

Наследственные болезни человека

Автор Калюгина Н.В.

Учитель биологии МОУ «СОШ

№ 4 г.Ртищево Саратовской
области»

Наследственные болезни

Наследственные болезни —

заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями.

Нередко ошибочно термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» употребляются как синонимы, однако врожденными болезнями называют те заболевания, которые имеются уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами.

Классификация наследственных болезней

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

МОНОГЕННЫЕ

- Аутосомно-доминантные
- Аутосомно-рецессивные
- Сцепленные с полом

ХРОМОСОМНЫЕ

- геномные мутации
- хромосомные мутации

ПОЛИГЕННЫЕ

Моногенные болезни

- Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).
- Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.

Моногенные болезни

- Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации либо реализации дефектной.
- Хотя распространенность моногенных болезней невысока, полностью они не исчезают.
- Для моногенных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.

Аутосомно-доминантные болезни

- В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина)
- Действие мутантного гена проявляется практически всегда
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.

Примеры болезней

- Синдром Марфана
- болезнь Олбрайта
- ДИЗОСТОЗЫ
- отосклероз
- пароксизмальная миоплегия
- талассемия и др.

Синдром Марфана

Наследственное заболевание проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.



АРАХНОДАКТИЛИЯ



Высокий выброс адреналина , характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.

Аутосомно-рецессивные болезни

- Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии.
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность рождения больного ребенка составляет 25%.
- Родители больных детей фенотипически могут быть здоровы, но являются гетерозиготными носителями мутантного гена
- Аутосомно-рецессивный тип наследования более характерен для заболеваний, при которых нарушена функция одного или нескольких ферментов, — так называемый *ферментопатий*

Примеры болезней

- Фенилкетонурия
- Микроцефалия
- Ихтиоз (не сцепленный с полом)
- Прогерия

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ



Относится к группе генетических заболеваний, которые передаются по наследству. Заболевание возникает только тогда, когда оба родителя являются носителями гена. В таком браке рождение больного ребенка возможно в 25%.

Возникает из-за нарушения обмена фермента фенилаланин, необходимого для развития ЦНС.

Характеризуется отставанием психомоторного развития, прогрессирующим слабоумием.

Дети рождаются белокурыми, с голубыми глазами и чувствительной кожей.

МИКРОЦЕФАЛИЯ



Значительное уменьшение размеров черепа и мозга, сопровождающееся задержкой психического развития и различными неврологическими нарушениями.

Первичная - наследственное заболевание с рецессивным типом передачи от родителей потомству. При этой форме уже у новорожденного размеры черепа значительно уменьшены, а масса мозга снижена до 250 - 300 г (в норме - около 400 г).

Вторичная микроцефалия развивается в результате действия на мозг различных вредностей (гипоксия, инфекции, травма, нарушения обмена веществ).

Прогерия



- Прогерия (греч. *progērōs* преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма.

Прогерия



Я начал стареть, жизнь и так коротка.
У многих людей она, как река –
Несется куда-то в манящую даль,
Даруя то радость, то скорбь, то печаль.
Моя же подобна скале с водопадом,
Что падает с неба серебряным градом;
Той капле, которой секунда дана,
Лишь чтобы разбиться о камни у дна.
Но зависти нет к могучей реке,
Что ровно течет по тропе на песке.
Удел их один, – закончив скитанья,
Покой обрести в морях состраданья.
Пусть век мой не долог, судьбы не боюсь,
Ведь, в пар превратясь, вновь к небу вернусь.

29 сентября 2000 года

Бычков Александр

ИХТИОЗ

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.



Болезни, сцепленные с полом

- мышечная дистрофия типа Дюшенна,
- гемофилии А и В,
- синдрома Леша — Найхана,
- болезни Гунтера,
- болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)
- Фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)

Мышечная дистрофия



- Наследуется по аутосомно-рецессивному типу с некоторой ограниченностью полом: мальчики болеют чаще девочек.

В основе данного заболевания лежат нарушения обмена в мышечной и соединительной тканях. Преобладают нарушения белкового обмена, причем повышенный синтез мышечных белков сопровождается еще более ускоренным их распадом.

- Чаще всего поражаются нижние конечности, затем мышцы тазового пояса, туловища, верхних конечностей («восходящий тип»). Реже встречается «нисходящий тип». Тонус и сила мышц снижаются, развивается их атрофия.

Хромосомные болезни

- а. Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.
- б. При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна).
- в. Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных (6 -10 из 1000 новорожденных).

Геномные мутации

- * Синдром Шэресhevского-Тернера,
- * Болезнь Дауна (трисомия 21), * * *
- * Синдром Клайнфельтера (47,XXY),
- * Синдром «кошачьего крика»

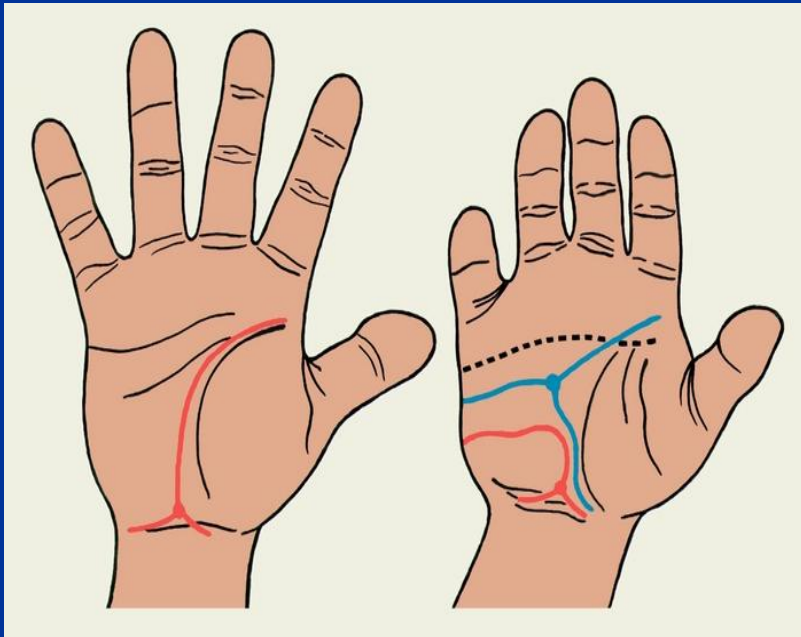
Болезнь Дауна



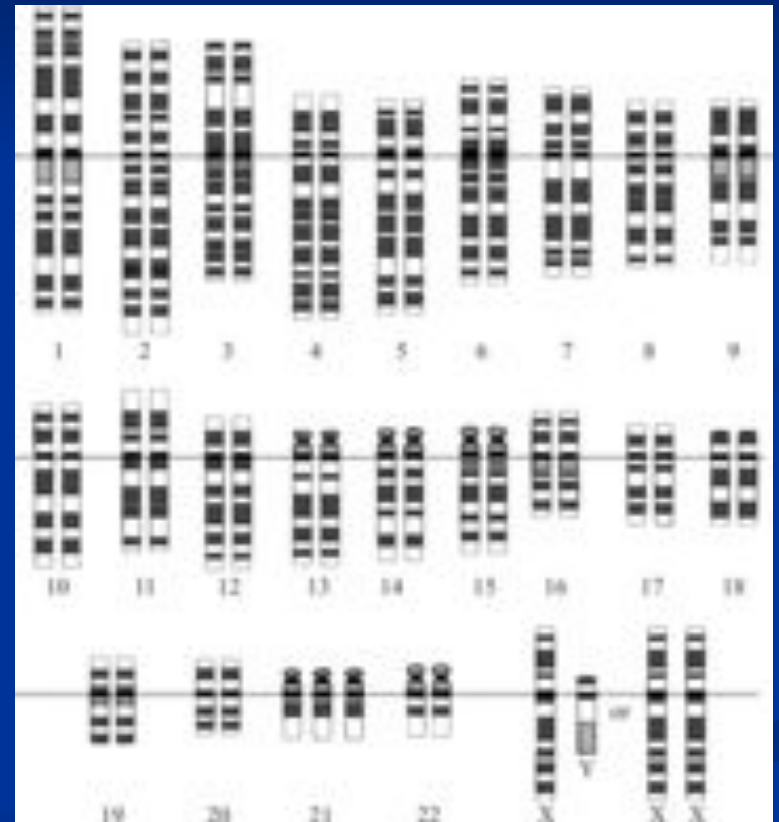
Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития.

Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.

- На ладони часто обнаруживают поперечную складку



Болезнь Дауна



Кариотип больного

Синдром Шерешевского-Тернера

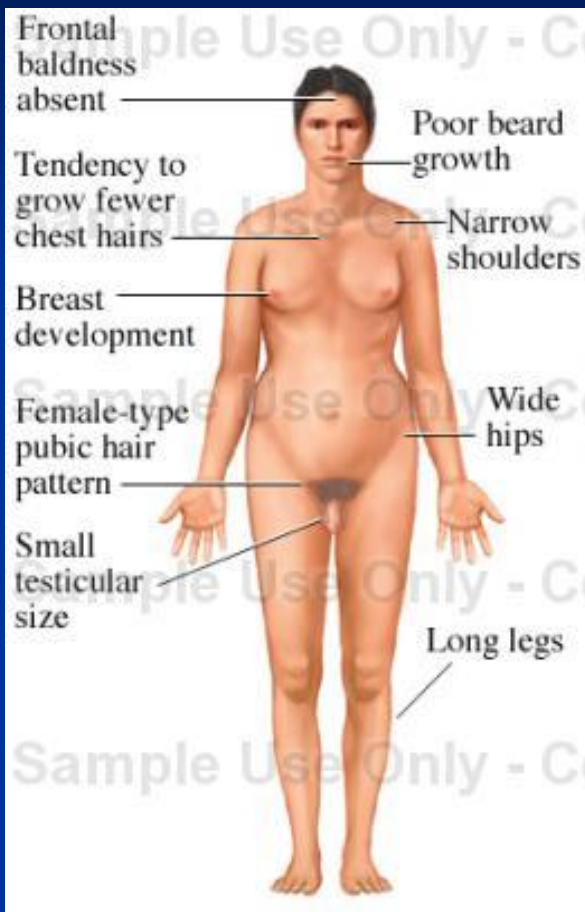


Рисунок 14. Больная 14 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Крыловидные складки на шее "голова сфинкса", низкий рост волос



Рисунок 16. Больная 13 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Низкий рост, отсутствие вторичных половых признаков

Синдром Клайнфельтера



Встречается у одного из 400-600 новорождённых мальчиков и проявляется в недоразвитии первичных и вторичных половых признаков, искажении пропорций тела. Для больных типичны высокий рост. Половое созревание наступает вовремя, однако рост волос на лице слабый. В редких случаях больные нуждаются в лечении тестостероном. Клинические проявления значительно варьируют: большинство мужчин 47XXY внешне нормальны, обладают нормальным интеллектом, но стерильны. У них нет задержки психического развития, но довольно часто больные имели невнятную речь и замедленное слуховое восприятие. Однако занятия с логопедом обычно оказывались эффективными.

Синдром Кошачьего крика



- При этом синдроме наблюдается:
- общее отставание в развитии,
- низкая масса при рождении и мышечная гипотония,
- лунообразное лунообразное лицо с широко расставленными глазами
- характерный плач ребёнка характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани или недоразвитие гортани. Признак исчезает к

Полигенные болезни (мультифакториальные)

- Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов.
- Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.
- Для оценки генетического риска используют специальные таблицы

Примеры болезней

- некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму, расщепление губы и неба, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца

Расщелина губы и неба

- Расщелины губы и неба составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица



Факторы риска

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

Профилактика

- Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной
- Исключение родственных браков