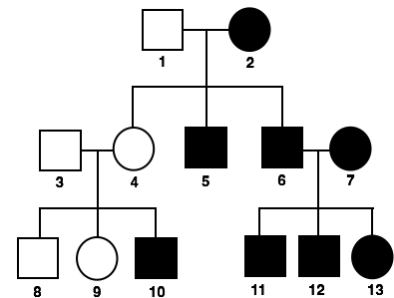


Σύνδρομο ανοσοανεπάρκειας

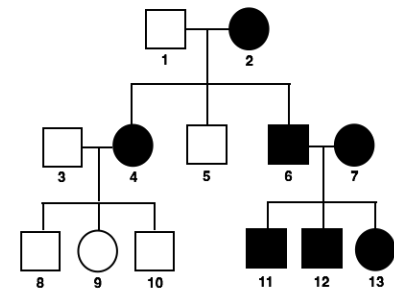
Η ανοσοανεπάρκεια είναι μία διαταραχή που προκαλείται από την αδυναμία του ανοσοποιητικού συστήματος να καταπολεμά μολυσματικές ασθένειες. Αν και οι διαταραχές ανοσοανεπάρκειας ποικίλλουν, χαρακτηρίζονται τυπικά από την αδυναμία του ατόμου να παράγει επαρκείς ποσότητες κυττάρων του ανοσοποιητικού ή κύτταρα μεταλλάσσονται και δεν μπορούν να λειτουργήσουν φυσιολογικά.

Το σύνδρομο Bruton, είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή που χαρακτηρίζεται από μια μετάλλαξη στο γονίδιο της κινάσης της τυροσίνης, η οποία εμποδίζει την ικανότητα των Β-κυττάρων να αναπτυχθούν. Για την καλύτερη κατανόηση του τύπου κληρονομικότητας του συνδρόμου Bruton, ερευνήθηκε μία οικογένεια για τρεις γενιές (Εικόνα 1).



Εικόνα 1

Μια άλλη μελέτη αφορούσε μια οικογένεια με μια διαφορετική διαταραχή ανοσοανεπάρκειας που ονομάζεται σύνδρομο υπερ-IgE (Εικόνα 2). Υπάρχουν διάφορες μορφές συνδρόμου hyper-IgE, το οποίο χαρακτηρίζεται από μεταλλάξεις που εμποδίζουν τη σωστή μετανάστευση (chemotaxis) των ουδετερόφιλων. Αυτή η ασθένεια έχει ως αποτέλεσμα επαναλαμβανόμενα κρυολογήματα, δερματικά εξανθήματα που μοιάζουν με έκζεμα και λοιμώξεις των πνευμόνων. Σε αυτό το γενεαλογικό δέντρο, το σύνδρομο hyper-IgE προκαλείται από μια μετάλλαξη στο γονίδιο STAT3.



Εικόνα 2

1. Με βάση το γενεαλογικό δέντρο της εικόνας 1 να εκτιμήσετε τον τύπο κληρονομικότητας του συνδρόμου Bruton και να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

2. Το σύνδρομο hyper-IgE δείχνει τον αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας. Με βάση τις πληροφορίες του δέντρου της εικόνας 2, ποιο μέλος της οικογένειας είναι πιθανότερο να μην είναι φορέας; Να αιτιολογήσετε την απάντησή σας.

3. Ποιος είναι ο γονότυπος του ασθενούς ατόμου 4 με σύνδρομο Bruton; Να αιτιολογήσετε.

4. Ποιος είναι ο γονότυπος του ατόμου 3 στο γενεαλογικό δέντρο της εικόνας 2;