

Наследственные заболевания

Урок ОБЖЭ

9 класс



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

```
graph TD; A[НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ] --> B[МОНОГЕННЫЕ]; A --> C[ХРОМОСОМНЫЕ]; A --> D[ПОЛИГЕННЫЕ]; B --> B1[Аутосомно-доминантные]; B --> B2[Аутосомно-рецессивные]; B --> B3[Сцепленные с полом]; C --> C1[геномные мутации]; C --> C2[хромосомные мутации]; D --> D1[ ];
```

МОНОГЕННЫЕ

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

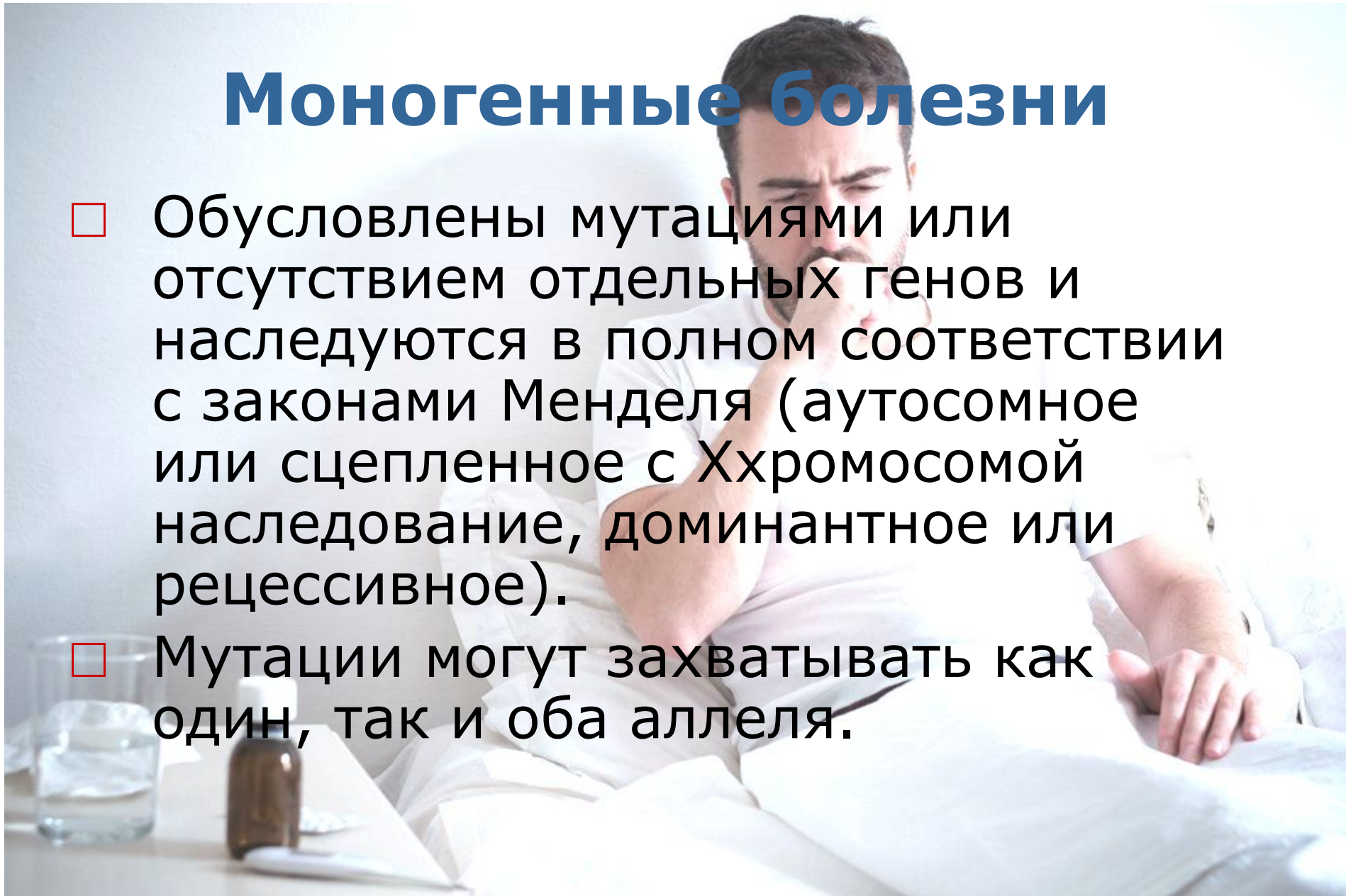
ХРОМОСОМНЫЕ

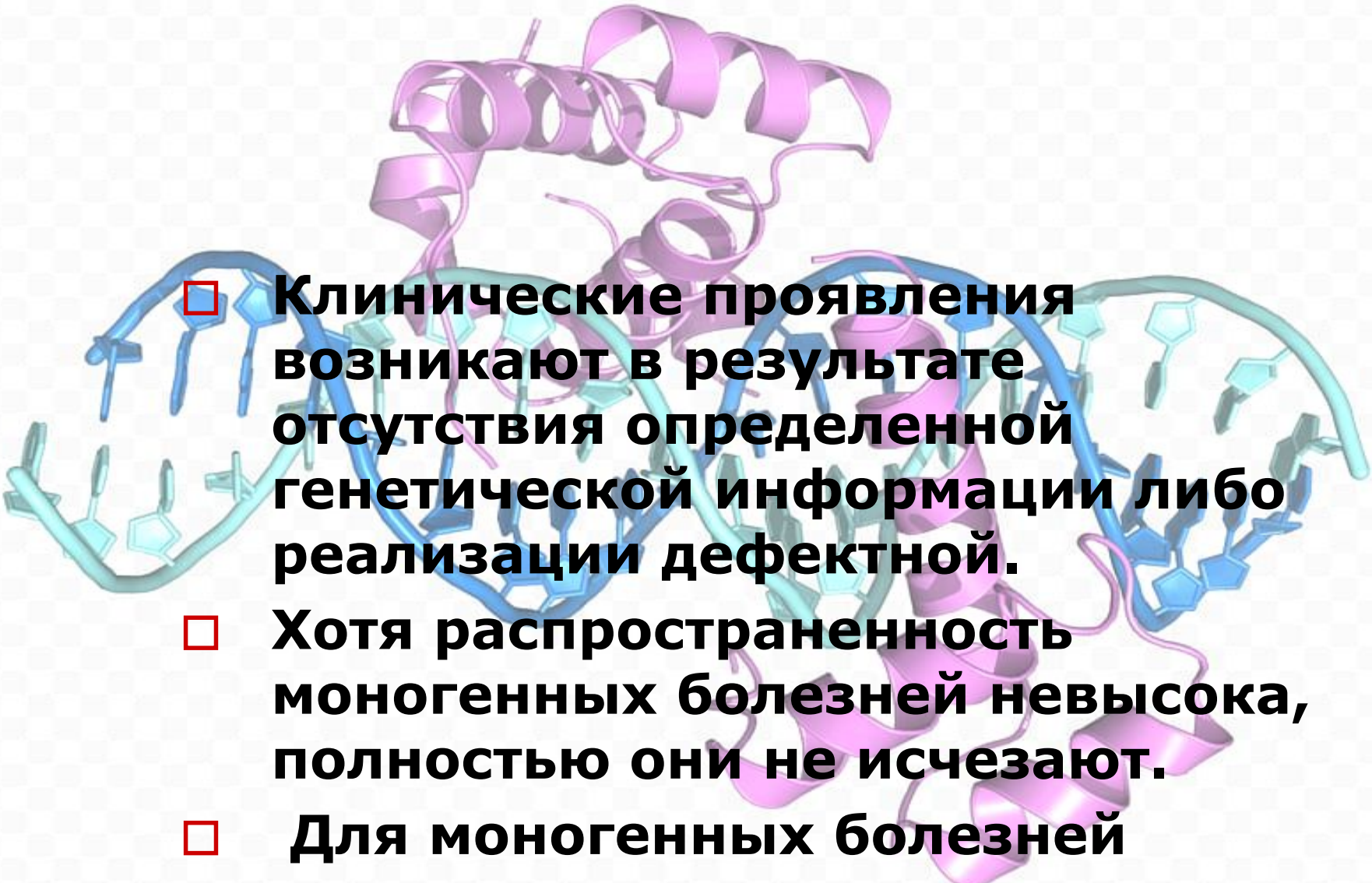
- геномные мутации
- хромосомные мутации

ПОЛИГЕННЫЕ

Моногенные болезни

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





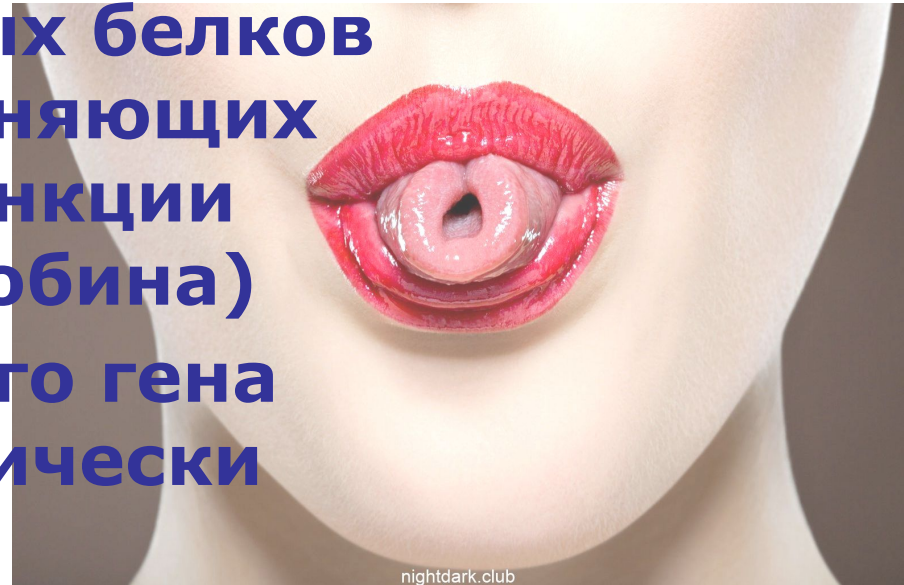
□ Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации либо реализации дефектной.

□ 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

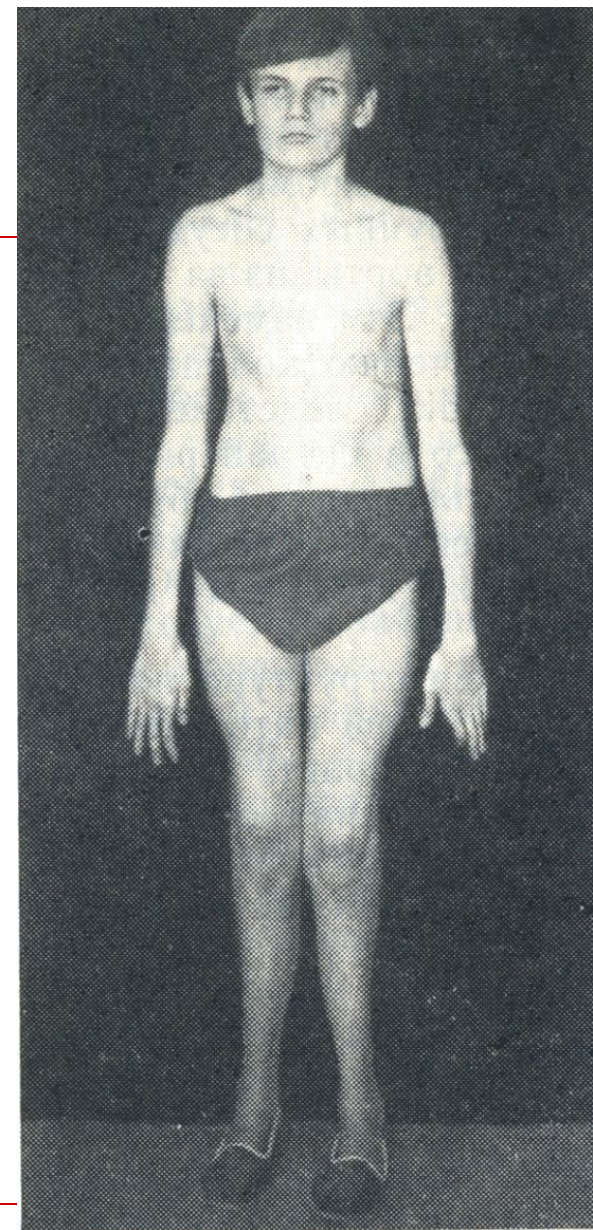


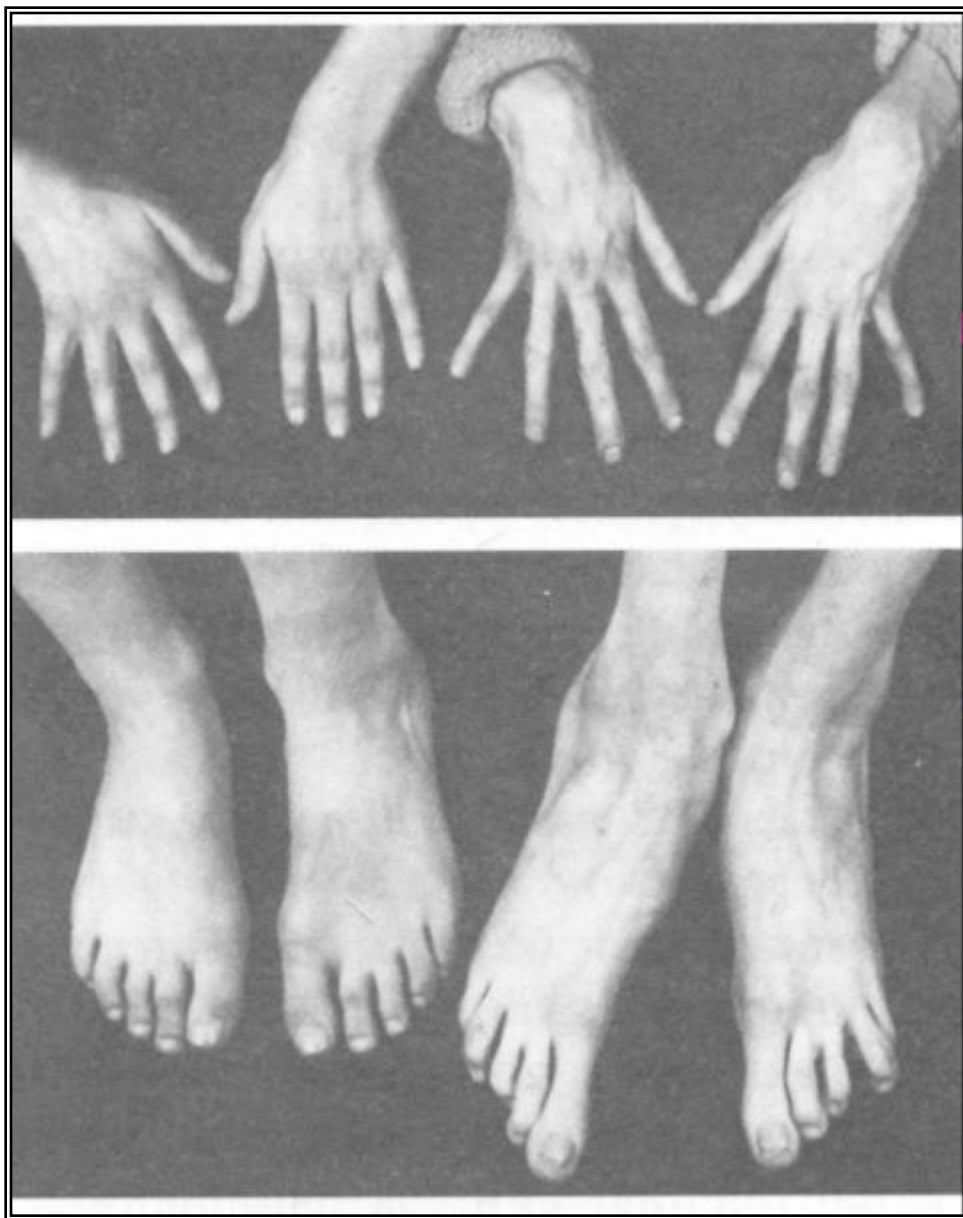
Примеры болезней:

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

Синдром Марфана

□ Наследственное заболевание соединительной ткани , 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 .





- **Высокий выброс адреналина, характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечнососудистых 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*
-

Прогерия



- **Прогерия (греч. progērōs преждевременно состарившийся) —** патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).



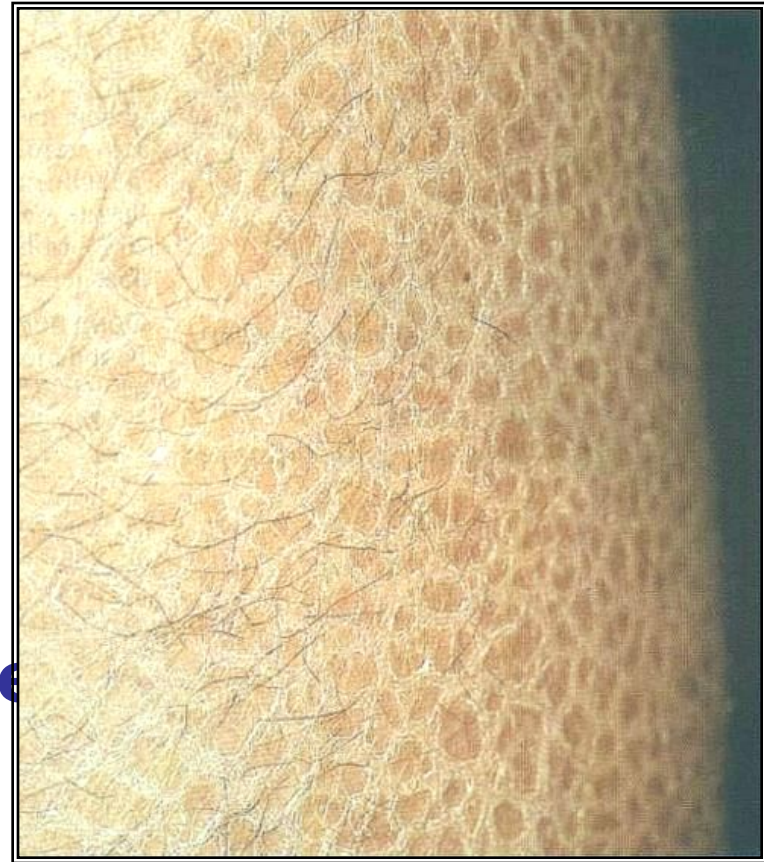
Прогерия

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

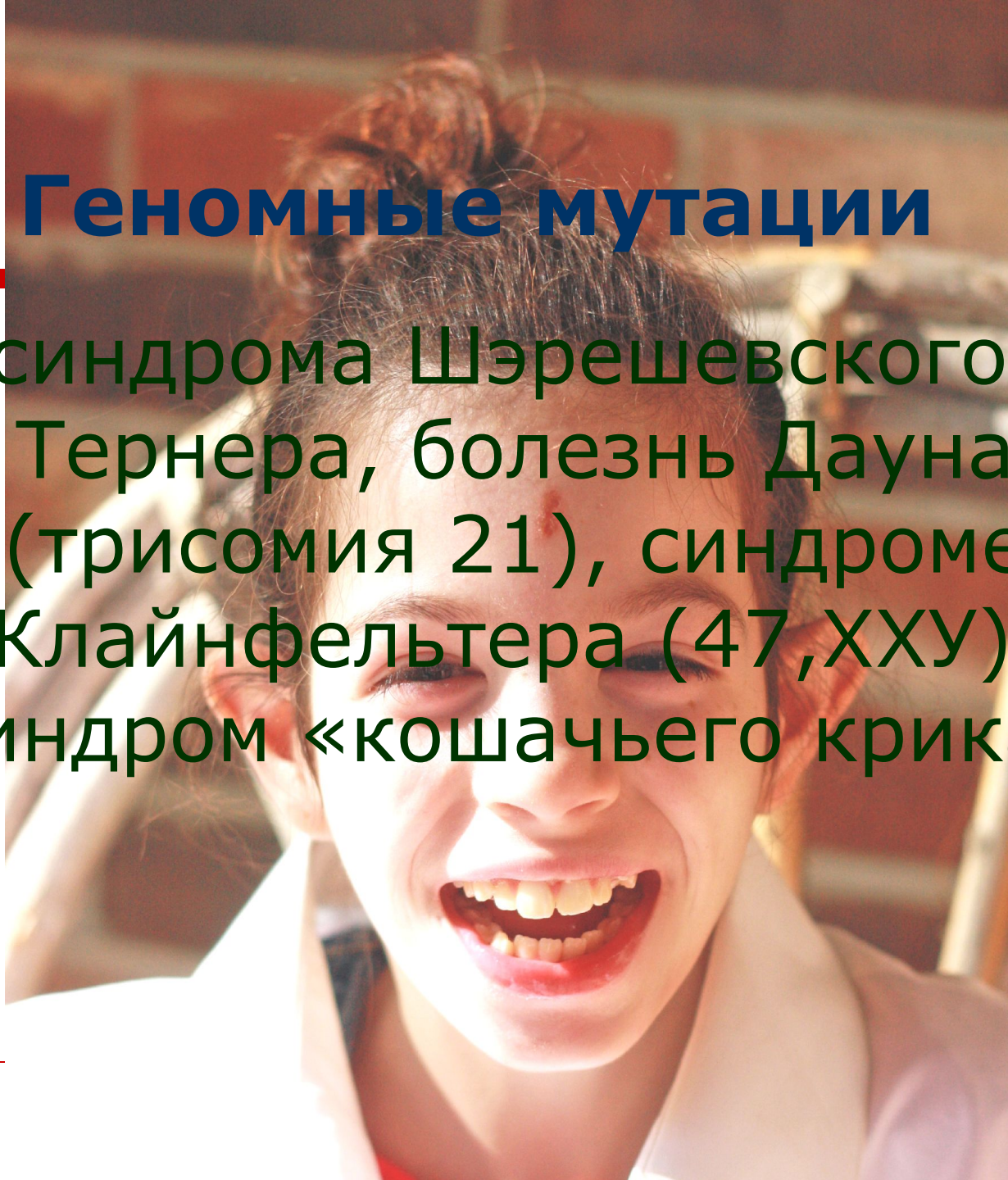
- **мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилии А и В, синдрома Леша** — Найхана, болезни Гунтера, болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)
 - **фосфат-диабет** (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)
-

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

- синдрома Шэресhevского-Тернера, болезнь Дауна (трисомия 21), синдроме Клайнфельтера (47,XXY), синдром «кошачьего крика»



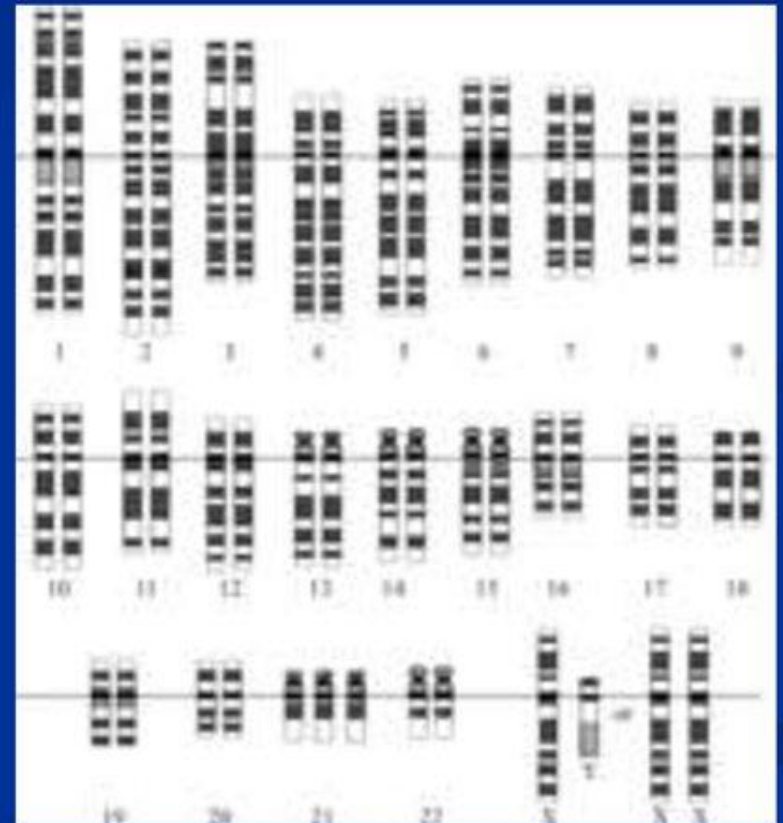
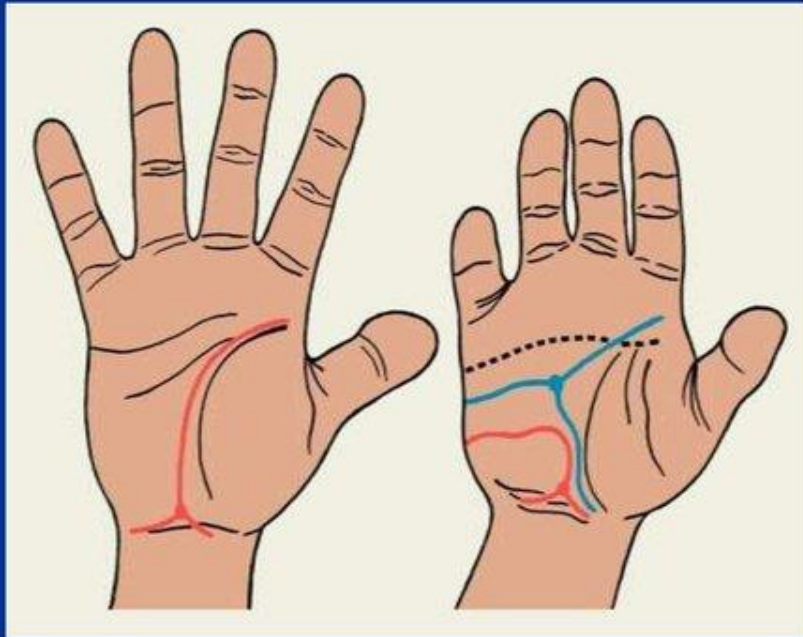
Болезнь Дауна



- 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

Болезнь Дауна

- На ладони часто обнаруживают поперечную складку



Кариотип больного

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.
-

Расщепление губы и нёба

- **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.)
-

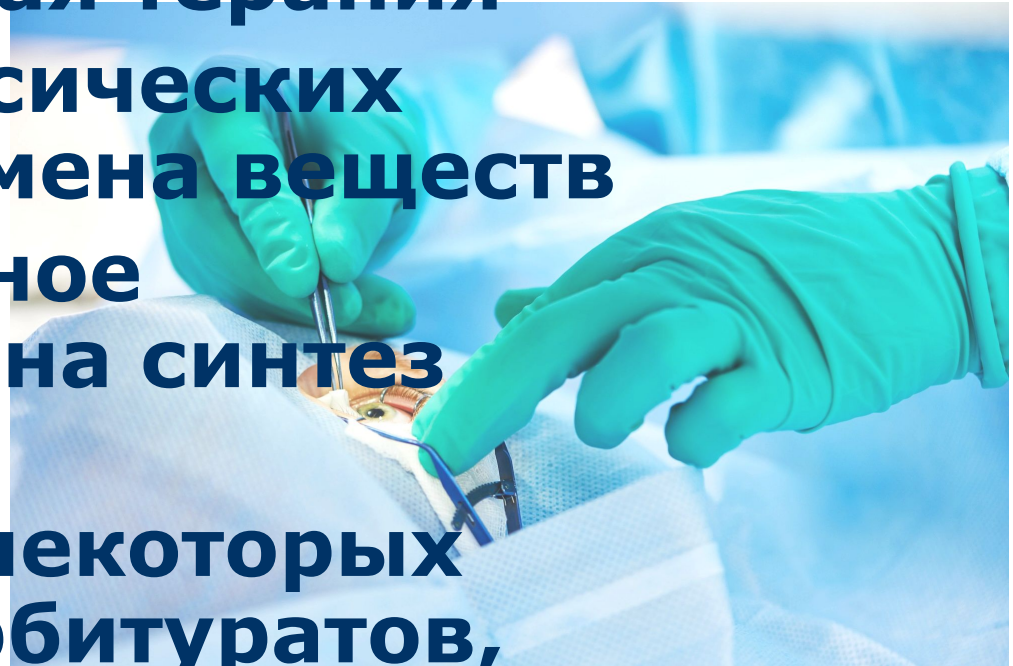
Профилактика

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



Лечение

- ❑ **Диетотерапия**
- ❑ **Заместительная терапия**
- ❑ **Удаление токсических продуктов обмена веществ**
- ❑ **Медиеометорное воздействие (на синтез ферментов)**
- ❑ **Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)**
- ❑ **Хирургическое лечение**



Спасибо за внимание!

С вами были

Сима Вершинина

Маша Дмитриенко

Ваня Полозов

Софья Сулимова

Мотя Полушин

Ника Никишина

