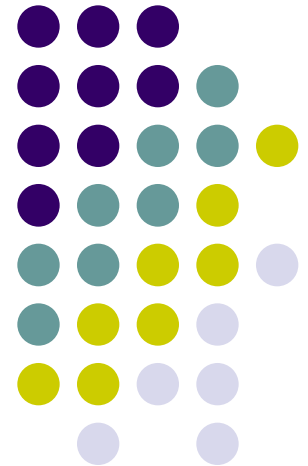
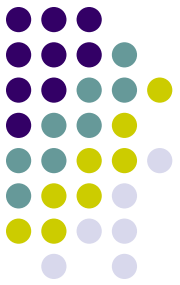


Биологический потенциал здоровья

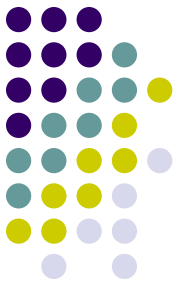


СОДЕРЖАНИЕ



- 1. Внутренние факторы здоровья.**
- 2. Азбука генетики.**
- 3. Наследственные болезни.**
- 4. Генная терапия.**
- 5. Здоровье и концепция человека**

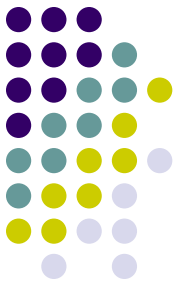
- Автор презентации: Шишкина И.Л., к.п.н., доцент каф. физической культуры и естественно-биологических дисциплин СГПИ



Литература

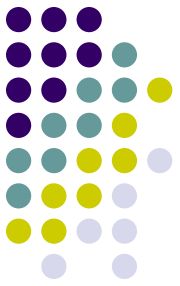
- Бочков Н.П. Клиническая генетика. – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2002
- Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Справочник /Козлов С.И. и др. – Л.: Медицина, 1987
- Рязанова Л.А., Алферова И.П. Учителю о медико-генетическом консультировании. – Челябинск: Изд-во ЧГПИ «Факел», 1995
- Шевченко В.А. Генетика человека. – М.: ВЛАДОС, 2002

Наследственными или генетическими болезнями

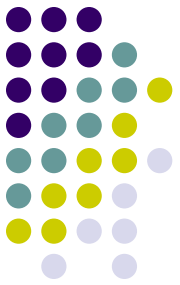


- называются болезни, в основе которых лежит патологическая наследственность, полученная через половые клетки родителей, т. е. прямая передача. Наследственные заболевания появляются и развиваются подчиняясь генетическим закономерностям.

Болезни с наследственным предрасположением

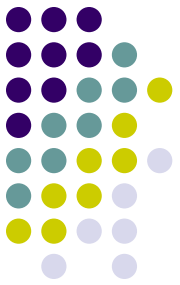


- болезни, не имеющие прямой передачи в поколениях, это самые распространенные болезни, такие как атеросклероз, гипертоническая болезнь, инсульт, сахарный диабет, шизофрения, злокачественные опухоли, хронический бронхит, язвенная болезнь желудка, подагра, миопия (близорукость), гиперметропия (дальнозоркость) и многие другие.



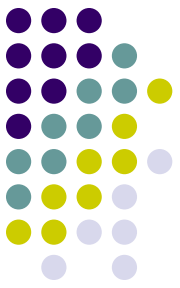
Предрасположенность

- проявляется в изменении *нормы реакции* организма на действие *факторов внешней среды* («чрезвычайным фактором»), особенно характерна для полигенных (многофакторных) болезней, таких как атеросклероз, гипертоническая болезнь и др



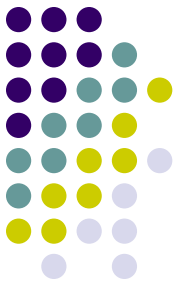
Генетика человека

- — это наука о законах наследственности и изменчивости, о методах управления ими.
- Отдельная отрасль этой науки — *медицинская генетика* — учение о значении наследственности в болезнях человека.



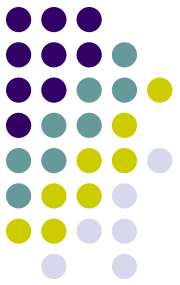
- Основным материальным носителем генетической информации являются **хромосомы**. Ядро каждой клетки организма содержит **диплоидный** (удвоенный) набор хромосом, а половые клетки имеют **гаплоидный** (одинарный) набор. Сливаясь, две половые клетки образуют новый — опять диплоидный — набор, но уже из хромосом обоих родителей.

Хромосомные болезни

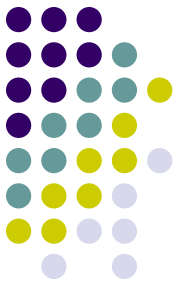


- это болезни, вызываемые числовыми или структурными изменениями хромосом либо их сочетанием. Совокупность количественных и качественных признаков хромосом, определяемая при микроскопии ядра в клетке (кариологическое исследование), называется *кариотипом*.

Ген



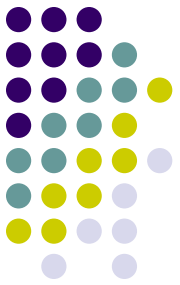
- это сложная молекулярно-генетическая система, включающая последовательность нуклеотидов в хромосоме, прерывисто кодирующая наследственную информацию, а также регулирующая её реализацию.
- *Генотип* - совокупность всех генов организма.



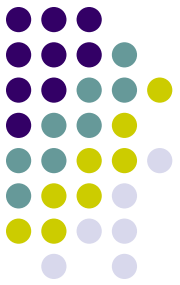
Фенотип

- совокупность всех внешних (телесных) признаков. Если признак имеет одно качественное состояние, его называют *мономорфным*, если несколько качественно различных состояний — *полиморфным*. Цвет глаз, форма губ, ушных раковин, подбородка, группа крови, способны принимать разное качественное состояние.

Изменчивость генов и контролируемых ими признаков

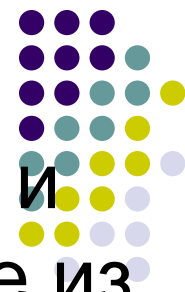


- является материалом для эволюционных изменений, приспособления организмов к среде их обитания.



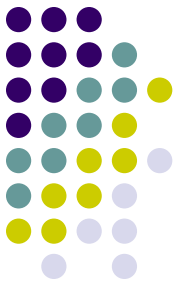
Мутации

- стойкие изменения хромосом передающиеся по наследству'
- *Генная мутация* - изменения гена и нарушения его функции на молекулярном уровне приводит к генным болезням.
- *Хромосомные мутации* – изменения хромосом (числовые и качественные) приводит к хромосомным болезням.



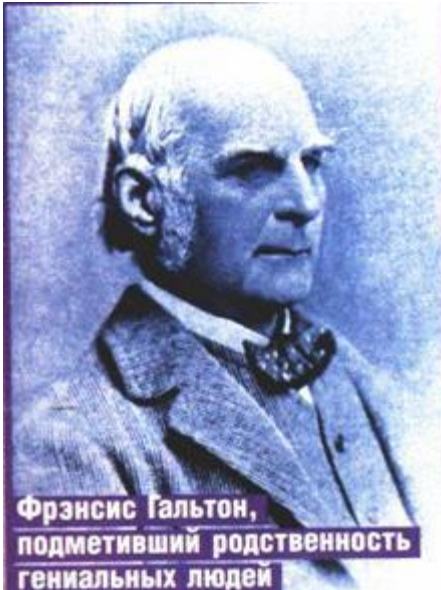
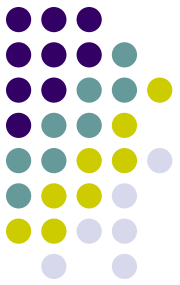
- Мутации могут быть вызваны экзогенными и эндогенными факторами. Наиболее частые из них: пожилой возраст родителей, родственные браки, тяжелые металлы (олово, цинк, свинец, ртуть, никель и др.), сильнодействующие ядовитые вещества (диоксины, бензапирен, нитрозоамины и др.), некоторые лекарства (неомицин и др.), высокая температура, тяжелые болезни печени, эндокринные заболевания, некоторые вирусные болезни (краснуха, грипп) на ранних сроках беременности.

Генетика человека



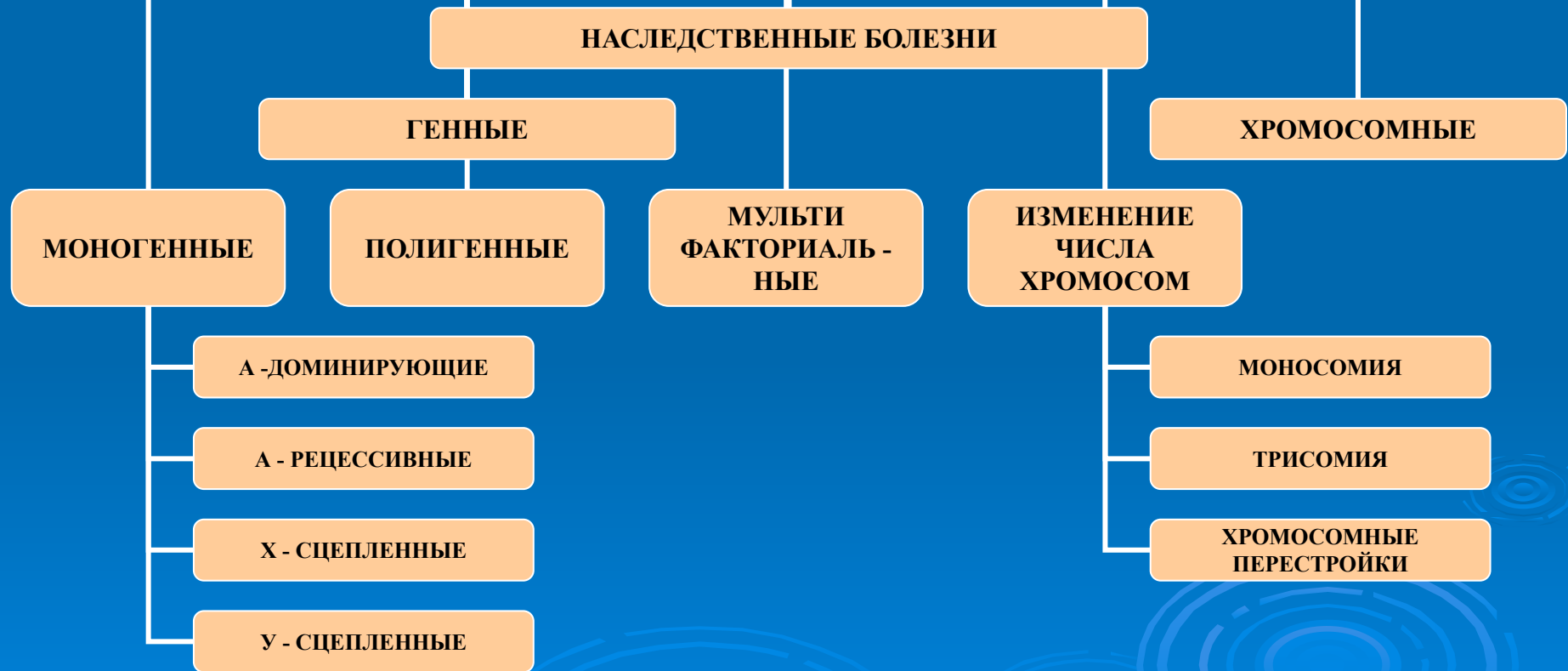
- В 1929 г. советский генетик, невропатолог С.Н. Давиденко организовал первую в мире медико-генетическую консультацию. Он первым в мире поставил вопрос о необходимости составления каталога генов человека, сформулировал понятие о генетической гетерогенности наследственных болезней человека.

МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

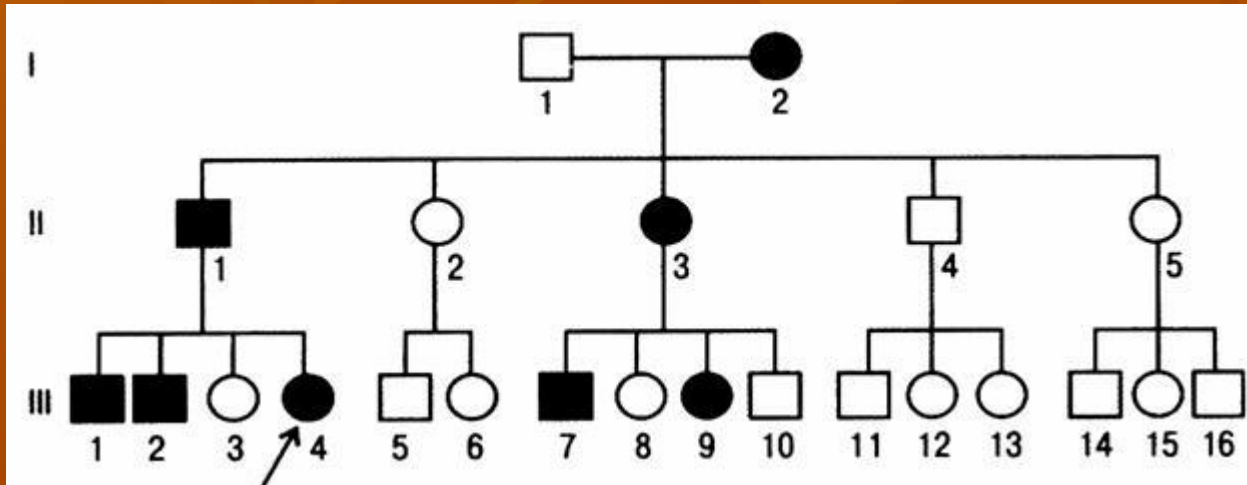


- ❖ **1. Клинико-генеалогический метод** (составление родословных, предложил в 1865 г. Ф.Гальтон).
- ❖ **2. Близнецовый метод** (предложил в 1875 г. Ф.Гальтон).
- ❖ **3. Дерматоглифический метод** (предложил в 1892 г. Ф.Гальтон).
- ❖ **4. Популяционно статистический метод** (предложили в 1908 г. Г.Харди и В. Вайнберг).
- ❖ **5. Цитогенетический метод** (предложили в 1956 г. Д.Тио и А.Леван).
- ❖ **6. Биохимический метод.**
- ❖ **7. Молекулярно-генетический метод**

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



Аутосомно-доминирующий тип наследования



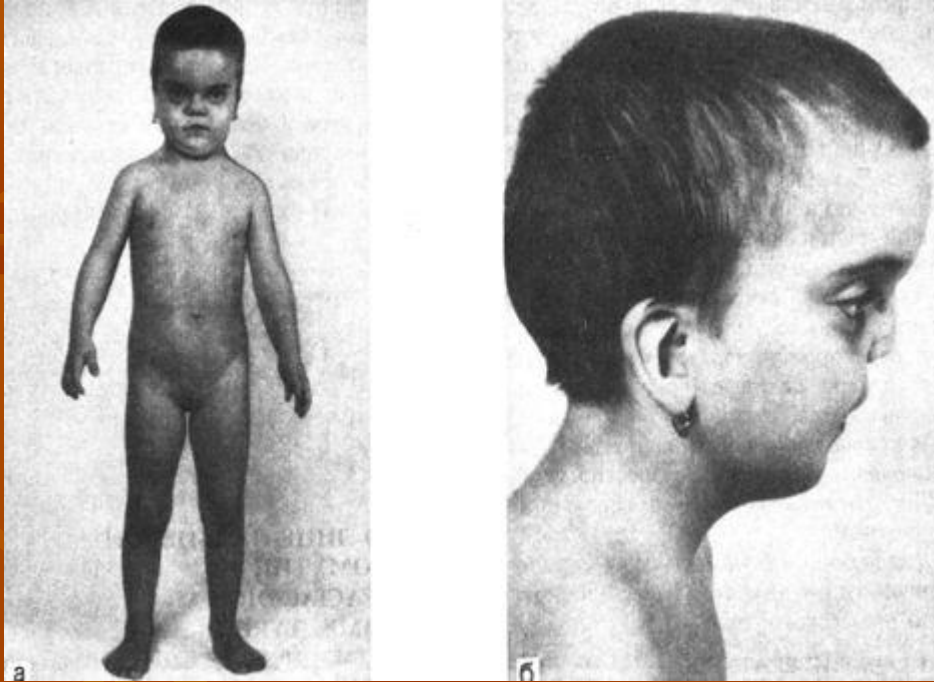
- 1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной.
- 2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
- 3. Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот.
- 4. Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.
- 5. Возможны случаи, когда болезнь носит стертый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

МИКРОСОМИЯ

- **Синдром первой жаберной дуги.**
- **Клинические признаки:** односторонняя аномалия ушной раковины и гипоплазия нижней челюсти; аномалии глаз; лицо асимметрично, нарушение прикуса.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота неизвестна**



РОБИНОВА СИНДРОМ



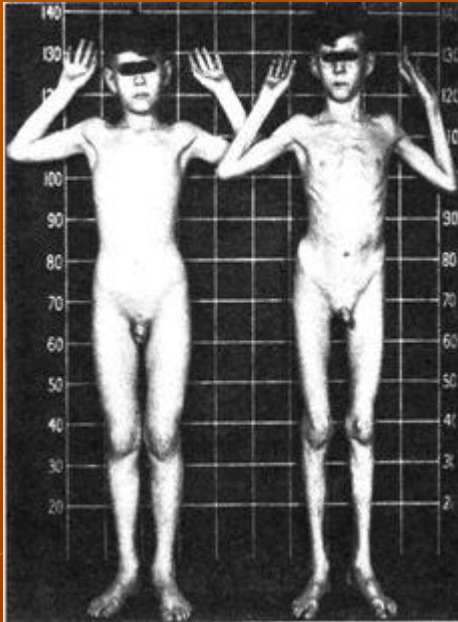
- Впервые описан в 1969 г.
- **Клинические признаки:** необычное строение лица, умеренная карликовость, **гипоплазия** половых органов, макроцефалия, **эпикант**,
- короткий нос, брахидактилия, вывих бедра, аномалии ребер.
- **Тип наследования – АД**
- **Популяционная частота неизвестна**

ВИЛЬЯМСА СИНДРОМ

- Впервые описан в 1961 г.
- **Клинические признаки:**
- Необычное лицо, низкий рост, короткий нос, полные щеки, маленькая нижняя челюсть, умственная отсталость.
- Тип наследования – АД
- Популяционная частота неизвестна.



МАРФАНА СИНДРОМ



- Впервые описан в 1896 г.
- **Клинические признаки:**
высокий рост, арахнодактилия, подвывих хрусталика, порок митрального клапана, плоскостопие, гипоплазия мышц.
- **Тип наследования – АД**
- **Частота наследования – 0,04 : 1000.**

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.
- ◆ **Тип наследования:** АД
- ◆ **Популяционная частота** – от 1:3000 до 1:650

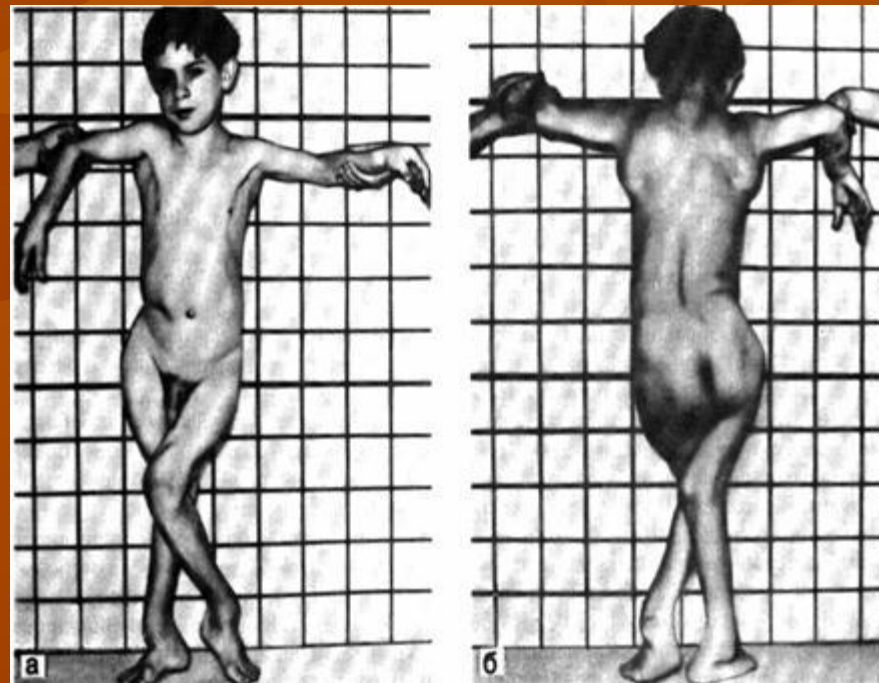
СИНДАКТИЛИЯ

- **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.
- **Тип наследования:** АД
- **Популяционная частота —**
1:2500 -3000

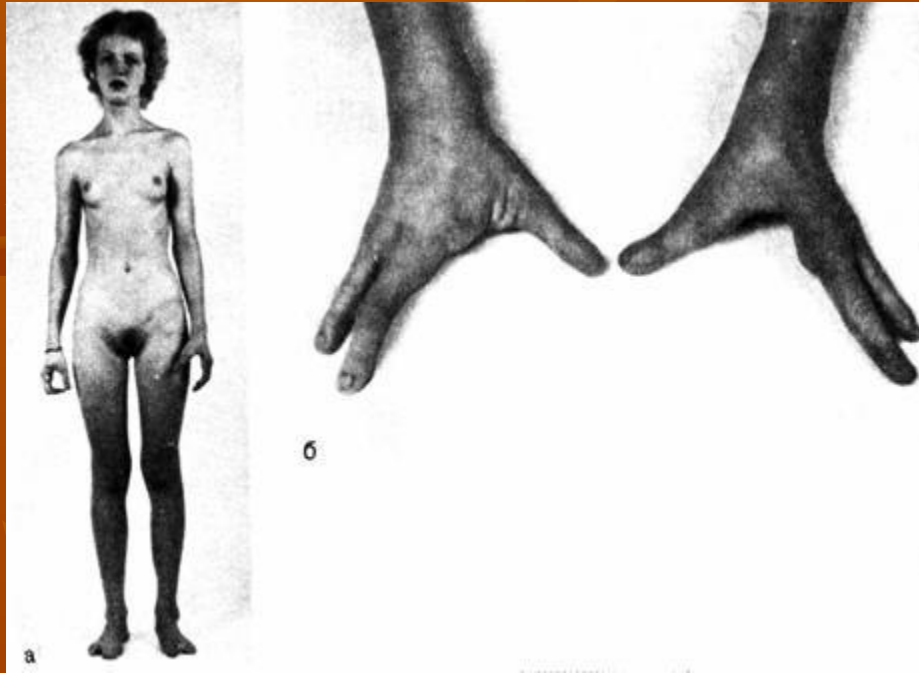


ОСТЕОГЕНЕЗ

- **Клинические признаки:**
повышенная ломкость
трубчатых костей, ребер и
ключич при минимальной
травме, деформации
конечностей, голубые склеры
глаз, «янтарные зубы»,
треугольное лицо, «рыбьи
позвонки». Рентгенологически
выявляется истончение костей.
- **Тип наследования:** АД
- **Популяционная частота – 7,2 :
10 000**

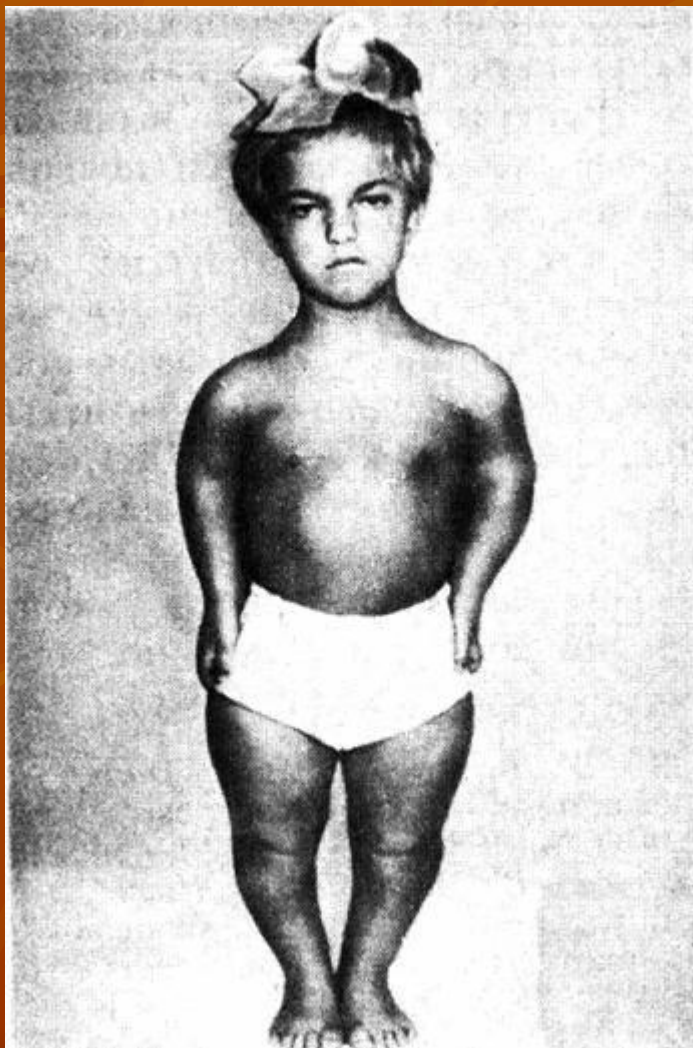


ЭКТРОДАКТИЛИЯ



- Впервые описан в 1970 г.
- **Клинические признаки:** недоразвитие или отсутствие одного или нескольких пальцев кистей или стоп. Возможна расщелина губы и неба, умеренная гипоплазия ногтей, неправильная форма зубов, множественный кариес.
- **Тип наследования** Ад
- **Популяционная частота** – 1 : 90 000 -160 000

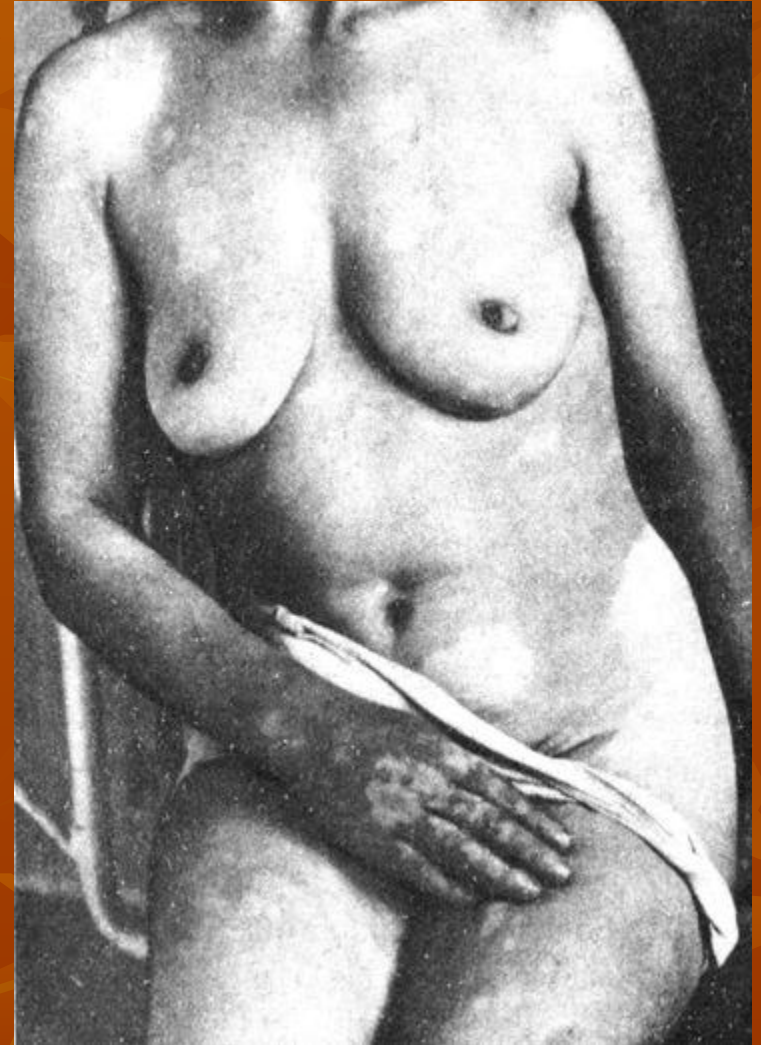
АХОНДРОПЛАЗИЯ



- Клинические признаки:
диспропорциональная карликовость (рост 120-130 см) за счет укорочения конечностей, большой череп, кисти широкие и короткие, укорочение основания черепа.
- Тип наследования: АД
- Популяционная частота – 1 : 100000

ВИТИЛИГО

- **Клинические признаки:**
частичная депигментация кожи;
поражение обычно
симметричное на руках, лице,
шее. Больные очень
чувствительны к УФ-лучам
(получают солнечные ожоги),
повышен риск рака кожи.
- **Тип наследования:** АД
- **Популяционная частота – 1 : 100.**



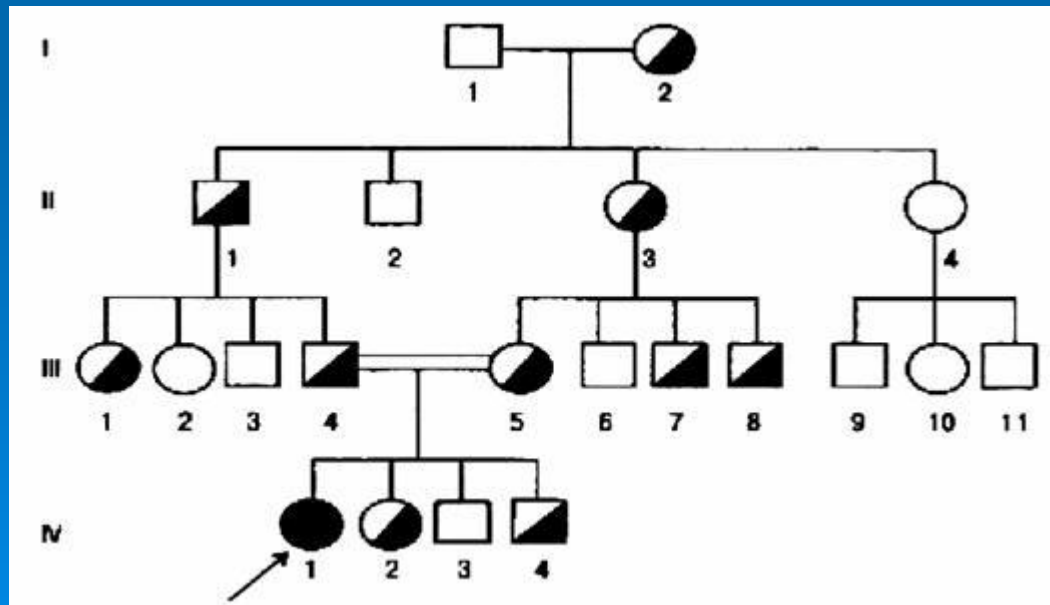
ГИПЕРТРИХОЗ («ЛЮДИ – ВОЛКИ»)

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



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. Чаше встречается при кровно-родственных браках.
- 5. Если больны оба супруга, то все дети будут больными.



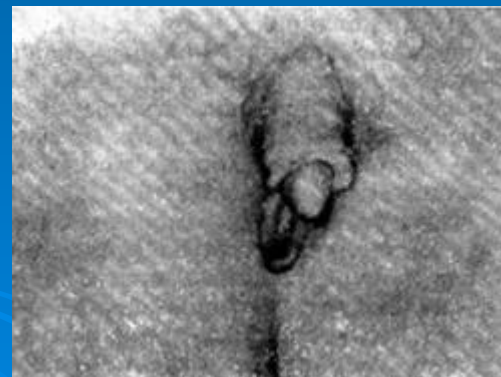
АХОНДРОГЕНЕЗ



- **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.
- **Тип наследования:** АР
- **Популяционная частота**
неизвестна

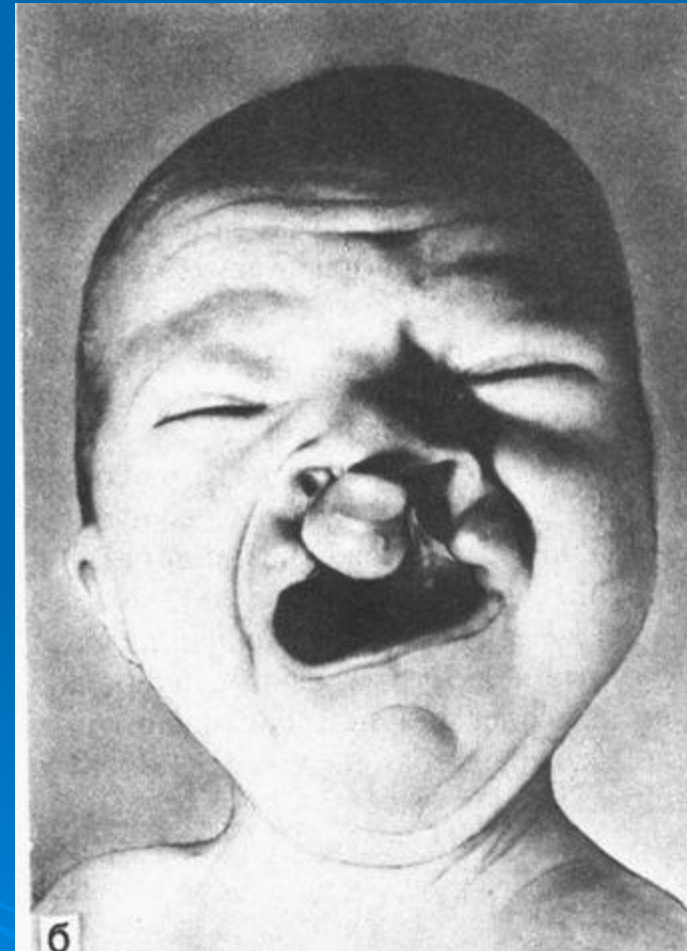
АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

- **Клинические признаки:**
женский псевдогермафродитизм, повышенная секреция гормонов коры надпочечников; гипертрофия клитора и гиперпигментация генитальной области, внутренние половые органы сформированы правильно, раннее половое созревание.
- **Тип наследования:** АР
- **Популяционная частота**
неизвестна



РАСЩЕЛИНА ГУБЫ

- **Клинические признаки:**
расщелина губы/неба, микроцефалия, широкая переносица, часто эпикант и телоризм, деформации первых пальцев кистей, искривление носовой перегородки и аномалии зубов.
- **Тип наследования: АР**
- **Популяционная частота – 1 : 1000**



ЧЕРЕП В ФОРМЕ ТРИЛИСТНИКА



- ❑ **Клинические признаки:**
характерная форма черепа (возникает вследствие внутриутробного зарастания швов) и лица, высокий лоб, птоз, клювовидный нос, антимонголоидный разрез глаз. Часто встречается в сочетании с другими аномалиями.
- ❑ **Тип наследования:** АР
- ❑ **Популяционная частота**
неизвестна

НУНАН СИНДРОМ

- Впервые описан в 1928 г.
- **Клинические признаки:** гипертелоризм, эпикант, низко посаженные уши, нарушение прикуса, антимонголоидный разрез глаз, крипторхизм, аномалии грудной клетки, низкий рост, пороки сердца, умственная отсталость.
- **Тип наследования:** АР ; **Популяционная частота** неизвестна

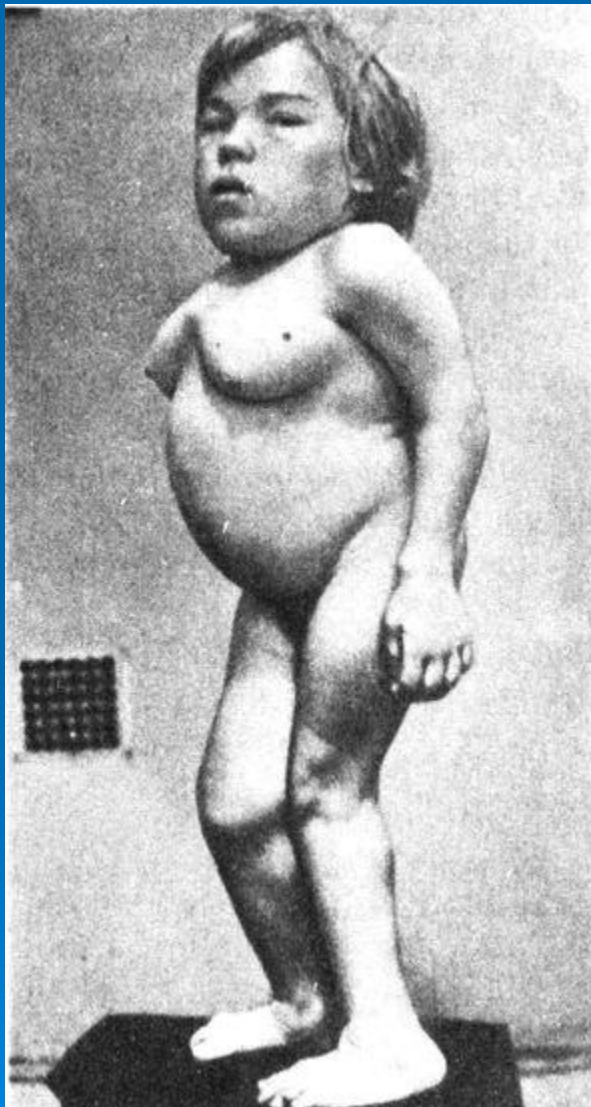


КОККЕЙНА СИНДРОМ

- Впервые описан в 1946 г.
- **Клинические признаки:** низкорослость, старообразное лицо, микроцефалия, умственная отсталость, дегенерация сетчатки, деформации суставов, килевидная грудная клетка, тремор, анорексия, крипторхизм.
- **Тип наследования:** АР
- **Популяционная частота** неизвестна



МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ

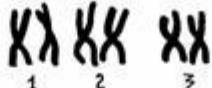
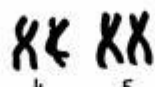
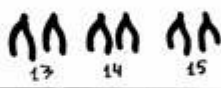
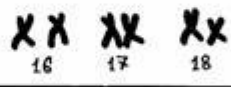
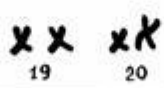
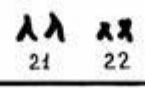


- ▣ **Синдром Моркио** описан в 1929 г.
- ▣ **Клинические признаки:** отставание в росте, деформация позвоночника и грудины, деформация коленных суставов, короткая шея и гипертрофия нижней части лица, большой живот. Смерть чаще от сердечной патологии до 20 лет.
- ▣ **Тип наследования:** АР
- ▣ **Популяционная частота** неизвестна

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

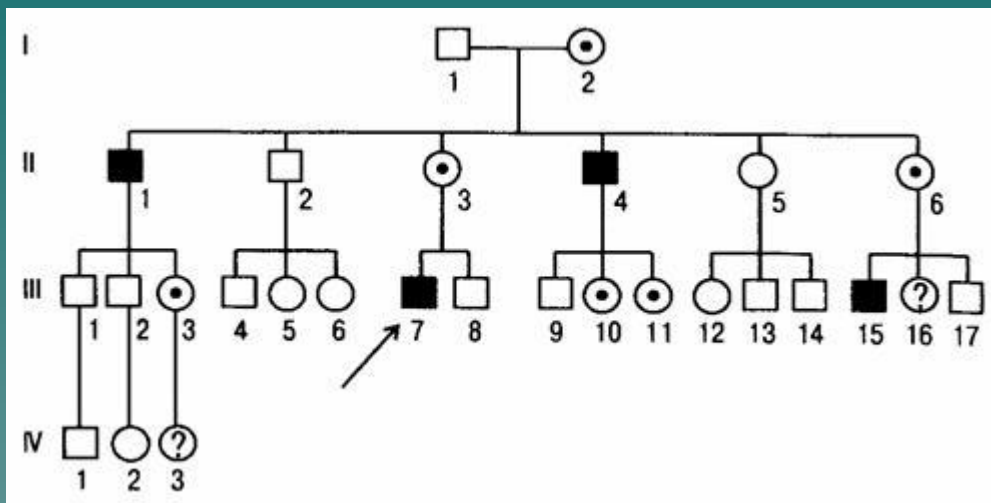
№ 18

КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀

A	крупные	 1 2 3
B		 4 5
C		 6 7 8 9 10 11 12
D	средние	 13 14 15
E		 16 17 18
F		 19 20
G	мелкие	 21 22
половые хромосомы		 23

- ♦ Хромосомные заболевания связаны с аномалиями числа или структуры хромосом.
- ♦ Для них характерно: малый рост и вес при рождении; черепно-лицевые дисморфии; умственная отсталость; многосистемные поражения.
- ♦ Только 3-5% наследуются.

РОДОСЛОВНАЯ С Х-СЦЕПЛЕННЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ



- ◆ 1. Болеют только мальчики по линии матери.
- ◆ 2. Родители пробанда здоровы.
- ◆ 3. Больной мужчина не передает заболевание, но все его дочери являются носительницами.
- ◆ В браке женщины-носительницы с больным мужчиной 50% дочерей и 50% сыновей больны.

ГИДРОЦЕФАЛИЯ



- ◆ **Клинические признаки:** увеличение объема головы, расширение желудочков мозга; истончение и расхождение костей черепа, диспропорция мозговой и лицевой частей черепа, косоглазие, умственная отсталость и задержка развития, расстройства движений и координации, нистагм, атрофия белого вещества мозга.
- ◆ **Тип наследования:** X-рецессив.
- ◆ **Популяционная частота** – 1 : 2000

ГЕМОФИЛИЯ А

- ◆ **Клинические признаки:** под- и внутри кожные кровотечения, кровоизлияния в крупные суставы, подкожные и межмышечные гематомы, гематурия, сильное кровотечение при травмах. Причина: дефицит антигемофильного глобулина.
- ◆ **Тип наследования:** X-рецессивный
- ◆ **Популяционная частота** – 1 : 2500 (мальчиков)



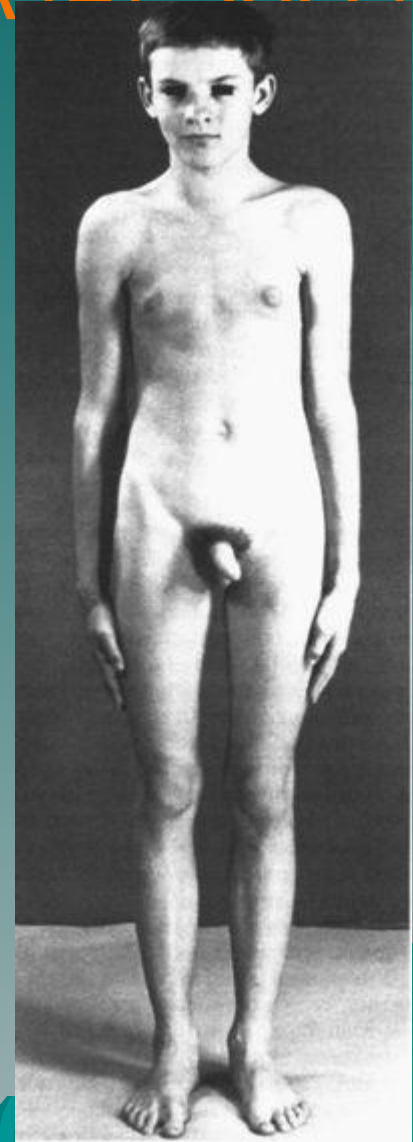
СИНДРОМ ДАУНА (ТРИСОМИЯ 21)



- ♦ Описан в 1866 г.
- ♦ **Клинические признаки:** умственная отсталость, плоское лицо, монголоидный разрез глаз, открытый рот, брахицефалия, короткие конечности, поперечная ладонная складка, пороки сердца и катаракта. Частота рождения таких детей зависит от возраста матери.
- ♦ **Тип наследования:** трисомия 21
- ♦ **Популяционная частота –** 1 : 500 - 1000

СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА (47, XXV)

- ♦ Описан в 1942 г.
- ♦ **Клинические признаки:** высокий рост, хрупкое телосложение, гипоплазия яичек, импотенция и бесплодие, набухание молочных желез, широкий таз, поперечная ладонная складка, у взрослых наблюдается ожирение и склонность к алкоголизму, незначительное снижение умственного развития.
- ♦ **Тип наследования:** XXU синдром
- ♦ **Популяционная частота** – 1 : 1000 мальчиков



СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА (ХО –СИНДРОМ)



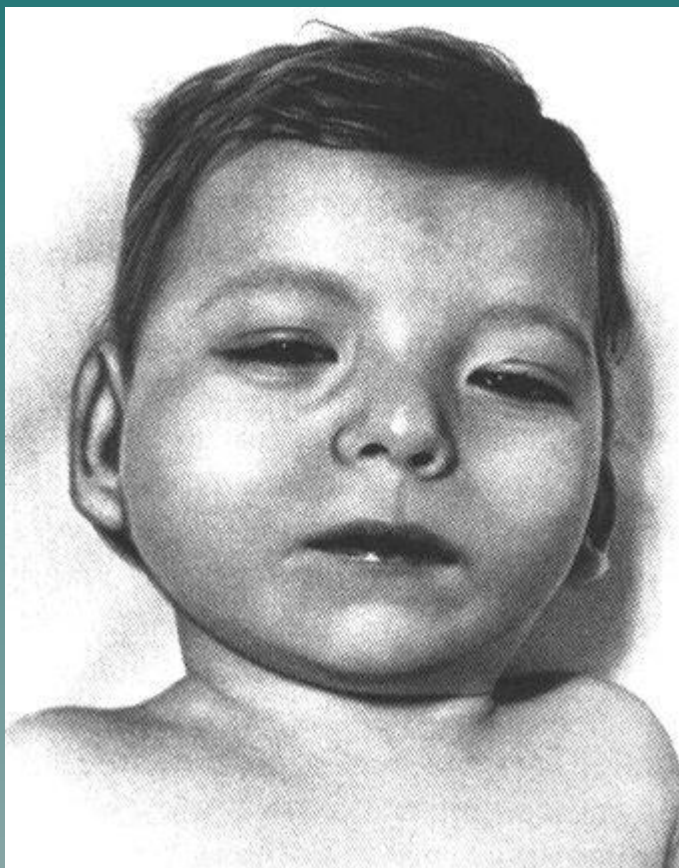
- ◆ **Клинические признаки:** низкий рост, первичная аменорея, бесплодие, стертые вторичные половые признаки, крыловидные кожные складки на шее, врожденные пороки сердца, гипоплазия ногтей, снижение остроты зрения и слуха, поперечная ладонная складка, незначительное снижение умственного развития.
- ◆ **Тип наследования:** моносомия X-хромосомы.
- ◆ **Популяционная частота –** 2 : 10000

СИНДРОМ ПАТАУ (ТРИСОМИЯ 13)

- ♦ Описан в 1961 г.
- ♦ **Клинические признаки:** микроцефалия, расщепление губы и неба, полидактилия, узкая глазная щель, эпикант, пороки внутренних органов, гипоплазия наружных половых органов; 95% умирают до 1 года.
- ♦ **Тип наследования:** трисомия 13
- ♦ **Популяционная частота:** 1 : 7500



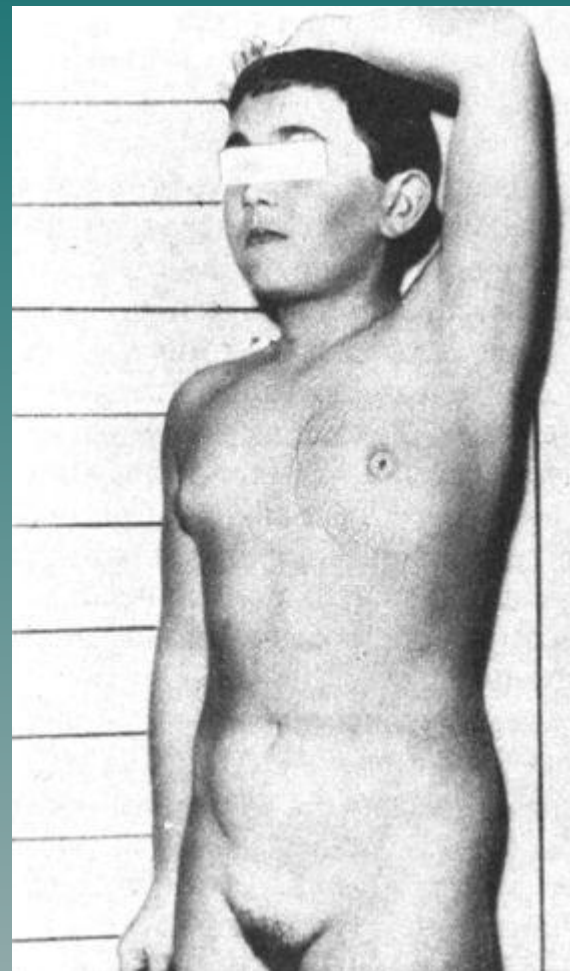
СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА (МОНОСОМИЯ 5p)



- ♦ Описан в 1963 г.
- ♦ **Клинические признаки:** необычный плач, напоминающий кошачье мяуканье, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, умственная отсталость, лунопообразное лицо, эпикант, гипертелоризм, аномалии внутренних органов. Умирают чаще до 10 летнего возраста.
- ♦ **Тип наследования:** моносомия 5 p
- ♦ **Популяционная частота** – 1 : 45 000

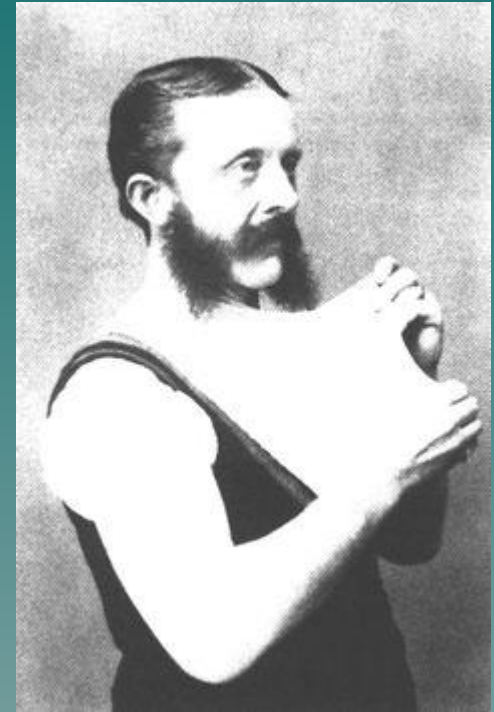
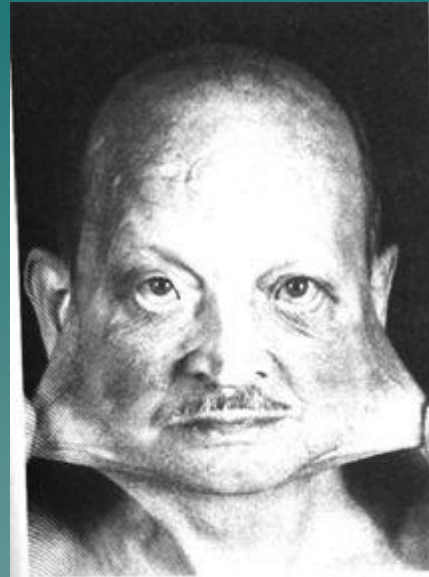
СИНДРОМ СВАЕРА (ДИСГЕНЕЗИЯ ГОНАД, ХУ ТИП)

- ◆ **Клинические признаки:**
наружные половые органы сформированы по женскому типу, матка и маточные трубы недоразвиты, аменорея, бесплодие. Уровень эстрогенов и тестостерона снижен, а гонадотропинов повышен.
- ◆ **Тип наследования:** X-рецессивный
- ◆ **Популяционная частота**
неизвестна



СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛО

- ♦ Описан в 1657 г.
- ♦ **Клинические признаки:** гиперрастяжимость соединительной ткани (нарушение синтеза коллагена); кожа тонкая как бумага; перегибание пальцевых суставов на 90°, а локтевого и коленного суставов на 10°; пороки внутренних органов. Существует 8 типов.
- ♦ **Тип наследования:** X-рецессив., АД, АР
- ♦ **Популяционная частота** – 1 : 100 000



ПРОГЕРИЯ



- Описана в 1886 г.
- **Клинические признаки:** редкое генетическое заболевание, ускоряющее процесс старения в 8-10 раз. Дети умирают в 13-15 лет после нескольких инфарктов и инсультов дряхлыми стариками. Болезнь вызывает мутантный ген LMNA, отвечающий за синтез белков Lamin A, B, C, необходимых для соединительной ткани. Наступает тотальная алопеция, на коже черепа выражена венозная сеть. **Тип наследования и популяционная частота неизвестны**

ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ



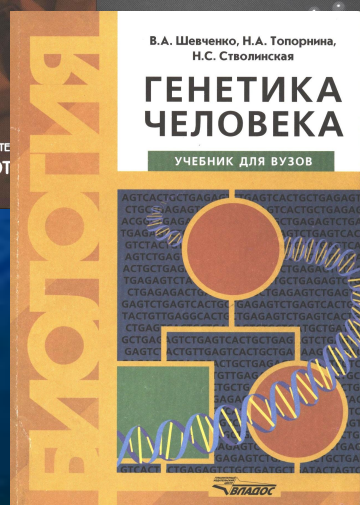
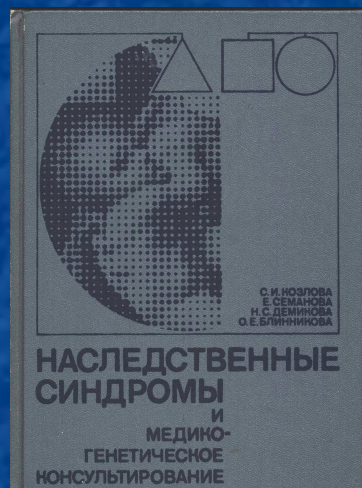
- **Акроцефалия** - высокий «башенный» череп.
- **Алопеция** — стойкое или временное выпадение волос.
- **Аменорея** — отсутствие менструального цикла.
- **Аплазия** — полное отсутствие органа или части его.
- **Атрезия** — отсутствие канала или естеств. отверстий.
- **Арахнодактилия** — необычно длинные и тонкие пальцы.
- **Брахидактилия** — укорочение пальцев.
- **Витилиго** — очаговая депигментация кожи.
- **Гипертелоризм** — широко расставленные глаза.
- **Гипертрихоз** — избыточный рост волос.
- **Гипоплазия** — недоразвитие органа.
- **Гипогонадизм** — недоразвитие половых желез.
- **Крипторхизм** — отсутствие одного или обоих яичек.
- **Макроцефалия** — чрезмерно большая голова.
- **Микрогения** — малые размеры нижней челюсти.
- **Микроцефалия** — малые размеры головного мозга.
- **Полидактилия** — увеличение количества пальцев.
- **Прогения** — чрезмерное развитие нижней челюсти.

ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ



- **Прогерия** – преждевременное старение организма.
- **Птериgium** – крыловидные складки кожи.
- **Птоз** – опущение внутренних органов или века.
- **Синдактилия** – сращение соседних пальцев.
- **Страбизм** – косоглазие.
- **Телеканти** – латеральное смещение внутренних углов глаз.
- **Тремор** - дрожание конечностей, головы и даже всего тела.
- **Энофтальм** - глубокопосаженные глаза.
- **Экзофтальм** – смещение глазного яблока вперед, сопровождающееся расширением глазной щели.
- **Эпикант** – вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза.
- **Анорексия** - уменьшения аппетита.
- **Гематома** - полость, заполненная кровью.
- **Гематурия** - кровь в моче.
- **Нистагм** - произвольные ритмичные судорожные движения глазных яблок.

ЛИТЕРАТУРА



- Бочков Н.П. Клиническая генетика. – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2002
- Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Справочник /Козлов С.И. и др. – Л.: Медицина, 1987
- Рязанова Л.А., Алферова И.П. Учителю о медико-генетическом консультировании. – Челябинск: Изд-во ЧГПИ «Факел», 1995
- Шевченко В.А. Генетика человека. – М.: ВЛАДОС, 2002