

Σ. ΑΡΓΥΡΩ

Σ. ΑΙΜΙΛΙΑ

Τ. ΑΝΤΙΓΟΝΗ

Τ. ΓΑΒΡΙΕΛΑ

Τ. ΛΟΡΕΝΤΑΝΑ-ΜΑΡΙΑ

ΤΜΗΜΑ Β'3

ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ ΣΤΟ ΜΑΘΗΜΑΤΗΣ ΒΙΟΛΟΓΙΑΣ

5ο ΓΕΛ ΧΑΛΑΝΔΡΙΟΥ

ΒΑΣΙΛΗΣ ΠΙΤΣΙΛΑΔΗΣ

ΣΧ. ΕΤΟΣ : 2015-2016

Σύνδρομο Klinefelter-Σύνδρομο Turner- Δρεπανοκυτταρική αναιμία- Φαιλκετονουρία

1) ΣΥΝΔΡΟΜΟ KLINEFELTER

Τι είναι το Σύνδρομο Klinefelter;

Το Σύνδρομο Klinefelter είναι ένα σύνολο από συμπτώματα και καταστάσεις που προσβάλλουν την υγεία των ανδρών που γεννιούνται με τουλάχιστον ένα επιπλέον χρωμόσωμα Χ.

Αιτιολογία

Η διαίρεση του 23ου χρωμοσώματος δεν είναι φυσιολογική με αποτέλεσμα την ανάπτυξη ενός χρωμοσώματος Χ ή Υ παραπάνω.

Συμπτώματα

Τα συμπτώματα και τα σημεία του συνδρόμου είναι αποτέλεσμα της χαμηλής τεστοστερόνης. Οι άνδρες ΧΧΥ δεν αναπτύσσουν τα δευτερεύοντα χαρακτηριστικά του ανδρικού φύλου, δηλαδή έχουν ανεπαρκή τριχοφυΐα στο πρόσωπο και στο σώμα, έχουν διόγκωση των μαστών (γυναικομαστία), μικρούς και σκληρούς όρχεις. Σχεδόν πάντα, οι άνδρες ΧΧΥ παρουσιάζουν υπογονιμότητα, δηλαδή δεν μπορούν

να τεκνοποιήσουν.
Διάγνωση
Η διάγνωση γίνεται με φυσική εξέταση από το γιατρό, λήψη του ιστορικού κοινωνικών ή μαθησιακών προβλημάτων, μέτρηση ορμονών (της τεστοστερόνης) και εξέταση των χρωμοσωμάτων. Η διάγνωση του συνδρόμου μπορεί να γίνει και στα πλαίσια προγεννητικού ελέγχου.
Θεραπεία
Η θεραπεία μπορεί να βοηθήσει τους άνδρες να ξεπεράσουν τα σωματικά, κοινωνικά και μαθησιακά προβλήματα που σχετίζονται με το σύνδρομο. Οι άνδρες με σύνδρομο Klinefelter πρέπει να παρακολουθούνται από μια ομάδα γιατρών που περιλαμβάνει ενδοκρινολόγους, παθολόγους, παιδίατρους, λογοθεραπευτές, γενετιστές και ψυχολόγους. Οι ειδικοί συστήνουν θεραπεία υποκατάστασης με τεστοστερόνη, αρχίζοντας από την εφηβεία για φυσιολογική ανάπτυξη των μυών, των οστών και των χαρακτηριστικών του φύλου (τρίχες προσώπου και σεξουαλική λειτουργία). Η θεραπεία πρέπει να συνεχίζεται για όλη τη ζωή για να προληφθούν μακροχρόνια προβλήματα υγείας. Πάντως, η θεραπεία με τεστοστερόνη δεν θεραπεύει την υπογονιμότητα.
Προβλήματα υγείας που σχετίζονται
Το σύνδρομο Klinefelter μπορεί να οδηγήσει σε οστεοπόρωση, κίρσους των φλεβών και αυτοάνοσα νοσήματα (λύκο ή ρευματοειδή αρθρίτιδα).

2) ΣΥΝΔΡΟΜΟ TURNER

Τι είναι το Σύνδρομο Turner;
Το σύνδρομο Turner είναι η συχνότερη φυλετική χρωμοσωμική ανωμαλία και εμφανίζεται μόνο στα κορίτσια. Επισυμβαίνει, όταν ένα από τα δύο Χ χρωμοσώματα που κατά φύση βρίσκονται στα θήλεα λείπει ή είναι ατελές.
Αιτιολογία
Τα αίτια που συνεισφέρουν στο σύνδρομο Τέρνερ δεν είναι καλά γνωστοί. Η προχωρημένη μητρική ηλικία, όπως και στο σύνδρομο Ντάουν, ίσως να έχει κάποια επίδραση, αλλά δεν είναι σαφής. Είναι επίσης άγνωστο εάν υπάρχει μία γενετική προδιάθεση που προκαλεί την ανωμαλία, αν και οι περισσότεροι ερευνητές και γιατροί που θεραπεύουν τις γυναίκες με Τέρνερ συμφωνούν ότι αυτό είναι ιδιαίτερα απίθανο. Δεν υπάρχει καμία γνωστή αιτία για το σύνδρομο Τέρνερ. Το μόνο γεγονός που είναι γνωστό σήμερα, είναι ότι κατά τη διάρκεια της γονιμοποίησης μέρος του ή όλο το Χ το χρωμόσωμα δεν μεταφέρεται στο έμβryo.
Συμπτώματα
<ul style="list-style-type: none"> • Χαμηλό ανάστημα • Πλατύ λαιμό όπως στην φωτογραφία • Λυμφοίδημα (διόγκωση) των χεριών και των ποδιών • Ευρύ στήθος (στήθος ασπίδων) με θηλές που απέχουν πολύ μεταξύ τους. • Χαμηλή γραμμή τριχοφυΐας • Χαμηλά αυτιά

• Αναπαραγωγική στειρότητα
• Στοιχειώδη γεννητική ράβδωση ωοθηκών (υπανάπτυκτες γεννητικές δομές)
• Αμηνόρροια ή η απουσία μιας εμμηνορροϊκής περιόδου
• Αυξανόμενο βάρος,
• Παχυσαρκία
• Προβλήματα καρδιάς
• Μικρότερο τέταρτο μετακάρπιο (του χεριού)
• Μικρότερα νύχια
• Μικρή ανάπτυξη στήθους
• Πεταλοειδές νεφρό
• Προβλήματα όρασης, (κερατοειδής χιτώνας), γλαύκωμα, κ.λπ.
• Μολύνσεις αυτιών και απώλεια ακοής
Διάγνωση
Το σύνδρομο Τέρνερ μπορεί να εντοπιστεί με την αμνιοκέντηση κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. Μερικές φορές το έμβρυο με το σύνδρομο Τέρνερ εντοπίζεται από τα ανώμαλα αποτελέσματα υπερήχου (δηλ. ατέλεια καρδιάς, ανωμαλία νεφρών). Μια δοκιμή, αποκαλούμενη δοκιμή καρυότυπου, ή ανάλυση χρωμοσωμάτων, αναλύει τη χρωμοσωμική σύνθεση του ατόμου. Αυτό είναι η καλύτερη διάγνωση για το σύνδρομο Τέρνερ.
Θεραπεία
Σαν χρωμοσωμική πάθηση, δεν υπάρχει καμία θεραπεία για το σύνδρομο Τέρνερ. Εντούτοις, πολλά μπορούν να γίνουν για να ελαχιστοποιηθούν τα συμπτώματα (αυξητική ορμόνη, θεραπεία αντικατάστασης οιστρογόνου κλπ.

3) ΔΡΕΠΑΝΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΑΝΑΙΜΙΑ

Τι είναι η Δρεπανοκυτταρική Αναιμία;
Πρόκειται για μια δια βίου διαταραχή στα κύτταρα του αίματος. Τα ερυθρά αιμοσφαίρια χάνουν το σχήμα τους, γίνονται άκαμπτα και εμφανίζονται σαν μισοφέγγαρο, ή δρεπάνι.
Αιτιολογία
Η δρεπανοκυτταρική αναιμία περνά από το γονέα στο παιδί μέσω των γονιδίων. Αυτό σημαίνει ότι η δρεπανοκυτταρική αναιμία είναι κληρονομική, δεν είναι μεταδοτική και δεν μεταδίδεται με τα μικρόβια.
Συμπτώματα
• Απλαστική κρίση
• Έντονο πόνο στο στήθος
• Φούσκωμα στα χέρια και πόδια
• Πόνο σε οποιοδήποτε σημείο του σώματος, αλλά συνήθως στην κοιλιά και στην πλάτη
• Κρίσεις εγκλωβισμού
• Εγκεφαλικό επεισόδιο
• Λοιμώξεις
Διάγνωση

Η διάγνωση της νόσου γίνεται με ειδική εξέταση αίματος που ονομάζεται ηλεκτροφόρηση της αιμοσφαιρίνης και αναδεικνύει την παθολογική αιμοσφαιρίνη (αιμοσφαιρίνη S). Μπορεί επίσης να γίνει πιο εξειδικευμένη εξέταση που ονομάζεται μοριακή ανάλυση και ανιχνεύει την ίδια την μετάλλαξη της νόσου. Για την προγεννητική διάγνωση της νόσου μπορεί να γίνει ανίχνευση της μετάλλαξης σε κύτταρα αμνιοπαρακέντησης ή χοριακών λαχνών.

Θεραπεία

Στη δρεπανοκυτταρική αναιμία η θεραπεία είναι δια βίου. Η μόνη θεραπεία που μπορεί να εφαρμοστεί είναι η μεταμόσχευση μυελού, αλλά είναι μια πολύ ριψοκίνδυνη επέμβαση και η θεραπεία αυτή δεν εφαρμόζεται τόσο συχνά στην περίπτωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας. Την τελική απάντηση στη θεραπεία της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας αναμένεται να δώσει η γονιδιακή θεραπεία.

4) ΦΑΙΝΥΛΚΕΤΟΝΟΥΡΙΑ

Τι είναι η Φαινυλκετονουρία;

Η Φαινυλκετονουρία είναι ένα σχετικά σπάνιο κληρονομικό μεταβολικό νόσημα, κληρονομούμενο με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα.

Αιτιολογία

Η Φαινυλκετονουρία είναι αποτέλεσμα ανεπάρκειας του ενζύμου υδροξυλάση της φαινυλαλανίνης, που μετατρέπει τη φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη, και έχει ως αποτέλεσμα τη συσσώρευση της φαινυλαλανίνης που ασκεί τοξική δράση, ιδίως στον εγκέφαλο. Το γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου εντοπίζεται στο χρωμόσωμα 12.

Διάγνωση

Η διάγνωση της νόσου γίνεται με το βιοχημικό screening τεστ (Guthrie test) που γίνεται σε κάθε νεογνό.

Θεραπεία-Διατροφή

Ριζική θεραπεία της νόσου δεν υπάρχει. Με τη διάγνωση εφαρμόζεται άμεσα ειδική δίαιτα ελεύθερη φαινυλαλανίνης, η οποία διαρκεί συνήθως εφ' όρου ζωής. Με τον τρόπο αυτό προλαμβάνονται όλες οι εκδηλώσεις της νόσου. Οι τυπικές δίαιτες των ατόμων που πάσχουν από φαινυλκετονουρία πρέπει να περιλαμβάνουν, πολύ μικρές ποσότητες φαινυλαλανίνης και υψηλές ποσότητες των άλλων αμινοξέων και κυρίως της τυροσίνης. Οι ποσότητες της επιτρεπόμενης φαινυλαλανίνης σε αυτά τα άτομα μπορούν να αυξάνονται σταδιακά, καθώς το παιδί μεγαλώνει. Επομένως, στη δίαιτα αυτών των ατόμων επιτρέπονται θρεπτικά συστατικά όπως υδατάνθρακες, λίπη, βιταμίνες και ανόργανα συστατικά, τρόφιμα με μέτριες ποσότητες πρωτεϊνών -όπως οι πατάτες- καθώς και τρόφιμα με χαμηλές ποσότητες πρωτεϊνών, όπως τα φρούτα, τα λαχανικά ή κατηγορίες ψωμιών με χαμηλή ποσότητα πρωτεϊνών.

ΠΗΓΕΣ:

- <http://www.noesi.gr/book/syndrome/klinefelter>
- https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%A3%CF%8D%CE%BD%CE%B4%CF%81%CE%BF%CE%BC%CE%BF_%CE%9A%CE%BB%CE%B1%CF%8A%CE%BD%CE%B5%CF%86%CE%AD%CE%BB%CF%84%CE%B5%CF%81
- <http://www.azap.gr/news/%CE%B5%CE%BD%CE%B4%CE%BF%CE%BA%CF%81%CE%B9%CE%BD%CE%BF%CE%BB%CE%BF%CE%B3%CE%B9%CE%B1-%CE%B1%CE%BD%CE%B1%CF%80%CE%B1%CF%81%CE%B1%CE%B3%CF%89%CE%B3%CE%B7%CF%83-%CF%84%CE%BF-%CF%83%CF%8D%CE%BD%CE%B4/>
- https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%A3%CF%8D%CE%BD%CE%B4%CF%81%CE%BF%CE%BC%CE%BF_%CE%A4%CE%AD%CF%81%CE%BD%CE%B5%CF%81#.CE.94.CE.B9.CE.AC.CE.B3.CE.BD.CF.89.CF.83.CE.B7
- <http://www.noesi.gr/book/syndrome/turner>
- <http://www.paidiatros.com/asthenies/spanies-arrosties/turner-syndrome>
- <http://www.paidiatros.com/asthenies/syxnes-arrosties/sickle-cell-anaemia>
- <http://www.iatropedia.gr/ygeia/mathete-ta-panta-gia-ti-drepanokittariki-anemia/32526/>
- <https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%A6%CE%B1%CE%B9%CE%BD%CF%85%CE%BB%CE%BA%CE%B5%CF%84%CE%BF%CE%BD%CE%BF%CF%85%CF%81%CE%AF%CE%B1>
- <http://www.iatronet.gr/diatrofi/astheneies-diatrofi/article/16318/otan-to-paidi-pasxei-apo-fainylketonoyria.html>
- <http://www.koutipandoras.gr/article/ti-einai-i-fainylketonoyria>