

# Мінливість та її види. Зчеплене успадкування. Методи вивчення генетики людини.

- Класифікація мінливості.
- Успадкування генів, які містяться в одній хромосомі.
- Хромосомна теорія спадковості.
- Методи вивчення генетики людини:
  - *Генеалогічний*
  - *Близнюковий*
  - *Популяційно-статистичний*
  - *Цитогенетичний*
  - *Метод генетики соматичних клітин*
  - *Біохімічний метод*
  - *Молекулярно-генетичні методи*

# Мінливість: її причини та методи вивчення

1. Класифікація мінливості.
2. Спадкова мінливість:
  - Генні мутації
  - Хромосомні мутації
  - Геномні мутації
3. Модифікаційна мінливість

# Мінливість

**Спадкова мінливість** – це здатність до зміни генетичного матеріалу.

Поділяється на : комбінативну та мутаційну.

**Модифікаційна мінливість** – здатність організмів реагувати на умови навколишнього середовища, змінюючись в межах *норми реакції*, яка визначена генотипом.

# Модифікаційна мінливість



**Abb. 286.1:** Umwelteinwirkung beim Löwenzahn. Teilung einer Jungpflanze in zwei Hälften. Die eine Hälfte bildet im Tiefland die Form **a)**, die andere im Hochgebirge die Form **b)** aus.

# Основні положення мутаційної теорії Г. Де Фріза (1901 – 1903)

- Мутації виникають несподівано як дискретні зміни ознак.
- Нові форми стійкі.
- На відміну від неспадкових змін мутації не утворюють безперервних рядів, не групуються навколо якогось середнього типа. Вони є якісними змінами.
- Мутації проявляються по різному і можуть бути як корисними так і шкідливими.
- Ймовірність виявлення мутацій залежить від кількості досліджуваних особин.
- Подібні мутації можуть виникати багаторазово.

# Мутації та модифікації

| №  | Особливості мутацій   | Особливості модифікацій  |
|----|---|--|
| 1. | Невизначеність  | Визначеність   |
| 2. | Вираженість змін не залежить від сили і тривалості дії фактора, що викликає мутації             | Ступінь змін фенотипу прямо пропорційний силі і тривалості впливу провокуючого фактора   |
| 3. | Не мають безпосереднього адаптивного значення. Інколи можуть бути корисними, але лише випадково | В переважній більшості мають адаптивне значення в межах норми реакції генотипу. Виключенням з цього правила є переважна більшість морфозів |
| 4. | Константні (не зникають протягом життя особини)   | Не стійкі. Як правило, зникають протягом життя особини. Виключення — довготривалі модифікації  |
| 5. | Успадковуються  | Не успадковуються  |

# Класифікація мутацій

## 1. За характером зміни генома:

- *Геномні мутації* – зміни числа хромосом.
- *Хромосомні мутації* – зміни структури хромосом
- *Генні мутації* – зміни генів

## 2. За проявом у гетерозиготі:

- *Домінантні мутації*
- *Рецесивні мутації*

## 3. За відхиленням від норми:

- *Прямі мутації*
- *Реверсії*

## 4. З залежності від причин, які викликають мутації:

- *Спонтанні, які виникають без видимих причин*
- *Індуковані мутації*



# Класифікація мутацій

## 5. За локалізацією в клітині:

- *Ядерні*
- *Цитоплазматичні*

## 6. За відношенням до можливості успадкування:

- *Генеративні, які відбуваються в статевих клітинах*
- *Соматичні, які відбуваються в соматичних клітинах*



# Гені мутації

Основна увага при вивченні генних мутацій приділяється змінам чергування пар нуклеотидів в ДНК і насамперед змінам, які торкаються окремих пар нуклеотидів, які становлять клас **точкових мутацій**.

- *Транзиції* – такі зміни пар нуклеотидів (AT ↔ GC) які не змінюють орієнтації: пурин – піримідин в межах пари.
- *Трансверсії* – заміни пар нуклеотидів (AT ↔ CG, AT ↔ TA, GC ↔ CG), які змінюють орієнтацію.
- *Випадіння пар нуклеотидів.*
- *Заміна основ.*
- *Зсув рамки зчитування.*

# Генні мутації

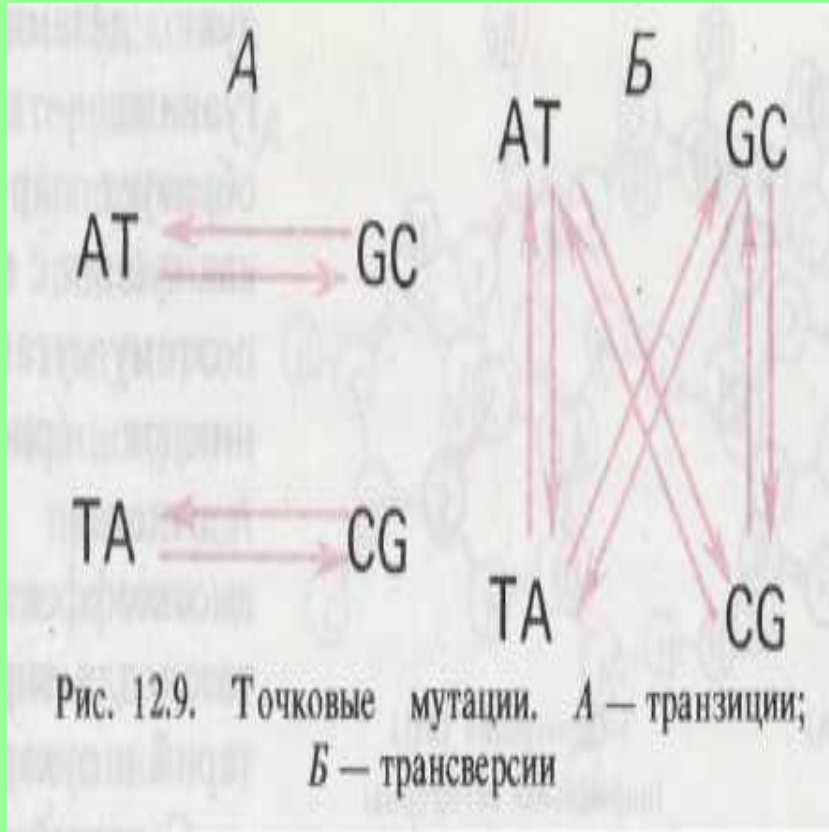
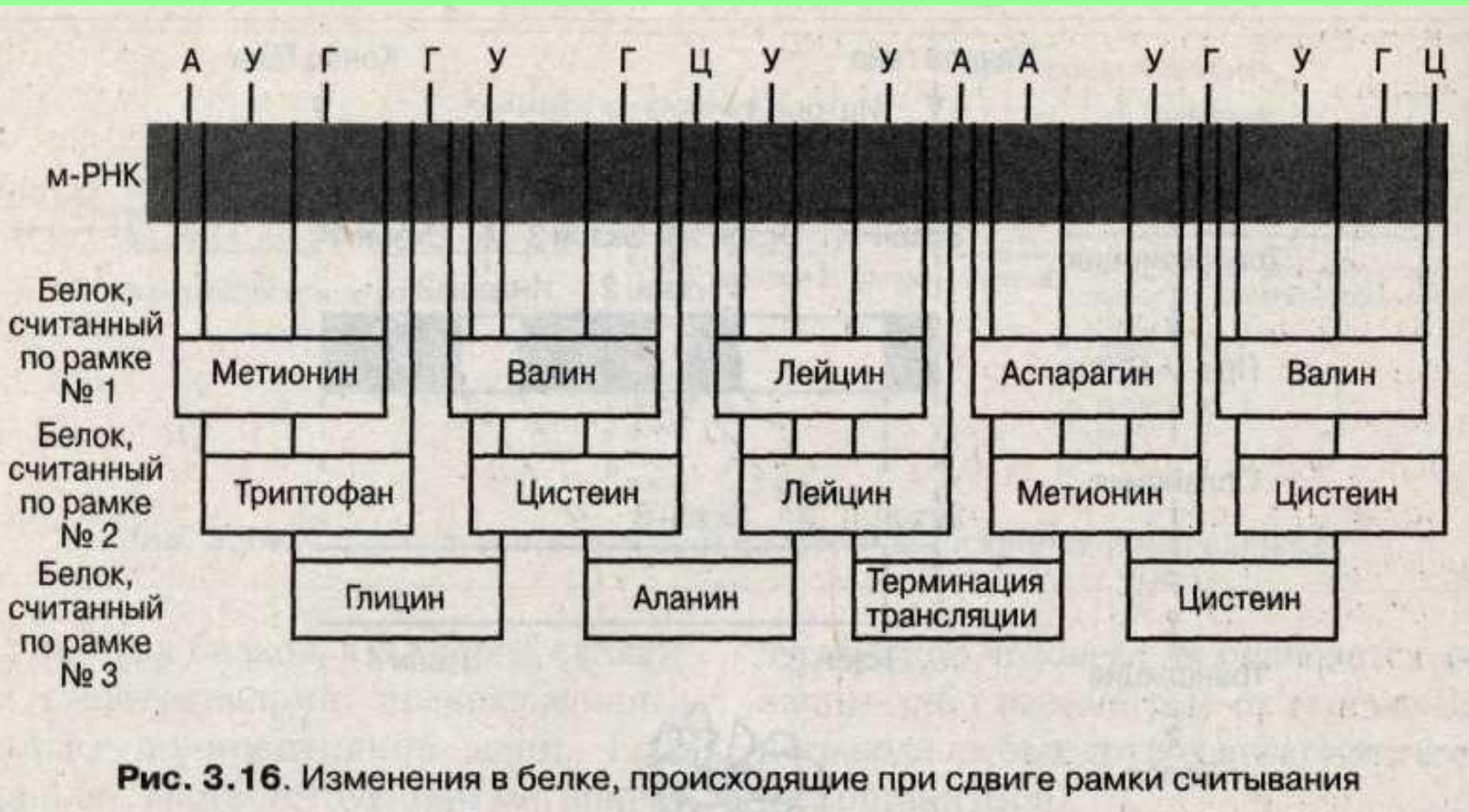


Таблица 20.1. Иллюстрация смысла терминов «замена основания» и «сдвиг рамки»

| Тип мутационного события |                      |
|--------------------------|----------------------|
| Мутация гена             | Замена               |
| Мутация гена             | Сдвиг рамки делецией |
| Мутация гена             | Сдвиг рамки вставкой |

# Генні мутації



# Хромосомні мутації

## 1. Внутріхромосомні перебудови:

*Дефішенсі* – втрата кінцьової ділянки хромосоми

*Делеції* – випадіння частини хромосоми, яка не зачеплює теломеру

*Дуплікації* – подвоєння частини хромосоми

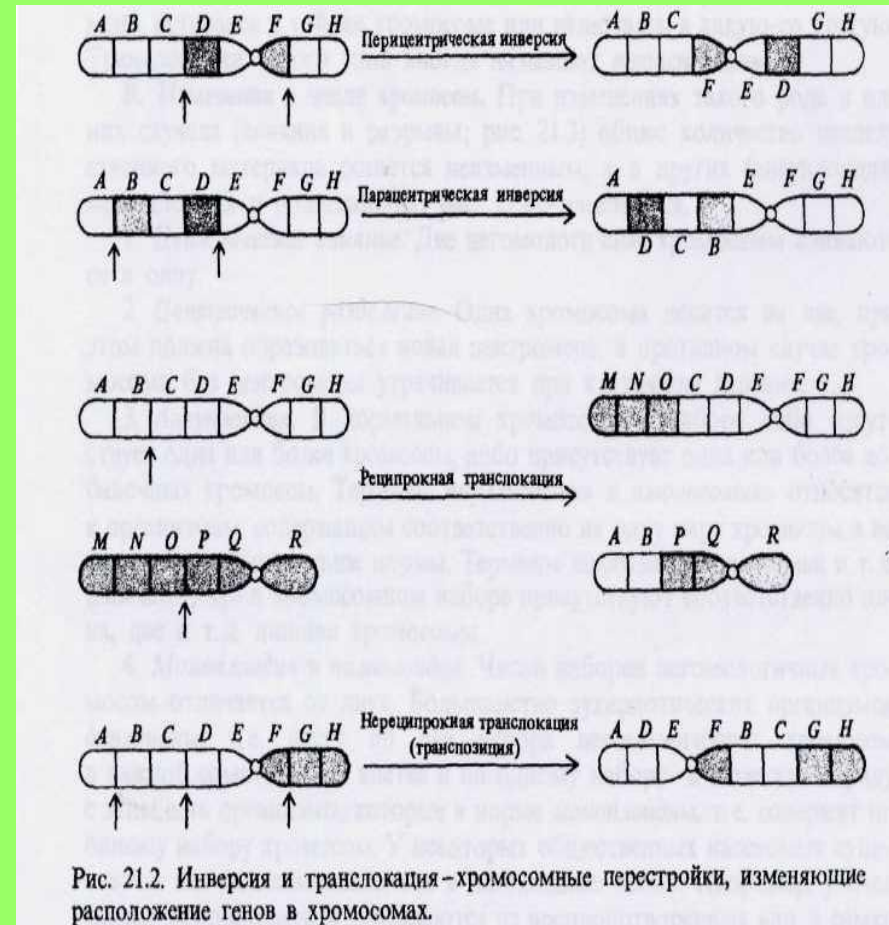
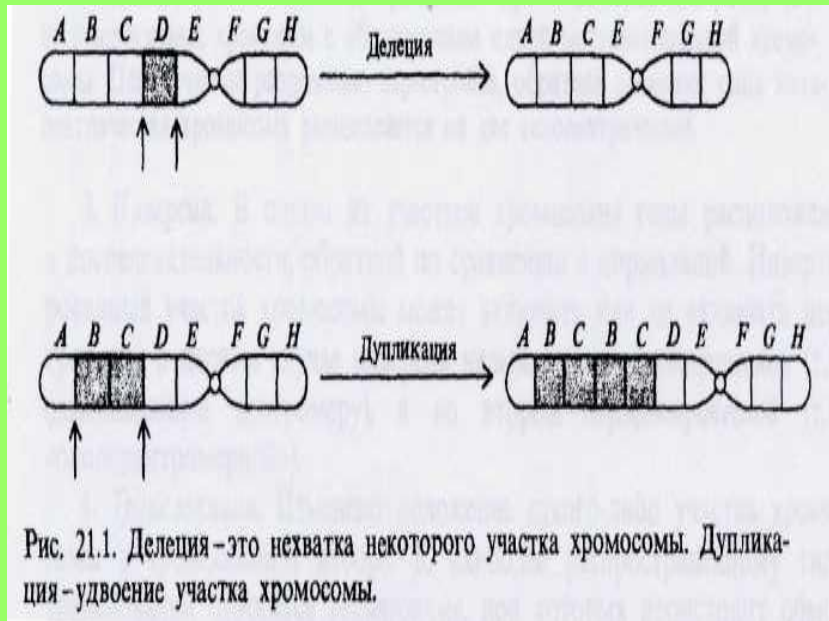
*Інверсії* – зміна чергування генів в хромосомі внаслідок обертання ділянки хромосоми на  $180^\circ$

## 2. Міжхромосомні перебудови:

*Транслокації* – переміщення частини однієї хромосоми на іншу, не гомологічну їй.

*Транспозиції* – зміни локалізації невеликих ділянок генетичного матеріалу. Вони можуть переміщуватись як між негомологічними хромосомами, так і в межах однієї хромосоми.

# Хромосомні мутації



# Геномні мутації

**Анеуплоїдія** – це зміна числа хромосом, яка не кратна гаплоїдному набору хромосом.

**Поліплоїдія** – це зміна числа хромосом, яка кратна гаплоїдному набору хромосом.

- *Аутополіплоїдія* – повторення в клітині одного і того самого ж хромосомного набору.
- *Аллополіплоїдія* – повторення в клітині хромосомних наборів різних видів.



# Види анеуплоїдів і поліплоїдів

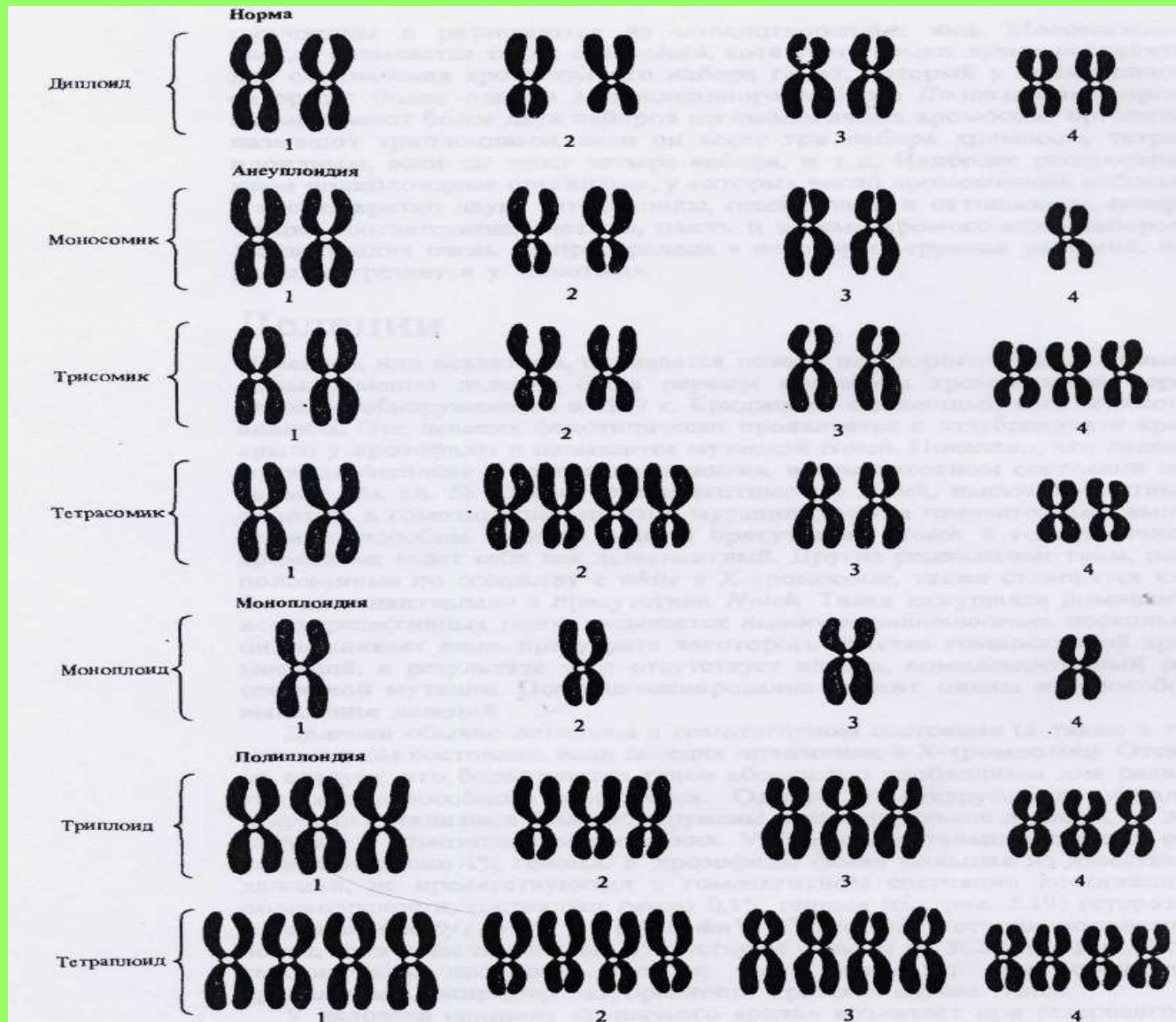


Рис. 21.4. Анеуплоидией называется ситуация, когда в хромосомном наборе одна или несколько хромосом отсутствуют, либо, наоборот, присутствуют лишние. Моноплоидией называется наличие в клетке лишь одного набора хромосом, полиплоидией – более двух наборов.



# Типи аутополіплоїдизації

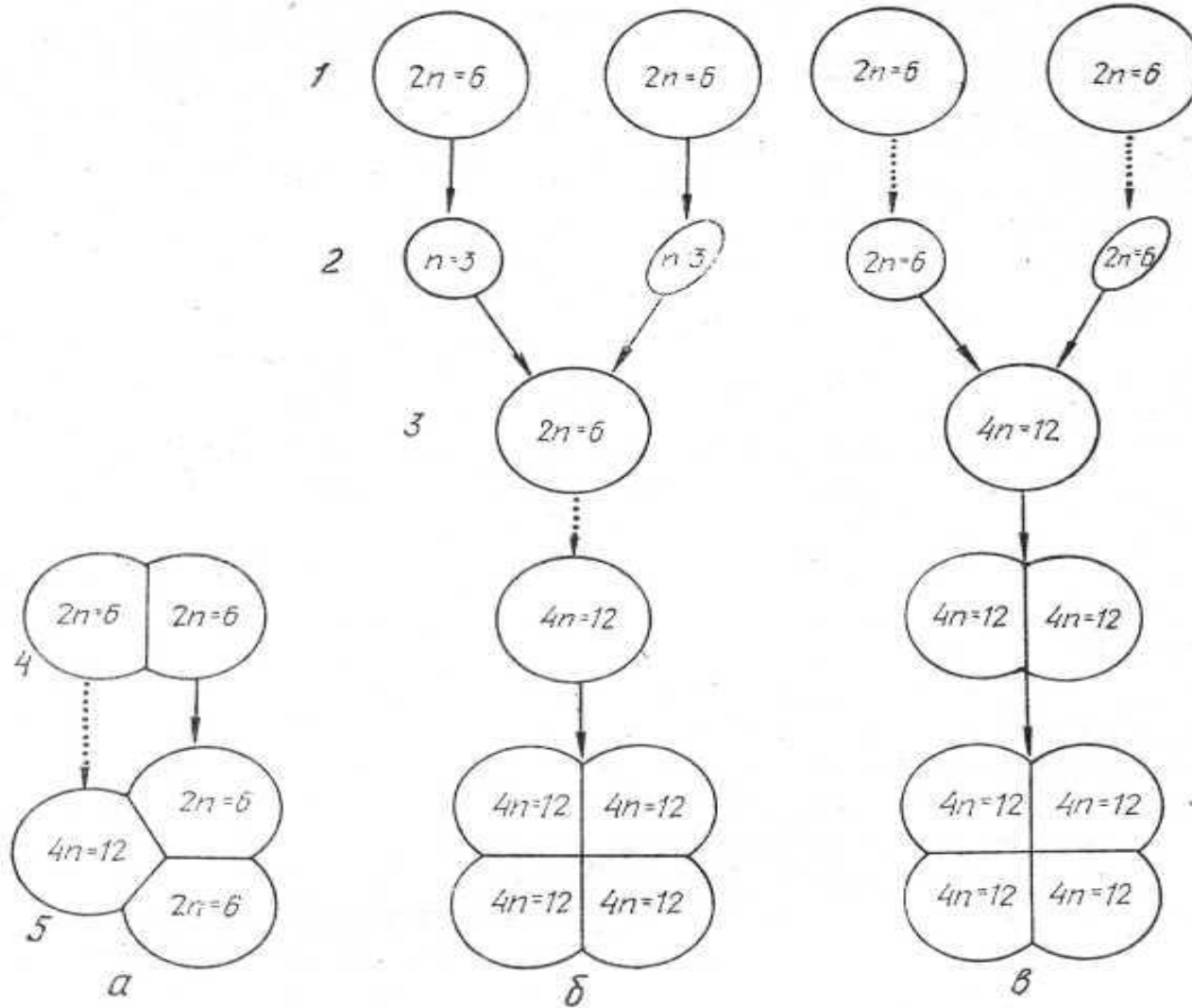


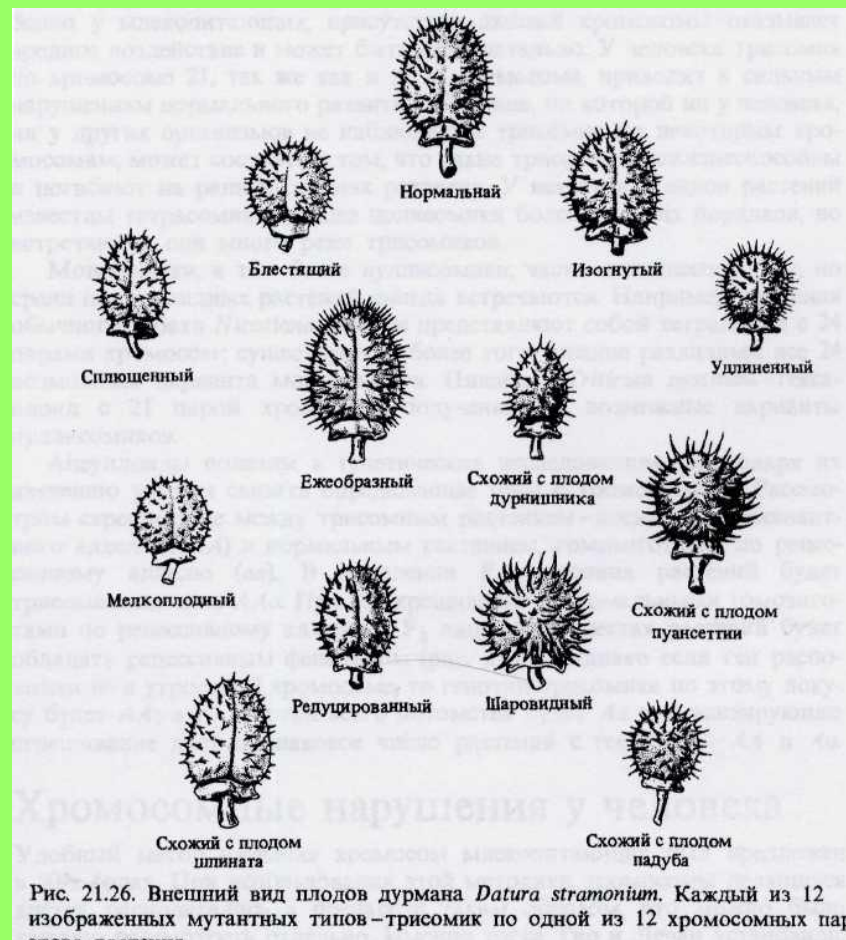
Рис. 125. Схема мітотичної (а), зиготичної (б) і мейотичної (в) поліплоїдизації:

1 — вихідні диплоїдні клітини; 2 — гамети; 3 — зиготи; 4, 5 — соматичні клітини організму

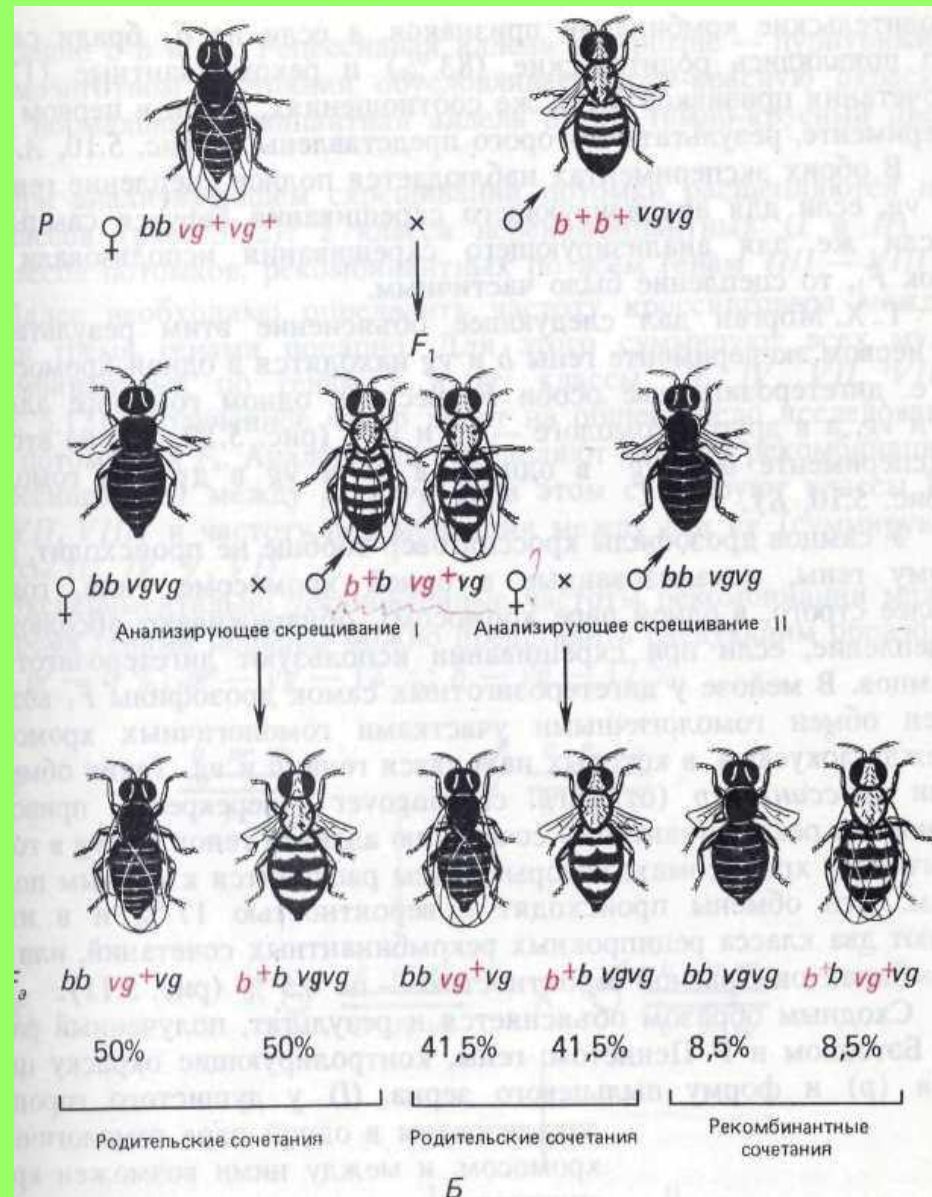
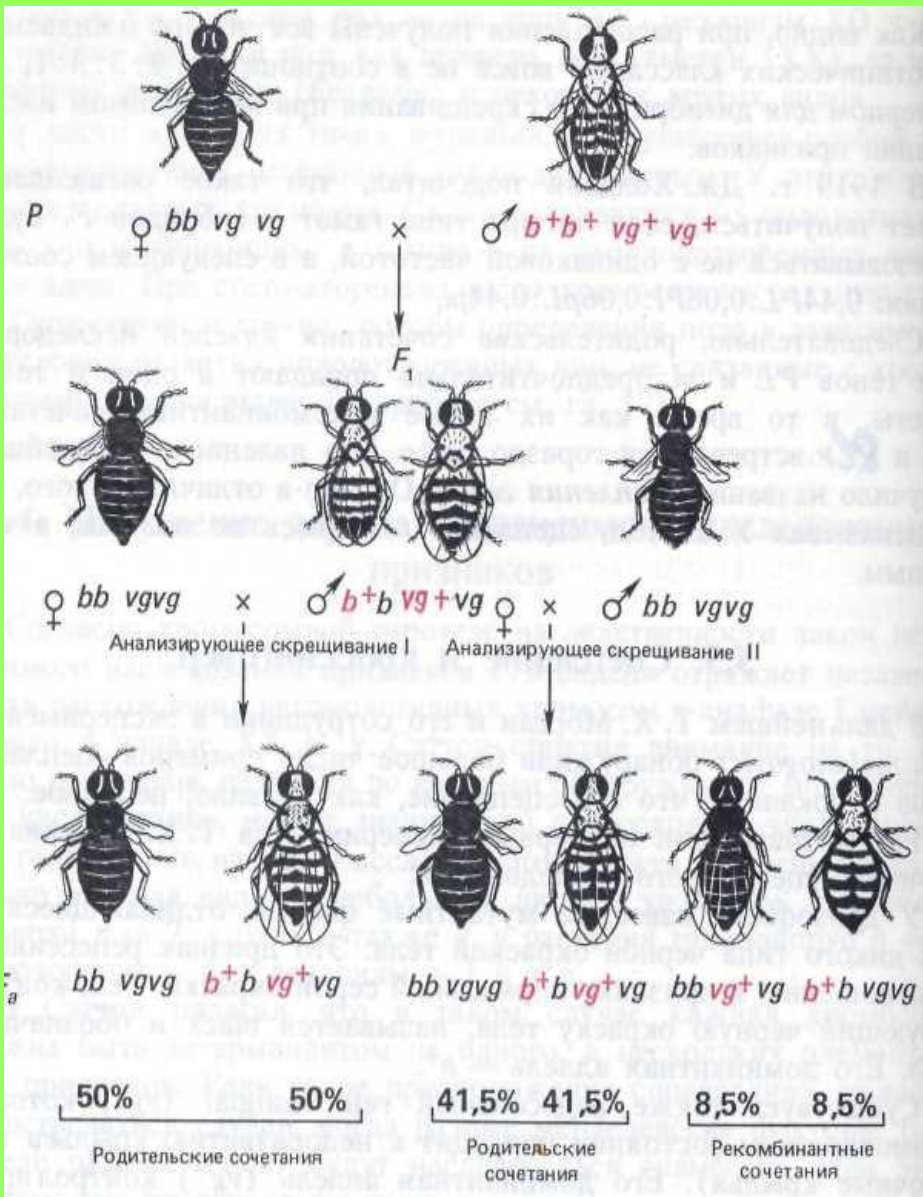
# Анеуплоїдія

Таблиця 21.3. Нарушения, связанные с различными типами анеуплоидии у человека

| Хромосомы                          | Синдром                 | Частота среди новорожденных |
|------------------------------------|-------------------------|-----------------------------|
| <b>Аутосомы</b>                    |                         |                             |
| Трисомия 21                        | Дауна                   | 1/700                       |
| Трисомия 13                        | Патау                   | 1/5000                      |
| Трисомия 18                        | Эдвардса                | 1/10 000                    |
| <b>Половые хромосомы (женщины)</b> |                         |                             |
| XO, моносомия                      | Тернера                 | 1/5000                      |
| XXX, трисомия                      | Пониженная плодовитость | 1/700                       |
| XXXX, тетрасомия                   |                         |                             |
| XXXXX, пентасомия                  |                         |                             |
| <b>Половые хромосомы (мужчины)</b> |                         |                             |
| XVY, трисомия                      | Норма                   | 1/1000                      |
| XXV, трисомия                      |                         |                             |
| XXVY, тетрасомия                   | Клайнфельтера           | 1/500                       |
| XXXV, тетрасомия                   |                         |                             |
| XXXXV, пентасомия                  |                         |                             |
| XXXXXV, гексасомия                 |                         |                             |

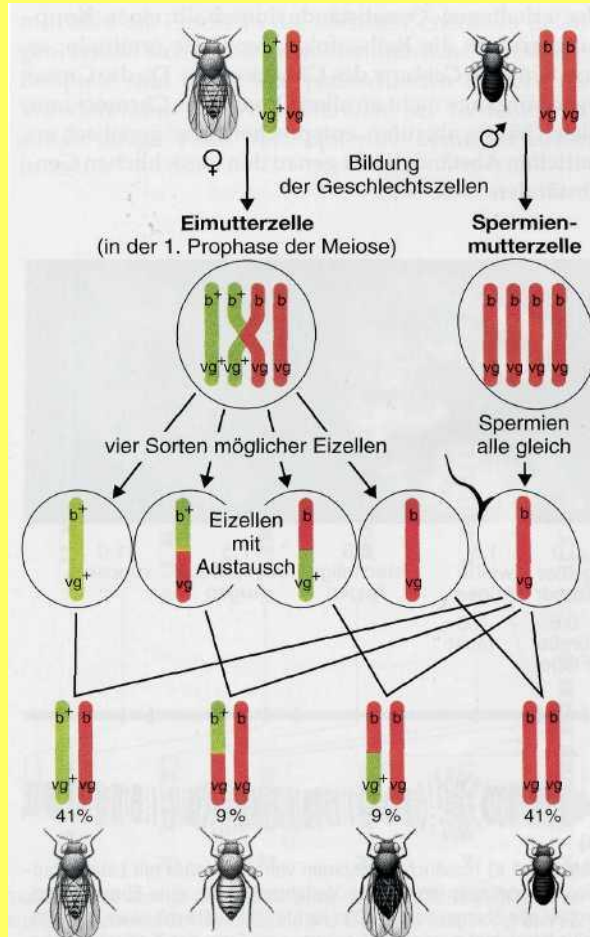


# Успадкування генів, які містяться в одній хромосомі

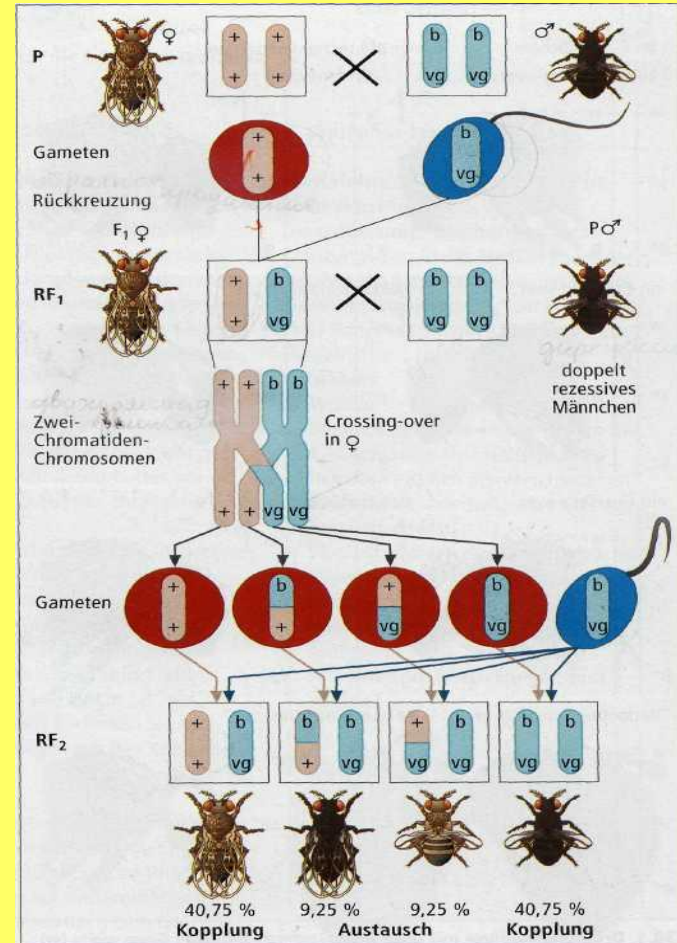




# Успадкування генів, які містяться в одній хромосомі

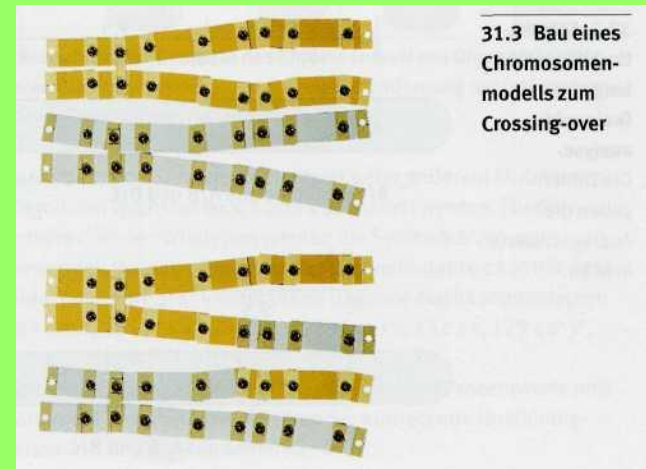
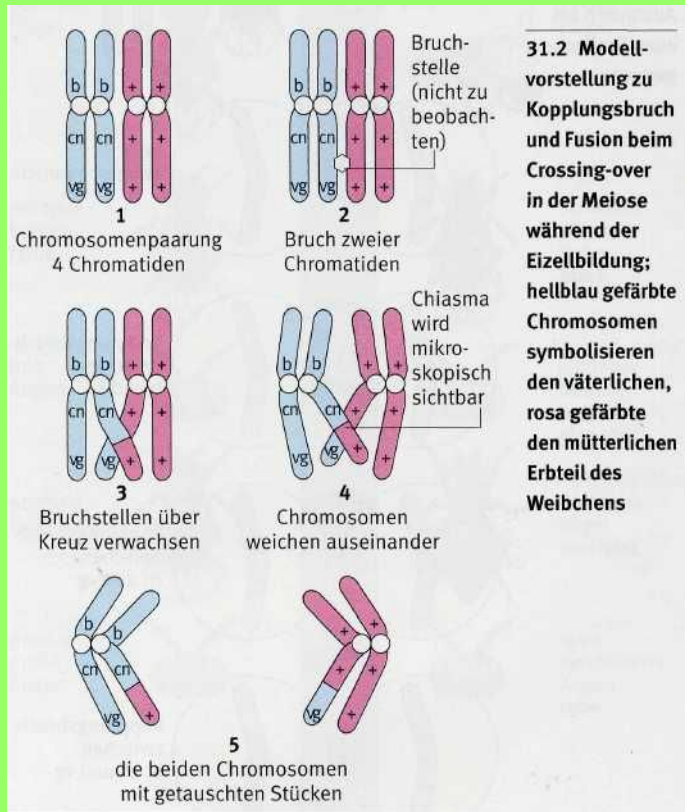


**Abb. 297.2:** Nachweis des Gen-Austausches und Bestimmung der Austauschwerte. Die untersuchten Gene liegen bei *Drosophila melanogaster* im Chromosom 2. Dargestellt ist nur dieses Chromosom.



**129.1 Kopplungsbruch bei *Drosophila*.** b = schwarze Körperfarbe, + = braungraue Körperfarbe, vg = Stummelflügel, + = lange Flügel

# Кросинговер



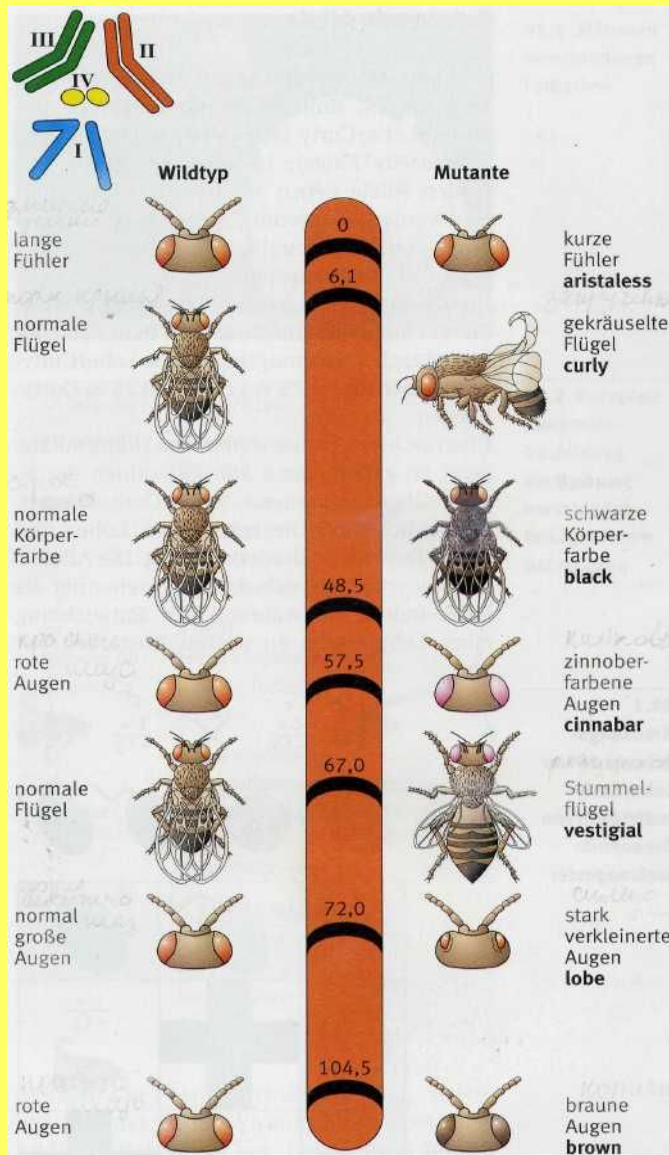
# Хромосомна теорія спадковості

## Основні положення хромосомної теорії спадковості:

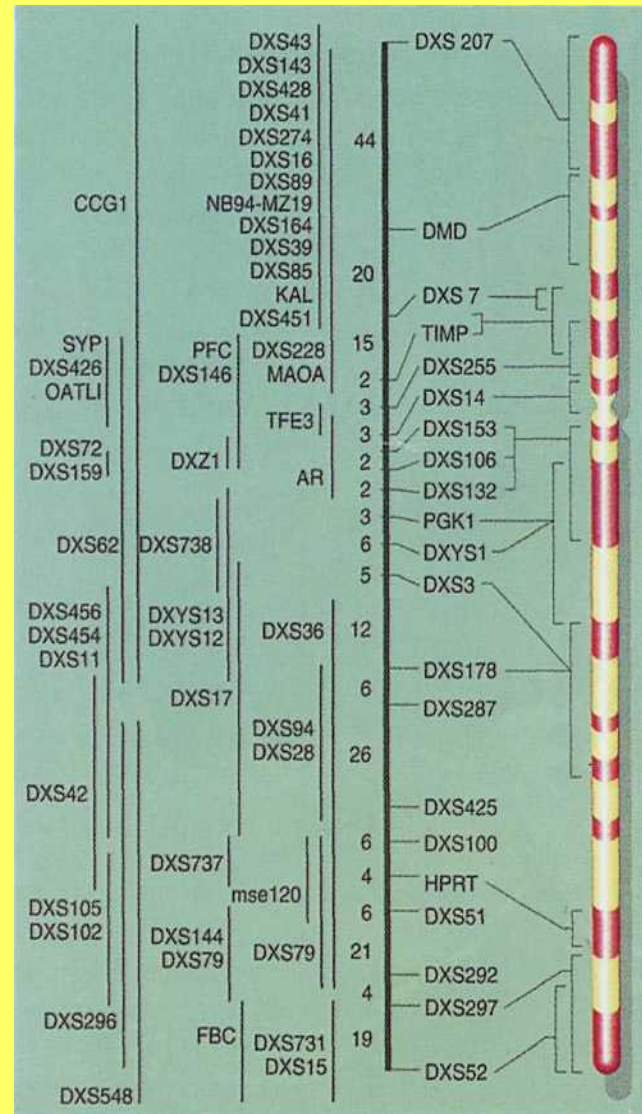
- *Гени локалізовані в хромосомах. Кожна хромосома – це група зчеплених генів. Кількість груп зчеплення у кожного виду дорівнює гаплоїдному набору хромосом.*
- *Гени у хромосомах розміщені лінійно. Кожний ген у хромосомі займає визначений локус.*
- *Між гомологічними хромосомами може відбуватись кон'югація і кросинговер (обмін алельними генами).*
- *Відстань між генами в хромосомі пропорційна проценту кросинговеру між ними і виражається в морганідах:*
- *1 морганіда = 1 % кросинговеру*



# Генетичні карти хромосом



**33.1** Ausschnitt der Genkarte des Chromosoms II von *Drosophila melanogaster*. Die Zahlenwerte geben die relative Entfernung der Genorte von dem einen Chromosomenende in M an.



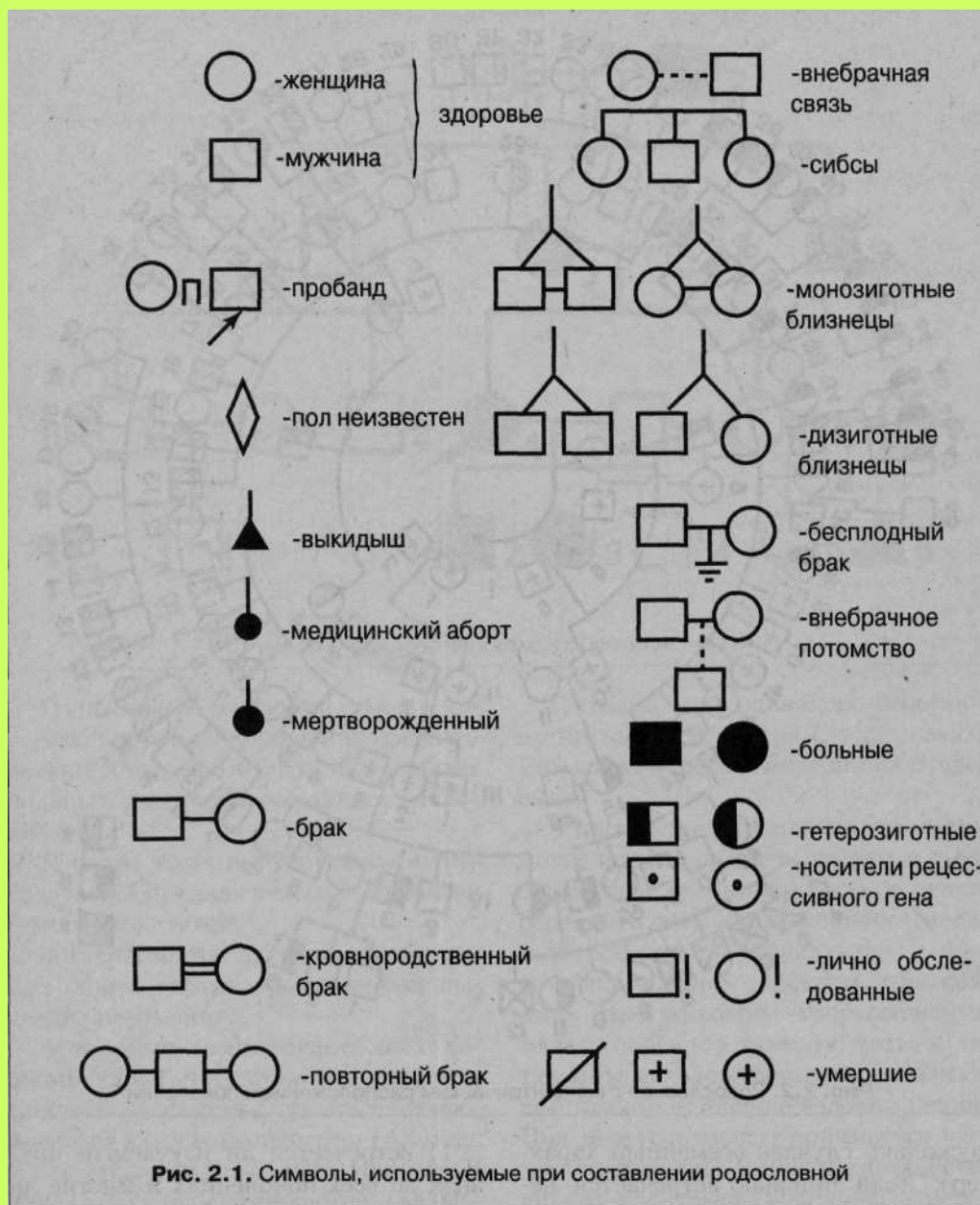
**Рис. 1.113**

Генетична карта X-хромосоми людини.



# Генеалогічний метод

# Генеалогічний метод



# Успадкування ознак які мають просту (моногенну) природу

- **Домінантна ознака** передається без пропусків поколінь.
- **Рецесивна ознака** передається через покоління: дитина з рецесивною ознакою може народитися в родині, де в жодного з батьків такої ознаки немає.
- **Аутосомна ознака** зустрічається з однаковою частотою і у чоловіків і у жінок.
- Ознака, **зчеплена зі статтю**, звичайно зустрічається в особини однієї статі.
- **Аутосомний ген** мати та батько передають дочкам і синам.
- **Ген, зчеплений з X-хромосомою**, мати передає як синам так і дочкам, а батько – тільки дочкам.
- **Ген, локалізований у Y-хромосомі**, батько передає тільки синам.
- **Цитоплазматичні гени** діти успадковують тільки від матері.

# Генеалогічний метод

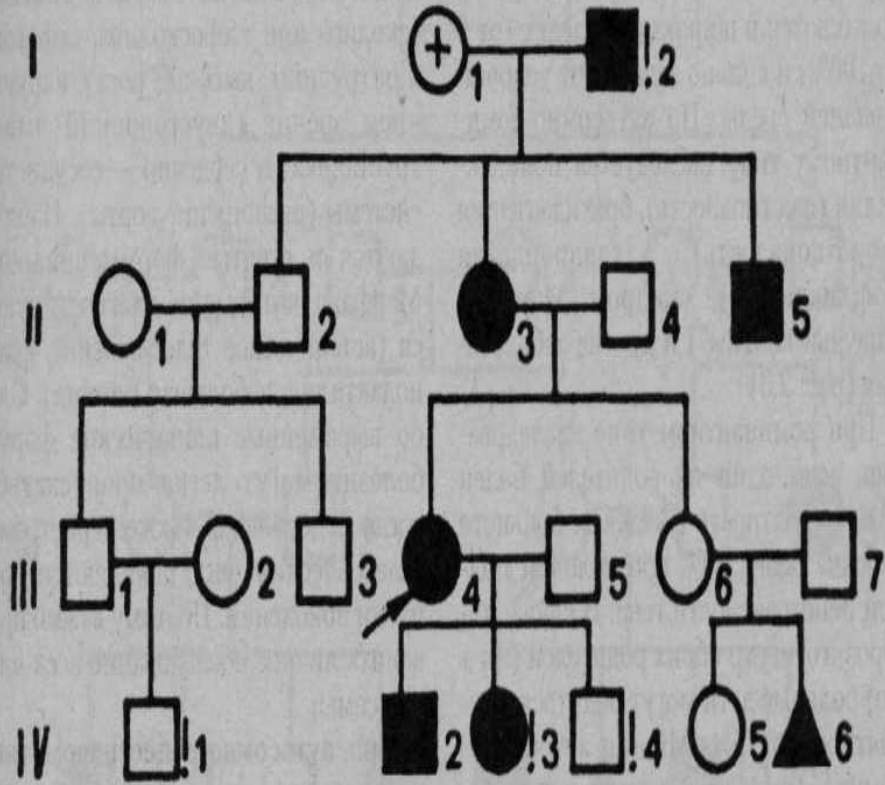


Рис. 2.3. Родословная семьи с брахидактилией

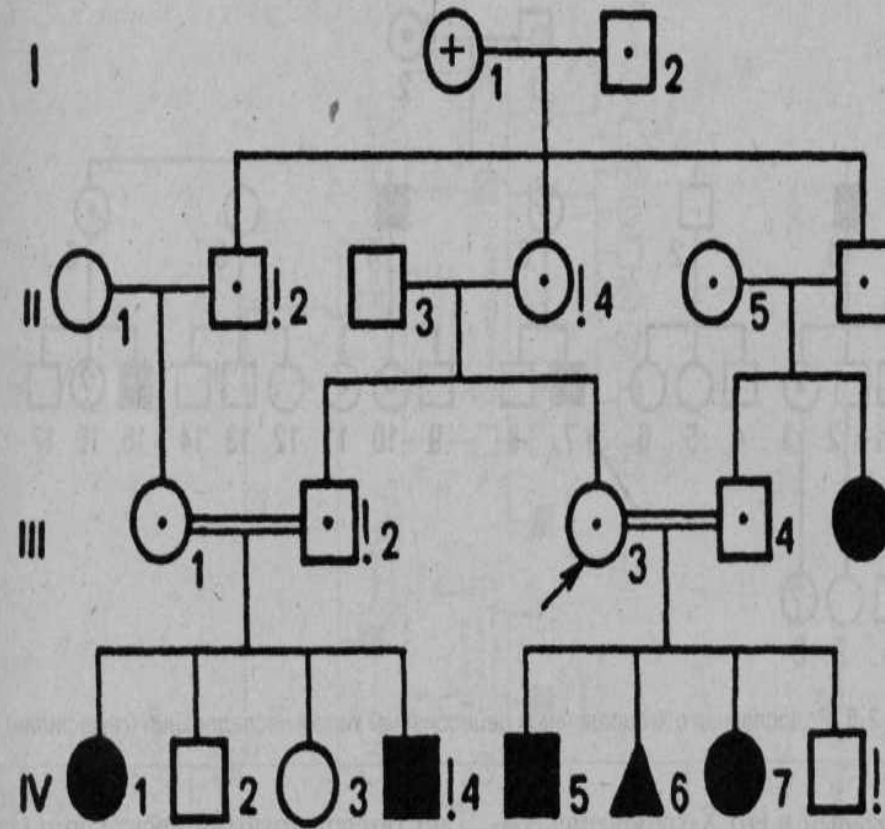


Рис. 2.4. Родословная семьи с альбинизмом

# Генеалогічний метод

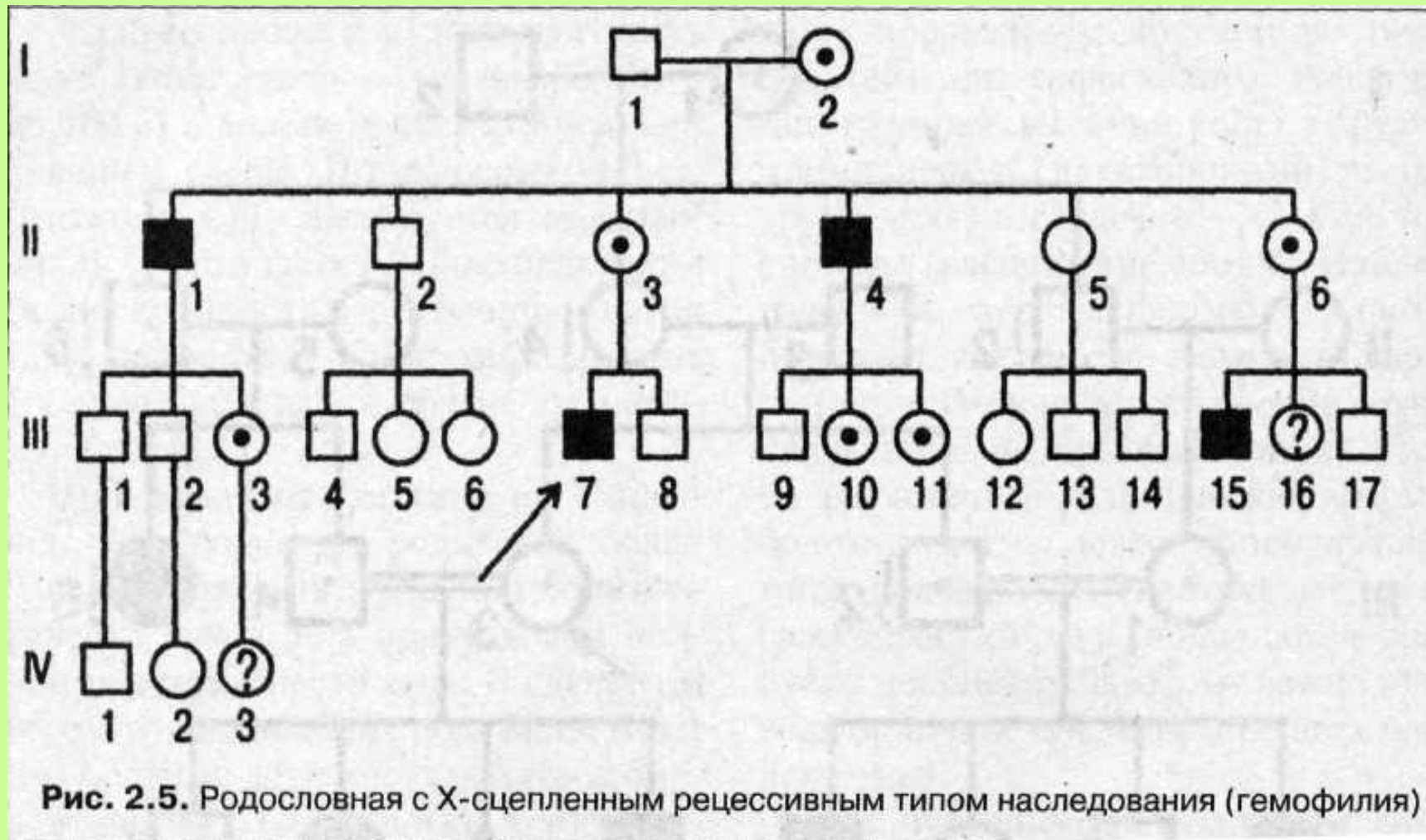
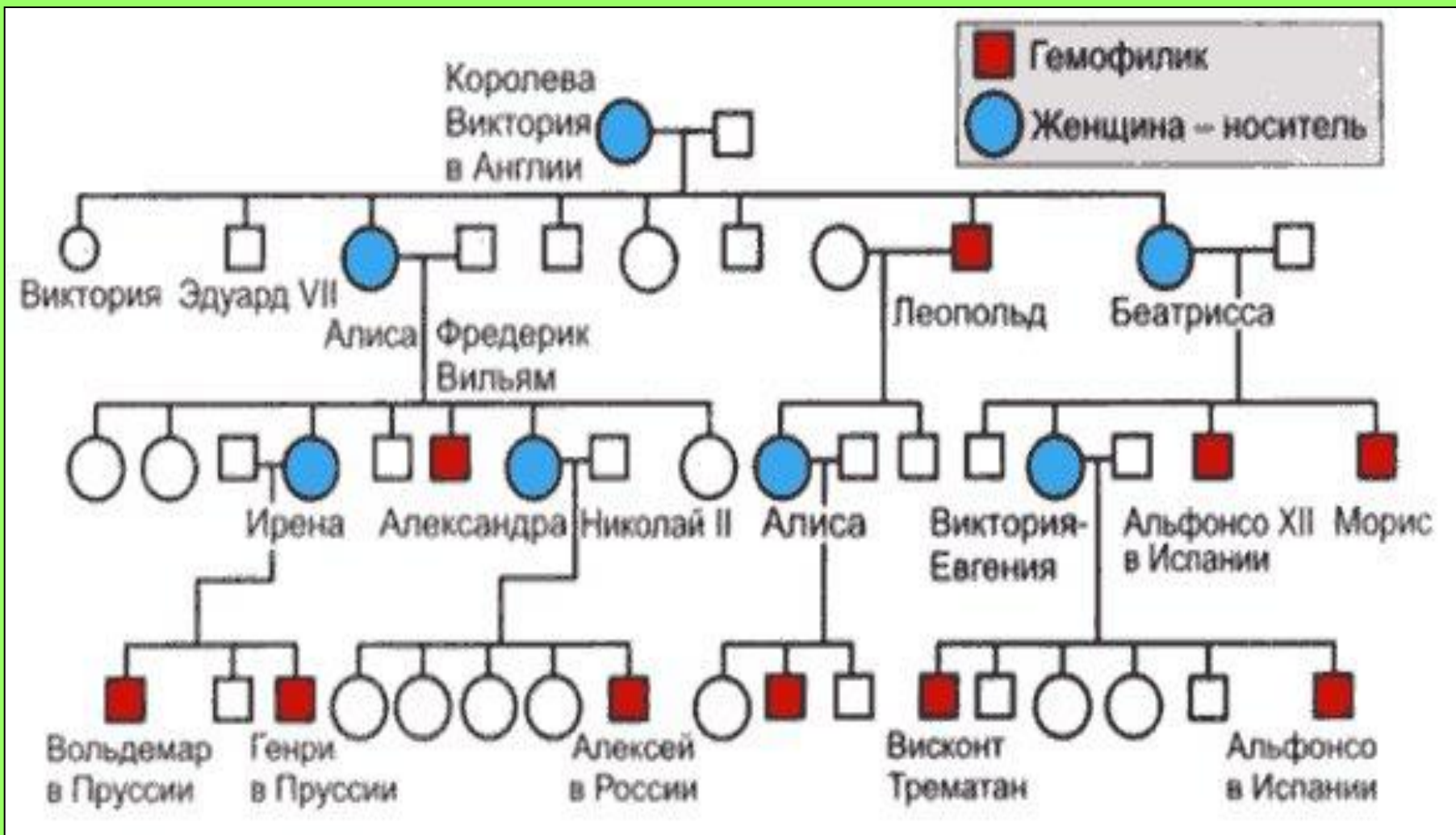


Рис. 2.5. Родословная с X-сцепленным рецессивным типом наследования (гемофилия)





# Генеалогічний метод





# **Близнюковий метод**

# Близнюковий метод

- Близнюковий метод – метод оцінки співвідносної ролі спадковості і середовища у становленні фенотипу, заснований на порівнянні:
  - однайцевих і двояйцевих близнят;
  - Пар партнерів в монозиготних парах між собою;
  - даних аналізу близнюкової вибірки з загальної популяції



Сіамські близнюки (монозиготні) Чанг та Енг з міста Сіам (Тайланд).

Прожили 63 роки, були одружені на сестрах-близнюках. Чанг батько 10 дітей, Енг – 12.

## БЛИЗНЮКИ

**Монозиготні** (утворені з однієї зиготи, яка на стадії поділу розділилася на дві чи більше частини. Мають однакові генотипи)

**Дизиготні** (розвиваються коли одночасно дві яйцеклітини запліднюються двома сперматозоїдами. Мають різні генотипи)

# Близнюковий метод

- Близнюковий метод використовується у генетиці людини для того, щоб оцінити ступінь впливу спадковості і середовища на розвиток якої-небудь нормальної або патологічної ознаки.
- Оскільки у монозиготних близнят однакові генотипи, то наявні відмінності викликаються умовами середовища у період або внутрішньоутробного розвитку, або формування організму після народження.
- Великий інтерес для вирішення ряду питань мають випадки, коли партнери за якихось причин росли і виховувалися у різних умовах. Прояв конкордантності ряду фізіологічних ознак у такому випадку пояснюється впливом генотипу.
- З іншого боку, різнояйцеві близнята дозволяють проаналізувати інший варіант: умови середовища (коли близнята живуть поряд) однакові, а генотипи у них різні.



# Близнюковий метод





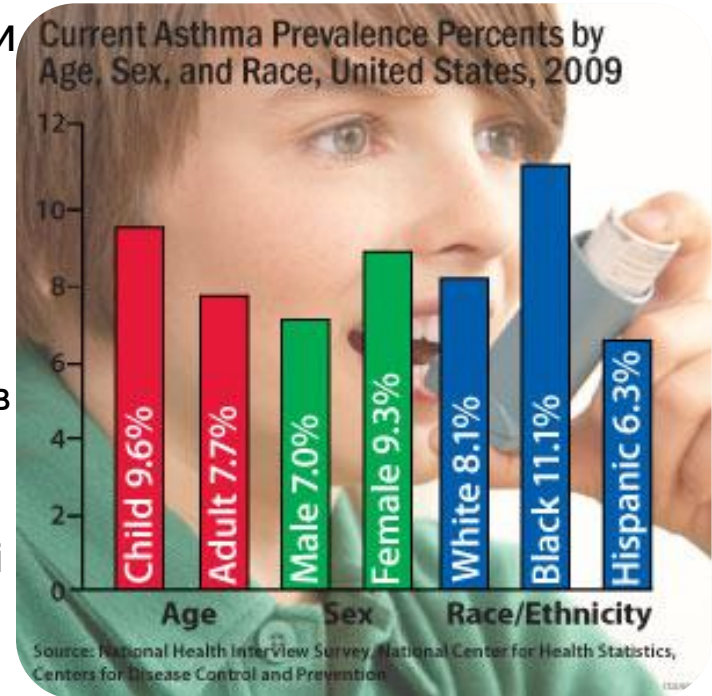
# Популяційно-статистичний метод

**За допомогою цього методу** вивчають генетичну структуру популяцій, їх генофонд, взаємодію факторів, які обумовлюють постійність і зміну генетичної структури популяцій.

**В медичній генетиці** популяційно-статистичний метод використовують при вивченні спадкових хвороб населення, частоти нормальних і патологічних генів, генотипів і фенотипів у популяціях різних місцевостей, країн та міст. Він також дає можливість прогнозувати їх частоту в наступних поколіннях.

# Популяційно-статистичний метод

- Досліджувані популяції можуть розрізнятися за біологічними ознаками, географічними умовами життя, економічним станом.
- **Категорії генів за територіями:**
  - *мають універсальну поширеність* (більшість відомих генів): рецесивні гени фенілкетонурії і деяких форм розумової відсталості, які зустрічаються у гетерозиготному стані у 1 % населення Європи; ген дальтонізму – у 7 % чоловіків і 0,5 % жінок, але у гетерозиготному стані цей ген мають 13 % жінок;
  - *зустрічаються локально* (ген серпоподібно-клітинної анемії, який поширений у країнах Африки і Середземномор'я; ген, що зумовлює природжений вивих стегна, має високу концентрацію у корінного населення північно-східної частини Євразії).
- Популяційно-статистичний метод дозволяє визначити генетичну структуру популяцій (співвідношення між частотою гомо- і гетерозигот).



# Популяційно-статистичний метод

**1908 рік – закон Харді-Вайнберга:** в ідеальній популяції співвідношення частоти домінантних гомозигот (AA), гетерозигот (Aa) і рецесивних гомозигот (aa) зберігається постійним з покоління в покоління, якщо ніякі еволюційні фактори не порушують цю рівновагу.

**Ознаки ідеальної популяції:**

- велика чисельність;
- вільне схрещування (панміксія);
- відсутність добору та мутаційного процесу;
- відсутність еміграцій та іміграцій між популяціями.

**Фактори, які стимулюють зсув рівноваги:**

- Споріднені шлюби;
- Мутації;
- Дрейф генів;
- Добір;
- Міграції та інші.



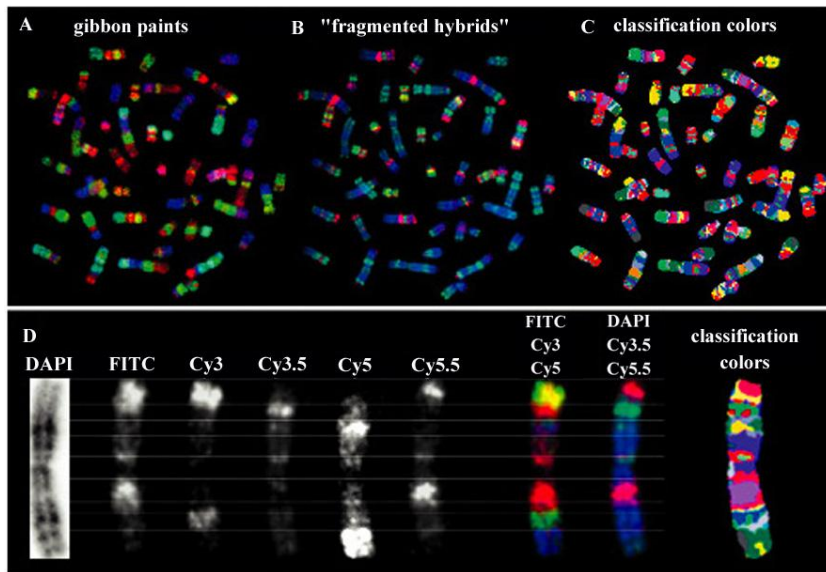
# Цитогенетичний метод

- Заснований на мікроскопічному вивченні хромосом. Метод дозволяє:
  - вивчати стандартний каріотип людини;
  - виявити спадкові хвороби, викликані геномними і хромосомними мутаціями.

Розроблено спеціальні методи, що дозволяють фарбувати ділянки хромосом в залежності від їх будови. Це дозволяє розрізняти навіть дуже схожі на вигляд хромосоми.

У цитогенетичних дослідженнях звичайно використовують лімфоцити крові, які культивують на штучних поживних середовищах.

Дослідження хромосом проводять на стадії метафази.



Мультикольорова диференціація хромосом

# Біохімічні методи

**Використовуються для діагностики хвороб обміну речовин, причиною яких є зміни активності окремих ферментів.**

За допомогою біохімічних методів відкрито близько 5000 молекулярних хвороб, які є наслідком прояву мутантних генів (Фенілкетонурія, альбінізм, галактоземія, алкаптонурія).



- При різних типах захворювання вдається або визначити сам аномальний білок — фермент, або проміжні продукти обміну.

Ці методи дуже трудомісткі, вимагають спеціального обладнання і тому не можуть бути використані для масових популяційних досліджень з метою раннього виявлення хворих із спадковою патологією обміну.

# Спадкові хвороби людини

**Генні хвороби** пов'язані із змінами в структурі генів, передаються від покоління до покоління без змін.

**Хромосомні хвороби** поділяються залежно від типу мутацій на синдроми, зумовлені числовими (поліплоїдії, анеуплоїдії,) або структурними змінами (делеції, інверсії, транслокації, дуплікації) хромосом. Характеризуються множинними ураженнями без певної патогенетичної ланки.

**Моногенні хвороби** зумовлені дією гена, що зазнав мутації. Розвиток пов'язаний з первинним продуктом одного гена (відсутність білка, ферменту або аномалії його будови). Розрізняють аутосомно-домінантні, аутосомно-рецесивні, зчеплені з X-хромосомою хвороби.

**Полігенні хвороби** – це захворювання зі складним характером успадкування і визначаються множинними генами. Паталогічний прояв вони здійснюють у взаємодії з комплексом чинників зовнішнього середовища.

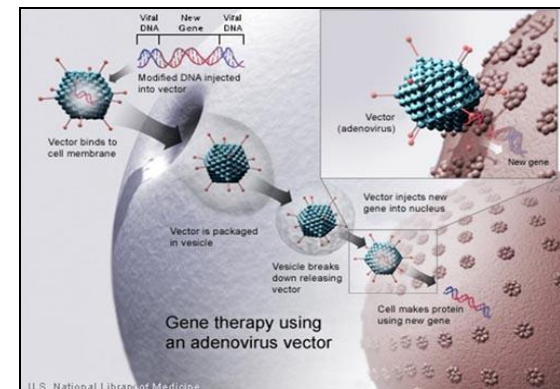
# Мутації

## Генні мутації

Велика частина генних мутацій призводить до синтезу дефектного білка, який не здатний виконувати свої функції.

Найчастіше такими захворюваннями є:

- адрено-генітальний синдром;
- міопатія Дюшена-Беккера;
- муковисцидоз;
- гемохроматоз;
- фенілкетонурія;
- нейрофіброматоз.



Зовнішньо ці хвороби не проявляються, а лише в обміні речовин – метаболізмі.

# Класифікація генних спадкових хвороб за характером метаболічних розладів

- порушення обміну амінокислот (приклади: фенілпіро-виноградна олігофренія, тирозиноз, алкаптонурія);
- порушення обміну ліпідів (хвороба Німана — Піка, хвороба Гоше);
- порушення обміну вуглеводів (галактоземія, фруктозурія);
- порушення мінерального обміну (гепатоцеребральна дистрофія);
- порушення стероїдного обміну;
- порушення пуринового та піримідинового обмінів;
- порушення гема та порфірину;
- порушення білірубінового обміну (синдром Криглера — Наджара, синдром Дубініна — Джонсона);
- порушення обміну металів.

# Генні хвороби

Ланцюг послідовності формування генних захворювань

Мутантний  
алель

Змінений  
первинний  
продукт

Біохімічні  
процеси  
клітини

Органи

Організм

- В результаті мутацій гена на молекулярному рівні можливі наступні варіанти:
  - Синтез аномального білка;
  - Вироблення надмірної кількості генного продукту;
  - Відсутність вироблення первинного продукту;
  - Вироблення зменшеної кількості первинного продукту.

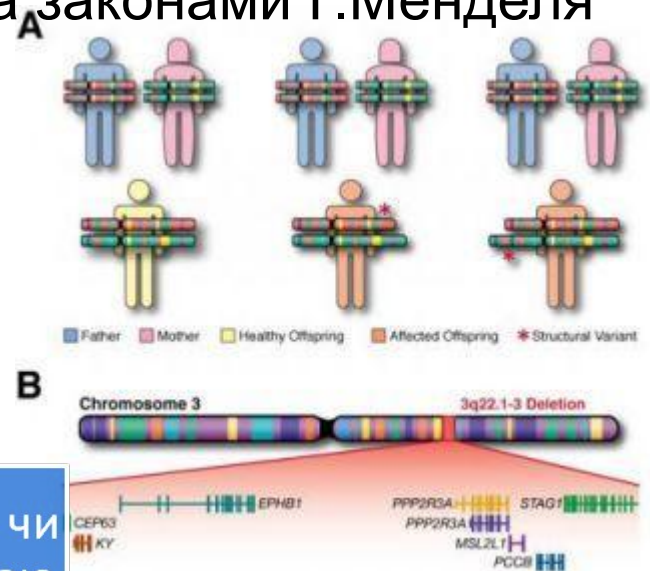




# Генні хвороби

- Хвороби викликані пошкодженням ДНК на рівні гена
  - Вивчити метаболічні процеси в клітині;
  - Виявити локалізацію генів в хромосомах;
  - Досліджують генні мутації;
  - Вивчають мутагенну та канцерогенну активність хімічних речовин.

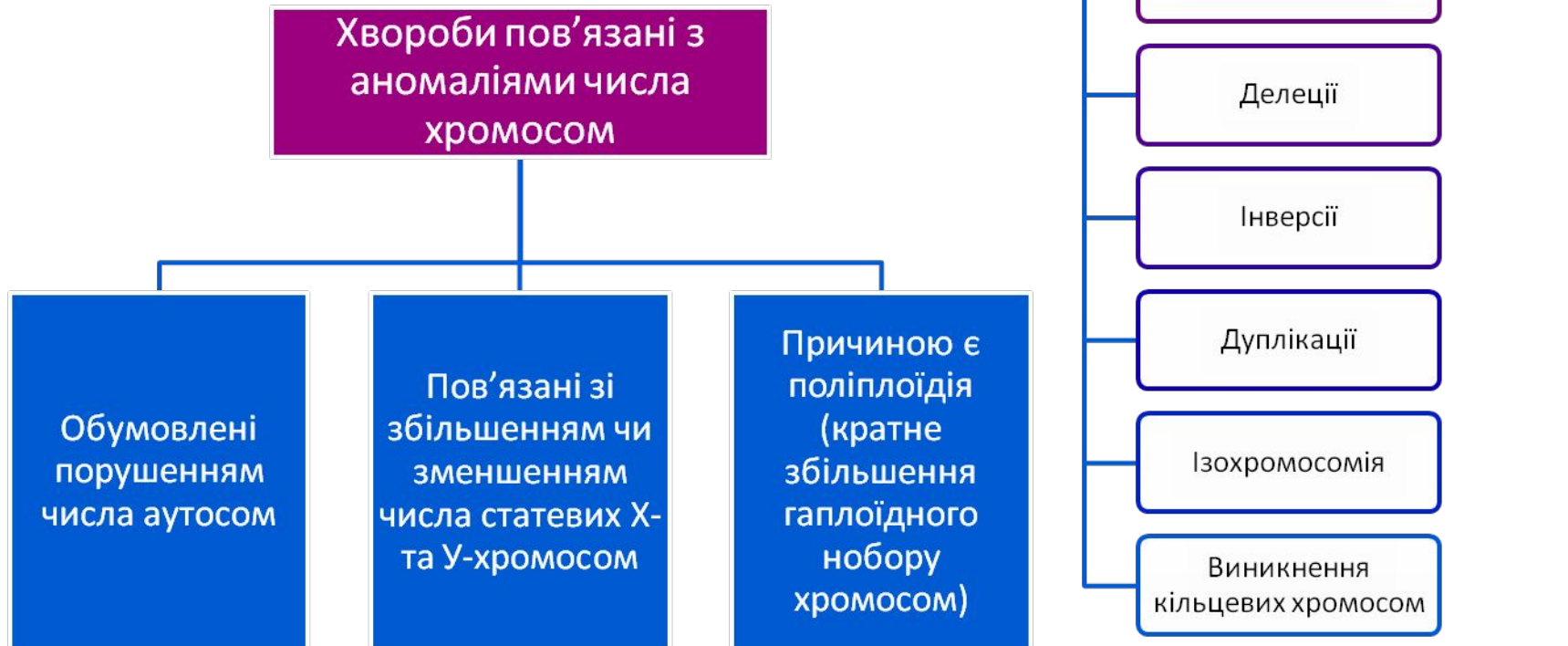
- Загальна частота генних хвороб популяції складає 1-2%.
- Моногенні форми генних хвороб успадковуються за законами Г.Менделя



# ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ

(ВІДОМО ПОНАД 700  
ЗАХВОРЮВАНЬ)

Виникають в результаті мутацій  
хромосом статевих клітин  
одного з батьків



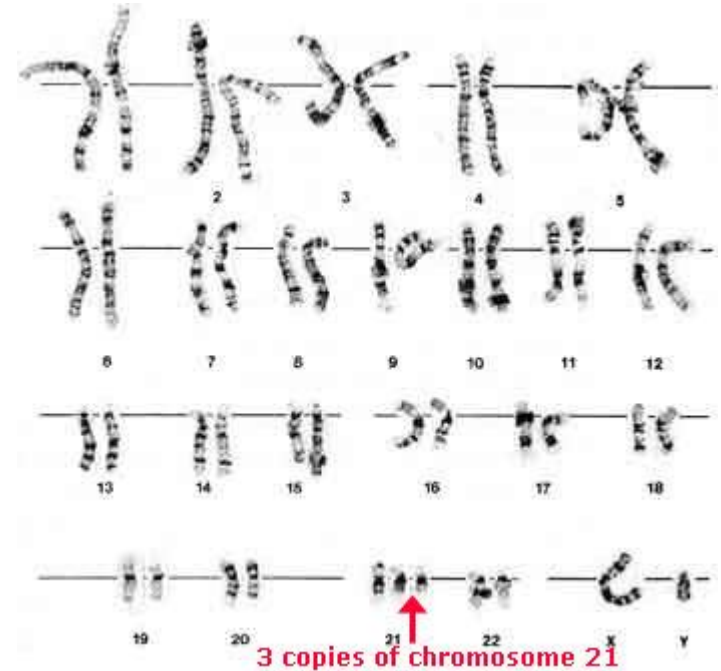
# Спадкові хвороби, викликані нерозходженням аутосом

## У людини 22 пари аутосом

- Нерозходження від 1 до 12 пар хромосом викликає смерть. -
- Нерозходження 13 пари – синдром Патау. -
- Нерозходження 14 і 17 пар викликає аномалії в кровоносній системі.
- Нерозходження 15 пари викликає "вовче піднебіння", "заячу губу", відсутність слуху, вроджений вивих очного яблука, аномалії в кінцівках.
- Нерозходження 16 або 18 пар викликає неправильної форми та низько розміщені вуха, уродливо маленьку нижню щелепу, виступаючу потиличну кістку, гідроцефалію або мікроцефалію.
- Нерозходження 18 пари викликає синдром Едвардса.
- Нерозходження 21 пари викликає хворобу Дауна.
- Нерозходження 22 пари викликає злякисне білокрів'я.

# Синдром Дауна (трисомія по 21-й хромосомі)

- **Причина**: нерозходження 21-ї пари хромосом в яйцеклітині під час мейозу, або на ранніх етапах поділу зиготи.
- Залежить від віку матері (ризик народження метір'ю в 40-46 років в 16 разів вище ніж в 20-24 роки).
- **частота** – 1:700-800
- **Характерні ознаки**: порушенні рівня розумового розвитку, характерні риси обличчя, вроджені вади серця, порушення слуху та зору, інші супровідні захворювання.





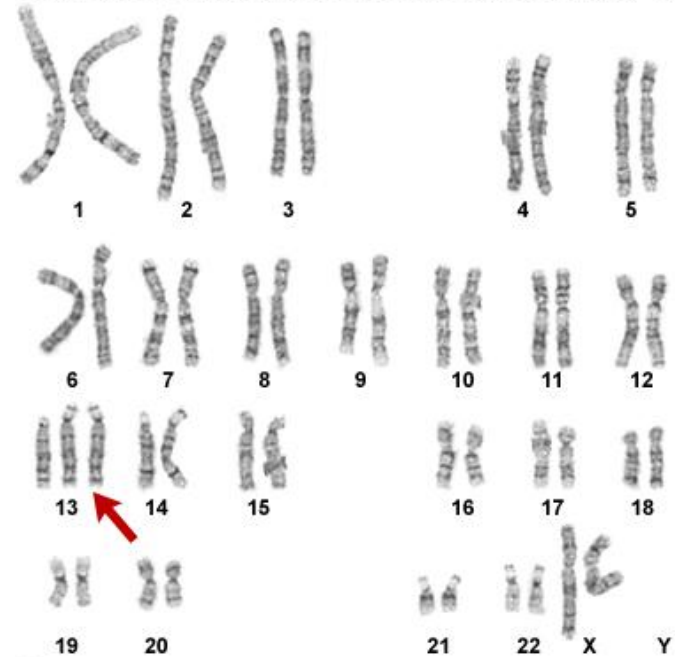
# Люди з синдромом Дауна (трисомія по 21-й хромосомі)



# Синдром Патау (трисомія за 13 хромосомою)

- Нерозходження хромосом в мейозі відбувається частіше всього у матері.
- **Ознаки:** мала вага новонароджених, аномалії обличчя, вузькі очні щілини, низько розміщені і деформовані вушні раковини, полісиндактилія нижніх кінцівок, сильна ідіотія.
- 95% помирають до 1-го року.
- **Частота:** 1:5000-7000.

Karyotype From a Female With Patau syndrome (47,XX,+13)

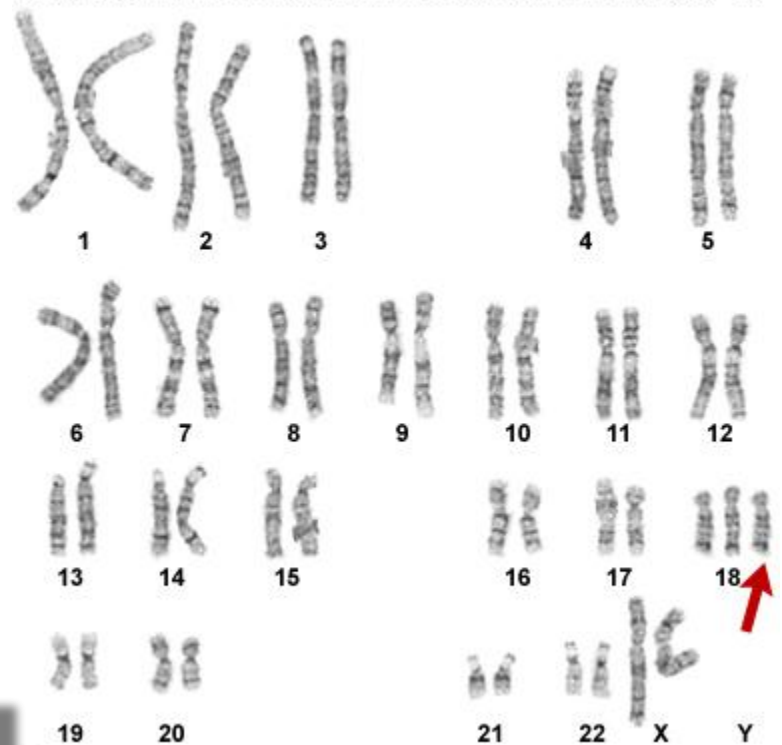




# Синдром Едвардса або трисомія за 18 хромосомою

- Це найбільш поширена трисомія після Синдрому Дауна
- **Частота: 1:7000**, дівчатка хворіють у 3 рази частіше, ніж хлопчики .
- **Середній вік:** матерів – 32,5 роки, батьків – 35 років.
- **Прояви:** череп здавлений з боків. з низьким чолом і широкою виступаючою потилицею; надочні валки згладжені, очні щілини вузькі, катаракта, аномалії опорно-рухового апарату, інтелектуальний дефект
- **середня тривалість життя** хлопчиків 2-3 міс, дівчаток - 10 міс.

Karyotype From a Female With Edwards Syndrome (47,XX,+18)

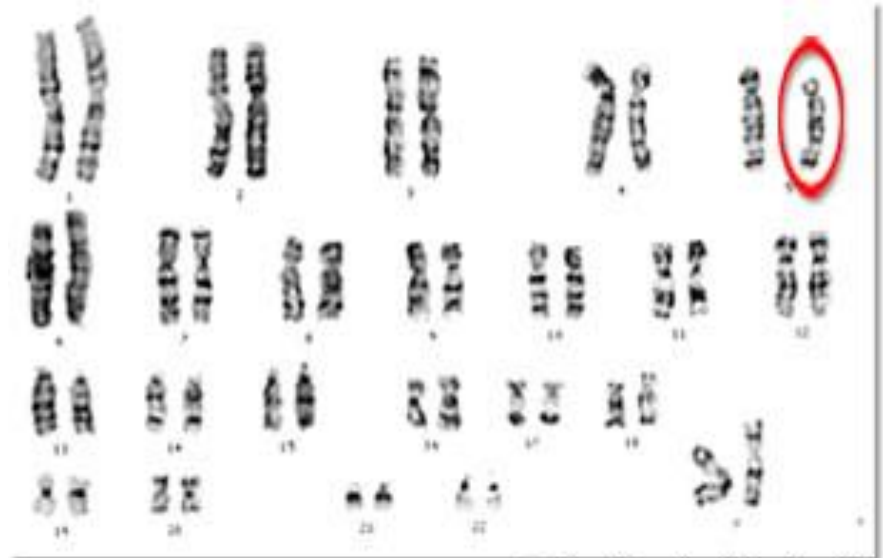


© Clinical Tools, Inc.

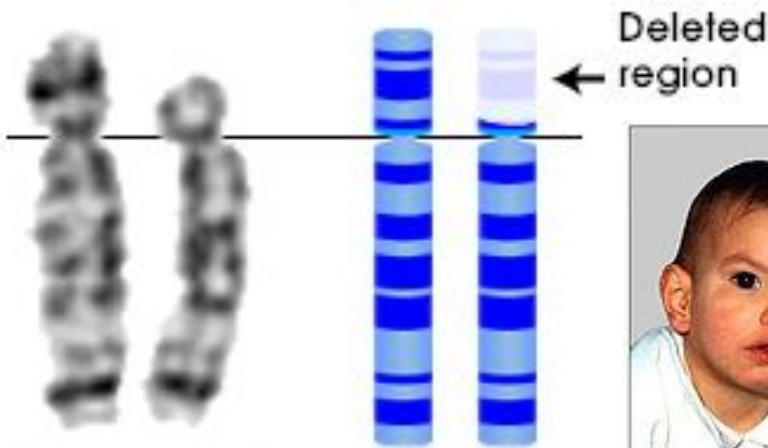


## Синдром котячого крику (відомий під назвами: *синдром делеції короткого плеча 5 хромосоми, 5p синдром або синдром Лежена*)

- відсутністю частини 5ї хромосоми.
- співвідношення чоловічої і жіночої статті становить 4:3.
- **Ознаки:** затримка фізичного розвитку, кругле обличчя з повними щоками, гіпертелоризм, епікантус, опущені кути очних щілин, косоокість, опущені кути рота, низько розміщені вуха, короткі пальці, 4-х пальцеву долонну складку і вади серця, суттєва затримка розвитку когнітивних, мовленнєвих функцій та функцій руху.



Tokyo Medical University



Cri-du-chat Chromosome 5 pair



# Фактори підвищення ризику народження дітей з хромосомними захворюваннями

- Іонізуюче випромінювання;
- віруси;
- Хімічні речовини;
- Вік батьків;
- Прийом ліків під час вагітності;
- Гормональні порушення батьків;
- Вживання алкоголю, тютюнопаління, наркотичних речовин.



# МЕДИКО-ГЕНЕТИЧНЕ КОНСУЛЬТУВАННЯ

- це процес обміну інформацією щодо проблем, пов'язаних з наявністю або ризиком виникнення генетичної хвороби в особи/родини.
- Під час консультації лікар має допомогти пацієнту/родині:
  - проаналізувати медичну інформацію, включаючи встановлений діагноз, можливий перебіг хвороби та прийнятні методи лікування;
  - оцінити ступінь впливу генетичних факторів на перебіг хвороби та ризик виникнення хвороби в певних членів родини;
  - усвідомити альтернативи щодо зменшення ризику виникнення хвороби;
  - вибрати найбільш прийнятний спосіб лікування відповідно до існуючого ризику, етичних, релігійних переконань, мети, що поставила перед собою особа/родина;
  - забезпечити найкращий з існуючих спосіб лікування хвороби і/або поінформувати про способи зниження рекурентного ризику.





# Покази до проведення преконцепційної та пренатальної медико- генетичної консультації:



- Зрілий вік матері (35 та більше років під час пологів).
- Занепокоєння щодо можливого репродуктивного ризику у будь-якому віці.
- Позитивний результат маркерного скринінг-тесту сироватки крові вагітної (множинний маркерний скринінг).
- Кровна спорідненість чи інцест.
- Численні викидні (три та більше), аборти та/чи мертвонародження.
- Хромосомні перебудови в одного з батьків/інших родичів.
- Анамнез чи народження попередньої дитини з хромосомною аномалією (наприклад, синдром Дауна, Трисомія 18, Трисомія 13, синдром ламкої X-хромосоми).
- Вроджене порушення метаболізму (підозра на вроджене порушення метаболізму) в одного з батьків чи попередньої дитини (наприклад, фенілкетонурія, хвороба кленового сиропу, галактоземія, синдром Гурлера, лактацидоз, хвороба Тея-Сакса).
- Попередня дитина зі значною структурною аномалією (наприклад, вада невральної трубки, вроджена вада серця, розщілина губи і піднебіння).
- Попередня дитина з хворобою невизначеного анамнезу (наприклад, розумова відсталість, мертвонародження, неонатальна смерть).
- Наявність в одного з батьків чи попередньої дитини відомої генетичної аномалії (наприклад, недосконалий остеогенез, нейрофіброматоз, міотонічна дистрофія, туберозний склероз).
- Пренатально діагностовані аномалії у плода (наприклад, ізольована (множинна) мальформація(ї), водянка, олігогідрамніон, затримка росту плода невідомої етіології, вада невральної трубки).
- Вплив тератогенів під час вагітності (наприклад, алкоголь, парвовірус, краснуха, певні антиконвульсанти, акутан).
- Ураження матері певними хворобами, що впливають чи можуть вплинути на розвиток плода та/або результат вагітності (такі як діабет, алкоголізм, хвороба сполучної тканини, фенілкетонурія).
- Один з батьків є носієм, має родинну передісторію чи входить до етнічної або расової групи ризику хвороби, що може бути діагностовано завдяки пренатальному тестуванню.

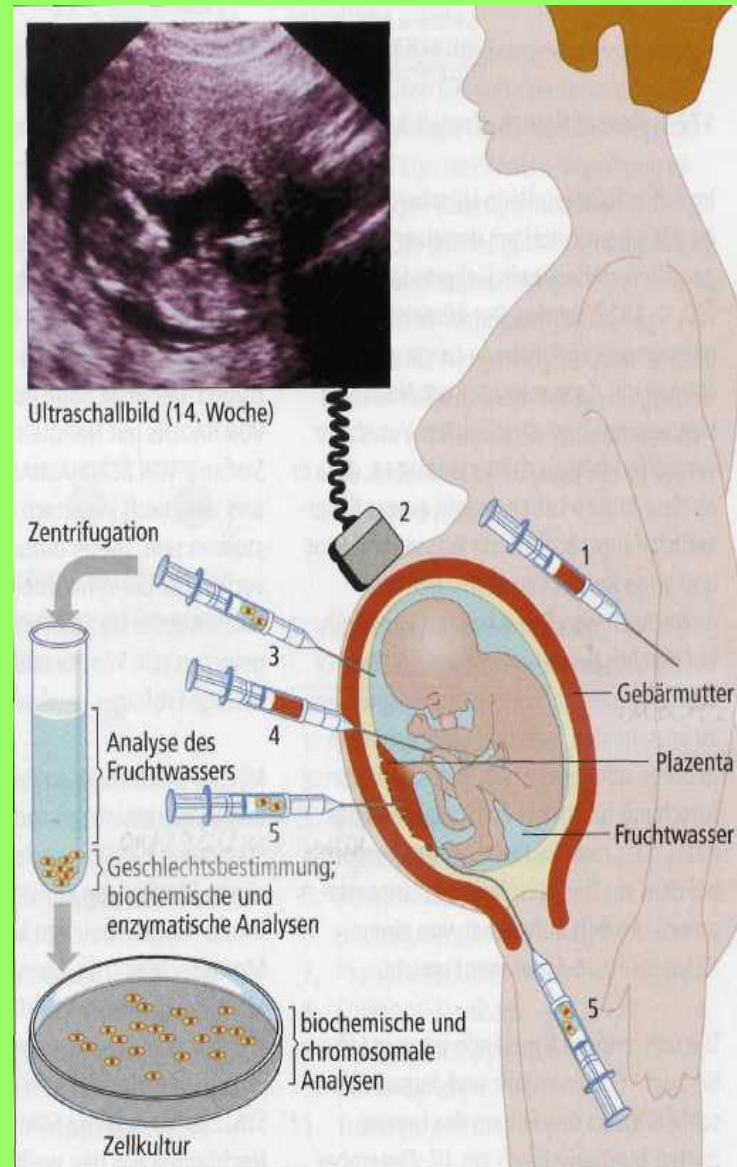


# Основні методи пренатальної діагностики

- **Визначення альфа-фетопротеїну**
- **Ультразвукове дослідження плоду**
- **Біопсія хоріону та плаценти**
- **Амніоцентез**
- **Кордоцентез**
- **Фетоскопія**



# Пренатальна діагностика



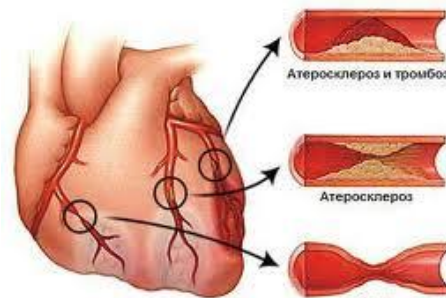
171.2 Methoden der pränatalen Diagnostik. Nicht-invasiv:  
1 Blutentnahme bei der Mutter; 2 Ultraschall-Untersuchung; invasiv:  
3 Amniozentese; 4 Nabelschnurpunktion; 5 Chorionzottenbiopsie

# МУЛЬТИФАКТОРІАЛЬНІ ХВОРОБИ



- 92% від всіх спадкових патологій
- Найбільш поширені хвороби

- Ревматизм;
- Ішемічна хвороба;
- Гіпертонічна хвороба;
- Виразкова хвороба;
- Цироз печінки;
- Цукровий діабет;
- Бронхіальна астма;
- Псоріаз;
- Шизофренія;
- Дефекти нервової трубки, щілина губи і піднебіння.



# *Здоров'я і успіхів!*

