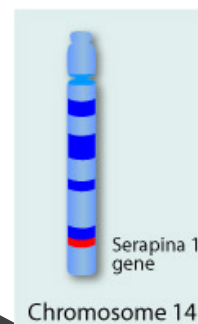


Ορισμένα Στοιχεία για Γενετικές Ασθένειες

1. **A1-αντιθρυψίνη:** αυτοσωμικό υπολειπόμενο γνώρισμα. Το γονίδιο βρίσκεται στο μεγάλο βραχίονα του χρωμοσώματος 14. Φυσιολογικά η A1 συντίθεται στο ήπαρ και απελευθερώνεται στο αίμα. Δρα στους πνεύμονες εμποδίζοντας τη δράση ενός ενζύμου που παράγεται από τα λευκά αιμοσφαίρια για αντιμετώπιση λοιμώξεων ή κατεστραμμένων ιστών που προέρχονται από ερεθισμούς όπως του καπνού. Ειδικά οι πνεύμονες είναι ευάλωτοι σε "επιθέσεις" του ενζύμου.

Συμπτώματα: έλλειψη A1-αντιθρυψίνης εμποδίζει τις πνευμονικές κυψελίδες να διαστέλλονται με αποτέλεσμα το άτομο να νιώθει δύσπνοια, βγάζοντας συριγμό ή βήχα. Επιδείνωση της κατάστασης προκαλεί ασθένειες των πνευμόνων, όπως το εμφύσημα. Αντίθετα συσσώρευση στο ήπαρ του προκαλεί βλάβες. Η ελαττωματική A1 πρωτεΐνη ανιχνεύεται μέσω του αίματος. Μεταξύ των Καυκασίων εμφανίζεται ανά 2.500 γεννήσεις. Η νόσος συχνά δεν διαγιγνώσκεται μέχρι τη μέση ηλικία.



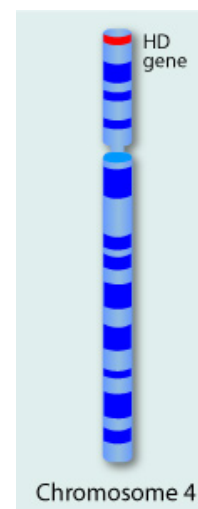
Chromosome 14

2. **ADA – απαμινάση της αδενοσίνης:** αυτοσωμικό υπολειπόμενο γνώρισμα. Το γονίδιο βρίσκεται στο μεγάλο βραχίονα του χρωμοσώματος 20. Έλλειψη του ενζύμου ADA, προκαλεί συσσώρευση μιας τοξικής ουσίας (δεοξυαδενοσίνης), κάτι που εμποδίζει την δράση των T και B λεμφοκυττάρων. Είναι εξαιρετικά σπάνια νόσος (10-20 παιδιά ετησίως στις ΗΠΑ).



Chromosome 20

3. **Νόσος (χορεία) του Huntington:** κληρονομείται ως αυτοσωμικός επικρατής χαρακτήρας. Οφείλεται σε μετάλλαξη γονιδίου που βρίσκεται στο μικρό βραχίονα του 4^{ου} χρωμοσώματος. Στα φυσιολογικά γονίδια στη κωδικοποιούσα περιοχή τους περιέχεται η τριπλέτα CAG. Η τριπλέτα αυτή στα φυσιολογικά άτομα επαναλαμβάνεται μερικές φορές, από 10 έως 26 φορές. Τα άτομα όμως που πάσχουν εμφανίζουν πάνω από 40 τριπλέτες CAG. Η τρινουκλεοτιδική αυτή επέκταση έχει άγνωστη αιτιολογία. Το αποτέλεσμα της νόσου είναι η εκφύλιση των νευρικών κυττάρων του εγκεφάλου. (Πάνω από 25% αυτών μέχρι το θάνατό τους).

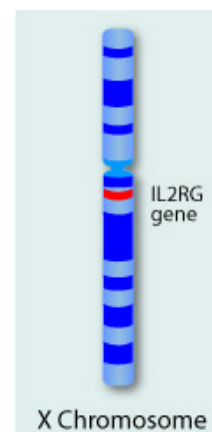


Chromosome 4

Η ασθένεια επηρεάζει το τμήμα του εγκεφάλου που ελέγχει τη σκέψη, το συναίσθημα, και την κίνηση. Ο περισσότεροι άνθρωποι που πάσχουν από τη νόσο παρουσιάζουν συνήθως τα συμπτώματα μεταξύ των ηλικιών 30 και 50. Συνήθη **συμπτώματα** είναι: κακή μνήμη, κατάθλιψη και /ή διακυμάνσεις της συναισθηματικής διάθεσης, έλλειψη συντονισμού, συσπάσεις ή άλλες ανεξέλεγκτες κινήσεις, και δυσκολία στο περπάτημα, την ομιλία, ή /και την κατάποση. Η ασθένεια επιδεινώνεται με την πάροδο του χρόνου. Στα τελευταία στάδια της ασθένειας, ένα δεύτερο πρόσωπο θα πρέπει να βοηθά τον ασθενή να κάνει ακόμη και απλές εργασίες, όπως το ντύσιμο.

4. **Σοβαρή Κληρονομική Ανοσοανεπάρκεια:** Η SCID ανήκει σε μια ομάδα πολύ σπάνιων – και δυνητικά θανατηφόρων – κληρονομικών διαταραχών που σχετίζονται με το ανοσοποιητικό σύστημα. Οι άνθρωποι με SCID έχουν ένα ελάττωμα στο ανοσοποιητικό τους σύστημα που τους αφήνει ευάλωτους σε δυνητικά θανατηφόρες λοιμώξεις.

Υπάρχουν διάφοροι τύποι της SCID. Η πιο κοινή μορφή προκαλείται από μια μετάλλαξη σε ένα γονίδιο (στο γονίδιο SCIDX1) που βρίσκεται στο X χρωμόσωμα. Αυτό το γονίδιο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη που χρησιμοποιείται για την κατασκευή ενός υποδοχέα της ιντερλευκίνης, που ονομάζεται IL2RG (υποδοχέας ιντερλευκίνης-2). Οι υποδοχείς αυτοί βρίσκονται στην πλασματική μεμβράνη των κυττάρων του



X Chromosome

ανοσοποιητικού. Η δουλειά τους είναι να επιτρέπουν σε δύο είδη κυττάρων – (τα κύτταρα T και B) – του ανοσοποιητικού συστήματος, να επικοινωνούν. Όταν το γονίδιο είναι μεταλλαγμένο, οι υποδοχείς δεν λειτουργούν σωστά και απουσιάζουν από τα κύτταρα του ανοσοποιητικού συστήματος. Ως εκ τούτου, τα κύτταρα του ανοσοποιητικού συστήματος δεν μπορούν να επικοινωνούν μεταξύ τους για την αντιμετώπιση των πάσης φύσεως αντιγόνων και ο οργανισμός αφήνεται ανυπεράσπιστος.

Εκδηλώνεται ως υπολειπόμενος φυλοσύνδετος τύπος κληρονομικότητας, και ως εκ τούτου αναφέρεται ως φυλοσύνδετο γονίδιο.

Τα **συμπτώματα** συνήθως εμφανίζονται κατά τους πρώτους μήνες της ζωής. Επειδή το ανοσοποιητικό σύστημα δεν μπορεί να προστατεύσει το σώμα του μωρού, τα μωρά με τη διαταραχή έχουν την τάση να αποκτούν τη μία λοίμωξη μετά την άλλη. Μερικές από αυτές τις βακτηριακές λοιμώξεις μπορεί να είναι απειλητικές για τη ζωή τους, συμπεριλαμβανομένης της πνευμονίας (λοίμωξη των πνευμόνων), τη μηνιγγίτιδα (λοίμωξη του εγκεφάλου), και τη σηψαιμία (μόλυνση του αίματος).

Η πρόωμη διάγνωση της SCID είναι πολύ σημαντική, γιατί χωρίς γρήγορη θεραπεία, τα παιδιά με τη νόσο δεν είναι πιθανό να ζήσουν πέραν των 2 ετών.

Η SCID μπορεί να διαπιστωθεί πριν γεννηθεί το μωρό με την αφαίρεση και τη δοκιμή των κυττάρων από τον πλακούντα (δειγματοληψία χορειακής λάχνης ή CVS), ή με την αφαίρεση και τη δοκιμή ένα δείγμα του υγρού που περιβάλλει το μωρό (αμνιοκέντηση).

Τα περισσότερα μωρά διαγνώστηκαν με SCID κατά τους πρώτους 6 μήνες της ζωής. Οι πιο κοινές μέθοδοι ανίχνευσης είναι ένα ανοσολογικό τεστ, και μια εξέταση αίματος που ανιχνεύει χαμηλά επίπεδα λευκών αιμοσφαιρίων, καθώς και τα χαμηλά επίπεδα των κυττάρων του ανοσοποιητικού συστήματος (T – λεμφοκύτταρα και B-κυττάρων).

30 γενετική