***Genetikai betegségek***

***Kromoszóma-rendellenességek***

A kromoszómák a sejteken belül található struktúrák, melyek az egyén génjeit tartalmazzák. A kromoszómák rendellenességei mindig genetikai rendellenességek is.

Néhány genetikai rendellenesség csupán a géneket érinti, a kromoszómák szerkezetét azonban nem változtatja meg. Ezért az orvosok gyakran a tágabb kategóriát jelentő genetikai rendellenességektől elkülönítve említik a kromoszóma-rendellenességeket. Egyes genetikai kórképek, például a sarlósejtes betegség és a cisztikus fibrózis(az egyik leggyakoribb veleszületett anyagcsere-betegség), igen gyakoriak.

Az embernek normálisan 23 pár, egyenként gének százait kódoló kromoszómája van. Ezek egyike a nemi kromoszómapár. Normális esetben két nemi kromoszómája van az embernek, melyek lehetnek X vagy Y-kromoszómák. Az egészséges nők két X (XX), a férfiak egy X és egy Y (XY) kromoszómával rendelkeznek.

A rendellenességek bármelyik kromoszómát, így a nemi kromoszómákat is érinthetik. Ezekben a kórképekben megváltozhat a kromoszómák száma, szerkezete vagy felépítése (például az egyik kromoszóma genetikai anyaga egy másik kromoszómához kapcsolódhat). Ha a kromoszómák genetikai anyaga kiegyensúlyozott, tehát minden sejtben a kívánt mennyiség fordul elő, akkor nem alakul ki betegség. Ha azonban a sejtek túl sok (addíció) vagy túl kevés (deléció) genetikai anyagot tartalmaznak, akkor rendellenesség alakul ki, amely jelentősen befolyásolhatja a külső megjelenést.

Minél idősebb egy terhes nő, annál nagyobb a magzatban a kromoszóma-rendellenesség valószínűsége. Az apa életkorával alig észrevehetően nő a kockázat. Közeli rokonok házassága esetén is gyakoribbak a genetikai betegségek, de ezek általában nem kromoszóma-rendellenességek.

A kromoszómák eltérései sokféle elváltozást okozhatnak, illetve számos hatásuk lehet. Leggyakrabban veleszületett rendellenességek kialakulásához, vagy az embrió, illetve a magzat méhen belüli elhalásához vezetnek.

Az emberi kromoszómák vizsgálata vérmintából történhet. A kromoszóma-rendellenesség már a születés előtt vizsgálható; erre többek között az amniocentézis(magzatvízből való mintavétel) vagy a korionboholy-biopszia(méhlepényből való mintavétel) nyújt lehetőséget.Ezt a vizsgálatot a terhesség 10-12. hetében végzik. Ha a magzatnál kromoszóma-rendellenesség gyanúja merül fel, akkor további vizsgálatok szükségesek a specifikus veleszületett rendellenességek felismerésére. Bár a kromoszóma rendellenességek nem gyógyíthatók, egy részük néha megelőzhető vagy kezelhető.

## Testi kromoszómák eltérései

***Noonan-szindróma***

**A Noonan-szindróma olyan genetikai betegség, amely számos fejlődési rendellenességet, köztük általában alacsony termetet, veleszületett szívhibát vagy rendellenes külsőt okoz.**

A Noonan-szindróma lehet örökletes vagy kialakulhat váratlanul, egészséges géneket hordozó szülők gyermekeiben is. Bár a betegek kromoszómái normálisak, számos, a Turner-szindrómára jellemző rendellenesség észlelhető. Korábban "férfi Turner-szindrómának" is nevezték. Fiúkat és leányokat egyaránt érinthet. A kialakulásáért felelős gén a 12. kromoszómán helyezkedik el.

A tünetek között nyaki redő, alacsonyan ülő fülek, petyhüdt szemhéjak, alacsony termet, rövidebb 4. (gyűrűs) ujj, gótikus (magas boltozatú) szájpad, szív- és érfejlődési rendellenességek fordulnak elő. Alacsonyabb lehet az intelligencia is. A legtöbb beteg kistermetű. Fiúkban előfordul, hogy a herék nem fejlődnek ki rendesen, vagy nem szállnak le. Leányokban a petefészkek kevésbé vagy egyáltalán nem működnek. A pubertás késhet, és meddőség alakulhat ki.A növekedést esetleg növekedési hormonnal lehet befolyásolni.

***Hosszú QT-szindróma***

**A hosszú QT-szindróma a szív ingervezető rendszerének a zavara, amely eszméletvesztést vagy hirtelen halált okozhat.**

A hosszú QT-szindróma 7000 ember közül egyet érint. Az Egyesült Államokban évente 3-4 ezer gyermek és fiatal felnőtt halálát okozza. Gyermekkorban általában genetikai rendellenesség áll a hátterében. Nem ritka, hogy a betegek családjában korábban előfordult már hirtelen és megmagyarázhatatlan haláleset. A felnőttkori megbetegedést legtöbbször gyógyszer, vagy más betegség okozza.

A hosszú QT-szindrómás betegekben gyakrabban alakul ki szokatlanul gyors szívritmus, általában fizikai aktivitáskor vagy érzelmi megrázkódtatáskor. Ha túl szapora a szívműködés, akkor az agy vérellátása romolhat, és ez eszméletvesztéshez vezet. Néhány hosszú QT-szindrómás beteg süketen születik, a betegek egyharmada azonban tünetmentes. Fiatal korban a hosszú QT-szindróma hirtelen halált okozhat.

A gyermekek- vagy fiatal felnőttkorban, hirtelen és látszólag ok nélkül fellépő eszméletvesztés kivizsgálásakor elektrokardiográfiára (EKG) lehet szükség. A vizsgálatot el lehet végezni nyugalomban lévő emberen, intravénás gyógyszerbeadást követően, vagy úgy, hogy közben a beteget arra kérik, hogy futószalagon gyalogoljon vagy szobakerékpárt hajtson. Ez utóbbit terheléses vizsgálatnak nevezik.

***Edwards-kór (18-as triszómia)***

Az Edwards-kór ritka és általában halálos rendellenesség, amely a magzat 18-as kromoszómájának számbeli többletére vezethető vissza. Az érintett magzatok 95%-a magzati korban elhal. Szűrővizsgálat hiányában a rendellenesség minden 3 000. terhességben fordul elő.

***Patau-kór (13-as triszómia)***

A Patau-kór ritka, az élettel össze nem egyeztethető rendellenesség, amely a magzat 13-as kromoszómájának számbeli többletére vezethető vissza és a legkülönbözőbb fejlődési rendellenességekkel jár együtt. Az érintett magzatok csupán 1%-a születhet meg. Szűrővizsgálat hiányában a rendellenesség minden 10 000. terhességben fordul elő.

## Ivari Kromoszómák számbeli eltérései

***Fragilis-X betegség***

**A fragilis-X betegség az X-kromoszóma olyan genetikai rendellenessége, amely megkésett fejlődéshez és más tünetekhez vezet.(X kromoszómához kötött recesszív öröklődés)**

A törékeny-X betegség tüneteit az X-kromoszóma DNS állományának rendellenességei okozzák. Az érintett fiúk általában az édesanyjuktól öröklik a betegséget.

Sok, ebben a betegségben szenvedő gyermeknek normális az intelligenciája. Az értelmi fogyatékosságnak azonban, a Down-kór mellett, ez a leggyakoribb genetikai oka. A tünetek, köztük az értelmi fogyatékosság, fiúk esetében súlyosabbak. A betegség tünetei közé, melyek gyakran nehezen felismerhetők, a megkésett fejlődés, a nagy és előreálló fülek, az előreugró állkapocs és homlok tartoznak. Az ízületek kórosan hajlékonyak, és szívbetegség (mitrális billentyű prolapszus) is előfordulhat. Az autizmus jelei is kialakulhatnak. A nőknek a harmincas éveik közepén elmaradhat a menstruációjuk.

A fragilis-X kromoszómán található hibás DNS-szakasz vizsgálatokkal a születés előtt és után is kimutatható. Minél többször ismétlődik a kóros DNS szakasz, annál nagyobb a tünetek kialakulásának a valószínűsége.

A korai kezelés, köztük a nyelv- és beszédterápia, valamint a mozgásterápia segíthet a gyermekeknek képességeiket minél jobban kifejleszteni. Néhány gyermeknek pszichostimuláns, antidepresszáns és szorongáscsökkentő szerek adása előnyös lehet.

# *A gyógyíthatatlan Tay-Sachs kór*

**Az űrlap alja**

**Ez az autoszomalis recesszív módon öröklődő megbetegedés a kelet-európai zsidó közösségben a legelterjedtebb. Egyes adatok szerint e népcsoportban 28-30 emberből egy hordozza a hibás gént. A kórkép szomorú kimenetelű: bénulással, elbutulással, a látás és hallás elvesztésével és korai halállal jár.**

E betegség következtében zsíranyagcsere zavar alakul ki és egy ún. GM2 gangliozid nevű kóros anyagcseretermék szaporodik fel elsősorban az idegsejtekben, de megjelenik a bőrben, vesében, májban is. Az idegsejtek körül nem képes kialakulni az ingerületek ávitelében fontos szerepet játszó [mielinhüvely.](http://www.webbeteg.hu/cikkek/egeszseges/5210/ossejtterapiaval-gyogyitanak-a-gerincserulteket) A Tay-Sachs kórban szenvedő baba – aki az öröklésmenetből adódóan fiú és lány egyaránt lehet – születésekor egészségesnek látszik.

Arcán esetleg látható a betegség néhány jele – pl. a szokottnál nagyobb fejkörfogat, finom, szinte áttetsző, halványrózsaszín bőr, finomszálú haj, hosszú szempillák – de ezek nem annyira jellegzetesek, hogy azonnal gyanítható lenne a betegség.

Típusos jel még a szem sárgafolt (macula) nevű részén látható cseresznyepiros folt, ami egy egyszerű, szemész által végzett réslámpás vizsgálattal észrevehető, de ilyen jellegű vizsgálat nem mindig történik azonnal a születést követően.
Az egyértelmű tünetek akkor kezdenek kialakulni, amikor a kóros gangliozid kitölti az idegsejteket. Ez 3-6 hónapos korban bekövetkezik, és ettől fogva a leépülés sajnos folyamatos és megállíthatatlan.

A kezdeti tünetek között [izomgyengeségre](http://www.webbeteg.hu/cikkek/neurologia/1401/myasthenia-gravis-%28sulyos-izomgyengeseg%29), a korábban megtanult mozgásformák visszafejlődésére, táplálási nehézségre figyelnek fel a szülők. A korábban már önállóan hasraforduló, ügyesen kúszó-mászó baba nem képes már ezekre a mozgásokra. Sokszor a nyelés, majd pedig a levegővétel is nehézkessé válik.
A leépülés viszonylag lassú, de folyamatos. A beteg gyerek egy-másfél éves korára sokszor már teljesen mozgásképtelen, sőt látását és hallását is elveszíti. A fizikai leépüléssel párhuzamosan a szellemi visszafejlődés is megtörténik.Gyakorivá válnak az epilepsziához hasonló görcsrohamok is. Ilyenkorra már [mesterséges táplálásra](http://www.webbeteg.hu/cikkek/adattar/2767/gyogyaszati-segedeszkozok) és sokszor lélegeztetésre szorul a baba, és a halál legkésőbb 4-5 éves korban elkerülhetetlenül bekövetkezik.

***Cisztás fibrózis*

A külső elválasztású mirigyek (nyálka, verejték) recesszívmódon öröklődő megbetegedése. Leggyakrabban a tüdőt, hasnyálmirigyet, májat, beleket, arc és homloküregeket és a nemi szerveket érinti.**
Normális körülmények között a nyálkahártyák nedvesek, és ez a nedvesség megakadályozza a kiszáradást, vagy a fertőzést. Ennél a betegségnél egy rendellenes gén sűrűvé és tapadóssá teszi a nyálkát. Ez a sűrűnyálka felhalmozódik a tüdőben és elzárja a légutakat. Ez megkönnyíti a baktériumok szaporodását és súlyos fertőzésekhez vezethet. Idővel ezek az ismétlődő fertőzések súlyosan károsítják a tüdőt.

A sűrű nyálka szintén eldugítja a hasnyálmirigy csatornáit. Az emésztő enzimek amit a hasnyálmirigy termel, nem érik el azemésztőcsatornát. Ezek az enzimek nagyon fontosak az étel lebontásában és ezek nélkül a belek nem képesek teljessen felszívni a zsírokat és a fehérjéket. Ennek eredményeként a tápanyagok felhasználatlanul elhadják a szervezetet, a székletek nagy tömegűek lesznek, a beteg nem kap elegendő A, D, E és K vitamint, sok bélgáz termelődik, a has felfúvódik ami fájdalommal, vagy kellemetlen érzéssel jár.

A rendellenes gén a verejtéket nagyon sóssá változtatja. Ezért amikor a beteg izzad, nagy mennyiségű sót veszít a szervezetből. Ez felboríthatja a folyadék egyensúlyt és szívritmus rendellenességekhez vezethet. Tünetei és súlyossága változhat különböző betegek között. Néhány betegnek súlyos tüdő és emésztési problémái vannak, míg másoknál a betegség csak teenager vagy fiatal felnőtt korban jelentkezhet. A leggyakoribb elhalálozási ok a légzőrendszer leállása. 198O-ig e legtöbb elhalálozás a gyerekek és a tizenévesek között volt,ma a javult gyógyítási eljárásokkal a átlag beteg több mint 35 évig él.

## Öröklött ártalmak

Az öröklött genetikai rendellenességek leggyakoribb formája a monogénes (egy génhez kötött) öröklődés, melyekre jellemző lehet a családi halmozódás, így ezeknek a rendellenességeknek a kockázata családfa analízissel állapítható meg. A monogénes öröklődésű rendellenességek az alábbiak lehetnek:

* **Autoszómális domináns:** öröklődése nemtől független, a beteg szülő gyermekei általában 50%-ban szintén betegek, a betegségben nem érintett személy nem adhatja tovább, tehát, ha egy beteg személynek egészséges gyereke születik, akkor az ő gyermekei is egészségesek lesznek.
* **Autoszómális recesszív:** öröklődése nemtől független, a beteg szülő gyermekei hordozók, de egészségesek, két hordozó szülő gyermekei 25%-os eséllyel betegek, 50%-os eséllyel hordozók lesznek, sokszor családi előzmény nélkül jelenik meg, de a rokonházasság növeli a megjelenés kockázatát.
* **X-hez kötött domináns:** beteg nők gyerekeinek 50%-a beteg, nemtől függetlenül. A beteg férfiak összes lánya beteg, összes fia egészséges.
* **X-hez kötött recesszív:** általában férfiak a betegek és a nők hordozók, a beteg férfi összes fia egészséges, összes lánya hordozó, a hordozó fiainak fele beteg, lányainak fele hordozó.
* **Y-hoz kötött öröklődés:** nem ismert az Y kromoszómához kötött rendellenesség. Az Y kromoszóma elsősorban az ivari jelleg kialakulásáért és működéséért felelős. A lombikprogramok fejlődésével az Y kromoszóma olyan hibái is örökölhetőek lettek, melyek azelőtt a meddőség miatt nem voltak azok.