



# Наследственность и патология



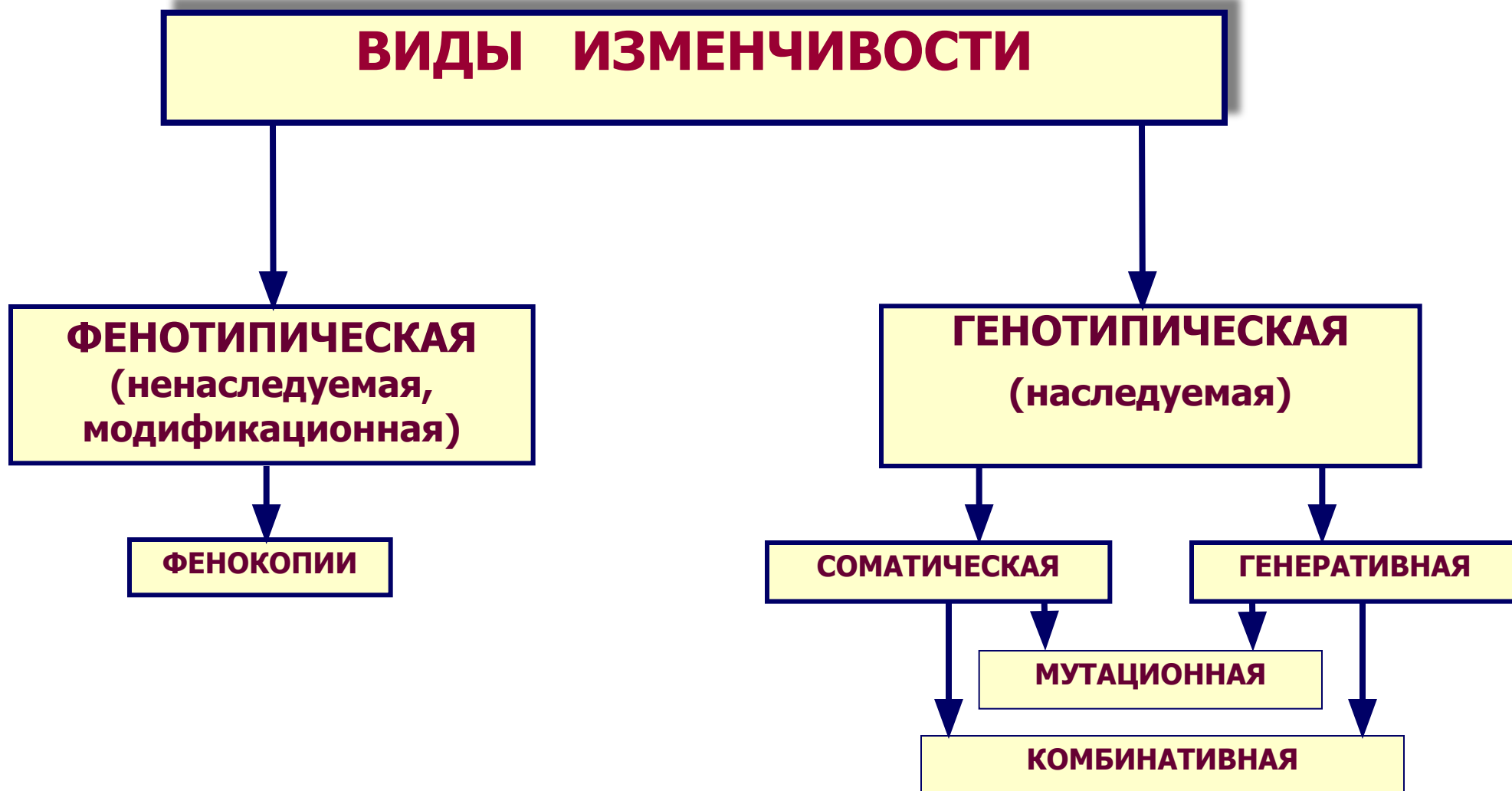
# **НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ**

- \* свойство организмов**
- \* сохранять и обеспечивать передачу морфо-функциональных признаков потомкам;**
- \* программировать особенности их индивидуального развития в конкретных условиях среды.**



# **ИЗМЕНЧИВОСТЬ**

- \* свойство организмов**
- \* приобретать в онтогенезе новые морфо-функциональные признаки и особенности индивидуального развития,**
- \* отличающиеся от родительских.**





# ВИДЫ МУТАЦИЙ

**ПО ПРИЧИНЕ**

**"СПОНТАННЫЕ"**

**ИНДУЦИРОВАННЫЕ**

**ПО ВИДУ КЛЕТОК,  
В КОТОРЫХ  
ПРОИЗОШЛА МУТАЦИЯ**

**СОМАТИЧЕСКИЕ**

**ГАМЕТИЧЕСКИЕ**

**ПО ЗНАЧЕНИЮ**

**ПАТОГЕННЫЕ**

**НЕЙТРАЛЬНЫЕ**

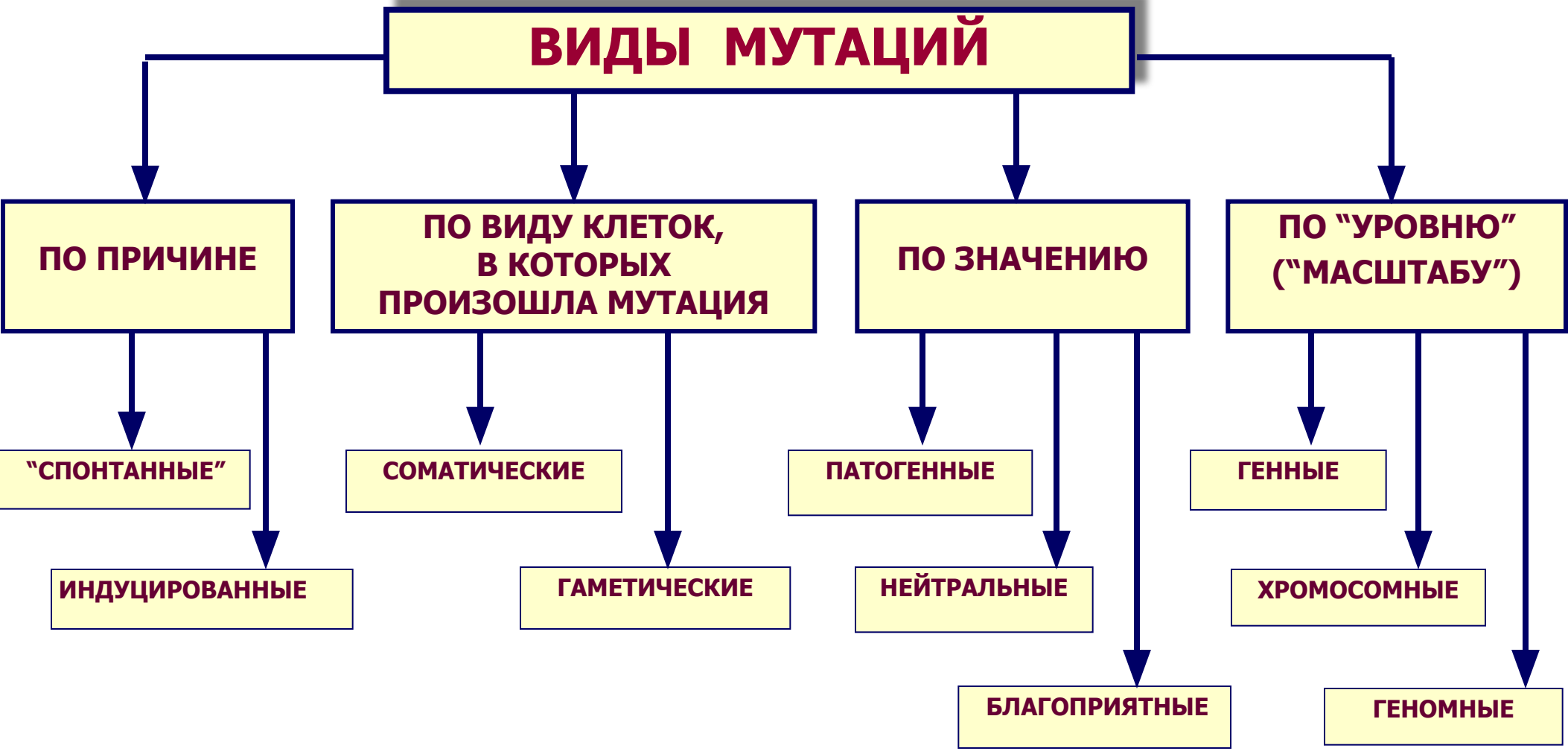
**БЛАГОПРИЯТНЫЕ**

**ПО "УРОВНЮ"  
("МАСШТАБУ")**

**ГЕННЫЕ**

**ХРОМОСОМНЫЕ**

**ГЕНОМНЫЕ**





## ВИДЫ МУТАЦИЙ "ПО МАСШТАБУ"

### ГЕННЫЕ

\* изменения ДНК

### ХРОМОСОМНЫЕ

\* изменения структуры отдельных хромосом

### ГЕНОМНЫЕ

\* изменения числа хромосом

## ПРИМЕРЫ

- \* гемоглобиноз S
- \* гемофилии
- \* муковисцидоз
- \* нейрофиброматоз
- \* фенилкетонурия

- \* делеция хромосом (5p – синдром “кошачьего крика”)
- \* дупликация короткого плеча хромосомы 9 (множественные ВПР)

- \* полиплоидии
- \* анеуплоидии (моносомии, трисомии)



# ОСНОВНЫЕ МЕХАНИЗМЫ ГЕННЫХ МУТАЦИЙ

**ДЕЛЕЦИЯ  
СЕКМЕНТА  
ДНК**

**ДУПЛИКАЦИЯ  
УЧАСТКА  
ДНК**

**ИНВЕРСИЯ  
СЕКМЕНТА  
ДНК**

**ИНСЕРЦИЯ  
ФРАГМЕНТА  
ДНК**

**ТРАНСВЕРСИЯ  
ОСНОВАНИЙ**

**ТРАНЗИЦИЯ  
ОСНОВАНИЙ**



# ВИДЫ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ







# ВИДЫ ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ТИПА ИХ НАСЛЕДОВАНИЯ (1)

**АУТОСОМНО-  
ДОМИНАНТНЫЕ**

**АУТОСОМНО-  
РЕЦЕССИВНЫЕ**

**ДОМИНАНТНЫЕ,  
СЦЕПЛЕННЫЕ  
С X ХРОМОСОМОЙ**

**РЕЦЕССИВНЫЕ,  
СЦЕПЛЕННЫЕ  
С X ХРОМОСОМОЙ**

## П Р И М Е Р Ы

\*ПОЛИДАКТИЛИЯ  
\*СИНДРОМ МАРФАНА  
\*ГИПЕРХОЛЕСТЕРИН-  
ЕМИЯ СЕМЕЙНАЯ  
\*НЕЙРОФИБРОМАТОЗ  
\*М-ГЕМОГЛОБИНОЗ \*ХОРЕЯ  
ГЕНТИНГТОНА  
\*ПОЛИПОЗ ТОЛСТОГО  
КИШЕЧНИКА

\*ГАЛАКТОЗЕМИЯ  
\*ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ  
\*S- ГЕМОГЛОБИНОЗ  
\*АЛЬБИНИЗМ  
\*ГЛИКОГЕНОЗЫ  
\*МУКОВИСЦИДОЗ  
\*АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ  
СИНДРОМ  
\*ГИПЕРЛИПОПРОТЕИНЕМИЯ

\*РАХИТ,УСТОЙЧИВЫЙ  
К ВИТАМИНУ D  
\*РОТО-ЛИЦЕ-ПАЛЬЦЕВОЙ  
СИНДРОМ  
\*ФРОНТОНАЗАЛЬНАЯ  
ДИСПЛАЗИЯ  
\*КАТАРАКТА

\*ГЕМОФИЛИИ А, В  
\*ДАЛЬТОНИЗМ  
\*ГИПОГАМО-  
ГЛОБУЛИНЕМИЯ  
\*МЫШЕЧНАЯ  
ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА



# **ВИДЫ ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ТИПА ИХ НАСЛЕДОВАНИЯ (2)**

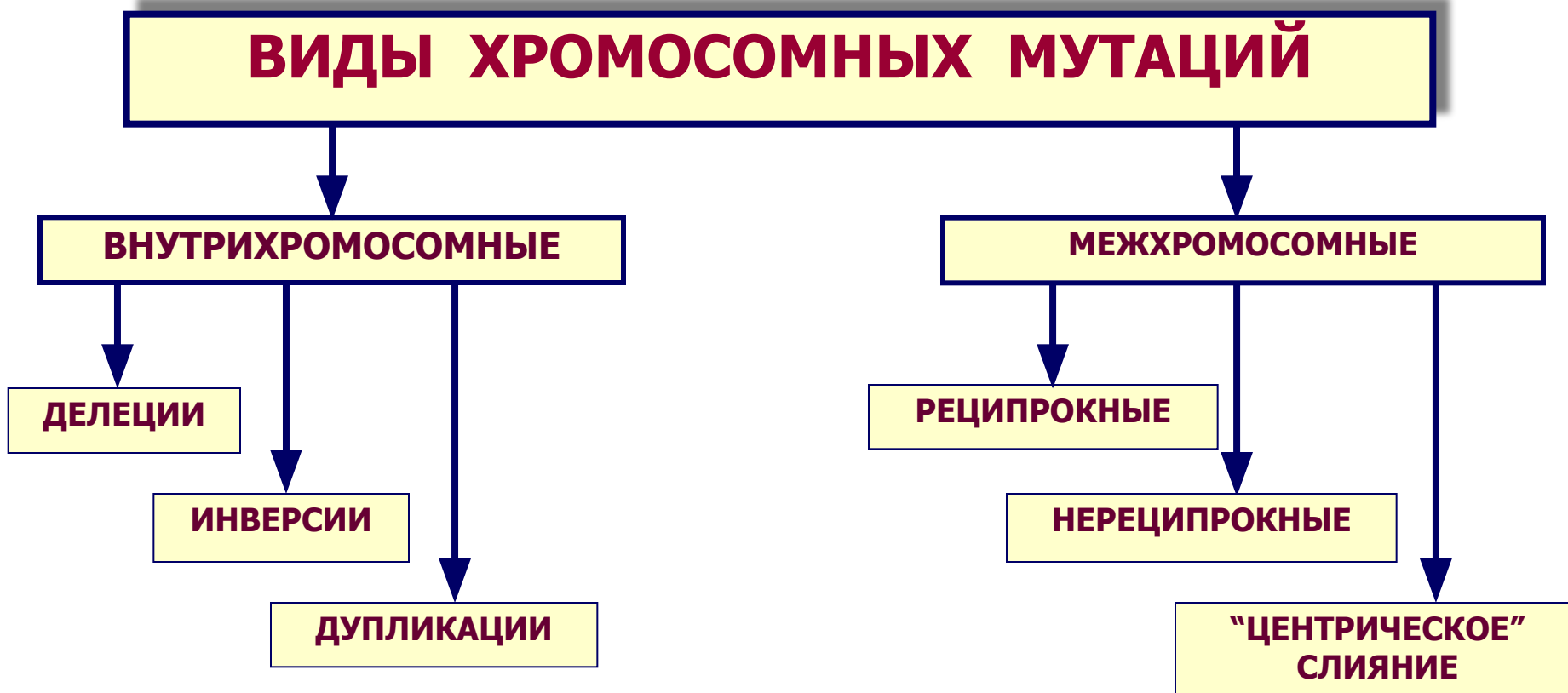
**ГОЛАНДРИЧЕСКИЕ**

**МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ**

## **П Р И М Е Р Ы**

- \* **ИЗБЫТОЧНОЕ ОВОЛОСЕНИЕ  
УШНЫХ РАКОВИН**
- \* **АЗООСПЕРМИЯ**

- \* **АТРОФИЯ ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА  
ЛЕБЕРА**
- \* **ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ  
МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ**
- \* **ЭПИЛЕПСИЯ МИОКЛОНАЛЬНАЯ**
- \* **КАРДИОМИОПАТИЯ**





# ВИДЫ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ

В ЗАВИСИМОСТИ ОТ НАРУШЕНИЯ СТРУКТУРЫ ИЛИ ЧИСЛА ХРОМОСОМ

В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ВИДА КЛЕТОК, В КОТОРЫХ ПРОИЗОШЛА МУТАЦИЯ

НАРУШЕНИЕ СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ

ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ ИЛИ ПЛОИДНОСТИ

ПОЛНЫЕ ФОРМЫ С ИЗМЕНЕНИЕМ

МОЗАИЧНЫЕ ФОРМЫ С МУТАЦИЯМИ

ЧИСЛА ХРОМОСОМ

СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ

ХРОМОСОМНЫМИ

ГЕНОМНЫМИ



# ВИДЫ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ

**ПОЛИПЛОИДИЯ**

( $3n, 4n, \dots$ )

**АНЭУПЛОИДИЯ**

( $2n \pm 1$ )



# ВИДЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

**ПО ВИДУ МУТАНТНЫХ  
КЛЕТОК**

**ГАМЕТИЧЕСКИЕ**

**СОМАТИЧЕСКИЕ**

**КОМБИНИРОВАННЫЕ**

**ПО РОЛИ ФАКТОРОВ  
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И СРЕДЫ  
В ИХ ВОЗНИКНОВЕНИИ**

**СОБСТВЕННО  
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ**

**ВОЗНИКАЮЩИЕ  
ПРИ ДЕЙСТВИИ  
ОПРЕДЕЛЕННОГО  
ФАКТОРА СРЕДЫ**

**ВЫЗЫВАЕМЫЕ  
ФАКТОРАМИ  
СРЕДЫ**

**ВОЗНИКАЮЩИЕ ПРИ ДЕЙСТВИИ  
ОПРЕДЕЛЕННОГО ФАКТОРА СРЕДЫ НА  
"ПРЕДРАСПОЛОЖЕННЫЙ" ОРГАНИЗМ**



# **СИНДРОМ МАРФАНА**

## **ПРОЯВЛЕНИЯ**

### **ПОРАЖЕНИЕ СКЕЛЕТА**

- \* **высокий рост**
- \* **длинные конечности**
- \* **арахнодактилия**
- \* **гиперподвижность суставов**

### **ПОРАЖЕНИЕ СЕРДЦА И СОСУДОВ**

- \* **пролапс митрального клапана**
- \* **аневризма аорты**

### **ПОРАЖЕНИЕ ГЛАЗ**

- \* **вывих хрусталика**
- \* **дрожание радужки**



# Возможные наборы половых хромосом при нормальном и аномальном течении I мейотического деления

яйцеклетки спермии	X	O	XX
X	XX норма	XO летальный	XXX полисомия X
Y	X <sup>Y</sup> норма	YO летальный	X <sup>XY</sup> с-м Клайнфельтера
O	XO с-м Шерешевского-Тернера	OO летальный	XX норма?
X <sup>Y</sup>	X <sup>XY</sup> с-м Клайнфельтера	X <sup>Y</sup> норма?	X <sup>XXY</sup> с-м Клайнфельтера



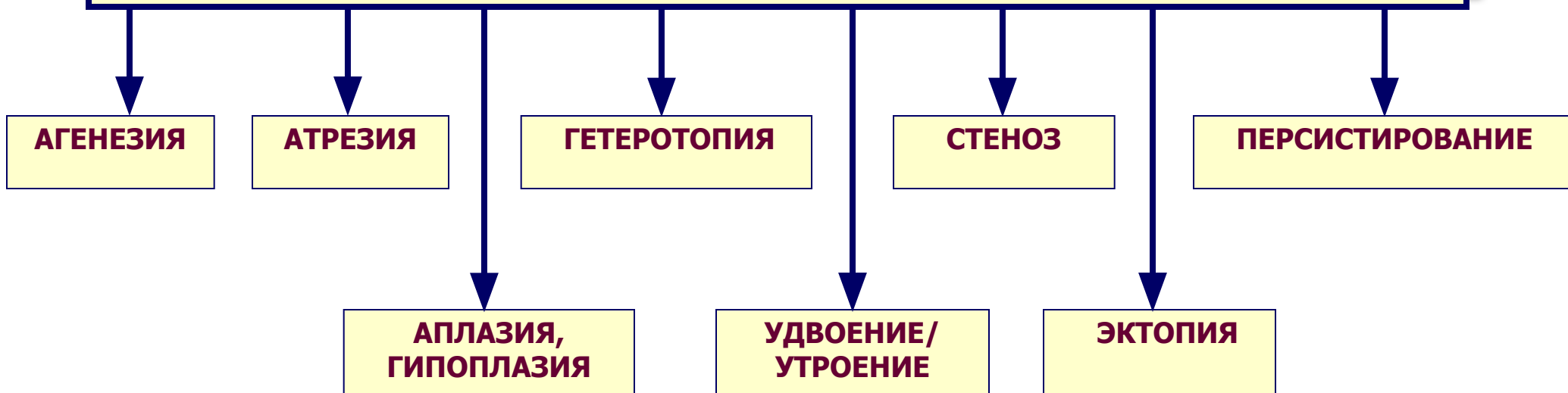


# **Врождённый порок развития (ВПР)**

- \* Стойкое морфологическое изменение органа, его части или участка тела,**
- \* выходящее за пределы нормального диапазона строения.**
- \* Возникает внутриутробно.**
- \* Обуславливает расстройство жизнедеятельности организма.**



# НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫЕ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ





# ВИДЫ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ В ЗАВИСИМОСТИ ОТ ОБЪЕКТА ВОЗДЕЙСТВИЯ ПОВРЕЖДАЮЩИХ ФАКТОРОВ И СРОКА БЕРЕМЕННОСТИ

**ГАМЕТОПАТИИ**

**\*объект: половые  
клетки**

**БЛАСТОПАТИИ**

**\*объект: бластоциты  
\*срок: первые 15 суток  
после оплодотворения**

**ЭМБРИОПАТИИ**

**\*объект: эмбрион  
\*срок: 16 день –  
8-9 неделя  
беременности**

**ФЁТОПАТИИ**

**\*объект: плод  
\*срок: после 8-9  
недели  
беременности**



# СВОЙСТВА МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

*В ЭТИОЛОГИИ  
важна  
роль изменений  
в геноме*

*предрасположенность  
к болезни зависит  
от большого числа генов  
(феномен аддитивности)*

*характер наследования  
не объясняется  
только менделевскими  
законами*

*предрасположенность  
реализуется под влиянием  
большого числа  
факторов среды*

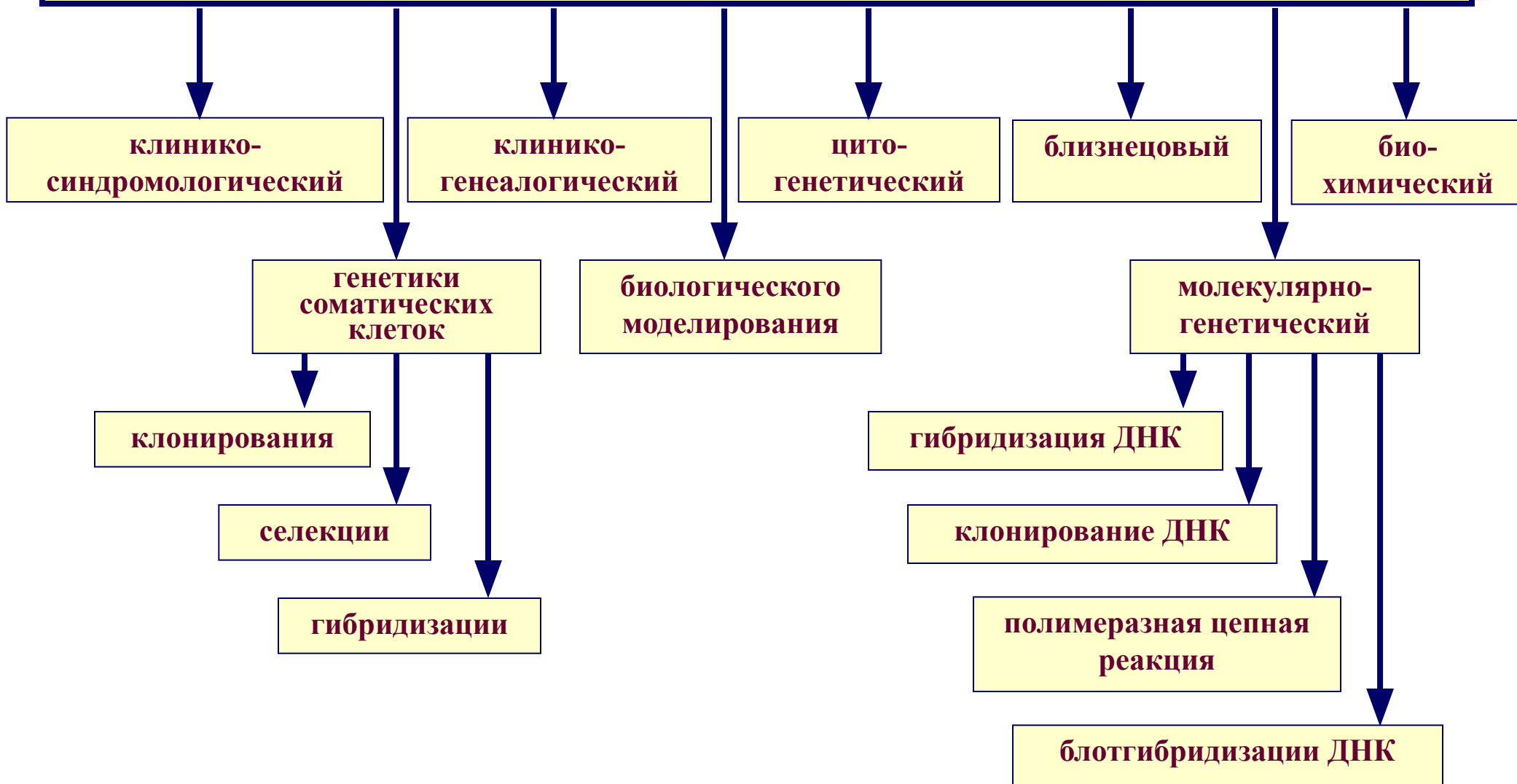
## Примеры:

- \* Ишемическая болезнь сердца (ИБС)
- \* Гипертоническая болезнь
- \* Бронхиальная астма
- \* Сахарный диабет

- \* Язвенная болезнь желудка и кишечника
- \* Псориаз
- \* Эпилепсия
- \* Системная красная волчанка
- \* ...



# ОСНОВНЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ И АНАЛИЗА ПАТОГЕНЕЗА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМ ПАТОЛОГИИ





# ПРИНЦИПЫ И МЕТОДЫ ЛЕЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ФОРМ ПАТОЛОГИИ

ПРИНЦИПЫ

ЭТИОТРОПНЫЙ

ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ

СИМПТОМАТИЧЕСКИЙ

МЕТОДЫ

\* коррекция дефекта генома:

- введение в геном нормального гена,
- подавление репликации патогенного гена

\* изменение генома:

- введение в него гена, кодирующего синтез чужеродного для системы ИБН антигена

\* заместительная терапия (введение “дефицитного” вещества)

\* коррекция метаболизма:

- ограничения попадания в организм неметаболизируемых веществ (лактозы, фенилаланина),
- выведение избытка метаболитов (холестерина, фенилпировиноградной кислоты),
- регуляция активности ферментов (липопротеинлипазы крови, КФКазы)

\* хирургическое устранение дефектов (шунтов, сращений, создание шунтов)

\* устранение тягостных, усугубляющих состояние симптомов