



Konsultacje Genetyka 18 lutego 2022

dr n. med. Renata Posmyk

ZAKŁAD GENETYKI KLINICZNEJ UMB

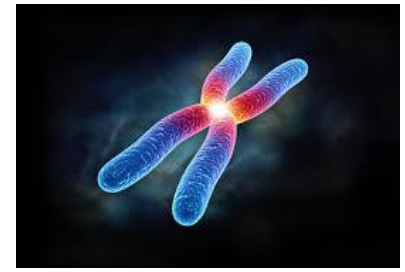


Ministerstwo
Edukacji i Nauki



DOFINANSOWANO ZE ŚRODKÓW BUDŻETU PAŃSTWA
PROGRAM SPOŁECZNA ODPOWIEDZIALNOŚĆ NAUKI
- POPULARYZACJA NAUKI I PROMOCJA SPORTU MINISTRA EDUKACJI I NAUKI
Biologia i Chemia po akademicku
DOFINANSOWANIE
40 000 zł
CAŁKOWITA WARTOŚĆ
45 000 zł

Poradnictwo genetyczne



Genetyka

.....

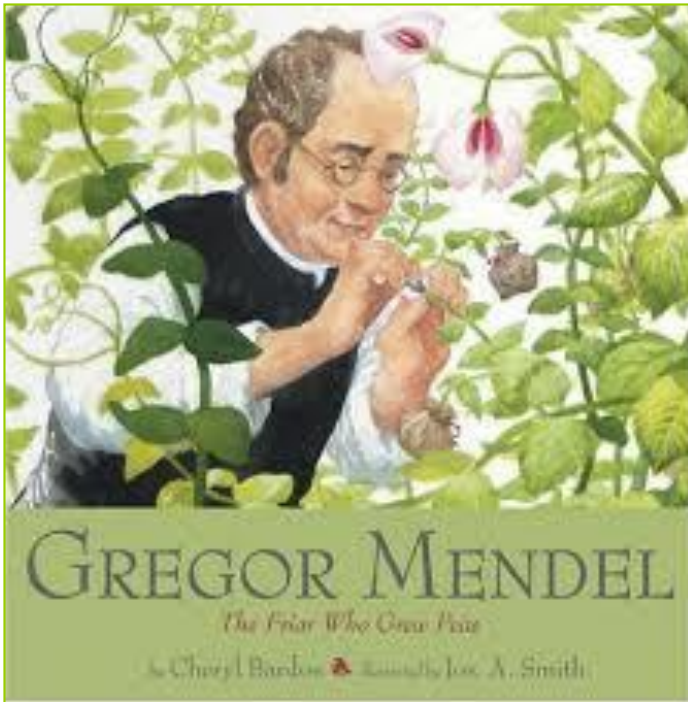
krótki wstęp

Genetyka

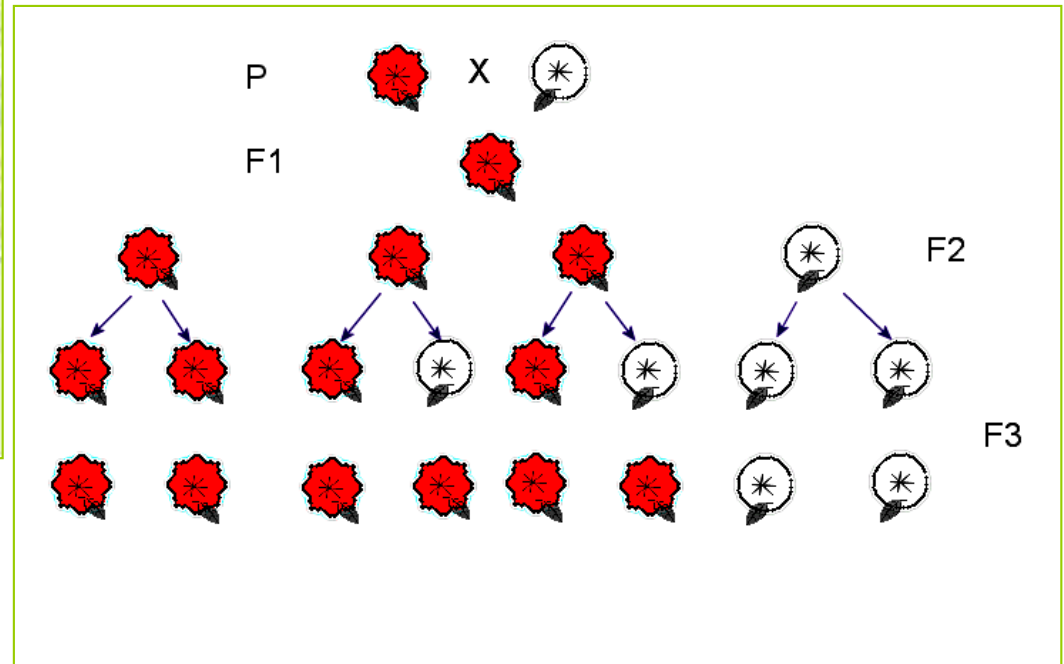
- od starogreckiego : γένεσις *genesis* – „**pochodzenie**”
- nauka o dziedziczności i zmienności organizmów,
które są oparte na **informacji** zawartej
w podstawowych jednostkach dziedziczności



GENACH



1866 r.



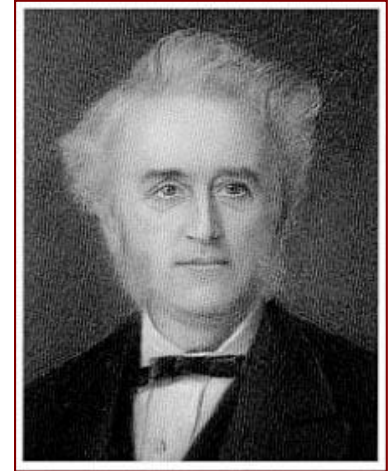
JOHN LANGDON DOWN



Florence F., a Down's syndrome patient at Normansfield, photographed in 1900 when she was 10 years old.



Mary A., the first Down's syndrome patient admitted to Normansfield, photographed when she was 18 and again when she was 55. She died at the age of 36.



1866

Down syndrome

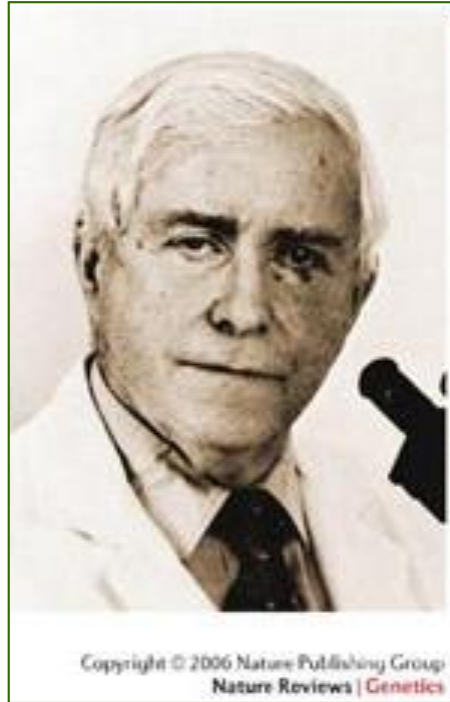
A reproduction of the original cases



James Watson i Francis Crick odkryli strukturę DNA

w 1953 r.





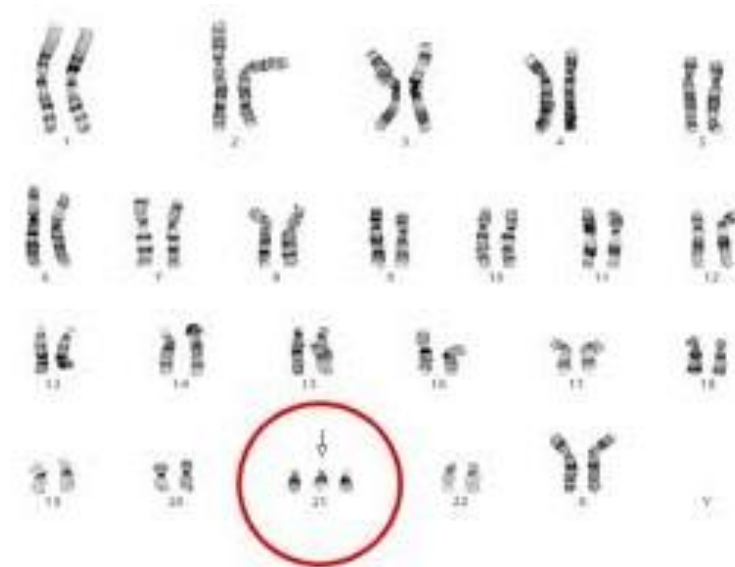
1956 r.



Joe Hin Tjio and Albert Levan

JEROME LEJEUNE

1959



47,XX,+21

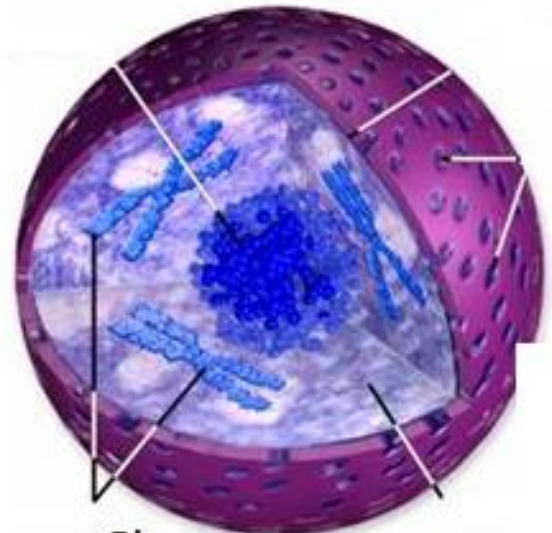
Gdzie są geny?



Rys. A Jelska

Cells

- nucleus
- chromosomes
- DNA
- genes
- traits



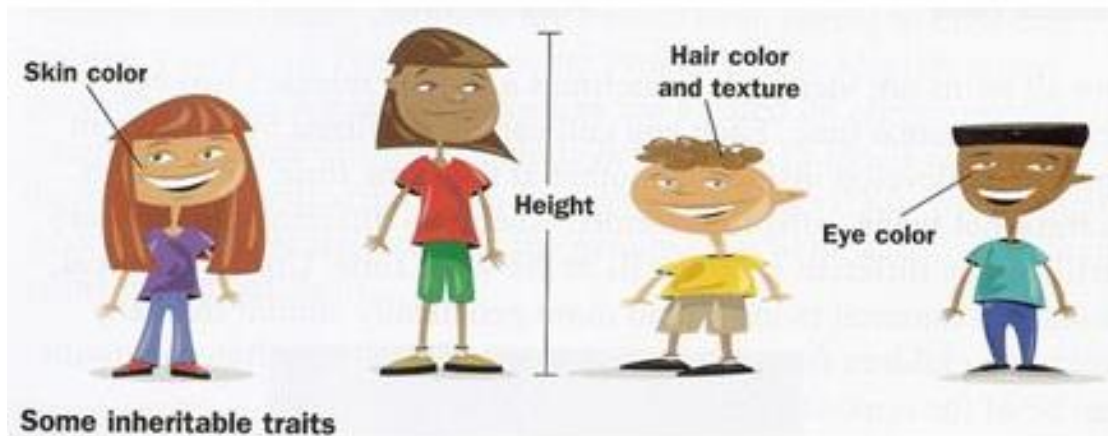
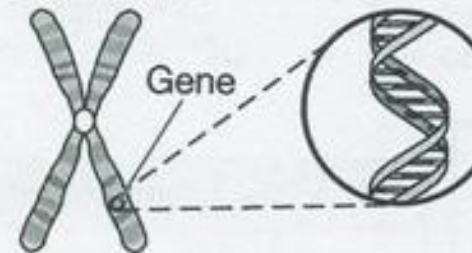
Chromosomes

Chromosome



Chromosome

Gene



Some inheritable traits

PORÓWNANIE WIELKOŚCI



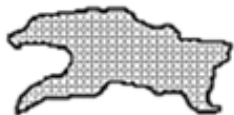
Ziemia- komórka



państwo- chromosom



województwo- fragment chromosomu



miasto- nić DNA



ludzie- geny



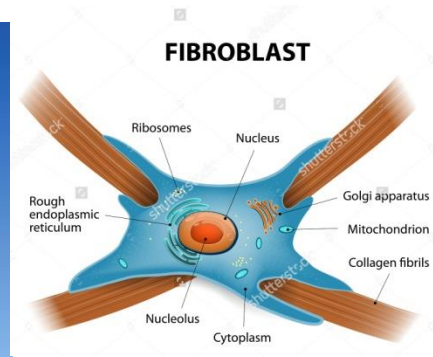
CHROMOSOMY

GENY



Jak pozyskać chromosomy?

1. Pobranie krwi
- ↓
2. Izolacja limfocytów
- 2-5 dni
- ↓

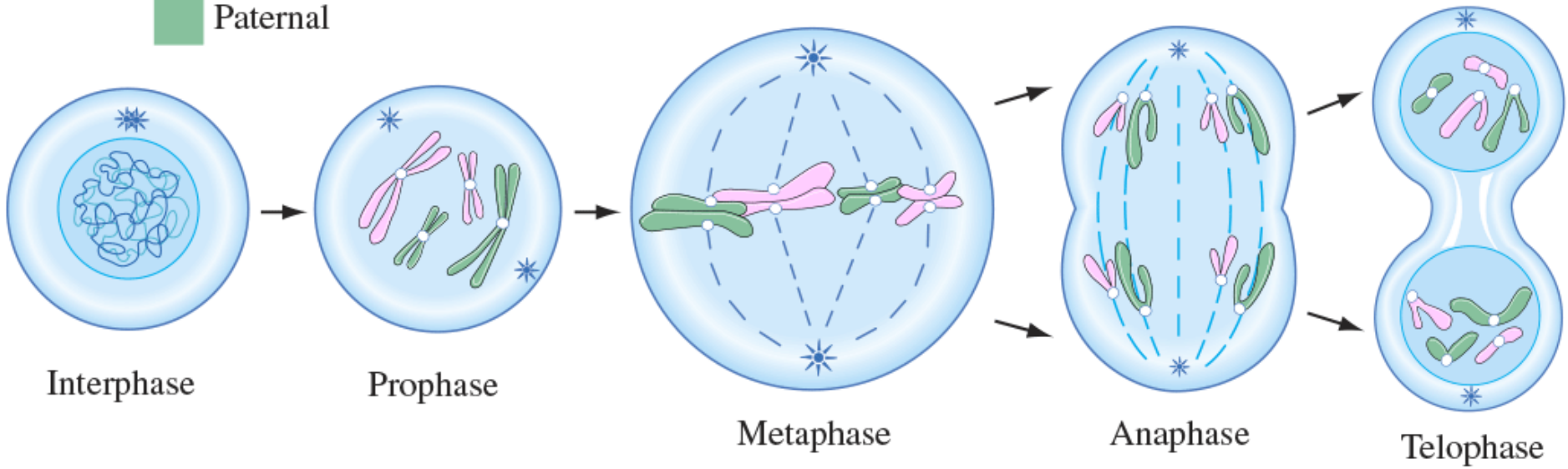


3. Hodowla ok. 2 tygodnie



Mitosis

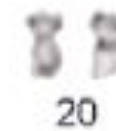
Maternal
Paternal



46, XX

Karyotyp

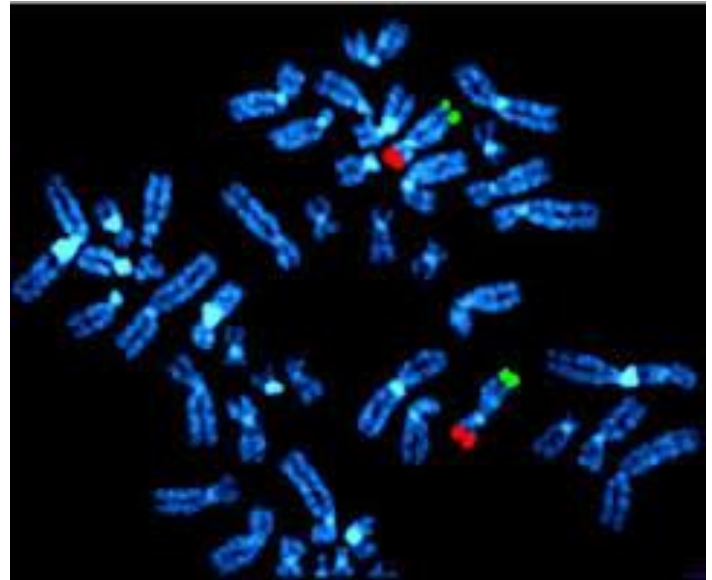
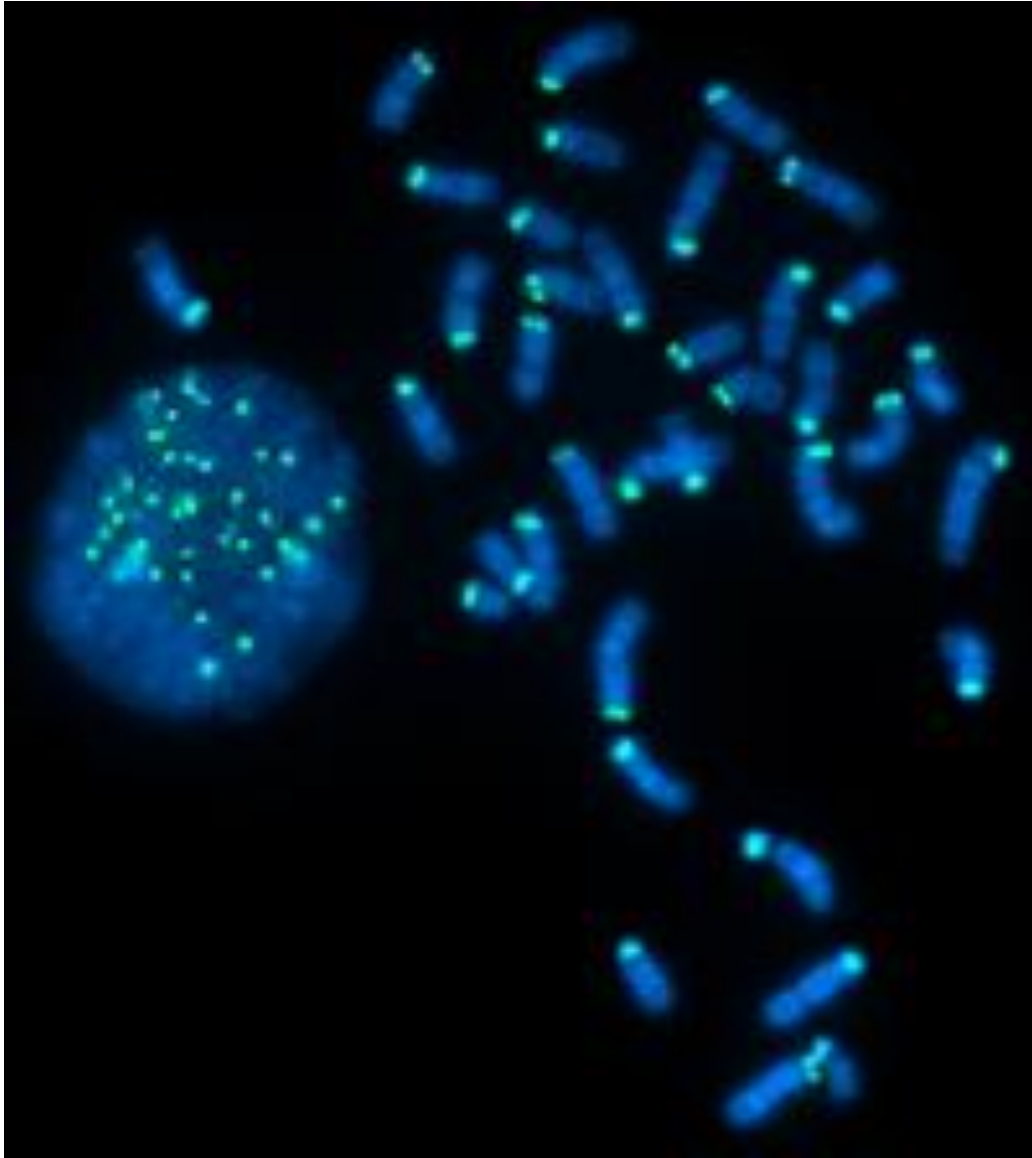
46,XY



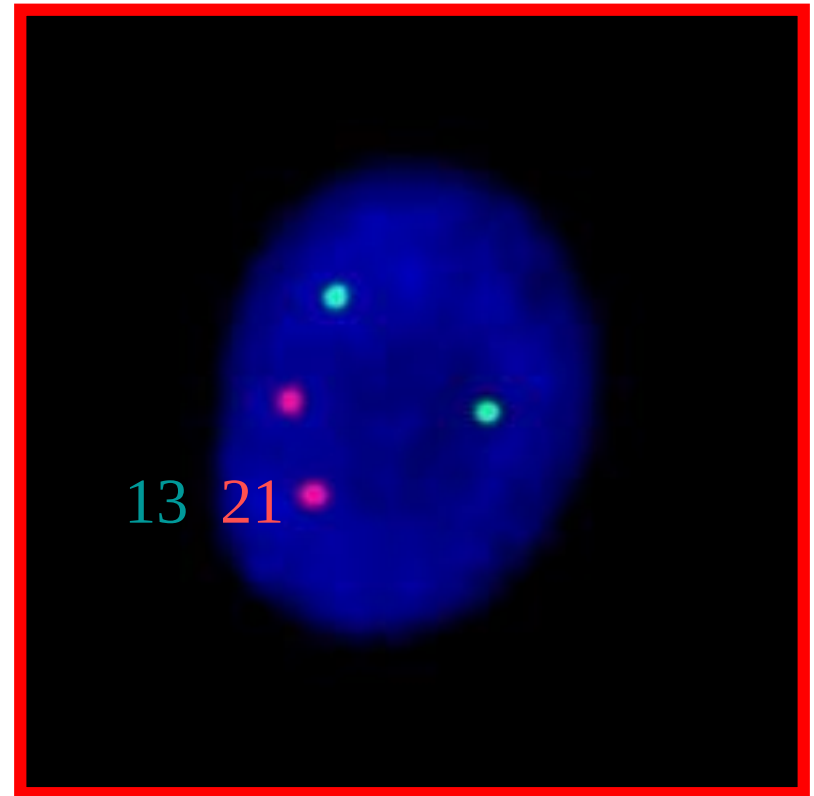
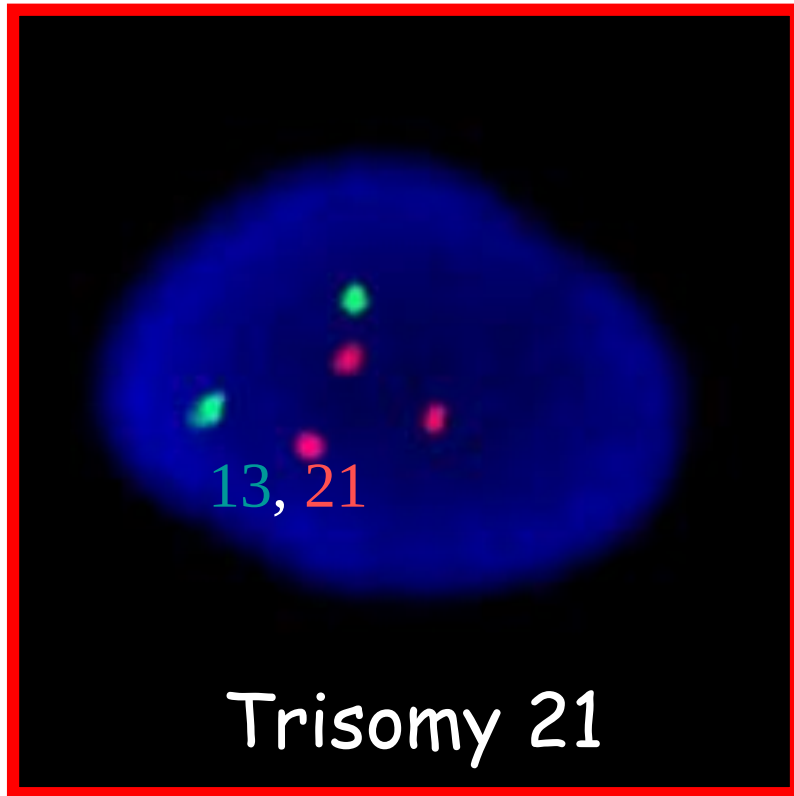
or



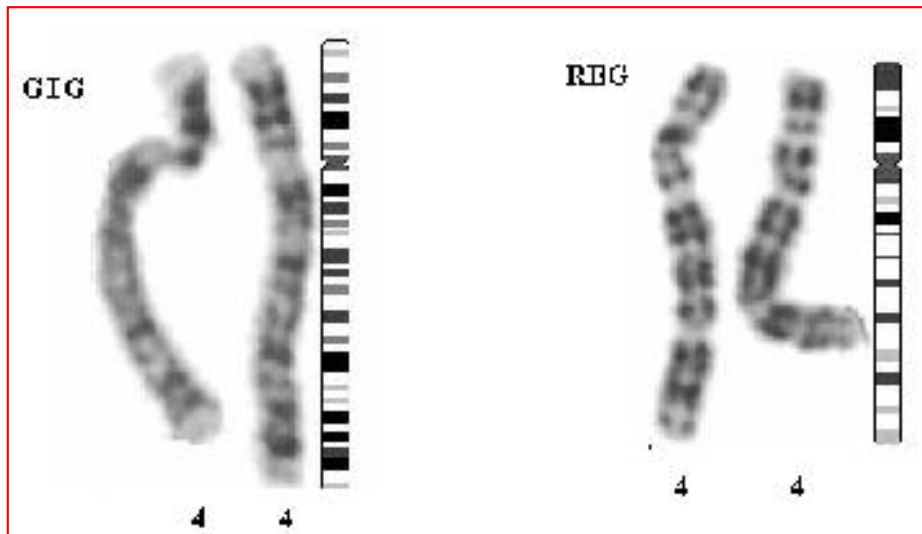
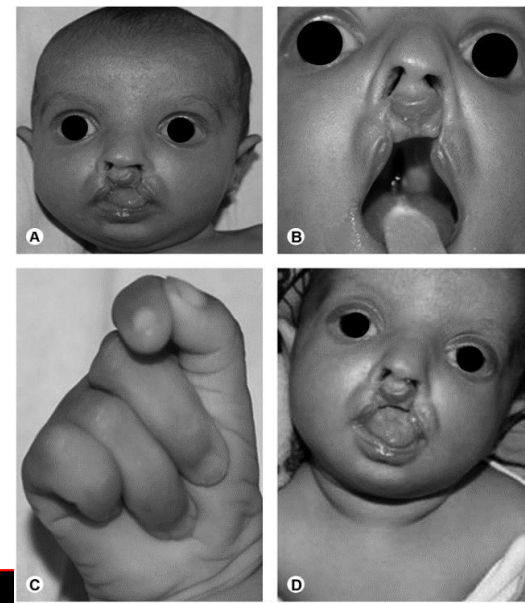
Metoda FISH



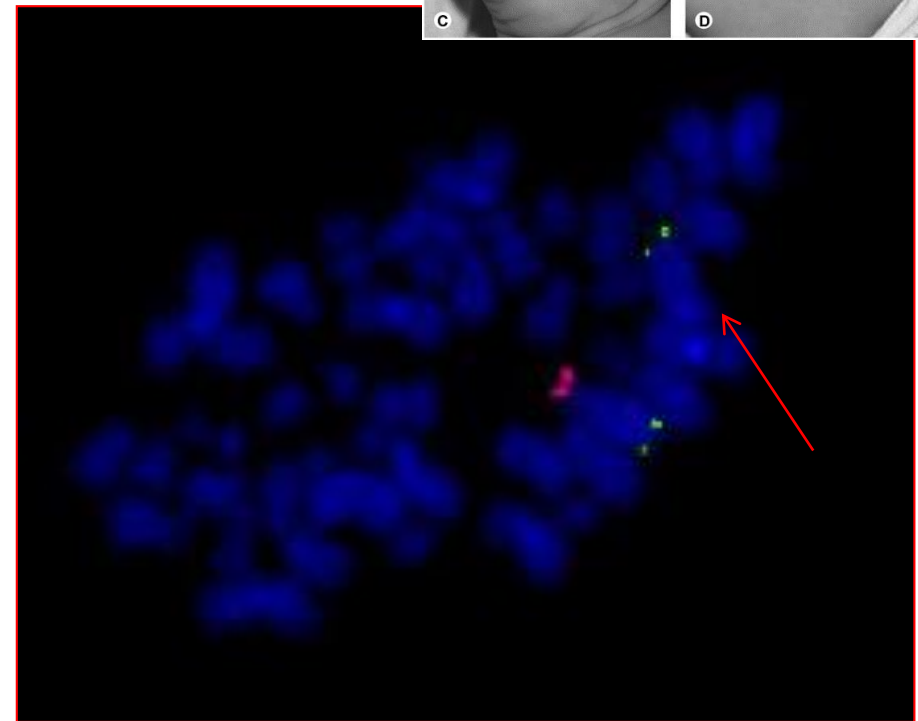
Rapid FISH



Microdeletion

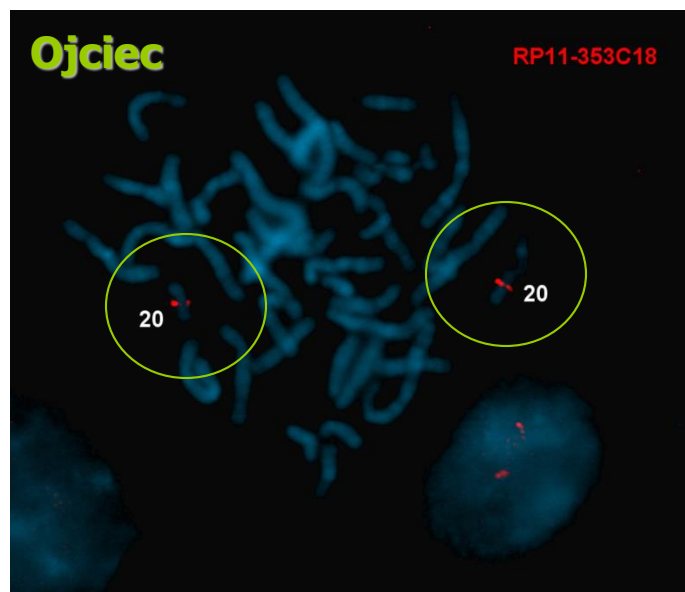
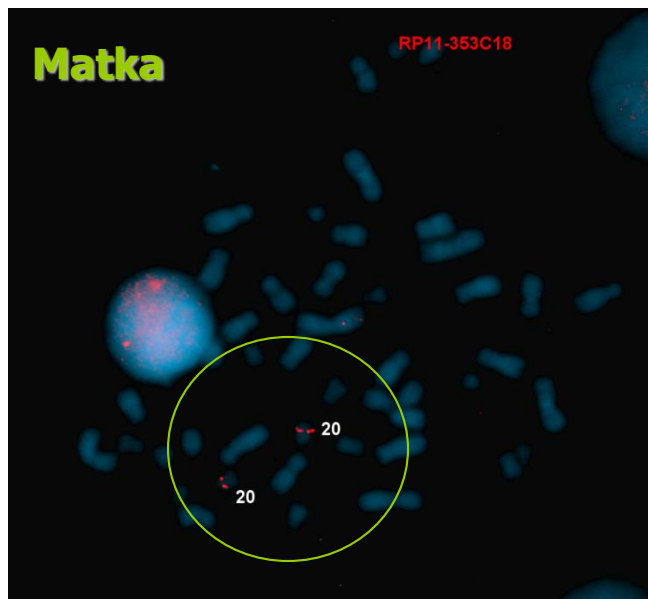
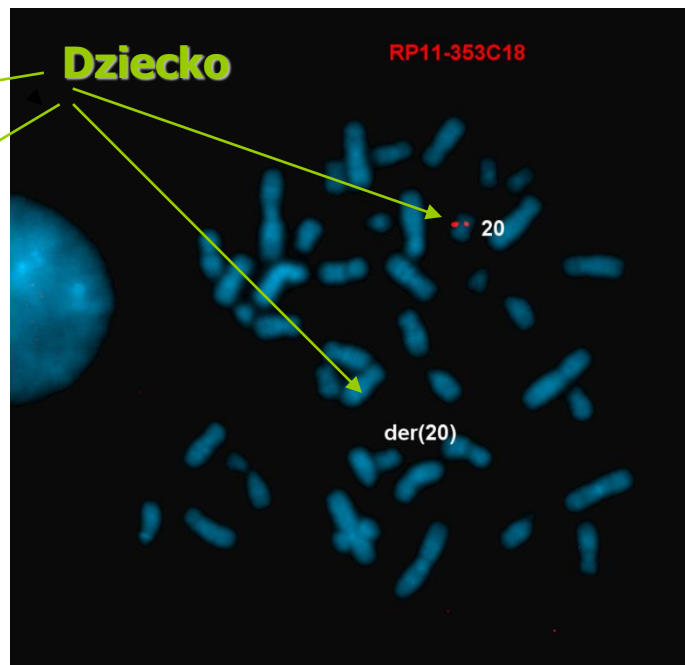
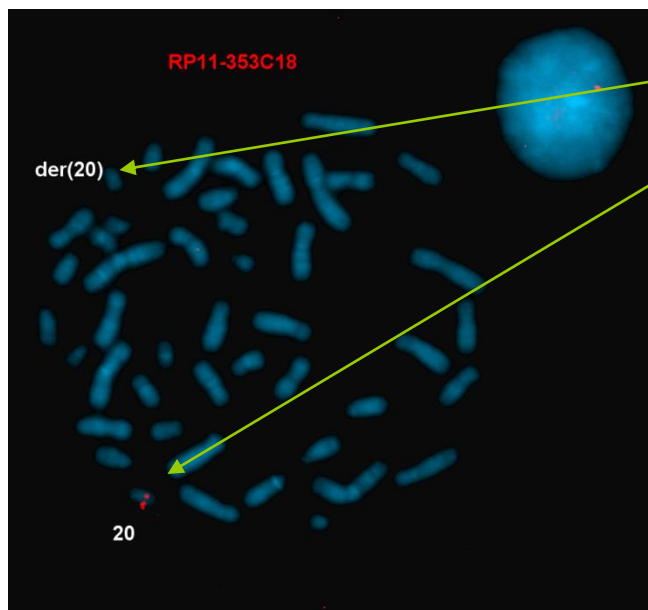


46,XX

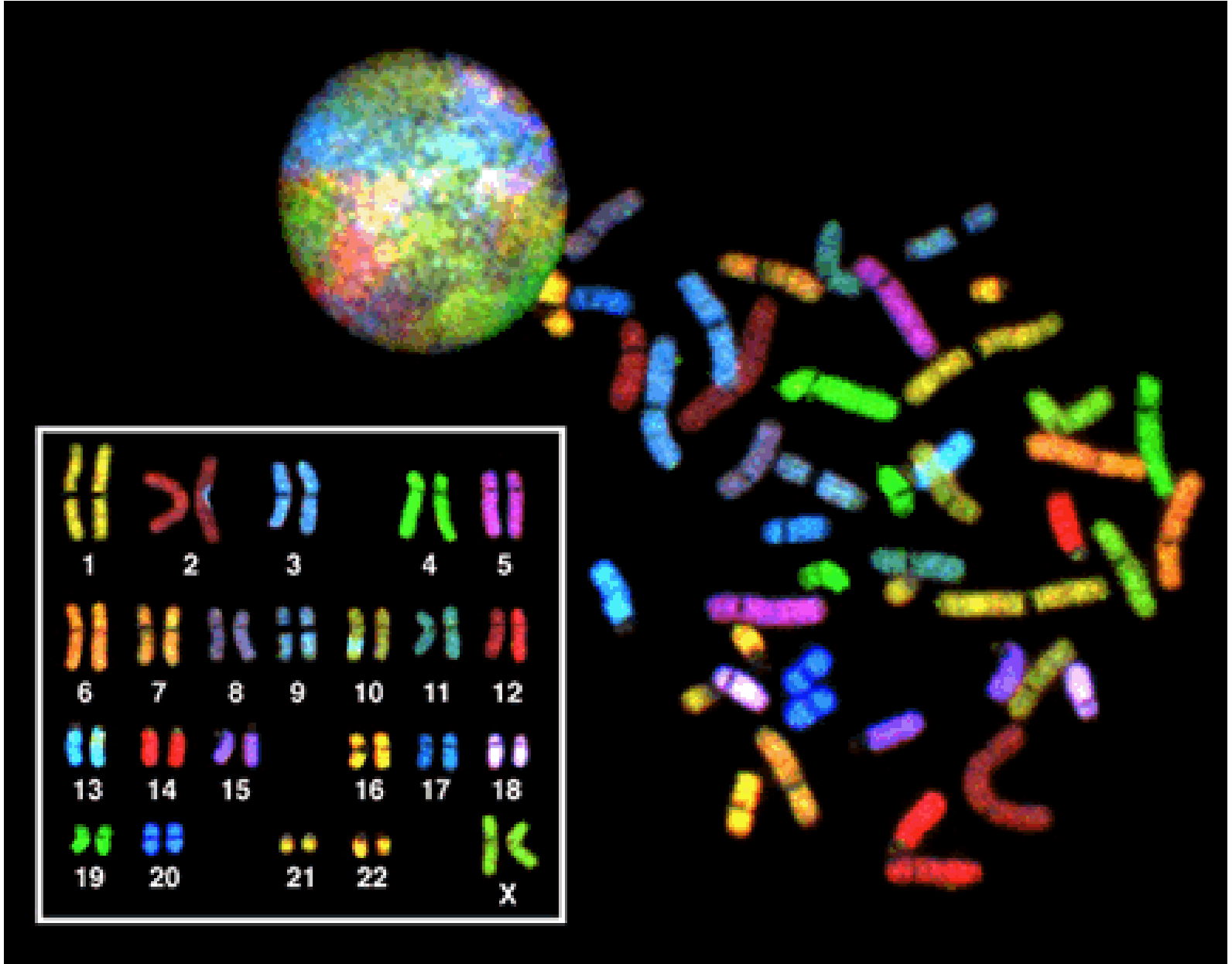


ish del(4)(p16.3p16.3)(WHSCR-)

FISH



Metoda FISH



Genetyka Kliniczna

**Nowa specjalizacja (4 lat)
od 2001 roku
w Polsce**

Rok 2021

ok. 110 specjalistów ☹

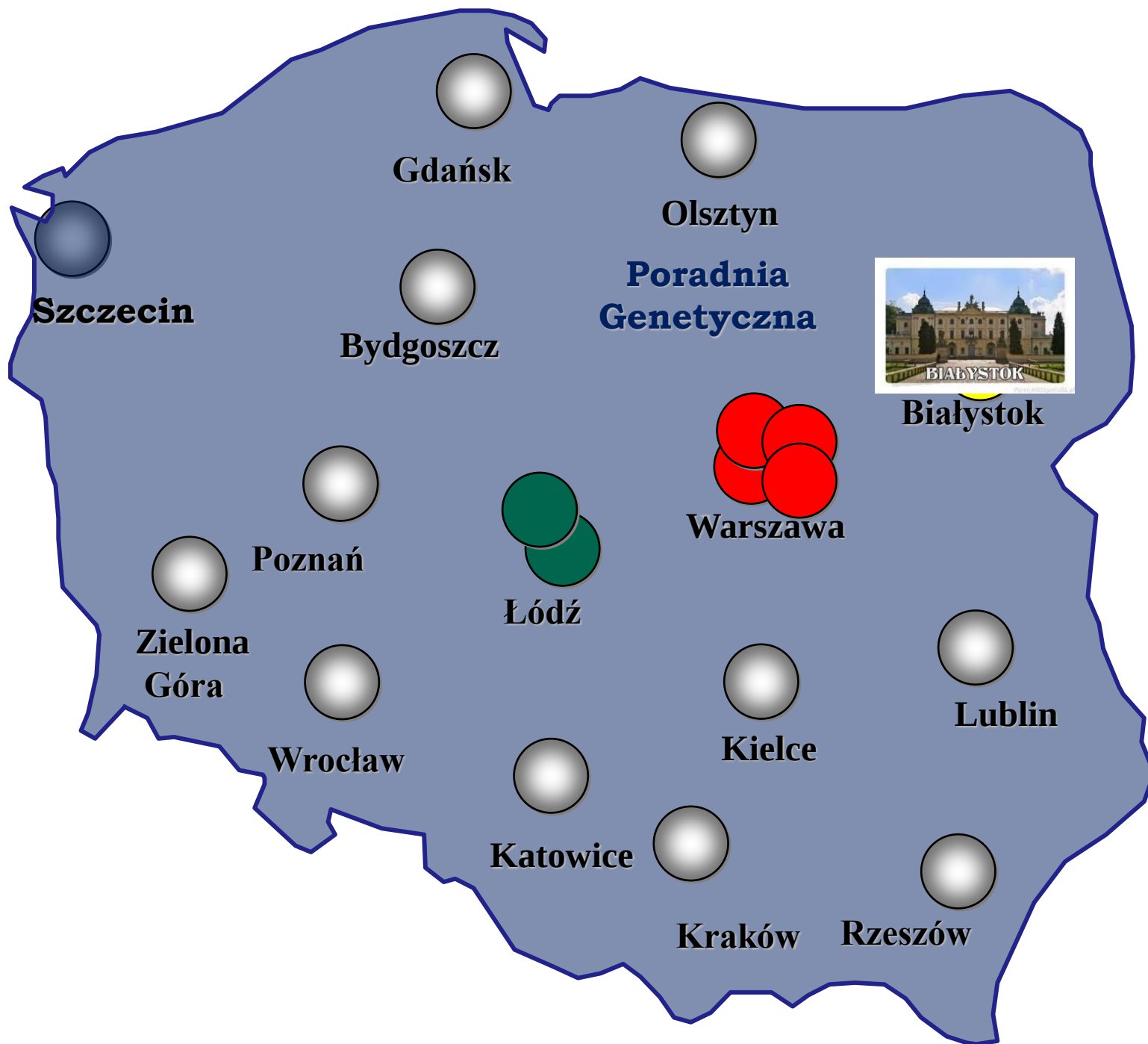


Laboratoryjna Genetyka Medyczna

**Nowa specjalizacja (5 lat)
od 2001 roku
w Polsce**

Rok 2021

ok. 110 specjalistów ☹



Szczecin

Gdańsk

Olsztyn

Bydgoszcz

**Poradnia
Genetyczna**

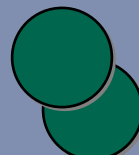


Białystok



Warszawa

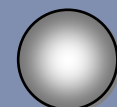
Poznań



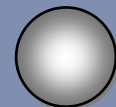
Łódź

**Zielona
Góra**

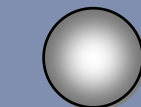
Wrocław



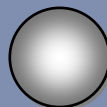
Kielce



Lublin

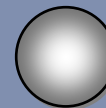


Katowice

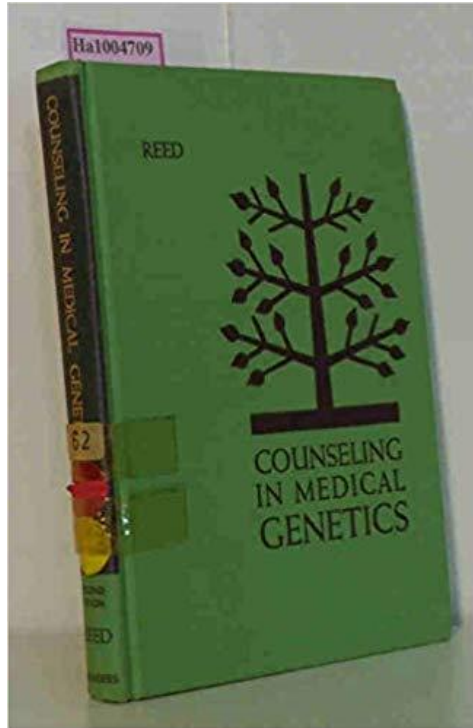


Kraków

Rzeszów



Poradnictwo genetyczne



Termin poradnictwo genetyczne
(ang. genetic counselling)
został wprowadzony
do terminologii medycznej
przez **Sheldona Reeda w 1947r.**

Poradnictwo genetyczne

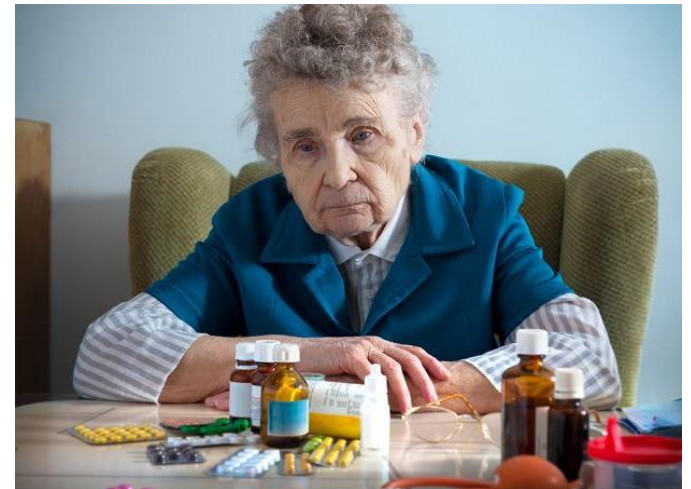
jest procesem
diagnostyczno-prognostycznym,

który
oferowany jest rodzinom ryzyka genetycznego.

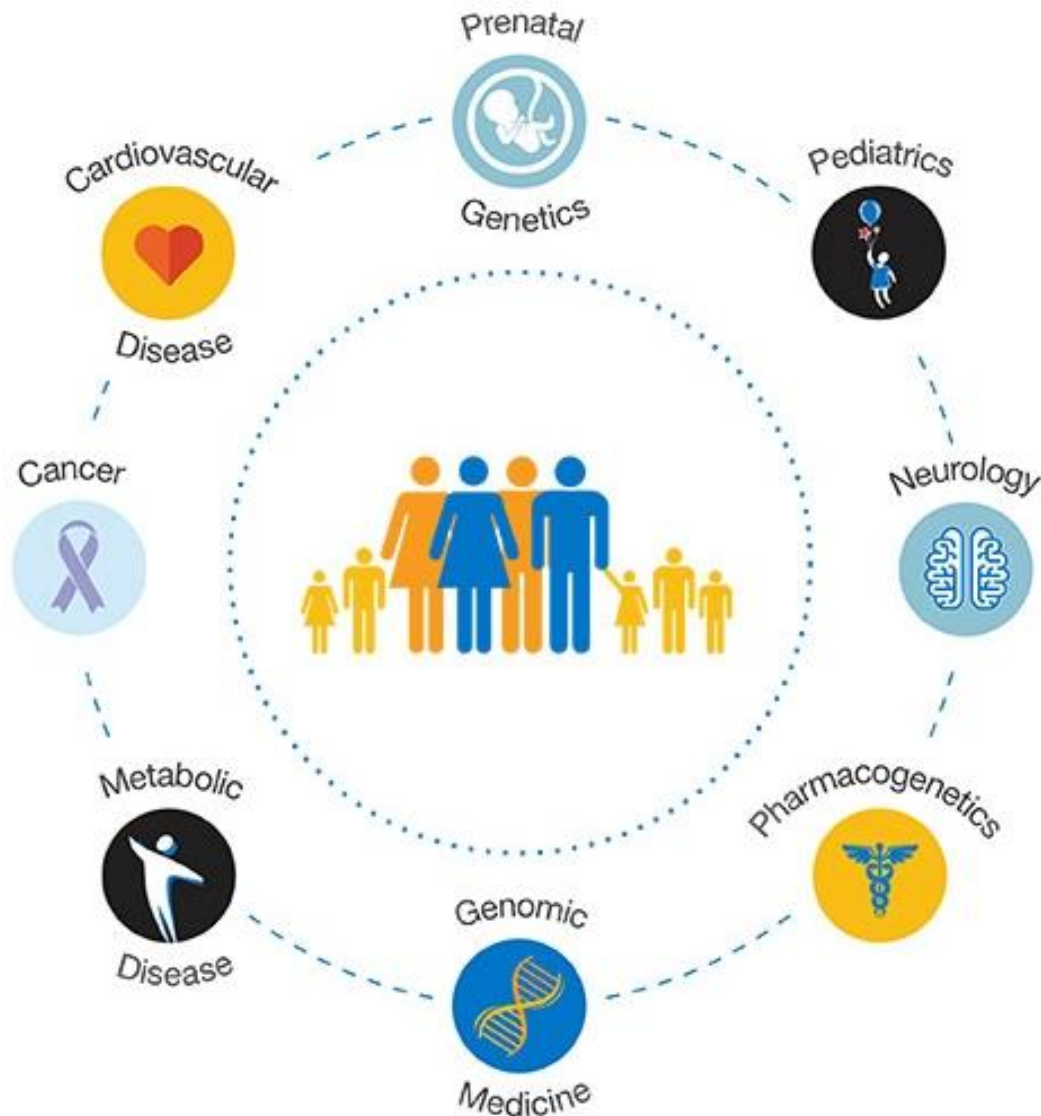




KOMU?



Poradnictwo genetyczne



Wskazania do skierowania do Poradni Genetycznej

Dzieci:

1. Opóźniony rozwój psychoruchowy
2. Wiotkość
3. NI- niepełnosprawność intelektualna
4. Cechy dysmorfii
5. Wady wrodzone
6. Niski wzrost
7. Pierwotny brak miesiączki
8. Obojnacze narządy płciowe
9. Duże spodzietwo i/lub wnętrostwo

Wskazania do skierowania do Poradni Genetycznej

Osoby dorosłe:

1. Schorzenia dziedziczne występujące w rodzinie (już zdiagnozowane)
2. Podejrzenie schorzeń o podłożu genetycznym
3. Niepłodność
4. 2 lub > poronienia samoistne w wywiadzie
5. Poradnictwo genetyczne u par spokrewnionych
6. Poradnictwo genetyczne przed i po diagnostyce prenatalnej.

Schorzenia genetyczne

- 1. Chromosomowe**
- 2. Monogenowe**
- 3. Poligenowe**
- 4. Mitochondrialne**
- 5. Komórki somatycznej**

ETAPY PORADY GENETYCZNEJ

1. Diagnoza **fenotypowa**:

- ☐ ocena kliniczna
- ☐ ocena dysmorfologiczna
- ☐ fenotyp zachowania

2. Diagnoza **genotypowa**:

- ☐ weryfikacja rozpoznania klinicznego (CTG, DNA)

3. Analiza rodowodowa

4. Określenie wielkości **prawdopodobieństwa** powtórzenia się w rodzinie

5. Prognoza rozwoju.

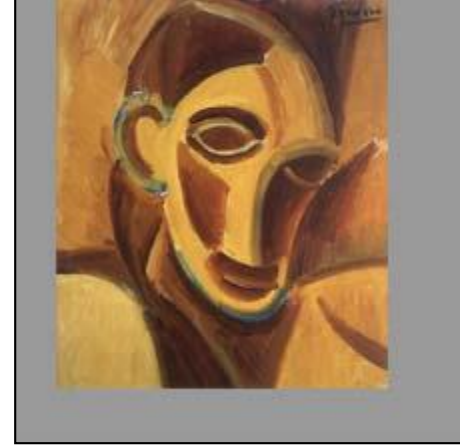
6. Ukierunkowanie pacjenta na opiekę wielospecjalistyczną.

ZASADA Nr 1

„Najpierw patrz, nie dotykaj”.



DYSMORFOLOGIA

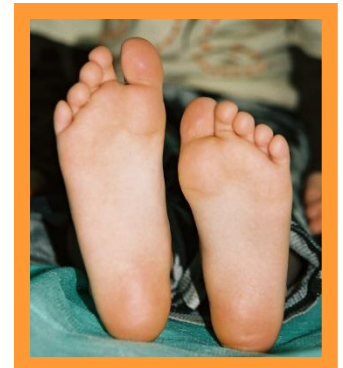
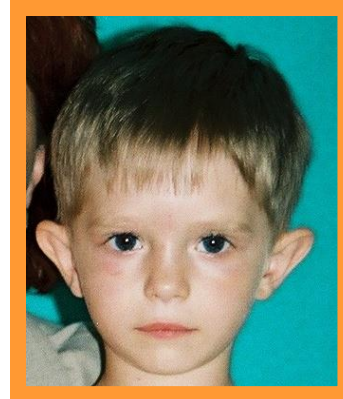
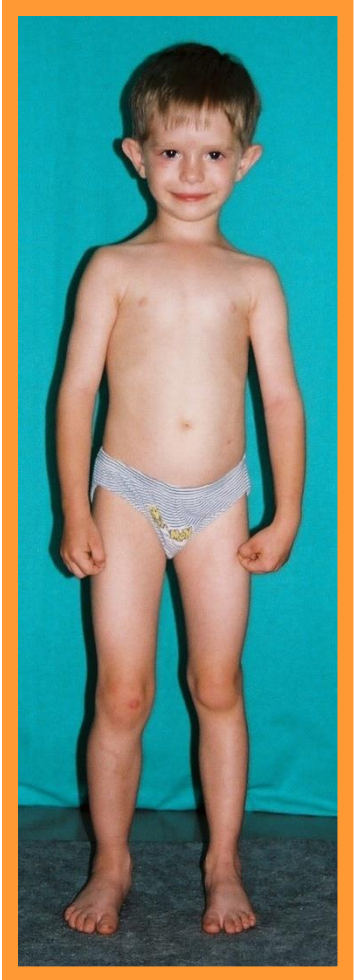


Dysmorfologia jest nauką zajmującą się wrodzonymi wadami rozwojowymi.

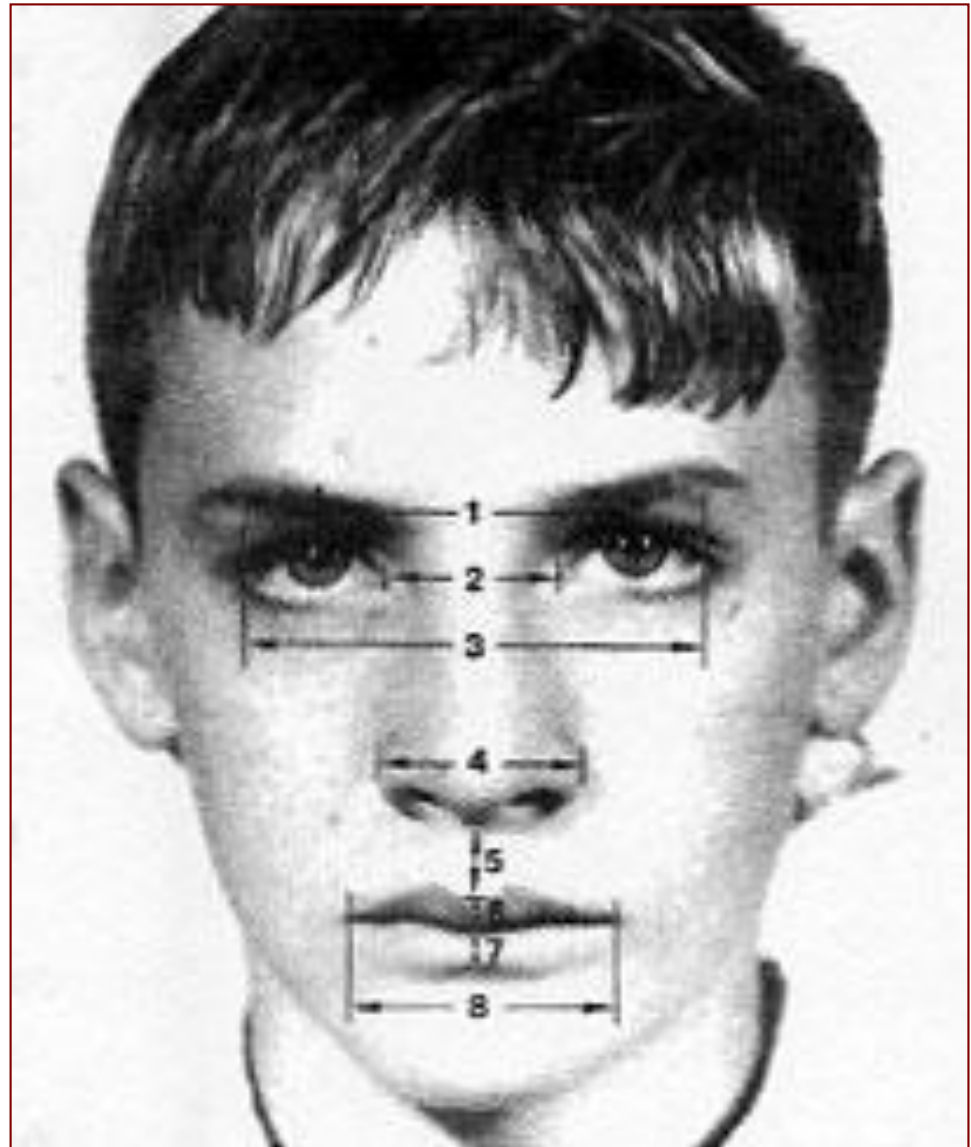
Termin „dysmorfologia” wprowadził w 1960 roku dr David Smith



Analiza dysmorfologiczna



Twarz



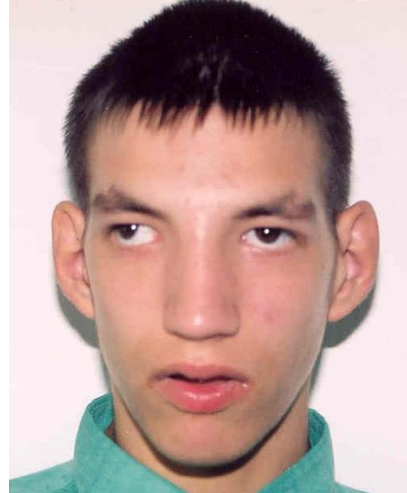
Małe wady

Twarz

Okragła



Podłużna



Asymetryczna

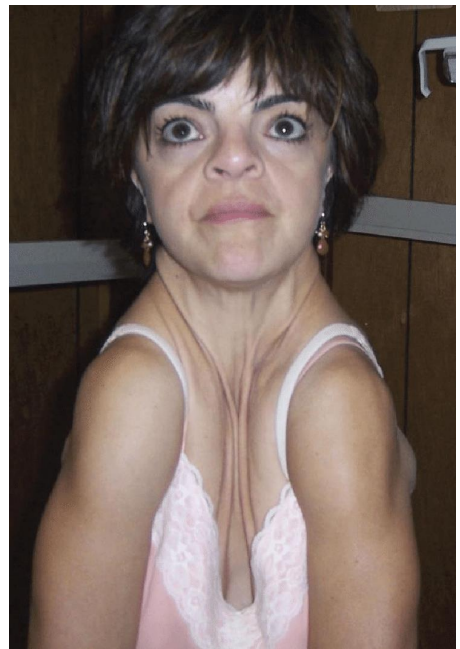


Trójkątna





HYPERTELORYZM

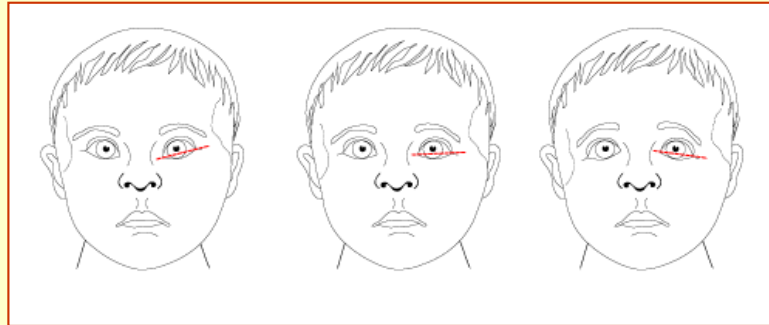


HYPOTELORYZM

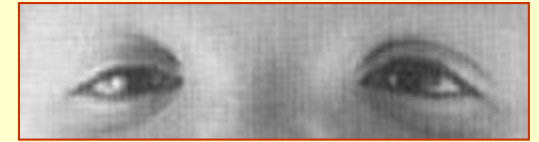


Ustawienie szpar powiekowych

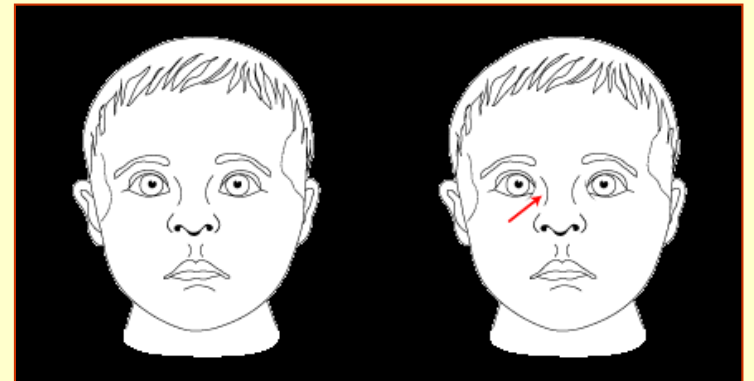
Skośnie w górę



Skośnie w dół

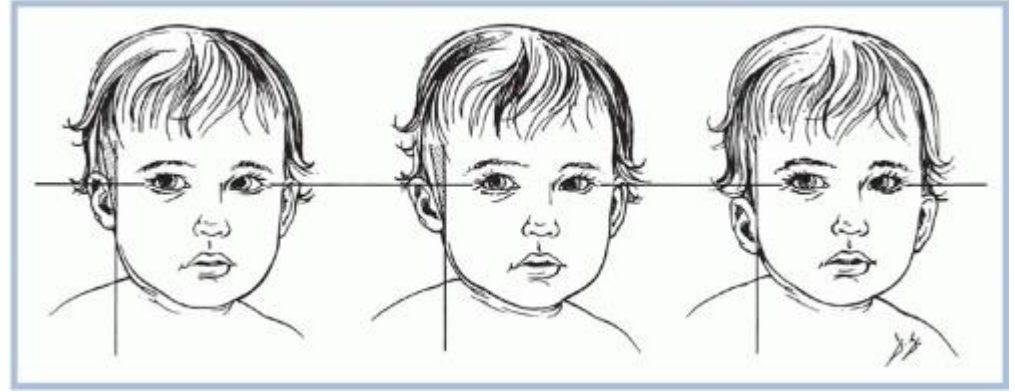
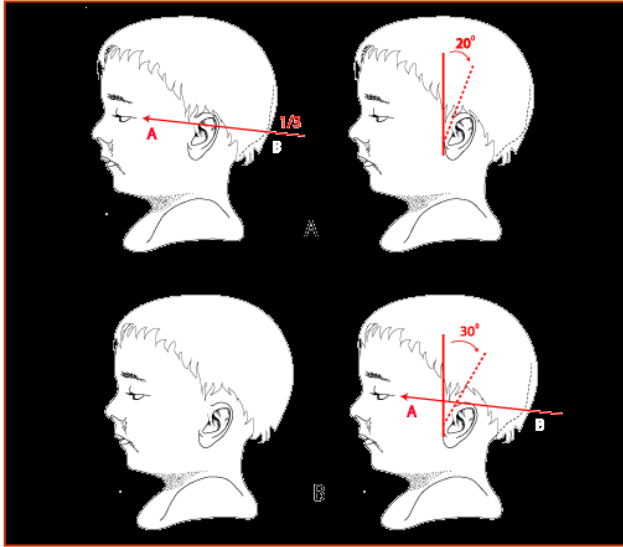


Zmarszczka nakątna *Epicanthus*



Wady małe

Położenie małżowin usznych



Zespół genetyczny:

„syndromos”- idący razem

To nieprzypadkowe współwystępowanie
wrodzonych wad rozwojowych
(> 1 wada duża i > 3 wady małe)
wykazujących na łączność patogenetyczną.

np. z. Edwardsa,
z. Downa,
z. Marfana.....

ok. 20 tys. zespołów

CHROMOSOMOWE TRISOMIE- 21, 18, 13,



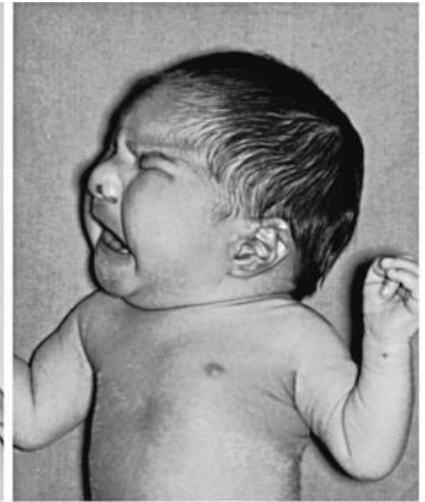
Z. Downa



Z. Edwardsa



A



B

© 2004 Elsevier Inc. All rights reserved.

Z. Patau

„Gestalt“





ZESPÓŁ DOWNA



Zespół Downa- trisomia 21

okres noworodkowy i niemowlęcy

1:600

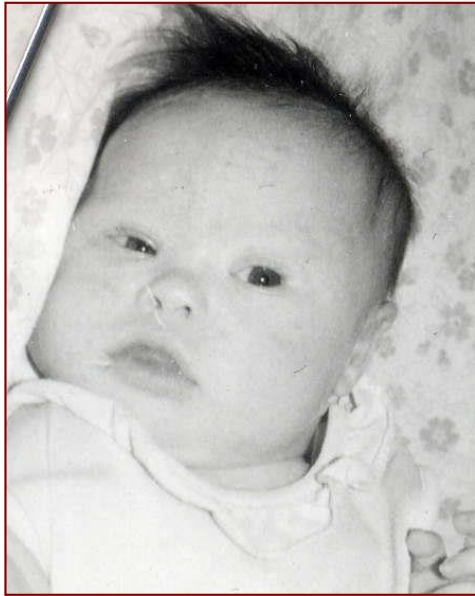


Cechy dysmorficzne twarzy
Wiotkość mięśni
Wady serca
Wady przewodu pokarmowego
Wady wzroku
Wady słuchu
Niedoczynność tarczycy
Opóźniony rozwój psychoruchowy

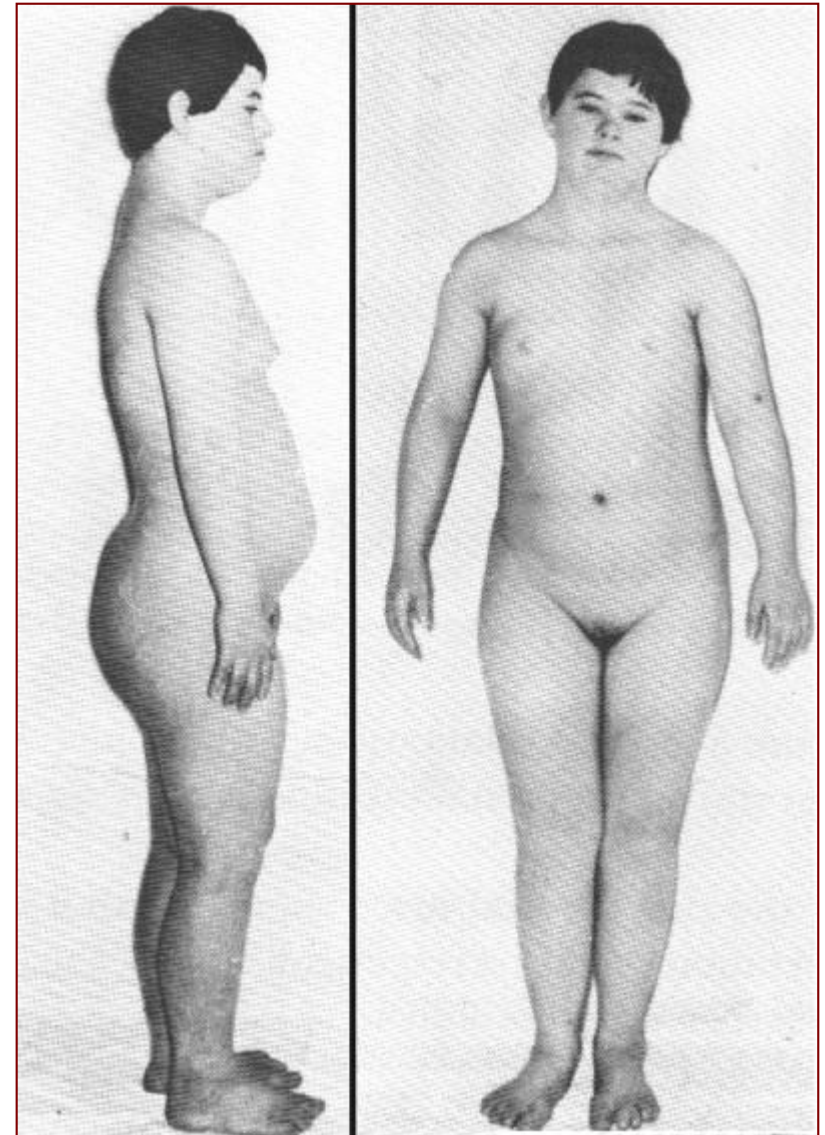
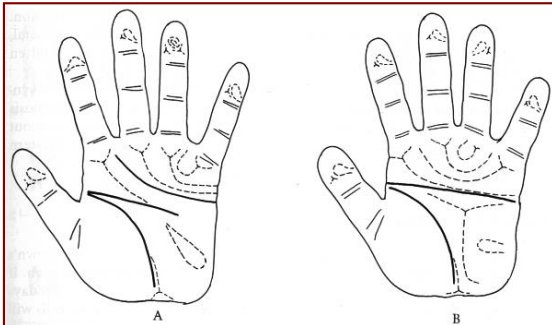


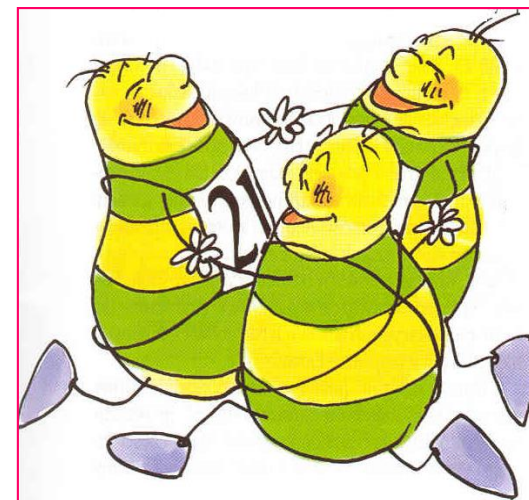
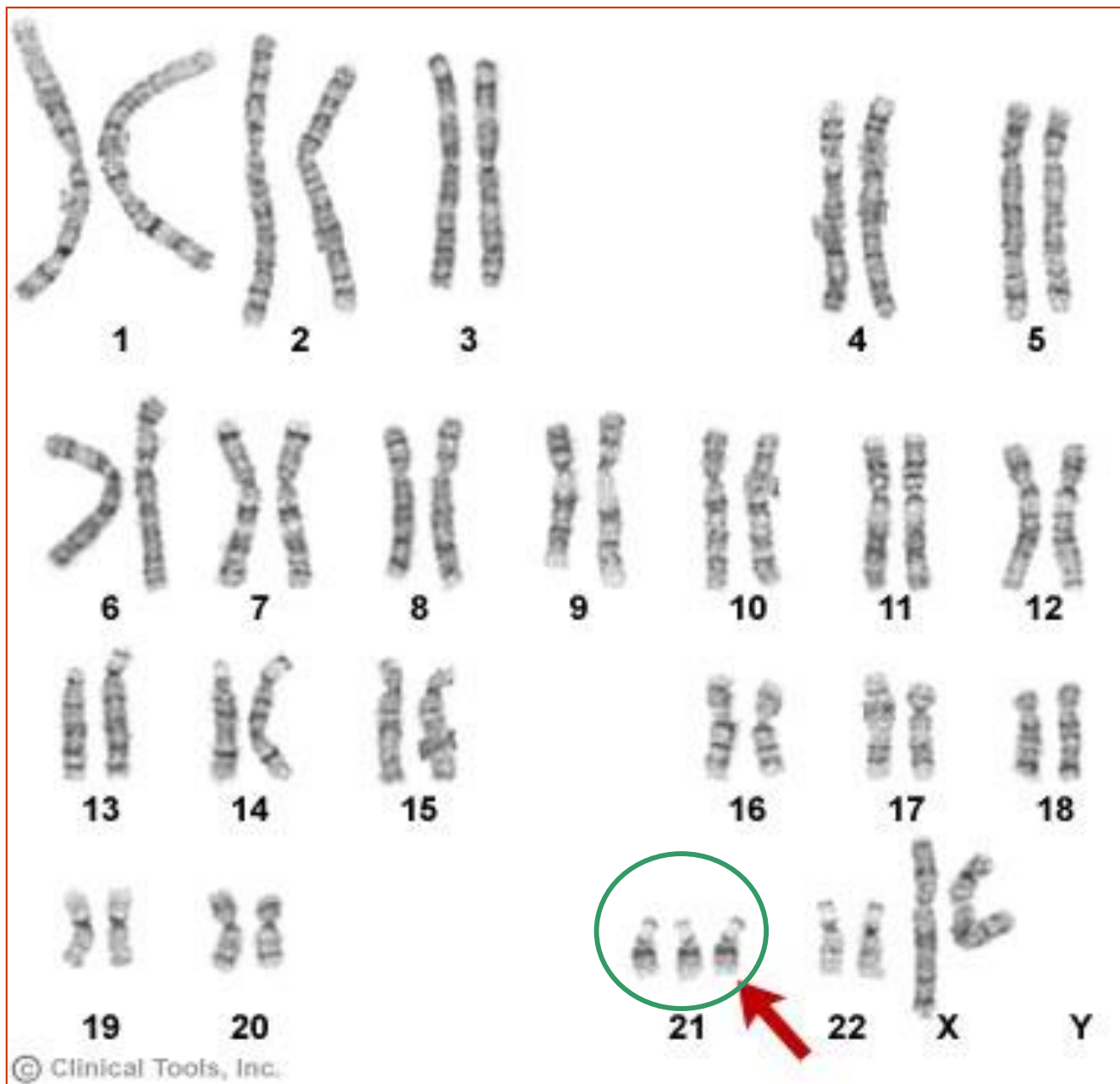
Cechy dysmorficzne twarzy

1. Diagnoza fenotypowa



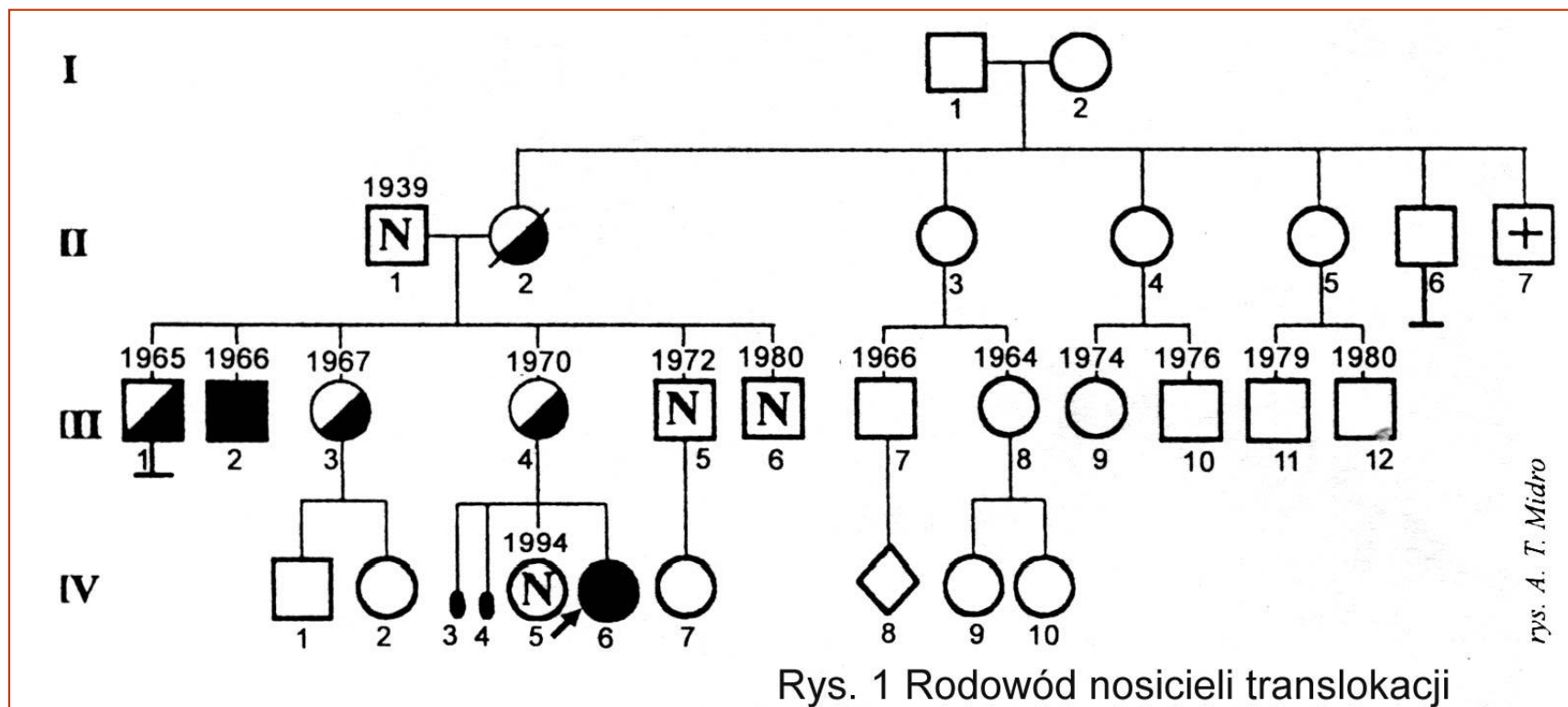
1. Diagnoza fenotypowa





Kariogram dziewczynki z prostą trisomią 21 - 47,XX,+21.

3. Analiza rodowodowa



t(14;21)
t(15;21)
t(21;21)

4. Ryzyko powtórzenia- indywidualnie zmienne zależne od:

Punktów złamań na chromosomach

Zaangażowania drugiego chromosomu

Po kim odziedziczymy translokację

5. Prognozowanie- ryzyko wad narządów wewnętrznych

Wiotkość mięśni

Wady serca (PDA, ASD, VSD, tetralogia Fallota, koarktacja aorty)

Wady przewodu pokarmowego (ch. Hirshprunga)

Zaburzenia endokrynologiczne (niedoczynność tarczycy!!!!!!!)

Wady wzroku (astygmatyzm, nadwzroczność, zez)

Wady słuchu

Białaczki !!!!!

Choroba Alzheimera u osób starszych

Rozwój umysłowy- indywidualnie zmienny (od lekkiego do ciężkiego)

6. Sposoby zapobiegania negatywnym skutkom odmienności genetycznej

1. opieka interdyscyplinarna
2. stowarzyszenia
3. integracja
4. możliwości osiągnięcia samodzielności

Zawód

możliwości i potrzeby

Restaurant

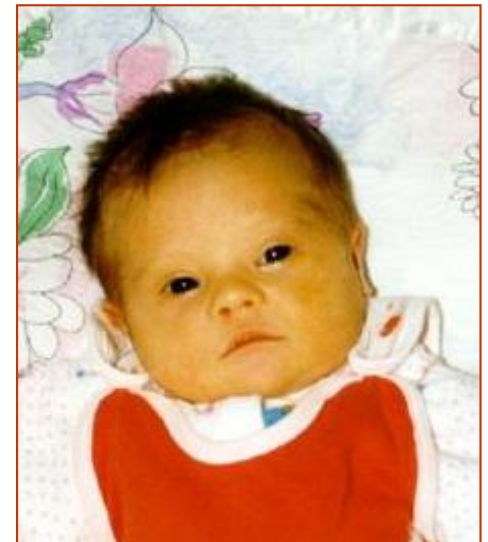


Post office



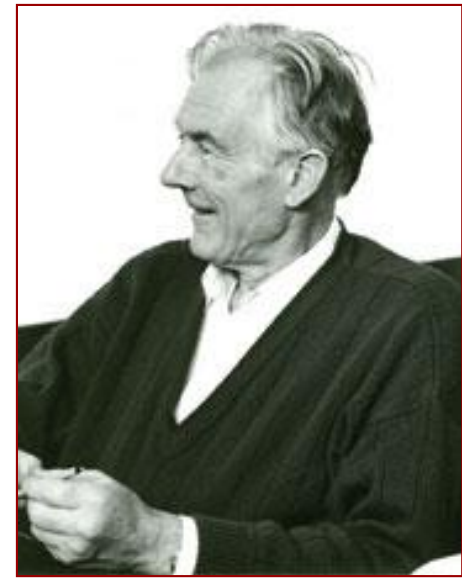
Food market

Jeden zespół- wiele twarzy



Zespół Edwardsa

Trisomia 18

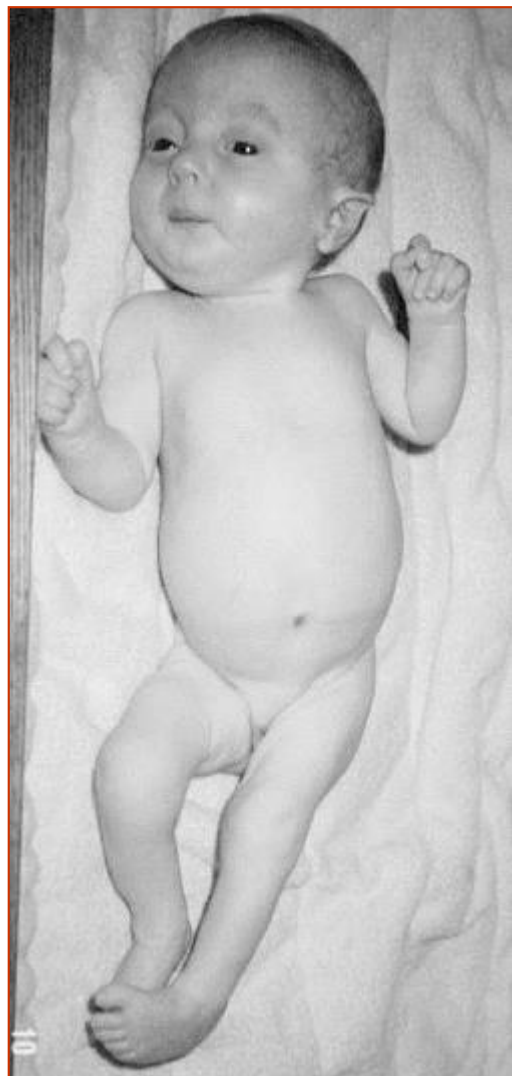


John Hilton Edwards
1928-2007



Zespół Edwardsa- trisomia 18

1:6000



- Niska masa urodzeniowa
- IUGR
- Problemy z oddychaniem
- Zaburzony odruch ssania
- Wrodzone wady serca
- Wrodzone wady nerek
- Osłabiona odporność, nawracające infekcje

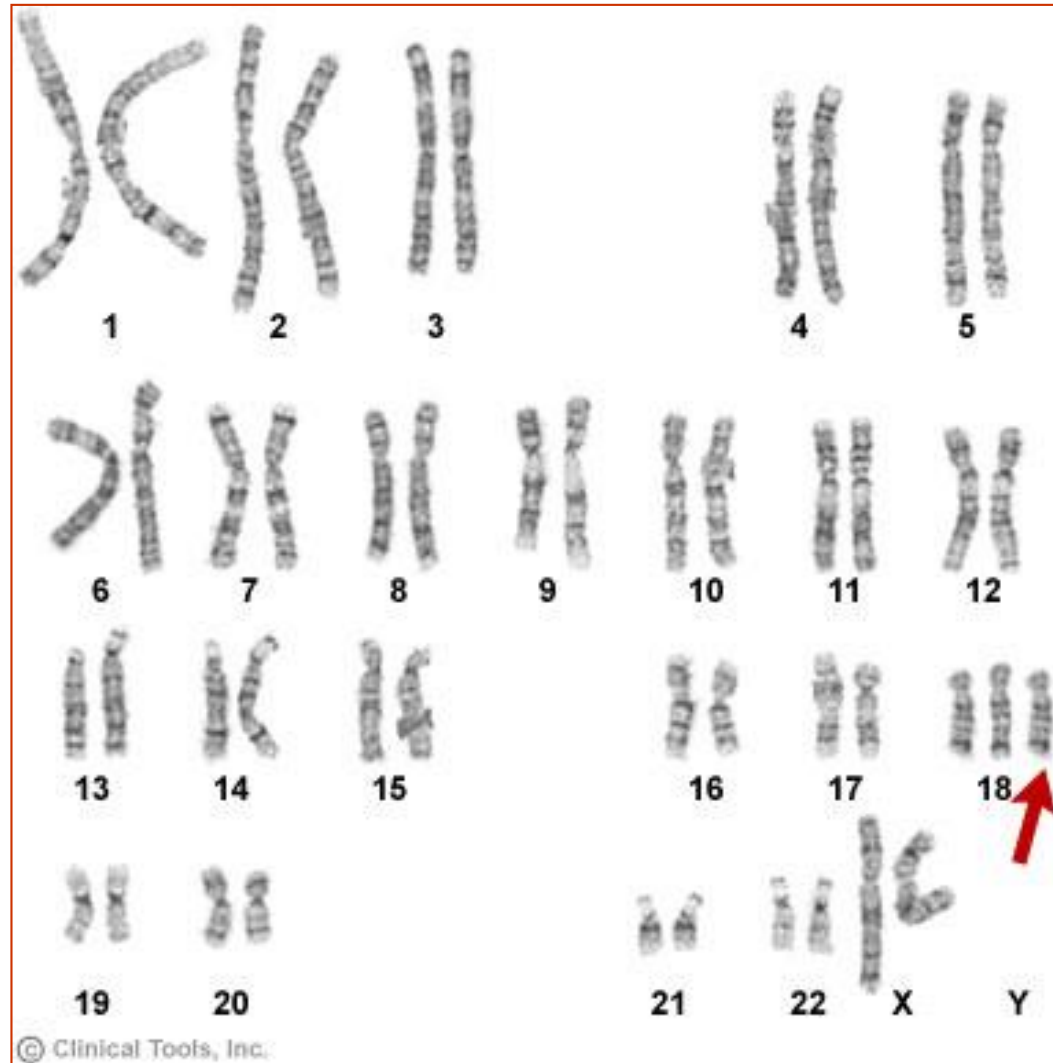


1. Diagnoza fenotypowa



2. Diagnoza genotypowa- weryfikacja diagnozy

Kariotyp: 47,XX,+18



Rzadko: translokacje
mozaiki

Zespół Patau - trisomia 13

1: 10 000

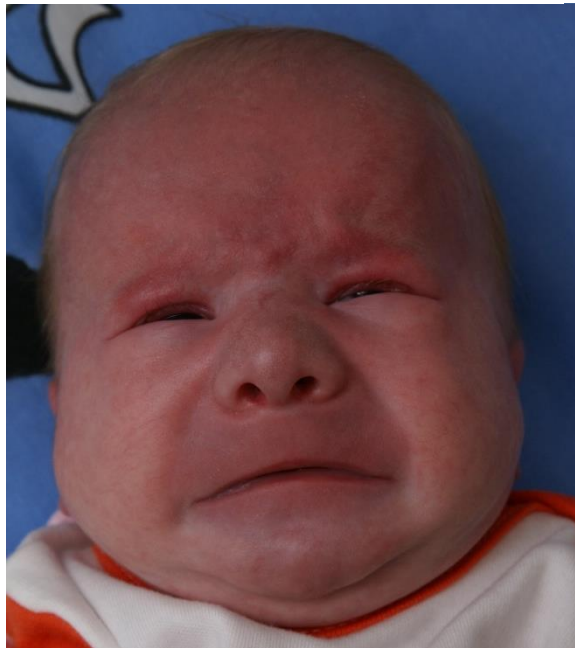


- Holoprosencephalia
- Cyclopia, anophthalmia
- Rozszczep wargi i podniebienia
- Środkowy rozszczep twarzy
- Wady serca
- Wady nerek

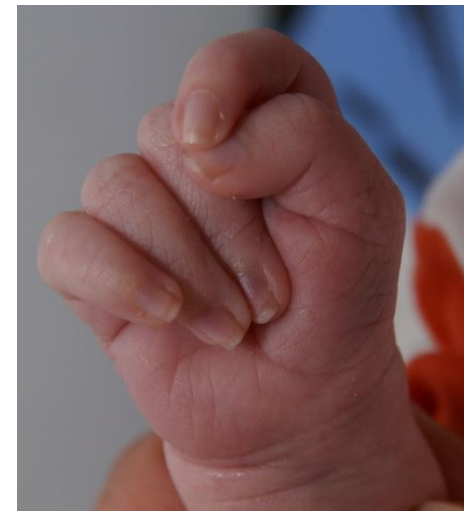


1. Diagnoza fenotypowa





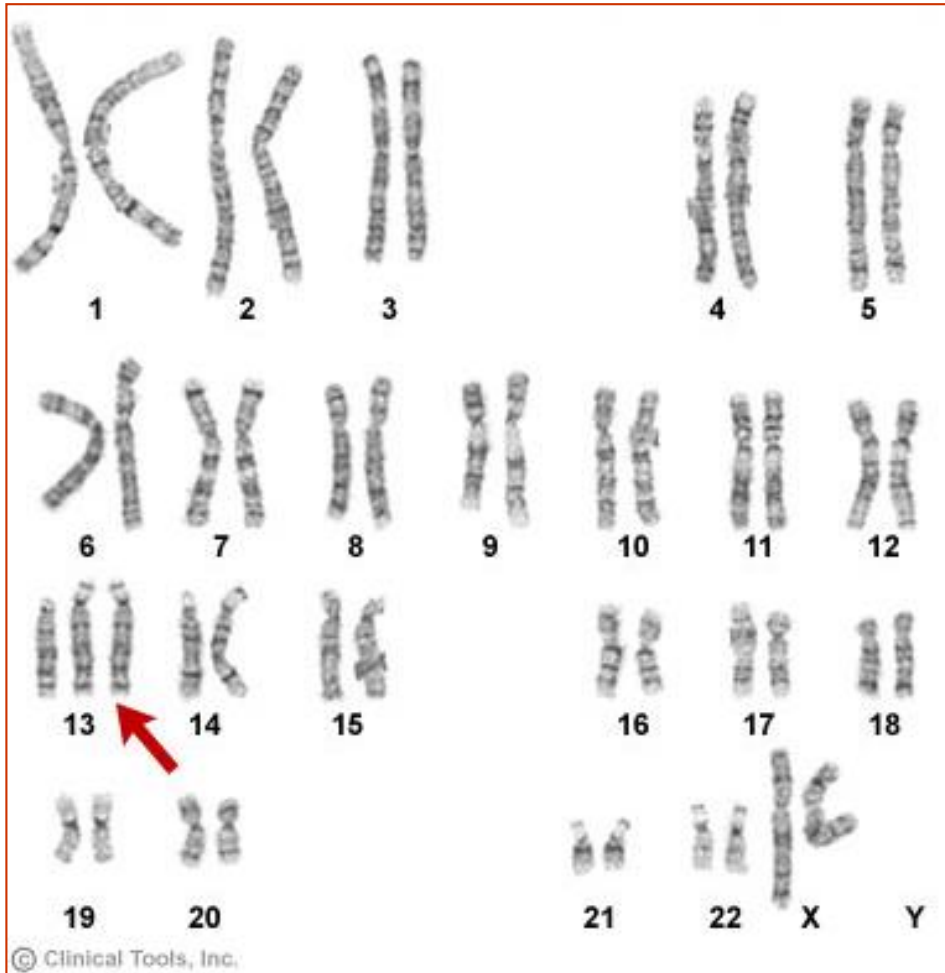
Kariotyp: 47,XX,+13



2. Diagnoza fenotypowa- weryfikacja diagnozy

Kariotyp: 47,XX,+13

Rzadko: translokacje
mozaiki



MONOSOMIA X- zespół Turnera



Trisomia- 47, XXY

Zespół Klinefeltera



Zespół Williamsa

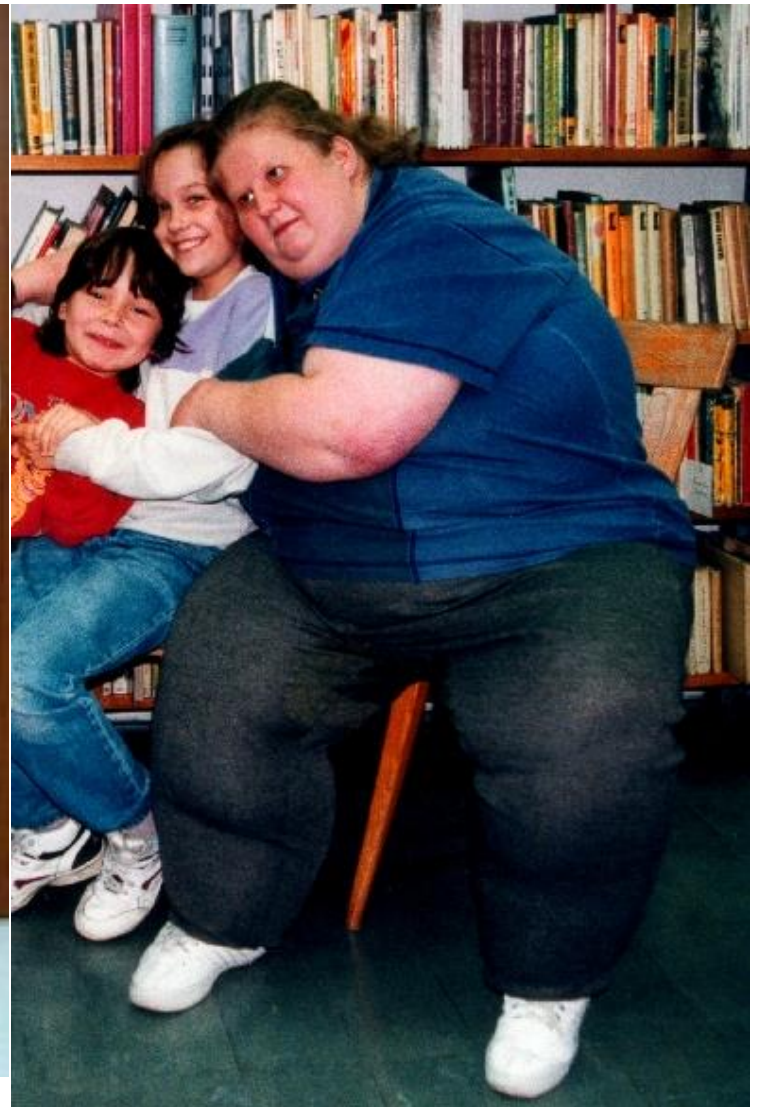


OTYŁOŚĆ



Prader-Willi syndrome

Zespół Pradera-Williego





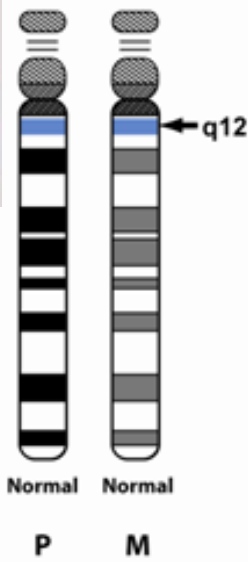
Z. Pradera-Williego



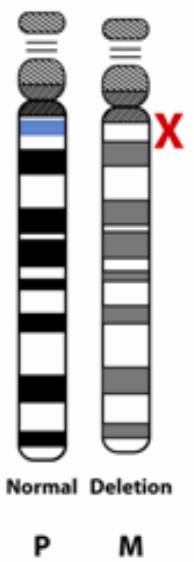
Chromosom 15



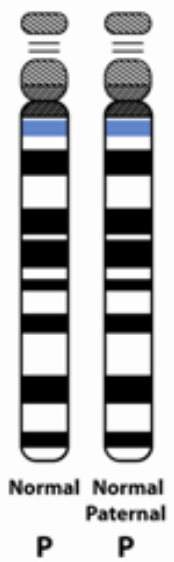
Z. Angelmana



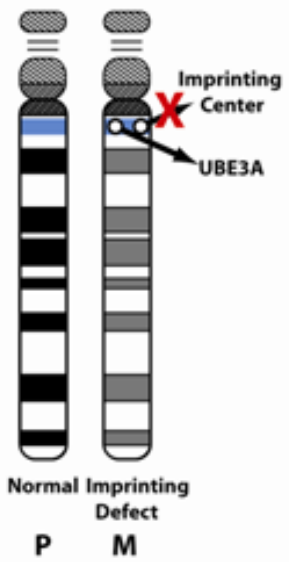
Normal



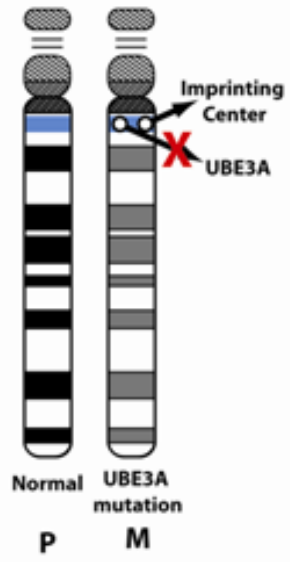
Deletion



UPD



Imprinting Defect



UBE3A Mutation



ANGELMAN

Genetyka ?

OTYŁOŚĆ



1989



2009



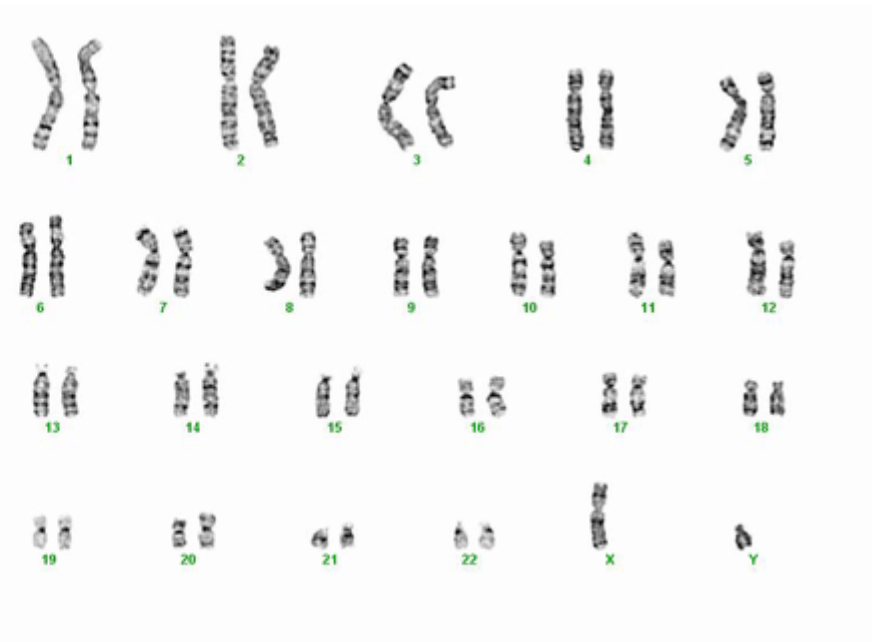
Evolution of Man vs TV



www.JollyGoodJokes.com

©2009

Frank-08



**Część
praktyczna**





Dziękuję
za uwagę

Choroba?
Przyczyna??
Genetyka?