

Geenidesse kirjutatud: Kromosoomhaiguste ABC

Kristin Binsol



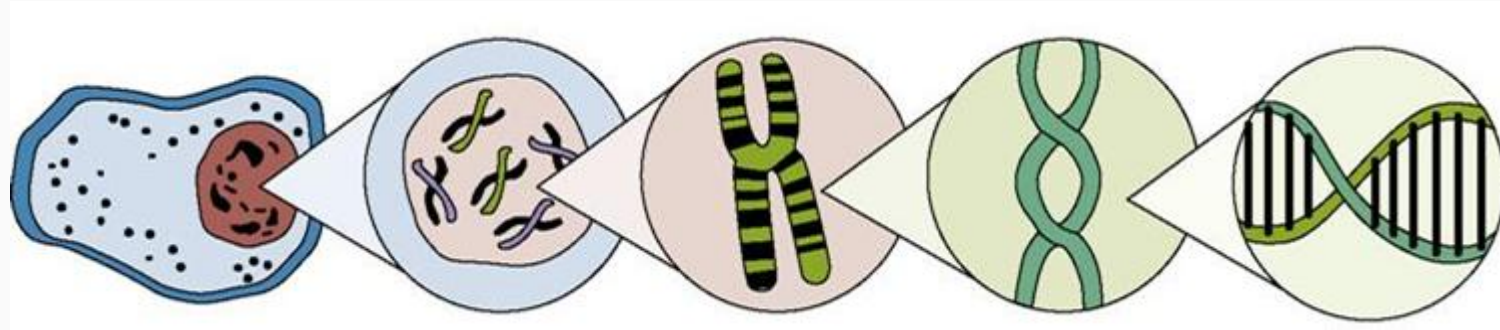
Sisujuht

- Geneetika alused
- Geneetilised häired
- Kromosoomhaigused

Geneetika põhiterminid (1)

Geen - lõik DNAST, milles talletuv info pärandatakse järeltulijatele

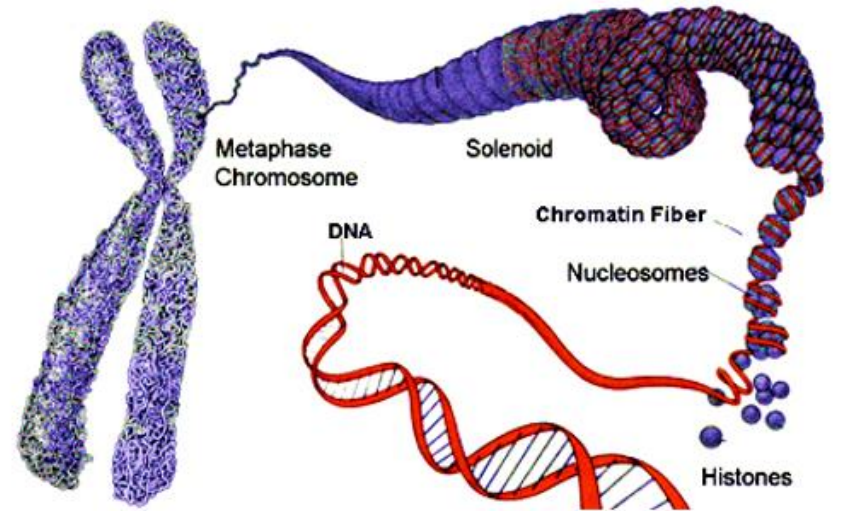
Organismi rakk → rakutuum → kromosoom → DNA → geen



Geneetika põhiterminid (2)

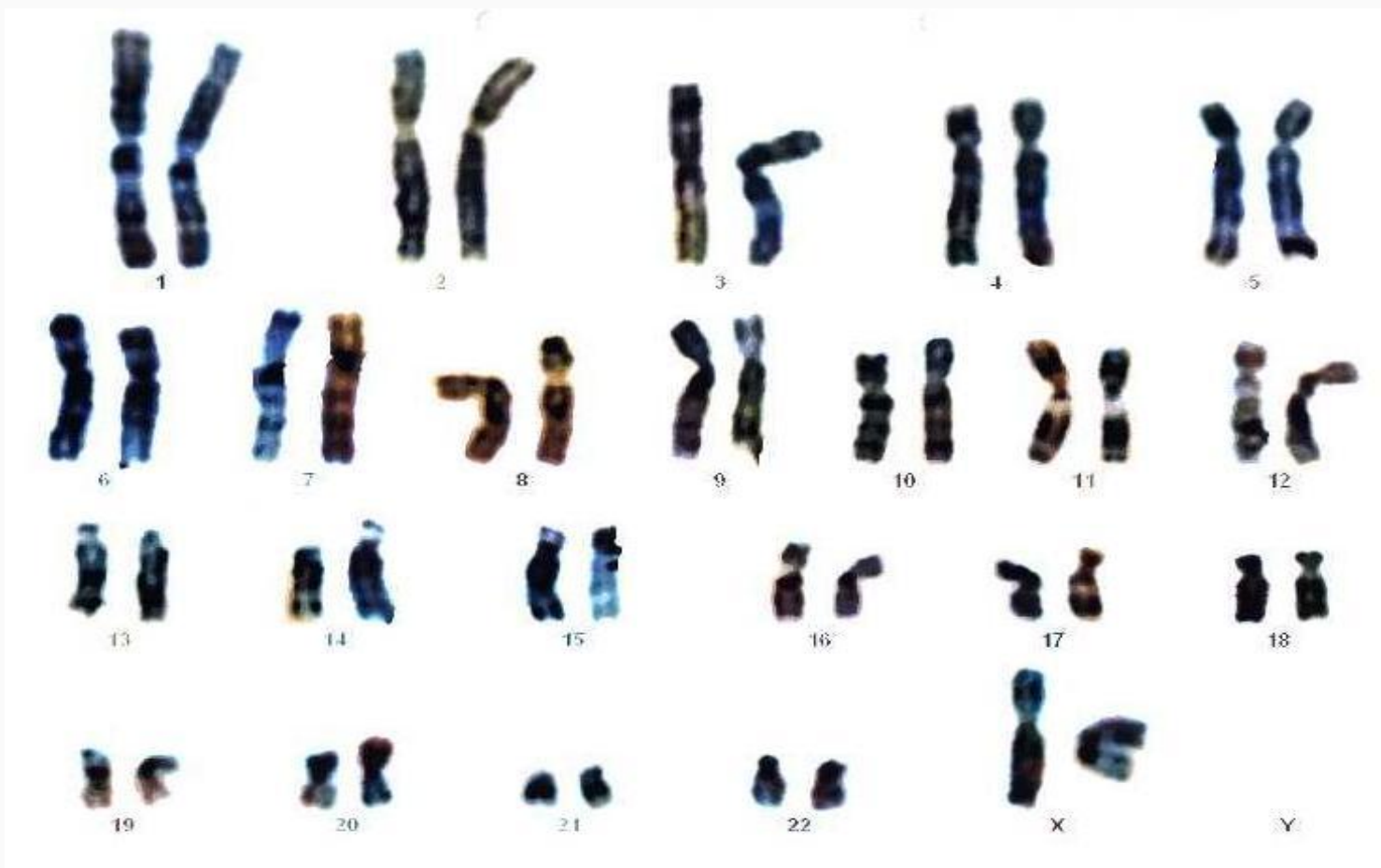
DNA = DesoksüriboNukleiinHape - polümeerne ühend, mis koosneb geenidest

Kromosoom - DNA biheeliks + valgud



Faktiteadmisi kromosoomidest

- Arv somaatilises rakus: 46
- Arv gameedis (sugurakus) : 23
- 50/50 geenidest emalt/isalt
- Geenide avaldumine EI ole 50/50
- Naiste 23. kromosoomipaar XX, meestel XY



Inimese kariotüüp (naine)

Geenetilised häired

Mutatsioonid - geneetiliste häirete alus

Mutatsioon - püsiv muutus DNAs (s.o geenides)

Mutageen - mistahes tegur, mis põhjustab mutageneesi

Mutagenees - protsess, mille käigus geen muteerub → mutant



Mutatsioon võib olla kasulik: Itaalias, Limone külas elab ca 40 inimest, kes ei põe südamehaigusi. Punktmutatsiooni tulemusena on nende vere kolesteroolitase madalam ning eluiga pikem!

Geneetiliste häirete asukohapõhine liigitus

Geenmutatsioon	Kromosoommutatsioon	Genoommutatsioon
Muteerub väike fragment geenist (üks või mitu nukleotiidi)	Muutub kromosoomi struktuur või geeniline koostis	Muutub terve karüotüüp (kromosoomistik)
Tsüstiline fibroos, albinism, podagra, Huntingtoni tantstõbi	Parkinson, narkolepsia, kasvajak (vähk), Kassikisa sündroom	X-trisoomia, Turnerni sündroom, diplo-Y sündroom

Turneri sündroom [45 + X]

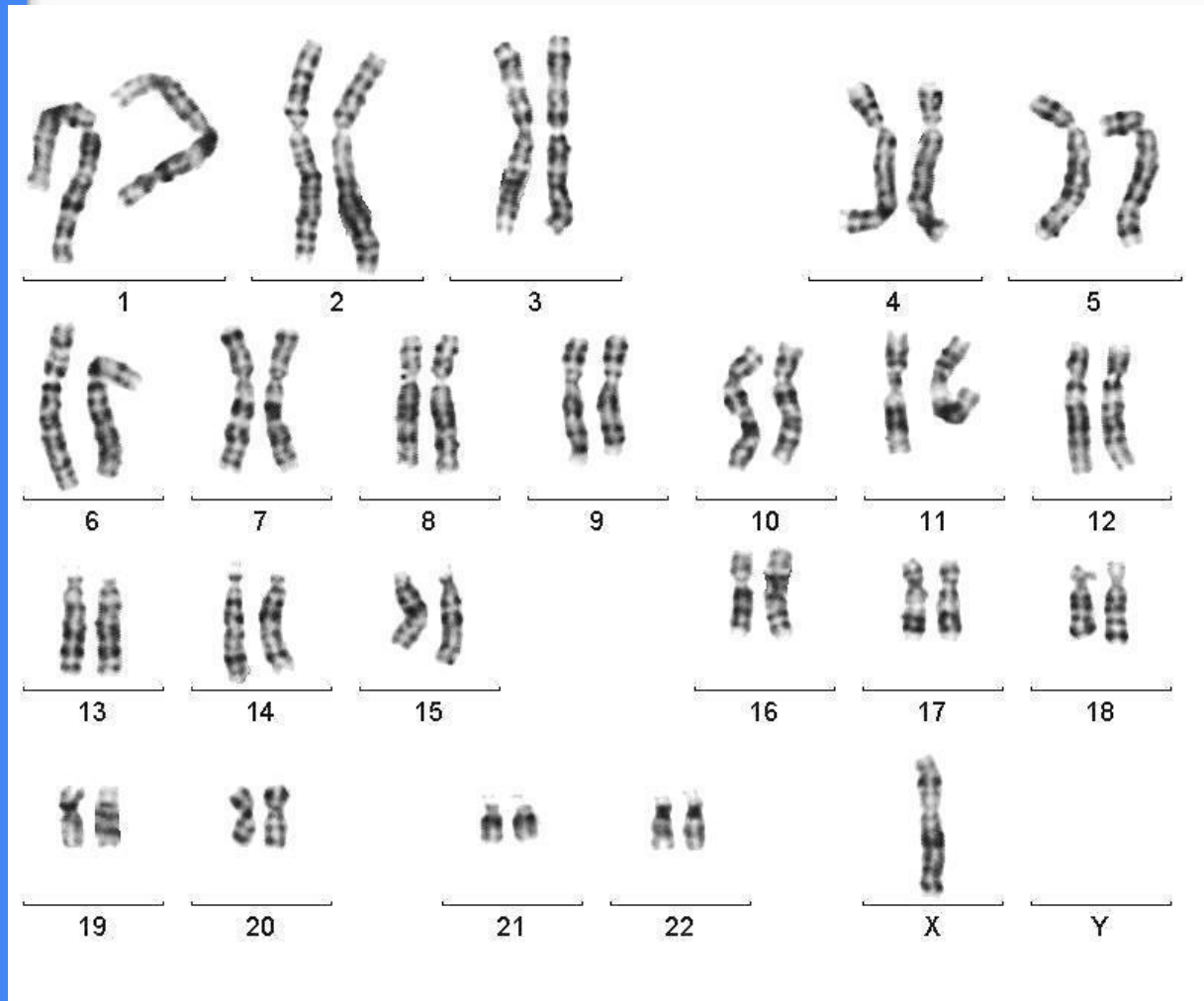
1 : 15000-2500 (tüdrukud)

Puudub üks kahest gameedist

Välimuselt tüdruk

Viljatu (ei tooda munarakke ega naissuguhormoone)

Turses käe- ja jalalabad, kaelavoldid, lühikest kasvu, madal juustepiir, palju sünnimärke, suured kõrvad



Klinefelteri sündroom [XXY]

2,2 : 10000 (poisid)

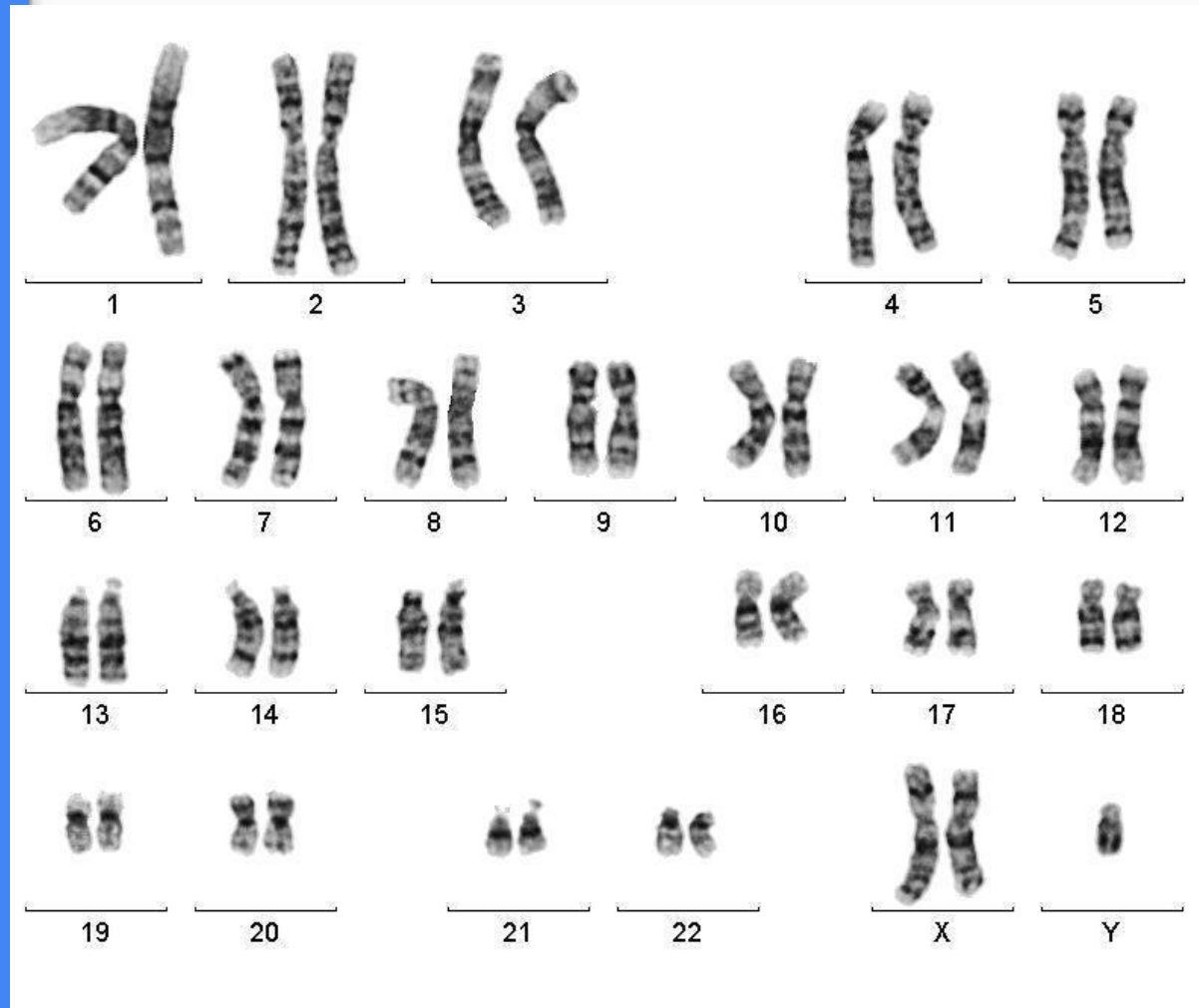
Üleliigne X-kromosoom

Naiseliku kehaehitusega poisslapsed

Psüühikahäired, vaimne alaareng

Pikka kasvu (ca 180 cm), pikad käed ja jalad, aeglane habeme kasv

Loid, apaatne, antisotsiaalne



Edwardsi sündroom [3 x 18.]

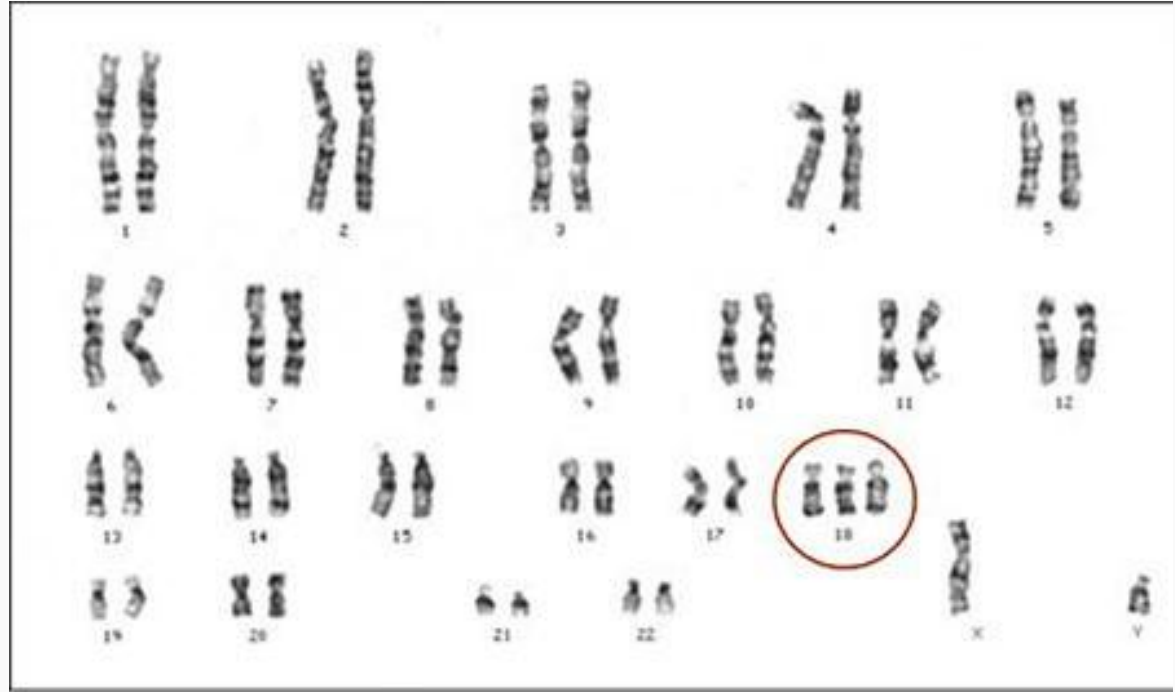
1 : 3500

18. kromosoomi kolmekordsus

Kehalised vääringud, enamik sureb emaüsas või paari kuu vanusena

Südamerike, neerude vääring, kasvupeetus

Väike pea, huule- ja suulaelõhed, jäsemete vääring



Downi sündroom [3 x 21.]

1 : 600-800 (nii poisid kui tüdrukud)

21. kromosoomi kolmekordsus

Tüüpiline välimust (eristatav juba lapse sündides)

Väike ümmargune pea, lame kukal ja näoprofiil, väike nina

Viltune (monogloidne) silmade lõige, kolmas silmalaug (epikantsus)

Lühike kasv, "lõdv" (langenud lihasjäudlus)

