Wrodzone wady rozwojowe

Rodzaje

- **Potworności**- rozległe zmiany w wyglądzie ciała
- **Wady**- zaburzenia w prawidłowej budowie ciała
- **Braki** (defekty, usterki)- drobne zmiany nie mające większego znaczenia dla życia jednostki

Przyczyny

- Genetyczne
- Środowiskowe

- **Spontaniczne**- pomyłki polimerazy w czasie replikacji. Niezwykle rzadkie
- **Indukowane**- wywołane mutagenami

Podział ze względu na miejsce

- **Somatyczne**- niedziedziczne, dotyczą komórek somatycznych
- **Generatywne**- dziedziczne, dotyczą linii komórek rozrodczych i gamet

Podział ze względu na wielkość zmian w materiale genetycznym

- **Punktowe** (genowe)- zmiany w pojedynczym genie
- **Chromosomowe**

a) strukturalne- zmiana w obrębie określonego chromosomu
b) liczbowe- dotyczą zmian w obrębie całego garnituru chromosomalnego lub części

Podział ze względu na skutki

- **Letalne**- śmierć 90% osobników
- **Semiletalne**- śmierć 50-90% osobników
- **Subwitalne**- osłabiają wydolność fizjologiczną; śmierć 10-50% osobników

Substytucja

Typ spontanicznej mutacji genowej, w której dochodzi do zmiany składu nukleotydowego DNA poprzez podstawienie jednej pary zasad przez inną, np. A-T zamiast G-C [Wikipedia]

Mutacje punktowe

Mutacje zmieniające ramkę odczytu

Mutacje nonsensowne

Mutacje missensowne
- Konserwatywne
- Niekonserwatywne

Mutacje ciche

Zespół genetyczny

Mutacje związane z wyraźnym klinicznym obrazem. Symptomy układają się w pewien wzorzec fenotypowy, który można zidentyfikować.

Zespół Retta

Przykład zespołu genetycznego

Mutacje w genie MeCP2 (Xp28) kodującym białko wiążące metylo-CpG

Odkrywca:

Andreas Rett

Częstość narodzin:

1:10000

Zaburzenie pojawiające się głównie u kobiet

Zmniejszona objętość/waga mózgu oraz nieprawidłowe dojrzewanie neuronów

4 fazy zespołu:

1. **Faza wczesnego rozwoju** (6-18 msc)
2. **Faza gwałtownego regresu** (do 3-4 r.ż.)
3. (Okres przedszkolny i szkolny)
4. **Okres stabilizacji** (od 10-15 r.ż.)

Definicje

Mutacje

Trwałe zmiany w sekwencji nukleotydów DNA

Wrodzone wady rozwojowe

Nieprawidłowości budowy ciała, powstające w okresie płodowym

Sponsored by **ApolloPad.com**
Everyone has a novel in them. Finish Yours!
https://apollopad.com

Mutacje chromosomowe strukturalne

Delecja

- Utrata części chromosomu i zawartych w niej genów
- Np. **zespół kociego krzyku "cri du chat"**- delecja fragmentu chromosomu 5. Małe cechy dysmorficzne, duże wady wrodzone narządów wewnętrznych

Duplikacja

- Podwojenie odcinka chromosomu
- Np. **zespół duplikacji 7q11.23** – szereg zmian w wyglądzie, strukturalne i funkcjonalne zmiany OUN

Insercja

- Odłączenie od chromosomu jego fragmentu i przyłączenie w odwrotnej orientacji

Translokacja

- Przeniesienie fragmentu do innego chromosomu niehomologicznego
- Np. **chromosom Phiiladelphia**- translokacja chromosomów 9 i 22. Stwierdzany u osób z przewlekłą białaczką szpikową
- Np. powstanie genu fuzyjnego

Mutacje chromosomowe liczbowe

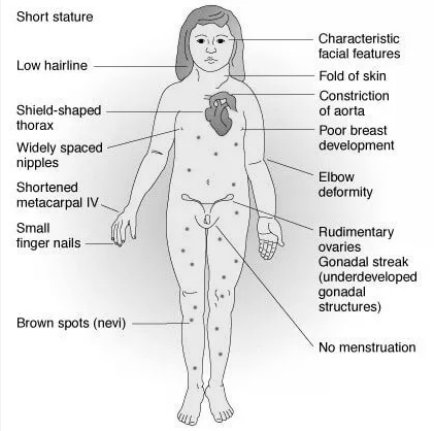
Aneuploidia- pojedyncze chromosomy

- **Monosomia**- 2n-1
- **Trisomia**- 2n+1

Euploidia- cały garnitur chromosomowy

Sponsored by **ApolloPad.com**
Everyone has a novel in them. Finish Yours!
https://apollopad.com

Zespół Turnera (45, X0)



Zespół Turnera- link YT

Przykład monosomii

Niski wzrost, infantylizm narządów płciowych, bezpłodność

Zespół Patau

Przykład trisomii

> 13 chromosom

- Niedorozwój umysłowy
- Niezrośnięty otwór międzyprzedsionkowy w sercu
- Wnętrostwo
- Szczelina w tęczówce
- Rozszczep wargi (zajęcze usta)

3 r.ż. dożywa kilka procent dzieci

Zespół Edwardsa

Przykład trisomii

> 18 chromosom

- Głębokie upośledzenie umysłowe
- Niska masa urodzeniowa
- Liczne deformacje czaszki (małogłowie, łódkogłowie)
- Niskoosadzone, dysplastyczne małżowiny uszne
- Deformacje stóp, rąk
- Pojedyncza bruzda zgięciowa
- Wady oczu (hiperteloryzm, opadnięcie powiek, wady rogówki i tęczówki)
- Anomalie szkieletu
- Wady serca, nerek

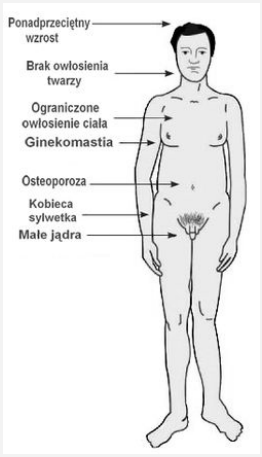
Zespół Downa

Przykład trisomii

> 21 chromosom

- Spłaszczona potylica/małogłowie
- Spłaszczona nasada nosa
- Drobne, skośne, szeroko rozstawione szpary powiekowe
- Fałda nadczołowa
- Nisko osadzone, małe małżowiny uszne
- Powiększony język
- Tzw. język mosznowy- bruzdy na języku
- Wąskie, krótkie usta
- Krótka szyja

Zespół Klinefeltera (47, XXY)



Zespół Klinefeltera- link YT

Przykład trisomii

Nienormalne wydłużenie kończyn, brak lub ograniczony rozwój drugorzędowych cech płciowych oraz niepłodność spowodowana brakiem spermatogenezy

1/1000 mężczyzn

Zespół Jacobs

Zespół Jacobs- link YT

Przykład trisomii

> Zespół XYY

Sponsored by **ApolloPad.com**
Everyone has a novel in them. Finish Yours!
https://apollopad.com

Mozaikowatość

Obecność dwóch linii komórkowych o różnych genotypach u jednego osobnika

Np. Włosy jak u Melanie Martinez, tylko że samo się tak

Chimeryzm

Obecność dwóch linii komórkowych u jednego osobnika, pochodzących z różnych embrionów

By **KontoDoNauki**

cheatography.com/kontodonauki/

Published 27th August, 2023.
Last updated 27th August, 2023.

Sponsored by **ApolloPad.com**
Everyone has a novel in them. Finish Yours!
https://apollopad.com