



# Наследственные болезни человека

---



# План урока

- Наследственные болезни:
  - Классификация
  - Моногенные болезни
  - Хромосомные болезни
  - Полигенные болезни
  - Факторы риска возникновения наследственных заболеваний
  - Профилактика и лечение наследственных болезней
-



# 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

### 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 X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).
- Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.



# Моногенные болезни

- 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 потомстве составляет 50%.
-



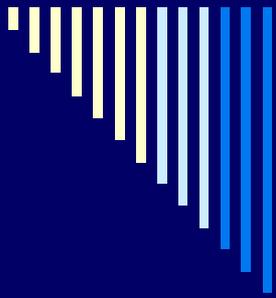
# Примеры болезней

- Синдром Морфана
- болезнь Олбрайта
- дизостозы
- отосклероз
- пароксизмальная миоплегия
- талассемия и др.

# Синдром Морфана

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.





## Арахнодактилия

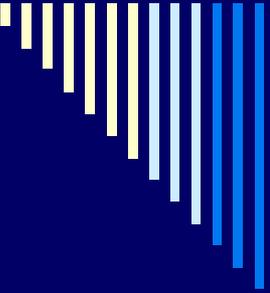


Высокий выброс адреналина , характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.



# 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.

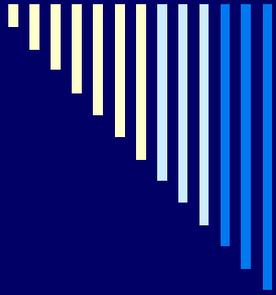
Моя же подобна скале с водопадом,  
Что падает с неба серебряным градом;  
Той капле, которой секунда дана,  
Лишь чтобы разбиться о камни у дна.

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 долгод, 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

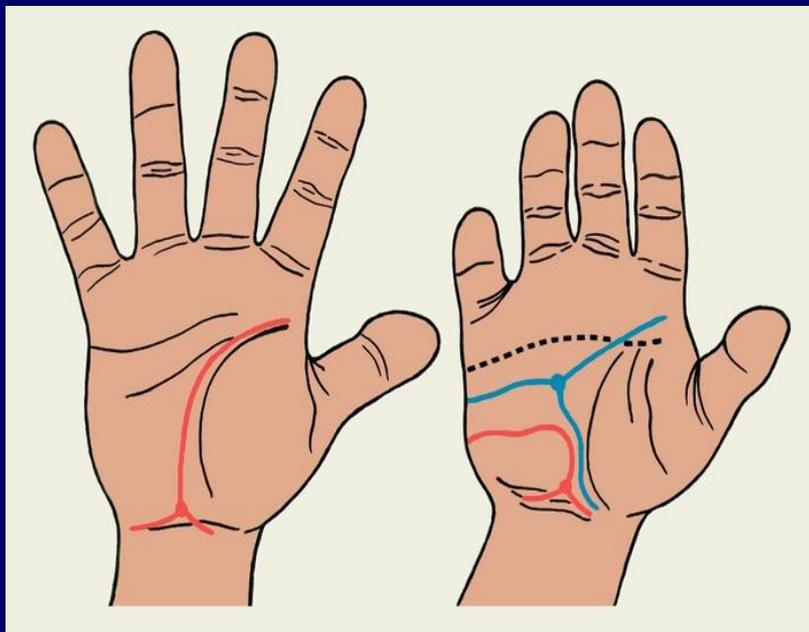
- синдрома Шэресшевского-Тернера, болезнь Дауна (трисомия 21), синдроме Клайнфельтера (47,XXY), синдром «кошачьего крика»

# Болезнь Дауна

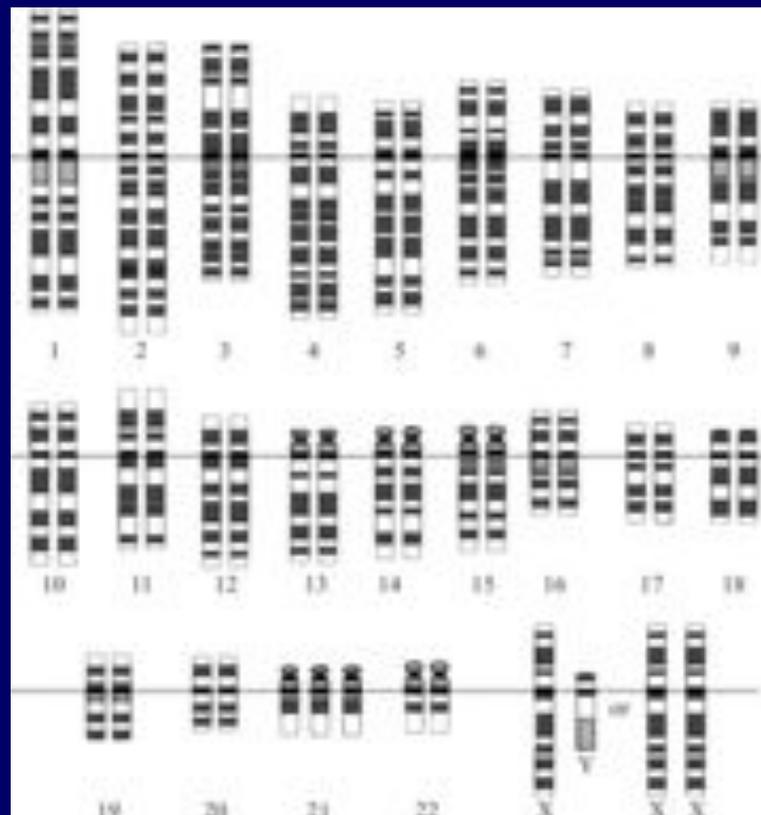


Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.

- На ладони часто обнаруживают поперечную складку



# Болезнь Дауна



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

# Расщелина губы и неба



- 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
-