



NASLEDNE BOLESTI ČOVEKA

Dr Saša Ilić spec.ortoped

Smt Oliver Miladinović

OB Kruševac

UVOD

Nasledne bolesti su bolesti koje su genetske. Patogeni mikroorganizmi kao i mutacije, mogu da budu uzroci nekog oboljenja. Ti izazivači naslednih bolesti su smešteni ili na autosomima ili na heterosomima, a proces nasleđivanja može biti dominantan ili recesivan. Nasledne bolesti nastaju usled oštećenja gameta, a ne oštećenja jajašca, zametka ili začetka koje predstavljaju kongenitalne, a ne nasledne bolesti.



SADRŽAJ

Po definiciji nasledne bolesti se prenose shodno zakonima dominantnosti i recesivnosti, pojavljujući se kod potomaka prema matematičkim zakonima, ako ne povlače sterilnost. One nastaju usled anomalije jednog ili više hromosomskih gena. Ovaj nedostatak može da ošteti jedan ili više gena jednog od dva hromosoma koji sačinjavaju homologni par. . Tada se za jedinku kaže da je heterozigotna. Kada je nedostatak dominantan, oštećeni gen, čak i kada je jedini, dovoljan je da izazove određenu bolest. Ako je nosilac mane homozigot, sve njegovo potomstvo naslediće bolest. Ako je heterozigot, hromosomsko svođenje gameta, statistički tumačeno, dat će jedno dijete, na dva, obolelo od dotične bolesti. Kada je nasledna bolest recesivna, ona se može pojaviti jedino ako su oštećeni geni prisutni na oba hromosoma istog para, tj. kada je jedinka homozigotna

PRIMERI NEKIH NASLEDNIH BOLESTI

Daunov sindrom frekvencija 1:733

- **Trizomija hromozoma 21**

- **Ovo je prva opisana trizomija i najčešća aberacija hromozoma u humanom kariotipu**

- **Specifičan i lako prepoznatljiv fenotip, okruglo lice, kose oči, loše modifikovane uši nisko postavljene, mala, stalno otvorena usta sa jezikom koji prominira, kratke, zdepaste šake sa brazdom četiri prsta u oko 60% pacijenata. Takođe je uočljiva mišićna hipotonija, hiperfleksibilnost zglobova, mentalna retardacija, srčane anomalije itd**



Daunov sindrom

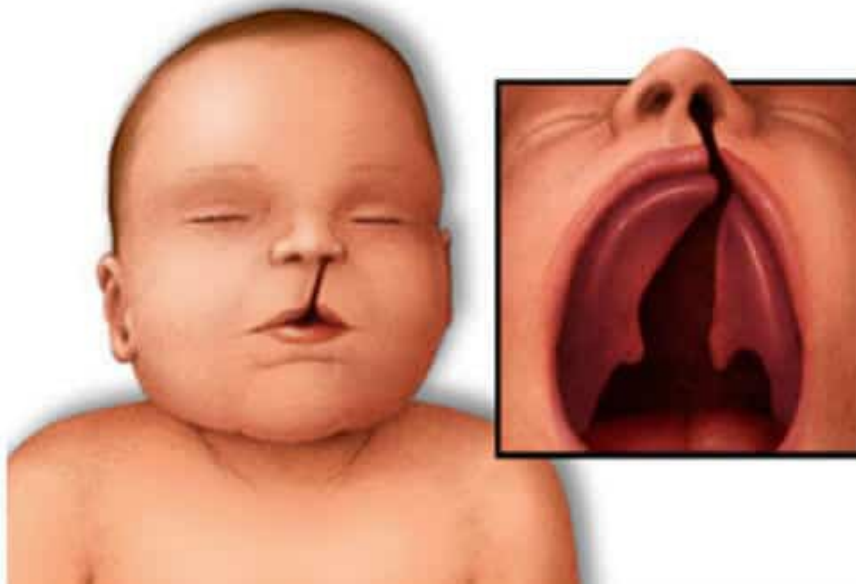
Edvardsov sindrom frekvencija 1:3000, 80%♀

- **Trizomija hromozoma 18**

- Smatra se da se oko 95% slučajeva ove trizomije spontano abortira

- Pacijenti sa ovim sindromom imaju teške, multiple anomalije, sa karakterističnim položajem prstiju šake, izraženu hipertoniju, tešku mentalnu retardaciju, srčane mane, malformacije bubrega itd.

Usled teških anomalija, svega 5-10% dece sa ovim sindromom preživi prvu godinu života



Patau sindrom **frekvencija 1:5000-1:10000**

- Trizomija hromozoma 13

- Izražene su teške multiple anomalije zbog čega oko 50% ovih pacijenata umire u prvih mesec dana života, a samo mali broj od njih doživi prvih godinu dana
- Sindrom karakteriše teško oštećenje nervnog sistema, praćeno mentalnom retardacijom i zastojem u rastu. Veoma česti su rascepi nepca i usta, odsustvo očiju, teške srčane mane, polidaktilija

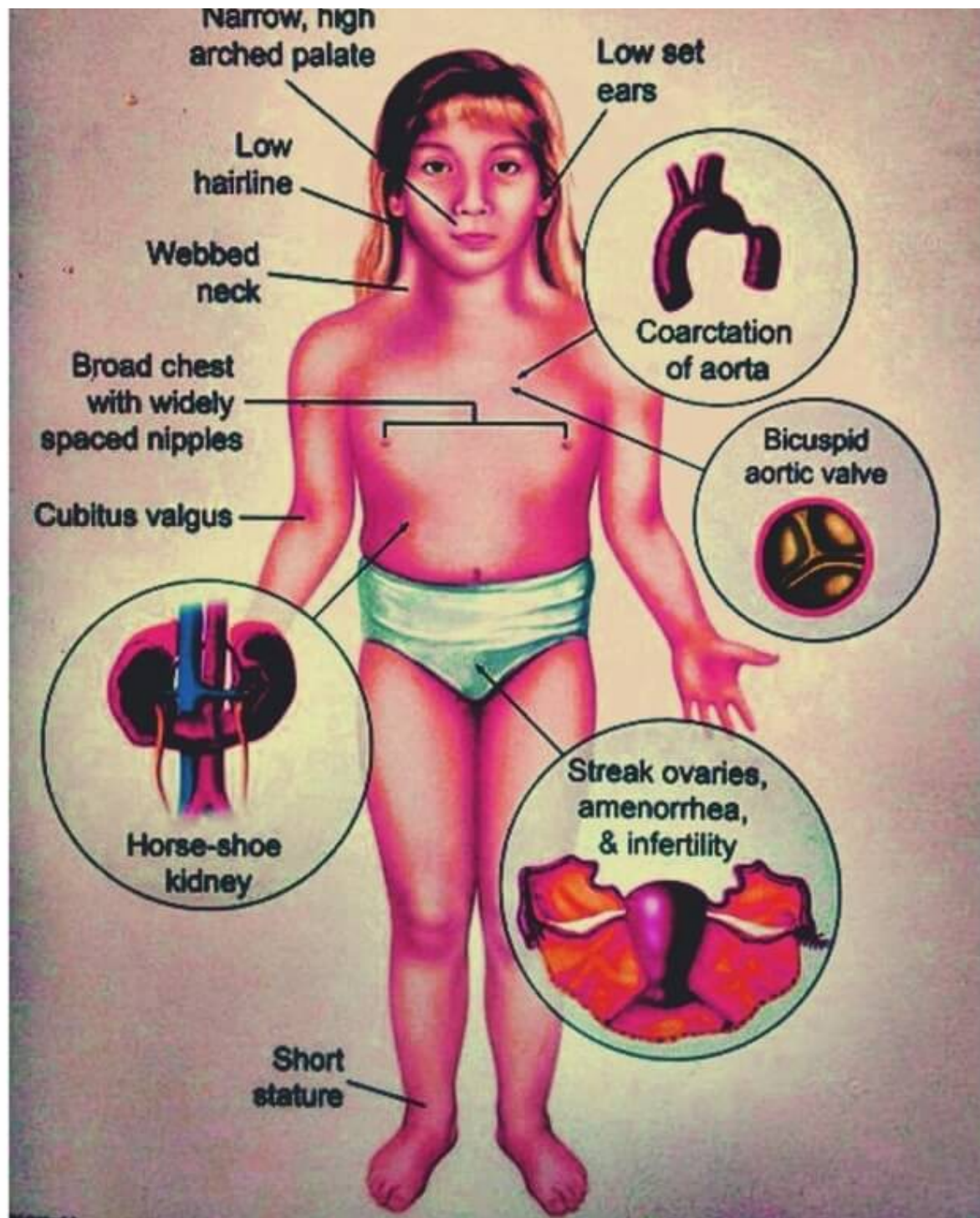


Tarnerov sindrom (45, HO) učestalost 1:2000 – 1:5000

- Monozomija hromozoma H

- Specifičnu kliničku sliku čine mali rast. Po rođenju su veoma često prisutni edemi na dorzalnoj strani stopala. Ovarijumi su često u vidu traka od vezivnog tkiva.

Ovaj sindrom obično ne dovodi do mentalne ometenosti, iako se mogu primetiti poteškoće u reša vanju neverbalnih ili matematičkih problema



▪ Синдром мачијег плача – Cri du chat синдром

• Фреквенција 1:25000-1:50000 4♀:3♂

• Делација кратког крака хромозома 5

- Деца имају таква задебљања на ларинксу да испуштају звуке сличне мјауку мачке. Поред карактеристичног плача, код свих пацијената постоји тешка психомоторна ретардација, застој у расту, микроцефалија. Мишићна хипотонија јавља се у 50-90% ових пацијената, док урођену срчану ману срећемо код 1/3 деце са овим синдромом.

Око 90% случајева су спорадичне, свеже (de novo) мутације

PRIMERI POJEDINIХ BOLESTI I NJIHOVO NASLEĐIVANJE

Alergija

Ukoliko su oba roditelja alergična verovatnoća da će se ona pojaviti i kod deteta je 60%. Ako je samo jedan roditelj alergičan verovatnoća obolevanja deteta je 40%. Ako u porodici nema ove tegobe šanse da dete oboli su male i padaju ispod 10%. Ovo obolenje može biti izazvano i nizom drugih faktora:

-učestao kontakt sa alergenima

-načinom života

Alergeni mogu biti različiti i dele se na prehrambene, inhalacijske i kontaktne. Najčešći alergeni su : kućna prašina, prašinska grinja, različite vrste polena i namirnice (mleko, žitarice, voće)

Prvi simptomi mogu se javiti već pri porođaju, a neurodermatitisi su prpratna pojava. Javljaju se i dugotrajne prehlade, bronhitis, otežano disanje osip na koži, bolovi u stomaku, proliv.

Nakon druge godine testiranjem na koži, a kod mlađe dece testom krvi utvrđuje se da li je reč o alergiji. lečenje se sprovodi u zavisnosti od vrste alergije.

Kratkovidost

Ako su oba roditelja kratkovida, veliki su izgledi da će i dete nositi naočare. Isto važi i za dalekovidost i astigmatizam.

Prvi simptomi: Poremećaj vida je uočljiv sa polaskom deteta u školu i to ili u vidu nemogućnosti čitanja sa table ili prevelikim nagnjanjem nad sveskom. Takva deca se žale na pečenje u očima i glavobolje. Kod mlađe dece to se uočava da li dete previše približava igračke očima ili sedi blizu ekrana televizora.

Ako su oba roditelja slabovida verovatno je da će i dete imati iste smetnje.

Prvu kontrolu vida trebalo bi uraditi do treće godine života.

Holesterol

Za visok holesterol možemo okriviti porodicu. Jedan od 500 ljudi ima genetsku mutaciju koja je uzročnik porodične hiperholesterolemije. Oboleli od ove nasledne bolesti ne mogu da regulišu holesterol ni dijetama ni vežbanjem.

Alkoholizam

Genetski faktor otkriven je kod 35-40% alkoholičara. Ako su jedan ili oba roditelja imali problem sa opijanjem, rizi da i dete postane alkoholičar se učtverostručuje u odnosu na decu čiji roditelji uopšte ne piju.

Gubitak kose

Gen koji ima ključnu ulogu kod ćelavosti nalazi se na X hromozomu, koji muškarci nasleđuju od majke, a žene isti gen preuzimaju od oba roditelja.

Rak dojke

Rak dojke uvek se nasleđuje od oca. Svaki čovek rođen je s genima BRCA1 i BRCA2, koji ne stvaraju zdravstvene probleme dok nisu mutirani. Žene koje naslede mutaciju jednog ili oba BRCA gena od oca imaju veći rizik od nastanka raka dojke. Navedeni geni nisu opasni po zdravlje muškaraca dok se isto ne može reći i za žene.

Alchajmerova bolest

Posle raka, ovo je druga bolest od koje najviše strepe rođaci obolelih od ove bolesti.

Debelo crevo i rektalni kancer

I ovo obolenje zavisi delimično od naslednih faktora. Ako neposredni srodnik ima rak debelog creva, rizik za potomke da obole od navedene bolesti je veći 2 do 5 puta. Bilo kakva promena uobičajenog pražnjenja (iznenadni zatvor ili proliv, njihovo smenjivanje, krv u stolici, sužavanje prečnika stolice, neočekivani simptomi kao što su bol, grč, ili spazmi u abdomenu) trebalo bi prijaviti lekaru.

Dijabetes

Postoje dve vrste dijabetesa grubo gledano: pozni i mladalački. Pozni se javlja u kasnijem periodu života u 90% slučajeva kod gojaznih osoba. Rizik se udvostručuje svakom decenijom života i sa svakih novih 10 kg težine. Kod ovih vrsta različiti su nasledni rizici. Ako su oba roditelja imali dijabetes u poznijim godinama života, 60% njihove dece dobile su tu bolest pre 60. godine života. Ali ako jedno dete ima mladalački dijabetes, izgledi da njihov brat ili sestra dobije insulinsku zavisnost mnogo su manji.

Migrenozne glavobolje

Ako oba roditelja boluju od migrene, šanse da će dete oboleti od ove bolesti su 7 prema 10. Ako jedan roditelj pati od migrene, procenat se smanjuje za 4. Da se podsetimo, ovo stanje pogađa od 5-10% stanovništva.

Bolesti srca

Ako majka ima probleme sa srcem, postoji 20% veća šansa da će i dete takođe oboleti, po tvrdnjama 4 detaljne studije sprovedene u svetu. Još uvek nije poznat

način kako prethodni infarkt majke utiče na našu sklonost njemu, ali je očito da veza postoji.

Psihičke bolesti

Oko 10 posto iznosi verovatnoća da se može naslediti sklonost obolevanju od depresije tvrde stručnjaci Američkog instituta za mentalno zdravlje. Uz depresiju, mogu se naslediti, po mišljenju istih stručnjaka i bipolarni poremećaj, kao i šizofrenija.

Osteoporoza

Zdravlje naših kostiju nasleđeno je u 80% slučajeva. Osteoporoza češće napada ljude sitnije građe. Ako je neko od direktnih srodnika imao lom kuka, obavezno bi trebalo uraditi test gustine kostiju.

Među nasledne bolesti čoveka mogu se ubrojiti i rak prostate, psorijaza, dvanaestopalačni ulkusi, bronhijalna astma, rak materice i želuca, kao i osteoartritis.



Medicinska sestra-tehnicar kao deo tima u prevenciji naslednih bolesti

Medicinska sestra-tehnicar kao deo bolnickog tima u vecini intervencija pristupa kroz ulogu asistenta lekara.

Glavni faktor nastanka naslednih bolesti jeste konzumiranje lekova u trudnoci, pored toga pusenje cigareta i konzumiranje alkohola takodje moze uticati na nastanak naslednih bolesti.



POSTUPCI RANOG OTKRIVANJA NASLEDNIH BOLESTI

Biopsija horiona uzimanje uzoraka horionskih čupica (CSV)

Osnovna prednost ove metode je u činjenici da se poremećaj nasledne osnove ploda otkriva vrlo rano, već tokom prvog tromesečja graviditeta, na brz (do 48 sati od intervencije) i jednostavan način, uz praktično jednak rizik po majku i plod kao i kod drugih metoda. Ukoliko se konstatuje poremećaj nasledne osnove, prekid trudnoće se izvodi na jednostavan način pre 10. nedelje graviditeta. Kako se određivanjem fetalnog kariotipa ustanovi i pol ploda, ova intervencija se savetuje i pacijentkinjama kod kojih postoji rizik za prenošenje bolesti vezanih za polne hromosome. Transabdominalni pristup je daleko najpopularniji metod za uzimanje horionskih čupica. Postupak se izvodi u lokalnoj anesteziji i svakako je najkomfortniji za pacijentkinje. Trudnica leži na krevetu, a intervenciji prethodi ultrazvučni pregled u cilju procene vitalnosti trudnoće i gestacijske starosti. Određivanjem položaja horion frondosuma planira se najkraći put kojim mora proći igla. Zatim se, specijalnom iglom (igla-vodič sa mandrenom), probada trbušni zid i zid materice sve do horion frondosuma (posteljice), pri tome ne narušavajući prostor u kome se nalazi embrion, i aspirira se određena količina horionskih čupica za citogenetsku analizu.

Ceo postupak se izvodi u ambulantnim uslovima i neposredno nakon intervencije pacijentkinja se može vratiti normalnim aktivnostima. Najkasnije 48 sati po intervenciji pacijentima se saopštava rezultat citogenetske analize- kariotip ploda.

Amniocenteza uzimanje uzorka plodove vode (AC)

U toku trudnoće, u materici, beba „pliva“ u amnijskoj tečnosti, čiji se uzorak uzima u toku amniocenteze, i testira na hromozomske abnormalnosti. Ovom

analizom fetalnih ćelija koje se nalaze u amnionskoj tečnosti, mogu se otkriti gotovo sve hromozomske abnormalnosti uključujući: Daunov sindrom, trizomiju 13, 18 hromozoma, kao i polnih hromozoma (Turnerov i Klinefelterov sindrom). Osim toga, amniocentezom se može dijagnostikovati nekoliko stotina genetskih poremećaja, defekti neuralne cevi poput spine bifide. Sa druge strane, ovom analizom se ne mogu detektovati strukturalni defekti kod bebe kao što su srčane malformacije, rascep nepca itd. Amniocenteza je izuzetno pouzdana metoda, sa tačnošću više od 97%, u dijagnostikovanju svih hromozomskih poremećaja (Daunov, Patau, Edvardov, Turnerov sindrom...) Osim toga, amniocentezom se sa istom preciznošću može utvrditi pol bebe, tako da ukoliko želite da to bude iznenađenje, treba da saopštite lekaru da se taj deo izostavi sa nalaza.

Ova intervencija se obično radi između 16-te i 18-te nedelje trudnoće, jer je tada broj bebinih ćelija u amnionskoj tečnosti optimalan. Amniocenteza se radi u dnevnoj bolnici pod kontrolom ultrazvuka. Pre same intervencije, lekar radi ultrazvučni pregled kojim se meri beba, i proverava se njena osnovna anatomija. Ultrazvukom se određuje mesto sa koga je najbolje uzeti uzorak amnionske tečnosti, na bezbednoj razdaljini i od posteljice i od bebe. Kada se utvrdi ovo mesto, i dalje posmatrajući sliku dobijenu ultrazvukom lekar uvlači tanku šuplju iglu kroz stomak, i njome izvlači malu količinu amnionske tečnosti koja će biti upućena na analizu. Količina koja je potrebna je oko 20 ml, i njen nedostak će beba brzo nadoknaditi. U toku same intervencije žena može da oseti blage grčeve, peckanje ili pritisak, ili ne mora osetiti ništa od navedenog. Količina bola ili nelagodnosti varira od žene do žene i od trudnoće do trudnoće.

Amniocenteza se savetuje ženama koje imaju povećan rizik za genetske i hromozomske probleme, a ne svim ženama, pošto je metod invazivan i sa sobom nosi rizik od pobačaja. Ova analiza se preporučuje:

- Žena ima više od 35 godina - Rizik da žena nosi dete sa genetskim ili hromozomnim poremećajem raste sa godinama te tako npr. rizik za Daunov sindrom je u 25-oj godini 1 u 1040, a u 40-oj je 1 u 75. Danas se smatra da svaka žena nakon 35-te godine, treba da uradi neki vid invazivne prenatalne dijagnostike.
- ukoliko je loš nalaz neinvazivnih skrining testova (Dabl ili tripl test),

- ukoliko postoji porodična anamneza horomozomskih i genetskih poremećaja,
- loš ultrazvučni nalaz sa strukturalnim malformacijama koje se povezuju sa genetskim,
- prethodna trudnoća u kojoj je bilo dijagnostikovano genetski poremećaj..

Amniocenteza se može savetovati i u sledećim slučajevima:

- u slučaju prevremenog porođaja iz medicinskih razloga, amniocenteza se radi kako bi se procenila zrelost bebinih pluća koja se naziva i terminska amniocenteza
- kako bi se dijagnostikovala ili isključila intrauterina infekcija
- u slučaju RH senzitacije- retko stanje kod koga majčin imuni sistem stvara antitela na specifičan protein koji se nalazi na površini bebinih krvnih ćelija.

Kao i svaka invazivna intervencija, i amniocenteza sa sobom nosi određene rizike, od kojih je najdramatičniji spontani pobačaj. Ipak, rizik od spontanog pobačaja nakon amniocenteze je veoma mali. Imajući u vidu da se kod nekih žena u drugom tromesečju svakako desi spontani pobačaj, ne može se sa preciznošću utvrditi da li je on nastao kao posledica procedure, ili bi se desio i bez nje. Svakako, iskustvo ginekologa koji radi postupak je od velikog značaja za njen dobar ishod.

Uzimanje uzorka fetalne krvi kordocenteza (CC)

Kordocenteza (cordocentesis – CC) podrazumeva transabdominalnu punkciju pupčane vrpce ploda i uzimanje uzorka fetalne krvi. Zbog svoje invazivnosti i nešto većeg rizika koji nosi, ova intervencija se radi samo u strogo indikovanim slučajevima, a starost trudnoće bi morala da bude veća od 20 nedelja. Rezultat se dobija u roku od sedam dana.

Iako se mnoge bolesti javljaju s kolena na koleno, mogu se i izbeći ako se otklone lični faktori rizika u svojoj neposrednoj okolini. Porodična istorija

bolesti trebalo bi da izazove aktivizam a ne pesimizam.Ako postoje šanse za nasledne bolesti trebalo bi obavezno smanjiti faktore rizika.

ZAKLJUČAK

Nasledne bolesti su se kod ljudi javljale od pantiveka pa sve do danas.Uloga zdravstvenih radnika,lekara i medicinskih sestara u zdravstvenim ustanovama i savetovalištima može mnogo da promeni i doprinese prosvetivanju širih narodnih masa ,kao i ranom otkrivanju mnogih naslednih bolesti.Pravilnim savetima i upoznavanjem mladih kao potencijalnih roditelja,zdravstveni radnici mogu sprečiti ili bar smanjiti broj novorođene dece sa naslednim bolestima,te tako učiniti osnovnu jedinicu svakog modernog društva,PORODICU,srećnom.

Upoznavanje ljudi sa metodama ranog otkrivanja naslednih bolesti,oslobađa ljude straha od nepoznatog i dovodi do lakšeg donošenja odluka o primeni navedenih metoda.Kod pojave bilo kakvih sumnji u mogućnost nasledne bolesti,pa sve do njenog medicinskog dokazivanja,eventualnim ranim prekidom trudnoće,stres od rođenja deteta tako obolelog se smanjuje na minimum.Zbog svega toga uloga zdravstvenih radnika je veoma značajna .



