

DEDOVANJE PRI ČLOVEKU

Nekatere dedne motnje pri človeku

Motnja	Opis	Način dedovanja
Avtosomi		
albinizem	odsotnost temnega barvila melanina v koži, laseh in očeh	avtosomno, recesivno
cistična fibroza	veliko sluzi v pljučih, prebavni cevi in jetrih; povečana občutljivost na okužbe; brez zdravljenja smrt v otroštvu	avtosomno, recesivno
fenilketonurija	kopičenje aminokisline fenilalanina v krvi; duševna prizadetost	avtosomno, recesivno
galaktozemija	kopičenje sladkorja galaktoze v krvi; duševna prizadetost; okvare oči in jeter	avtosomno, recesivno
anemija srpastih eritrocitov	srpasta oblika eritrocitov; poškodbe mnogih tkiv (glej sliko 8.14)	avtosomno, nepopolna dominanca (homozigoti z dvema okvarjenima aleloma kažejo hude simptome, heterozigoti blage simptome)
Tay-Sachsova bolezen	kopičenje lipidov v možganskih celicah; duševna prizadetost; slepota; smrt v zgodnjem otroštvu; pogosta med aškenazi (Judi srednje in vzhodne Evrope)	avtosomno, recesivno
ahondroplazija	pritlikavost	avtosomno, dominantno
Huntingtonova bolezen (Huntingtonova horea)	duševno nazadovanje in nekontrolirani gibi; izrazi se v srednjih letih	avtosomno, dominantno

Nekatere dedne motnje pri človeku

Motnja	Opis	Način dedovanja
Spolni kromosomi		
rdeče-zelena barvna slepota (daltonizem)	okvarjeno delovanje barvnih čutnic (čepnic) v očesu; različni tipi barvne slepote povezani z različnimi mutacijami več genov na kromosomu X	spolno vezano – kromosom X, recesivno
hemofilija	motnje v strjevanju krvi; mutacija gena na kromosomu X, ki zapisuje beljakovino, ki sodeluje pri strjevanju krvi; pri hudih oblikah možna izkrvavitev zaradi majhnih poškodb	spolno vezano – kromosom X, recesivno
Duchennova mišična distrofija	napredujoče slabljenje mišic in izguba koordinacije; začetek izražanja v zgodnjem otroštvu, do 12. leta starosti vezanost na invalidski voziček, smrt po 20. letu	spolno vezano – kromosom X, recesivno
Mitohondrijski kromosom		
mitohondrijska miopatija	šibkost; nesposobnost za mišično aktivnost; propadanje mišic	mitohondrijsko (po materi)
Leberjeva dedna optična nevropatija	nenadna slepota pri starosti nad 20 ali nad 30 let; posledica mutacij genov, potrebnih za normalno celično dihanje	mitohondrijsko (po materi)

Rodovniki

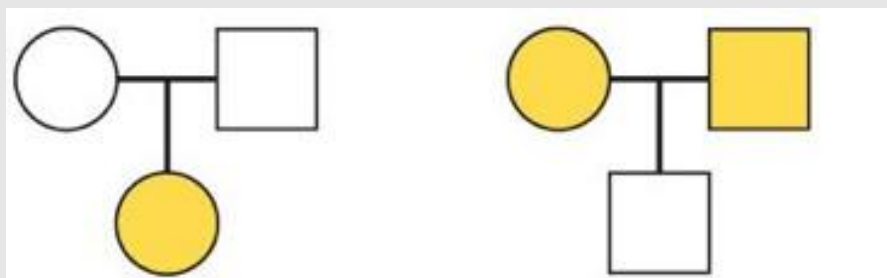
Z **rodovniki** (*pedigree*) prikazujemo **dedovanje bolezni**, ki so posledica **mutacije v enem genu**.

○ = Ženska
□ = Moški

— = Poroka ali
partnerska zveza

□ = Zdrav
■ = Bolan

Pri recesivni avtosomni bolezni **lahko** imata **zdrava starša** **bolnega otroka**.

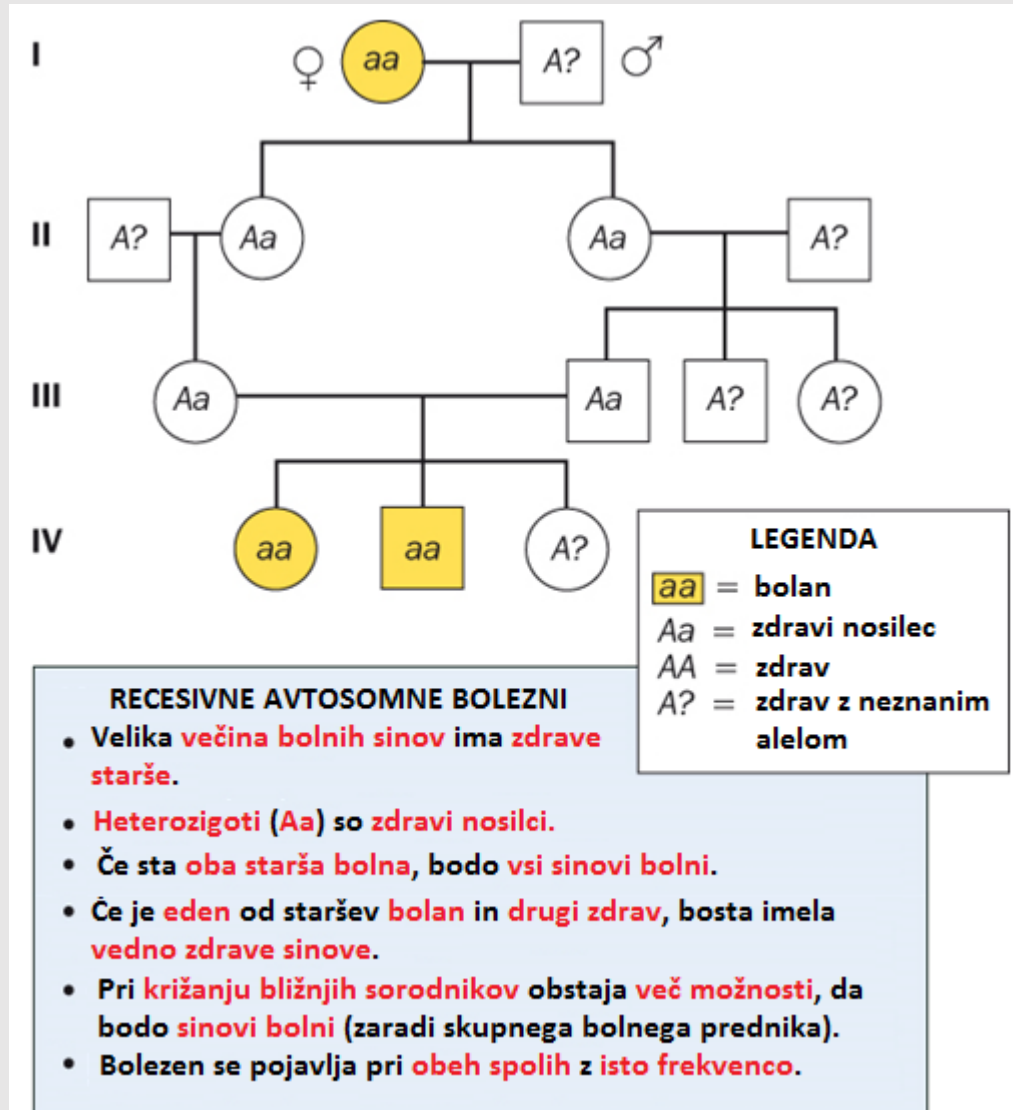


Recesivna
avtosomna
bolezen

Dominantna
avtosomna
bolezen

Pri dominantni avtosomni bolezni **lahko** imata **bolna starša** **zdravega otroka**.

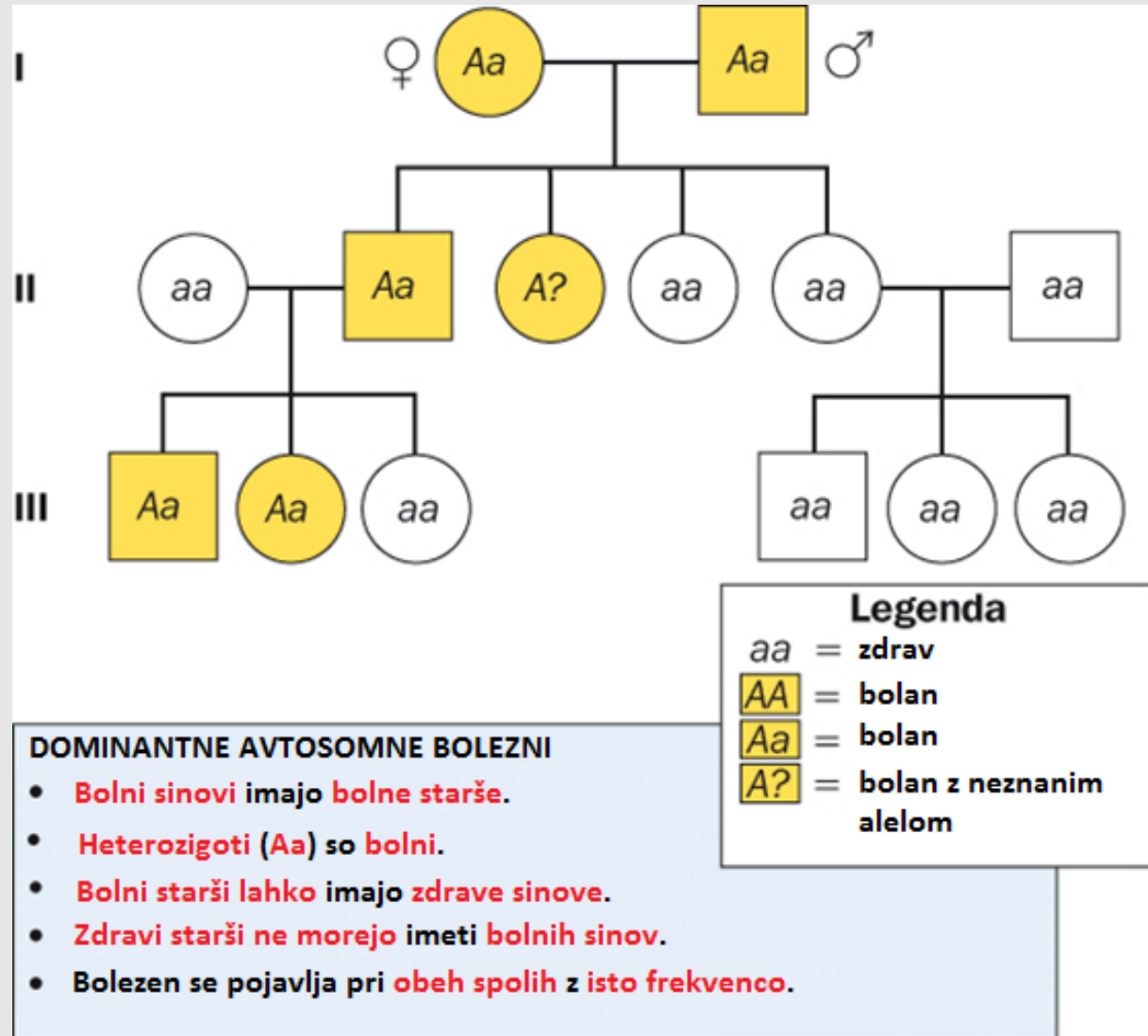
Pojav recesivne avtosomne bolezni pri križanju med bratrancema



Primeri recesivnih avtosomnih bolezni

- Tay-Sachsova bolezen
- cistična fibroza
- fenilketonurija
- anemija srpastih eritrocitov

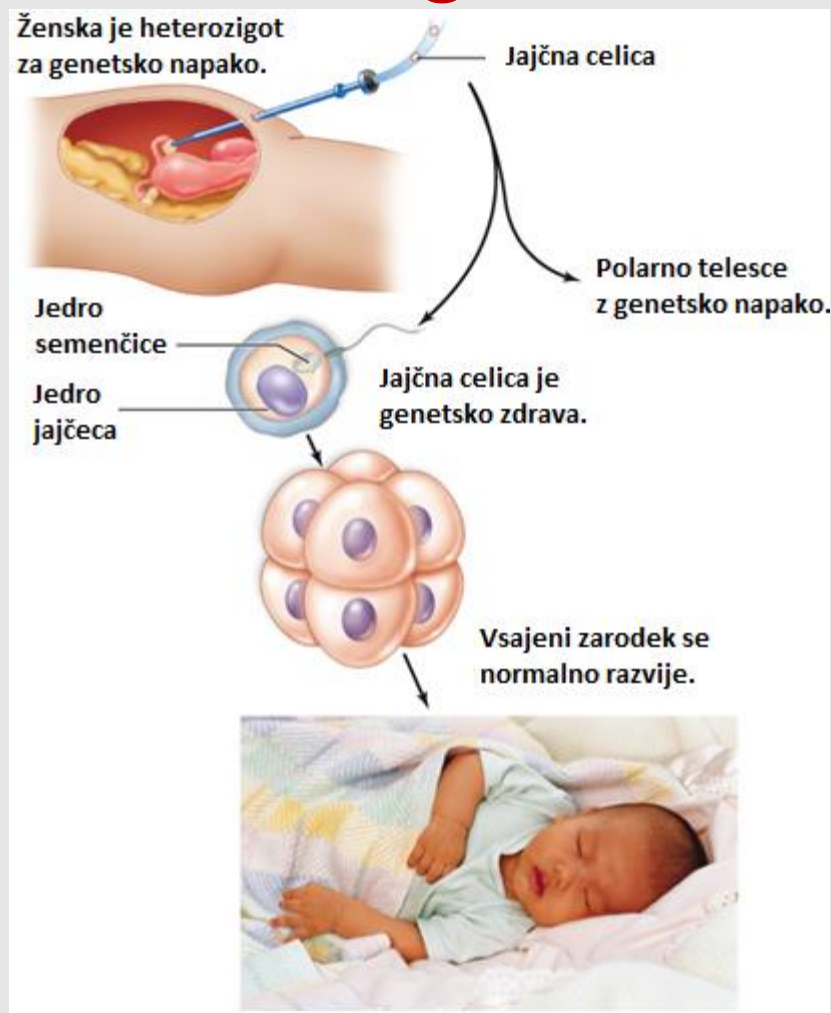
Pojav dominantne avtosomne bolezni pri križanju med bolnima staršema



Primera dominantnih avtosomnih bolezni

- Hungtingtonova bolezen (H. hòrea)
- ahondroplazija

Mnoge genetske bolezni se lahko diagnosticirajo predčasno



Nekatere najpogostejše genetske motnje lahko odkrijemo s **prenatalno diagnozo**:

- analiza plodovih celic (amniocenteza);
- analiza zarodnih celic;
- analiza jajčnih celic.

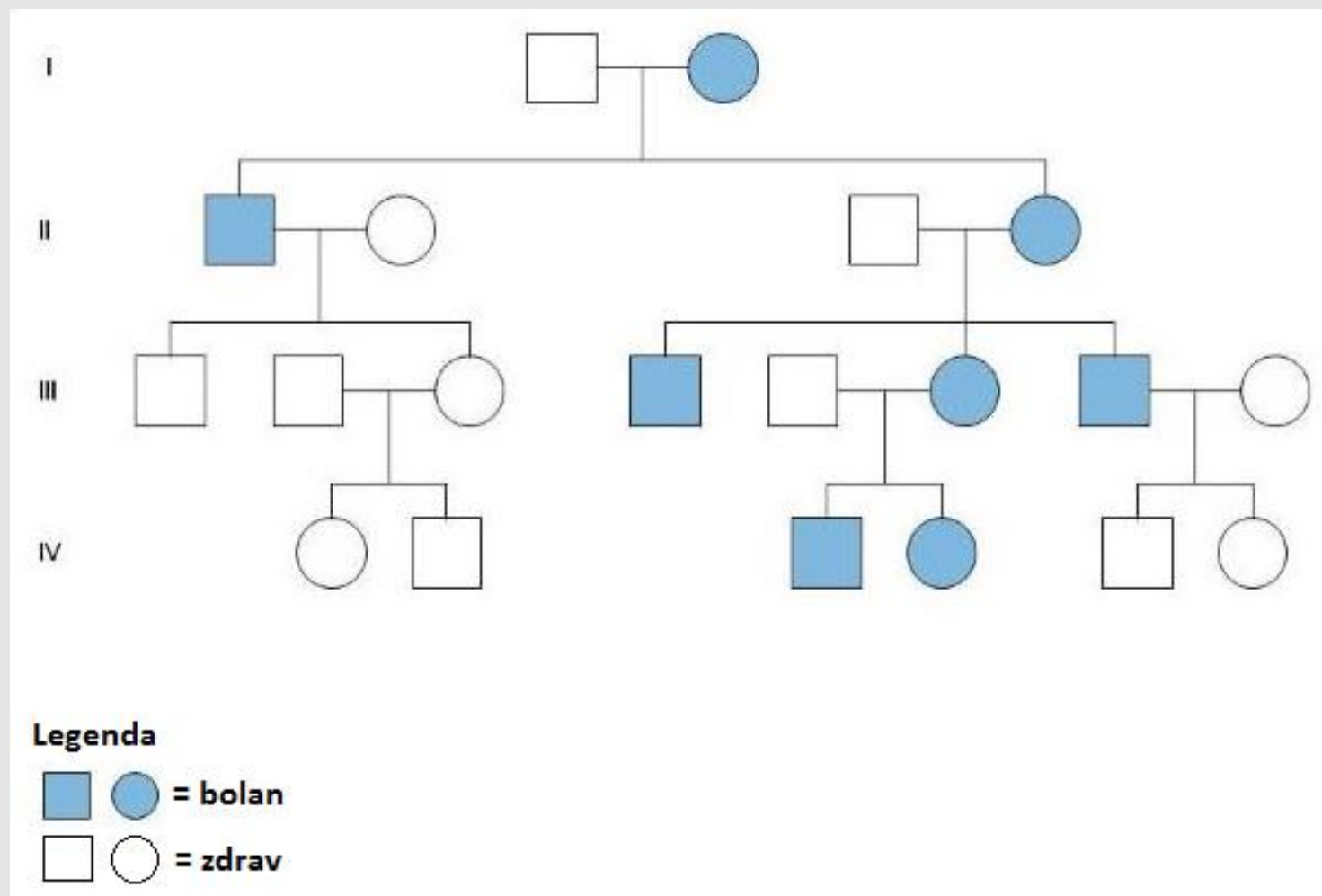
S poznavanjem človeške genetike lahko kljubujemo nekaterim genetskim boleznim

Za **fenilketonurijo** je značilno **kopičenje** aminokisline **fenilalanina v krvi**, (organizem je namreč ne metabolizira), kar povzroča **duševno prizadetost**.

Bolni novorojenček se lahko normalno razvije, če ga za **10 let** dietno hranimo **brez** aminokisline **fenilalanina**.

Po 10 letu starosti, ko se kritična faza možganskega razvoja zaključi, se otrok lahko začne **normalno prehranjevati**.

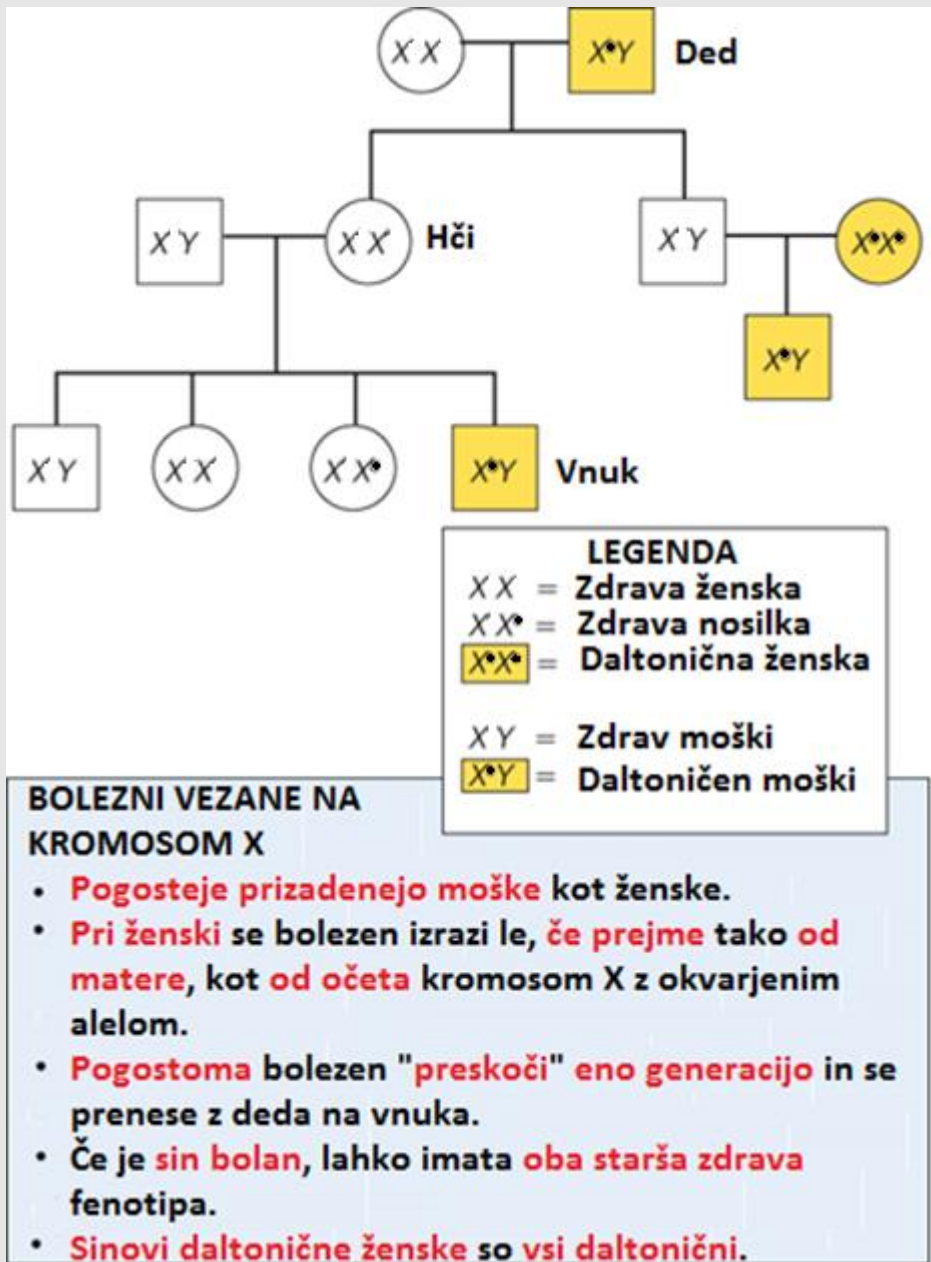
Primer rodovnika za mitohondrijsko vezano dedovanje



Pri oploditvi jajčne celice spermij prispeva le jedro, ne pa tudi mitohondrijev.

Zato se **mutacije** v mitohondrijskem genomu **dedujejo le po materini strani: od matere na vse njene hčere in sinove.**

Spolno vezano dedovanje daltonizma



Aleli na kromosomu X se prenašajo na drugačen način, ker **spolna kromosoma X in Y nista homologna**: moški nimajo dveh alelov, pač pa samo enega.

Primeri bolezni, ki so vezane na kromosom X:

- daltonizem (rdeče-zelena barvna slepota);
- Duchennova mišična distrofija;
- hemofilija.