

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ ΠΟΥ ΑΝΑΦΕΡΟΝΤΑΙ ΣΤΟ ΣΧΟΛΙΚΟ ΕΓΧΕΙΡΙΔΙΟ

ΑΣΘΕΝΕΙΕΣ	ΤΡΟΠΟΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΤΗΤΑΣ	ΣΥΝΕΠΕΙΕΣ	ΕΙΔΟΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ
Οικογενή υπερχοληστερολαιμία	Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα (συχνότητα 1:500 άτομα)	Σχετίζεται με αυξημένο κίνδυνο πρώιμης εμφάνισης στεφανιαίας νόσου.	Γονιδιακή μετάλλαξη
Αχονδροπλασία	Αυτοσωμική επικρατής κληρονομικότητα	Έλλειψη αυξητικής ορμόνης	Γονιδιακή μετάλλαξη
Δρεπανοκυτταρική αναιμία	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας.	Αλλαγή της στερεοδιάταξης της αιμοσφαιρίνης, η οποία έχει ως αποτέλεσμα την αλλαγή της μορφής των ερυθροκυττάρων, τα οποία, σε συνθήκες έλλειψης οξυγόνου, παίρνουν χαρακτηριστικό δρεπανοειδές σχήμα	Γονιδιακή μετάλλαξη / αντικατάσταση μιας βάσης
β-θαλασσαιμία ή μεσογειακή αναιμία	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας. Πολλαπλά αλληλόμορφα	Τα συμπτώματα μπορεί να κυμαίνονται από σοβαρή αναιμία (παντελής έλλειψη πολυπεπτιδικής αλυσίδας β, συνεπώς και HbA) έως λιγότερο σοβαρή αναιμία (ελάττωση σύνθεσης πολυπεπτιδικής αλυσίδας β, συνεπώς σύνθεση HbA σε πολύ μικρή ποσότητα).	Η β-θαλασσαιμία χαρακτηρίζεται από μεγάλη ετερογένεια, δηλαδή προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων.

Κυστική ίνωση	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας.	Επηρεάζει πρωτίστως τη λειτουργία των πνευμόνων.	Η κυστική ίνωση οφείλεται σε μεταλλάξεις ενός γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί μια πρωτεΐνη, που είναι απαραίτητη για τη σωστή λειτουργία των επιθηλιακών κυττάρων των πνευμόνων.
α-θαλασαιμία	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας. Πολυγονιδιακός χαρακτήρας	Εφόσον σε κάθε άτομο υπάρχουν συνολικά τέσσερα γονίδια α, ελλείψεις μπορεί να δημιουργηθούν σε ένα, δύο, τρία, ή και στα τέσσερα από αυτά τα γονίδια. Όσο περισσότερα γονίδια α λείπουν τόσο βαρύτερα είναι τα συμπτώματα της ασθένειας.	Είναι αποτέλεσμα, σχεδόν σε όλες τις περιπτώσεις, ελλείψεων ολόκληρου του γονιδίου που κωδικοποιεί την πολυπεπτιδική αλυσίδα α
Αλφισμός	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας.	Στα άτομα που πάσχουν από αλφισμό υπάρχει έλλειψη της χρωστικής στο δέρμα, στα μαλλιά και στην ίριδα του οφθαλμού.	Ο αλφισμός εμφανίζει ετερογένεια, δηλαδή άλλα άτομα εμφανίζουν παντελή έλλειψη ενεργότητας του ενζύμου, ενώ άλλα εμφανίζουν μειωμένη ενεργότητα. Προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων.
φαινυλκετονουρία (PKU = Phenyl Keton Urea)	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας	Έλλειψη του ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης. Στα άτομα που είναι ομόζυγα για το υπολειπόμενο μεταλλαγμένο γονίδιο παρεμποδίζεται η φυσιολογική ανάπτυξη και	Προκαλείται από πολλά διαφορετικά είδη γονιδιακών μεταλλάξεων όπως αντικαταστάσεις, ελλείψεις και προσθήκες βάσεων.

		λειτουργία των κυττάρων του εγκέφαλου, με συνέπεια τη διανοητική καθυστέρηση.	
Κληρονομική ανεπάρκεια του ανοσοποιητικού συστήματος	Αυτοσωμικός υπολειπόμενος τύπος κληρονομικότητας	Η ασθένεια αυτή οφείλεται στην έλλειψη του ενζύμου απαμινάση της αδενοσίνης (ADA), που παίρνει μέρος στον μεταβολισμό των πουρινών στα κύτταρα του μυελού των οστών.	Η έλλειψη οφείλεται σε μετάλλαξη του γονιδίου που παράγει το ένζυμο αυτό.
Αιμορροφιλία Α	Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη διαταραχή	Το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα VIII, μιας αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης	
Αιμορροφιλία Β	Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη διαταραχή	Το αίμα δεν πήζει φυσιολογικά λόγω έλλειψης του παράγοντα IX, μιας αντιαιμορροφιλικής πρωτεΐνης	
Μερική αχρωματοψία	Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη διαταραχή	η μερική αχρωματοψία στο πράσινο και το κόκκινο χρώμα.	
Σύνδρομο Down (Τρισωμία 21)	Αριθμητική αυτοσωμική χρωμοσωμική ανωμαλία	Τα άτομα με σύνδρομο Down εμφανίζουν καθυστέρηση στην ανάπτυξη, χαρακτηριστικές δυσμορφίες στο πρόσωπο και διανοητική καθυστέρηση	Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν, σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις, εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 21
Τρισωμία 13	Αριθμητική αυτοσωμική χρωμοσωμική ανωμαλία	Βαρύτερα συμπτώματα από εκείνα που πάσχουν από σύνδρομο Down, επειδή τα	Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν, σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις, εμφανίζεται ένα

		χρωμοσώματα 13 και 18 είναι μεγαλύτερα σε μέγεθος	επιπλέον χρωμόσωμα 13
Τρισωμία 18	Αριθμητική αυτοσωμική χρωμοσωμική ανωμαλία	Βαρύτερα συμπτώματα από εκείνα που πάσχουν από σύνδρομο Down, επειδή τα χρωμοσώματα 13 και 18 είναι μεγαλύτερα σε μέγεθος	Στον καρυότυπο των ατόμων που πάσχουν, σε όλες σχεδόν τις περιπτώσεις, εμφανίζεται ένα επιπλέον χρωμόσωμα 18
Σύνδρομο Klinefelter	Αριθμητική φυλετική χρωμοσωμική ανωμαλία	Τα άτομα αυτά έχουν εξωτερικά χαρακτηριστικά αρσενικού ατόμου είναι όμως στείρα. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου εμφανίζονται μετά την εφηβεία.	Τα άτομα με σύνδρομο Klinefelter έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) και τρία φυλετικά χρωμοσώματα, τα ΧΧΥ, αντί του φυσιολογικού ζεύγους ΧΥ
Σύνδρομο Turner	Αριθμητική φυλετική χρωμοσωμική ανωμαλία	Τα άτομα αυτά δεν εμφανίζουν δευτερογενή χαρακτηριστικά του φύλου, παρ' όλο που έχουν φαινότυπο θηλυκού ατόμου, και είναι στείρα	Έχουν φυσιολογικό αριθμό αυτοσωμικών χρωμοσωμάτων (44) αλλά μόνο ένα χρωμόσωμα Χ από το ζεύγος των φυλετικών χρωμοσωμάτων (ΧΟ)
Το σύνδρομο φωνή της γάτας (cri-du-chat)	Δομική χρωμοσωμική ανωμαλία	Το σύνδρομο ονομάζεται έτσι, γιατί το κλάμα των νεογέννητων που πάσχουν μοιάζει με το κλάμα της γάτας (cri-du-chat). Τα άτομα που πάσχουν από το συγκεκριμένο σύνδρομο εμφανίζουν διανοητική καθυστέρηση.	Οφείλεται στην έλλειψη ενός τμήματος από το χρωμόσωμα 5.
Καρκίνος	Όχι μεντελική κληρονομικότητα	Ο καρκίνος χαρακτηρίζεται από τον ανεξέλεγκτο πολλαπλασιασμό κυττάρων ενός ιστού. Αυτά σχηματίζουν μάζες κυττάρων	Συσώρευση αρκετών γενετικών αλλαγών στα κύτταρα. Συμμετέχουν συνήθως τόσο τα ογκογονίδια όσο και τα ογκοκατασταλτικά

		(καρκινικοί όγκοι) ή μεταναστεύουν στο αίμα όπως στις διάφορες μορφές λευχαιμιών	γονίδια (γονιδιακές – μετατοπίσεις πρωτοογκογονιδίων / έλλειψη ολόκληρων ογκοκατασταλτικών γονιδίων)
Ρετινοβλάστωμα	ΚΑΡΚΙΝΟΣ	Καρκίνος του αμφιβληστροειδούς χιτώνα του ματιού	Είναι αποτέλεσμα έλλειψης ενός ογκοκατασταλτικού γονιδίου στο χρωμόσωμα 13
Μελαγχρωματική ξηροδερμία	ΚΑΡΚΙΝΟΣ	Εμφανίζουν πολλαπλάσια συχνότητα καρκίνων του δέρματος, κυρίως στις περιοχές που εκτίθενται στην ακτινοβολία του ήλιου, σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα	Βλάβες στους μηχανισμούς επιδιόρθωσης του DNA έχουν ως αποτέλεσμα την αυξημένη συχνότητα εμφάνισης καρκίνου
Πνευμονικό εμφύσημα		Έλλειψη της AAT. Η πρωτεΐνη αυτή παράγεται στο ήπαρ του ανθρώπου και η απουσία της, που είναι αποτέλεσμα μετάλλαξης του γονιδίου, έχει ως αποτέλεσμα γενετική ασθένεια, που οδηγεί στο εμφύσημα.	Γονιδιακή μετάλλαξη
Σακχαρώδης διαβήτης		Ο διαβήτης είναι μια ασθένεια που χαρακτηρίζεται από έλλειψη ή μείωση ινσουλίνης	Γονιδιακή μετάλλαξη
AIDS, σύνδρομο επίκτητης ανοσολογικής ανεπάρκειας	ΡΕΤΡΟΙΟΣ	ΛΟΙΜΩΞΗ ΤΟΥ ΑΝΟΣΟΠΟΙΗΤΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ	
Μηνιγγίτιδα	ΙΟΣ	ΛΟΙΜΩΞΗ ΜΗΝΙΓΓΩΝ ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ	

