

## UVOD

Kod vrsta pogodnih za genetičke analize zbog brzog razmnožavanja i lakog gajenja u kontrolisanim uslovima, istraživači mogu da prate osobine kroz niz generacija. Kad je riječ o našoj vrsti situacija je drugačija. Ljudi žive u vrlo različitim uslovima, eksperimentalna ukrštanja nisu ni moguća ni poželjna, a dužina života i relativno mali broj potomaka dodatno otežavaju praćenje nasljeđivanja. Uprkos tome, saznanja o humanoj genetici umnožavaju se velikom brziom. Humana genetika posmatra čovjeka kao jedinku, a ne kao vrstu izato primjenjuje posebne metode kojima se prati čovjekovo nasljeđivanje. Ove metode uključuju proučavanje rodoslovnih stabala, analizu hromozoma, kao i istraživanje genoma čovjeka. Kao rezultat savremenih istraživanja dobijene su čitave liste gena odgovornih za određene osobine i oboljenja ljudi. Iako genom čovjeka sadrži ukupnu nasljednu informaciju, geni se u javnosti najčešće pominju upravo u kontekstu nasljednih bolesti o kojima ću više reći u nastavku svog rada.

„ SUNCE NE PRAVI NIKAKVE RAZLIKE.

NJEMU JE SVAKI ČOVJEK SIMPATIČAN.

”

GDJE SJA SUNCE SRCA, TU JE SVAKI ČOVJEK VRIJEDAN TRUDA.

PHIL BOSMANS

## NASLJEDNE BOLESTI

Većina bolesti kod ljudi može se posmatrati kao posljedica međudjelovanja genetičke građe i okoline. Kod nekih bolesti je genetički dio toliko nadmoćan da se pojavljuje u predviđenom obliku i bez potrebe za djelovanjem okoline. Bolesti koje imaju genetsku predispoziciju nazivaju se nasljedne bolesti. Ove bolesti se mogu ispoljavati od gotovo asimptomatskih oblika do fenotipski veoma izraženih od kojih su neke nespojive sa životom i imaju za posledicu pobačaj. Do ovih bolesti dolazi zbog mutacija u nasljednom materijalu. Uzroci mutacija su većinom nepoznati, a najčešće su to faktori sredine: radijacija, virusi, hemikalije... One mogu uzrokovati vidljive promjene u strukturi hromozoma (delecije, translokacije) ali i male (samo jedna purinska i pirimidinska baza jednog gena koja mijenja značenje koda, odnosno triplet, a time i aminokiselinu u peptidnom lancu). Mutirani geni mijenjaju strukturu enzima, regulacijskih proteina i strukturnih proteina. Posljedice tih promjena su poremećaji metaboličkih procesa u ćelijama, kao što su sinteza kompleksnih lipida i ugljikohidrata, formiranje membrana i drugih ćelijskih organela, skupljanje i raspodjela anorganskih jona itd. Prema tome, primarni proces je promjena slijeda baza DNK što određuje strukturu iRNK i preko nje proteina, a sve druge metaboličke reakcije su sekundarna posljedica koja dovodi do oboljenja. Ako je npr. zbog mutacije gena došlo do promjene strukture, a time i funkcije nekog enzima metaboličkim proces u kojem taj enzim učestvuje odvijace se sporije ili u pogrešnom pravcu ili se uopšte neće odvijati. Posljedica toga će biti nakupljanje supstrata tog enzima i manjak produkata normalne metaboličke reakcije u kojoj enzim učestvuje. Višak supstrata štetno djeluje u organizmu (odlaganje u tkiva, toksičnost, poremećaj homeostaze), a takođe i manjak produkata metaboličke reakcije za koji je nedostajao enzim.

Osim bolesti i malforacija hromozomske aberacije su uzročnici i malignoma. Većina ljudskih neoplazmi pokazuje mikroskopske primjetne promjene kariotipa. Preko 95% slučajeva hronične mijeloične leukemije ima translokaciju koja zahvata hromozome 9 i 22, što dovodi do

Philadelphia hromozoma. Učestalost karcinoma kao što su: karcinom pluća, dojke, debelog crijeva takođe imaju specifične hromozomske mutacije koje se lakše analiziraju primjenom molekularne tehnike. Ove mutacije često zahvataju lokuse koji imaju ulogu regulatora rasta ćelija. Radi se o proto-onkogenima koji se mutacijama aktiviraju i postaju aktivni onkogeni. Posljedica je poremećaj u smislu diobe ćelije, kad ne treba, kako ne treba i gdje ne treba, što u suštini čini maligni rast. Nasljedne bolesti se svrstavaju u tri skupine:

**----- OSTATAK TEKSTA NIJE PRIKAZAN. CEO RAD MOŽETE PREUZETI NA SAJTU. -----**

[www.maturskiradovi.net](http://www.maturskiradovi.net)

**MOŽETE NAS KONTAKTIRATI NA E-MAIL: [maturskiradovi.net@gmail.com](mailto:maturskiradovi.net@gmail.com)**