

Κληρονομικές Ασθένειες

Εργασία της Εβελίνας Λιούτα και Σοφίας Μυλωνίδου
Όμιλος Φυσικών Επιστημών: πείραμα και θεωρία
2021- 2022

Περιεχόμενα

- Γενικές Πληροφορίες
- Κληρονομικές Ασθένειες
 - ❖ Σακχαρώδης Διαβήτης
 - ❖ Καρδιακές Παθήσεις
 - ❖ Καρκίνος
 - ❖ Παθήσεις Κεντρικού και Περιφεριακού Νευρικού Συστήματος
 - ❖ Ψυχικές Παθήσεις

Γενικές πληροφορίες

- ❖ Με τον όρο κληρονομικότητα αναφερόμαστε στο κληρονομικό “πέρασμα” των γονιδίων και χαρακτηριστικών από τους γονείς στους απογόνους. Πιο συγκεκριμένα είναι η μετάδοση της κωδικοποιημένης γενετικής πληροφορίας στο DNA.
- ❖ Η επιστήμη που εξετάζει την κληρονομικότητα στη βιολογία ονομάζεται γενετική.
- ❖ Παραδείγματα κληρονομικών χαρακτηριστικών είναι ο φυλοκαθορισμός, το χρώμα των ματιών, ο τύπος του δέρματος, ο σωματότυπος κτλ. Το σύνολο των παρατηρήσιμων χαρακτηριστικών, από το οποίο δομείται ένας οργανισμός, ονομάζεται φαινότυπος.
- ❖ Ακόμη, κληρονομούμε και ασθένειες, οι οποίες συνήθως οφείλονται σε μεταλλαγμένα γονίδια.

Κληρονομικές ασθένειες

Οι πιο συχνές κληρονομικές ασθένειες				
Ο σακχαρώδης διαβήτης	Οι καρδιαγγειακές παθήσεις (χοληστερίνη, υπέρταση, καρδιοπάθεια, αγγειοπάθειες)	Οι μορφές καρκίνου (καρκίνος του μαστού και των ωοθηκών και καρκίνος του αίματος)	Οι παθήσεις του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος (κατάθλιψη, άνοια, επιληψία)	Οι ψυχικές παθήσεις (σχιζοφρένεια, διπολική διαταραχή)

Πιο σπάνια έχουν χαρακτηρισθεί ως κληρονομικές ασθένειες η αναιμία, η αιμοφιλία, η νεφρική ανεπάρκεια και ο λύκος (lupus).

Σακχαρώδης διαβήτης

- ❖ Ο σακχαρώδης διαβήτης είναι μία χρόνια πάθηση, η οποία μεταβάλλει τις ποσότητες υδατανθράκων, λιπών και πρωτεΐνών. Συνήθως παρατηρείται αύξηση στις τιμές του σακχάρου στο αίμα.
- ❖ Υπάρχουν δύο διαφορετικοί τύποι σακχαρώδους διαβήτη. Ο τύπος I εμφανίζεται κυρίως σε παιδιά ή σε νεαρούς ενήλικες, χωρίς όμως να επηρεάζεται από το οικογενειακό ιστορικό, και παρατηρείται απόλυτη έλλειψη ινσουλίνης. Ο τύπος II είναι ο συχνότερος τύπος, όπου η κληρονομικότητα παίζει ισχυρό ρόλο.
- ❖ Βέβαια ο διαβήτης τύπου II μπορεί να εκδηλωθεί και από άλλους παράγοντες, όπως η παχυσαρκία και η καθιστική ζωή.

Σακχαρώδης διαβήτης

- ❖ Πλέον ως θεραπεία του διαβήτη και κυρίως του II τύπου είναι η ινσουλίνη.
- ❖ Από τις 11 Ιανουαρίου 1922 που ήταν η πρώτη δοκιμή σε άνθρωπο παρατηρήθηκε πως μπορεί να μειώσει αισθητά την ποσότητα σακχάρου στο αίμα πράγμα που ο οργανισμός του πάσχοντα αδυνατεί να κάνει.
- ❖ Η χορήγηση ινσουλίνης γίνεται με διάφορους τρόπους, κυρίως με υποδόρια ένεση (συνήθως στην κοιλιακή χώρα) και σπανιότερα με ενδοφλέβια ένεση.

Μετρητής σακχάρου αίματος



Αντλία ινσουλίνης

Ένεση
ινσουλίνης



Καρδιακές Παθήσεις

- ❖ Τα καρδιαγγειακά νοσήματα είναι μια κατηγορία ασθενειών που αφορούν την καρδιά και τα αιμοφόρα αγγεία.
- ❖ Τα νοσήματα αυτά περιλαμβάνουν την καρδιακή ανεπάρκεια, τη χρόνια στεφανιαία νόσο, το εγκεφαλικό επεισόδιο, τις κληρονομικές αρρυθμίες, τη βαλβιδική καρδιακή νόσο, τη φλεβική θρόμβωση και πολλές άλλες κατηγορίες.
- ❖ Τα καρδιαγγειακά νοσήματα αποτελούν την κύρια αιτία θανάτου στις μέρες μας. Κύριοι παράγοντες για να παρουσιαστεί ένα καρδιαγγειακό πρόβλημα είναι η παχυσαρκία, η κληρονομικότητα, το κάπνισμα, η υψηλή πίεση και η ανεπαρκής φυσική δραστηριότητα. Επίσης τέτοια πάθηση εμφανίζεται συχνά σε διαβητικούς, καθώς υπάρχουν υψηλά επίπεδα γλυκόζης.

Καρδιακές Παθήσεις



Η θεραπεία των καρδιακών παθήσεων εξαρτάται από τον τύπο της καρδιοπάθειας.

Συνήθως, όμως, οι γιατροί προτείνουν έναν υγιεινό τρόπο ζωής, με άσκηση και σωστή διατροφή.

Σε πιο σοβαρές καταστάσεις απαιτείται η χρήση φαρμακευτικής αγωγής ή ακόμη και εγχείρηση (bypass).

Κληρονομικότητα καρκίνου

- ❖ Ο καρκίνος είναι ένα από τα σοβαρότερα προβλήματα υγείας που παρατηρούνται σήμερα στις αναπτυγμένες χώρες.
- ❖ Συνήθως προσβάλλει ανθρώπους μεγάλης ηλικίας, υπάρχουν όμως και μορφές καρκίνου που εμφανίζονται σε νεαρής ηλικίας άτομα, ακόμη και σε παιδιά.
- ❖ Ο καρκίνος είναι πολύ συχνά κληρονομικός τόσο από τους γονείς όσο και από τους κοντινούς συγγενείς.
- ❖ Ουσιαστικά τα κύτταρα του οργανισμού αναπτύσσονται αφύσικα και δημιουργούν όγκους στα όργανα. Υπάρχουν δύο κατηγορίες, ο καλοήθης όγκος που δεν μεταφέρεται στα υπόλοιπα όργανα και ο κακοήθης όγκος που κάνει μεταστάσεις.

Καρκίνος

- ❖ Αυτό σημαίνει πως αν ένας ασθενής έχει καλοήθεια και με χειρουργείο ή χημειοθεραπείες αφαιρεθεί ο όγκος, το πιο πιθανό είναι να μην ξαναεμφανιστεί.
- ❖ Εάν βέβαια έχει κακοήθεια πρέπει να αφαιρεθούν όλα τα καρκινικά κύτταρα ώστε να μην υπάρξει εξάπλωση. Η αφαίρεση γίνεται είτε με χειρουργείο είτε με χημειοθεραπείες.
- ❖ Η βιοψία είναι αυτή που μπορεί να καθορίσει το είδος του καρκίνου.

Είδη καρκίνου

- Ο καρκίνος μπορεί να εμφανιστεί σε οποιοδήποτε όργανο του οργανισμού. Έτσι, μερικοί γνωστοί καρκίνοι είναι αυτοί του:

Ύπατος	Μαστού	Μελανώματος - Δέρματος	Λέμφωμα (Ανοσοποιητικού συστήματος)	Λευχαιμία (Αίματος)	Νεφρού	Οστού	Τραχήλου της μήτρας
--------	--------	------------------------	--	------------------------	--------	-------	---------------------

Κληρονομικότητα και καρκίνος του μαστού

- ❖ Ο καρκίνος είναι στις περισσότερες περιπτώσεις κληρονομικός και κυρίως από στενούς συγγενείς.
- ❖ Ο καρκίνος του μαστού για παράδειγμα αφορά συγγενείς πρώτου βαθμού (μητέρα, αδελφή). Επίσης υπάρχει μια μεγάλη πιθανότητα (60%) να εμφανιστεί και καρκίνος των ωοθηκών εφόσον υπάρξει ο καρκίνος του μαστού.
- ❖ Για την ανίχνευση του καρκίνου του μαστού γίνεται μαγνητική μαστογραφία από την ηλικία των 25 ή και λίγο νωρίτερα εάν υπάρχει στενή συγγένεια με ήδη πάσχοντα ασθενή.

Τύποι καρκίνου του αίματος

Μυέλωμα

Το μυέλωμα είναι καρκίνος των πλασματοκυττάρων, ενός τύπου λευκών αιμοσφαιρίων στο μυελό των οστών.

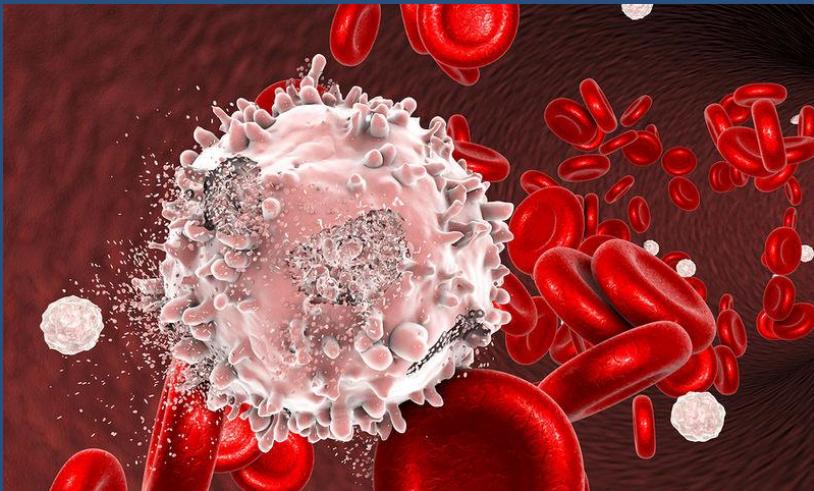
Λευχαιμία

Η λευχαιμία αναφέρεται σε ένα φάσμα ασθενειών που επηρεάζουν το αίμα, το μυελό των οστών και το λεμφικό σύστημα.

Λέμφωμα

Το λέμφωμα είναι ένας τύπος αιματολογικού καρκίνου που επηρεάζει το λεμφικό σύστημα, κυρίως τα λεμφοκύτταρα.

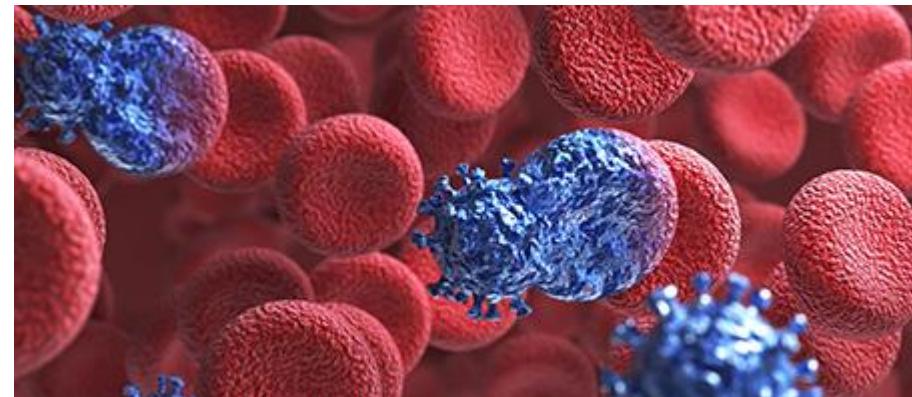
Καρκίνος του αίματος



- ❖ Οι περισσότεροι από τους αιματολογικούς καρκίνους αρχίζουν στο μυελό των οστών, όπου παράγεται το αίμα. Αντί να εκτελείται η φυσιολογική διαδικασία παραγωγής κυττάρων του αίματος, παράγεται ένας μη φυσιολογικός τύπος αίματος.
- ❖ Αυτά τα μη φυσιολογικά κύτταρα του αίματος είναι καρκινικά κύτταρα που εμποδίζουν το αίμα να εκτελεί πολλές από τις λειτουργίες του, όπως την καταπολέμηση λοιμώξεων ή την πρόληψη σοβαρής αιμορραγίας.
- ❖ Υπάρχουν πολλοί τύποι καρκίνου του αίματος αλλά οι πιο γνωστοί και συχνοί είναι το λέμφωμα, η λευχαιμία και το πολλαπλό μυέλωμα.

Συμπτώματα και αντιμετώπιση

- ❖ Συμπτώματά του είναι η κόπωση, ο πυρετός, οι νυχτερινές εφιδρώσεις, ο πόνος στα οστά και στις αρθρώσεις, μώλωπες ή η ασυνήθιστη αιμορραγία.
- ❖ Όπως και στους περισσότερους καρκίνους η θεραπεία ξεκινά με την φαρμακευτική αγωγή, για τον αιματολογικό καρκίνο κορτιζόνη.
- ❖ Έπειτα προχωρούν σε χημειοθεραπείες/ ακτινοθεραπείες για απομάκρυνση των καρκινικών κυττάρων αλλά και των κυττάρων που τα παράγουν.



Παθήσεις Κεντρικού Νευρικού Συστήματος



Η άνοια, το εγκεφαλικό, η εγκεφαλοπάθεια, η νόσος του Πάρκινσον, η επιληψία, η μηνιγγίτιδα, η ημικρανία και είναι παθήσεις του κεντρικού νευρικού συστήματος.

Συχνά μεταδίδονται κληρονομικά αλλά μπορούν να εμφανιστούν και από άλλους παράγοντες.

Παθήσεις Περιφεριακού Νευρικού Συστήματος



Η μυική δυστροφία, η διαταραχή ελλειμματικής προσοχής υπερκινητικότητας είναι παθήσεις του περιφεριακού νευρικού συστήματος.

Ψυχικές Παθήσεις

Οι ψυχικές παθήσεις αποτελούν μια σειρά διαταραχών που επηρεάζουν το συναίσθημα, τη σκέψη, τη συμπεριφορά, τη λειτουργικότητα, την ποιότητα ζωής και εν τέλει τη ψυχική υγεία του ατόμου.

Μερικές από αυτές είναι:

Συναισθηματικές διαταραχές (διπολική διαταραχή, δυσθυμία)	Διαταραχές πρόσληψης τροφής (βουλιμία, ανορεξία)	Ψυχώσεις (σχιζοφρένεια)
--	--	----------------------------

Διπολική διαταραχή



Η διπολική διαταραχή είναι μια διαταραχή διάθεσης κατά την οποία οι ασθενείς μπορεί να παρουσιάσουν περιόδους μεγάλης ενεργητικότητας (μανιακό επεισόδιο) και έπειτα πολύ άσχημης διάθεσης(καταθλιπτικό επεισόδιο).

Η διπολική διαταραχή αποτελεί σοβαρή πάθηση, αφού ο κίνδυνος αυτοκτονίας είναι 20 φορές μεγαλύτερος από ότι σε σχέση με τον γενικό πληθυσμό.

Ο παράγοντας κληρονομικότητα φαίνεται να επηρεάζει την εκδήλωση της νόσου καθώς υπάρχουν αυξημένες πιθανότητες να παρουσιάσουν διπολική διαταραχή άτομα των οποίων οι στενοί συγγενείς έχουν παρουσιάσει τη συγκεκριμένη νόσο ή συμπτώματα αυτής.

Σχιζοφρένεια



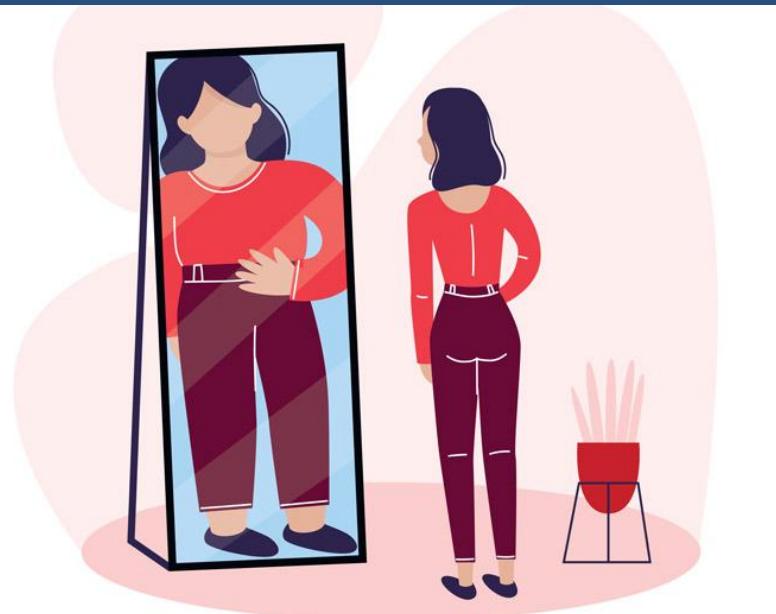
Η σχιζοφρένεια προκαλείται από ανισορροπία στους νευρώνες που μεταφέρουν τις πληροφορίες στον εγκέφαλο, κάνοντας το άτομο να αντιλαμβάνεται πράγματα που δεν υπάρχουν.

Η σχιζοφρένεια χαρακτηρίζεται από ψυχωσικά επεισόδια (χάνεται η επαφή με την πραγματικότητα) ανάμεσα σε περιόδους συναισθηματικής αμβλύτητας (σοβαρή ελάττωση της έκφρασης των συναισθημάτων) και απόσυρσης.

Τα συμπτώματα της σχιζοφρένειας χωρίζονται σε θετικά και αρνητικά, μαζί με τα γνωσιακά συμπτώματα, τα συμπτώματα της διάθεσης και τα κινητικά συμπτώματα.



Διατροφικές διαταραχές



Οι διατροφικές διαταραχές είναι μια πολυπαραγοντική νόσος, που σημαίνει ότι δεν υπάρχει αποκλειστικά και μόνο μία αιτία για την έναρξή τους.

Τελευταίες έρευνες αποδεικνύουν ότι οι διατροφικές διαταραχές είναι αποτέλεσμα της αλληλεπίδρασης του περιβάλλοντος που μεγαλώνουμε καθώς και των γονιδίων που έχουμε κληρονομήσει. Δυστυχώς, η κληρονομικότητα μπορεί να αυξήσει από 50% έως 80% τις πιθανότητες για ανορεξία και βουλιμία.

Οι πιο συνηθισμένες διατροφικές διαταραχές είναι η νευρική ανορεξία, η νευρική βουλιμία και η αδηφαγική διαταραχή (binge eating disorder).

Δικτυογραφία

- ❖ <https://dnahealth.gr/faqs/inheritance/>
- ❖ <https://en.wikipedia.org/wiki/Heredity>
- ❖ <https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%93%CE%B5%CE%BD%CE%B5%CF%84%CE%B9%CE%BA%CE%AE>
- ❖ <https://www.psyxiatros.gr/%CE%BA%CE%BB%CE%B7%CF%81%CE%BF%CE%BD%CE%BF%CE%BC%CE%B9%CE%BA%CF%8C%CF%84%CE%B7%CF%84%CE%B1/>
- ❖ <https://www.proionta-tis-fisis.com/astheneies-kai-klironomikotita-alitheies-kai-ypervoles/>
- ❖ https://helios-eie.ekt.gr/EIE/bitstream/10442/7334/2/Zoumpourlis_GRJ_09.pdf
- ❖ <https://www.lilly.gr/blog/%CE%B8%CE%B5%CF%81%CE%B1%CF%80%CE%B5%CF%85%CF%84%CE%B9%CE%BA%CE%AD%CF%82-%CE%BA%CE%B1%CF%84%CE%B7%CE%B3%CE%BF%CF%81%CE%AF%CE%B5%CF%82/%CE%B4%CE%B9%CE%B1%CE%B2%CE%AE%CF%84%CE%B7%CF%82/%CE%BA%CE%BB%CE%B7%CF%81%CE%BF%CE%BD%CE%BF%CE%BC%CE%B5%CE%AF%CF%84%CE%B1%CE%B9-%CE%BF%CE%B9%CE%BA%CE%BF%CE%B3%CE%B5%CE%BD%CE%B5%CE%B9%CE%B1%CE%BA%CF%8C-%CE%B9%CF%83%CF%84%CE%BF%CF%81%CE%B9%CE%BA%CF%8C/>

Δικτυογραφία

- ❖ <https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%9A%CE%B1%CF%81%CE%B4%CE%B9%CE%B1%CE%B3%CE%B3%CE%B5%CE%B9%CE%B1%CE%BA%CE%AD%CF%82%CF%80%CE%B1%CE%B8%CE%AE%CF%83%CE%B5%CE%B9%CF%82>
- ❖ <https://www.iatriko.gr/el/disease/sakharodis-diavitis>
- ❖ <https://www.iatriko.gr/el/disease/sakharodis-diavitis?cl=609>
- ❖ http://195.134.76.37/chemicals/chem_insulin.htm
- ❖ <https://tsougos.gr/pathiseis/>
- ❖ <https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%9A%CE%B1%CF%81%CE%BA%CE%AF%CE%BD%CE%BF%CF%82>
- ❖ <https://www.bestrong.org.gr/el/cancer/typesofcancer/>
- ❖ <https://kkarapanagiotis.gr/klironomikotita-karkinou/>
- ❖ <https://ellok.org/%CE%B1%CE%B9%CE%BC%CE%B1%CF%84%CE%BF%CE%BB%CE%BF%CE%B3%CE%B9%CE%BA%CE%BF%CF%82-%CE%BA%CE%B1%CF%81%CE%BA%CE%CE%B9%CE%BD%CE%BF%CF%82>

Δικτυογραφία

- ❖ <https://www.diapasis.eu/disease/neurologikes-pathiseis-kakoseis/>
- ❖ <https://kalimeristherapist.com/%CE%A8%CF%85%CF%87%CE%B9%CE%BA%CE%AD%CF%82-%CE%94%CE%B9%CE%B1%CF%84%CE%B1%CF%81%CE%B1%CF%87%CE%AD%CF%82/>
- ❖ <https://www.therapia.gr/dipoliki-diataraxi/>
- ❖ <http://repository.library.teiwest.gr/xmlui/handle/123456789/4142>
- ❖ <https://www.lundbeck.com/gr/patients/psychiatry/schizophrenia>
- ❖ <https://www.hcfed.gr/odigos-diatrofikes-diataraches-osa-xe/>



Τέλος παρουσίασης