

NASLIJEĐENO I STEČENO U ZDRAVLJU I BOLESTI

Mirjana Kolarek Karakaš dr.med.
spec.pedijatar

www.pedijatrija.com.hr

NASLIJEĐENO I STEČENO

- ZABLUDA JE DA JE NASLIJEĐENO NEDOSTUPNO BILO KAKVOM LIJEČENJU
- NEKE SU BOLESTI NAOKO GOTOVO ISKLJUČIVO POSLJEDICA NASLJEDNIH ČIMBENIKA, DRUGE SU BAREM PRIVIDNO POTPUNO UZROKOVANE VANJSKIM, OKOLINSKIM ČINITELJIMA
- POZNATO JE BEZBROJ BOLESTI I STANJA KOJA SU OVISNA KAKO O NASLIJEĐENOM
- MATERIJALU TAKO I O VANJSKIM ČINIOCIMA

NASLIJEĐENO I STEČENO

- MIJENJANJEM VANJSKIH UVJETA MOŽE SE POBOLJŠATI ŽIVOT BOLESNIKA S NASLJEDNIM BOLESTIMA: NADOKNADA TVARI (HORMONI) KOJE NEDOSTAJU, IZBJEGAVANJE NEKIH TVARI U HRANI ILI OKOLINI, ODREĐENIM STILOM ŽIVOTA, KIRURŠKIM ZAHVATIMA, FIZIOTERAPIJSKIM POSTUPCIMA, ODGOJNIM MJERAMA

NASLIJEĐENO I STEČENO

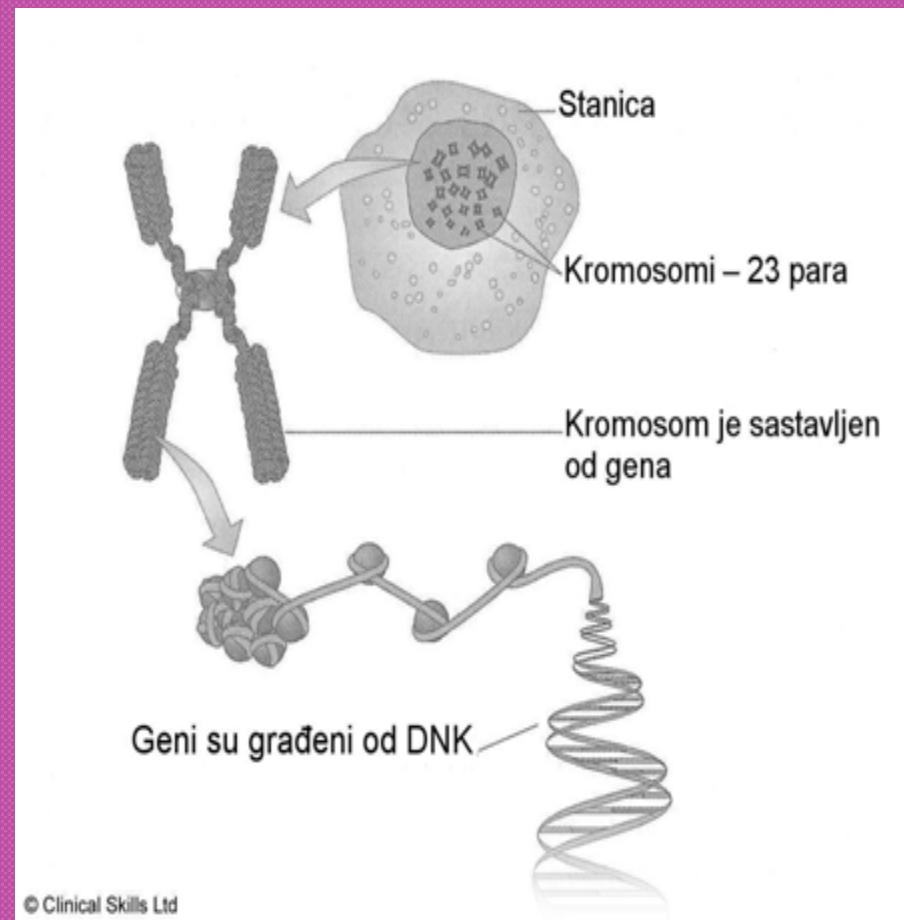
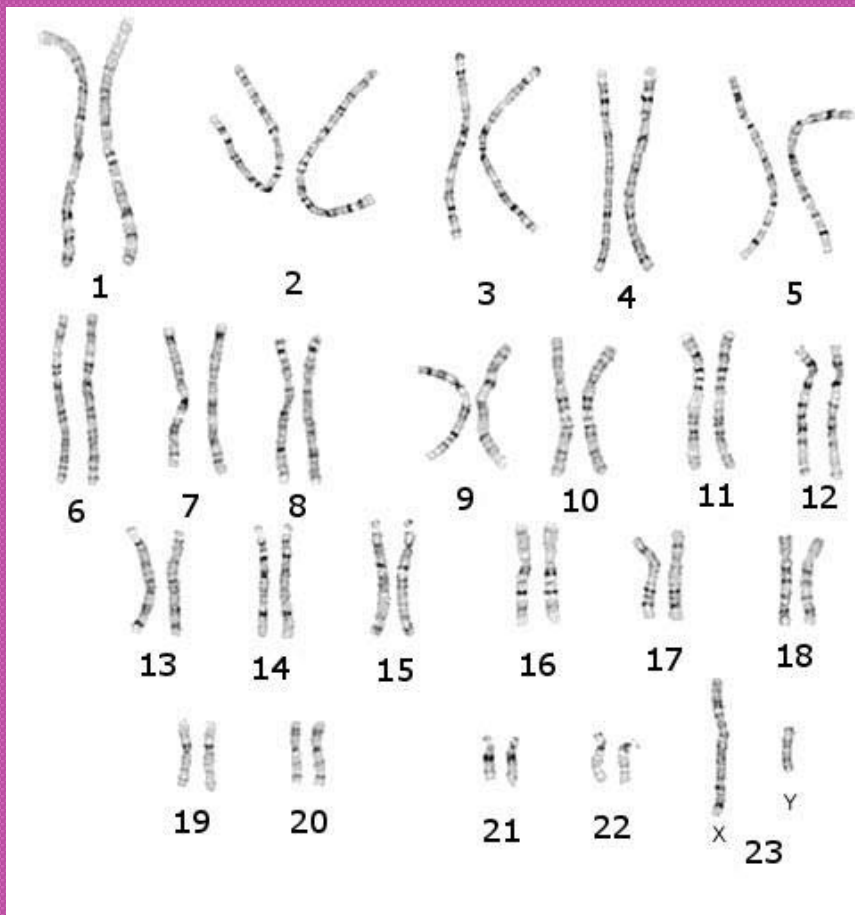
- S DRUGE STRANE JEDAN TE ISTI VANJSKI UZROK BOLESTI (INFEKCIJA, TRAUMA, IZLOŽENOST OTROVU) U SVAKOG POJEDINOG DJETETA RAZLIČITO DJELUJE NA ZDRAVLJE
- TEŽINA BOLESTI, TIJEK I PROGNOZA OVISI O SVAKOM DJETETU PONAOSOB OVISNO O NASLJEĐENIM OSOBINAMA, DISPOZICIJAMA, OSJETLJIVOSTIMA, SLABOSTIMA ILI OTPORNOSTIMA
- IZGLED I ŽIVOTNE FUNKCIJE ODREĐENI SU GENETSKIM MATERIJALOM ALI OBLIKOVANI POD UTJECAJEM VANJSKIH FAKTORA

KLASIFIKACIJA NASLJEDNIH BOLESTI

1. KROMOSOMSKE ANOMALIJE-
NENORMALNI BROJ ILI GRAĐA
KROMOSOMA
2. MONOGENSKI NASLJEDNE BOLESTI –
MUTACIJA JEDNOG GENA
3. POLIGENSKI NASLJEDNE BOLESTI I
ANOMALIJE - UTJECAJ VANJSKOG
FAKTORA – MULTIFAKTORSKE
ANOMALIJE
4. MITOHONDRIJSKE NASLJEDNE BOLESTI

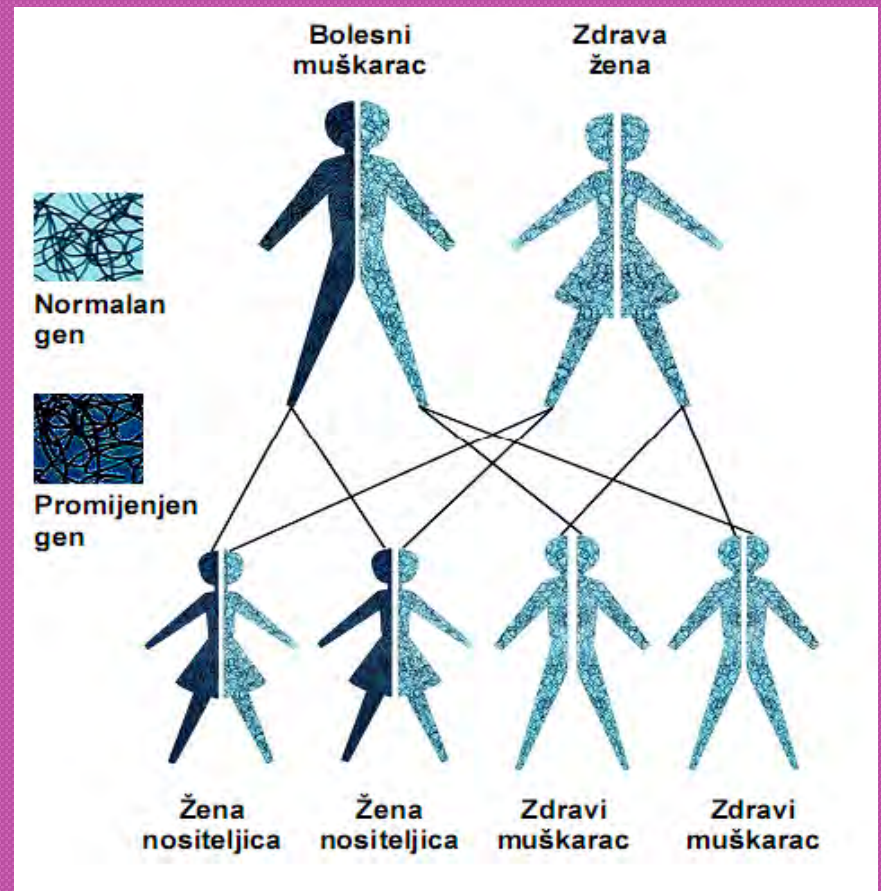
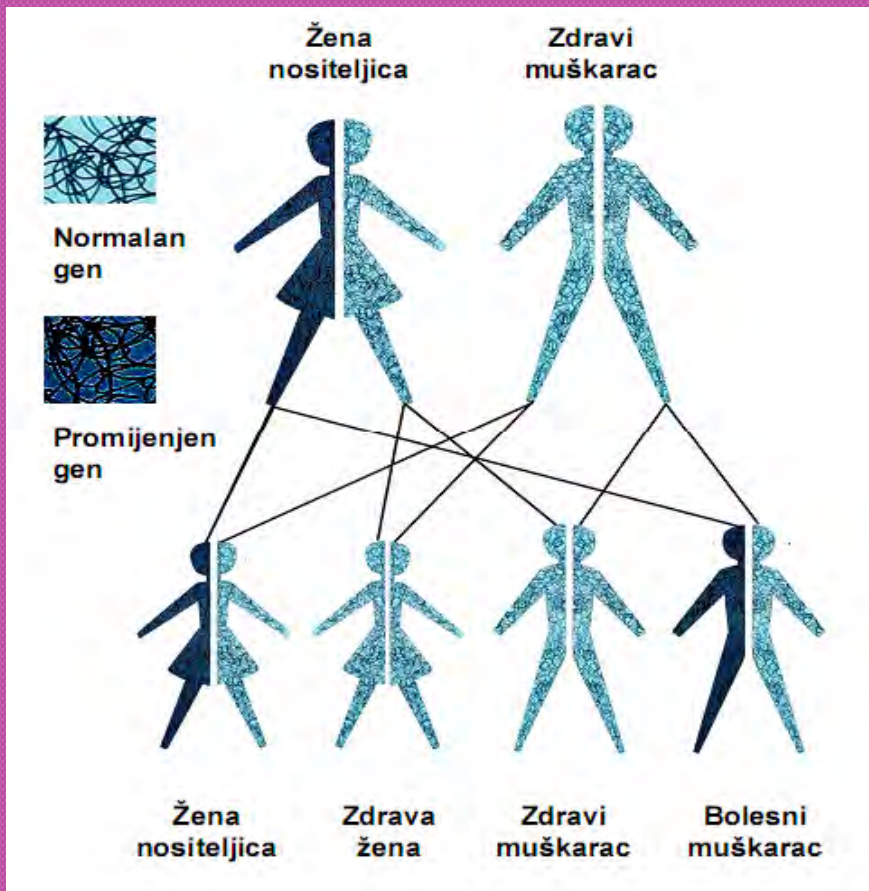
1. KROMOSOMSKE ANOMALIJE

- KROMOSOMI – NOSITELJI GENA U STANICAMA
- DIJAGNOZA SE POSTAVLJA ANALIZOM KROMOSOMA IZ JEZGARA LIMFOCITA PERIFERNE KRVI, JEZGARA AMNIJSKIH STANIČA PLODA
- 1. BROJČANE:
 - MONOSOMIJA: MANJAK 1 KROMOSOMA
 - TRISOMIJA: 1 KROMOSOM PRISUTAN U TRI UMJESTO U DVA
 - HOMOLOGNA PRIMJERKA
- 2. STRUKTURNE



STRUKTURNE ANOMALIJE

POREMEĆENA GRAĐA KROMOSOMA U SMISLU LOMA ILI GUBITKA DJELIĆA,
 DELECIJA, DUPLIKACIJA, MIKRODELECIJA, TRANSLOKACIJA
 KROMOSOMSKE ANOMALIJE SU ODGOVORNE ZA OKO POLOVICE SVIH
 SPONTANIH ABORTUSA
 5% ZAČETIH PLODOVA NOSI KROMOSOMSKU ANOMALIJU, 9 OD 10 ZAVRŠI
 ABORTUSOM
 0,5% ILI 1:200 UKUPNIH TRUDNOĆA RAĐA SE DIJETE S ANOMALIJOM
 KROMOSOMA



X-VEZANO RECESIVNO NASLJEDIVANJE

ŽENE IMAJU 2 X KROMOSOMA – U SLUČAJU DA SE JEDAN PROMIJE NI DRUGI GEN NADOKNAĐUJE PROMIENJENU KOPIJU

ŽENA JE ZDRAVI NOSITELJ BOLESTI

MUŠKARCI IMAJU SAMO 1 X KROMOSOM, U SLUČAJU DA NASLIJEDE PROMIENJENI GEN RAZVIT ĆE BOLEST

NPR. HEMOFILIJA, DUCHENNEOVA MIŠIĆNA DISTROFIJA

X VEZANO DOMINANTNO NASLJEDIVANJE

1 PROMIENJENI GEN BITI ĆE DOVOLJAN DA IZAZOVE BOLEST

DOWNOV SINDROM

- 47 XX + 21, 47 XY +21 TRISOMIJA
- 90% REGULARNI OBLIK-U SVAKOJ STANICI PRISUTNA TRI KROMOSOMA 21
- USLIJED MEJOTIČKOG NERAZDVAJANJA KROMOSOMA 21 U ZAMETNOJ PRASTANICI MAJKE ILI RIJEDE OCA
- 2-3 % MOZAICIZAM.2 POPULACIJE STANICA-MITOTSKO NERAZDVAJANJE KROMOSOMA NAKON OPLODNJE
- 4-5 % TRANSLOKACIJSKI TIP-DUGI KRAK KROMOSOMA 21 TRANSLOCIRANI NA DRUGI KROMOSOM



DOWNOV SINDROM

ZAOSTATAK U TJELESNOM RAZVOJU, MENTALNA ZAOSTALOST, LICE I ZATILJAK SPLJOŠTENI, MALI NOS I USTA, NIJE JEZIK VELIKI, OČI KOSO POLOŽENE, RAZMAKNUTE, UŠI LOŠE OBLIKOVANE, BRAZDA 4 PRSTA, DJEČACI NEPLODNI, DJEVOJČICE SPOSOBNE ZANIJETI I IZNIJETI TRUDNOĆU

TURNEROV SINDROM

- MONOSOMIJA X, 45 X0,
- NISKI RAST, KOŽNI NABOR VRATA, IZOSTANAK SEKUNDARNIH SPOLNIH OZNAKA, STERILITET, ČESTE ANOMALIJE SRCA I MOKRAĆNIH ORGANA, MENTALNI RAZVOJ UREDAN PA SE DOBAR DIO NJIH OTKRIJE TEK U ŠKOLSKOJ DOBI
- TH:ESTROGENI HORMONI I GESTAGENI
- U VRIJEME OČEKIVANOG PUBERTETA, ZBOG POJAVE SEKUNDARNIH SPOLNIH OZNAKA

TURNEROV SINDROM



2. MONOGENSKI NASLJEDNE BOLESTI

- MUTACIJA JEDNOG ODREĐENOG GENA
- HEMOFILIJA, CISTIČNA FIBROZA, HONDRODISPLAZIJA, DUCHENNEOVA MIŠIĆNA DISTROFIJA
- AUTOSOMNO DOMINANTNE: PRIJENOS IZ GENERACIJE U GENERACIJU
- 50% RIZIK POJAVE BOLESTI KOD VLASTITE DJECE
- MOGUĆNOST POJAVE PRVE, NOVE MUTACIJE U SPOLNIM STANICAMA JEDNOG OD RODITELJA KOJI JE ZDRAV

3.POLIGENSKI NASLJEDNE BOLESTI

- VEĆI BROJ GENSKIH MUTACIJA, SVAKI OD NJIH IMA MALI UČINAK
- ART.HIPERTENZIJA, KORONARNA BOLEST SRCA, BRONHALNA ASTMA, SHIZOFRENIJA, DISPLAZIJA KUKA
- VAŽNU ULOGU IMAJU OKOLIŠNI ČIMBENICI – PREHRANA, FIZIČKA AKTIVNOST, OVISNOSTI, STIL ŽIVOTA, PONAŠANJE U TRUDNOĆI
- MULTIFAKTORSKI UZROKOVANE BOLESTI

4. MITOHONDRIJSKE MUTACIJE

- DNK IZVAN STANIČNIH JEZGARA, U MITOHONDRIJIMA U CITOPLAZMI STANICA
- SPERMIJI NEMAJU CITOPLAZME PA NEMAJU NITI MITOHONDRIJE- NASLJEDE IDE PREKO MAJČINE JAJNE STANICE
- SVI MITOHONDRIJI KOD MUŠKARACA I ŽENA PORIJEKLOM SU SAMO MAJČINI
- MUTACIJE MITOHONDRIJSKE DNK MOGU PRENJETI SAMO ŽENE
- SINOVI MOGU OBOLJETI ALI NE PRENOSE BOLEST: - LEBEROVA ATROFIJA VIDNOG ŽIVCA, GUBITAK VIDA U ADOLESCENCIJI

TERATOGENI AGENSI

- VANJSKI UZROCI PRIROĐENIH MALFORMACIJA: DJELUJU NA PLOD U TRUDNOĆI
- PRENATALNE INFEKCIJE, IONIZIRAJUĆE ZRAČENJE, LIJEKOVI, KRONIČNI ALKOHOLIZAM-FETALNI ALKOHOLNI SINDROM, METABOLIČKE BOLESTI TRUDNICE
- VAŽNA JE VRSTA, DOZA, RAZDOBLJE TRUDNOĆE, TRAJANJE DJELOVANJA



**IZBJEGAVATI ALKOHOL, CIGARETE, KAVU,
DROGU, LIJEKOVE, STRES, BOLESTI,
ZATVORENE PROSTORE, MOBITEL...**

PRENATALNA DIJAGNOSTIKA

- PREPOZNAVANJE BOLESTI I MALFORMACIJA PRIJE ROĐENJA DJETETA
- MOGUĆE LIJEČENJE INTRAUTERINO
- NEINVAZIVNE: ULTRAZVUČNE SLIKOVNE METODE, BAREM DVA PUTA
- 1.PREGLED IZMEĐU 15 I 20 TJEDNA
- INVAZIVNE: AMNIOCENTEZA, KORDOCENTEZA, BIOPSIJA KORIONSKIH RESICA

PRENATALNA DIJAGNOSTIKA

- PRETRAGE MAJČINE KRVI:
- ALFA – FETOPROTEIN (AFP) – POVIŠENE VRIJEDNOSTI UPUĆUJU NA POVIŠENI RIZIK OD RASCJEPA NEURÁLNE CIJEVI,, OMFALOKELE ILI GASTROSHIZE
- SNIŽENE VRIJEDNOSTI AFP UZ SNIŽENU KONCENTRACIJU NEKONJUGIRANOG ESTRIOLA I POVIŠENU KONCENTRACIJU KORIONSKOG GONADOTROPINA – UPUĆUJE NA POVEĆANI RIZIK OD DOWNOVOG SINDROMA



ZDRAVA OBITELJ JE UISTINU SRETNA OBITELJ