

# Болезни с наследственным предрасположением (моногенные и полигенные)



Подготовила студентка 1 курса 7  
группы

Калинина Елизавета

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

## НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

```
graph TD; A[НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ] --> B[МОНОГЕННЫЕ]; A --> C[ПОЛИГЕННЫЕ]; B --> D[•Аутосомно-доминантные]; B --> E[•Аутосомно-рецессивные]; B --> F[•Сцепленные с полом];
```

### МОНОГЕННЫЕ

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

### ПОЛИГЕННЫЕ

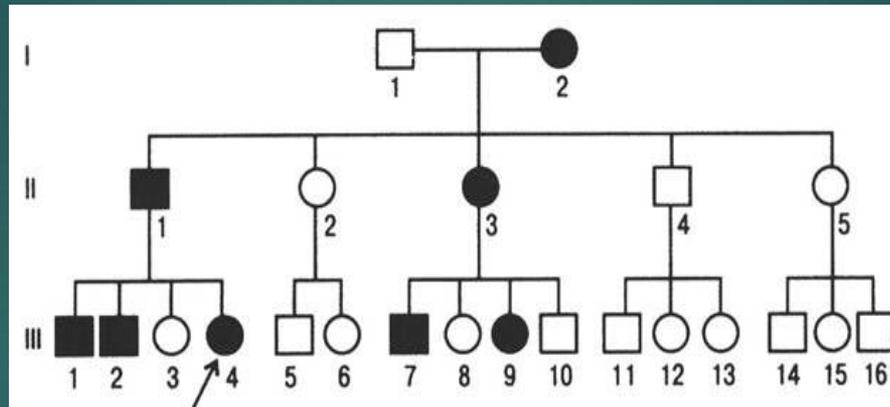
## ▶ Моногенные болезни

- ▶ Характеризуются тем, что в основе болезни лежит мутация того или иного гена, но для их проявления требуется действие конкретного внешнего агента, который обычно можно точно установить. По отношению к данной болезни он может рассматриваться как специфический. Они относительно немногочисленны, к ним вполне применимы методы менделевского генетического анализа, а их профилактика и лечение достаточно разработаны и обычно эффективны.

## ▶ Полигенные болезни

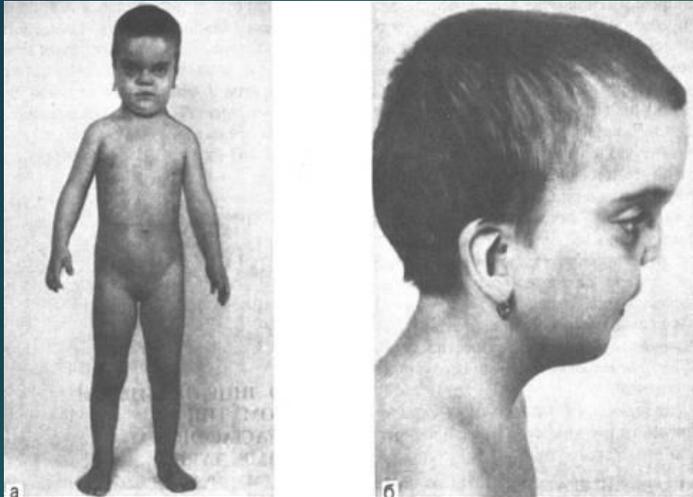
- ▶ Обусловлены значительно более сложным взаимодействием многих генов - полигенов. При этом каждый из них является скорее нормальным, чем патологическим и свое действие полигены осуществляют с комплексом факторов внешней среды. При этом относительная роль генетических и средовых факторов различна не только для данной болезни, но для каждого индивидуального случая заболевания,

# Моногенные болезни: Аутосомно-доминирующий тип наследования



- ▶ 1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной.
- ▶ 2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
- ▶ 3. Болезнь у гомозиготная протекает тяжелее, чем у гетерозигот.
- ▶ 4. Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.
- ▶ 5. Возможны случаи, когда болезнь носит стертый характер (неполная пенетрантность гена).

## ▶ РОБИНОВА СИНДРОМ



- ▶ Впервые описан в 1969 г.
- ▶ **Клинические признаки:** необычное строение лица, умеренная карликовость, **гипоплазия** половых органов, макроцефалия, **эпикант**,
- ▶ короткий нос, брахидактилия, вывих бедра, аномалии ребер.

## ▶ СИНДАКТИЛИЯ



- ▶ Клинические признаки: синдактилия – это сращение различных пальцев кистей и стоп. На кистях чаще всего встречается между 3 – 4 пальцами, а на стопах - между 2 – 3.

## Микросомия

- ▶ Синдром первой жаберной дуги.
- ▶ **Клинические признаки:** односторонняя аномалия ушной раковины и гипоплазия нижней челюсти; аномалии глаз; лицо асимметрично, нарушение прикуса.



## ▶ Полидактилия

- ◆ **Клинические признаки:** существует два варианта:
- ◆ **тип А**, при котором дополнительный палец функционален, и **тип В**, когда дополнительный палец недоразвит и представляет собой кожный вырост.



# МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ



- ▶ Миотоническая дистрофия, или болезнь Штейнерта – многосистемное заболевание у обоих полов.
- ▶ Клинические признаки: миотония, мышечная слабость, катаракта, аритмия сердца, облысение со лба, умственная отсталость, мышечные судороги рук и лица, нарушение речи и глотания. У мужчин ранний гипогонадизм, а у женщин ранняя аменорея и кисты яичников. Заболевание сильно варьирует началом заболевания (от года до 50-60 лет).

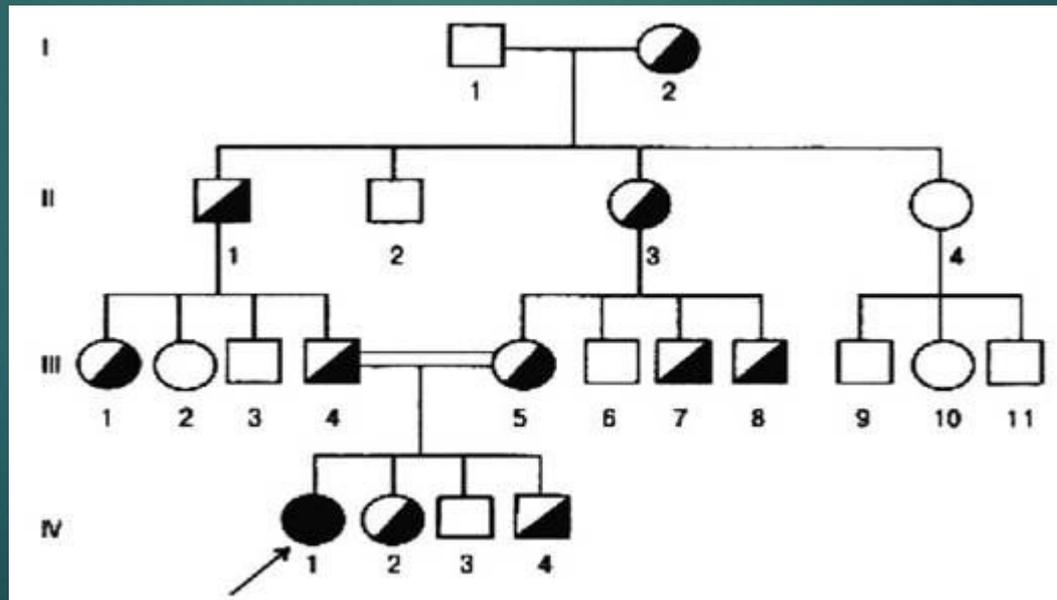
# ГИПЕРТРИХОЗ («ЛЮДИ – ВОЛКИ»)

- ▶ **Клинические признаки:** чрезмерный рост волос на всех частях тела, кроме ладоней и подошв. Со средних веков зарегистрировано только 50 случаев конгенитального гипертрихоза. Других отклонений в развитии нет. Локальный гипертрихоз может отмечаться при нарушении обмена веществ.

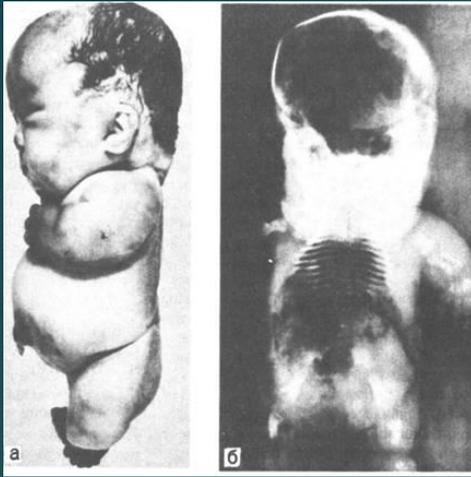


# Аутосомно-рецессивный тип наследования

- ▶ 1. Больной ребенок рождается у клинически здоровых родителей.
- ▶ 2. Болеют сибсы, т.е. братья и сестра.
- ▶ 3. Оба пола поражаются одинаково.
- ▶ 4. Чаще встречается при кровно-родственных браках.
- ▶ 5. Если больны оба супруга, то все дети будут больными.



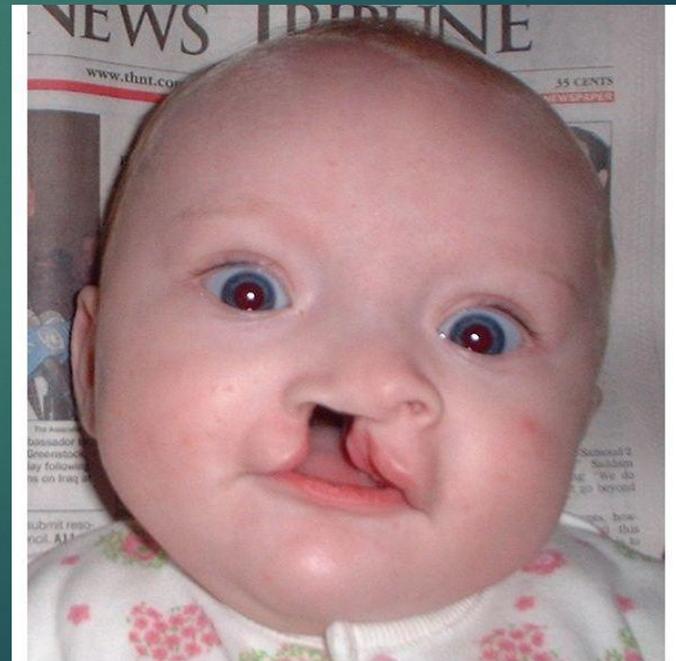
## ▶ АХОНДРОГЕНЕЗ



- ▶ **Клинические признаки:** водянка плода, резкое укорочение конечностей, шеи и туловища, большие размеры черепа. Рентгенологически выявляется укорочение ребер и отсутствие кальцификации тазовых костей и поясничных позвонков.

## ▶ РАСЩЕЛИНА ГУБЫ

- ▶ **Клинические признаки:** расщелина губы/неба, мпереносица, часто эпикант и телоризм, деформации первых пальцев кистей, искривление носовой перегородки и аномалии зубовикроцефалия, широкая.



# КСЕРОДЕРМА ПИГМЕНТНАЯ (дерматоз Капоши)

- ▶ Пигментная ксеродерма – заболевание, протекающее с поражением кожи, фоточувствительностью, злокачественными новообразованиями.



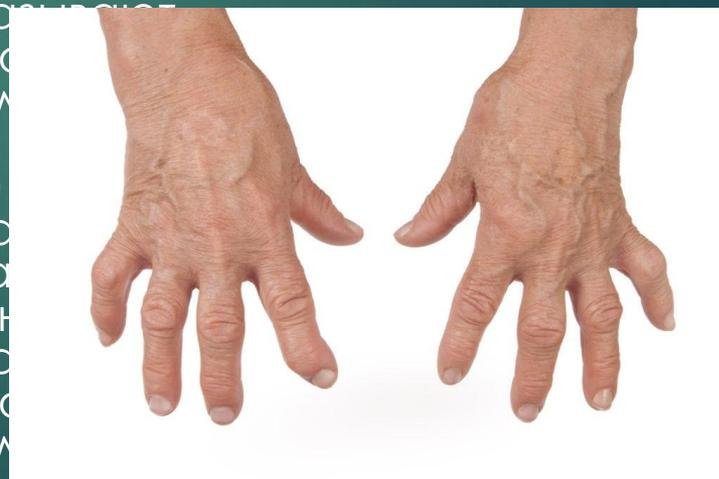
Клинические признаки: фотофобия, повышенная чувствительность к УФЛ, развитие рака и атрофии кожи, гиперпигментация типа веснушек, кератоз, ангиомы, рубцы роговицы и опухоли конъюнктивы и век, дефекты зубов. У новорожденных только фотофобия. Кожные изменения появляются к 3-4 годам. Продолжительность жизни – 20 лет

# 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)

# Полигенные болезни –

(ранее - заболевания с наследственной предрасположенностью) обусловлены как наследственными факторами, так и, в значительной степени, факторами внешней среды. Кроме того, они связаны с действием многих генов, поэтому их называют также мультифакториальными. К наиболее часто встречающимся мультифакториальным болезням относятся: ревматоидный артрит) обусловлены как наследственными факторами, так и, в значительной степени, факторами внешней среды. Кроме того, они связаны с действием многих генов, поэтому их называют также мультифакториальными. К наиболее встречающимся мультифакториальным болезням относятся: ревматоидный артрит, ишемическая болезнь сердца) обусловлены как наследственными факторами, так и, в значительной степени, факторами внешней среды. Кроме того, они связаны с действием многих генов, поэтому их называют также мультифакториальными. К наиболее встречающимся мультифакториальным болезням относятся: ревматоидный артрит, ишемическая болезнь сердца, гипертоническая) обусловлены как



# 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.)



Спасибо за внимание!