

KURS

„BIOLOGIA POD KLUCZ"

DALTONIZM, ZESPÓŁ KLINEFELTERA I ZESPÓŁ TURNERA

Prezentacja jest chroniona prawnie przed kopiowaniem bez pisemnej zgody autora i stanowi „utwór" i w myśl Ustawy z dnia 4 lutego 1994 r. o prawie autorskim i prawach pokrewnych (Dz. U. z 1994 r., Nr 24, poz. 83 z późn. zm.).

PODSTAWA PROGRAMOWA 2025



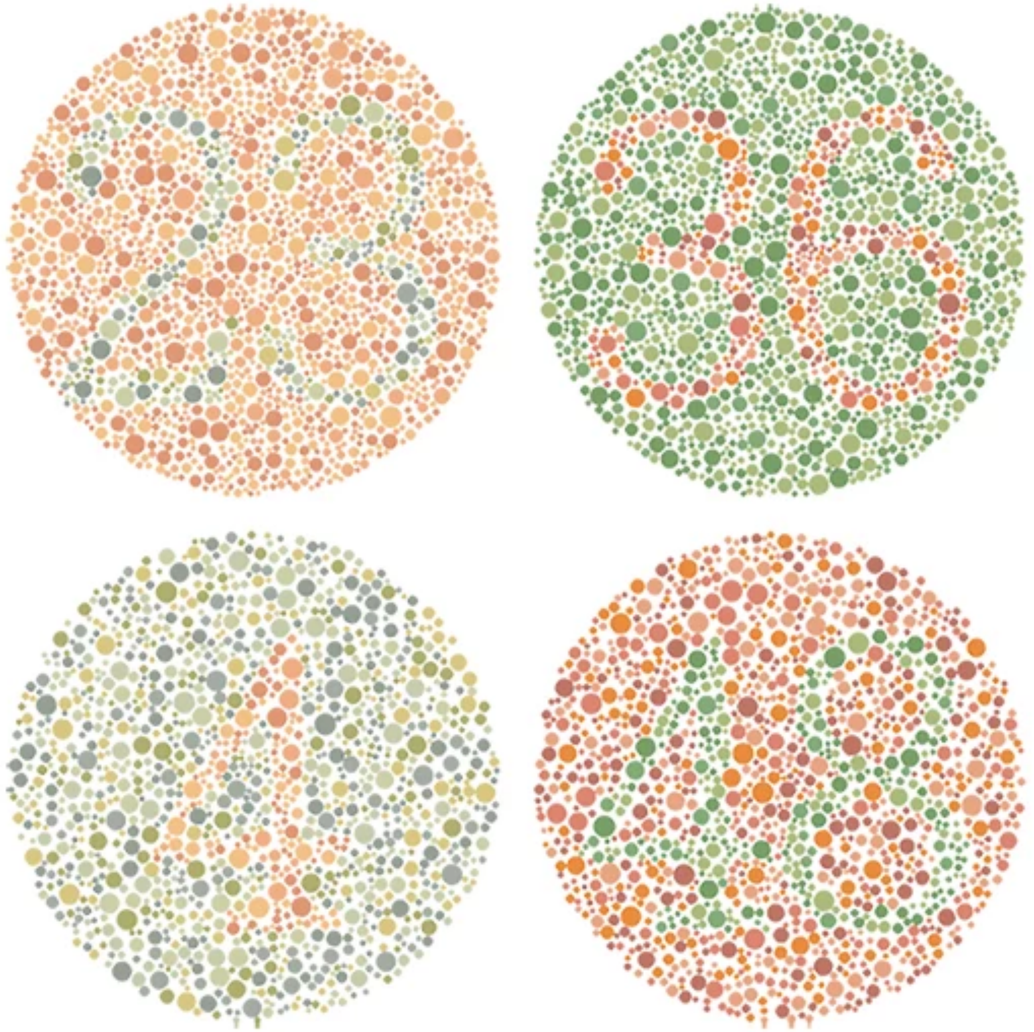
1. Określa na podstawie analizy rodowodu lub kariotypu podłoże genetyczne chorób człowieka (daltonizm, zespół Klinefeltera, zespół Turnera).

DALTONIZM

Daltonizm jest odmianą **ślepoty barw**. Osoby z daltonizmem nie rozpoznają **barwy zielonej** (lub mylą ją z barwą czerwoną).

Choroba dotyczy obydwu oczu, utrzymuje się przez całe życie i jest spowodowana **zaburzeniami w budowie fotoreceptorów siatkówki**.

Przyczyną dziedzicznego upośledzenia widzenia barwnego jest **uszkodzenie genów kodujących odpowiednie barwniki wzrokowe**.



DALTONIZM



Daltonizm jest chorobą genetyczną dziedziczoną w sposób **sprzężony z płcią recesywny**. Oznacza to, że nieprawidłowy gen ją warunkujący znajduje się **w chromosomie X**, który jest **chromosomem płci**.

- chorzy mężczyźni mają genotyp X^dY, a chore kobiety - X^dX^d,
- zdrowi mężczyźni mają genotyp X^DY, a zdrowe kobiety - X^DX^D, X^DX^d
- **kobiety mogą być nosicielkami choroby**, wtedy nie wykazują objawów choroby, ale mogą przekazać potomstwu nieprawidłowy allel; genotyp nosicielki to X^DX^d

KTO CZĘŚCIEJ CHORUJE NA DALTONIZM?



Na daltonizm częściej chorują mężczyźni.

Wynika to z faktu, że **mężczyźni** posiadają tylko **jeden chromosom X**, a więc wystarczy, że otrzymają **jeden recesywny allel** (**d**) warunkujący wystąpienie daltonizmu i bedą chorzy.

Kobiety natomiast posiadają **dwa chromosomy X**, więc aby zachorować, muszą otrzymać **dwa recesywne allele** (**d**), co zdarza się po prostu **rzadziej**. Gdy kobieta otrzyma tylko jeden recesywny allel (**d**) to nie zachoruje, gdyż drugi - dominujący allel (**D**) będzie maskować działanie allelu recesywnego. Taka kobieta to **nosicielka**.

ZESPÓŁ KLINEFELTERA



Zespół Klinefeltera jest spowodowany **obecnością dodatkowego chromosomu płci - chromosomu X**.

Kariotyp mężczyzny z zespołem Klinefeltera to: **47, XXY**

Mutacja wywołująca ten zespół jest przykładem **mutacji chromosomowej liczbowej**. Jej przyczyną jest **nondysjunkcja chromosomów** podczas mejozy w czasie gametogenezy.

Na zespół Klinefeltera chorują wyłącznie **mężczyźni**.

ZESPÓŁ KLINEFELTERA



kariogram mężczyzny z zespołem Klinefeltera

ZESPÓŁ KLINEFELTERA

Objawami zespołu Klinefeltera są:

- bezpłodność,
- niedorozwój jąder,
- wysoki wzrost,
- cechy kobiece w wyglądzie
- skąpe owłosienie ciała.

ZESPÓŁ TURNERA



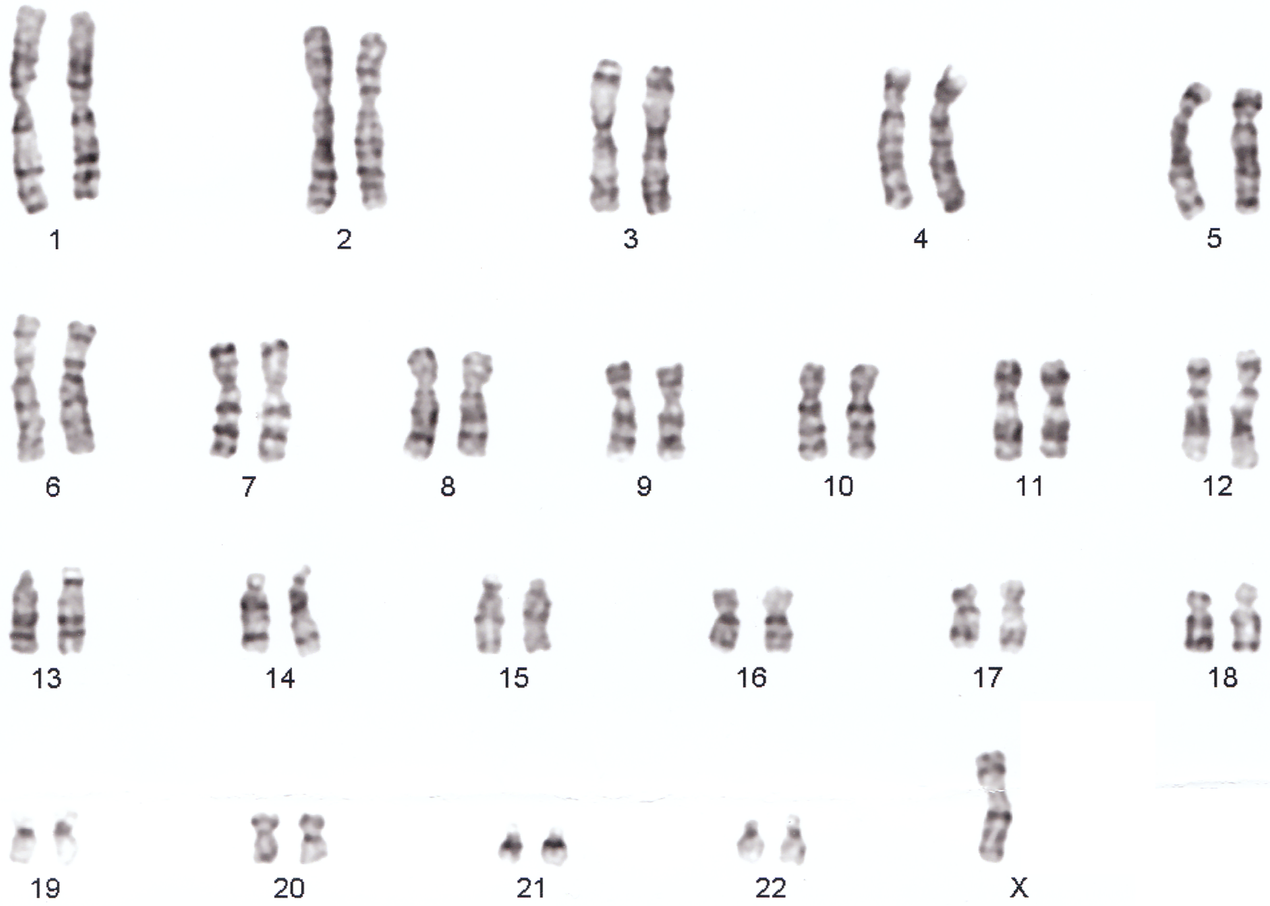
Zespół Turnera jest spowodowany **utratą jednego chromosomu płci - chromosomu X**.

Kariotyp kobiety z zespołem Turnera to: **45, X0**

Mutacja wywołująca ten zespół jest przykładem **mutacji chromosomowej liczbowej**. Jej przyczyną jest **nondysjunkcja chromosomów** podczas mejozy w czasie gametogenezy.

Na zespół Turnera chorują wyłącznie **kobiety**.

ZESPÓŁ TURNERA



kariogram kobiety z zespołem Turnera

ZESPÓŁ TUNERA

Objawami zespołu Turnera są:

- bezpłodność,
- niedorozwój jajników,
- niski wzrost,
- krępa budowa ciała,
- nadmiar skóry na karku.