

# Slagalica nasljeđa : priručnik za opismenjavanje iz medicinske genetike

---

Ahel, Ema; Antolović, Karmela; Augustinović, Augustin; Babić, Marita; Balenović, Ana; Baričević, Petra; Beaković, Vanessa; Blažina, Vedran; Bošnjak, Ana; Božičević, Patricia; ...

**Edited book / Urednička knjiga**

*Publication status / Verzija rada:* **Published version / Objavljena verzija rada (izdavačev PDF)**

*Publication year / Godina izdavanja:* **2020**

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:184:043173>

*Rights / Prava:* [Attribution-NonCommercial 4.0 International/Imenovanje-Nekomercijalno 4.0 međunarodna](#)

*Download date / Datum preuzimanja:* **2024-07-13**



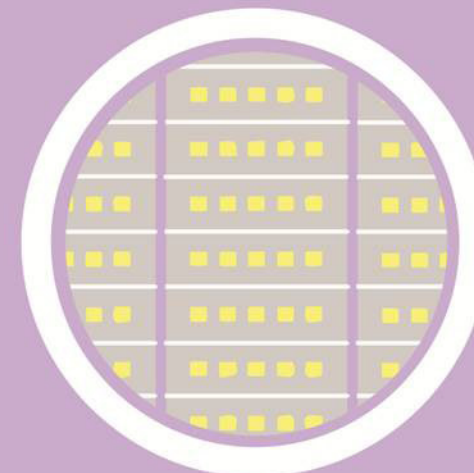
*Repository / Repozitorij:*

[Repository of the University of Rijeka, Faculty of Medicine - FMRI Repository](#)





SLAGALICA NASLJEĐA  
PRIRUČNIK ZA OPISMEJAVANJE IZ MEDICINSKE GENETIKE



SLAGALICA NASLJEĐA  
PRIRUČNIK ZA OPISMEJAVANJE IZ MEDICINSKE GENETIKE

## IMPRESUM



SVEUČILIŠTE U RIJECI – MEDICINSKI FAKULTET

### SLAGALICA NASLJEĐA

Priručnik za opismenjavanje iz medicinske genetike

**prvo izdanje, 2020.**

### IZDAVAČ

Zavod za medicinsku biologiju i genetiku, Medicinski fakultet, Sveučilište u Rijeci

### UREDNIKA

doc. dr. sc. Nina Pereza, dr. med.

### AUTORI

studenti šeste godine Integriranog preddiplomskog i diplomskog sveučilišnog studija Medicina, Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci 2019./2020.

doc. dr. sc. Nina Pereza, dr. med.

prof. dr. sc. Saša Ostojić, dr. med.

### ILUSTRATORICA

Roberta Šverko

### RECENZENTI

prof. dr. sc. Jelena Roganović, dr. med.

prof. dr. sc. Marija Heffer, dr. med.

### LEKTURA

Dunja Zoričić, prof.

ISBN: 978-953-8341-02-1

Odlukom Fakultetskog vijeća Medicinskog fakulteta u Rijeci KLASA: 003-06/20-02/221/EA

UR. BROJ: 2170.24.01-20-1 ovo se djelo objavljuje kao izdanje Medicinskog fakulteta u Rijeci

## ABECEDNI POPIS AUTORA STUDENATA

*Emma Ahel*

*Karmela Antolović*

*Augustin Augustinović*

*Marita Babić*

*Ana Balenović*

*Petra Baričević*

*Vanessa Beaković*

*Vedran Blažina*

*Ana Bošnjak*

*Patricia Božičević*

*Katarina Božić*

*Nikolina Bratović*

*Lidija Brusar*

*Marta Crnčić*

*Ivana Crnojević*

*Paola Čargonja*

*Danijel Čavlina*

*Nikola Čolović*

*Kristina Čatipović*

*Aldo Ćefo*

*Ena Ćurić*

*Emma Dejhall*

*Ljerkica Delač*

*Ana Došen*

*Ana Boka Drmić*

*Danijela Erdeljac*

*Ivan Erstić*

*Lovro Fabijanić*

*Valentina Ferenčić*

*Dora Gašparini*

*Rudolf Gregurek*

*Romina Grozaj-Hranić*

*Sandro Gržančić*

*Matko Gusić*

*Vanda Haralović*

*Doris Ilovača*

*Rahela-Marija Jaki*

*Luciana Jakšić*

*Maja Jakopić*

*Ivanka Jurica*

*Toni Jurić*

*Fabio Kadum*

*Iva Kedmenec*

*Domagoj Kih*

*Mia Klapan*

*Doris Kolovrat*

*Dino Komadina*

*Andrea Kos*

*Rafael Kovač*

*Mia Kovačević*

*Mislav Kovačić*

*Lucija Krčelić*

*Mislav Krmpotić*

*Nikola Krolo*

*Lara Kuzmanović*

*Lora Legen*

*Matea Lekić*

*Dominik Lenčić*

*Anđela Lukić*

*Petra Madžar*

*Tina Marčac*

*Franco Marinelli*

*Jelena Materljan*

*Kristijan Medur*

*Domagoj Mičetić*

*Ivona Mičović*

*Ivan Mikuličić*

*Mario Milotić*

*Luciana Miljas*

*Martina Murković*

*Dolores Musić*

*Josipa Mor*

*Tea Načinović*

*Emilio Nemčić*

*Josipa Novaković*

*Sahar Odeh*

*Jelena Orak*

*Ela Pajić*

*Veronika Pavlović*

*Amedeja Pegan*

*Antonio Perčinić*

*Petar Perić*

*Maja Ploh*

*Dora Polić*

*Lana Posavec*

*Klara Pospis*

*Ivona Predović*

*Jelena Pušeljić*

*Katarina Rešetar*

*Marina Rumora*

*Marko Sikirica*

*Nikola Simičić*

*Iva Sladić*

*Petra Smeh*

*Dorotea Smrkulj*

*Petra Sučić*

*Matteo Škrtić*

*Marko Škvorc*

*Ivona Šojat*

*Marta Šrajbek*

*Davor Štefanac*

*Ena Šukunda*

*Ana Šverko*

*Roberta Šverko*

*Tanja Tatalović*

*Anastazija Ukalović*

*Toni Vidović*

*Benjamin Vukalović*

*Marijana Vuković*

*Iva Vusić*

*Matea Šimunić*

*Monika Švenjak*

*Ivana Vujić*

## GENETIKA: PRIČA O STANČIĆIMA

Ideja za ovaj priručnik nastala je sasvim slučajno neposredno prije zadnje vježbe iz kolegija *Medicinska genetika*, koji se u akademskoj godini 2019./2020. održavao na šestoj godini Integriranog preddiplomskog i diplomskog studija *Medicina na Medicinskom fakultetu u Rijeci*. S obzirom na to da sam te godine tek preuzela kolegij i u potpunosti promijenila ne samo sadržaj već i način poučavanja, za zadnju sam vježbu namijenila potpuno novi sadržaj pod nazivom „Kako prenijeti genetičku informaciju pacijentu?“. Iako sam znala da će studenti na toj vježbi čitati priče pacijenata i, naposljetku, igrati uloge pacijenta i liječnika, nešto mi je ipak nedostajalo. Doslovno noć prije vježbe, a potaknuta pozitivnom energijom studenata tijekom kolegija, pomislila sam kako moramo zajednički ostaviti neki trag za vječnost i to u obliku koji će biti koristan svima. I onda sam shvatila da kao voditeljica kolegija imam nevjerojatnu privilegiju da istovremeno surađujem s više od 100 potencijalnih autora, mladih liječnika! Želja mi je bila sa svojim studentima izraditi knjižicu koja bi sadržavala na jednostavan način objašnjene stručne pojmove iz medicinske genetike za pacijente, druge studente i liječnike. Pacijenti bi u knjižici mogli potražiti one pojmove koji im nisu u potpunosti jasni, studenti bi knjižicu mogli koristiti za učenje komunikacijskih vještina, a liječnici za informiranje svojih pacijenata. Stoga je svaki student dobio 11 pojmova koje je trebao objasniti na što jednostavniji način. U tom trenutku nisam niti mogla pomisliti što će se iz njihovih objašnjenja dalje razviti.

U trenutku kada sam počela čitati i prepisivati objašnjenja, shvatila sam da ispred sebe imam materijal od neprocjenjive vrijednosti. Neka su objašnjenja bila tako predivno slikovita i inspirativna da mi je tada sinulo kako bi barem dio njih trebalo zaista i ilustrirati. Kada sam Roberti Šverko, studentici iste generacije koja kod mene izrađuje diplomski rad, sasvim slučajno prepričala što bih htjela, rekla je da se u slobodno vrijeme bavi ilustriranjem i da bi rado sudjelovala u projektu. Nakon što sam vidjela prvih nekoliko ilustracija, bila sam zadivljena kako je uspjela slikom prikazati točno ono što sam zamislila. I tako je Roberta postala jedina ilustratorica ove knjige, na čemu sam iznimno zahvalna jer su na taj način u izradi cijele knjige sudjelovali oni studenti koji su je i napisali. Ja sam, pak, inspirirana studentskim objašnjenjima i umjetnošću zamisli, napisala kratke priče.

U svojem konačnom obliku, priručnik ima tri namjene. Prije svega, on je edukativna slikovnica za studente, liječnike i pacijente, ali i druge zainteresirane pojedince jer su u njoj kroz ilustracije objašnjene osnove genetike čovjeka, kao i osnove medicinske genetike. Od toga kako prepoznati osobu s genetičkim poremećajem, kako nastaju i koje vrste genetičkih poremećaja postoje pa sve do toga na koji ih način možemo dijagnosticirati. Nadalje, nakon svake ilustracije na pojedinoj stranici nalaze se definicije 79 pojmova iz medicinske genetike koje čine tezaurs za studente, liječnike i pacijente koji se na bilo koji način susreću s genetičkim poremećajima. Naposljetku, ova knjiga sadrži i primjere rečenica u koje su ubačeni stručni pojmovi iz medicinske genetike, a koji su namijenjeni studentima prilikom savladavanja komunikacijskih vještina na kolegiju *Medicinska genetika*, ali i liječnicima prilikom informiranja svojih pacijenata o (mogućem) genetičkom poremećaju.

No, osim glavnog cilja, a to je poticanje edukacije i pismenosti iz medicinske genetike u što većeg broja ljudi, ovu sam knjigu htjela izraditi i iz još jednog razloga. Naime, željela sam ostaviti svojoj prvoj generaciji studenata nove *Medicinske genetike* uspomenu koju će pamtiti cijeli život, baš kao što ću i ja njih pamtiti po lijepome u svojem najvažnijem trenutku u karijeri. Jer bolje nam svima može biti samo ako smo dobri jedni prema drugima i ako nesebično dijelimo svoje znanje i vještine, čak i onda kada se takvo nešto zbog brojnih verbalnih i neverbalnih prepreka čini nemogućim.

doc. dr. sc. Nina Pereza, dr. med., urednica



## SADRŽAJ NA JEDNOSTAVAN NAČIN

GENETIKA: PRIČA O STANČIĆIMA 3

BIBLIOTEKA IZ STANČIĆA NASLJEĐA 7

POGREŠNE KNJIGE UMORNIH PISARA 25

GRAD DRUGAČIJIH STANČIĆA 37

POGREŠNA SLOVA I POGREŠNE KNJIGE ZA STANČIĆ SU BRIGE 47

LOVCI NA GREŠKE, MANJE I TEŠKE 85

KAD JE ODRED ZA PRESELJENJE BLIZU, STANČIĆ JE ZA ANALIZU 99

MUDRA SOVA OPREZNO ČITA SLOVA 105

SOVA JE UVIJEK U BEDU KAD PRONAĐE KNJIGE KOJE NISU U REDU 113

PRVI POGLED NA NOVI GRAD... 119

ABECEDNI POPIS POJMOVA 127

## SADRŽAJ NA STRUČNI NAČIN

PREDGOVOR 3

ŠTO JE GENETIKA? 8

ŠTO SU I KAKO NASTAJU GENETIČKI POREMEĆAJI? 26

KAKO LIJEČNIK PREPOZNAJE OSOBU S GENETIČKIM POREMEĆAJEM? 38

KOJE VRSTE GENETIČKIH POREMEĆAJA POSTOJE? 48

Genski poremećaji – što su, kako nastaju i kako se nasljeđuju? 48

Kromosomski poremećaji – što su, kako nastaju i kako se nasljeđuju? 64

KOJE VRSTE GENETIČKOG TESTIRANJA POSTOJE? 86

KAKO DOBIVAMO UZORAK ZA GENETIČKO TESTIRANJE? 100

KAKO MOŽEMO DIJAGNOSTICIRATI GENSKE POREMEĆAJE? 106

KAKO MOŽEMO DIJAGNOSTICIRATI KROMOSOMSKE POREMEĆAJE? 114

KOJE SU MOGUĆNOSTI PRENATALNE DIJAGNOSTIKE? 120

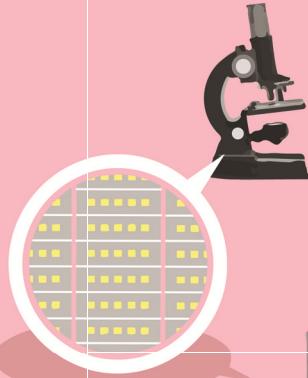
ABECEDNI POPIS POJMOVA 127

**BIBLIOTEKA IZ  
STANČIĆA NASLJEĐA**

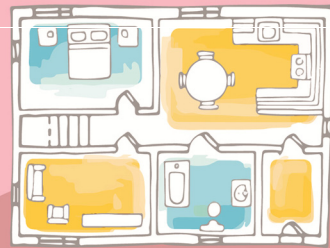
**ŠTO JE GENETIKA?**



1



2



3



4



5

Koncept kućice – Lidija Brusar; Koncept knjige – Dominik Lenčić; Priča – Nina Perezza

1

Ljudsko **tijelo** možemo usporediti s razvijenim i visoko organiziranim **gradom** izgrađenim od mnogobrojnih **čtvrta**, odnosno **organa**.

2

Međutim, detalje njihove sofisticirane gradnje moguće je razaznati jedino ako dijelove pojedinih četvrti uvećamo pomoću mikroskopa. Tada možemo vidjeti da je svaka četvrt izgrađena od sebi svojstvenih **skupina manjih ili većih stambenih zgrada** koje nazivamo **tkivima**. Neke su zgrade jednostambene i čine kućice koje mogu biti raštrkane po čitavom gradu ili građene u nizu, dok su druge zgrade višestambene, uključujući visoke nebodere. No, tu nije kraj. Uvećamo li dalje svaku stambenu zgradu, vidjet ćemo da su temeljne stambene jedinice svakog grada zapravo mali **stanovi** koje nazivamo **stanicama**. Naš je grad izgrađen od nekoliko trilijuna stančića koji se prema građevnom materijalu, načinu izgradnje i tome što se u njima događa mogu razvrstati u više od 220 različitih oblika.

3

Svaki naš stančić ima jedinstven tlocrt. Ipak, neki su dijelovi zajednički svim stančićima, poput, primjerice, dnevnog boravka i kuhinje.

4

Srce svakog stančića, baš kao i ljudskog doma, je **dnevni boravak**, odnosno **jezgra** stanice. U njemu se nalazi posebna biblioteka koja sadrži informacije od neprocjenjive važnosti pohranjene u trezorima znanja – **knjigama** koje zovemo **kromosomima**. Svako živo biće na Zemlji, ovisno o tome kojoj vrsti pripada, ima točno određeni broj knjiga u svakom stančiću. Ljudski stančići imaju 46 knjiga, od kojih 23 nasljeđujemo od majke, a 23 nasljeđujemo od oca.

5

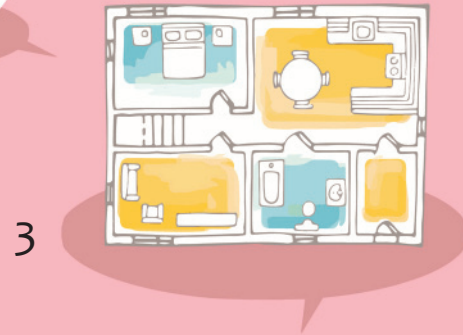
U svakoj su knjizi zapisane jedinstvene informacije za izgradnju i djelovanje svakog stančića čitavog organizma. Takva informacija sadržana je u 6,4 milijardi **slova** ili **nukleotida**, a sva slova sačinjavaju **tekstualni zapis** života, koji zovemo molekulom **DNA**.



1



2



3



4



5

Koncept kućice – Lidija Brusar; Koncept knjige – Dominik Lenčić; Priča – Nina Perezca

Dodatno, u **kuhinji** svakog stančića, tj. u **mitohondriju**, na jednoj je polici sigurno pohranjena posebna knjiga koja sadrži samo bakine recepte. Takvu knjigu uvijek dobivamo od mame jer one recepte prepisuju same.

Iako stančići imaju svoj precizan nacrt koji nasljeđuju putem zapisa u knjigama, za njihov izgled i djelovanje značajan je i **okoliš**. Identični gradovi izgrađeni na različitim dijelovima Svijeta mogu biti malo drugačiji, ovisno o umjetničkoj slobodi graditelja. Također, s vremenom, uvjeti okoliša, bura, kiša, snijeg, ali i sve što se u stančićima događa, ostavljaju svoj trag na samim stančićima. Takva se genetika, koja surađuje s okolišem i daje konačan oblik i funkciju svakog stančića i grada, naziva **epigenetika**. Epigenetika je skup različitih uputa kako čitati pojedine tekstualne zapise, a te se upute mogu mijenjati na dnevnoj ili nekoj drugoj vremenskoj osnovi. Neke su upute u obliku didaskalija, druge u obliku lektorskih oznaka, a treće u obliku označivača stranica.

Koncept kućice – Lidija Brusar; Koncept knjige – Dominik Lenčić; Priča – Saša Ostojić, Nina Perezca

## DNA

### Definicije:

- molekula koja nosi jedinstveni genetički zapis svakog živog bića
- molekula koja nosi upute koje nas održavaju na životu
- molekula koja sadrži nasljedne upute za specifičan razvoj stanica organizma
- molekula koja sadrži nasljednu uputu i informaciju za izgradnju i funkciju organizma
- molekula koja se nalazi u skoro svakoj stanici, a sadrži sve poruke o našim osobinama
- nasljedni materijal svih živih bića
- osnovna molekula koja određuje razvoj naših stanica i nastanak određenih bolesti
- skraćenica naziva za molekulu koja čini nasljedni materijal
- skup informacija koje određuju promjenjive i nepromjenjive karakteristike neke osobe.

### Primjeri punih rečenica:

DNA je biološka uputa posebna za svakog od nas.

DNA je dvolančana molekula koja se nalazi u stanici i predstavlja nositelja upute za rast i razvoj svake stanice te, u konačnici, organizma.

DNA je jedinstvena šifra koju nasljeđujemo od roditelja i koja kodira sva naša obilježja.

DNA je vaš genetički materijal, odnosno materijal od kojeg su sačinjeni vaši geni.

DNA – to je fantazija.

## GENOM

### Definicije:

- cjelokupan genetički materijal nekog organizma
- cjelokupna DNA nekog organizma
- cjelokupan nasljedni materijal jedne osobe
- sve DNA u stanici
- svi nasljedni podaci jednog organizma.

### Primjeri punih rečenica:

Genom je cjelokupna DNA jednog čovjeka i to je uputstvo za sastavljanje i funkcioniranje jedne osobe.

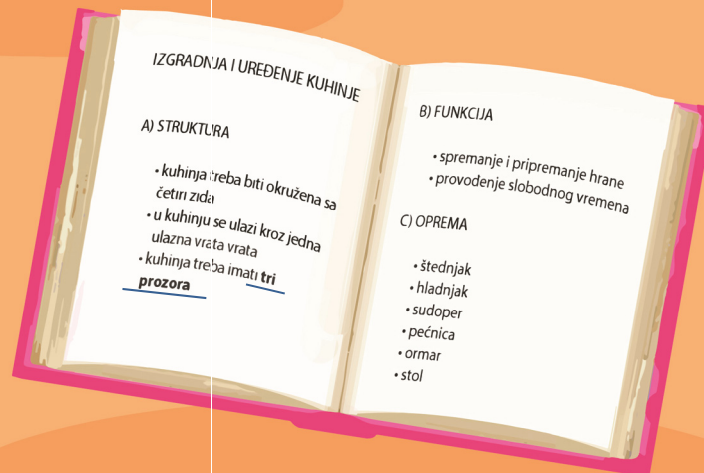
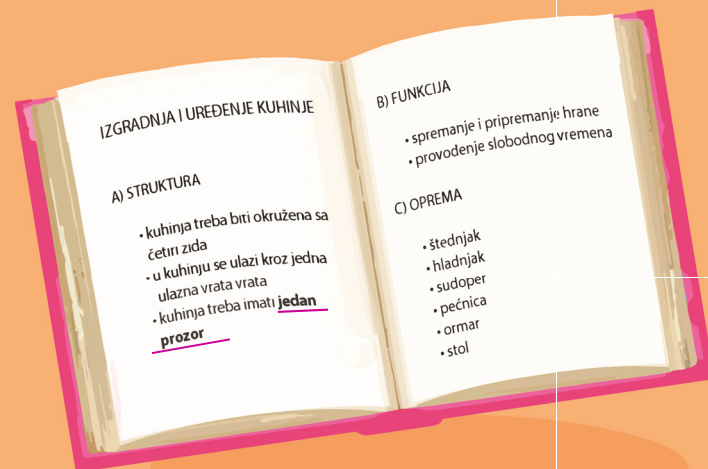
Genom je ono zbog čega smo to što jesmo.

Genom je skup uputa integriranih u živo biće prema kojemu ono biva to što jest.

## GENETIČKI MATERIJAL (v. DNA)

## NASLJEDNI MATERIJAL (v. DNA)

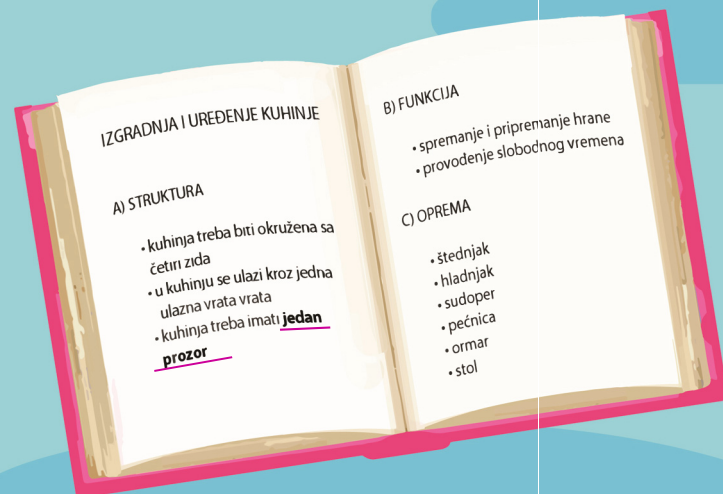
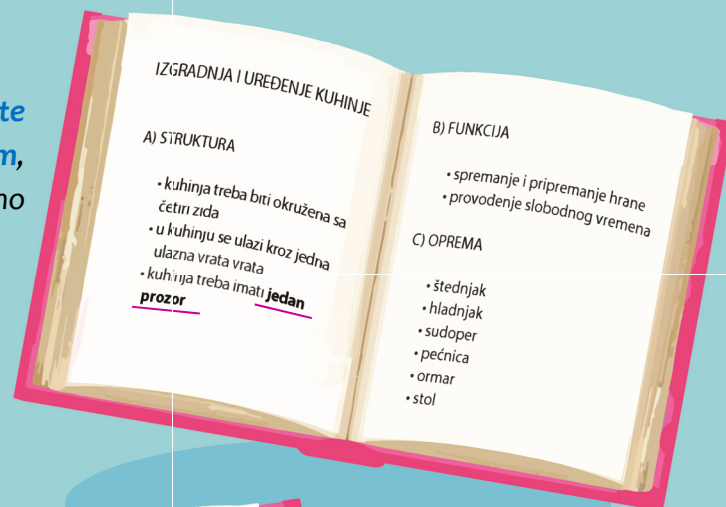




Zanimljivo je da biblioteka u dnevnom boravku čuva nacрте i upute kako napraviti svaki dio ne samo jednog stančića već i čitavog grada, poput slagalice. Naših 46 knjiga, odnosno kromosoma, na policama je razvrstano i odvojeno u 23 para. Oni zapravo čine jednu veliku enciklopediju, vrhunsko djelo sastavljeno od 23 pari svezaka. Svaki je par svezaka poseban, drugačiji od svih drugih parova, jer sadrži informaciju za izgradnju i djelovanje samo određenog dijela naših stančića. Primjerice, par velikih ružičastih knjiga koji se nalazi u trećem odjeljku na najvišoj polici, na točno određenoj stranici sadrži **upute**, odnosno **gene**, potrebne za stvaranje **materijala** koji će biti korišten za izgradnju, djelovanje i opremanje kuhinje. Takve materijale nazivamo **proteinima**. S obzirom na to da svaku knjigu posjedujemo u dvije kopije, jednu majčinu i jednu očevu, većina uputa prisutna je također u dvije kopije. Ako osoba ima dvije **različite upute** za izradu ili upotrebu nekog materijala zovemo je **heterozigotom**, a ako ima dvije **iste upute** zovemo je **homozigotom**. **Različite upute** za isti materijal zovu se **aleli**, različiti oblici postojanja jednog gena.

No, naš tekstualni zapis, molekula DNA, nije sastavljen samo od uputa već i od brojnih drugih tekstova koje možemo pročitati, ali čije značenje zasad u većini još uvijek ne znamo. Zanimljivo je da upute čine svega 1,2 % ukupnoga tekstualnog zapisa, a najmanje 3 % je zapis o tome kako upute treba interpretirati.

Ako osoba ima dvije različite upute zovemo je heterozigotom, a ako ima dvije iste upute zovemo je homozigotom.



## GEN

### Definicije:

- dio DNA koji nosi informaciju na temelju koje se oblikuje ljudski organizam
- dio molekule DNA koji je odgovoran za osobine živih bića (npr. fizičke, psihičke...)
- dio našeg nasljednog materijala koji određuje neko naše svojstvo (npr. o građi ili funkciji)
- informacija koju nasljeđujemo od naših roditelja, a određuje kako će nešto na našem tijelu izgledati ili funkcionirati
- mali dio DNA koji stvara naše osobine ili uvjetuje nastanak bolesti
- zapis o građi i funkciji organizma.

### Primjeri punih rečenica:

Gen je maleni odsječak molekule DNA svakog organizma koji služi kao uputstvo za stvaranje potrebnog materijala za rast i razvoj stanica.  
Gen je mali kod koji određuje naša svojstva.

## ZIGOTNOST

### Definicije:

- dva gena za isto obilježje na paru kromosoma
- pojam koji označava ima li neka osoba dva ista ili različita gena za neku osobinu
- stupanj sličnosti između dva gena koji određuju isto svojstvo.

### Primjeri punih rečenica:

Svaka osoba normalno ima 23 para kromosoma, koji sadrže gene. Ako su geni na paru kromosoma jednaki, osoba je homozigot, a ako su različiti, osoba je heterozigot.

## HETEROZIGOT

### Definicije:

- osoba koja ima dvije različite kopije gena za određeno svojstvo
- osoba koja ima u svom genskom zapisu dvije različite varijante osobina, a očitovati se može samo jedna ili obje
- osoba koja je od majke i oca naslijedila različite gene za jednu osobinu.

### Primjeri punih rečenica:

Heterozigot je osoba s različitim uputama za isti zadatak na kromosomskom paru.

## HOMOZIGOT

### Definicije:

- osoba koja ima dvije iste kopije gena za određeno svojstvo
- osoba koja je naslijedila od majke i oca iste gene za jednu osobinu
- osoba koja je od roditelja dobila isti skup informacija za neku osobinu
- osoba koja posjeduje dva identična gena za neku osobinu.

### Primjeri punih rečenica:

Homozigot je osoba s istim uputama za isti zadatak na kromosomskom paru.

## GENOTIP

### Definicije:

- svi geni, odnosno sve nasljedne osobine nekog organizma.

## FENOTIP

### Definicije:

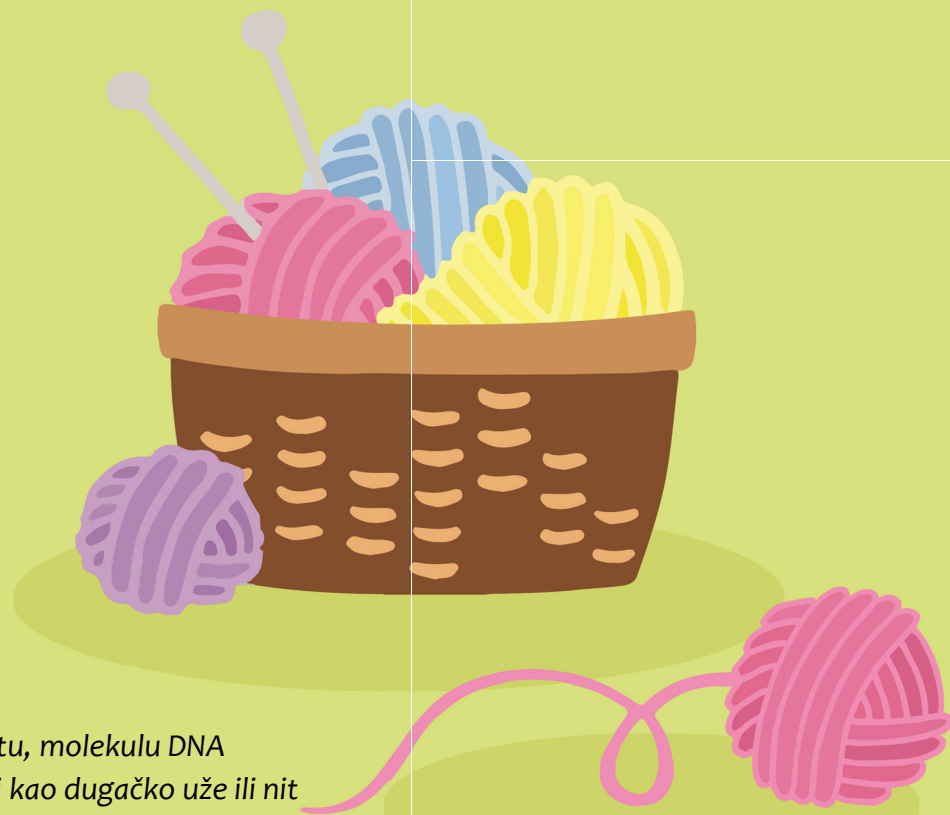
- vanjska obilježja koja su nastala međudjelovanjem genetičkog materijala pojedinca i okoliša
- vanjska obilježja svakog čovjeka koja se oblikuju s obzirom na gene i okolišni utjecaj.



Osim kroz koncept knjiga na polici i njihovog tekstualnog zapisa, kromosomi i molekula DNA mogu se opisati kroz još dva koncepta.

1

Kada bismo molekulu DNA izvukli iz samo jednog stančića ljudskog organizma, ukupna bi duljina svih njezinih slova bila oko četiri metra. Suprotno tomu, promjer jezgre, odnosno dnevnog boravka, prostorije u kojoj je molekula DNA smještena u stančiću, manji je 400 000 puta i iznosi između pet i deset mikrometara. Da bi tako velika molekula DNA mogla stati u tako mali prostor, ona se mora namotati oko proteina kao što se pamuk omata oko vretena. Kada stančić miruje, molekula DNA nije gusto namotana oko proteina i izgleda poput rahle pamučne vate. Međutim, kada se stančić treba pregraditi na dva nova stančića, molekula DNA se namota u svoj najgušći oblik – kromosome. U tom trenutku molekulu DNA možemo zamisliti kao pamučnu vatu namotanu na štapić za uho ili, pak, kao šećernu vatu namotanu na drveni štapić. Isto kao i u konceptu knjiga na polici, u ljudskim stančićima nalazi se 46 štapića.



2

U trećem konceptu, molekulu DNA možemo zamisliti kao dugačko uže ili nit vune koja se namata u klupko nasljednih informacija. Jezgru, naš dnevni boravak, pak, možemo zamisliti kao košaricu koja pomno čuva naša 23 para klupka naslijeđena od mame i tate.

Koncept klupka - Doris Ilovača; Priča – Nina Pereza

## KROMOSOM

*Definicije:*

- oblik u kojem je DNA vidljiva unutar stanice za vrijeme diobe
- strukture unutar stanica u kojima se nalazi DNA u diobi
- zgusnuta molekula DNA.

*Primjeri punih rečenica:*

Kromosom je molekula DNA koja je namotana oko proteina kao vreteno. Kromosom je klupko nasljednih informacija u koje se namota veliko uže informacija. Kromosomi su struktura nalik štapiću za uši.

## LOKUS

*Definicije:*

- mjesto na kromosomu
- određeno mjesto na kromosomu na kojem je zapisana neka informacija
- određeno mjesto na kromosomu na kojem se nalazi neki gen.

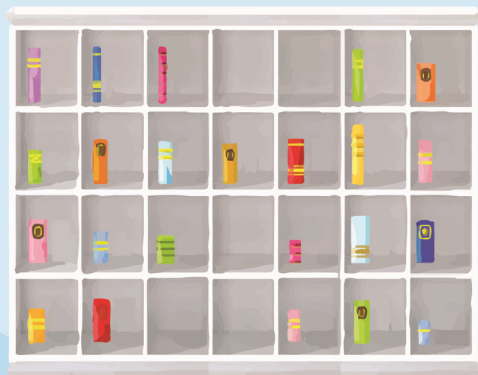
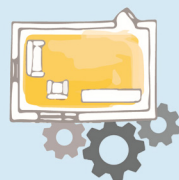
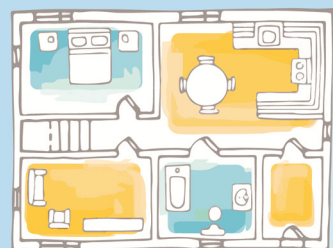
*Primjeri punih rečenica:*

Lokus možemo shvatiti kao jednu stepenicu na dugim ljestvama. Lokus je određeno područje na kromosomu. Na primjer, svaki gen nalazi se na točno određenoj koordinati pa ga lako možemo pronaći.



**POGREŠNE KNJIGE  
UMORNIH PISARA**

**ŠTO SU I KAKO NASTAJU  
GENETIČKI POREMEĆAJI?**



U gradu čovjeka, ljudskom tijelu, postoje dvije glavne vrste stančića, tjelesni i spolni. Oni se razlikuju po tome od čega su i kako građeni, što se u njima događa, u kojoj su četvrti smješteni, ali i koliki se broj knjiga, odnosno kromosoma u njima nalazi. Tjelesni stančići zaslužni su za naše pokretanje, hranjenje, učenje, sanjanje, nadanje, voljenje... U njima je pohranjeno 46 knjiga.

S druge strane, **spolni stančići** imaju samo jednu, ali podjednako važnu ulogu. Oni su smješteni u posebnim četvrtima svakog grada, a zadušeni su za prijenos naših knjiga u novi grad, odnosno na potomstvo. Stoga, ženski i muški spolni stančić imaju svaki po 23 knjige, odnosno samo jednu kopiju svakog sveska naše velike enciklopedije. Oba spolna stančića nastaju pregradnjom tlocrta i izbacivanjem jedne od dviju kopija u svakom paru knjiga tijekom procesa koji nazivamo **mejozom**. No, za razliku od **ženskog stančića** – **jajne stanice**, koja zadržava tlocrt sa svim prostorijama, **muški stančić** – **spermij** bude većinom razrušen te zadržava samo dnevni boravak s policama za knjige. Ostavlja se i jedan mali štednjak za energiju, a dodaju mu se i posebni zupčanići pomoću kojih će stančić moći putovati dugim i neravnim putevima kako bi biblioteka mogla biti dopremljena do drugog grada gdje se nalazi ženski stančić. Dakle, ženski i muški stančić imaju svaki po jedan komplementaran, ali neistovjetan nacrt cjelokupnog grada koji sam za sebe nije dovoljan da se novi grad izgradi na novom mjestu. Tek ujedinjenjem dviju biblioteka, odnosno preklapanjem dvaju nacrti može nastati novi grad. Ovakvi sveobuhvatni građevinski radovi u spolnim stančićima zahtijevaju mnogobrojne radnike – od arhitekta, građevinskih radnika, pa sve do pisara. Novi će grad, beba, nastati **kada se biblioteka iz muškog spolnog stančića preseli u ženski spolni stančić** u procesu koji nazivamo **oplodnja**. Tada nastaje **prvi tjelesni stančić novoga grada** – **zigota**, koji će ponovno imati cijelu biblioteku od 46 knjiga.

S obzirom na to da odrastao čovjek ima nekoliko trilijuna **tjelesnih stančića**, tlocrt i knjige ovog prvog tjelesnog stančića poslužit će u izgradnji svih ostalih stančića u novom gradu u procesu **mitoze**. Kako bi ti ostali stančići mogli biti sagrađeni, u svakom od njih žive vrijedni pisari koji prije svakog građevinskog pothvata vjerno prepisuju svih 46 knjiga. No, toliki broj knjiga više ne može stati u jedan stančić, pa građevinski radnici moraju razrušiti sve njegove prostorije. Istovremeno, drugi radnici grade novi stančić po uzoru na prvi te potom pažljivo prenose 46 knjiga u novi stančić. Na kraju će, ponovno, radnici na identičan način sagrađiti sve prostorije u starom i novom stančiću, te ravnopravno pohraniti knjige na police u oba dnevna boravka.

## MEJOZA

### Definicije:

- diobeni proces u kojem nastaju spolne stanice
- način nastanka spolnih stanica, spermija i jajne stanice, od kojih svaka ima pola od ukupnog broja kromosoma
- proces stvaranja spolnih stanica
- proces stvaranja ženskih i muških spolnih stanica, koje se spajaju u oplodnji tvoreći plod.

### Primjeri punih rečenica:

Iz spolnih stanica nastalih mejozom stvorit će se novi čovjek procesom oplodnje.

Mejoza je proces kojim će nastati spolne stanice, odnosno koji je potreban da dođe do začeca.

Mejoza je nepoštena dioba tjelesnih stanica nakon koje svaka spolna stanica dobije pola sadržaja, a vrlo je bitna za oplodnju, u kojoj će se pola maminog i pola tatinog sadržaja sastati i stvoriti novo biće.

## MITOZA

### Definicije:

- način na koji nastaju sve stanice u našem tijelu
- podjela stanica nužna za rast i razvoj organizma
- proces diobe kojim nastaju nove stanice
- proces kojim iz jedne stanice nastaju dvije genetički identične stanice
- proces kojim se umnaža broj stanica u tijelu
- proces u kojem se stanica dijeli na dvije stanice koje imaju isti broj kromosoma kao stanica iz koje su nastale.

### Primjeri punih rečenica:

Poštena dioba tjelesnih stanica u kojoj stanica prvo udvostručni svoj nasljedni materijal pa ga onda podijeli na dvije jednake količine koje je i ona sama prvotno imala. Tako iz jedne nastanu dvije iste stanice kao prvotna stanica.

Tijelo je sastavljeno od stanica, a one se neprestano dijele procesom mitoze.



Svaka od različitih vrsta organizama, odnosno gradova na Zemlji ima jedinstven redoslijed slova u tekstualnom zapisu u molekuli DNA, kao i broj i izgled knjiga, odnosno kromosoma, što određuje izgradnju upravo te vrste grada. Kada se dogodi **promjena** u tekstualnom zapisu knjigama, nastaje **genetički poremećaj**. Međutim, takav poremećaj ne znači nužno da će se razviti i bolest. Naprotiv, o **genetičkoj bolesti** govorimo tek onda kada grad, tj. osoba ima određene **tegobe** koje su uzrokovane genetičkim poremećajem. Epigenetički poremećaji nastaju kada se promjene upute za čitanje tekstualnog zapisa.

Također, nije svaki genetički poremećaj ujedno i naslijeđen. Primjerice, novorođeno dijete ili odrasla osoba mogu imati genetički poremećaj iako ga njihovi roditelji nemaju. Takvi se genetički poremećaji događaju slučajno zbog umornih pisara u stančićima, po **prvi put**, odnosno **de novo**, a mogu nastati na tri načina: tijekom procesa stvaranja spolnih stančića u roditelja (mejoza), zatim u ranom razvoju bebe prije rođenja tijekom procesa nastajanja njezinih tjelesnih stančića (mitoza), te, konačno, nakon rođenja, odnosno tijekom života u tjelesnim stančićima. S obzirom na to da nastaju slučajno, dobra vijest je da roditelji osobe s de novo genetičkim poremećajem imaju minimalan rizik da se on ponovno dogodi u sljedećeg djeteta. S druge strane, osoba koja ima de novo genetički poremećaj ima rizik da dalje **prenese promjenu na svoje potomstvo** jer će ga pisari i dalje prepisivati te se tada radi o **nasljednom poremećaju**.

Dakle, nasljedni su samo oni genetički poremećaji koji su prisutni u spolnim stančićima. Stoga većina genetičkih poremećaja koji se dogode u tjelesnim stančićima nakon rođenja, odnosno tijekom života, nose malen rizik da će se prenijeti dalje na potomstvo. Naime, ovdje najčešće nisu problem umorni pisari, nego vanjsko oštećenje knjiga ili njihovog zapisa koje se događa kroz vrijeme. Primjerice, čak 95 % tumora nije nasljedno jer su uzročni genetički poremećaji prisutni samo u tjelesnim stančićima, a nastali su kao posljedica načina života koji oštećuje biblioteku.

Stoga je važno zapamtiti da genetički poremećaj i genetička bolest nisu istoznačnice, kao niti genetički poremećaj/bolest i nasljedni poremećaj/bolest.

## GENETIČKI POREMEĆAJ

### Definicije:

- promjena nasljednog zapisa u stanicama čovjeka
- promjena u genetičkom materijalu nekog organizma
- promjena u nasljednom materijalu koja može uzrokovati određenu genetičku bolest.

## GENETIČKA BOLEST

### Definicije:

- skup simptoma i znakova nastalih kao posljedica genetičkih poremećaja.

## DE NOVO GENETIČKI POREMEĆAJ (BOLEST)

### Definicije:

- poremećaj koji se javlja prvi put kod nekog člana obitelji
- promjena koja je nastala neočekivano i nema nikakve veze s precima
- promjena koja nije prisutna u roditelja te je rizik da se ponovno dogodi u istih roditelja minimalan
- promjena u nasljednom materijalu koja se pojavljuje prvi put kod neke osobe, a ta osoba je potom može prenijeti na svoje potomstvo.

### Primjeri punih rečenica:

*De novo* označava genetičku promjenu koja je nastala slučajno, prvi put, što znači da nije prisutna u roditelja.

*De novo* promjena je novonastala promjena.

Razlog zbog kojeg ste vi ili vaše dijete prvi s ovom bolešću u obitelji je pojava promjene koja nije prethodno postojala.



## NASLJEDNA GENETIČKA PROMJENA (BOLEST)

### *Definicije:*

- promjena koja se naslijedi od jednog roditelja i za koju postoji mogućnost da se prenese dalje na svoju djecu
- promjena koja se nasljeđuje u obitelji, a može uzrokovati bolest u svakoj generaciji ili preskakati generacije, ovisno o vrsti nasljeđivanja
- promjena koja se prenosi kroz generacije
- promjena koja se prenosi unutar više generacija u nekoj obitelji, a bolest se može razviti u potpunosti, u slabijoj inačici ili uopće ne mora.

### *Primjeri punih rečenica:*

Nasljedna bolest je bolest koja je u vašoj obitelji generacijama. Vi ste je dobili od svojeg roditelja i možete je prenijeti svojoj djeci.

Nasljednu bolest vam je prenio jedan ili oba roditelja i uzrok je u genetici, a ne u vašem načinu života.

**GRAD DRUGAČIJH STANČIĆA**

**KAKO LIJEČNIK PREPOZNAJE  
OSOBU S GENETIČKIM POREMEĆAJEM?**



Bilo koja **osoba koja zatraži pomoć** liječnika je **pacijent**, neovisno o tome je li ona zdrava ili ima tegobe određene bolesti. **Vidljive tegobe** zovemo **znakovima**, dok one koje ne vidimo, a osoba ih **osjeća** zovemo **simptomima**. Kombinacija obje vrste tegoba čini obilježja neke bolesti. Postoji puno razloga na temelju kojih liječnik može prepoznati **grad drugačijih stančića**, odnosno **osobu koji ima genetički poremećaj**, a možemo ih razvrstati u tri kategorije.

Prije svega, liječnik će na genetički poremećaj najlakše posumnjati ako osoba, bez obzira na to je li zdrava ili ima određene tegobe, u obitelji ima srodnika kojem je već utvrđen genetički poremećaj. Liječnik tada može izračunati koliki je rizik da je osoba naslijedila taj poremećaj.

U drugoj se kategoriji nalaze osobe koje imaju određene tegobe, ali u obitelji nemaju srodnike s utvrđenim genetičkim poremećajem. U takvih osoba liječnik najprije mora razlučiti radi li se o genetičkom ili nekom sasvim drugom uzroku tegoba. Upravo na temelju posebnosti i obrasca kombinacija tegoba, liječnik može ne samo napraviti ovu razliku, već i procijeniti o kojoj bi se vrsti genetičkog poremećaja moglo raditi. Neke je genetičke poremećaje moguće prepoznati u bebe prije rođenja ili pri rođenju, tijekom djetinjstva ili, pak, tijekom odrasle dobi. Ovisno o vrsti poremećaja, neke će osobe imati samo **promijenjen izgled tijela (dismorfija)**, poteškoće u razvoju inteligencije, srca ili osjetila, dok će neke istovremeno imati **više različitih obilježja (sindrom)**. Nadalje, zbog prisutnog genetičkog poremećaja osoba može imati problema sa začecem ili djelotvornošću lijekova. Važno je napomenuti da ponekad uopće nije jednostavno pronaći uzrok tegoba, pa liječnik može pacijentu navesti popis svih razloga zašto je do tegoba moglo doći. Tada bolest još nema konačno ime, a **popis mogućih imena** zovemo **diferencijalnom dijagnozom**. Kada pronađe uzrok tegoba, liječnik **imenuje bolest**, odnosno postavlja **dijagnozu**.

Naposljetku, u treću kategoriju spadaju osobe koje nemaju nikakve tegobe i koje u obitelji nemaju srodnike s utvrđenim genetičkim poremećajem. Ako takva osoba ima genetički poremećaj, tada to možemo utvrditi samo pomoću različitih laboratorijskih testova. Međutim, postoje strogi razlozi u kojim se slučajevima u zdravih osoba mogu provoditi takvi testovi, što će biti opisano u dijelu o vrstama genetičkog testiranja.

## SIMPTOMI

### Definicije:

- subjektivni opis tegoba kako ih pacijent navodi.

## ZNAKOVI

### Definicije:

- objektivni opis tegoba pacijenta kako ih liječnik navodi.

## KLINIČKA OBILJEŽJA

### Definicije:

- skup simptoma i znakova u pacijenta.

## DIFERENCIJALNA DIJAGNOZA

### Definicije:

- popis različitih bolesti koje mogu doći u obzir prilikom otkrivanja konačne dijagnoze temeljene na sličnim simptomima i znakovima
- proces prepoznavanja bolesnikova stanja razlikovanjem svih bolesti koje mogu prouzročiti slične simptome i znakove
- različite bolesti koje mogu dovesti do istih ili sličnih simptoma i znakova
- različite bolesti koje mogu imati ista ili slična obilježja, ali su različitog uzroka
- skup mogućih bolesti koje se slažu sa simptomima i znakovima koje pacijent ima
- sve moguće bolesti koje dolaze u obzir za određeni skup obilježja koje pacijent ima.

### Primjeri punih rečenica:

Diferencijalna dijagnoza su sve dijagnoze o kojima liječnik trenutno razmišlja s obzirom na simptome i znakove bolesti koje imate.

Diferencijalna dijagnoza su sve bolesti i medicinska stanja koja su moguća kod vas s obzirom na vašu kliničku sliku, odnosno vaše tegobe.

Diferencijalna dijagnoza su sve moguće dijagnoze koje bi mogle objasniti simptome i znakove koje imate.

## RAZVOJNA ANOMALIJA

### Definicije:

- bilo kakvo odstupanje od normalnog razvoja čovjeka prije ili nakon rođenja.

## DISMORFIJA

### Definicije:

- promijenjen izgled određenog dijela tijela, koji odstupa od izgleda u većine ljudi
- promijenjena tjelesna obilježja koja su nastala kao posljedica genetičkih poremećaja i/ili djelovanja okoliša
- promjene na tijelu koje njegov izgled čine neuobičajenim
- promjena u fizičkom izgledu koja odudara od prosjeka i može biti znak neke genetičke bolesti.

### Primjeri punih rečenica:

Dismorfija je neuobičajena promjena u izgledu tijela koja nam govori o potencijalnom riziku za zdravlje vas i vašeg djeteta.

## MALFORMACIJA

### Definicije:

- odstupanje od normalne građe nekog dijela tijela zbog genetičkog problema u razvoju prije rođenja
- poremećaj u kojem se neki dio tijela nije dobro razvio zbog prirodnog genetičkog poremećaja.

### Primjeri punih rečenica:

Malformacija je promjena strukture dijela organizma s kojom se dijete rađa zbog genetičkog poremećaja u samom stvaranju tog određenog dijela tijela.

## SINDROM

### Definicije:

- skupina obilježja koja se redovito pojavljuju skupa u nekoj bolesti
- više obilježja u različitim organskim sustavima koja se zajedno javljaju u jednoj bolesti
- više strukturnih i/ili funkcionalnih poremećaja koji su prisutni u nekom organizmu.

### Primjeri punih rečenica:

Sindrom je skup različitih kliničkih obilježja, a svaki sindrom ima karakterističnu skupinu obilježja od kojih se sastoji.



## TERATOGEN

### Definicije:

- štetan vanjski činitelj koji djeluje na razvitak ploda uzrokujući malformacije
- tvar iz okoliša koja dovodi do oštećenja ploda
- vanjski čimbenik koji dovodi do promjena u ploda tijekom trudnoće
- vanjski čimbenik koji je štetan za razvoj ploda.

### Primjeri punih rečenica:

Teratogen je neka tvar iz okoline koja i u malim dozama može uzrokovati poremećaj ili bolest u djeteta tijekom trudnoće, dok odrasli organizam nije na nju osjetljiv.

Teratogen je štetan za vašu bebu u trudnoći te biste ga morali izbjegavati da biste spriječili moguće štetne posljedice za svoje dijete.

## KASNA DOB POJAVE BOLESTI

### Definicije:

- bolest koja se javlja kasnije u životu, nakon 30. godine
- bolest za koju ne postoji vjerojatnost da će se javiti prije 30. godine života
- karakteristika bolesti da se javi tek u kasnijoj životnoj dobi, bez naznake za njezinu pojavu ranije.

### Primjeri punih rečenica:

Iako je promjena prisutna u nasljednom materijalu od rođenja, s tom bolešću se ne rodite, nego se očituje tek kasnije u životu.

## NEPLODNOST

### Definicije:

- nemogućnost začeća nakon najmanje godinu dana nezaštićenih spolnih odnosa.

**POGREŠNA SLOVA I POGREŠNE  
KNJIGE ZA STANČIĆ SU BRIGE**

**KOJE VRSTE GENETIČKIH POREMEĆAJA  
POSTOJE?**

**Genski poremećaji – što su, kako nastaju  
i kako se nasljeđuju?**



Ako se podsjetimo da smo ljudsko tijelo usporedili s gradom, tada možemo usporedbu nadopuniti i reći da postoje ženski i muški gradovi. Iako gradovi zapravo nemaju spol, ove se dvije vrste gradova razlikuju u mnogočemu – od načina izgradnje pa do načina djelovanja. Primjerice, ženski grad je prilagođen za proizvodnju građevinskog materijala za nove gradove. Upute o tome hoće li onaj prvi tjelesni stančić nakon oplodnje izgraditi ženski ili muški grad zapisane su u knjigama unutar stančića.

Od ukupno 23 para knjiga, prvih 22 para sadrži zapis nužan za izgradnju i djelovanje svih stančića i ženskog i muškog grada. Iz tog ih razloga zovemo **gradskim ili tjelesnim knjigama**, odnosno **tjelesnim kromosomima** (grčki naziv – **autosomi**). Međutim, posljednji par, smješten na najnižoj polici desno, jedini je par u kojem knjige nisu posve iste. Naime, upravo su to knjige koje će odrediti razvoj ženskog ili muškog grada te ih stoga zovemo **spolnim knjigama**, odnosno **spolnim kromosomima** (grčki naziv – **gonosomi**). Tjelesni stančići ženskoga grada imaju dvije velike ružičaste knjige pod naslovom „**knjiga X**” (**kromosom X**), dok tjelesni stančići muškoga grada imaju jednu veliku ružičastu „**knjigu X**” i jednu malu plavu „**knjigu Y**” (**kromosom Y**).

Genski poremećaji nastaju unutar gena, odnosno unutar uputa u tekstualnom zapisu naših knjiga i to onda kada se promijeni normalni redoslijed slova u uputama, što utječe na smisao prilikom čitanja. **Promjene redoslijeda slova** zovemo **varijantama sekvence**. Redoslijed slova može se promijeniti unutar gradskih ili spolnih knjiga, pa shodno tomu razlikujemo i različite načine kako se te promjene mogu nasljeđivati unutar obitelji. **Nasljeđivanje promjena u gradskim knjigama** zove se **autosomno nasljeđivanje**, a **nasljeđivanje promjena u spolnoj knjizi X** zove se **X-vezano nasljeđivanje**.

Nadalje, s obzirom na to da upute posjedujemo u dvije kopije, neke će bolesti nastati već ako je promijenjena samo jedna uputa, dok će druge nastati tek kad su obje kopije uputa promijenjene. Ako tegobe nastaju kada je **promijenjena samo jedna uputa**, kažemo da je genski poremećaj **dominantan** jer promjena nadjača onu drugu, normalnu kopiju uputa. S druge strane, ako tegobe nastaju tek kad su **obje kopije uputa promijenjene**, kažemo da je genski poremećaj **recesivan**. Stoga u ljudi postoji ukupno četiri vrste genskih poremećaja – autosomno dominantni, autosomno recesivni, X-vezani dominantni i X-vezani recesivni.

Važno je razlikovati ove oblike nasljeđivanja jer će o njihovoj vrsti ovisiti i izračun rizika za nasljeđivanje unutar obitelji. Primjerice, ako osoba ima genski poremećaj u nekoj gradskoj knjizi, rizik da će promjenu prenijeti na potomstvo isti je za kćeri i sinove. Za razliku od toga, ako se genski poremećaj nalazi u spolnoj knjizi X, tada je rizik za njegovo nasljeđivanje različit za kćeri i sinove.

## PATOGENA VARIJANTA SEKVENCE

### Definicije:

- promjena u genu koja je štetna
- promjena u genu koja uzrokuje bolest.

### Primjeri punih rečenica:

Promjena u genu koja ga izmijeni na nepovoljan način za zdravlje.

U većini populacije postoji točno određena struktura gena, a patogena varijanta sekvence promijeni gen tako da dolazi do bolesti.

## AUTOSOMNO DOMINANTNO NASLJEĐIVANJE

### Definicije:

- autosomno označava gen na tjelesnom kromosomu, a dominantno označava gen koji nadjača drugi gen koji je slabiji (recesivan)
- jedan od načina prijenosa genskog poremećaja, u kojem je dovoljno da je samo jedan gen promijenjen ili da je samo jedan roditelj bolestan
- označava da je određena karakteristika dominantna nad drugom
- tip nasljeđivanja kod kojeg se osobina prenosi na nespolnom kromosomu te je za očitovanje te osobine potrebno oštećenje samo jednog gena
- vrsta nasljeđivanja genskih bolesti s roditelja na dijete u kojem je dovoljan jedan bolestan gen, bilo od oca, bilo od majke.

### Primjeri punih rečenica:

Autosomno dominantno nasljeđivanje je oblik nasljeđivanja određenih genskih bolesti kod kojih osoba mora imati samo jedan gen promijenjen, dok drugi gen u paru može biti normalan.

Da bi se genska bolest očitovala potrebno je da pojedinac naslijedi samo jedan, „jači“ gen, odnosno gen koji nadvlada onaj slabiji, kojeg zovemo recesivni.

## AUTOSOMNO RECESIVNO NASLJEĐIVANJE

### Definicije:

- oblik nasljeđivanja genskih bolesti kod kojeg dijete ima bolest samo ako od oba roditelja, koji nose jedan od dva promijenjena gena, naslijedi pogrešan gen, a rizik za to je 25 %
- tip nasljeđivanja kod kojeg se osobina prenosi na nespolnom kromosomu te je za očitovanje te osobine potrebno prisustvo obje oštećene kopije gena (i od majke i od oca)
- vrsta nasljeđivanja u kojem dvije kopije promijenjenoga gena moraju biti naslijeđene da bi se genska bolest razvila, i to po jedna od svakog roditelja
- vrsta nasljeđivanja u kojoj oba roditelja moraju imati promjenu na jednom od dva gena, a rizik da će dijete biti bolesno je 25 %.

### Primjeri punih rečenica:

Ako je bolest autosomno recesivna, to znači da roditelji neće razviti bolest jer je svaki od njih nositelj promijenjenog gena. Nositelj može prenijeti gen na potomka, a bolest nastaje tek

kad se naslijede dva promijenjena gena.

Oba roditelja imaju dvije informacije za neku osobinu, od kojih je u svakoga samo jedna od njih pogrešna. Ako oba roditelja prenesu pogrešnu informaciju djetetu, ono će imati dvije pogrešne informacije zbog čega nastaje bolest.

## X-VEZANO NASLJEĐIVANJE

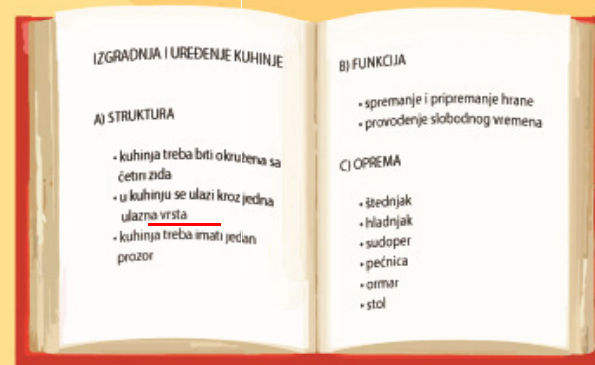
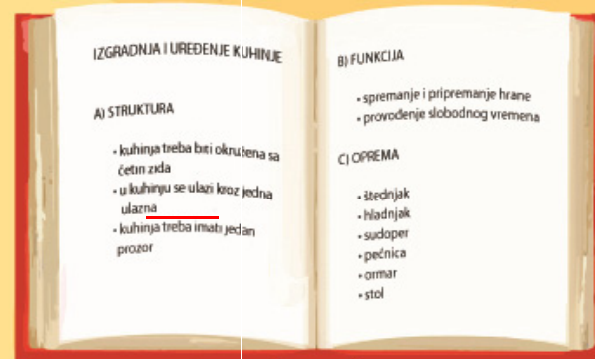
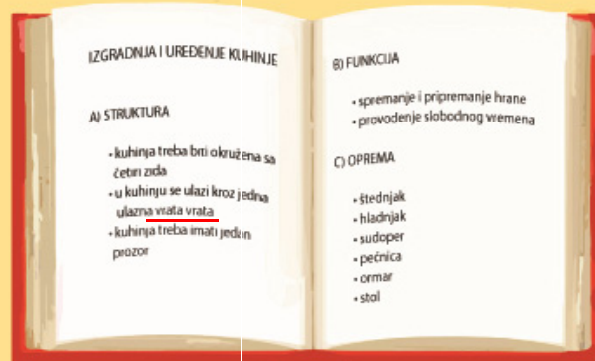
### Definicije:

- oblik nasljeđivanja u kojem se gen za bolest nalazi na spolnom kromosomu X
- oblik nasljeđivanja u kojem se osobine i bolesti prenose preko spolnog kromosoma X
- nasljeđivanje gena koji se nalaze na kromosomu X.

### Primjeri punih rečenica:

Postoje štapići X i Y koje zovemo spolnim kromosomima. Neke bolesti se nalaze samo na štapiću X.

X-vezano nasljeđivanje je oblik nasljeđivanja neke bolesti u kojemu se gen odgovoran za tu bolest nalazi na kromosomu X kojega posjeduju i muškarci i žene. Međutim, s obzirom na to da žene imaju dva kromosoma X, a muškarci samo jedan, bolest se različito izražava ovisno o spolu.



Postoje tri osnovne vrste promjena redoslijeda slova, odnosno varijanti sekvence u uputama. Uzmimo za primjer promjene koje se mogu dogoditi u uputama za izgradnju kuhinje.

U prvom slučaju dogodilo se **umetanje** pet slova riječi „vrata”, što će dovesti do nesporazuma u tome koliko vrata treba izgraditi. Takve promjene nazivamo **insercijama**. Posebne podvrste ovih promjena zovu se **dinamične mutacije**, koje nastaju umetanjem velikog broja kopija sastavljenih od **tri slova**.

U drugom slučaju došlo je do **brisanja** pet slova koja označavaju pojam vrata, stoga takva kuhinja neće imati ulazna vrata. Ove se promjene nazivaju **delecije**.

Naposljetku, u trećem je slučaju došlo do **zamjene**, odnosno **supstitucije** samo jednog slova te su „vrata” postala „vrsta”, zbog čega niti ova kuhinja neće imati ulazna vrata.

U sva tri slučaja, zbog promijenjenih uputa za stvaranje ulaznih vrata, promijenjena je struktura kuhinje, a time i njezina funkcionalnost. Iz tog će razloga cijeli stančić imati problema u pripremi hrane i stvaranju energije za život, zbog čega će, konačno, nastati bolest.

No, bitno je napomenuti da ne dovode sve promjene redoslijeda slova do bolesti. Primjerice, u našim slučajevima, najmanji problem će imati prvi stančić, čija kuhinja ima jedna ili dvoja vrata. To znači da nemaju sve promjene redoslijeda slova jednako teške posljedice za stančiće. Naime, kada bismo u svih ljudi na Zemlji pročitali redoslijed slova u svim knjigama, vidjeli bismo da se redoslijed podudara u 99 % od 6,4 milijarde ukupnog broja slova u našem tekstualnom zapisu. Neke od promjena u preostalih 1 % slova neće uopće promijeniti smisao uputa, a neke će se nalaziti u dijelovima teksta izvan uputa.



## DELECIJA

### Definicije:

- dio nasljednog materijala se izgubi
- greška u kojoj dolazi do gubitka slova u genu
- gubitak (brisanje) dijela gena, koji može dovesti do bolesti.

### Primjeri punih rečenica:

Uobičajeno je da na određenom mjestu u genu postoji uputa ili šifra, a u deleciji ona nedostaje ili nije potpuna te može uzrokovati bolesti.

## INSERCIJA

### Definicije:

- greška u kojoj dolazi do viška slova u genu
- višak dijela gena, koji može dovesti do bolesti.

### Primjeri punih rečenica:

Uobičajeno je da na određenom mjestu u genu postoji uputa ili šifra, a u duplikaciji je ima previše te može uzrokovati bolesti.

## SUPSTITUCIJA

### Definicije:

- greška u kojoj dolazi do zamjene jednog slova u genu.

## ALELNA HETEROGENOST

### Definicije:

- fenomen kada jedna bolest može nastati zbog različitih vrsta promjena u jednom genu
- fenomen kod kojeg različite promjene u jednom genu mogu dovesti do iste bolesti
- postojanje više različitih vrsta pogrešaka u jednom genu koje sve uzrokuju istu bolest.

### Primjeri punih rečenica:

Alelna heterogenost su promjene redoslijeda nukleotida u jednom genu koje nisu uvijek iste, već postoje različiti tipovi promjena koji mogu dovesti do iste bolesti.

## LOKUSNA HETEROGENOST

### Definicije:

- fenomen kada ista genska bolest može nastati promjenom na nekom od više gena
- fenomen kada promjene u jednom od više različitih gena mogu uzrokovati istu bolest
- fenomen kada različiti geni smješteni na različitim mjestima u kromosomima mogu biti uzrok iste bolesti
- fenomen kada više različitih gena može biti uzrok iste bolesti.

## DINAMIČNA MUTACIJA (v. ANTICIPACIJA)

### Definicije:

- promjena koja je rezultat nestabilnosti i produljenja ponovljenih slijedova od tri nukleotida
- promjena koja se mijenja kroz generacije i može dovesti do pogoršanja ili ranije pojave bolesti
- promjena u genu koja dovodi do prekomjernog ponavljanja niza od tri nukleotida
- promjena u genu koja se u budućim generacijama može povećati i izazvati ranije javljanje bolesti i/ili teže simptome
- promjena u genu koja dovodi do ponavljanja ili produženja dijela nasljedne informacije
- promjena u genu koja nije stalna u duljini i može se mijenjati u sljedećim generacijama.

### Primjeri punih rečenica:

Dinamična mutacija je genska promjena čiji se broj kopija kroz generacije može povećavati.

## ANTICIPACIJA (v. DINAMIČNA MUTACIJA)

### Definicije:

- fenomen kada se bolest može javiti ranije nego kod roditelja i može imati teži oblik
- fenomen kada se bolest u sljedećoj generaciji pojavljuje sve ranije ili s težim simptomima
- teža i/ili ranija pojava genetičke bolesti u narednoj generaciji.

### Primjeri punih rečenica:

Anticipacija znači da je moguće da će, nažalost, bolest koja se nasljeđuje u vašoj obitelji biti sve teža ili se javljati ranije u svakoj sljedećoj generaciji. Na primjer, ako vaš otac ima neku nasljednu bolest, u vas se ona može izraziti ranije ili u težem obliku.

S obzirom na to da ste naslijedili promjenu u genu koja dovodi do toga da u svakoj sljedećoj generaciji može doći do ranije ili teže pojave bolesti, preporučamo praćenje vas i vaših potomaka.

## PENETRABILNOST

### *Definicije:*

- postotak u kojem se genska bolest pojavljuje kod osoba koje imaju promjenu u genu
- probojnost određenog gena
- prodornost, vjerojatnost da će se genska bolest izraziti
- svojstvo koje pokazuje kolika je vjerojatnost da će se promjena u genu izraziti kao bolest
- svojstvo određenih promjena u genima da se kod nekih osoba izrazi kao bolest, a kod nekih ne
- vjerojatnost da će osoba oboljeti od bolesti za koju ima gensku promjenu
- vjerojatnost da će se promjena u genu koja uzrokuje bolest izraziti.

### *Primjeri punih rečenica:*

Penetrabilnost označava koliko postoimate šanse da razvijete bolest ako ste naslijedili promijenjen gen.

Što je veća penetrabilnost, veće su šanse da će se bolest razviti.

**POGREŠNA SLOVA I POGREŠNE  
KNJIGE ZA STANČIĆ SU BRIGE**

**KOJE VRSTE GENETIČKIH POREMEĆAJA  
POSTOJE?**

**Kromosomski poremećaji – što su,  
kako nastaju i kako se nasljeđuju?**



Kromosomski poremećaji su poremećaji koji mijenjaju naš tekstualni zapis, ali ne zahvaćaju samo jednu uputu kao genski poremećaji, već dijelove ili čitave kromosome, odnosno knjige ili klupka vune.

Kromosomske poremećaje možemo klasificirati na različite načine. U prvoj podjeli bitno je samo je li došlo do poremećaja u ravnoteži tekstualnog zapisa, odnosno postoji li promjena količine tekstualnog zapisa ili je količina ostala ista, s time da dijelovi teksta promijene raspored unutar ili između knjiga.

**Nebalansirane promjene** uvijek dovode do bolesti jer postoji **višak ili manjak** dijelova ili čak čitavih knjiga, što je stanicima teško balansirati. Naime, u takvim poremećajima postoji ili prevelika količina uputa pa će stančići imati višak materijala za svoju izgradnju, ili premala količina uputa zbog čega će stančići imati nedovoljno materijala za izgradnju i posljedičnu normalnu funkciju.

Suprotno tomu, promjene u kojima je došlo samo do **promjene poretka** dijelova teksta unutar jedne knjige ili iz jedne knjige u drugu su **balansirane** jer je sav potreban tekst za normalnu izgradnju stančića u potpunosti prisutan. Međutim, ovakav promijenjen redoslijed tekstova može stvarati poteškoće prilikom začeća ili u potomstva.

## NEBALANSIRANA KROMOSOMSKA PROMJENA

### Definicije:

- promjena količine genetičkog materijala
- promjena u genetičkom materijalu u kojoj nečega ima previše i/ili premalo.

### Primjeri punih rečenica:

Nebalansirana je ona promjena na kromosomu koja će svakako dovesti do bolesti jer imate višak ili manjak genetičkog materijala, koji je stanici malo teško balansirati.

## BALANSIRANA KROMOSOMSKA PROMJENA

### Definicije:

- promjena kod koje je količina genetičkog materijala u stanici ostala ista, ali koja može uzrokovati posljedice kod potomstva
- promjena u kojoj ne dolazi do gubitka ili dobitka nasljednog materijala, već je taj materijal drugačije raspoređen
- promjena unutar jednog ili između više kromosoma koja nije dovela do ukupne promjene količine nasljednog materijala.

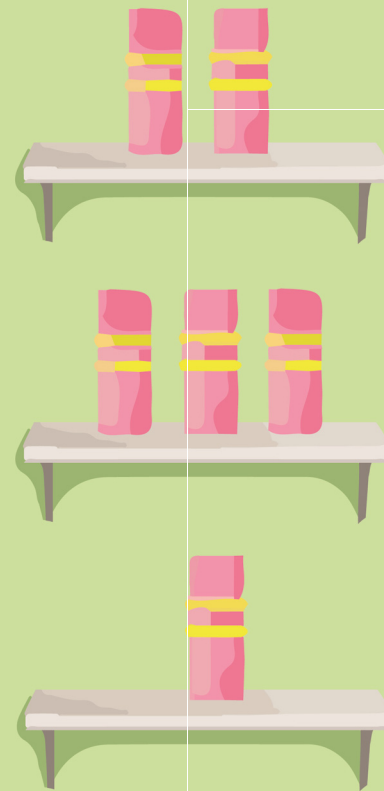
### Primjeri punih rečenica:

Kod vas se neće razviti bolest, no u vaše djece je moguć razvoj bolesti ili ovo može utjecati na vašu plodnost i trudnoću.

U balansiranoj kromosomskoj promjeni mijenja se poredak, ali ne i količina nasljednog materijala.

Zbog balansirane kromosomske promjene došlo je do razmještanja podataka u nasljednom materijalu u stanicama.





Kromosomski poremećaji također se mogu podijeliti na poremećaje u kojima je promijenjen broj knjiga i one u kojima je promijenjena građa knjiga u stančićima.

**Promjene u normalnom broju** knjiga nazivamo **numeričkim aberacijama kromosoma**. Broj knjiga može biti promijenjen unutar samo **jednog para** knjiga, što zovemo **aneuploidija**, ili, pak, istovremeno unutar **svih parova** knjiga, što zovemo **poliploidija**.

Za aneuploidije, uzmimo za primjer šest istih ružičastih knjiga i posložimo ih u parove na tri police kako je to uobičajeno u zdravim stančićima. Sada na najvišoj polici pustimo knjige normalno u paru, a na drugu полицu premjestimo jednu knjigu s treće police. Broj primjeraka istih knjiga na drugoj polici više nije dva nego **tri**, pa taj poremećaj zovemo **trisomija**, a ukupan broj knjiga u stančiću bit će za jedan veći nego što je to normalno (47). Na trećoj je polici jedna knjiga ostala **sama** jer joj par nedostaje, pa takav poremećaj zovemo **monosomija**, a ukupan broj knjiga u stančiću bit će za jedan manji od normalnog (45).

Kod poliploidije, uz svaki par knjiga nalazi se još jedan isti primjerak svake knjige te je u ovom poremećaju ukupan broj kromosoma 69.

Sve promjene u broju knjiga su nebalansirani poremećaji koji zbog velikih promjena u količini tekstualnih uputa i građevnog materijala uzrokuju brojne i raznovrsne poteškoće u stančićima. Određene trisomije uzrok su prepoznatljivih sindroma, poput sindroma Down, zbog čega beba već prije ili prilikom rođenja ima specifične poteškoće. Također, promjene u broju kromosoma najčešći su uzrok spontanih pobačaja.

Dobra vijest je da većina promjena u broju knjiga nastaje slučajno, odnosno de novo, i to prilikom stvaranja ženskog ili muškog spolnog stančića zbog neravnomjerne podjele knjiga među novosagrađenim stančićima.

## NUMERIČKA ABERACIJA KROMOSOMA

### Definicije:

- manjak ili višak kromosoma
- odstupanje od normalnog broja kromosoma
- promjena broja kromosoma, koja može uzrokovati određenu bolest
- promjena u broju kromosoma.

### Primjeri punih rečenica:

Numerička aberacija je promjena broja kromosoma, što uzrokuje određene sindrome pa beba ima poteškoća, npr. sa srcem ili intelektualnim razvojem. Za normalan razvoj potrebno nam je 46 kromosoma. Ako taj broj nije 46 zbog pogrešaka tijekom razvoja, nastaju numeričke aberacije i, naposljetku, određeni sindromi.

## TRIPLOIDIJA

### Definicije:

- promjena u kojoj je broj svih kromosoma u stanici tri puta veći od normalnog
- set kromosoma više od normalnog (69 umjesto 46).

### Primjeri punih rečenica:

Normalno je da u tijelu imate 46 štapića. Kod triploidije ih imate 69.

## ANEUPLOIDIJA

### Definicije:

- odstupanje od normalnog broja kromosoma unutar kromosomskog para
- promijenjen normalan broj kromosoma u vidu manjka ili viška (npr. 47 umjesto 46)
- promjena koja zahvaća samo jedan par kromosoma pa umjesto dva ista postoje tri ili samo jedan kromosom
- promjena u broju kromosoma, ali mijenja se samo broj u jednom paru kromosoma i u tom paru može biti više ili manje kromosoma.

### Primjeri punih rečenica:

Vaše dijete ima manjak/višak kromosoma te zbog toga pokazuje posebne značajke. Zbog aneuploidije, u stanici postoji manje/više genetičke informacije nego što bi trebalo biti, što dovodi do poremećaja u cijelom tijelu.

## MONOSOMIJA (v. ANEUPLOIDIJA)

### Definicije:

- gubitak cijelog ili dijela kromosoma (kompletna ili djelomična monosomija)
- gubitak jednog od 46 kromosoma
- poremećaj broja kromosoma na razini para kromosoma u kojem se gubi jedan kromosom
- stanje kada umjesto dva kromosoma u paru postoji samo jedan kromosom bez svog para
- stanje u kojem osoba ima jedan kromosom manje.

### Primjeri punih rečenica:

Čovjek normalno ima 46 kromosoma, a kada jedan nedostaje, to je monosomija. Normalno imamo 23 para kromosoma. U monosomiji je jedan kromosom sam jer mu nedostaje par.

Zdrava osoba ima 46 kromosoma u stanici. Osoba s monosomijom ima ih 45. Monosomija je samac među mnoštvom parova. Umjesto 23 para, imamo 22 para i jednog samca, što je velik problem i vrlo često nije prihvatljiv za život.

## TRISOMIJA (v. ANEUPLOIDIJA)

### Definicije:

- pojava tri kopije istog kromosoma umjesto dvije
- povećan broj kromosoma za jedan
- promjena u kojoj se jedan kromosom u stanici pojavi u tri primjerka
- promjena u kojoj umjesto 46 kromosoma osoba ima jedan više, odnosno 47
- suvišna kopija nekog kromosoma
- vrsta promjene u kojoj dolazi do pojave jednog kromosoma previše.

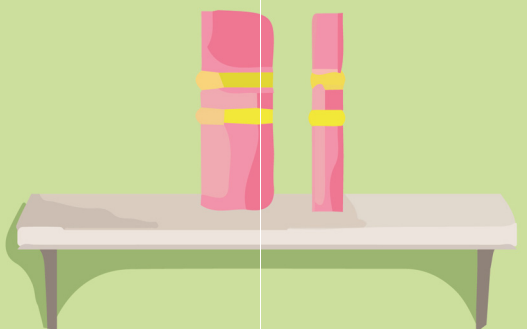
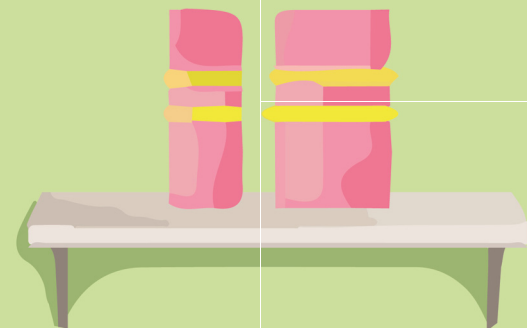
## MARKER-KROMOSOM (v. ANEUPLOIDIJA)

### Definicije:

- kromosom viška, različit od svih ostalih kromosoma
- malen višak nasljednog materijala koji ne bi trebao postojati i može uzrokovati neželjena stanja
- malen dodatni kromosom koji je građen drugačije od ostalih
- malen dodatni kromosom koji može uzrokovati rijetke bolesti
- malen prekobrojni kromosom
- pojava dodatnog, malenog, drugačijeg kromosoma koji može biti prisutan u različitim bolestima
- višak nasljednog materijala koji je promijenjen i građom.

### Primjeri punih rečenica:

Jedno maleno i drugačije klupko viška u jezgri, a koje može biti potencijalan uzrok neke bolesti.



Kada je promijenjena **građa naših knjiga**, kažemo da osoba ima **strukturnu kromosomsku aberaciju**. Međutim, za razliku od poremećaja u kojima je promijenjen broj naših knjiga, a koji uvijek uzrokuju poteškoće u stančićima jer su nebalansirani, poremećaji koji mijenjaju građu knjiga mogu biti i nebalansirani i balansirani.

Zamislimo ponovno onaj naš par istih ružičastih knjiga kako bismo mogli prikazati nebalansirane, odnosno one promjene koje uzrokuju poteškoće u stančićima. Na prvoj polici vidimo da je uz jednu normalnu knjigu prisutna i jedna knjiga koja je od nje **deblja** zbog toga što su u njoj neke stranice ponovljene više puta nego što je to normalno. Takve promjene nazivamo **duplikacijama**.

U desnoj knjizi koja se nalazi na drugoj polici dogodilo se upravo suprotno od desne knjige na prvoj polici. Ovdje se dio stranica izgubio te je zbog toga knjiga **tanka**. Te promjene nazivamo **delecijama**. Ponekad se može izbrisati vrlo malen dio tekstualnog zapisa na svega nekoliko stranica, a to zovemo **mikrodelecijama**.

Nažalost, upravo iz razloga što se radi o udvostručenju ili gubitku stranica s tekstualnim zapisom i uputama, a posljedično i količini građevnog materijala za stančice, većina duplikacija i delecija dovode do različitih tegoba. Vrsta i težina tegoba ovisit će o tome koja je knjiga zahvaćena promjenom.

## STRUKTURNA ABERACIJA KROMOSOMA

### Definicije:

- promjena izgleda/oblika/građe/strukture kromosoma
- promjena u ili između kromosoma koja uključuje promjenu redoslijeda, gubitak ili dodatak njegovih dijelova, a može dovesti do bolesti u onoga tko je ima ili u njegova potomka
- strukturno preustrojavanje kromosoma.

## DUPLIKACIJA

### Definicije:

- genetički poremećaj uslijed kojeg nastane više od dvije kopije jednog dijela kromosoma
- greška u kojoj dolazi do udvostručavanja dijela jednog kromosoma.

### Primjeri punih rečenica:

Kromosomi su jako dinamične strukture te se prilikom umnažanja stanica kopiraju kako bi svaka stanica sadržavala iste informacije. U slučaju da se pojedini dijelovi jednog kromosoma kopiraju dvaput, nastaje duplikacija.

## DELECIJA

### Definicije:

- greška u kojoj dolazi do gubitka dijela kromosoma
- gubitak (brisanje) dijela kromosoma, koji može dovesti do bolesti
- promjena u kojoj se dio nasljednog materijala odvoji i izgubi.

### Primjeri punih rečenica:

U stanici nedostaje komadić nasljedne informacije. Uobičajeno je da na određenom mjestu na kromosomu postoji uputa ili šifra, a u deleciji ona nedostaje ili nije potpuna te može uzrokovati bolesti.

## MIKRODELECIJA

### Definicije:

- gubitak/nestanak/brisanje malenog dijela kromosoma.

### Primjeri punih rečenica:

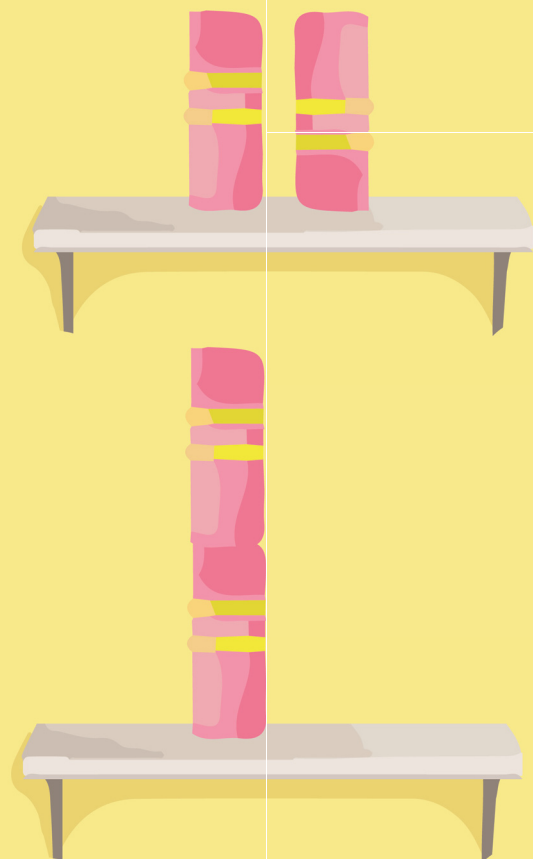
Izbrisan je jedan maleni dio kromosoma. Iako malen, taj gubitak može biti vrlo značajan za vaše zdravlje.

Sitna promjena na jednom kromosomu koja se ne može vidjeti pod mikroskopom.

## GENOMSKI POREMEĆAJ (v. DELECIJA, DUPLIKACIJA)

### Definicije:

- poremećaj količine dijela kromosoma
- poremećaj u kojem je došlo do viška ili manjka dijela kromosoma, a može i ne mora biti naslijeđen od roditelja.



Suprotno od duplikacija i delecija, druga dva strukturalna poremećaja, inverzije i translokacije, ne dovode do promjene broja stranica u knjigama te su zbog toga balansirane. U obje se promjene događa premještanje stranica s jednog na neko drugo mjesto unutar iste knjige ili između dvije knjige. S obzirom na to da je cjelokupan tekstualni zapis prisutan u tjelesnim stančićima, one većinom neće imati poteškoća, a osobe koje imaju takve promjene zovu se mirni nositelji. Međutim, zbog promijenjenog redoslijeda stranica te posljedičnoga drugačijeg redoslijeda čitanja uputa, može doći do nesporazuma u raspodjeli knjiga prilikom stvaranja ženskog ili muškog spolnog stančića. Stoga su inverzije i translokacije mogući uzroci poteškoća u začecu, spontanih pobačaja i različitih sindroma.

**Inverzija** je promjena koja zahvaća samo jednu knjigu. Umjesto uspravno, **knjiga stoji naopako**, zarotirano za 180 stupnjeva jer su i tekstovi tako zapisani.

U **translokaciji**, **knjige razmjenjuju svoje stranice ili se zalijepu jedna na drugu**. Ponekad se može dogoditi da se jedna uputa premjesti usred druge upute i tako promijeni njezin smisao. U tom će slučaju stančić imati poteškoće, ali srećom to se događa rijetko.



## TRANSLOKACIJA

### Definicije:

- poremećaj u kojem dolazi do premještanja dijelova kromosoma između dva ili više kromosoma
- razmjena dijelova nasljednog materijala među kromosomima.

### Primjeri punih rečenica:

Translokacija je premještanje jednog dijela štapića na drugi štapić i obrnuto.

## INVERZIJA

### Definicije:

- okretanje poretka nasljednog materijala
- poremećaj u kojem se dio kromosoma okrene za 180 stupnjeva
- rotacija i posljedični obrnuti slijed dijela kromosoma
- unutar jednog kromosoma dolazi do obrtanja u zapisu gena
- vrsta promjene u kojoj se dijelovi kromosoma rotiraju.

### Primjeri punih rečenica:

Inverzija je poremećaj u kojem dolazi do rotacije, ali ne i do gubitka nasljedne informacije.

## MIRNI NOSITELJ TRANSLOKACIJE ILI INVERZIJE

### Definicije:

- osoba kod koje se dogodila izmjena unutar jednog ili između dijelova više kromosoma i to ne uzrokuje bolest, ali može dovesti do problema u potomstva
- osoba koja ima kromosome čiji je nasljedni materijal posložen krivim redoslijedom, ali to ne uzrokuje problem u te osobe već moguće u potomstva
- osoba u koje je izmiješan raspored gena te ona zbog toga nema problema, ali potomci mogu imati.

### Primjeri punih rečenica:

Mirni nositelj je osoba u koje izmjena kromosoma nije uzrokovala bolest, ali postoji rizik da će se bolest javiti kod potomaka.

Translokacija je oblik promjene našeg nasljednog materijala u kojem neki geni završe na nekom drugom kromosomu ili na nekom drugom mjestu unutar istog kromosoma. Mirni nositelj nije bolestan, ali može prenijeti promjenu svojoj djeci, koja mogu biti bolesna. Vi imate poremećaj u građi kromosoma, ali niste bolesni jer iako dijelovi kromosoma nisu na svom mjestu, cjelokupan nasljedni materijal je na broju.

**LOVCI NA GREŠKE,  
MANJE I TEŠKE**

**KOJE VRSTE GENETIČKOG  
TESTIRANJA POSTOJE?**



Postoji nekoliko osobitosti genetičkih poremećaja koje ih razlikuju od svih drugih uzroka bolesti u ljudi. Prije svega, genetički poremećaji su **cjeloživotni**, odnosno nisu prolazni. Također, većina genetičkih poremećaja zasad se **ne može liječiti tako da se poremećaj u stančićima popravi**. Primjerice, ako u nekoj od naših knjiga u stančićima nedostaje 20 stranica, kao što je to slučaj kod kromosomske delecije, ne postoji način da se te stranice vrte u knjigu. Liječenje je stoga dostupno samo kao mogućnost ublažavanja ili sprječavanja nastanka tegoba bolesti. Nadalje, upravo na temelju vrste genetičkog poremećaja liječnik može **predvidjeti** hoće li se i na koji način bolest razviti te može odabrati odgovarajuće metode liječenja, ako one postoje. Naposljetku, s obzirom na to da se genetički poremećaji događaju u našem nasljednom materijalu, bilo na razini knjiga ili unutar njih u slovima tekstualnog zapisa, srce medicinske genetike je **obitelj**. Stoga osoba koja ima genetički poremećaj nikada nije sama u svojoj teškoći jer osim što isti poremećaj može biti prisutan i u članova postojeće ili planirane obitelji, on sa sobom neizbježno nosi i čitav niz drugih posljedica, poput **psihičkih, društvenih, etičkih i pravnih posljedica**.

S obzirom na navedene osobitosti, razgovor između liječnika koji se specijalizirao za područje medicinske genetike i njegovog pacijenta drugačiji je od svih drugih razgovora s ostalim liječnicima i zove se **genetičko savjetovanje**. To je **posebna vrsta razgovora**, odnosno specijalizirani medicinski postupak koji objedinjuje informativni, komunikacijski i edukacijski pristup pacijentu vezano za mogući genetički poremećaj. U prvom takvom razgovoru liječnik će na temelju svih postojećih podataka o pacijentu zaključiti o kojoj bi se vrsti genetičkog poremećaja u njega moglo raditi. Provjera kojom se potvrđuje ili isključuje genetički poremećaj u pacijenta zove se **genetičko testiranje**, a sastoji se od različitih **laboratorijskih testova**. Liječnik će pacijentu objasniti sve o tome koju bi vrstu genetičkog testa u njega trebalo provesti, koje su prednosti, nedostaci i eventualni rizici. U sljedećem razgovoru liječnik će pacijentu objasniti rezultate genetičkog testiranja, kao i sve dostupne mogućnosti vezane za daljnje postupke. Zaključno, možemo reći da je genetičko savjetovanje nalik životnoj školi u kojoj liječnik poučava, ali nikada ne savjetuje pacijenta o njegovom stanju kako bi samostalno mogao donijeti sve odluke vezane za svoje zdravlje ili zdravlje svoje obitelji.

## GENETIČKO SAVJETOVANJE

### Definicije:

- proces informiranja i edukacije pacijenata o (mogućem) genetičkom poremećaju, koji uključuje etička načela i cjeloživotnu skrb
- proces pružanja informacija pacijentima koji imaju (mogući) genetički poremećaj na najjednostavniji mogući način od strane stručnjaka koji se bavi takvim bolestima
- pružanje informacija za bolje razumijevanje nalaza s ciljem donošenja vlastite odluke
- razgovor između pacijenta i medicinskog genetičara prije i poslije genetičkog testiranja
- razgovor u kojem je cilj pacijentu objasniti što njegova bolest za njega znači (tijek bolesti, liječenje, značenje za djecu)
- specijalizirani medicinski postupak koji objedinjuje informativni, komunikacijski i edukacijski pristup pacijentu vezano za pojavu ili rizik nasljedne bolesti.

### Primjeri punih rečenica:

Genetičko savjetovanje je informativni razgovor s osobom koja se specijalizirala za područje genetike i kojoj je cilj informirati vas, objasniti nejasnoće i pomoći vam informacijama vezanima za genetičke bolesti.

Genetičko savjetovanje je razgovor o mogućim nasljednim bolestima koje biste mogli imati, testovima koji se mogu napraviti, rezultatima testova i daljnjim postupcima.

Genetičko savjetovanje je razgovor u kojem vam vaš liječnik na temelju medicinskih pretraga može pomoći da donesete odluku koja se tiče zdravlja vas i vaše obitelji.

## GENETIČKO TESTIRANJE

### Definicije:

- provođenje različitih laboratorijskih metoda u svrhu otkrivanja promjena u genetičkom materijalu pacijenta
- testiranje kojem je cilj utvrditi ima li pacijent neki genetički poremećaj, je li nositelj, postoji li mogućnost da dobije genetički poremećaj, kakve su mogućnosti prenošenja bolesti na svoje potomke ili kako odgovara na neki lijek
- testiranje u svrhu određivanja promjena u nasljednom materijalu.

### Primjeri punih rečenica:

Genetičkim testiranjem dobivamo važne informacije o nasljednom materijalu pacijenta. Genetičko testiranje je testiranje kojim ćemo odrediti neku od vaših nasljednih karakteristika. Genetičkim testiranjem želimo saznati imate li neku nasljednu promjenu koja može utjecati na vaše zdravlje.



Genetičke poremećaje u stančićima tražimo na dva moguća načina i to u **posebnim zgradama** koje zovemo **laboratorijima**. U prvom se načinu pregledava nasljedni materijal u biblioteci, odnosno knjige na policama ili tekstualni zapis u knjigama. U drugom se načinu ne pregledava biblioteka, već izgled čitavog grada, pojedinih stančića ili neželjenih proizvoda koji se nalaze na njegovom pragu, a koji bi nas mogli upozoriti da u stančićima postoji poremećaj u knjigama ili tekstovima koji je doveo do takvih promjena. U ovom drugom načinu zapravo probiremo gradove – osobe s povišenim rizikom za genetički poremećaj, u kojih se nakon toga mora provesti i pregled biblioteke.

Iako su razlozi za genetičko testiranje brojni, možemo ih razvrstati u pet osnovnih skupina ovisno o tome ima li pacijent tegobe i što želi saznati testiranjem.

Ako pacijent ima **tegobe** određene genetičke bolesti, radi se o **dijagnostičkom testiranju**. Pomoću ovog testiranja potvrdit ćemo ili isključiti prisustvo genetičkog poremećaja te doznati ime, odnosno dijagnozu bolesti.

Ako je pacijent zdrav, ali u obitelji ima srodnika kojem je već utvrđen genetički poremećaj pa želi saznati je li ga naslijedio, razlikujemo dvije vrste genetičkog testiranja.

U prvoj vrsti testiranja, **zdravi pacijent** u obitelji ima **barem jednog srodnika s autosomno dominantnim genskim poremećajem**. U njega će se provesti **prediktivno testiranje**, kojim će se ispitati je li naslijedio genski poremećaj koji bi mu mogao uzrokovati tegobe bolesti koja postoji u obitelji. Ako se radi o bolesti koja će se sigurno razviti, tada je to presimptomatsko testiranje, a ako postoji samo sklonost da će se bolest razviti, tada je to predispozicijsko testiranje.

U drugoj vrsti testiranja, **zdravi pacijent** u obitelji ima **barem jednog srodnika s autosomno recesivnim genskim poremećajem**. Utvrđuje se je li pacijent naslijedio jedan promijenjen gen, odnosno je li **nositelj** promjene koja u potomka može dovesti do razvoja bolesti ako i od drugog roditelja naslijedi promijenjen gen.

Ako je **pacijent zdrav** i u obitelji **nema srodnika s utvrđenim genetičkim poremećajem**, razlozi za testiranje postaju vrlo strogi. U ovih se ljudi mogu provoditi **probiri u populaciji**, odnosno testovi kojima se otkriva **povišen rizik za razvoj genetičke bolesti**, i to samo iz dva opravdana razloga. Prvi razlog je otkrivanje bolesti čiji se razvoj može spriječiti pravovremenim liječenjem pa se u tu svrhu provodi zakonom propisan probir u novorođene djece na nekoliko bolesti. Drugi razlog je planiranje zdravog potomstva te se u tu svrhu provode različiti testovi probira prije rođenja (prenatalno). Probir u populaciji jedina je vrsta genetičkog testiranja u kojem se ne pregledava nasljedni materijal.

Naposljetku, vrsta genetičkog testiranja je i **farmakogenomsko testiranje**, kojim se utvrđuje kako će osoba **reagirati na određene lijekove**. Je li lijek djelotvoran i u kojoj dozi te hoće li izazvati nuspojave zapisano je u našim uputama u knjigama, odnosno našim genima. Testiranje se može provoditi u osoba koje namjeravaju uzimati lijekove koji su pod utjecajem genskih promjena, kao i u osoba kojima lijekovi nisu djelotvorni ili uzrokuju nuspojave.

## DIJAGNOSTIČKO TESTIRANJE

### Definicije:

- postupci koji pomažu u otkrivanju dijagnoze genetičke bolesti
- testiranje koje omogućuje otkrivanje od koje genetičke bolesti boluje pacijent
- testiranje s ciljem postavljanja dijagnoze genetičke bolesti
- vrsta testiranja koja se provodi u osoba koje imaju obilježja neke genetičke bolesti s ciljem potvrde ili opovrgavanja pretpostavljene dijagnoze.

### Primjeri punih rečenica:

Dijagnostičko testiranje je test koji može potvrditi ili isključiti dijagnozu genetičke bolesti za koju se testirate.

Dijagnostičko testiranje je test kojim potvrđujemo ili opovrgavamo našu pretpostavku o kojoj se dijagnozi radi u pacijenta.

Dijagnostičko testiranje je testiranje kojim će se potvrditi ili opovrgnuti dijagnoza na koju liječnik sumnja.

## PREDIKTIVNO PREDISPOZICIJSKO TESTIRANJE

### Definicije:

- testiranje zdravih članova obitelji osobe oboljele od genetičke bolesti koje pokazuje imaju li sklonost za razvoj bolesti iako trenutno nemaju simptome
- testiranje pacijenata koji nemaju simptome, ali imaju genetičku bolest u obitelji.

## PREDIKTIVNO PRESIMPTOMATSKO TESTIRANJE

### Definicije:

- testiranje prije sigurne pojave simptoma kod genetičkih bolesti s kasnim javljanjem
- testiranje osobe na neku genetičku bolest prije nego se ona manifestira, s pretpostavkom da će osoba sigurno oboljeti kroz nekoliko godina
- testiranje za bolest koja se još nije pojavila u pacijenta, ali kroz određeno vrijeme će se sigurno pojaviti.

### Primjeri punih rečenica:

Presimptomatskim testiranjem utvrđujemo ima li zdrava osoba promjenu u genima koju je naslijedila od jednog od roditelja, prije nego se toj osobi pojave simptomi bolesti. Presimptomatski se testiraju bolesti koje se prenose s roditelja na djecu, a za koje se zna da će ih osoba razviti ako ih je naslijedila. Provodi se prije razvoja bolesti u svrhu ranog otkrivanja ili terapije bolesti.



## ODREĐIVANJE STATUSA NOSITELJA

### Definicije:

- testiranje kojim će se odrediti nose li zdravi roditelji promjene u genima koje bi kod potomaka mogle uzrokovati autosomno recesivnu bolest
- testiranje zdrave osobe koja može imati promjenu u genetičkom materijalu koja uzrokuje određenu autosomno recesivnu bolest u potomaka, ali se kod nje neće izraziti.

### Primjeri punih rečenica:

Određivanje statusa nositelja je testiranje u slučajevima kada sumnjamo da je netko iz obitelji tko nije bolestan možda prenio pogrešku u genu na bolesno dijete, a sve sa svrhom opreza u novoj trudnoći.

Određivanjem statusa nositelja pogledamo u vaš nasljedni materijal i vidimo nosite li možda promijenjen gen koji ste naslijedili od vaših roditelja. Iako ta promjena ne utječe na vaše zdravlje, može imati štetan učinak na vaše potomstvo.

Određivanjem statusa nositelja želimo utvrditi možete li određenu gensku promjenu prenijeti svojoj djeci jer bi zbog nje vaša djeca mogla biti bolesna bez obzira na to što vi niste.

## FARMAKOGENOMSKO TESTIRANJE

### Definicije:

- testiranje koje se provodi radi utvrđivanja djelotvornosti određenih lijekova u pojedinog pacijenta s obzirom na njegovu genetičku strukturu
- testiranje koje se provodi u svrhu otkrivanja genetičkog utjecaja zbog kojeg lijek slabije ili nepovoljno djeluje kod neke osobe
- testiranje kojim se može otkriti promijenjen odgovor pojedinaca na neki lijek
- testiranje kojim se utvrđuje način reagiranja pacijenta na određeni lijek
- testiranje s ciljem otkrivanja utjecaja gena na reakciju na lijek.

### Primjeri punih rečenica:

Farmakogenomsko testiranje je genetički test koji će nam objasniti zašto neki lijek podnosite slabije ili vam uopće ne djeluje.

Farmakogenomsko testiranje je genetički test kojim će se otkriti koje lijekove smijete koristiti i u kojim dozama, a koje bi lijekove trebali izbjegavati.

Farmakogenomsko testiranje je genetičko testiranje kojim možemo predvidjeti vaš odgovor na lijek na temelju vašeg genskog zapisa.

Farmakogenomsko testiranje je genetičko testiranje kojim otkrivamo kako će vaši geni definirati reagiranje na određeni lijek.

Farmakogenomsko testiranje je genetičko testiranje kojim se utvrđuje kako vaš organizam zbog mogućih promjena u genima reagira na lijek koji uzmete.

Farmakogenomsko testiranje je genetičko testiranje kojim se utvrđuje na koji način reagirate na neki lijek, kako bismo napravili prilagodbu u dozi ili zamijenili lijek.



## TEST PROBIRA

### Definicije:

- test koji izdvaja visokorizične ljude u populaciji za razvoj neke bolesti
- test kojim se kod odraslih ili nerođene djece pokušavaju pronaći obilježja koja mogu značiti povećan rizik za razvoj bolesti
- test kojim se procjenjuje rizik za prisutnost određene bolesti
- vrsta jednostavnog testa kojim se može utvrditi postoji li kod neke osobe veća šansa da ima neku bolest.

### Primjeri punih rečenica:

Test probira je test kojim se detektira potencijalna genetička bolest kod osobe koja još uvijek nema nikakve simptome. Cilj je rano otkrivanje bolesti ili smanjivanje rizika od bolesti.

Test probira označava test kojim možemo procijeniti postoji li rizik za neku genetičku bolest koja se može liječiti prije pojave simptoma.

Test probira radimo kako bismo što je moguće ranije pronašli ljude koji bi u budućnosti mogli biti bolesni i tako im pomoći na vrijeme.

## POZITIVAN TEST PROBIRA

### Definicije:

- nalaz kojim se saznaje da osoba ima sklonost za testiranu bolest te je treba poslati na daljnje pretrage
- povišen rizik za određenu bolest, a zahtijeva daljnje dijagnostičko testiranje.

### Primjeri punih rečenica:

Ako imate povećanu šansu da kod vas postoji određeni genetički poremećaj, potrebno je napraviti dodatne pretrage. Važno je naglasiti da to ne znači da poremećaj zaista i postoji, već se radi samo o šansi.

Na temelju parametara koji odskaču od normalnog nalaza, procjenjuje se da imate rizik za određenu genetičku bolest, što zahtijeva dodatnu obradu koja će to dokazati ili opovrgnuti.

Nema straha za paniku! Imate povećan rizik da vi/vaša beba imate genetički poremećaj, ali ćemo napraviti dodatne pretrage kojima ćemo to definitivno razjasniti.

Pozitivan rezultat na testu probira znači da postoji veća šansa da će se razviti neka bolest te je potrebno detaljnije proučiti i pratiti razvoj tog rezultata.

Pozitivan test probira je nalaz koji liječnicima nije baš drag. Upućuje da s vama/vašom bebom možda nije sve u redu. Morat ćemo na dodatne pretrage da vidimo detaljnije o čemu se radi.

**KAD JE ODRED ZA PRESELJENJE  
BLIZU, STANČIĆ JE ZA ANALIZU**

**KAKO DOBIVAMO UZORAK  
ZA GENETIČKO TESTIRANJE?**



S obzirom na to da rezultati genetičkog testiranja imaju niz prethodno navedenih osobitosti i mogućih posljedica za pojedinca i čitavu obitelj, bitno je da pacijent uvijek potpiše pristanak za genetičko testiranje prije nego mu se uzme uzorak koji se šalje na provjeru u laboratorij, a nakon što ga je liječnik detaljno informirao o svim činjenicama vezanima za testiranje.

Do nasljednog materijala, odnosno naših knjiga i njihovih tekstualnih zapisa možemo doći jedino tako da iz grada uzmemo nekoliko tjelesnih stančića, bilo u obliku zasebnih kućica ili čitavih nebodera, pomoću strojeva i preselimo ih u laboratorij. Stančiče možemo uzeti na dva načina. U prvom načinu stančiče uzimamo **invazivno, iz unutrašnjosti grada**, ali pritom oštećujemo kućice, nebodere i ulice na njegovoj periferiji. U drugom načinu stančiče, najčešće kao pojedine kućice, uzimamo **neinvazivno, s periferije grada**, bez da oštetimo ijedan drugi stančić i ulicu. Kako bi se u laboratoriju potom mogle izvući knjige iz stančića ili slova iz knjiga, stančići se moraju u potpunosti razrušiti.

Iako će u oba slučaja grad ostati bez nekoliko kućica i/ili nebodera, oni će se u doglednom vremenu ipak ponovno izgraditi i grad će normalno djelovati. Primjer invazivnog testa u ljudi je uzimanje uzorka stanica krvi iz vene na ruci pomoću igle, a primjer neinvazivnog testa je uzimanje uzorka stanica s unutrašnje strane obraza pomoću špatule ili pregledavanje nerođene bebe u majčinom trbuhu pomoću ultrazvuka.

## INVAZIVNI TEST

### Definicije:

- pretraga koja podrazumijeva zahvat koji može bit neugodan za pacijenta
- test koji podrazumijeva ulazak medicinskog aparata (npr. igle) u tijelo, što može biti bolno.

### Primjeri punih rečenica:

Invazivni test je vrsta testa kojim se mora nanijeti blaga bol putem igle kako bi se došlo do informacija o vama ili vašoj bebi.

Moramo uvesti iglu na određeno mjesto u tijelu da bi uzeli uzorak i testirali ga.

Vađenje krvi je primjer invazivnog testa za razliku od slučajeva kada vas liječnik pregledava svojim rukama ili pomoću stetoscopa.

## NEINVAZIVNI TEST

### Definicije:

- jednostavan test koji ne nosi rizik za pacijenta
- test bez komplikacija
- test koji ne nosi rizik za oštećenje
- bezbolan test koji ne zahtijeva narušavanje cjelovitosti tijela
- test koji ne zahtijeva probadanje kože
- test koji neće ugroziti pacijenta
- vrsta testa koja nosi minimalne rizike od trajnih posljedica po osobi na kojoj se provodi.

### Primjeri punih rečenica:

Test je takav da vas ništa neće boljeti. Nećete ga niti osjetiti!

Neinvazivan test je pregled pri kojem ne bodemo pacijente.

Neinvazivna pretraga ni u jednom trenutku nije ugrožavajuća za vas ili vaše dijete.

Neinvazivni testovi su bezbolne, brze i jednostavne pretrage koje nam brzo pokažu je li sve u redu s vama ili vašom bebom.

Neinvazivnim testom provjeravamo je li s vama ili vašom bebom sve u redu, a pritom vas ništa ne boli i bebi se ništa neće dogoditi.

**MUDRA SOVA OPREZNO  
ČITA SLOVA**

**KAKO MOŽEMO DIJAGNOSTICIRATI  
GENSKE POREMEČAJE?**



U svakom laboratoriju rade mudre sove koje su odgovorne za pregled knjiga i svega onoga što u njima piše. Metode koje sove koriste za **čitanje slova** u tekstualnom zapisu naših knjiga, a time i genskih poremećaja zovu se **metode molekularne genetike**.

Kako bi sove mogle pronaći promjenu redoslijeda slova unutar tekstualnog zapisa, tekst moraju pročitati slovo po slovo i usporediti ga s normalnim redoslijedom. No, prije toga će građevinski radnici u laboratoriju razrušiti sve stančice koje su uzeli te iz njih pažljivo izvući svih 6,4 milijarde slova iz svih knjiga. Međutim, s obzirom na ogroman broj slova, sovama je potrebna pomoć. Naime, sove će slova moći posložiti, pročitati i usporediti s normalnim redoslijedom jedino pomoću računala. Stoga građevinski radnici pažljivo prebacuju slova na posebnu ploču koju stavljaju u računalo. **Čitanje redoslijeda slova**, odnosno nukleotida u molekuli DNA pomoću računala zove se **sekvenciranje**.

Računalo i sove mogu tražiti promjene redoslijeda slova čitajući različite dijelove tekstualnog zapisa. Koji će dio zapisa čitati ovisit će o tome koja su slova radnici stavili na ploču. O tome koja pak slova idu na ploču odlučuje liječnik na temelju toga ima li pacijent tegobe, i ako ima, koje su. Naime, nema potrebe čitati svih 6,4 milijarde slova u svih pacijenata ako liječnik pretpostavlja da je u nekog pacijenta problem samo u izgradnji kuhinje.

Ipak, ako liječnik odluči da je pacijentu potrebno **pročitati sva slova**, tada će se odlučiti za **sekvenciranje cjelokupnog genoma**. S druge strane, ploču koja ide u računalo, a koja sadrži **slova samo nekih uputa**, odnosno gena, zovemo **multigenskim panelom**, a metodu njegovog čitanja **kliničkim egzomom**.

## MOLEKULARNA GENETIKA

### Definicije:

- dijagnostika na razini molekula i gena
- grana genetike koja proučava kako funkcioniraju procesi vezani za nasljeđe na razini molekula
- grana medicine koja se bavi nasljeđem i nasljednim bolestima do u najosnovnijeg dijela stanice – molekule
- područje medicine koje se bavi proučavanjem DNA u ljudi
- znanost koja se bavi genima i promjenama u genima
- znanost koja se bavi poremećajima nasljednog materijala na razini gena.

### Primjeri punih rečenica:

Molekularna genetika obuhvaća dijagnostičke pretrage kojima možemo pretražiti genetički materijal i otkriti postoje li promjene u genima.

Molekularna genetika obuhvaća napredne dijagnostičke metode kojima možemo ustanoviti i vrlo sitne promjene u vašem genetičkom materijalu.

## SEKVENCIRANJE

### Definicije:

- metoda kojom se pregledavaju geni i pronalaze promjene u njima koje mogu dovesti do određene bolesti
- metoda kojom se utvrđuje redoslijed nukleotida u DNA.

### Primjeri punih rečenica:

Sekvenciranje je korisno ako želimo vidjeti imate li promjene u genima koje mogu dovesti do razvoja određene genetičke bolesti.

## KLINIČKI EGZOM

### Definicije:

- vrsta genetičkog testa kojim se provjerava točnost zapisa u više gena



## MULTIGENSKI PANEL

### Definicije:

- analiza koja obuhvaća skup više različitih gena koji bi mogli biti uzrok određene bolesti
- analiza više gena istovremeno
- metoda sekvenciranja kojom se mogu otkriti potencijalne promjene u DNA koje mogu uzrokovati bolesti, a provjerava se više gena istovremeno
- skup gena koji se analiziraju kako bi se utvrdio točan uzrok bolesti
- test kojim se ispituje više potencijalno odgovornih gena za neku bolest.

### Primjeri punih rečenica:

Multigenški panel je ploča s puno gena koju testiramo da vidimo imate li neku genetičku bolest.

Multigenški panel je učinkovita genetička pretraga kojom možemo pregledati više gena i utvrditi uzrok bolesti.

**SOVA JE UVIJEK U BEDU KAD PRONAĐE  
KNJIGE KOJE NISU U REDU**

**KAKO MOŽEMO DIJAGNOSTICIRATI  
KROMOSOMSKE POREMEĆAJE?**



Metode koje mudre sove u laboratoriju koriste za **pregled knjiga**, odnosno kromosomskih poremećaja zovu se **citogenetičke metode**. Kao i kad moraju doći do pojedinačnih slova u tekstualnom zapisu, građevinski radnici u laboratoriju moraju najprije razrušiti stančice kako bi iz njih mogli izvaditi knjige. Sove potom mogu pregledavati knjige na dva načina.

U prvom načinu, knjige pregledavaju pod mikroskopom. Kao što možemo vidjeti, svaka knjiga ima točno određen broj i smještaj vodoravnih crta na hrptu po kojima sove znaju o kojoj je knjizi riječ te što je u njoj zapisano. Kako bi sovama bilo lakše pregledavati knjige, one mikroskop spajaju na računalo pa sliku koju stvara mikroskop vide i na zaslonu računala. Na taj način sove mogu poredati knjige na virtualne police, prebrojiti ih i vidjeti jesu li normalno građene. Slika na kojoj su vidljive **sve knjige jednog stančića** zove se **kariogram**, a slika **svih knjiga svih stančića** zove se **kariotip**. Nažalost, sove pod mikroskopom mogu vidjeti samo veće promjene na knjigama.

Za otkrivanje manjih promjena koje nisu vidljive pod mikroskopom, odnosno one koje zahvaćaju svega nekoliko stranica knjige, poput mikrolecija i mikroduplikacija, sove trebaju drugi način. U njemu ponovno koriste računalo i ploču koja se u njega stavlja. Međutim, na ovu ploču građevinski radnici ne stavljaju slovo po slovo kao za traženje genskih poremećaja, već veće dijelove tekstualnog zapisa, **čitave rečenice i odlomke**, kako bi ih **računalo** i sove mogle usporediti s normalnim zapisom. Takva metoda zove se **komparativna genomska hibridizacija na mikročipu**, a njome sove traže višak ili manjak stranica u knjigama.

## CITOGENETIKA

### Definicije:

- dio medicine koji se bavi traženjem promjena u kromosomima
- grana genetike koja povezuje promjene na kromosomima s određenim osobinama organizma (npr. bolestima)
- grana genetike koja proučava promjene kromosoma unutar stanice tijekom različitih životnih faza koje stanica prolazi
- grana genetike koja proučava strukturu nasljednog materijala unutar stanice
- obuhvaća metode za dijagnostiku promjena u kromosomima stanice
- znanost koja proučava oblik i ponašanje kromosoma za vrijeme mitoze i mejoze.

## KARIOGRAM

### Definicije:

- broj i izgled kromosoma jedne stanice.

## KARIOTIP

### Definicije:

- broj i izgled kromosoma u više stanica jednog organizma
- prikaz kromosoma svih stanica
- slikovni prikaz kromosoma uz mogućnost analize promjena njihovog broja i strukture.

## KOMPARATIVNA GENOMSKA HIBRIDIZACIJA NA MIKROČIPU (aCGH)

### Definicije:

- metoda koja može utvrditi kromosomske promjene koje mogu dovesti do bolesti, poput delecije i duplikacije
- metoda kojom se dokazuje postoji li višak ili manjak genetičkog materijala
- metoda kojom se otkrivaju male promjene unutar kromosoma koje nisu vidljive pod mikroskopom
- neselektivna pretraga nebalansiranih promjena u kromosomima pacijenta.

### Primjeri punih rečenica:

aCGH je metoda koja se ponekad koristi za slučajeve u kojima ne znamo točno koju kromosomsku promjenu tražimo. Omogućava širu pretragu, ali zahtijeva i malo više vremena.

aCGH je metoda kojom se mogu pronaći promjene (višak/manjak) na kromosomima, koje nekim drugim metodama ne možemo naći.

aCGH je pretraga koju možemo koristiti kada moramo odrediti kromosomski uzrok neke promjene ili bolesti, a ne znamo unaprijed što bi to moglo biti. Ovom metodom moguće je analizirati na tisuće dijelova DNA i dokazati postoje li neki njezini dijelovi u većem ili manjem broju nego što je to normalno.

**PRVI POGLED NA  
NOVI GRAD...**

**KOJE SU MOGUĆNOSTI  
PRENATALNE DIJAGNOSTIKE?**



Prenatalna dijagnostika obuhvaća različite postupke kojima se procjenjuje zdravstveno stanje **bebe prije rođenja**, odnosno **novog grada tijekom izgradnje**, kako bi se omogućili najbolji mogući uvjeti za razvoj bebe tijekom trudnoće i poroda, ali i s ciljem očuvanja zdravlja mame. Novi grad nastaje daleko od pogleda drugih gradova, s **visoko podignutim zaštitnim ogradama**, odnosno **unutar majčinog trbuha**. Pogrešni prijepisi pisara, odnosno oštećene knjige ili pogrešan tekstualni zapis u njima mogu krivo usmjeriti izgradnju novih stančića pa i čitavih gradova. Zato se tijekom izgradnje novoga grada u prvih devet mjeseci mogu ostvariti različiti kontrolni pregledi izvana ili iznutra, dok je grad još nevidljiv za sve.

Grad možemo gledati preko podignutih zaštitnih ograda sa **visokih vidikovaca oko grada**. Takvi pregledi **neće naštetiti izgradnji** novoga grada i zovemo ih **neinvazivnim testovima** ili testovima probira. Primjeri takvih pregleda su ultrazvučni pregled i neinvazivno prenatalno testiranje.

Za razliku od ovih sigurnih vidikovaca, postoje i pregledi u kojima se kroz majčin trbuh moraju **uzeti pojedini stančići** iz novoga grada kako bi se pregledala njihova biblioteka. Međutim, s obzirom na to da takvi pregledi nose **minimalan rizik za grad** u izgradnji, koriste se isključivo kada za to postoje opravdani razlozi. Primjerice, za takve se preglede liječnik odlučuje nakon što testovi probira pokažu da s gradom možda nešto nije u redu ili ako u obitelji već postoji genetički poremećaj. Takve testove nazivamo **invazivnim testovima**, a primjeri su amniocenteza i biopsija korionskih resica.

## PLODOVA VODA

### Definicije:

- tekućina u kojoj se nalazi plod u majčinoj utrobi
- voda koja okružuje bebu u majčinom trbuhu
- voda koja okružuje plod u maternici
- voda u kojoj beba pliva u majčinom trbuhu
- voda u kojoj se nalazi beba unutar maternice.

### Primjeri punih rečenica:

Plodova voda je tekućina koja se nalazi u ovojnicama koje okružuju vaše dijete u maternici i koja štiti vaše dijete i omogućava mu da se giba.

Plodova voda je tekućina u kojoj se dijete razvija u maternici do poroda. Može poslužiti u dijagnostičke svrhe kod sumnje na neku genetičku bolest.

Plodova voda je tekućina u kojoj se nalazi vaše dijete prije rođenja. Dobro nam dođe kad iz nje uzimamo stanice koje se odljušte s kože bebe pa možemo vidjeti ima li beba neki genetički poremećaj.

U plodovoj vodi beba živi za vrijeme trudnoće. Bebi je udobno i iz nje prima hranjive tvari. Kako bismo utvrdili postoji li određeni genetički poremećaj kod bebe, za potrebe testiranja može se uzeti dio plodove vode, ali to ne šteti niti ima utjecaja na bebu.

## AMNIOCENTEZA

### Definicije:

- invazivna metoda kojom se uzima plodova voda kako bi se mogli dijagnosticirati genetički poremećaji u bebe
- postupak uzimanja plodove vode u trudnice u drugom tromjesečju trudnoće u svrhu provođenja genetičkih testova
- uzimanje uzorka plodove vode u svrhu genetičkog testiranja
- zahvat kojim se uvođenjem igle u trbušnu šupljinu trudnice pod kontrolom ultrazvuka uzima uzorak plodove vode te se šalje na daljnju analizu, čime se mogu dokazati određeni genetički poremećaji.

### Primjeri punih rečenica:

Amniocenteza je invazivna metoda kojom uzimamo malo tekućine u kojoj pliva beba jer se u njoj nalaze njezine stanice za analizu.

Amniocenteza je pretraga koja se izvodi u drugom tromjesečju trudnoće tako da se iglom koja se uvodi u trbuh uzima mala količina plodove vode. Plodova voda se tada šalje na analizu. Ovom pretragom liječnici mogu utvrditi je li s djetetom sve u redu, odnosno ima li određeni genetički poremećaj.

Amniocenteza je pretraga u drugom tromjesečju trudnoće koja se radi tako da se malo većom iglom bocne trbuh pod kontrolom ultrazvuka i izvadi malo plodove vode koja potom ide na daljnje pretrage.

Preporučamo vam da učinite amniocentezu, jedinu dijagnostičku metodu koja će nam razriješiti sumnje na genetički poremećaj i potvrditi o čemu se u vašeg djeteta zbilja radi.

## **BIOPSIJA KORIONSKIH RESICA**

### *Definicije:*

- invazivna pretraga kojom se dobiva materijal posteljice za analizu genetičkih poremećaja u nerođenog djeteta
- invazivna pretraga u kojoj se pomoću šuplje igle uzima komadić posteljice za analizu
- vrsta pretrage kojom se pomoću velike igle uz vođenje ultrazvukom uzima mali komad izdanka posteljice kako bi se provjerilo stanje djeteta u majčinoj utrobi.

## **NEINVAZIVNO PRENATALNO TESTIRANJE**

### *Definicije:*

- analiza molekule DNA nerođenog djeteta iz krvi majke.



## ABECEDNI POPIS POJMOVA

aCGH (komparativna genomska hibridizacija na mikročipu)

alelna heterogenost

amniocenteza

aneuploidija

anticipacija

autosomno dominantno

nasljeđivanje

autosomno recesivno nasljeđivanje

balansirana kromosomska promjena

biopsija korionskih resica

citogenetika

de novo genetički poremećaj/  
bolest

delecija/delecija

diferencijalna dijagnoza

dijagnostičko testiranje

dinamična mutacija

dismorfija

DNA

duplikacija

farmakogenomsko testiranje

fenotip

gen

genetička bolest

genetički materijal

genetički poremećaj

genetičko savjetovanje

genetičko testiranje

genom

genomski poremećaj

genotip

heterozigot

homozigot

insercija

invazivni test

inverzija

kariogram

kariotip

kasna dob pojave bolesti

klinička obilježja

klinički egzom

kromosom

lokus

lokusna heterogenost

malformacija

marker-kromosom

mejoza

mikrodelecija

mirni nositelj translokacije ili

inverzije

mitoza

molekularna genetika

monosomija

multigenski panel

nasljedni genetički poremećaj/  
bolest

nasljedni materijal

nebalansirana kromosomska

promjena

neinvazivni test

neinvazivno prenatalno testiranje

neplodnost

numerička aberacija kromosoma

određivanje statusa nositelja

patogena varijanta sekvence  
(mutacija)

penetrabilnost

plodova voda

pozitivan test probira

prediktivno predispozicijsko  
testiranje

prediktivno presimptomatsko  
testiranje

razvojna anomalija

sekvenciranje

simptomi

sindrom

supstitucija

strukturna aberacija kromosoma

teratogen

test probira

translokacija

triploidija

trisomija

X-vezano nasljeđivanje

zigotnost

znakovi

Možeš li zamisliti  
da si veliki Grad,  
trilijune stančića  
daj zamisli sad.  
U svakom od njih  
biblioteke su prave,  
što vrijednost knjiga  
i nasljeđa slave.  
Složen je taj grad  
kao i svaki kog znaš,  
važni su arhitekti,  
ali i kako živiš, baš.  
Poštuj stoga zapis  
i njegova slova,  
dok te popravlja i čuva  
mudra sova.  
Na koncu, grad ima  
svoj životni vijek,  
pulsiranje kružno  
ciklus je tek.  
Ostaje ipak  
neopisiva ljepota,  
graditi život  
neopterećen od života.



Saša Ostojić

Za kraj...

Naslovnica i poledina knjige namjerno su napravljene kao zrcalna slika jer predstavljaju ženski i muški genom, koji su strukturom isti, ali funkcijom različiti. U trenutku kada je knjiga zatvorena, ako gledamo kroz nju od naslovnice prema poledini, DNA molekula i slova u potpunosti će se preklopiti. Međutim, slike će biti potpuno različite.

Ova knjiga posvećena je upravo tome – trenutku u kojem se preklapanjem dvaju roditeljskih genoma koji nose neistovjetne nacрте stvaraju čudo života - novi grad.