**Najczęstsze choroby genetyczne - jakie są i czy wszystkie z nich może wykryć?**

**Czy wszystkie najczęstsze choroby genetyczne możemy wykryć jeszcze w okresie prenatalnym?**

**Jakie są najczęstsze choroby genetyczne?**

DNA mieści w sobie wszystko, czego można dowiedzieć się o nas jako o istocie biologicznej. W wyniku jego mutacji, czyli zmiany prawidłowej struktury, dochodzi do różnorodnych zaburzeń genetycznych. Jakie są **najczęstsze choroby genetyczne**?

**W jaki sposób dochodzi do mutacji genu?**

Mutacja genowa to zmiana sekwencji DNA, która może nastąpić w dowolnym momencie życia człowieka. Choroby genetyczne powodują mutacje w obrębie jednego genu lub kilku genów, stąd ich nazwa, kluczowych dla funkcjonowania naszego organizmu. Niektóre z nich dziedziczymy po rodzicach, inne powstają samoistnie bądź wskutek czynników środowiskowych. Jakie są [najczęstsze choroby genetyczne](https://upacjenta.pl/poradnik/najczestsze-choroby-genetyczne-lista-i-badania)?

**Najczęstsze choroby genetyczne**

Do najczęstszych i najbardziej znanych chorób genetycznych z pewnością należy Zespół Downa, czyli trisomia 21. chromosomu. Choroba ta występuje u 1 na 700-1000 urodzeń. Na ten moment naukowcy nie są zgodni co do przyczyny Zespołu Downa, jednak już dzisiaj wiemy, że jego występowanie jest mocno skorelowane z wiekiem matki - im jest starsza, tym istnieje większe prawdopodobieństwo jego wystąpienia. Drugą popularną chorobą jest mukowiscydoza, wiążąca się z powstawaniem nadmiernej ilości śluzu w układzie oddechowym. *Najczęstsze choroby genetyczne* obejmują również rdzeniowy zanik mięśni, Zespół Gilberta - który nie jest tak niebezpieczny dla zdrowia, jak pozostałe - czy hemochromatoza dziedziczna, w trakcie której dochodzi do wchłaniania zbyt dużej ilości żelaza z układu pokarmowego.