

## Choroby jednogenowe

Rozwiąż zadania w oparciu o temat z podręcznika

### 1. Wymień rodzaje chorób ze względu na zakres mutacji:

- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

### 2. Choroby dziedziczone autosomalnie recesywnie:

a) choroby bloku metabolicznego – podaj skutki, na czym polegają:

- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

- fenylketonuria – podaj przyczynę, skutek, leczenie:

- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

- albinizm – podaj przyczynę, skutek, leczenie:

- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

- galaktozemia – podaj przyczynę, skutek, leczenie:

- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

b) inne choroby dziedziczone autosomalnie recesywnie:

- anemia sierpowata – podaj przyczynę, skutek, leczenie:

- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

- mukowiscydoza – podaj przyczynę, skutek, leczenie:

- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

**3. Choroby dziedziczone autosomalnie dominująco: wyjaśnij, na czym polegają:**

---

---

---

- choroba Huntingtona – podaj przyczynę, skutek, leczenie:

---

---

---

---

---

- achondroplazja – podaj przyczynę, skutek, leczenie:

---

---

---

---

---

**4. Choroby dziedziczone w sposób recesywny sprzężony z płcią – wyjaśnij, na czym polegają**

---

---

---

dystrofia mięśniowa Duchenne’a – podaj przyczynę, skutek, leczenie:

---

---

---

---

---

**5. Choroby dziedziczone w sposób dominujący sprzężony z płcią:**

---

---

---

krzywica oporna na witaminę D – podaj przyczynę, skutek, leczenie:

---

---

---

---

---

5. Wyjaśnij, na czym polegają choroby dziedziczone pozajądrowo:

---

---

---

---

---