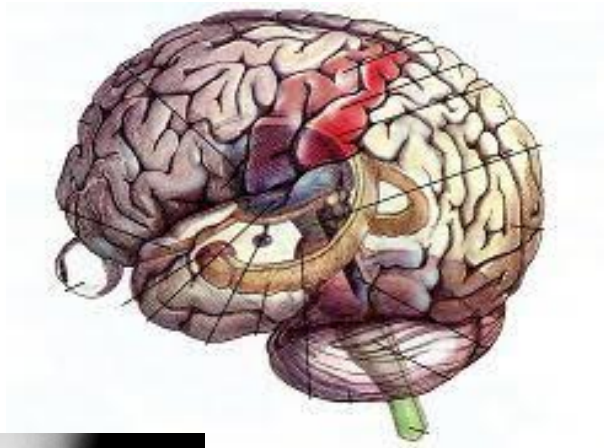
Οι μεταλλάξεις ευθύνονται για πολλές κληρονομικές ασθένειες. Μπορεί να συμβούν σε οποιοδήποτε γενετικό ή σωματικό κύτταρο ενός οργανισμού. Μόνο οι μεταλλάξεις των γενετικών κυττάρων, εν τούτοις, μπορεί να μεταβιβαστούν από τη μια γενιά στην επόμενη.

- Γενετική ασθένεια καλείται οποιαδήποτε νόσος προκαλείται από αλλαγή στο γενετικό υλικό του ατόμου. Αυτή η αλλαγή του DNA ή αλλιώς **μετάλλαξη** μπορεί να συμβεί τυχαία ή εξαιτίας άλλων παραγόντων (π.χ. έκθεση σε επικίνδυνη ακτινοβολία).
- Οι μεταλλάξεις αυτές συμβάλλουν στη δημιουργία γενετικής ποικιλότητας στον πληθυσμό αλλά ευθύνονται και για πολλές ασθένειες, μερικές από τις οποίες κληρονομούνται από τους γονείς, ενώ άλλες προκαλούνται από νέες μεταλλάξεις σε κάποιο γονίδιο.



Οι κληρονομικές ασθένειες διακρίνονται σε τρεις κατηγορίες οι οποίες είναι οι εξής:

- Σωματικές
- Ψυχικές
- Νευρολογικές



ΚΛΗΡΟΝΟΜΗΣΙΜΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ

Κληρονομήσιμες ασθένειες:

- Σύνδρομο Down
- Δρεπανοκυτταρική αναιμία
- Μεσογειακή Αναιμία
- Αιμορροφυλία
- Σύνδρομο Klinefelter
- Σύνδρομο Turner
- Σύνδρομο Προγηρίας Hutchinson-Gilford
- Κυαμισμός
- Αλμπινισμός
- Φαινυλκετονουρία
- Νόσος του Huntington
- Κυστική Ίνωση



ΣΥΝΔΡΟΜΟ DOWN

Στο φυσιολογικό ανθρώπινο οργανισμό όλα τα κύτταρα εκτός από τα ωάρια και τα σπερματοζωάρια έχουν 46 χρωμοσώματα το καθένα. Αν όμως ένα ωάριο κατά τη γονιμοποίηση έχει το χρωμόσωμα 21 διπλό το γονιμοποιημένο ωάριο θα έχει αντί για 46 χρωμοσώματα, 47 σε κάθε κύτταρο. Αυτή η αλλαγή στον αριθμό των χρωμοσωμάτων προκαλεί το Σύνδρομο Down.

Διάγνωση

Τα άτομα με σύνδρομο Down αναγνωρίζονται από τη γέννηση τους. Τα μάτια τους είναι τραβηγμένα προς τα πάνω, τα χαρακτηριστικά του προσώπου είναι μικρά και η γλώσσα είναι μεγάλη και προεξέχει. Άλλα χαρακτηριστικά περιλαμβάνουν το πίσω μέρος του κρανίου και τα μικρά δάχτυλα.



Κληρονομικότητα



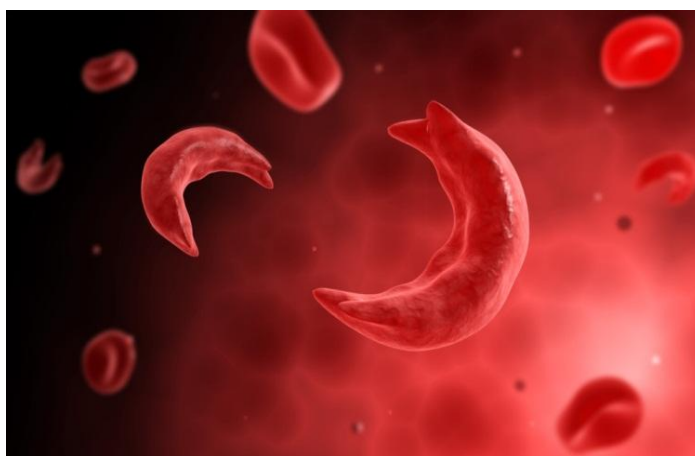
Εμφανίζεται σε 1 στα 600-1000 νεογέννητα. Μια μητέρα διατρέχει μεγαλύτερο κίνδυνο να γεννήσει παιδί με την ανωμαλία αυτή αν είναι πάνω από 40 χρονών ή αν η ίδια ή ο πατέρας του παιδιού έχουν κάποια σπάνια ανωμαλία στα χρωμοσώματα.

Θεραπεία

Δεν υπάρχει ριζική θεραπεία του συνδρόμου Down. Παρεμβάσεις γίνονται σε όποιες από τις εκδηλώσεις του συνδρόμου αυτό είναι εφικτό. Καρδιακές βλάβες αντιμετωπίζονται χειρουργικά. Διενεργείται γενετική καθοδήγηση των γονέων και συνεισφέρει η κοινωνική μέριμνα στις αναπτυξιακές και μαθησιακές ιδιαιτερότητες των πασχόντων.

ΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Η **Δρεπανοκυτταρική Αναιμία** αποτελεί κληρονομική πάθηση και αφορά το ζεύγος των γονιδίων που είναι υπεύθυνα για την παραγωγή της αιμοσφαιρίνης. Στη νόσο, παράγεται παθολογική αιμοσφαιρίνη που έχει ως αποτέλεσμα τη διαταραχή της μορφολογίας των ερυθρών αιμοσφαιρίων, τα οποία γίνονται δύσκαμπτα ή συγκολλούνται μεταξύ τους και αποφράζουν τα μικρά αγγεία. Έτσι δεν μεταφέρεται οξυγόνο στους ιστούς, οι συγκεκριμένες περιοχές κινδυνεύουν να νεκρωθούν, ενώ οι ασθενείς έχουν έντονους πόνους.



ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ (ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑ)

Κληρονομική ανωμαλία που εμποδίζει το σχηματισμό της φυσιολογικής χρωστικής των ερυθρών αιμοσφαιρίων που ονομάζεται αιμοσφαιρίνη Α. Στην προσπάθεια μερικής αναπληρώσεώς της τα ερυθρά αιμοσφαίρια περιέχουν έναν άλλο τύπο αιμοσφαιρίνης την αιμοσφαιρίνη F που βρίσκεται συνήθως μόνο στα νεογέννητα. Ωστόσο μόνο μικρή ποσότητα αυτής της αιμοσφαιρίνης μπορεί να σχηματιστεί στους ενήλικους με αποτέλεσμα να υπάρχουν λιγότερα ερυθρά αιμοσφαίρια από το φυσιολογικό.



Συμπτώματα

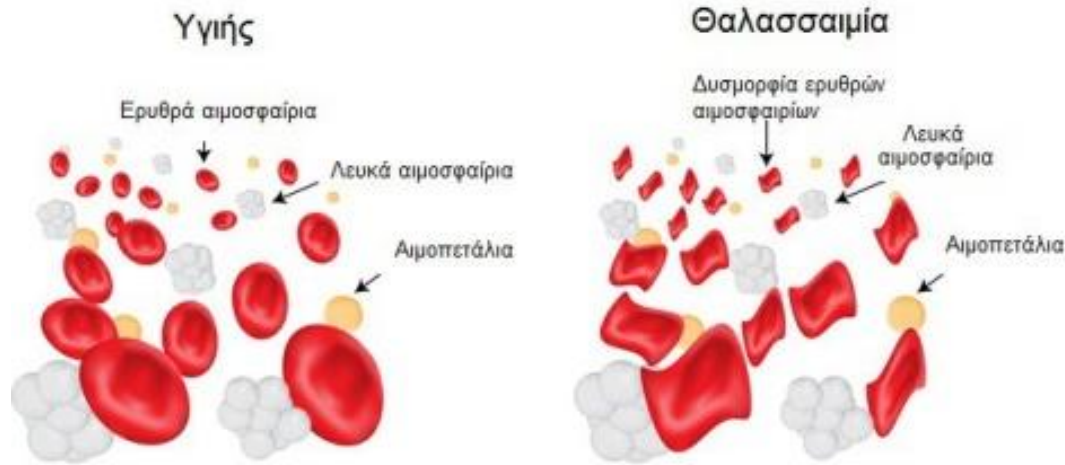
- Ωχρότητα
- Εύκολη κόπωση
- Δύσπνοια
- Καθυστέρηση ανάπτυξης
- Διόγκωση της κοιλιακής χώρας
- Αλλαγή όψης κατά την ανάπτυξη

Κατηγορίες και Θεραπεία

Ήπια θαλασσαιμία: τα άτομα τα οποία έχουν το στίγμα της θαλασσαιμίας (δηλαδή είναι φορείς αλλά δεν εκδηλώνουν την ασθένεια) δεν χρειάζεται να παίρνουν φάρμακα ούτε να ακολουθήσουν κάποια ειδική αγωγή. Απαραίτητη κρίνεται και η γενετική καθοδήγηση, ώστε να αποφευχθεί η εμφάνιση της ασθένειας σε επόμενες γενεές.

Σοβαρή θαλασσαιμία (εμφάνιση της νόσου): οι ασθενείς που εκφράζουν την ασθένεια πρέπει οπωσδήποτε να ακολουθήσουν φαρμακευτική αγωγή και επίσης να κάνουν συνεχείς μεταγγίσεις αίματος από νεαρή ηλικία.

Θαλασσαιμία



ΑΙΜΟΡΡΟΦΙΛΙΑ

Σε αυτή την διαταραχή που προσβάλλει κυρίως άντρες δεν υπάρχει αρκετή ποσότητα της αντιαιμορροφιλικής σφαιρίνης, που παίζει πρωταρχικό ρόλο στο μηχανισμό πήξεως του αίματος. Η αιμορροφιλία είναι μια νόσος που συνδέεται άμεσα με το φύλο επειδή το γονίδιο που ελέγχει την ικανότητα πήξεως του αίματος μεταφέρεται πάντοτε από το χρωμόσωμα X. Αν η μητέρα συνεισφέρει 1 ελαττωματικό χρωμόσωμα X και ο πατέρας 1 χρωμόσωμα Y προκύπτει αγόρι που θα πάσχει από αιμοφιλία.



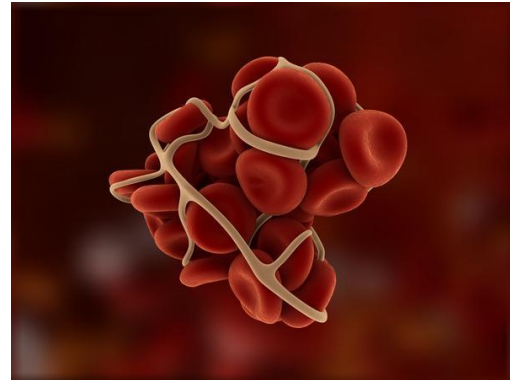
Τύποι Αιμορροφιλίας

- Η Αιμορροφιλία A (αποκαλείται και κλασική αιμορροφιλία), όπου δεν υπάρχει σε επαρκή ποσότητα ή λείπει εντελώς ο παράγοντας VIII. Περίπου 9 στους 10 αιμορροφιλικούς πάσχουν από τον τύπο αυτό της ασθένειας.

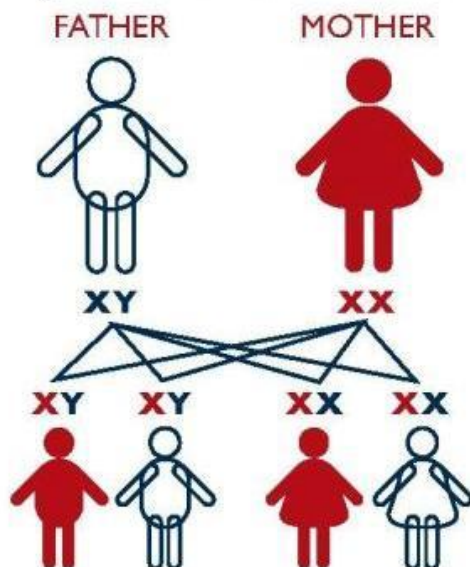
- Η Αιμορροφιλία Β, όπου δεν υπάρχει σε επαρκή ποσότητα ή λείπει εντελώς ο παράγοντας ΙΧ.
- Η Αιμορροφιλία C, όπου δεν υπάρχει σε επαρκή ποσότητα ή λείπει εντελώς ο παράγοντας ΧΙ.

Συμπτώματα

- Εσωτερικές και εξωτερικές αιμορραγίες
- Συχνές εκχυμώσεις (μελανιές)
- Μικρά τραύματα αιμορραγούν για μεγάλο χρονικό διάστημα.

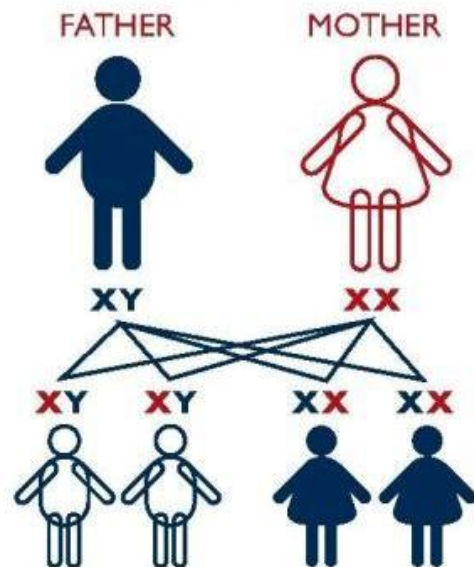


When the mother carries the haemophilia gene and the father is unaffected



There is a 50% chance at each birth that a son will have haemophilia.
There is a 50% chance at each birth that a daughter will carry the haemophilia gene

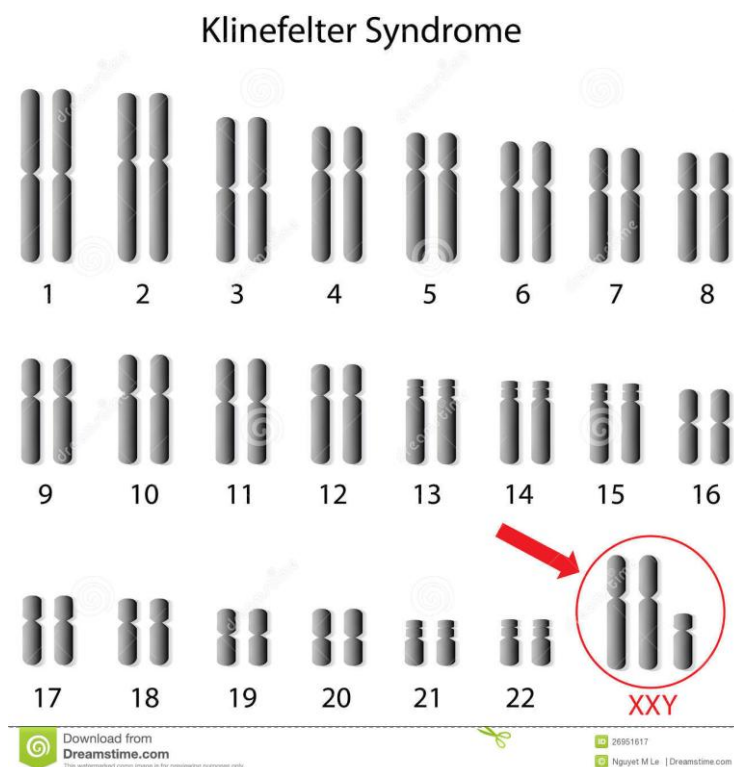
When the father has haemophilia and the mother is unaffected



None of the sons will have haemophilia
All of the daughters will carry the haemophilia gene

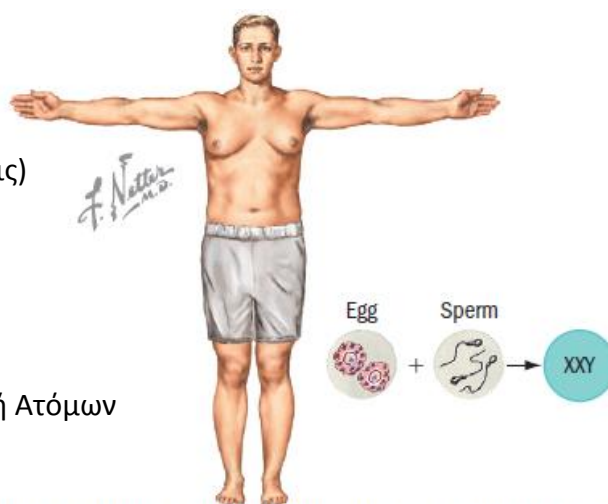
ΣΥΝΔΡΟΜΟ KLEINFELTER

Παρόμοια πάθηση με το Σύνδρομο Down. Αυτό σημαίνει ότι το άτομο έχει παραπάνω χρωμοσώματα από το φυσιολογικό (47, 48 , ακόμα και 49 χρωμοσώματα). Οι μισές των περιπτώσεων προέρχονται από σφάλμα στην πατρική μείωση I, το ένα τρίτο των περιπτώσεων από σφάλμα στη μητρική μείωση I και οι υπόλοιπες από σφάλμα στη μείωση II.



Συμπτώματα και Χαρακτηριστικά

- Άρρενα Στείρα
- Μικροί Όρχεις
- Γυναικομαστία (σπάνιες περιπτώσεις)
- Υψηλό Ανάστημα
- Μακρά Άκρα
- Δυσλεξία
- Διανοητική Στέρωση Έναντι Των Υγιή Ατόμων



Klinefelter's syndrome is an inherited disorder of males. Males have an extra X chromosome and don't develop normal male sexual characteristics of puberty; however, most men with Klinefelter's syndrome can live normal lives.

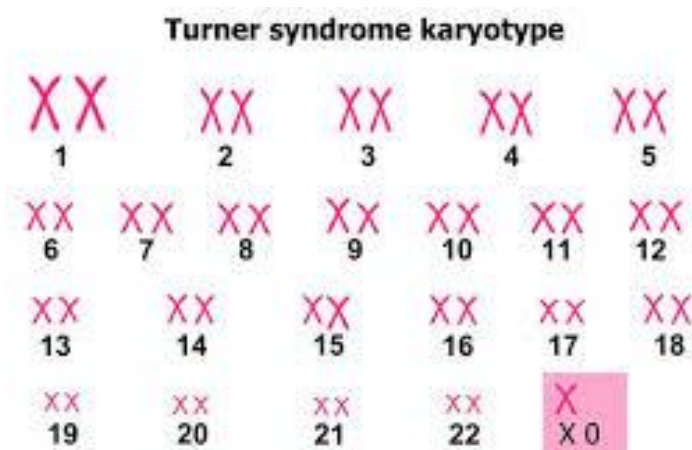
ΣΥΝΔΡΟΜΟ TURNER

Το σύνδρομο Turner ή σύνδρομο Ullrich - Turner (επίσης γνωστό ως Γενετική Δυσγένεση) είναι μια χρωμοσωμική ανωμαλία και εμφανίζεται μόνο στα κορίτσια. Κανονικά η γυναίκα έχει 2 χρωμοσώματα Χ, αλλά στο σύνδρομο Turner ένα από αυτά τα φυλετικά χρωμοσώματα ελλείπει ή έχει άλλες ανωμαλίες. Σε μερικές περιπτώσεις, το ελλείπον χρωμόσωμα είναι παρόν σε μερικά κύτταρα αλλά όχι σε άλλα, φαινόμενο για το οποίο χρησιμοποιείται ο όρος καλούμενος μωσαϊκισμός (mosaicism).

Χαρακτηριστικά

Το σύνδρομο Turner εμφανίζεται μια φορά σε κάθε 2.500 γεννήσεις και έχει ποικίλα χαρακτηριστικά.

- Χαμηλό ανάστημα
- Διόγκωση
- Ευρύς θώρακας
- Χαμηλή γραμμή τριχοφυΐας
- Χαμηλά αυτιά
- Γενετική δυσλειτουργία (μη ώριμες ωοθήκες), η οποία οδηγεί στην αμηνόρροια (απουσία εμμηνορροϊκού κύκλου) και σε στειρότητα.



Αίτια

Οι παράγοντες που συνεισφέρουν στο σύνδρομο Turner δεν είναι καλά γνωστοί. Η προχωρημένη μητρική ηλικία, όπως και στο σύνδρομο Down, ίσως να έχει κάποια επίδραση, αλλά δεν είναι σαφής. Είναι επίσης άγνωστο εάν υπάρχει μία γενετική προδιάθεση που προκαλεί την ανωμαλία, αν και οι περισσότεροι ερευνητές και γιατροί που θεραπεύουν τις γυναίκες με Turner συμφωνούν ότι αυτό είναι ιδιαίτερα απίθανο. Δεν υπάρχει καμία γνωστή αιτία για το σύνδρομο Turner. Το μόνο γεγονός που είναι γνωστό σήμερα, είναι ότι κατά τη διάρκεια της γονιμοποίησης μέρος του ή όλο το Χ χρωμόσωμα δεν μεταφέρεται στο έμβρυο.



Νεαρή κοπέλα με σύνδρομο Turner πριν και μετά την πλαστική επέμβαση για την διαμόρφωση του διογκωμένου λαιμού της.

ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΠΡΟΓΗΡΙΑΣ HUTCHINSON-GILFORD (HGPS)

Πρόκειται για ένα εξαιρετικά σπάνιο κληρονομικό νόσημα, το οποίο προσβάλλει το δέρμα, το μυοσκελετικό σύστημα και τα αγγεία και χαρακτηρίζεται από εκδηλώσεις πρόωρου γήρατος. Οι ασθενείς με HGPS παρουσιάζουν και άλλες εκδηλώσεις επιταχυνόμενου γήρατος, όπως περιορισμένη ανάπτυξη, ατροφία των μυών και του δέρματος, απώλεια του υποδόριου λίπους, οστεοπόρωση, αρθρίτιδα και αλωπεκία και ενίοτε όγκους, καταρράκτη, διαβήτη και υπερλιπιδαιμία.

Χαρακτηριστικά

Η νόσος μεταβιβάζεται συνήθως σύμφωνα με το αυτοσωμικό επικρατές πρότυπο κληρονομικότητας. Τα παιδιά με HGPS συνήθως είναι φυσιολογικά στην πρώιμη βρεφική ηλικία. Η κινητική και διανοητική ανάπτυξη είναι φυσιολογική.



Διάρκεια Ζωής

Λόγω της σοβαρής καθυστέρησης της ανάπτυξης, οι ασθενείς με HGPS δεν ωριμάζουν φυλετικά και δεν έχουν αναπαραγωγική ικανότητα. Ο θάνατος είναι συνήθως αποτέλεσμα των επιπλοκών της καρδιοπάθειας ή της εγκεφαλοαγγειακής νόσου (καρδιακή προσβολή ή εγκεφαλικό επεισόδιο) γενικά στην ηλικία των 6-20 ετών. Η μέση διάρκεια ζωής των ασθενών είναι περίπου τα 13 χρόνια, αν και μερικοί ασθενείς επιζούν έως το 45ο έτος της ηλικίας .



ΑΛΜΠΙΝΙΣΜΟΣ (ΑΛΦΙΣΜΟΣ)



δίνει το σκούρο χρώμα στο δέρμα των ανθρώπων.

Ο αλμπινισμός ή αλφισμός ή λευκοπάθεια είναι μία νόσος που χαρακτηρίζεται από διαταραχή της λειτουργίας των μελανοκυττάρων, τα οποία κάτω από φυσιολογικές συνθήκες παράγουν τη γνωστή ουσία μελανίνη η οποία ανάλογα με την ποσότητά της

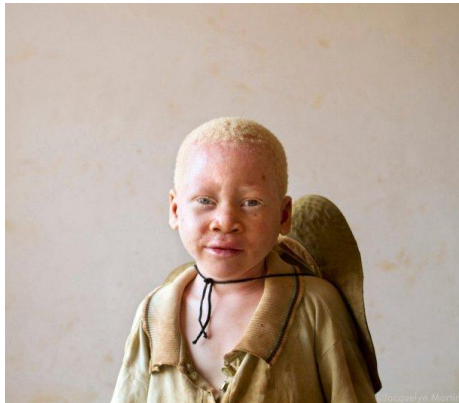
Χαρακτηριστικά

Όταν υπάρχει αυτό το πρόβλημα και ανάλογα με την έκταση της λειτουργικής διαταραχής το παιδί μπορεί να έχει τις εξής εκδηλώσεις διαβάθμισης:

- Δέρμα: Αν υπάρχει πλήρης απουσία μελανίνης το δέρμα είναι εντελώς λευκό. Αν υπάρχει μερική έλλειψη μελανίνης, το δέρμα μπορεί να έχει διάφορες αποχρώσεις του λευκού προς το καστανό.
- Τρίχες: Όπου υπάρχουν τρίχες (μαλλιά, φρύδια, τσίνορα) μπορεί το χρώμα να είναι από εντελώς λευκό έως ανοιχτό καστανό.
- Μάτια: Όλα τα παιδιά ανεξάρτητα από τη σοβαρότητα της περίπτωσης τους παρουσιάζουν διαφάνεια της ίριδας. Επίσης η κόρη του οφθαλμού είναι κόκκινη ή ρόδινη. Ακόμη τα παιδιά αυτά φοβούνται το φως (φωτοφοβία) και κλείνουν τα μάτια τους για να το αποφύγουν. Μπορεί να έχουν στραβισμό, δεν βλέπουν επαρκώς και κάνουν κινήσεις νυσταγμού των βλεφάρων και των βολβών.



Περιπτώσεις Αλμπινισμού



ΚΥΑΜΙΣΜΟΣ

Ο Κυαμισμός (ή αλλιώς φαβισμός) αποτελεί μια κληρονομική γενετική διαταραχή που μεταβιβάζεται από τη μητέρα στα αγόρια κατά την οποία παρατηρείται η έλλειψη του ενζύμου G6PD με συνέπεια να διαταράσσεται η ομαλή λειτουργία των ερυθρών αιμοσφαιρίων. Η εν λόγω ενζυμική ανεπάρκεια είναι η πιο συχνή ενζυμοπάθεια σε όλο τον κόσμο και μετρά πάνω από 400 εκατομμύρια πάσχοντες



Συχνότητα και Συμπτώματα

Οι μεσογειακές χώρες και οι αντρικοί πληθυσμοί είναι αυτοί στους οποίους απαντάται πιο συχνά η πάθηση. Στα άτομα που πάσχουν από κυαμισμό προκαλούνται επεισόδια αιμολυτικής αναιμίας, κατά τα οποία τα τοιχώματα των ερυθρών αιμοσφαιρίων σπάζουν και απελευθερώνεται αιμοσφαιρίνη στον ορό του αίματος. Συνθήκες



που ενεργοποιούν αιμολυτικό επεισόδιο είναι βακτηριακές ή ιογενείς λοιμώξεις, ορισμένες κατηγορίες φαρμάκων (φάρμακα κατά της ελονοσίας, ασπιρίνη, μη στεροειδή αντιφλεγμονώδη, αντιβιοτικά) και κυρίως η κατανάλωση κουκιών και φάβας.

ΦΑΙΝΥΛΚΕΤΟΝΟΥΡΙΑ

Η φαινυλκετονουρία είναι ένα **γενετικό μεταβολικό νόσημα** που οφείλεται σε έλλειμμα σύνθεσης του ενζύμου που επιτρέπει τη μετατροπή της φαινυλαλανίνης σε τυροσίνη. Το έλλειμμα



προκαλεί αύξηση της συγκέντρωσης της φαινυλαλανίνης, η οποία είναι τοξική για τον εγκέφαλο καθώς και μερικό έλλειμμα τυροσίνης.

Τρόφιμα που περιορίζονται σημαντικά

Όσα περιέχουν πρωτεΐνες όπως το κρέας, λευκό – κόκκινο όλων των ειδών, τα αυγά όλων των ειδών, τα γαλακτοκομικά προϊόντα, τα ψάρια όλων των ειδών ακόμα και οι κονσέρβες, τα πουλερικά όλων των ειδών, τα όσπρια όλων των ειδών, οι ξηροί καρποί όλων των ειδών ακόμα και το ταχίνι.



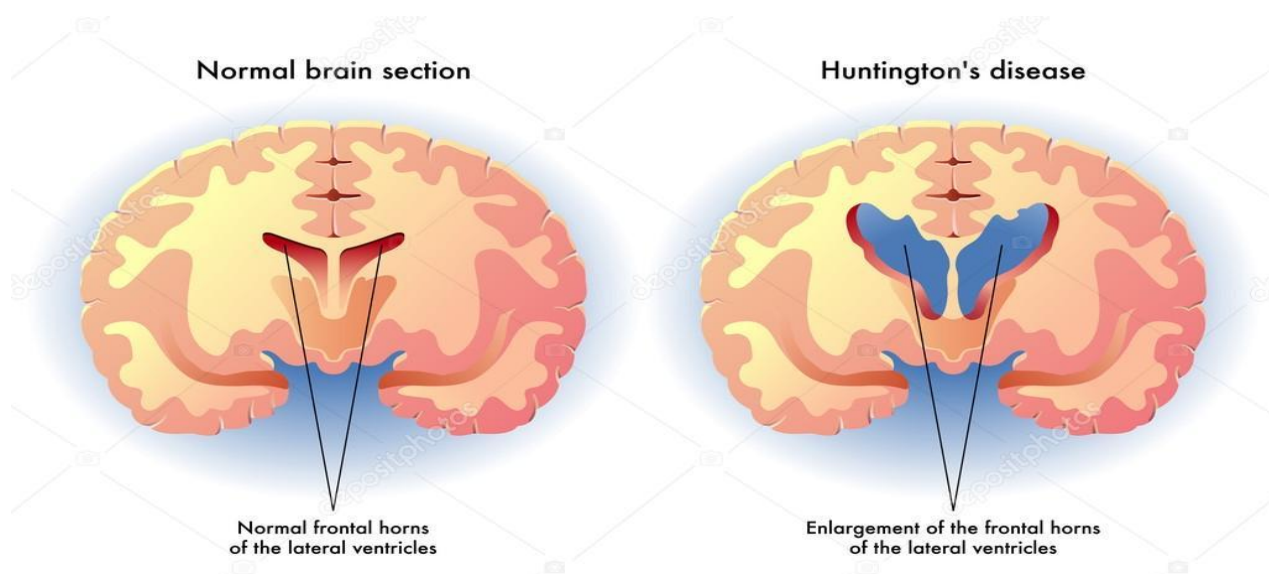
Τρόφιμα που μπορούν να καταναλωθούν

Όλων των ειδών τα φρούτα και τα λαχανικά που δεν έχουν ή έχουν μικρή περιεκτικότητα σε πρωτεΐνες από την φύση τους, τα λίπη και τα έλαια όλων των ειδών, όλοι οι υδατάνθρακες όπως τα ζυμαρικά, το καλαμπόκι, η πατάτα, τα δημητριακά, τα σιτηρά και τα παραπροϊόντα τους που επίσης έχουν κάποια χαμηλή περιεκτικότητα σε πρωτεΐνες.



ΝΟΣΟΣ ΤΟΥ HUNTINGTON

Η νόσος του Huntington είναι μια σπάνια νευροεκφυλιστική διαταραχή του κεντρικού νευρικού συστήματος που χαρακτηρίζεται από ανεπιθύμητες χορειακές κινήσεις, διαταραχές της συμπεριφοράς, ψυχιατρικές διαταραχές και άνοια. Η μέση ηλικία έναρξης των συμπτωμάτων είναι τα 30-50 έτη. Σε ορισμένες περιπτώσεις, τα συμπτώματα αρχίζουν πριν από την ηλικία των 20 ετών με διαταραχές συμπεριφοράς και μαθησιακές δυσκολίες και οι περιπτώσεις αυτές εμφανίζουν ταχύτερη εξέλιξη της νόσου.



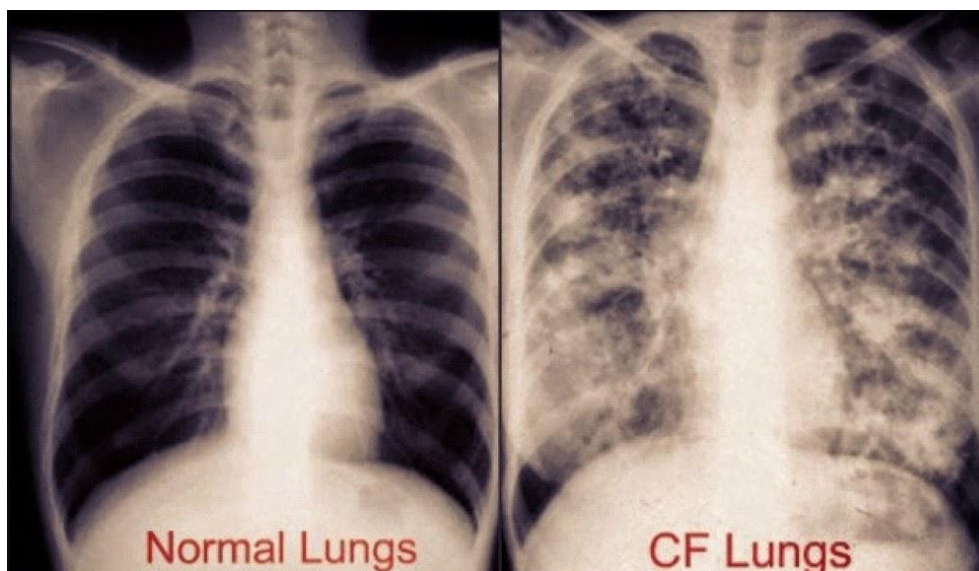
Η νόσος του Huntington προκαλείται από την επέκταση του τρινουκλεοτιδίου CAG στο γονίδιο HTT, το οποίο βρίσκεται στο μικρό βραχίονα του χρωμοσώματος 4. Περισσότερες από 36 επαναλήψεις του τρινουκλεοτιδίου CAG οδηγούν στην εκδήλωση της νόσου και όσο περισσότερες είναι οι επαναλήψεις CAG, τόσο πιο πρόωμη είναι η εκδήλωση της.



ΚΥΣΤΙΚΗ ΪΝΩΣΗ

Η Κυστική Ϊνωση ή Κυστική Ινώδης Νόσος ή Ινοκυστική Νόσος είναι η πιο συχνή, παγκοσμίως, κληρονομική νόσος της λευκής φυλής, που προκαλείται από τη μετάλλαξη ενός γονιδίου του εβδόμου χρωμοσώματος και προσβάλλει πολλά ζωτικά όργανα και συστήματα του ανθρώπινου οργανισμού. Κύριο χαρακτηριστικό της νόσου είναι η εμφάνιση ιδιαίτερα παχύρρευστων και αφυδατωμένων εκκρίσεων σε διάφορα όργανα και αδένες του σώματος, με αποτέλεσμα τη σταδιακή καταστροφή ζωτικών οργάνων και τελικώς στην ανεπάρκεια αυτών. Παράδειγμα το πάγκρεας. Η αναπνοή είναι δύσκολη και τα πεπτικά ένζυμα μπλοκάρονται και αναστέλλουν την απορρόφηση των θρεπτικών συστατικών των τροφών.

Η κυστική ίνωση προκαλείται από μία ποικιλία μεταλλάξεων στο γονίδιο που κωδικοποιεί μειωμένη παραγωγή και λειτουργικότητα μίας ρυθμιστικής πρωτεΐνης, η οποία ελέγχει την διέλευση άλατος στα επιθηλιακά κύτταρα. Η συμπυκνωμένη βλέννα που παράγεται ενθαρρύνει την δημιουργία βακτηρίων και έτσι οι πνεύμονες καταστρέφονται από υποτροπιάζουσες λοιμώξεις.



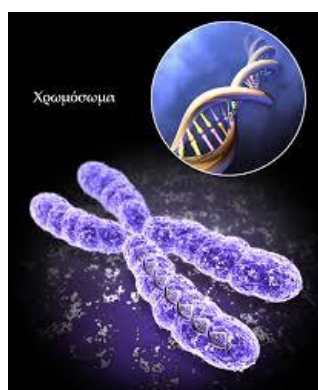
ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Τα τελευταία χρόνια, με τη χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος έχουμε εντοπίσει τα περισσότερα γονίδια του ανθρώπου. Κατορθώσαμε δηλαδή να βρούμε τη θέση κάθε γονιδίου στα χρωμοσώματα, καθώς και την αλληλουχία των βάσεων του. Με τον τρόπο αυτό κατορθώσαμε να εντοπίσουμε και «παθολογικά» γονίδια που ευθύνονται για συγκεκριμένες κληρονομικές ασθένειες. Η αξιοποίηση αυτών των γνώσεων μας δίνει τη δυνατότητα ακριβούς διάγνωσης ή και πρόγνωσης, αλλά και την ελπίδα της γονιδιακής θεραπείας.



Με τη γονιδιακή θεραπεία στοχεύουμε στην θεραπεία μιας ασθένειας είτε αντικαθιστώντας τα εκάστοτε υπεύθυνα μεταλλαγμένα γονίδια με τα φυσιολογικά, είτε παρέχοντας νέες γενετικές πληροφορίες οι οποίες υποβοηθούν στην καταπολέμηση της ασθένειας. Τα θεραπευτικά γονίδια (διαγονίδια) μεταφέρονται στα κύτταρα του ασθενούς είτε μέσω αδρανοποιημένων ιών, είτε μέσω μη ιικών φορέων, είτε με μεταφορά «γυμνού» DNA.

ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ



Η γονιδιακή θεραπεία βρίσκει πεδίο εφαρμογής σε διάφορες ασθένειες όπως είναι η αιμορροφιλία, η κυστική ίνωση, η νόσος Alzheimer, ο διαβήτης, η νόσος Parkinson, η μεσογειακή αναιμία, η δρεπανοκυτταρική αναιμία, η ρευματοειδής αρθρίτιδα. Ενδεικτικά αναφέρεται ότι περίπου το 70% των ιατρικών ερευνών πάνω στη γονιδιακή θεραπεία έχουν επικεντρωθεί στον καρκίνο.

Είναι αναγκαίο, όμως, να διευκρινιστεί ότι η γονιδιακή θεραπεία εφαρμόζεται προς το παρόν μόνο σε πειραματικές ιατρικές μελέτες (κλινικές δοκιμές), ενώ σε ελάχιστες περιπτώσεις, όπως είναι η σοβαρή συνδυασμένη ανοσοανεπάρκεια (SCID) και η αιμορροφιλία, έχει δώσει ενθαρρυντικά αποτελέσματα.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ebooks.edu.gr/modules/ebook/show.php/DSGYM-C103/698/4604,20897/
ebooks.edu.gr/modules/ebook/show.php/DSGL-B106/85/678,2573/
www.kks.gr/images/BIO/bio.B.kef1.doc
ebooks.edu.gr/modules/ebook/show.php/DSGL-B106/85/678,2573/
ebooks.edu.gr/modules/ebook/show.php/DSGL-C112/52/390,1504/
ebooks.edu.gr/modules/ebook/show.php/DSGL-C112/52/390,1504/
<http://mathimatabiologias.weebly.com/tauomicrongammaepsilonnuepsilontaiiotakappa972-upsilonlambdaiotakappa972.html>
www.sciencetube.gr/index.php?option=com_content&view...dna-1...
ebooks.edu.gr/modules/ebook/show.php/DSGL-C112/52/390,1511/
digitalschool.minedu.gov.gr/modules/ebook/show.php/DSGL-C112/52/390,1503/
www.biology.uoc.gr/courses/biol445/documents/Gmo.pdf
https://repository.edulll.gr/edulll/bitstream/.../2299_01_ΓΤΟ-Ματθιόπουλος-NEO.pdf
blogs.sch.gr/vasileiod/files/2013/05/10.-GENETIKH-MHXANIKH1.pdf
blogs.sch.gr/vasileiod/files/2013/05/11.-GENETIKH-MHXANIKH2.pdf
ebooks.edu.gr/modules/ebook/show.php/DSGL-C112/52/390,1512/
digitalschool.minedu.gov.gr/modules/ebook/show.php/DSGL-C112/.../3165,12739/
ebooks.edu.gr/modules/ebook/show.php/DSGL-C114/425/2857,10874/
www.biogenea.gr/index.php/el/ereuna/gonidiaki-therapeia
<https://www.ioanninamed.gr/topics/124-genetics/449-gene-therapy>
www.biotechwatch.gr/neaoplasm
www.nutricia-medical.gr
www.diaitologia.gr
www.syppadremia.gr
Σχολικό βιβλίο Βιολογίας Γ.Π Β' Λυκείου
Σχολικό βιβλίο Βιολογία Κατεύθυνσης Γ' Λυκείου
www.genlab.gr
www.hygeia.gr