

# Človeške dedne bolezni, njihovo izražanje in napovedovanje prihodnosti

**Radovan Komel**

Univerza v Ljubljani, Medicinski center za molekularno biologijo – MCMB, Medicinska fakulteta, Vrazov trg 2, 1000 Ljubljana, [radovan.komel@mf.uni-lj.si](mailto:radovan.komel@mf.uni-lj.si)

**Genetske nepravilnosti** nastanejo zaradi nepravilnosti v genih ali kromosomih. Nekatere med njimi, kot je npr. rak, so posledica poškodb dednine, ki se v življenju zgodijo v določenih celicah našega organizma, sam izraz “genetske bolezni” pa v splošnem raje uporabljamo v primerih bolezni, pri katerih gre za poškodbe genetskega materiala v vseh celicah organizma, kar pomeni, da je poškodba navzoča od spočetja in da smo jo podedovali od staršev. Zato govorimo o **dednih boleznih**, ki lahko nastopijo naključno, v primerih, ko sta starša prenašalca okvarjenih alelov recesivnega gena, ali pa kot posledica podedovanja dominantnega okvarjenega gena. Večina izmed 4.000 danes poznanih genetskih nepravilnosti je zelo redkih, saj se pojavijo po enkrat na nekaj tisoč ali celo milijonov prebivalcev, vseeno pa so številne, kot so npr. družinska hiperlipidemija ali hiperholesterolemija, cistična fibroza, policistične ledvice in Huntingtonova bolezen, tudi mnogo bolj pogoste, tako da je po približni oceni kar 1–3 % otrok rojenih s prirojeno oz. genetsko pogojeno nepravilnostjo. Če pa k temu prištejemo še vse bolezni, pri katerih gre za kakršno koli vpletenost poškodb genetskega materiala, potem je seveda število ljudi z genetskimi poškodbami mnogo mnogo večje. Medicinska molekularna diagnostika skupaj z genetskim svetovanjem je zato zelo pomembna za napovedovanje, nadzor in omejevanje genetskih bolezni kot tudi pri razvoju strategij za njihovo zdravljenje. Novo področje sodobne medicine je genotipiziranje za ugotavljanje nagnjenosti do kompleksnih bolezni, kar vsekakor odpira številna etična vprašanja in skrb za prihodnji razvoj.