

Bolile ereditare



Majoritatea bolilor umane sunt cauzate de organisme ca bacterii, viruși, ciuperci, care invadează corpul și îi dereglează activitatea normală. Unele boli există în organism din momentul în care spermatozoidul întâlnește ovulul și formează un nou individ.

Aceste boli sunt numite ereditare. Ele se moștinesc sau sunt transmise de la părinți la copii prin intermediul cromozomilor – grupări microscopice de informație genetică aflate în interiorul celulelor. Ele includ boli ale sângelui cum ar fi hemofilia și anemia falciformă, sindromul Down, fibroza cistică, daltonismul.

Bolile ereditare sunt defecte congenitale, adică anomalii ce sunt prezente chiar de la naștere. Ele trebuie deosebite de bolile ne-ereditare, cum ar fi "gaura în inimă" sau deformații ale membrilor, care apar în urma unor probleme de dezvoltare în pântecul mamei.

Caracterul ereditar

Trăsăturile moștenite ale unei persoane – culoarea părului și ochilor, grupa sanguină, mărimea nasului și a dinților, amprente și într-o anumită măsură, înălțimea, inteligența



⊗ O persoană cu vederea normală ar vedea aceste obiecte ca în figura din stânga sus. O persoană care suferă de daltonism le-ar percepe ca în imaginea de deasupra.

⊙ Sindromul Down este rezultatul unei anormalități genetice a celulelor. Această maladie este incurabilă, dar cu atenție și îngrijire corespunzătoare, copiii cu sindromul Down își pot folosi potențialul la maxim.

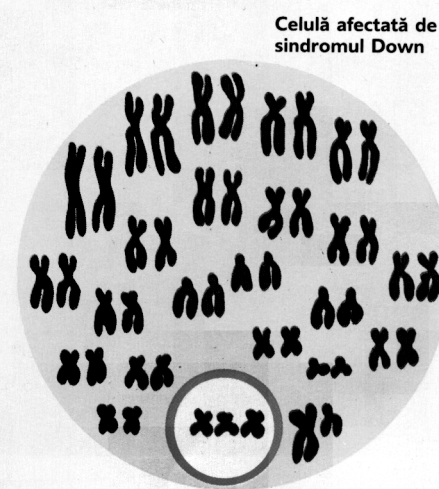
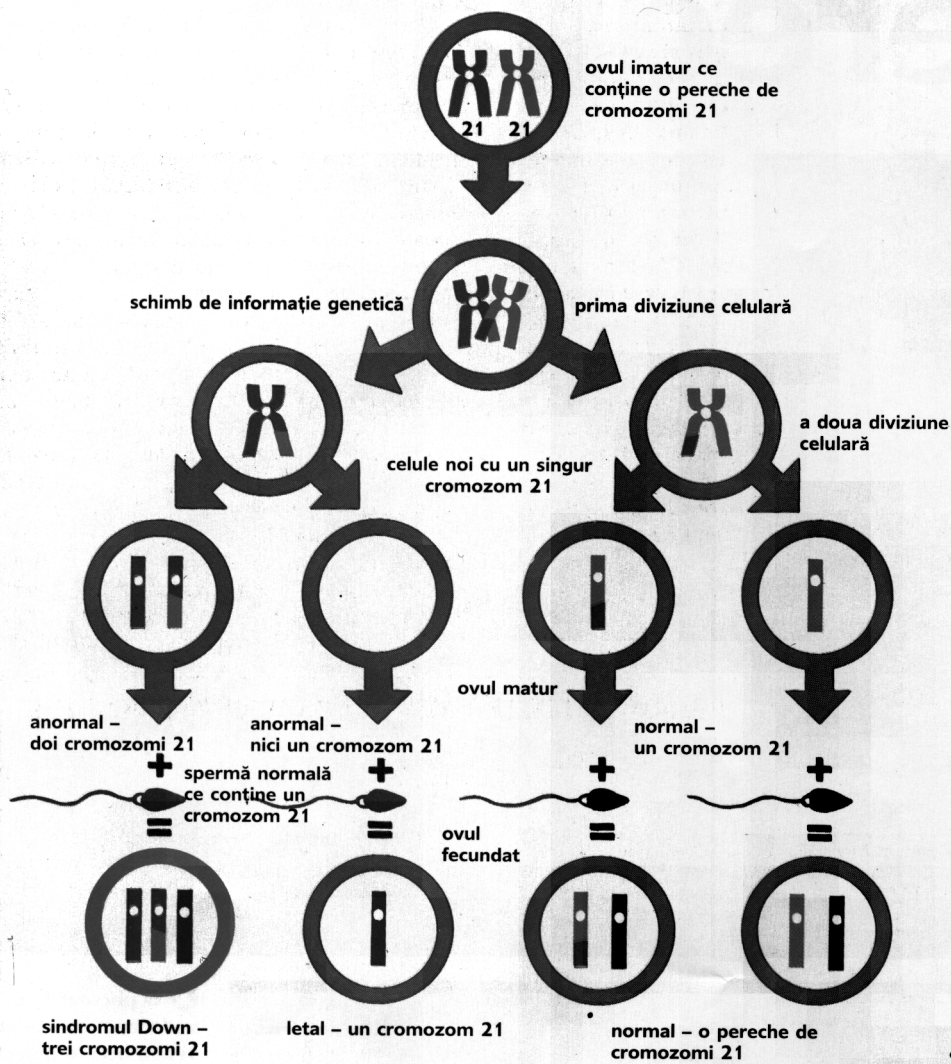
temperamentul sunt determinate de modul în care se combină cromozomii în ovulul fecundat. Orice celulă din corpul uman conține 46 de cromozomi, grupați în 23 de perechi. Fiecare pereche de cromozomi are o mărime și o formă specifică și poate fi văzută cu un microscop de putere mare.

Celulele sexuale – spermatozoizii și ovulele – au doar 23 de cromozomi, jumătate din numărul normal de cromozomi. Când spermatozoidul fecundează ovulul, cromozomii moșteniți de la tată (paterni) și cei de la mamă (materni) se cuplează, formând perechi.

În timpul formării celulelor sexuale are loc o combinare a informației genetice provenită de la cromozomii ce formează o pereche. Astfel fiecare spermatozoid și fiecare ovul va dispune de o combinație unică de cromozomi. Informația genetică conținută de aceștia prezintă o infinitate de variante. Din acest motiv, fiecare persoană este unică, iar una dintre fiice poate moșteni părul și forma nasului de la tată, iare sora ei poate semăna cu mama.

Doar gemenii identici, rezultați prin împărțirea unui ovul fecundat, au aceeași informație genetică. Dar și în acest caz, apar

CAUZA SINDROMULUI DOWN



John Hutchinson

⚠ Sindromul Down este cauzat de o aberație a cromozomilor - particule care transmit informația ereditară de la părinte la copil. În general oamenii au 46 de cromozomi grupați în 23 de perechi, numerotate de la cea mai mică (numărul unu) la cea mai mare (numărul 23). În cazul sindromului Down există în fiecare celulă trei cromozomi 21 (încercuiți cu albastru), nu doi cum ar fi normal.

John Beckett



anumite diferențe (ca de exemplu amprentele), rezultate în urma interpretării în mod diferit a informației genetice.

Genele

Fiecare cromozom are mii de gene, fiecare dintre acestea fiind alcătuită dintr-o unitate extrem de mică de informație genetică, ce

determină o caracteristică sau trăsătură. Gena răspunzătoare pentru culoarea ochilor poartă, de exemplu, unul din următoarele două mesaje - ochi albaştri sau ochi căprui. Când două gene diferite încearcă să-și folosească informația, doar una dintre ele se va impune. Gena câștigătoare este denumită genă dominantă iar cealaltă genă, recesivă. Gena pentru

⚠ Acondroplazia este o formă a nanismului. Oamenii ce suferă de această maladie au membre scurte, fețe mici și un corp de mărime normală. Apariția ei depinde de dominanța unei gene mutante.

ochi căprui este mai puternică decât cea pentru ochi albaştri. Astfel un copil care moștenește o pereche de gene albastru-căprui va avea ochi căprui.

Culoarea ochilor este determinată doar de o pereche de gene, dar caracteristici ca înălțimea sunt controlate de mai multe gene. Acestea depind și de factori care nu au legătură cu informația genetică, cum ar fi dieta sau exercițiul fizic. Majoritatea bolilor ereditare sunt legate doar de o pereche de gene.

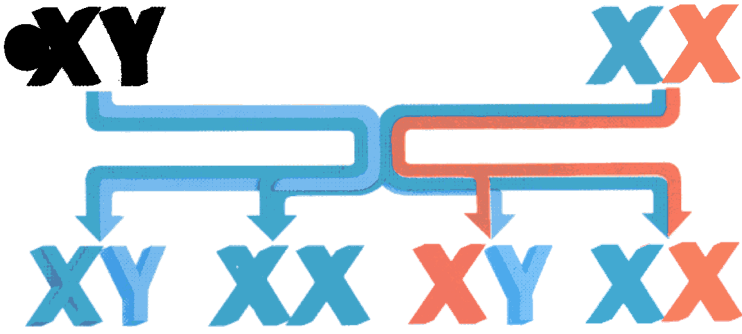
Ce probleme apar?

Două cauze determină apariția bolilor ereditare. În primul rând lipsa unei gene sau prezența uneia cu defecte. Pot apărea gene cu număr greșit de cromozomi.

Pentru că cromozomii și genele lor formează în mod normal perechi, lipsa unei gene face ca gena pereche să aibă efect. Acest fapt poate duce sau nu la apariția unei probleme, în funcție de rolul genei respective. De exemplu, lipsa unei gene care determină culoarea părului nu va avea urmări grave. În mod similar moștenirea unei gene cu defecte

MOȘTENIREA HEMOFILIEI

de la o mamă purtătoare



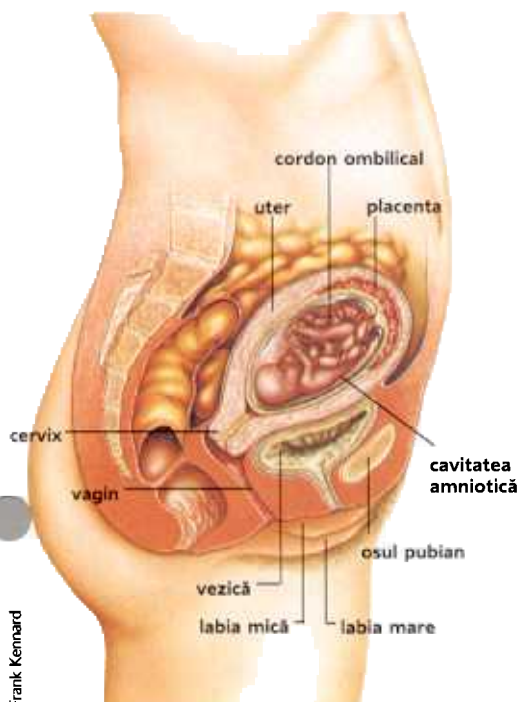
de la un tată ce suferă de hemofilie



legendă



După a 16 săptămână de sarcină se poate efectua amniocenteza dacă există riscul apariției unui defect genetic. Acest lucru se poate întâmpla dacă viitoarea mamă are peste 35 de ani sau dacă în familie au existat boli ereditare. Pentru efectuarea acestui test se ia o mostră de fluid din cavitatea amniotică.



Frank Kennard

Bărbații care suferă de hemofilie moștenesc gena mutantă, ce se găsește plasată pe cromozomul X, de la un purtător de sex feminin. O femeie are doi heterozomi identici XX, iar bărbatul o pereche de heterozomi diferiți XY. Dacă tatăl are hemofilie, gena mutantă se găsește pe cromozomul X; boala nu va fi transmisă niciodată unui fiu, dar va fi moștenită de o fiică, care primește un cromozom X de la tată și unul de la mamă.

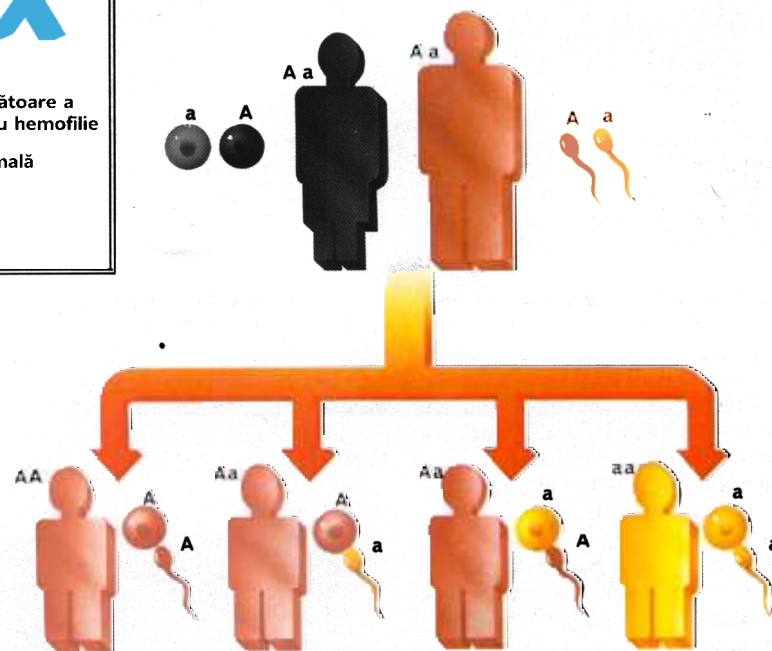
de la unul dintre părinți va cauza o problemă doar dacă acea genă este dominantă asupra genei normale.

Coreea Huntington, o boală devastatoare a sistemului nervos, apare în jurul vârstei de 45 de ani, fiind cauzată de o mutație a genei dominante. Dacă gena mutantă este recesivă, copilul va fi afectat de boală doar dacă moștenește această genă de la ambii părinți. Albinismul, boală caracterizată prin piele de culoare foarte deschisă, păr alb și pupile de culoare roșie sau roz, apare în același mod. Albinismul este impropriu denumită o boală, este mai degrabă un defect ce apare ca urmare a depigmentării ochilor, a pielii și a părului.

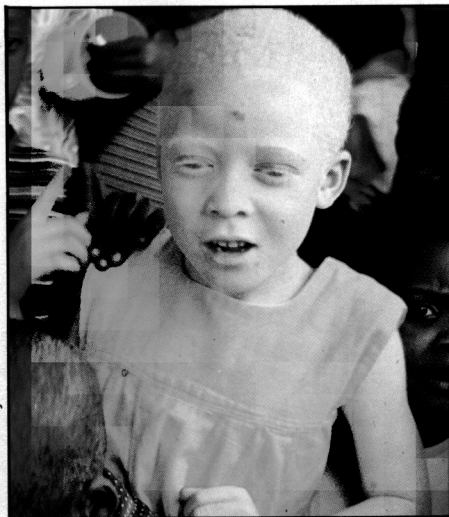
Cea mai cunoscută boală ereditară cauzată de existența unui număr greșit de cromozomi este sindromul Down. Copiii ce suferă de această boală au o față lată, ochi oblici, degete subțiri și mușchi slabi. Ei prezintă retardare mintală – o inteligență sub media normală datorată dificultăților de învățare. În cazul sindromului Down copiii au un cromozom în plus în fiecare celulă – 47 în loc de 46.

A treia și cea mai rară cauză a bolilor ereditare este apariția unor gene mutante. Această genă nu se regăsește la părinți dar

PROBABILITATEA DE A MOȘTENI ALBINISMUL

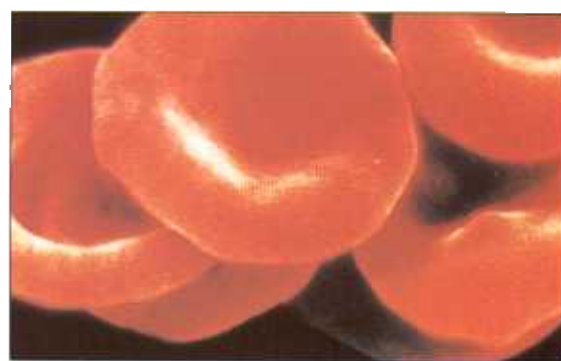
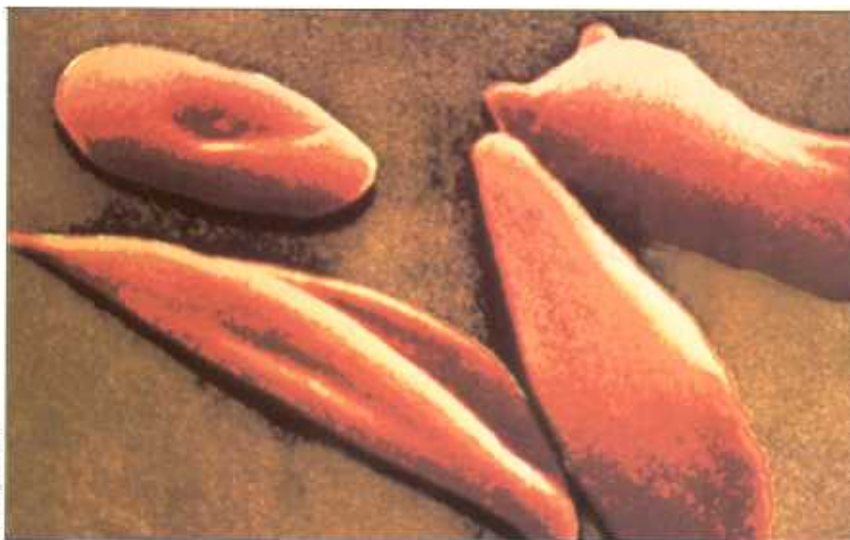


Aziz Khan



Hutchison Library

La fel cum apar aberațiile cromozomiale, pot apărea și mutații ale celulelor. Deseori mutațiile genelor determină sinteza unor enzime, care uneori afectează funcționarea normală a celulei. Efectul mutației depinde de rolul inițial al enzimei – de exemplu de creștere sau de producere a pigmentilor. Deoarece majoritatea genelor sunt grupate în perechi, prezența genei mutante ce determină producerea unei enzime distructive este mascată de prezența genei normale pereche. Aceste gene sunt denumite recesive și au efect doar dacă sunt prezente în dublu exemplar. Acest copil albinos din Uganda a moștenit gena recesivă ce determină albinismul de la ambii părinți, iar aceștia probabil nu suferiseră de această maladie. Genele mutante care nu pot fi "mascate" sunt dominante și vor avea efect chiar dacă sunt într-un singur exemplar.



Cellulele roșii normale din sânge (deasupra) conțin hemoglobină, pigmentul ce transportă oxigenului în sânge. În cazul anemiei falciforme, modificarea hemoglobinei duce la deformarea eritrocitelor și în cele din urmă la distrugerea lor. Acest tip de anemie moștenită apare mai ales în Africa și la persoanele de origine africană.

poate fi prezentă în spermă sau în ovul. Acondroplazia, o formă a nanismului, este cauzată de prezența unei gene dominante într-unul din cromozomii care controlează creșterea oaselor. Această boală este denumită ereditară nu pentru că este moștenită ci pentru că poate fi transmisă copiilor.

Boli determinate de cromozomii sexuali

Una dintre cele 23 de perechi de cromozomi prezente în celulele umane conține gene responsabile pentru transmiterea caracterelor sexuale. Aceștia sunt cromozomii sexuali (heterozomii). Femeile au doi cromozomi XX, în timp ce bărbații au un cromozom X și unul Y. Cromozomul Y este de dimensiuni mai mici decât cromozomul X.

Unele boli ereditare pot rezulta dintr-o aberație numerică a cromozomilor sexuali – de exemplu unele celule pot avea combinații XXY sau XYY. Cei care au sindromul XXY vor avea organe sexuale slab dezvoltate, iar ca adulți vor fi incapabili de a face copii. Aberația numerică XYY generează anormalități mai puțin grave. Cei afectați sunt fertili, în general înalți și pot avea probleme de intelect.

Hemofilia, caracterizată prin dereglări în coagularea sângelui și daltonismul sunt cauzate de o genă mutantă, plasată pe cromozomul X. Din această cauză bărbații sunt afectați într-o proporție mult mai mare. Cromozomul Y nu are gena normală dominantă care să anuleze efectul celei mutante. Femeile suferă de aceste boli doar dacă moștenesc cromozomul X mutant de la ambii părinți.

Consultanță genetică

Boli ca hemofilia apar în familie, astfel medicii pot preciza care părinți prezintă un risc mare de a avea copii cu probleme. Peste 1% dintre noi-născuți suferă de o maladie ereditară, dar riscul de a avea o anumită maladie este destul de redus. Dacă un cuplu a avut un copil cu un defect genetic, riscul ca și copilul următor să fie afectat este mult mai mare. Un consilier în

▶ Aproximativ unul din 10 000 de copii suferă de fenilcetonurie, o maladie ereditară rară care provoacă întârziere mentală. Copiii sunt testați prin luarea unei mostre de sânge din călcâi.

probleme genetice poate afla probabilitatea ca un cuplu să transmită urmașilor o maladie genetică. Se realizează un arbore genealogic cu persoanele din familie care suferă de boli ereditare sau sunt purtătoare ale unor gene mutante. Apoi sunt testate mostre de sânge ale părinților, pentru a se afla dacă mama sau tatăl prezintă anomalii chimice ale corpului sau celulelor sangvine provocate de o maladie genetică. În al treilea rând, sunt studiați la microscop cromozomii proveniți de la părinți pentru a se detecta eventualele anormalități.

În funcție de informațiile aflate și de datele deținute cu privire la probabilitatea de apariție a fiecărei maladii, specialistul sfătuiește cuplul dacă ar trebui sau nu să facă copii.

Informațiile colectate de specialiștii în genetică arată că femeile peste 35 de ani sunt mai expuse riscului de a avea copii cu sindromul Down. La mamele cu vârsta de aproximativ 20 de ani, acest sindrom apare doar la una din 1200 de nașteri. În jurul vârstei de 40 de ani apare într-un caz din 50. Este posibilă efectuarea unui test pentru sindromul Down în timpul sarcinii. Procesul de testare se

numește amniocenteză și presupune luarea unei mostre din fluidul care înconjoară embrionul, deoarece acesta conține o parte din celulele sale. Dacă celulele au un număr greșit de cromozomi, doctorii îi sfătuiesc pe părinți și dacă este cazul se recurge la un avort.

Remedii și tratamente

De cele mai multe ori natura rezolvă propriile ei greșeli, astfel încât embrionii cu aberații cromozomiale grave nu se dezvoltă normal și au loc avorturi spontane. Dacă se naște un copil cu o maladie cromozomială, este posibil un tratament. Cei care au hemofilia sunt injectați cu substanțe coagulante provenite de la persoane sănătoase. Simptomele fenilcetonuriei, o eroare în compoziția chimică a organismului care poate afecta creierul, pot fi înlăturate prin dietă strictă. Cu toate acestea, sindromul Down și daltonismul nu pot fi vindecate.

Oamenii de știință dezvoltă modalități de modificare și remediere a cromozomilor cu defecte. În curând va fi posibilă prevenirea unor maladii ereditare prin modificarea informației genetice din spermă și ovule.



Carmila Jessel