

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«КИРОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»

# ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА, СВЯЗАННЫЕ С НАРУШЕНИЕМ СИСТЕМ РЕПАРАЦИИ

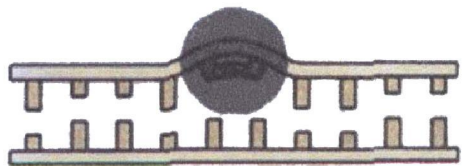
Выполнили: Сапожникова Маргарита

Чупракова Наталья  
Студентки С-192

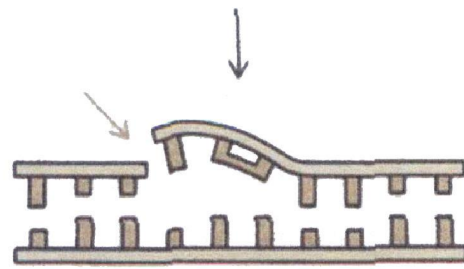
КИРОВ  
2019

**Генные болезни** — это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена.

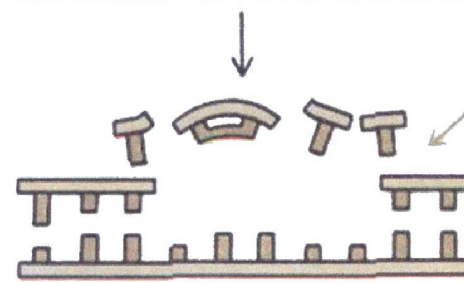
**Репарация** — особая функция клеток, заключающаяся в способности исправлять химические повреждения и разрывы в молекулах ДНК, повреждённой при нормальном биосинтезе ДНК в клетке или в результате воздействия физическими или химическими агентами.



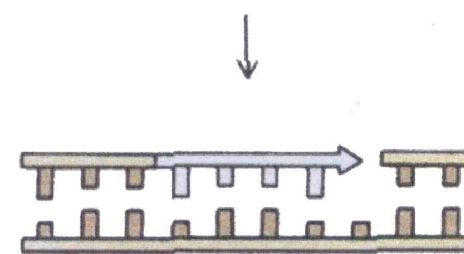
Пиримидиновый димер искажает структуру ДНК



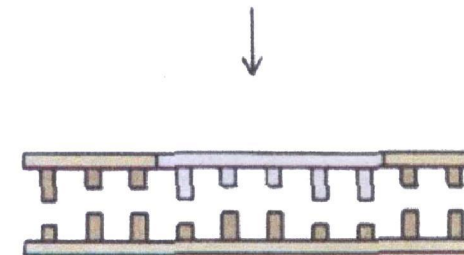
Репарационная эндонуклеаза разрезает повреждённую цепь



Репарационная эксцизия при действии эндонуклеазы



Репарационный синтез при участии ДНК-полимеразы



ДНК-лигаза соединяет одноцепочечные фрагменты

- Репарация является естественным *антимутационным барьером*.
- Её сущность - в устранении из наследственного материала клетки изменённого участка.
- Нарушение её процессов приводит к генным мутациям

# Генные болезни человека, связанные с нарушением систем репарации

1. Пигментная ксеродерма
2. Атаксия-телеангиэктазия или синдром Луи-Бар
3. Синдром Блума
4. Трихотриодистрофия (ТТД)
5. Синдром Коккейна
6. Анемия Фанкони
7. Прогерия детей (синдром Хатчинсона-Гилфорда)
8. Прогерия взрослых (синдром Вернера)

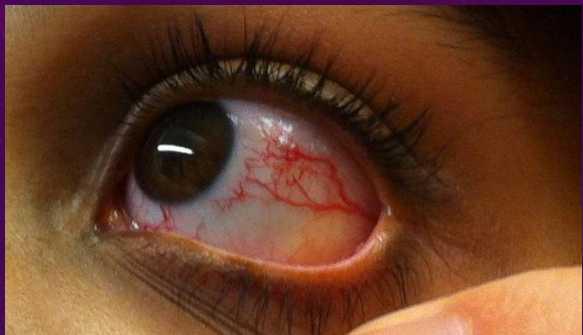


## Пигментная ксеродерма



- повышенная чувствительность к солнечному свету: пигментация, сухость кожи, язвы, рубцы
- развитие в очагах пораженной кожи бородавчатых разрастаний, папиллом, злокачественных опухолей.
- поражения глаз в виде конъюнктивита, кератита, гиперпигментации и атрофии радужки и роговицы
- на коже век появляются опухолевые процессы.
- дистрофия зубов, синдактилия, отставание в росте.
- умственная отсталость ребенка

## Атаксия-телеангиэктазия или синдром Луи-Бар



- плохая координация
- телеангиэктазия - слегка расширенным кровеносным сосудам
- ухудшается работа определённых областей мозга
- ослаблена иммунная система, что приводит к предрасположенности к инфекции

## Синдром Блума

Аномальное развитие: узкий выдающийся нос, гипоплазия лица, недоразвитие подбородка.

Опорно-двигательный аппарат: долихоцефалия, полидактилия, утолщение концевых фаланг пальцев стоп.

Другое: инфекции органов дыхания/ЖКТ, сахарный диабет  
наблюдается бесплодие.



# Трихотиодистрофия (ТТД)

- ломкие волосы и ногти,
- ихтиоз,
- небуллёзная ихтиозиформная эритродермия,
- фоточувствительность,
- недоразвитие подкожной клетчатки,
- задержка физического развития,
- низкая масса плода при рождении,
- умственная отсталость
- кишечная непроходимость,
- гипогонадизм,
- катаракта,
- микроцефалия,
- бронхиальная астма,
- контрактуры суставов,
- инфекционные заболевания.





# Синдром Клонайна

- Карликовость с диспропорцией конечностей
- Длинные конечности
- Повышенная чувствительность к солнечному свету
- Преждевременное появление старческой внешности
- Пигментная дегенерация сетчатки
- Атрофия зрительного нерва
- Отслойка сетчатки
- Неполное смыкание век
- Аномалии наружного уха , глухота
- Микроцефалия
- Сгибательные контрактуры суставов
- Раннее развитие атеросклероза сосудов
- Артериальная гипертензия
- Умственная отсталость



## Анемия Фанкони

низкорослость,  
ненормальная пигментация,  
маленькая голова,  
аномалии скелета (отсутствие или  
укорочение большого пальца рук,  
недоразвитие лучевой кости,  
врождённый вывих бедра, шейное  
ребро, косолапость)  
косоглазие, недоразвитие одного  
или обоих глаз, опущение века,  
глазное дрожание, глухота,  
умственная отсталость  
поражения половых органов  
почечные аномалии  
врождённые пороки сердца.



## Прогерия детей (синдром Хатчинсона-Гилфорда)

Маленький рост

Птичье лицо с

клювообразным профилем

Преобладание мозгового

черепа над лицевым

Выпадение бровей, ресниц

Продолжительность жизни -13 лет

Причина: нарушение репарации, Сшивки ДНК



## Прогерия взрослых (синдром Вернера)

Катаракта

Проблемы с кожей, включая плотную, блестящую кожу, язвы, пигментные изменения, утолщение рогового наружного слоя кожи характерные «птичьи» черты внешности

Ухудшение роста., поседение и/или истончение волос на голове.

Сахарный диабет.

Нарушение функции яичников или яичек

Остеопороз

Необычно высокая плотность кости в конечностях пальцев рук и ног крестей.

Скопление солей кальция в мягких тканях тела

