ΜΕΘΟΔΟΙ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΏΝ ΑΣΘΕΝΕΙΩΝ

* Ποια είναι η σημασία της διάγνωσης;

1. Έγκαιρος εντοπισμός γενετικών ανωμαλιών/ Σχεδιασμός θεραπείας

2. Εντοπισμός φορέων

3. Προσδιορισμός πιθανότητας εμφάνισης γενετικής ασθένειας στους απογόνους.

1. ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΣ

* **Δομικές** / Παρατηρώ **ζώνες Giemsa** - ή **Αριθμητικές** ανωμαλίες / Παρατηρώ αριθμό χρωμοσωμάτων

Αναστροφές Μονοσωμίες

Διπλασιασμοί Τρισωμίες

Ελλείψεις

Μετατοπίσεις

1. ΒΙΟΧΗΜΙΚΕΣ ΑΝΑΛΥΣΕΙΣ

* Δ λειτουργικότητας Ενζύμων/ πρτ

PKU

HbS

1. ΜΟΡΙΑΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ (PCR)

Μεταλλαγμένο γονίδιο βs

1. ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ ΔΡΕΠΑΝΩΣΗΣ

-Δρεπανοκυτταρική αναιμία

Προγεννητικά ανιχνεύεται με PCR, γιατί τα έμβρυα έχουν μόνο την αιμοσφαιρίνη HbF και λίγη HbA

ΑΣΚΗΣΗ: Στις στήλες του πίνακα να συμπληρώσετε την περίπτωση της ανωμαλίας που ανιχνεύεται με κάθε μία μέθοδο διάγνωσης.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΣ** | **ΒΙΟΧΗΜΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ** | **ΜΟΡΙΑΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ** |
|  |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |

ΚΑΡΚΙΝΟΣ