

**Наследственные болезни
человека, диагностика и
лечение.**

**Методы изучения генетики
человека.**

Наследственные болезни - болезни связанные с мутационными изменениями генетического материала

Наследственные болезни

```
graph TD; A[Наследственные болезни] --> B[Хромосомные]; A --> C[Генные]; C --> D[Моногенные (болезни обмена веществ)]; C --> E[Полигенные];
```

Хромосомные

(Изменение строения и числа хромосом)

Болезни:

- ✓ Синдром Дауна
- ✓ Синдром Клайнфельтера,
- ✓ Синдром Шершевского – Тернера и др.

Синдром- охватывание ряда органов или систем органов наследственными болезнями.

Генные

Изменение структуры генов, нарушение последовательности расположения нуклеотидов

Моногенные (болезни обмена веществ)
Мутация одного гена

Болезни:

- ✓ Альбинизм
- ✓ Фенилкетанурия
- ✓ Галактоземия и т. д.

Полигенные

Мутация нескольких генов

Болезни:

- ✓ Сахарный диабет
- ✓ Шизофрения
- ✓ Гипертония

Болезнь Дауна

Появление дополнительной хромосомы в 21 – ой паре аутосомных хромосом.

Наблюдаются:

- Отклонение в нервной, сердечно - сосудистой системах
- В строении тела: низкий рост, короткие руки и ноги
- Характерный разрез глаз
- Утиная походка

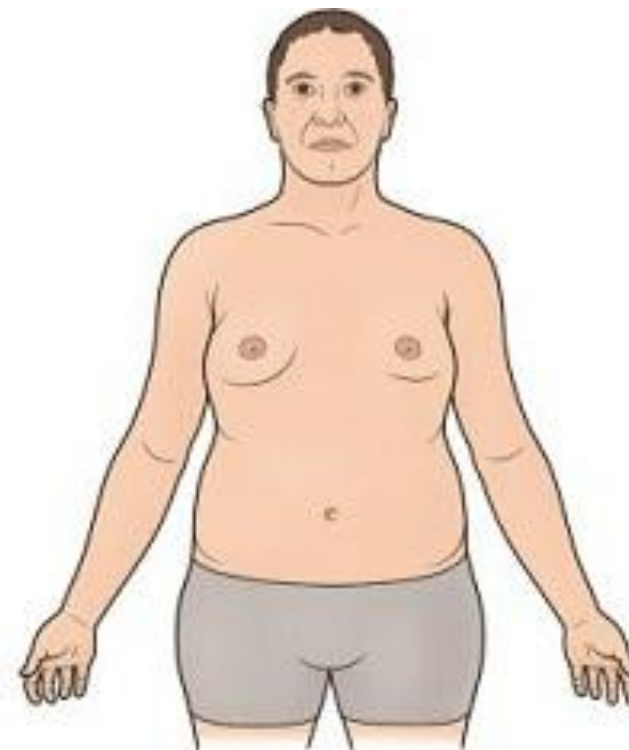


Болезнь Клайнфельтера

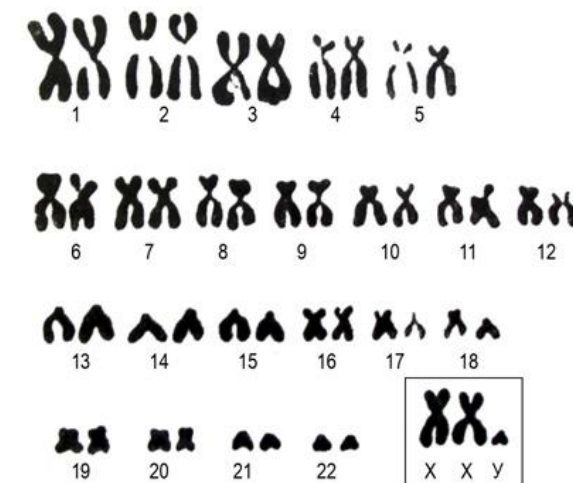
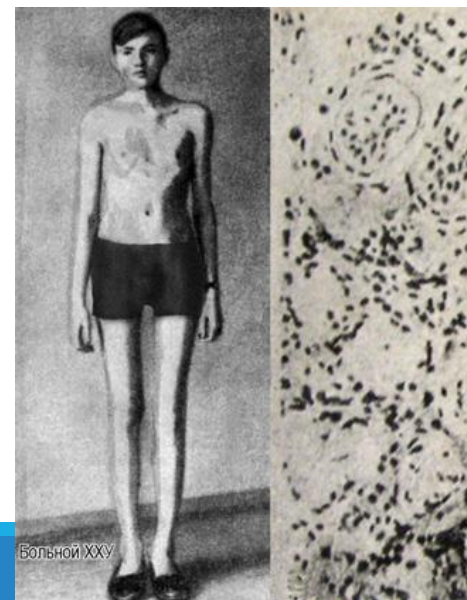
Наличие одной лишней половой X – хромосомы (XXУ)
(проявляется у мужчин)

Наблюдаются:

- Высокий рост
- Длинные конечности
- Проявление признаков свойственных женскому организму



Синдром Клайнфельтера, 47 / XXУ

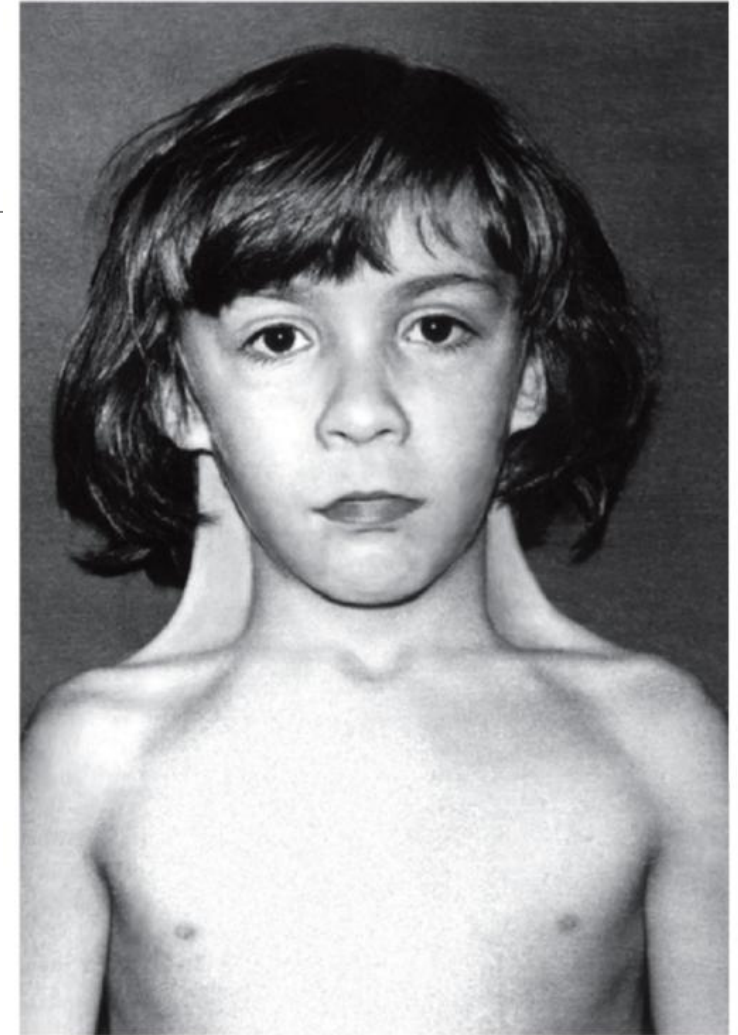


Болезнь Шершевского - Тернера

Отсутствие одной половой хромосомы (XO)
(часто встречается у девочек)

Наблюдается:

Небольшой рост, складки в области
шеи, половое недоразвитие,
бесплодие



Резус – фактор – особый белок (агглютиноген),
обнаружен в крови человека и макак – резус в 1940
году

Rh +

Резус- положительная
кровь содержит этот белок
85 % людей на планете

Rh –

Резус – отрицательная
кровь
не содержит этот белок
15 % людей на планете



РЕЗУС
ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЙ
ОТЕЦ



ВО ВРЕМЯ РОДОВ,
В КРОВЬ РЕЗУС-ОТРИЦАТЕЛЬНОЙ МАТЕРИ
ПОПАДАЮТ АНТИГЕНЫ
РЕЗУС-ПОЛОЖИТЕЛЬНОГО ПЛОДА

НАЧИНАЮТ
ВЫРАБАТЫВАТЬСЯ
АНТИТЕЛА К ЭТИМ
АНТИГЕНАМ



ВО ВРЕМЯ ВЫНАШИВАНИЯ ВТОРОГО,
РЕЗУС-ПОЛОЖИТЕЛЬНОГО ПЛОДА,
АНТИТЕЛА, ЧЕРЕЗ ПЛАЦЕНТУ,
ПОПАДАЮТ В КРОВЬ ПЛОДА
И НАЧИНАЮТ РАЗРУШАТЬ ЕГО ЭРИТРОЦИТЫ

Нежелательность родствен- ных браков!

Издавна замечено, что у супругов-родственников часто рождаются больные и ослабленные дети.

Как правило, мутации в генах носят **рецессивный характер**, поэтому в гетерозиготе **они не проявляются**.

Медико – генетическое консультирование

Отрасль профилактической медицины, главной целью которой является предупреждение рождения детей с наследственной патологией



Методы изучения генетики человека



Генеалогический

(составление и анализ родословной)

Цитогенетический

(исследование количества хромосом в соматических клетках и их строений)

Близнецовый

(определение соотношения роли генотипа и внешних условий в развитии конкретных признаков у близнецов)

Биохимический

(выявление многих генных болезней связанных с нарушением обмена веществ)