

Genetiska sjukdomar



Cancer.

Cancer är ett samlingsnamn för många olika sjukdomar. Det finns ungefär lika många cancersorter som celltyper. Det olika cancersorter har gemensamt är att de tappar kontrollen över sin celldelning. Cancer uppstår när cellen ska dela sig och det blir fel i just den del av DNA:t som beskriver hur celldelningen ska genomföras. Istället för att dela sig en gång delar cellen sig obegränsat. Det kommer att bildas en tumör. En tumör är en cellklump utan någon funktion som kan utvecklas till cancer om den växer och sprider sig. Förändringar i cellens DNA kallas mutation.

Cancer är en genetisk sjukdom men det betyder inte nödvändigtvis att den är ärftlig. Vissa cancertyper är ärftliga, andra delvis och vissa inte alls. I många fall är det de genförändringar som vi skaffar under livet som leder fram till cancer. De främsta orsakerna till cancer är livsstil (oftast rökning) och hög ålder. Cancer behandlas med kirurgi, strålning, kemoterapi och cellgifter.

Downs syndrom

Ibland föds barn med fel antal kromosomer. Downs syndrom är en genetisk sjukdom där barnet föds med en extra kopia av kromosom nummer 21. Barnet får alltså 47 kromosomer totalt.

Barn med Downs syndrom behöver hjälp och stöd under hela livet. Symptomen kan vara olika starka beroende på när den extra kromosomen dök upp under fosterutvecklingen. Vanliga symptom är sneda ögon, inlärningssvårigheter, hjärtbesvär samt syn- och hörselproblem.



Könskromosomer

De flesta kromosomfel hos könskromosomerna leder till missfall under graviditeten och därför är de inte så vanliga. Här följer några exempel på problem med könskromosomerna:

Turners syndrom - Personen har en X-könskromosom men ingen Y (44+X0). Detta drabbar bara flickor men med hjälp av behandling kan de leva ett normalt liv

Klinefeldters syndrom - Personen har en extra X-könskromosom (44+XXY). Denna sjukdom drabbar endast killar. De identifierar sig själva sällan som killar utan som något mittemellan (intersexuella). De lever också ett ganska normalt liv, men vissa har flera symptom till exempel kvinnlig kroppsform, sen pubertet, m.m

Skillnaden mellan man och kvinna är inte så enkel som att tillhöra ett biologiska kön. Under sommar-OS har de tävlandes kön inom löpning varit i fokus. Tidigare har kvinnliga idrottare varit tvungna att gentesta sig för att bevisa att de tävlar på samma villkor som andra kvinnor. Det finns kvinnor som har Y-kromosomen och dessa blir manligare vilket ger fördelar inom en del idrotter. Män som gör ett könsbyte och tävlar i damklassen har också biologiska fördelar. Att exakt bestämma vem som är en kvinna eller man är svårt. Idag är könstesterna inom idrotten avskaffade.



Begrepp och svåra ord:

Tumör, kirurgi, strålning, kemoterapi, cellgift, Downs syndrom, mutation, könskromosom, symptom,