

NASLJEDNE BOLESTI

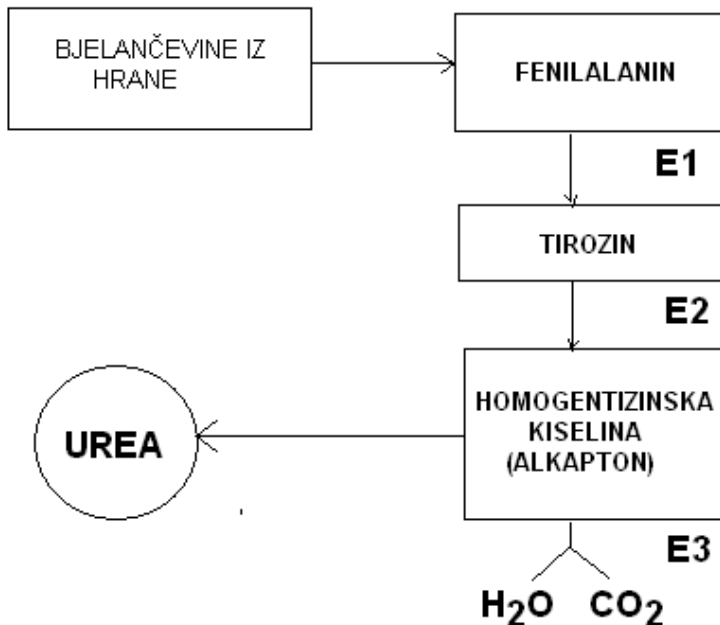
- Nastaju usljed promjene u nasljednom materijalu
- Enzimopatije



Izgled urina kod alkaptonurije



Taloženje tamnog pigmenta (ohoroza) u hrskavici uha



-Alkaptonurija – enzimatsko oboljenje usljed nedostatka enzima (naslje uje se autozomalno recesivno)

-pojava homogentizinske kiseline u urinu

-nedostatak enzima homogentizin oksidaze (E3 na slici)

U dodiru sa kisikom mokra a postaje crna. Tokom vremena tamni pigment se taloži u nekim tkivima: hrskavici, zglobovima. Pojava je poznata kao ohoroza i može kasnije u starosti da dovede do artritisa (zapaljenje zglobova).

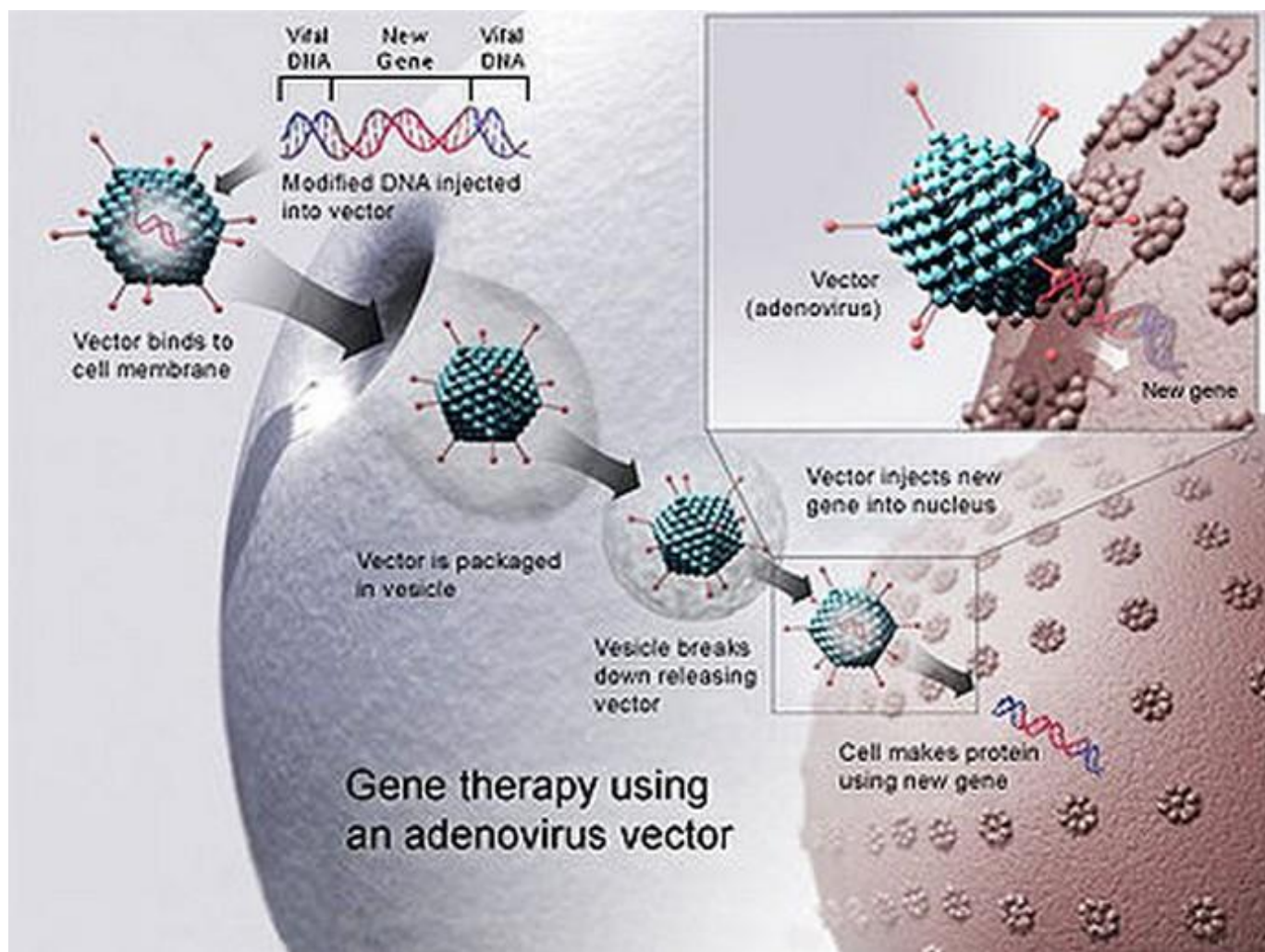
- **fenilketonurija** nastaje kao posljedica nedostatka enzima koji aminokiselinu fenil -alanin pretvara u tirozin; zbog tog nedostatka dolazi do nagomilavanja fenil -alanina u krvi što uti e na nervni sistem dovode i do mentalne zaostalosti; ova bolest se može sprije iti ako se novoro en etu iz ishrane izbaci fenil-alanin;
- **Tej-Saksova bolest** je poreme aj metabolizma lipida koji dovodi do umne zaostalosti i sljepila;
- **galaktozemija** je poreme aj metabolizma še era galaktoze; dovodi do umne zaostalosti i rane smrtnosti djece; može se sprije iti izbacivanjem mlijeka iz ishrane beba (za ove bebe je maj ino mlijeko kao otrov);

- **Genopatije** su nasljedne bolesti koji nastaju kao posljedice neke mutacije gena (hemofilija, distrofija, albinizam,...).

-Genska terapija

-Genska terapija ima za cilj unijeti zdravi funkcionalni gen u ćeliju, u zamjenu za oštećeni.

- Primjenjuje se kod nekih monogenских bolesti, bolesti tumora, Parkinsonove bolesti, bolesti krvi ...



- Hromozomopatije (hromozomski poremećaji) - kao posljedice nastaju sindromi.