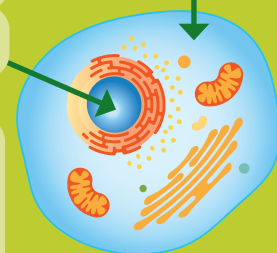




To TY

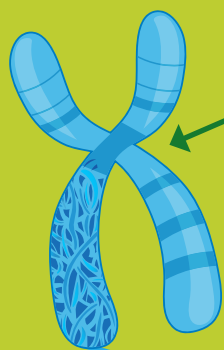
Twoje ciało zbudowane jest z miliardów komórek

To jest komórka



To jest **jądro**

Jądro każdej komórki zawiera **chromosomy**



To jest **chromosom**

Chromosom zbudowany jest z nici **DNA**

To jest **nić DNA**

Fragment DNA to **gen**

Geny zawierają **instrukcje**, które sprawiają, że jesteś **SOBĄ!**

# All, for your one.®



Więcej informacji na temat genetyki można znaleźć na tych stronach:

U.S. National Library of Medicine (amerykańska Narodowa Biblioteka Medycyny)  
Genetics Home Reference  
[ghr.nlm.nih.gov/primer](http://ghr.nlm.nih.gov/primer)

Centers for Disease Control and Prevention (Centra Kontroli i Zapobiegania Chorobom) – Genetics Basics  
[cdc.gov/genomics/about/basics.htm](http://cdc.gov/genomics/about/basics.htm)

Genetic Alliance  
[geneticalliance.org](http://geneticalliance.org)

GeneEd Web

Learn.Genetics  
[learn.genetics.utah.edu/content/basics](http://learn.genetics.utah.edu/content/basics)

### Kontakt z nami

Lurie Children – Oddział genetyki, wad wrodzonych i metabolizmu

312-227-6120

**Ann & Robert H. Lurie**  
Children's Hospital of Chicago

225 East Chicago Avenue  
Chicago, Illinois 60611-2991  
312-227-4000

[luriechildrens.org](http://luriechildrens.org)



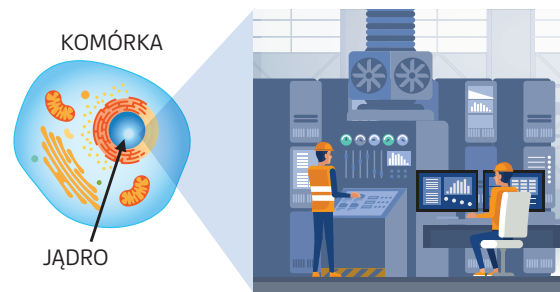
# Podstawy genetyki

 Ann & Robert H. Lurie  
Children's Hospital of Chicago®

## Komórki

**Nasze ciała zbudowane są z miliardów komórek. Każda komórka jest jak małe fabryka.**

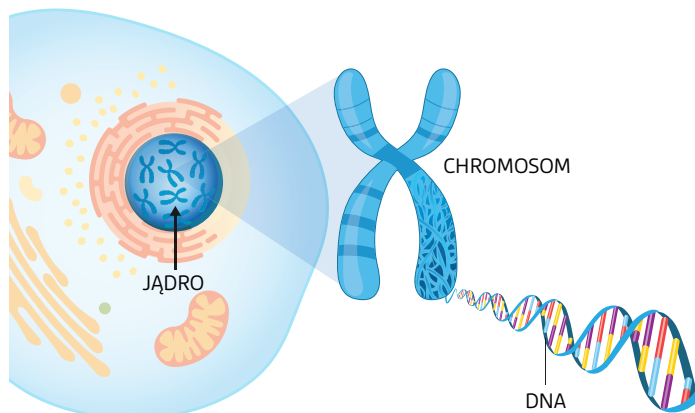
- Komórki wytwarzają produkty, których nasze ciało potrzebuje, aby rosnąć i zachować zdrowie.
- Instrukcje dotyczące wytwarzania tych produktów przechowywane są w jądrze komórki. Jądro jest jak sterownia w fabryce.



## DNA, geny i chromosomy

**Gen to zestaw instrukcji DNA opisujących sposób wytwarzania jednego z produktów potrzebnych komórce.**

- W ludzkim ciele jest około 20 000 genów, a każdy z nich ma określone zadanie do wykonania w komórce.
- Każdy gen to bardzo długa nić DNA. Aby możliwe było zmieszczenie ich w jądrze, geny są ściśle pakowane w struktury zwane chromosomami.
- Ludzie mają 23 pary chromosomów. Jeden chromosom z każdej pary otrzymujemy od matki, a drugi od ojca.



## Zmiany genetyczne

**Instrukcje DNA dla naszych genów mogą być różne dla różnych osób.**

- Wiele zmian w genach nie wywołuje problemów zdrowotnych. Po prostu sprawiają one, że jesteśmy niepowtarzalni i wyjątkowi.



Na przykład geny odpowiedzialne za brązowy kolor oczu i za niebieski kolor oczu nie są dokładnie takie same. Ta zmiana genetyczna nie wpływa na zdolność widzenia.

- Niektóre zmiany genetyczne wywołują problemy zdrowotne i właśnie takie choroby nazywamy genetycznymi.
- W takich przypadkach komórka wytwarza produkt z genu, który nie działa tak, jak powinien. Produkt może mieć nieprawidłową wielkość lub kształt, albo komórka zupełnie nie może go wyprodukować.

Przyjmijmy, że komórka to fabryka, która wytwarza piłki do koszykówki. Komórka ma zmianę genetyczną, która sprawia, że fabryka produkuje owalne piłki zamiast typowych, okrągłych. Owalne piłki nie odbijają się tak samo, jak okrągłe piłki, więc koszykarze nie mogą z nich korzystać.



- Choroby genetyczne mogą wynikać ze zmian w jednym genie lub w grupie genów i/lub w chromosomach.

## Badania genetyczne

**Badania genetyczne wykonuje się, aby zidentyfikować określoną zmianę genetyczną, która powoduje problemy zdrowotne u danej osoby. Wyniki badań genetycznych mogą być skomplikowane. Osoba z zespołu medycznego, która zleciła badania genetyczne, omówi uzyskane wyniki i odpowie na wszelkie pytania. Może też skierować pacjenta do doradcy genetycznego, jeśli nie jest on członkiem zespołu medycznego.**

Istnieje kilka typów wyników badań genetycznych:

- **Dodatni/nieprawidłowy** – została zidentyfikowana zmiana genetyczna, o której wiadomo, że powoduje zaburzenia, które pasują do objawów występujących u pacjenta.
- **Ujemny/prawidłowy** – nie zidentyfikowano żadnych zmian genetycznych, które wywołują zaburzenia.
- **Wariant o niepewnym znaczeniu (ang. Variant of Uncertain Significance, VUS)** – zidentyfikowana została zmiana genetyczna, ale nie ma pewności, czy wywołuje ona problemy zdrowotne występujące u pacjenta.

## Ograniczenia badań genetycznych

**Medycyna genetyczna szybko się rozwija, ale istnieją granice naszej obecnej wiedzy.**

- Nawet gdy wynik testu genetycznego jest ujemny/prawidłowy, problemy zdrowotne pacjenta nadal mogą wynikać ze zmian genetycznych, które nie zostały dotąd zidentyfikowane.
- Diagnoza genetyczna nie oznacza, że istnieje lek, ale postawienie rozpoznania może nam pomóc:
  - kontrolować objawy i postęp choroby.
  - zrozumieć historię schorzenia i czego można się spodziewać w danym przypadku.
- Badania wciąż trwają i w przyszłości dostępne mogą być lepsze terapie.

## Medycyna precyzyjna

Medycyna precyzyjna to nowe podejście do leczenia problemów zdrowotnych, które uwzględnia niepowtarzalny zestaw genów i środowisko danego pacjenta. Celem jest dopasowanie każdemu pacjentowi terapii, która najlepiej zadziała w jego przypadku.