

## 1.2. Wady genetyczne jako czynniki etiologiczne zaburzeń

Komórka jest podstawową żyjącą jednostką zorganizowanej materii, zawierającą jądro stanowiące ośrodek kontrolujący jej aktywność. W jądrze znajdują się chromosomy - cienkie struktury przypominające pałeczki, zawierające ważne mechanizmy sterujące aktywnością komórki. Chromosomy występują parami, a ich liczba uzależniona jest od gatunku, do którego należy dana jednostka. Komórka ludzka zwiera 23 pary chromosomów, z czego ostania para pełni funkcję chromosomów płciowych, bowiem determinuje płeć osobnika. Chromosomy zawierają drobne genetyczne elementy zwane genami, które kontrolują bądź wpływają na niezliczoną liczbę dziedziczonych cech fizycznych i psychicznych. Geny dzielą się na dominujące (zawsze ujawniają przekazywane przez siebie cechy) i recesywne (ujawniają cechy tylko gdy znajdują się w parze z innym genem recesywnym). Geny dominują wygląd i funkcjonowanie wszystkich żywych organizmów, zarówno jednokomórkowych ameb, jak i znacznie bardziej złożonych organizmów ludzi.

W skład chromosomów i genów wchodzi substancja chemiczna zwana kwasem dezoksyrybonukleinowym, czyli DNA. DNA składa się z naprzemiennie występujących cząsteczek cukrów i fosfatów. Przy dużym powiększeniu DNA przypomina kształtem skręconą spiralnie drabinę. Szczeble tej drabiny tworzą cztery substancje chemiczne - adenina, tymina, guanina i cytozyna. Pojedynczy gen zawiera nawet kilka tysięcy szczebli drabiny DNA. Badaczom nie udało się jednoznacznie ustalić liczby ludzkich genów. Szacują, że chromosom składa się z około 20 000 genów, co w rezultacie daje 460 000 par genów (Turner, Helms, 1999).

Stosunkowo często w chemicznym działaniu kodu genetycznego występują błędy, dysfunkcje zwane mutacjami. Odnoszą się one do każdej nagłej zmiany zachodzącej w genetycznym materiale organizmu. Do nieprawidłowej zmiany na poziomie sekwencji DNA może dojść w każdym momencie życia - u osoby dorosłej, dziecka, płodu, w embrionie, zygocie, gamecie.

Przyczynami mutacji są najczęściej czynniki teratogenne (chemiczne lub fizyczne) lub anomalie chromosomalne. Anomalie chromosomalne wpływają na liczbę genów i/lub chromosomów właściwą dla danego gatunku lub też na uszeregowanie genów w chromosomie. Brak jednego chromosomu w parze to monosomia, natomiast obecność dodatkowego chromosomu to trisomia.

Najczęściej występującym przykładem trisomii jest trisomia 21. pary czyli zespół Downa. Dzieci z zespołem Downa są zazwyczaj upośledzone umysłowo, posiadają charakterystyczną fizjonomię (krótka, szeroka szyja, niski wzrost, mała głowa, skośne oczy z fałdą, zmarszczką nakątną, krótkie, kwadratowe dłonie i palce). Częstość występowania zaburzenia jest uzależniona od wieku matki w chwili urodzenia - im starsza matka, tym większe prawdopodobieństwo wystąpienia zespołu Downa u dziecka. Badania wykazały, że matki w wieku około 20 lat rodzą jedno dziecko z zespołem Downa na 1667 porodów, w wieku powyżej 35 lat jedno na 378, a po 45 roku życia jedno na 30 porodów (Masters, Johnson i Kolodny, 1992, za: Turner, Helms, 1999).

Wynikiem monosomii jest zespół Turnera (występuje tylko jeden chromosom płciowy). Dotyka on wyłącznie dziewczynek, z częstotliwością 1 na 2000 urodzeń. Aż do osiągnięcia okresu pokwitania dziewczynki rozwijają się prawidłowo, choć charakteryzuje je pletwiasta szyja, krótkie palce u rąk i niski wzrost. Zazwyczaj nie są upośledzone umysłowo, lecz często mają trudności w nauce. U dorastających dziewczynek nie pojawiają się drugorzędne cechy płciowe. Pozostają one bezpłodne (Kalat, 1992 za: Turner, Helms, 1999).

Anomalią chromosomalną jest również delecja, czyli brak fragmentu chromosomu. Przykładem jest zespół cri-du-chat czyli zespół kociego miauczenia. Delecja w tym zespole dotyczy chromosomu 5 i objawia się głębokim upośledzeniem umysłowym, mikrocefalią (bardzo małym mózgiem), niedorozwojem fizycznym, zezem rozbieżnym, zmutowanymi strunami głosowymi, z których wydobywają się dźwięki przypominające miauczenie kota (Turner, Helms, 1999).

Innym przykładem delecji chromosomalnej jest zespół Williamsa. Ubytek kilkunastu genów dotyczy chromosomu 7. Implikacje dotyczą głównie upośledzenia umysłowego, słabszego rozwoju fizycznego i motorycznego, charakterystycznej budowy twarzy i ciała, trudności ze skupieniem uwagi i pamięcią, nadpobudliwości psychoruchowej, czasem agresywności. Oprócz negatywnych konsekwencji, występują też wyjątkowe zdolności i umiejętności - leksykalne, muzyczne i społeczne.