

## UVOD

Hromozomske anomalije jesu odstupanja u broju ili strukturi hromozoma u ćelijama i bolesti ili anomalije koje zbog toga nastaju.

Često se govori o tome da je neka bolest ili nasleđena ili stečena i da trećega nema. Međutim, istina je baš obrnuta. Svaka je bolest u određenoj meri i nasleđena i stečena. Klinička slika svake bolesti u određenog pojedinca, rezultat je uskog preplitanja svega što čini njegovo nasleđe i svih spoljašnjih, stečenih uticaja kojima je bio izložen od začeća.

Saznanja da u većini tzv naslednih bolesti i faktori spoljašne sredine imaju određenu ulogu u ispoljavanju kliničke slike razbila je nekadašnji terapijski nihilizam – uverenje da ono što je nasleđeno zapečaćuje sudbinu deteta za ceo život.

Menjanjem faktora okoline može se znatno poboljšati kvalitet života bolesniku sa tzv naslednim bolestima, što znači da one time postaju dostupne lečenju: načinom ishrane, nadoknadom nekih materija, recimo hormona, visokih doza vitamina, vođenjem određenog stila života, hirurškim zahvatima, fizioterapijskim postupcima, vaspitno-obrazovnim merama i na neke druge načine.

Polovinom XX veka naučnici uspostavljaju vezu između određene bolesti i promena u broju hromozoma, pa se dolazi do saznanja da je održavanje genoma od vitalnog značaja za održavanje normalne funkcije i preživljavanje jednog organizma.

U genomu čoveka, kao i kod ostalih organizama, pojavljuju se promene označene kao mutacije ili aberacije hromozoma.

Tu pripadaju Daunov (Downov) sindrom i Tarnerov (Turnerov) sindrom, kao i neki drugi.

Poznato je nekoliko stotina klinički prepoznatljivih bolesti, odnosno sindroma, kojima osnovu čine hromozomske anomalije. One u suštini zalaze duboko u strukturu i funkciju više organskih sistema deteta i stoje na onom kraju spektra patologije čoveka na kojem odlučujuće značenje u oblikovanju patološkog fenotipa ima nasleđe, dok je uticaj faktora sredine za oblikovanje slike bolesti relativno mali. I tu su danas mogući terapijski zahvati kao što je npr hirurško lečenje dece s malformacijama (recimo urođena srčana mana deteta sa Daunovim sindromom), ili hormonsko lečenje dece s nekom anomalijom polnog hromozoma (npr Tarnerov sindrom). Stoga kažemo da je fenotip određen spletom naslednih činilaca (genotip) i spoljnih uticaja koji su na nju delovali.

Genopatije su nasledne bolesti u kojima su broj i morfološka struktura hromozoma normalni, a bolest potiče od promene, tj. mutacije jednog ili više gena.

Sve značajnijim napretkom u razjašnjenju osnova nasleđivanja, razvija se i posebna disciplina genetskog savetovanja.

## II ISTORIJAT

Iako se genetsko savetovanje kao posebna disciplina razvija u XX veku, ne znači da savetovanja članova porodice u vezi sa naslednim bolestima nije bilo tokom istorije.

Disciplina genetskog savetovanja usko je povezana za pojam eugenike.

Ovaj pojam u nauku je uveo Fransis Galton u svome delu Hreditary genuis (1869.)

On ovako definiše eugeniku: „To je nauka koja se bavi svim uticajima koji poboljšavaju urođena svojstva neke populacije i koja nastoji ta svojstva dovesti do što boljeg razvoja za što veću korist zajednice.”

Sama reč eugenika je grčkog porekla (od reči eugenos), u doslovnom prevodu znači „dobrog porekla”.

Prema Galtonovom shvatanju eugenika bi bila neka vrsta socijalne higijene naslednih faktora.

**----- 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)