

Δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες

Εργασία στη Βιολογία

Τι είναι το χρωμόσωμα?

Το χρωμόσωμα είναι μια οργανωμένη δομή DNA και πρωτεϊνών που βρίσκεται στα κύτταρα. Είναι ένα μοναδικό κομμάτι DNA που περιλαμβάνει πολλά γονίδια και άλλες ακολουθίες νουκλεοτιδίων. Τα χρωμοσώματα περιέχουν τις συνδεδεμένες πρωτεΐνες, οι οποίες χρησιμεύουν για να συσκευάσουν το DNA και να ελέγξουν τις λειτουργίες του. Η λέξη χρωμόσωμα προέρχεται από τις λέξεις χρώμα και σώμα και το όνομα που οφείλεται στην ιδιότητα του χρωμοσώματος να χρωματίζεται πολύ έντονα από ιδιαίτερες χρωστικές ουσίες.

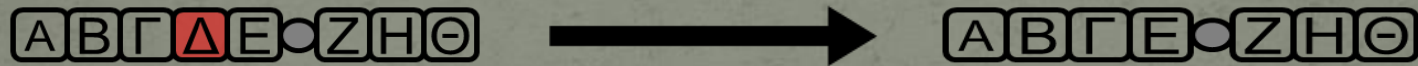
Τι είναι οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες?

Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αλλαγές στη δομή ενός ή περισσότερων χρωμοσωμάτων. Αυτές οι αλλαγές μπορεί να αφορούν μερικά γονίδια ή ένα μεγάλο τμήμα του χρωμοσώματος.

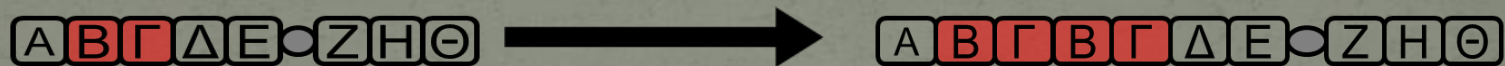
Πώς δημιουργούνται οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες?

Οι δομικές χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι αποτέλεσμα της δράσης μεταλλαξογόνων παραγόντων όπως οι ακτινοβολίες και οι διάφορες χημικές ουσίες. Η δημιουργία δομικών χρωμοσωμικών είναι αποτέλεσμα διάφορων μηχανισμών κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου.

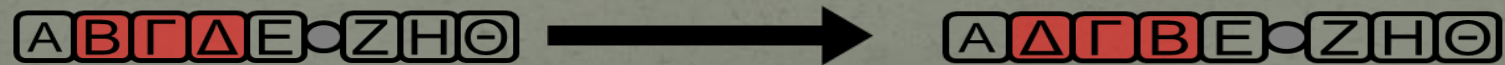
- Η **έλλειψη**, δηλαδή η απώλεια γενετικού υλικού



- Ο **διπλασιασμός**, δηλαδή η επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο χρωμόσωμα

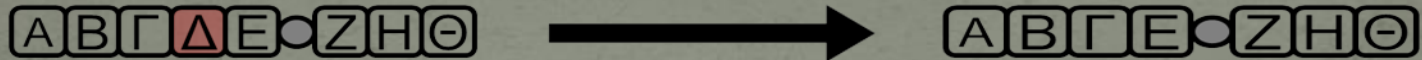


- Η **αναστροφή** δημιουργείται από θραύσεις σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και επανένωση του τμήματος ύστερα από αναστροφή



Είδη των δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών

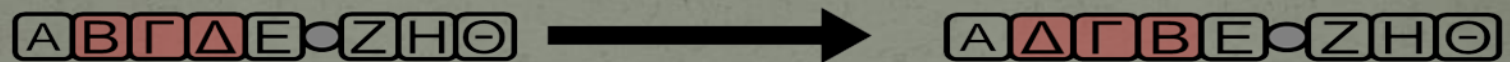
- Η **έλλειψη**, δηλαδή η απώλεια γενετικού υλικού



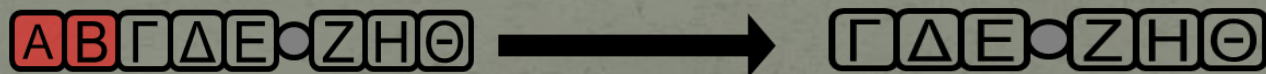
- Ο **διπλασιασμός**, δηλαδή η επανάληψη ενός χρωμοσωμικού τμήματος στο χρωμόσωμα



- Η **αναστροφή** δημιουργείται από θραύσεις σε δύο διαφορετικά σημεία ενός χρωμοσώματος και επανένωση του τμήματος ύστερα από αναστροφή



- Η **μετατόπιση** είναι αποτέλεσμα θραύσης ενός τμήματος του χρωμοσώματος και στη συνέχεια ένωσής του σε ένα άλλο μη ομόλογο χρωμόσωμα



Γενετικά Σύνδρομα

Σύνδρομο 'Κλάμα της Γάτας'

Το σύνδρομο Κλάμα της Γάτας (Cri du Chat ,Cat Cry στη γαλλική και αγγλική αντίστοιχα βιβλιογραφία) αποτελεί μια σπάνια γενετική διαταραχή και ανακαλύφθηκε το 1963 από το γενετιστή Jerome Lejeune στη Γαλλία. Ονομάστηκε Κλάμα της Γάτας, από το χαρακτηριστικό τσιριχτό κλάμα των νεογέννητων που φέρουν το σύνδρομο, που προσομοιάζει πολύ με νιαούρισμα μικρής γάτας. Συνδυάζεται με νοητική υστέρηση, χαμηλό μυϊκό τόνο και συχνές επιπλοκές στη γενικότερη υγεία του ατόμου που φέρει τη συνδρομή.

Αιτιολογία

Το σύνδρομο προκύπτει όταν υπάρχει απουσία ενός σημαντικού τμήματος του γενετικού υλικού στο ένα από τα 2 χρωμοσώματα στο 5^ο ζεύγος και για το λόγο αυτό ονομάζεται και 'Σύνδρομο του 5^{ου} χρωμοσώματος.

Σύνδρομο 'Noonan'

Το σύνδρομο Noonan έχει πάρει το όνομά του από την Dr Jacqueline Noonan, η οποία, ως παιδοκαρδιολόγος σε νοσοκομείο των ΗΠΑ, παρατήρησε ότι πολλά παιδιά με στένωση της πνευμονικής αρτηρίας είχαν χαμηλό ανάστημα για την ηλικία τους και παρουσίαζαν ταυτόχρονα παρόμοια χαρακτηριστικά του προσώπου. Το 1963 έγινε η πρώτη περιγραφή του συνδρόμου και από τότε νέες περιπτώσεις παιδιών με σύνδρομο Noonan αναγνωρίζονται σε όλο τον κόσμο.

Αιτιολογία

Τα αίτια που προκαλούν το σύνδρομο δεν είναι ακριβώς γνωστά. Πρόσφατες έρευνες αποδίδουν την διαταραχή αυτή σε γονιδιακούς παράγοντες που συνδέονται που συνδέονται με το ζεύγος χρωμοσωμάτων νούμερο 12. Όταν ένα παιδί γεννιέται με το σύνδρομο αυτό τις μισές φορές είναι κληρονομούμενο από τους γονείς και τις άλλες μισές είναι τυχαίο. Τυχαίες μεταλλάξεις σχετίζονται με την αυξημένη ηλικία κύησης.

Σύνδρομο 'Patau'

Το σύνδρομο Patau, επίσης γνωστό ως «Τρισωμία 13», είναι μια σπάνια χρωμοσωμική διαταραχή, κατά την οποία το άτομο γεννιέται με ένα επιπλέον χρωμόσωμα στο 13ο ζεύγος. Το επιπλέον χρωμόσωμα προκαλεί πολλαπλά σωματικά και νοητικά ελαττώματα, κυρίως καρδιακές ανωμαλίες και νευρολογικά ελλείμματα. Πρώτος παρατήρησε το σύνδρομο ο γάλλος φυσικός Thomas Bartholin το 1656, αλλά η χρωμοσωμική φύση του επιβεβαιώθηκε από τον Dr Klaus Patau το 1960, προς τιμήν του οποίου πήρε το όνομά του.

Αιτιολογία

Αλλαγές όπως μετατόπιση γενετικού υλικού ή ύπαρξη ενός ακόμα χρωμοσώματος μπορούν να προκαλέσουν το σύνδρομο.

Σύνδρομο 'Down'

Το σύνδρομο Down (προφέρεται Ντάουν) (ή αλλιώς Τρισωμία 21 ή Τρισωμία G) περιγράφει μια χρωμοσωμική ανωμαλία, που περικλείει ένα σύνολο χαρακτηριστικών, τα οποία υπάρχουν εκ γενετής στους φορείς της γενετικής αυτής βλάβης και αφορούν παρεκκλίσεις στη σωματική διάπλαση, τη νοητική ανάπτυξη και την ψυχοκοινωνική εξέλιξή τους.

Από ορισμένους δεν θεωρείται ασθένεια, δεδομένου ότι τα άτομα με σύνδρομο Down δεν υποφέρουν από αυτό. Άλλοι παράγοντες που αυξάνουν την πιθανότητα γέννησης παιδιού με σύνδρομο Down αποτελούν η γέννηση προηγούμενου πάσχοντος παιδιού από τους ίδιους γονείς και η περίπτωση ένας γονέας να είναι φορέας του Μεταθετικού συνδρόμου Down. Το σύνδρομο παρατηρήθηκε για πρώτη φορά από τον Βρετανό γιατρό John Langdon Down (εξ ου και η ονομασία του), όταν το 1866 πρόσεξε ότι πολλά άτομα, άσχετα μεταξύ τους, που βρίσκονταν σε διάφορα ιδρύματα, είχαν παραπλήσια εξωτερικά χαρακτηριστικά.

Αιτιολογία

Κάποια άτομα με σύνδρομο Down έχουν μεν το φυσιολογικό αριθμό των 46 χρωμοσωμάτων, αλλά ανευρίσκεται ένα τμήμα (βραχίονας) πλεονάζοντος χρωμοσώματος 21 προσκολλημένο πάνω σε άλλο χρωμόσωμα (μετάθεση). Τέτοια μετάθεση τμήματος του χρωμοσώματος 21 είναι συνηθέστερη προς το χρωμόσωμα 14 και σπανιότερα προς το χρωμόσωμα 22 ή άλλο. Έτσι ενώ ο συνολικός αριθμός χρωμοσωμάτων είναι φυσιολογικός, το τμήμα αυτό του χρωμοσώματος 21 υπάρχει 3 φορές στο γενετικό υλικό των κυττάρων αυτών των ατόμων, με συνέπεια την εκδήλωση του συνδρόμου.

Σύνδρομο 'Prader Willi'

Σύνδρομο Prader-Willi ή PWS (συντομογραφία) είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή κατά την οποία επτά γονίδια για χρωμόσωμα 15 διαγράφονται σχετικά με το πατρικό χρωμόσωμα. Περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1956 από τον Ανδρέα Prader.

Χαρακτηριστικό του PWS είναι χαμηλός μυϊκός τόνος, κοντό ανάστημα, ελλιπής σεξουαλική ανάπτυξη, νοητικές αναπηρίες, προβλήματα συμπεριφοράς, και ένα χρόνιο αίσθημα της πείνας που μπορεί να οδηγήσει σε υπερβολικό φαγητό και απειλητική για τη ζωή της παχυσαρκίας.

Σύνδρομο 'Turner'

Το σύνδρομο Turner(επίσης γνωστό ως 'Γενετική δυσγένεση'καλύπτει διάφορους όρους, των οποίων η μονοσωμία X (διαγραφή ενός ολόκληρου χρωμοσώματος X) είναι η πιο κοινή. Είναι μια χρωμοσωμική αναταραχή στις γυναίκες, στην οποία το σύνολο ή μέρος ενός από τα χρωμοσώματα φύλου λείπει. (οι άνθρωποι κανονικά έχουν 46 χρωμοσώματα, εκ των οποίων τα δυο είναι τα φυλετικά χρωμοσώματα).Κανονικά η γυναίκα έχει 2 χρωμοσώματα X, αλλά στο σύνδρομο Τέρνερ ένα από αυτά τα φυλετικά χρωμοσώματα ελλείπει ή έχει άλλες ανωμαλίες. Σε μερικές περιπτώσεις, το ελλείπον χρωμόσωμα είναι παρόν σε μερικά κύτταρα αλλά όχι σε άλλα. Εμφανίζεται μια φορά σε κάθε 2.500 γεννήσεις και το σύνδρομο εκδηλώνεται με διάφορους τρόπους. Υπάρχουν χαρακτηριστικές φυσικές ανωμαλίες, όπως το χαμηλό ανάστημα, η διόγκωση, ο ευρύς θώρακας, η χαμηλή γραμμή τριχοφυΐας, τα χαμηλά αυτιά. Τα κορίτσια με το σύνδρομο αυτό έχουν κάποια χαρακτηριστική γεννητική δυσλειτουργία (μη ώριμες ωοθήκες), η οποία οδηγεί στην αμηνόρροια (απουσία εμμηνορροϊκού κύκλου) και σε στειρότητα.Το σύνδρομο πήρε το όνομά του από τον Χένρυ Τέρνερ, έναν ενδοκρινολόγο της Οκλαχόμα, ο οποίος το περιέγραψε το 1938.

Σύνδρομο ‘Υπερώιο-κάρδιο-προσωπικό’

Πρόκειται για ένα από τα συχνότερα σύνδρομα, το οποίο μπορεί να προσβάλει πολλαπλά όργανα και συστήματα όπως το καρδιαγγειακό (συγγενείς καρδιακές ανωμαλίες) και το ανοσοποιητικό (σύνδρομο Di George). Μπορεί να παρουσιασθούν δυσκολίες στη σίτιση και ρινολαλία με ή χωρίς σχιστία υπερώας. Στις ελαφρότερες του μορφές μπορεί να παραμείνει αδιάγνωστο, ενώ σε πιο σοβαρές περιπτώσεις μπορεί να βάλει σε κίνδυνο τη ζωή του παιδιού.

Αιτιολογία

Ο λόγος για στον οποίο οφείλεται το σύνδρομο αυτό είναι η έλλειψη του χρωμοσώματος 22.

Σύνδρομο Klinefelter

Το Σύνδρομο Klinefelter επίσης είναι μια χρωμοσωμική ανωμαλία. Το σύνδρομο αυτό συναντάται αποκλειστικά στα αγόρια. Κατά την εφηβεία τα αγόρια παρουσιάζουν χαρακτηριστικά θηλυκού και Νοητική Υστέρηση. Στην κλασσική του μορφή εμφανίζεται με καρυότυπο 47 , XXY αλλά υπάρχουν και παραλλαγές όπου παρουσιάζονται επιπλέοντα X και Y χρωμοσώματα.

Σύνδρομο Εύθραυστου Χ

Το όνομά του προέρχεται από ένα χαρακτηριστικό «σπάσιμο» στο χρωμόσωμα του φύλου Χ, και θεωρείται - μετά το σύνδρομο Down - η συχνότερη αιτία Νοητικής Υστέρησης στον άνθρωπο. Πρόκειται για ένα γενετικό νόσημα που συνήθως είναι βαρύτερης μορφής στους άνδρες απ' ότι στις γυναίκες και προκαλείται από βλάβη συγκεκριμένου γονιδίου στο χρωμόσωμα του φύλου Χ, στο σημείο που παρατηρείται το σπάσιμο. Οι περισσότεροι άνδρες που κληρονομούν τη μετάλλαξη παρουσιάζουν εκτός από την ποικίλου βαθμού Νοητική Υστέρηση και χαρακτηριστικό προσωπείο που περιλαμβάνει στενό και μακρύ πρόσωπο, μεγάλα και προεξέχοντα αυτιά και προγναθισμό.



Ευχαριστώ πολύ για την προσοχή σας !!!!!!!!!!!

ΓΙΑΝΝΑΤΟΥ ΣΤΕΛΛΑ