

# Öröklött és szerzett egészség



**Dr. Falus András**  
[andras.falus@eduvital.net](mailto:andras.falus@eduvital.net)

[www.eduvital.net](http://www.eduvital.net)

**Evangélikus Hittudományi Egyetem, 2013. május 16.**

2013. május 15-16,

**Epigenetika és életmód**

**Dr. FALUS András, egyetemi tanár**

**Környezettudatosság és globalizáció kihívásai**

**Dr. TOMPA Anna, egyetemi tanár**

**Stress, stressoldás, kiégés**

**Dr. BAGDY Emőke, egyetemi tanár**

**Evés- és testképzavarok**

**Dr. BABUSA Bernadett, egyetemi tanársegéd**

**Gyerekbetegségek, amit egy gyerekközösség vezetőjének ismernie kell**

**Dr. MADARASI Anna**

**Mindennapi testmozgás-egészséges élet**

**Dr. VASS Zoltán**

**Családi közösség és a lelki egészség**

**Dr. PUREBL György**

# Monogénes megbetegedések

```
graph TD; A[Monogénes megbetegedések] --> B[mutáció → megbetegedés]; A --> C["farmakogenetikai  
(ökogenetikai)  
megbetegedések:"]; C --> D["mutáció + környezeti trigger →  
megbetegedés"];
```

mutáció →  
megbetegedés

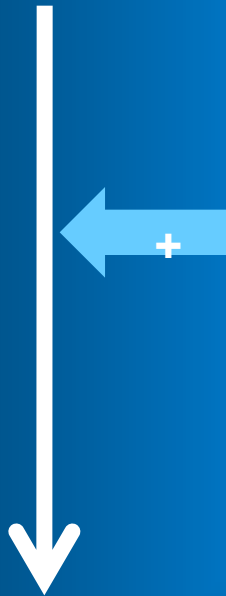
farmakogenetikai  
(ökogenetikai)  
megbetegedések:

mutáció + környezeti trigger →  
megbetegedés

# Porphyria, AD

porfobilinogén  
dezamináz gén  
mutációja,  
hem szintézis zavara

éhezés,  
alkohol,  
szteroidok,  
gombaölő  
szerek,  
barbiturát,  
szulfonamid



sötét vizelet, hányás,  
erős hasi fájdalom,  
légzésbénulás



Stuart Mária



III. György angol király

# Malignus hyperthermia, AD farmakogenetikai (ökogenetikai) megbetegedés

sER membránjában  $\text{Ca}^{++}$  csatorna, rianodin receptor regulálja

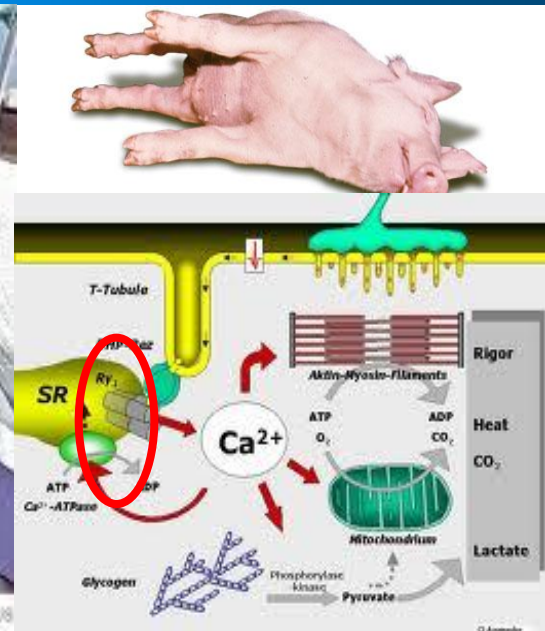
rianodin receptor gén mutációja



+ halothan, succinylcholine

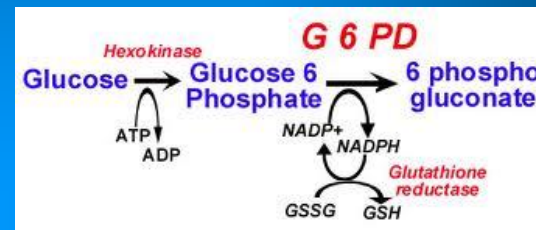


csillapíthatatlan láz,  
izomgörcsök,  
acidosis



# Glükóz-6-foszfát dehidrogenáz (G6PD) deficiencia, XR

G6PD génmutáció



vvt-ben kis aktivitású, de ha hirtelen lezuhan a redukált glutation mennyiség, szükség van a G6PD -re

malária ellenes szerek, naftalin, lóbab



hemolízis



Vicia  
fava  
favizmus

# Genetikai háttérű megbetegedések





# Genetikai háttérű megbetegedések

## Monogénes (mendeli öröklődésű) megbetegedések



achondroplasia



Marfan  
syndroma



polydactyliá

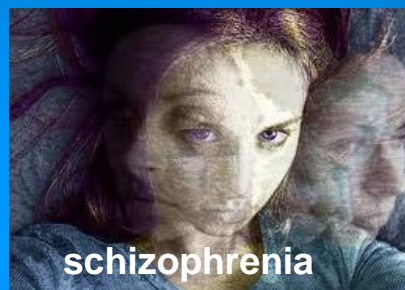


Fragilis X sy



Tay-Sachs

## Multifaktoriális (komplex) megbetegedések



schizofrenia



elhízás



asthma



tumor



depresszió



rheumatoid arthritis

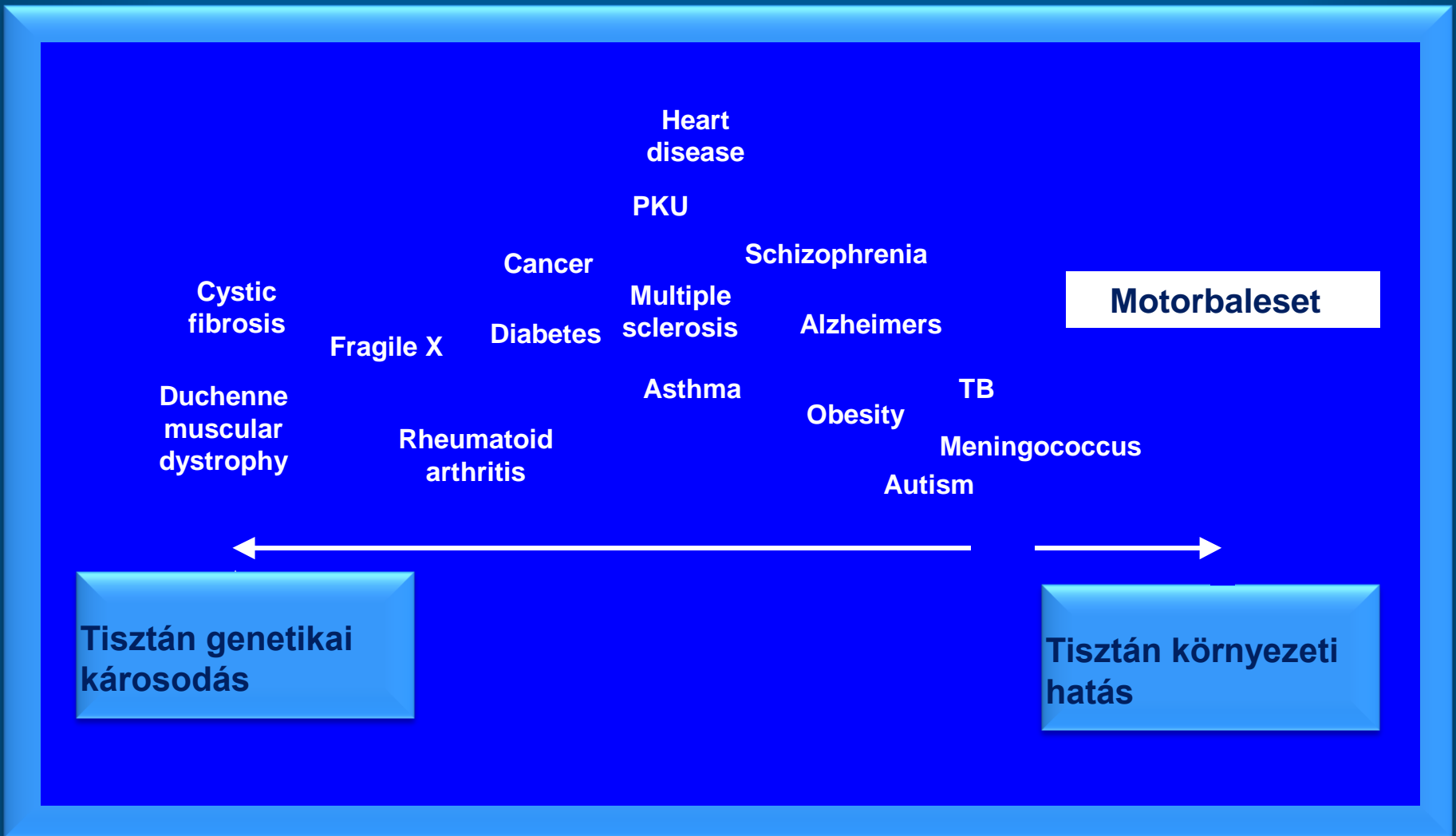
~ 1:800-1:12 000

<< 1:10-1:200



# Multifaktoriális (komplex) megbetegedések





**Tisztán genetikai károsodás**

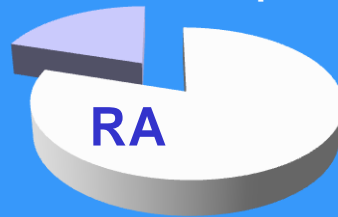
**Tisztán környezeti hatás**

**Motorbaleset**

Cystic fibrosis  
Duchenne muscular dystrophy  
Fragile X  
Rheumatoid arthritis  
Diabetes  
Cancer  
Heart disease  
PKU  
Multiple sclerosis  
Asthma  
Schizophrenia  
Alzheimers  
Obesity  
TB  
Meningococcus  
Autism

# Rheumatoid arthritisre hajlamosító környezeti tényezők

Anti-citrullinált protein antitest + RA)



60-80%

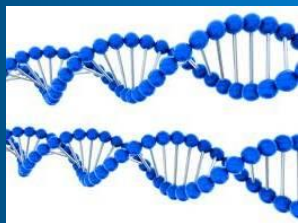


- késői menarche >15 életév (OR 1.87)
- dohányzás, múltban is (OR 2)
- kávé > 10 csésze/nap (OR 2.75)
- alkohol > 15 egység/hét (OR 0.58)
- enyhén megterhelő testedzés (OR 0.51)
- háziállat (bármely életkor) (OR 0.73)



# Családi halmozódás

Gének átadása



ikervizsgálatok

Környezeti hatások  
átadása



örökbefogadottak  
vizsgálata

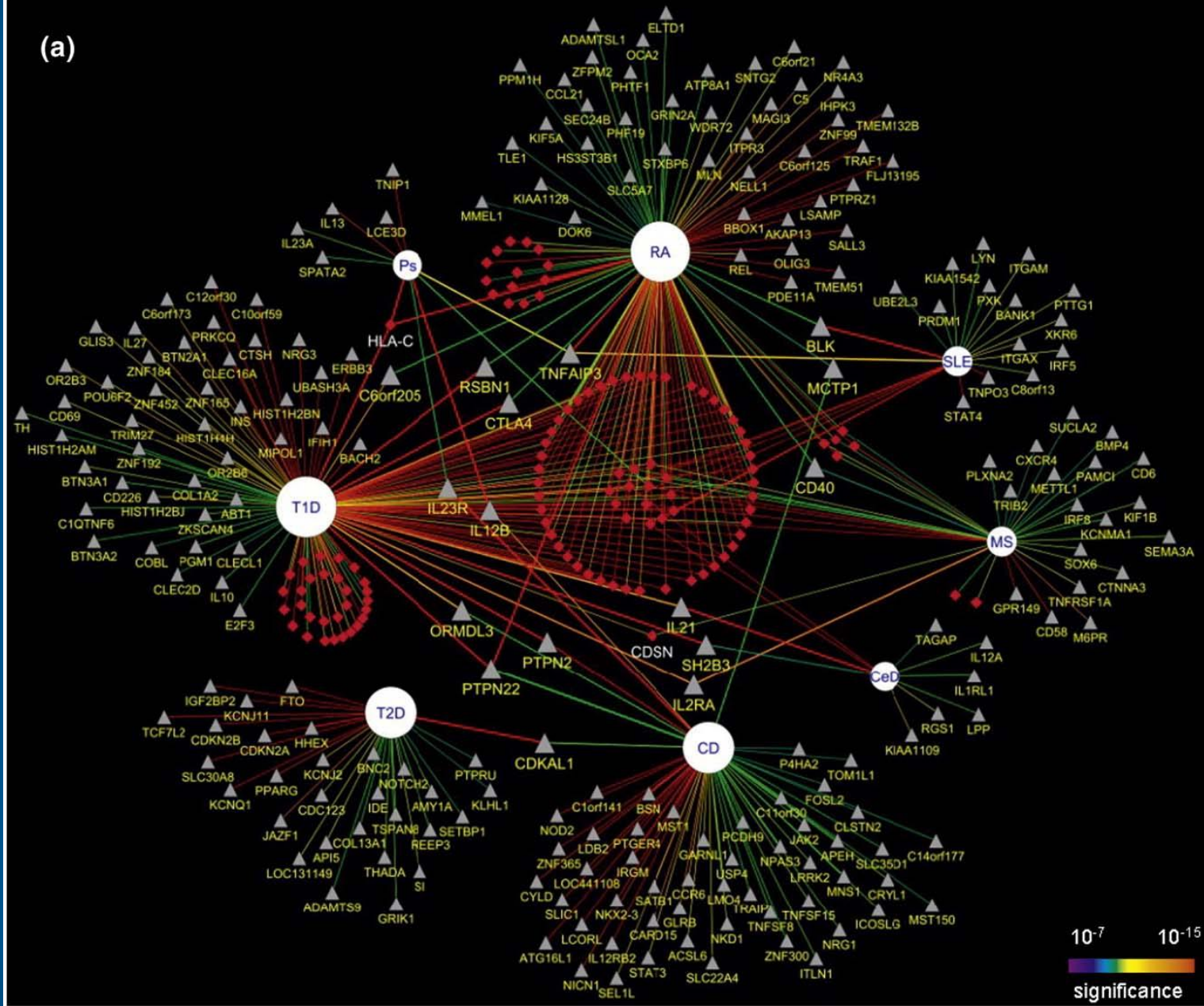
# Örökbefogadottak vizsgálata

```
graph TD; A[Örökbefogadottak vizsgálata] --> B[Ha erős konkordancia a biológiai szülőkkel → a betegség genetikailag meghatározott]; A --> C[Ha erős konkordancia az örökbefogadó szülőkkel → a közös környezet a felelős];
```

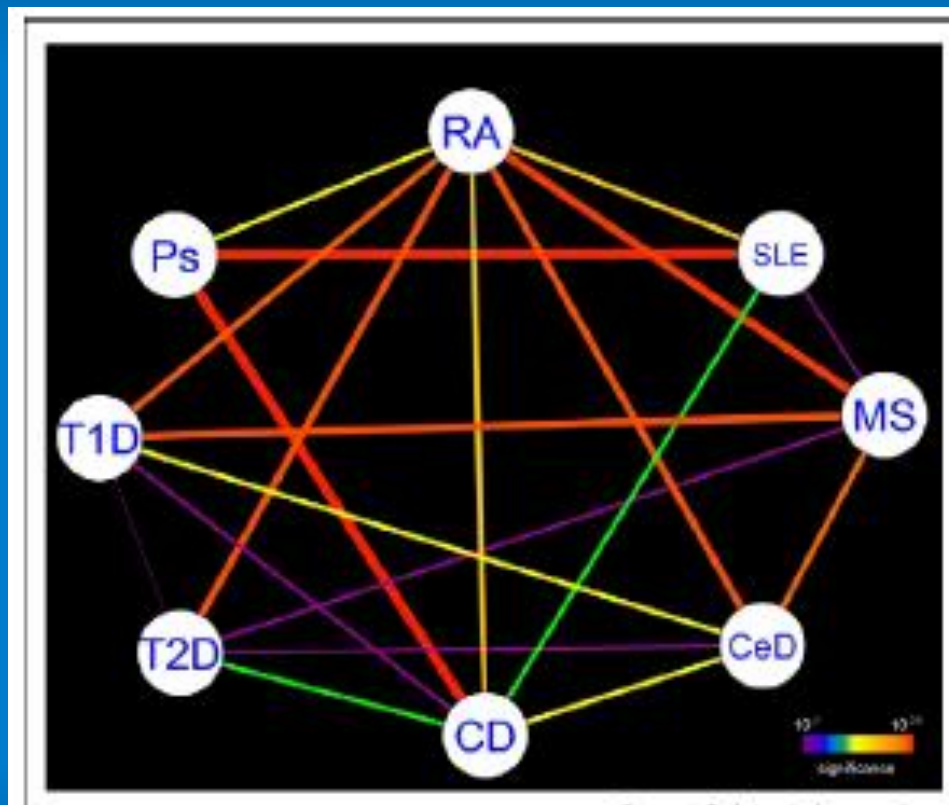
Ha erős konkordancia  
a biológiai szülőkkel  
→ a betegség  
genetikailag  
meghatározott

Ha erős konkordancia  
az örökbefogadó  
szülőkkel → a közös  
környezet a felelős

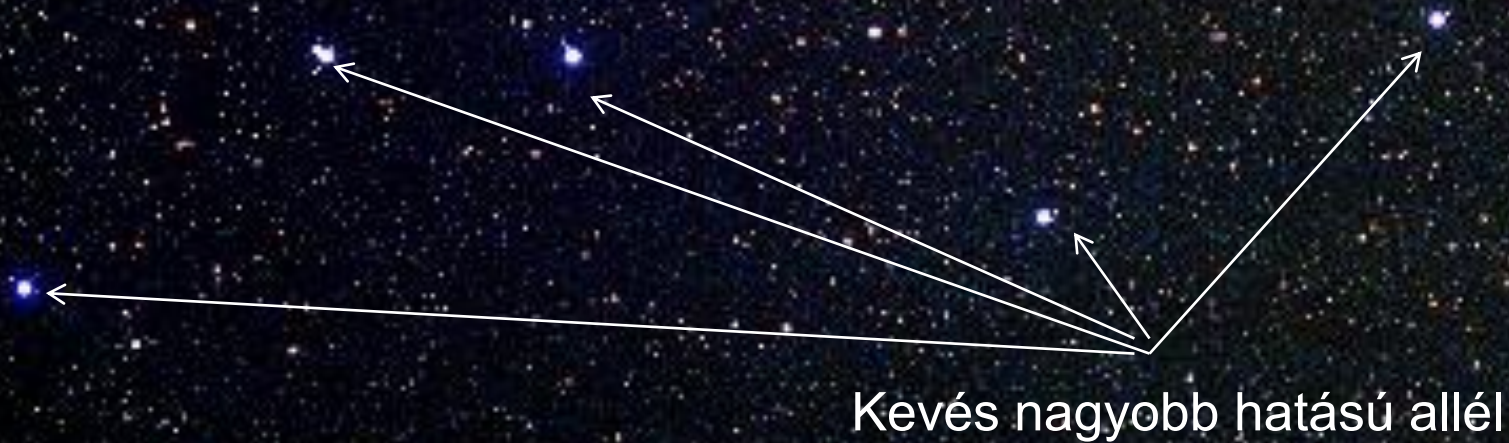
(a)







# A multifaktoriális kórképekre jellemző genetikai konstelláció



# Hipotézisek a multifaktoriális betegségek kialakulásáról

- normál gének rossz kombinációban vagy nem megfelelő környezeti viszonyok között (pl. pima indiánok)
- egykor hasznos gének, ma betegséget okozhatnak. pl. fokozott immunválasz → krónikus gyulladások → atherosclerosis, asthma
- tisztaság hipotézis: kevés patogén, új „ellenség” keresése, Th1/Th2 egyensúly eltolódása → allergiás megbetegedések
- a hibás gének a késői manifesztáció miatt nem tudnak kisselektálódni



# ÉLETMÓD

táplálkozás, mozgás, fertőzések, gyógyszerek, dohányzás,  
higiénia, stress, lelki hatások, közösség

EPIGENETIKAI HATÁSOK

DNS metiláció

Hisztin  
modifikációk

telomer/telomeráz



**GENOM**

mikroRNS  
mirton

mRNS

fenotípus

EGÉSZSÉG



BETEGSÉG

transzkripciós  
faktorok

