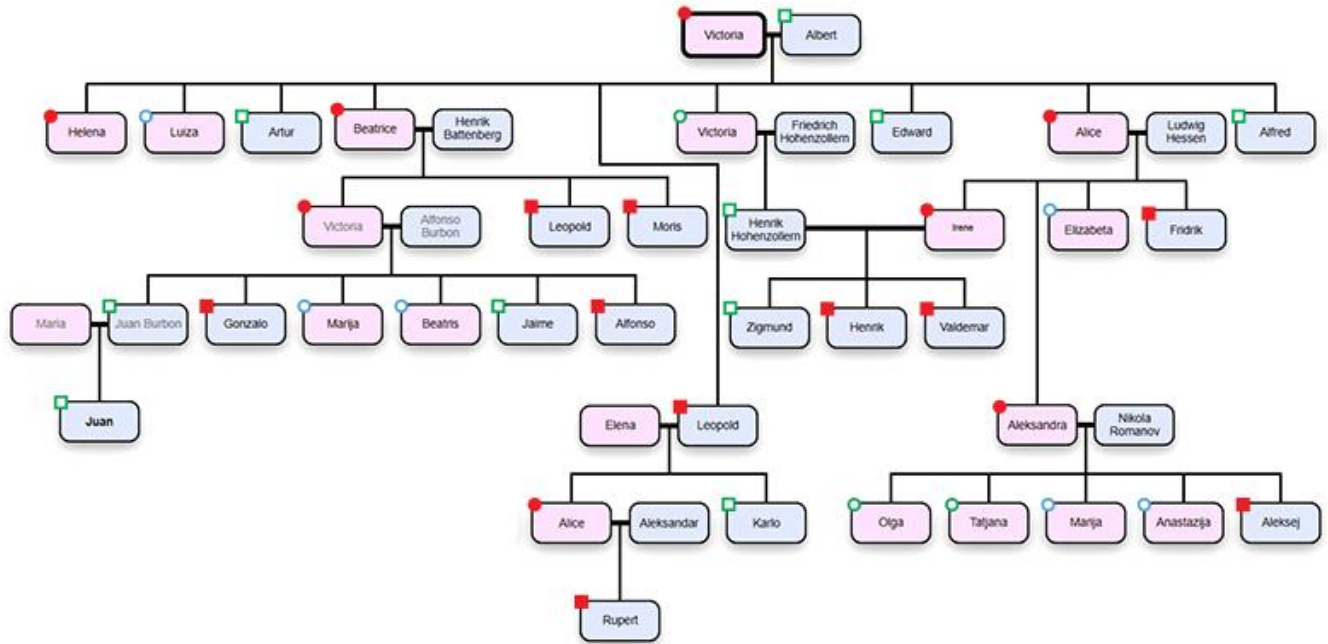


## 17. ПРАЋЕЊЕ ОСОБИНА НА ОСНОВУ РОДОСЛОВНОГ СТАБЛА/педигреа/

- žene nositeljice gena hemofilije
- potencijalne nositeljice
- zdrave žene
- muškarci hemofiličari
- zdravi muškarci



Најпознатији случај генетске болести је краљевска болест – хемофилија, која се с енглеског двора проширила Европом када је краљица Викторија, носилац gena хемофилије, удала своје ћерке на друге европске дворове. Болест је тако стигла у владарске куће Немачке, Русије и Шпаније.

Краљица Викторија пренела је низу својих потомака редак наследни поремећај – хемофилију А. Болест коју преносе жене, а обољевају њихови мушки потомци. Женска особа може оболети од хемофилије само ако јој је мајка носилац, а отац хемофиличар. Болест се манифестује у немогућности згрушавања крви у нормалном времену (5 – 10 минута) па крварење траје и до неколико сати, чак и дана. Свака модрица производи велику бол, свака већа огреботина може бити проблематична, а најопасније је унутрашње крварење. Мутирани ген се у енглеској краљевској породици појавио код краљице Викторије. Познато је да је Викторијин син Леополд умро од хемофилије, а да су две ћери, Алис и Беатриче, пренеле болест на своје потомке.

## РУСИЈА

Хемофилија је посебно погодила руску царску породицу. Викторијина унука Александра удала се за рускога цара Николу II Романова. Њихов једини син, престолонаследник Алексеј, био је хемофиличар. Неки историчари сматрају да је тешка престолонаследникова болест утицала на политичке потезе рускога цара у тешким тренутцима кризе узроковане Првим светским ратом и немирима у држави. То су били и последњи дани Романових. Револуције ће потпуно променити Русију и свет.

## ШПАНИЈА

Други случај је онај Викторијине унуке Ене/у филограму је Викторија/ која се удала за шпанског краља Алфонса XIII/у филограму Алфонсо Бутон/. Њихова два сина, најстарији и најмлађи, умрли су од хемофилије. Како је други по рођењу син боловао од неких других болести, престоље је наследио Јуан, деда данашњег шпанског краља Филипа. Данас у шпанској краљевској породици нема више болести.

Хемофилија се данас успешно лечи уношењем фактора који поспешује згрушавање крви.

### Домаћи задатак:

1. Анализирај филограм Викторијине ћерке Беатриче.

–колико је деце имала,/наведи имена/

-којој групи припадају-здрави, болесни, носиоци,...

-ког су пола

2. Анализирај филограм Беатричине ћерке.

-колико је деце имала,

-којој групи припадају-здрави, болесни, носиоци,...

-ког су пола

3. Анализирај филограм Викторијине ћерке Алис.

-колико је деце имала,

-којој групи припадају-здрави, болесни, носиоци,...

-ког су пола

4. Анализирај филограм Викторијине унуке Александре.

-колико је деце имала,

-којој групи припадају-здрави, болесни, носиоци,...

-ког су пола

## 18. НАСЛЕДНЕ БОЛЕСТИ

Данас се сматра да се од 100 деце у просеку 0,5 до 1 рађа са неком ненормалношћу хромозома, а 10-15 са видљивом манифестацијом промене у једном од гена.

Наследне болести које имају видљиве промене које су се десиле на хромозомима су тешке и најчешће се ради о различитим синдромима.

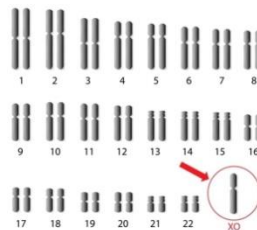
### Монозомија

Тарнеров синдром

### Тризомије

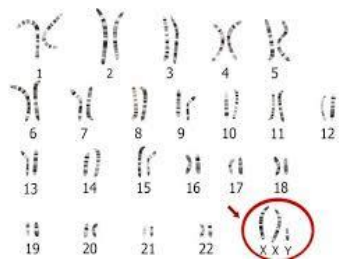
Клинефелтеров синдром, Даунов синдром, Патоов синдром, Едвардсов синдром.

**Тарнеров синдром** је наследна болест узрокована недостатком једног X хромозома у неким или свим ћелијама код особа женског пола која кочи сексуални развој и обично узрокује неплодност (стерилност). Узрок синдрома је монозомија X хромозома жене, кариотип је 45,X и скоро да је једина монозомија коју ћелија може да преживи.

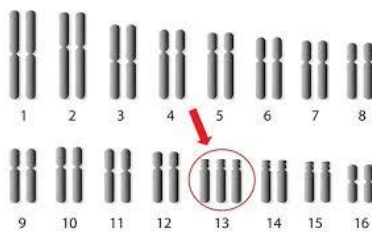


**Клинефелтеров синдром** је генетски поремећај који утиче на мушкарце. Обично, мушкарци имају један X и један Y хромозом, али мушкарци са Клинефелтеровим синдромом имају најмање два X хромозома и, у ретким случајевима, чак три или четири. Симптоми могу да укључују недостатак потпуно развијених секундарних мушких полних карактеристика -као што је раст тестиса и пениса, продубљивање гласа и раста маља на телу до одраслог доба. Ови људи обично не могу да имају

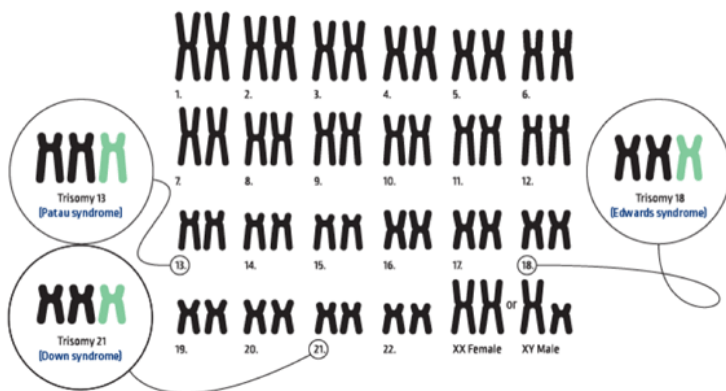
децу (неплодни су). Остали симптоми укључују одложен развој говора, лоше вербалне вештине, испод просечну интелигенцију или емоционалне проблеме и проблеме у понашању.



**Патоов синдром**, назива се још и тризомија 13. То је болест чији је узрок нумеричка аберација хромозома, тризомија хромозома 13 који припада групи Д у кариотипу човека. Јављају се мултипле аномалије због чега само око 10% деце преживи прву годину живота: расцеп усне, вилице и непца, ментална ретардација, пупчана и препонска кила мала глава, тешке малформације мозга, малформације очију, аномалије срца, бубрега (цистични бубрези, потковичасти бубрези) и система за варење и др.



**Даунов синдром** је облик хромозопатије који се јавља као последица тризомије хромозома 21. Карактеристике су, специфичан изглед лица и умна заосталост као обавезни показатељ овог синдрома. Најизразитија обележја овог синдрома су: умна заосталост, аномалије срца праћене у различитом степену аномалијама других органа, смањена отпорност према инфекцијама, повећан ризик за појаву леукемије, превремено старење и др.



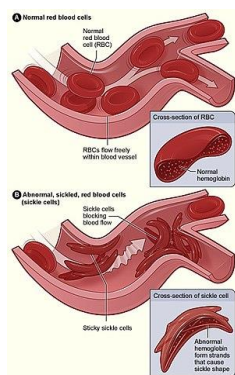
**Едвардсов синдром**, назива се још и тризомија 18. То је болест чији је узрок нумеричка аберација хромозома, тризомија хромозома 18 који припада групи Е у кариотипу човека. Око 95% фетуса са овом аберацијом хромозома завршава спонтаним побачајем, док се међу живорођеном

децом јавља више девојчица. Тиме се доказује да се више мушких фетуса елиминише спонтаним побачајем. Фенотип оболелих особа карактеришу мултипле аномалије: интраутерина дистрофија (мала постељица, мала порођајна тежина), краниофацијална дисморфија (лоше формиране ушне шкољке, мали и узак нос, мала доња вилица, високо непце), аномалије срца, бубрега и система за варење.

**Синдром мачијег плача** је синдром који се јавља као последица промена у грађи хромозома. У питању је **делеција**, губитак кратког крака хромозома 5. Ако је делеција кратког крака присутна на оба хромозома 5 (хомозиготна) онда је то летално по ћелију. Новорођенчад са овим синдромом имају пискутав глас који подсећа на мјаукање мачића и умно су заостала. Клиничка слика синдрома мачјег плача је: ментална ретардација, мала тежина по рођењу успорен физички и когнитивни развој, микроцефалија, и месечаст облик лица са малом брадом (код деце), антимоңголоидни положај очију и хипертелоризам (велики размак између очију), уста која не могу потпуно да се затворе, слаб тонус мишића лица отежава исхрану (може да сиса) и говор, ниско постављене и лоше формиране ушне шкољке итд.

**Албинизам** је наследни генетски поремећај који карактерише делимично или потпуно одсуство пигмента меланина у кожи, коси и очима. Назив потиче од грчке речи албус, што значи бео. Пигмент меланин, његов тип и количина, одређују боју коже, косе и очију. Наслеђује се преко рецесивних гена, што значи да оба родитеља морају да имају поремећај (који не мора бити видљив), да би се пренео на дете. Физички симптоми су : веома светао тен, светла или бела коса, бледо- светлоплаве очи и црвенкасте зенице јер се виде капилари услед недостатка пигмента.

**Српаста анемија** спада у групу хемоглопатија-генских мутација. Хемоглобин С има особину да се када падне концентрација кисеоника у крви перципитира у виду кристала у еритроцитима. То утиче на еритроците који добијају српаст облик и изазива појаву анемије, што доводи до тромбоза и инфаркта у разним органима, поремећаја у циркулацији и нервном систему, увећавања јетре, хипоксије, кардиогеног шока и у крајњем случају до смрти пацијента.



### Генска мутација(синдактилија и полидактилија)

Појам **синдактилија** означава срасле прсте. Синдактилија је урођена мана која се наслеђује аутозомно - доминантно. Доминантан алел показује особине различите изражајности и непотпуне пробојности. Прсти на шакама или стопалима срасли једни за друге. Прсти могу бити спојени у

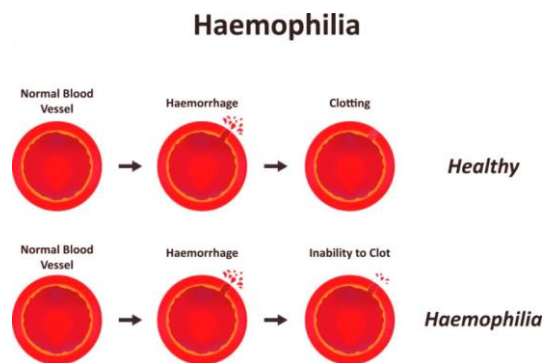
различитом броју и опсегу. Када је синдактилија присутна на прстима шаке, дете не може да користи шаку у свакодневним активностима и смањен је квалитет живота. Поставља се прегледом и рендгенографијом шаке или стопала. Могућа је хируршка корекција синдактилије. Операција је веома сложена и подразумева више захвата. Након тога следи физикална терапија.

**Полидактилија** или шестопрстост је појава већег броја прстију од нормалног на рукама или ногама. Ову особину условљава доминантан, мутирани алел смештен на аутозомном хромозому. Ген који детерминише овај поремећај показује: различиту израженост јер се шести прст може код различитих особа испољити у различитом степену (од назнаке у виду задебљања па до скоро потпуно развијеног прста); непотпуну пробојност (пене трабилност) пошто се може десити да се у читавој једној генерацији не испоји, да би се поново испојио у наредној генерацији (родитељи



немају шести прст, а њихова деца имају).

**Генска мутација (хемофилија)** је наследно обољење из групе коагулопатија (поремећаји у процесу згрушавања крви) које се јавља углавном код мушкараца јер се наслеђује рецесивно везано за X хромозом. Мушкарци имају један X хромозом који наслеђују од мајке и ако је тај хромозом носилац рецесивне мутације за хемофилију, биће оболели. Хемофиличари не крваре интензивније од здравих особа, али могу крварити много дуже време. Унутрашње крварење може изазвати тешка оштећења па чак се завршити и фатално (крварење у мозак).





Старост мајке или оца утиче на учесталост наследних обољења.

Многа наследна обољења су рецесивног карактера што указује на чећшу појаву наследних болести код деце родитеља који су у међусобном сродству.

Амниоцентеза је посебна метода када се за време трудноће узима амнионска течност и утврђује да ли ћелије имају нормалне гарнитуре хромозома тј да ли је беба здрава.

**Домаћи задатак:**

1. На основу доступне литературе утврди како садашњи закони ограничевају брак између рођака /у нашој земљи и у Европским земљама./
2. Израчунај вероватноћу да се роди девојчица оболела од хемофилије, ако оба родитеља имају ген за ову болест.