

# Спадкові хвороби





# **Актуальність теми**

Найважливішою проблемою генетики є збереження генетичної інформації людей - найдорогоцінніше природне багатство країни.

Враховуючи це актуальними є наступні завдання:

- Визначення предмету і методів антропогенетики і медичної генетики.
- Дослідження організації спадкового апарату клітин людини (на генному, хромосомному, геномному рівнях організації).
- Вивчення мутаційних процесів і спадкових хвороб людини.
- Выявлення факторів, що викликають мутації спадкового апарату.
- Дослідження значення діагностики спадкових хвороб і ролі медико-генетичних консультацій в профілактиці спадкових хвороб .



# Спадкові хвороби

Спадкові хвороби зумовлені геномними, хромосомними або генними мутаціями.

- 1. Вроджені хвороби ( наявні вже при народженні дитини). Обумовлені як спадковими, так і неспадковими факторами.
- 2. Сімейні (спадкові і неспадкові).





# Класифікація спадкових хвороб

1. Генні хвороби – зумовлені генними мутаціями.

2. Хромосомні хвороби – зумовлені хромосомними і геномними мутвціями.

3. Мультифакторіальні хвороби (із спадковою схильністю) зумовлені комбінацією генетичних і негенетичних факторів.

4. Хвороби генетичної несумісності матері і плода (імунологічні реакції матері на антиген плода)

Розрізняють : моногенні – обумовлені дією одного гена;

та полігенні хвороби - дією кількох генів.





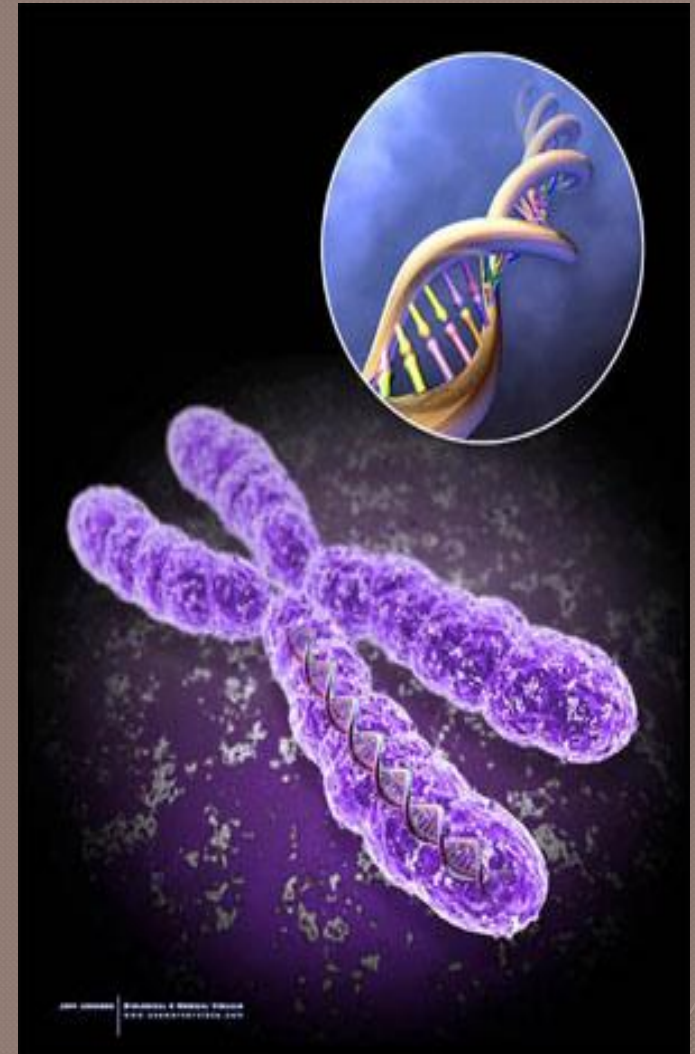
# Генні мутації

*Генні мутації* – зміна структури ДНК гена

Генні (молекулярні) хвороби – це спадкові хвороби, які виникають внаслідок генних мутацій.

*Види генних мутацій:* заміни, вставки, випадання, подвоєння пар нуклеотидів.

В результаті порушується будова білків.





## Класифікація генних захворювань

- 1. *Порушення обміну амінокислот:*  
фенілкетонурія.
- 2. *Порушення обміну вуглеводів:*  
галактоземія, фруктоземія.
- 3. *Порушення обміну ліпідів:*  
сімейна гіперхолестеринемія.
- 4. *Порушення біосинтезу гормонів:*  
адреногенітальний синдром.
- 5. *Порушення обміну вітамінів:*  
порушення всмоктування вітаміну В12.
- 6. *Порушення синтезу гемоглобіна:*  
серповидно-клітинна анемія,  
таласемії.





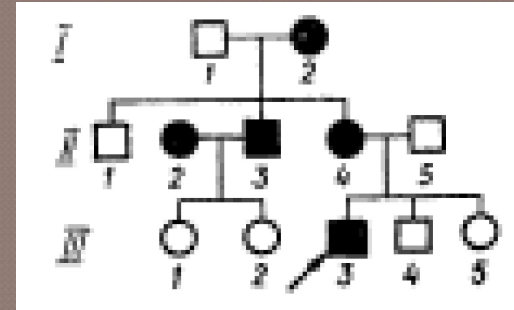
# Діагностика генних захворювань

- Біохімічний метод
- генеалогічний метод;
- метод амніоцентезу.

(Амніоцентез – це дослідження амніотичної рідини (клітин плода), отриманої шляхом пункції матки на 14-16 тижні внутрішньоутробного розвитку плода.

Амніоцентез використовують для:

- 1. Вивчення каріотипу.
- 2. Визначення статі плода.
- 3. Біохімічних досліджень.)





# Близнюковий метод

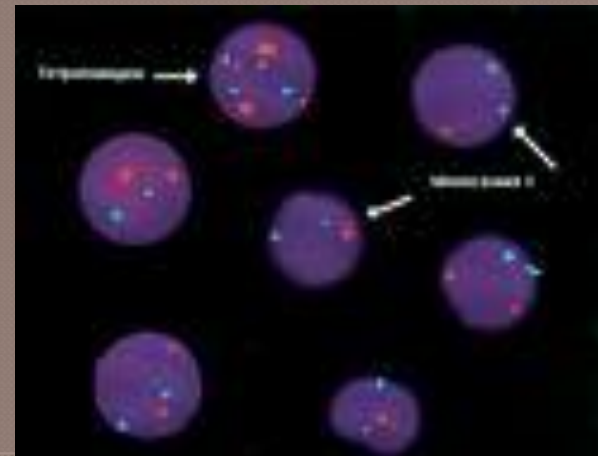






# Цито-генетичний метод

Основним методом дослідження хромосом людини після народження є напівмікрометод, при якому аналізують лімфоцити периферичної крові після попереднього культивування. Культивування відбувається в спеціально призначеному інкубаторі (37 °С, 5% CO<sub>2</sub>) протягом 50 або 69 годин (термін першого та другого мітотичних поділів відповідно).





# Генеалогічний метод -

метод складання и аналізу родоводів.

---

*Типи успадкування генних захворювань:*

- 1) аутосомно-домінантний;
- 2) аутосомно-рецесивний;
- 3) Х-зчеплений доміантний;
- 4) Х-зчеплений рецесивний;
- 5) Y- зчеплений тип



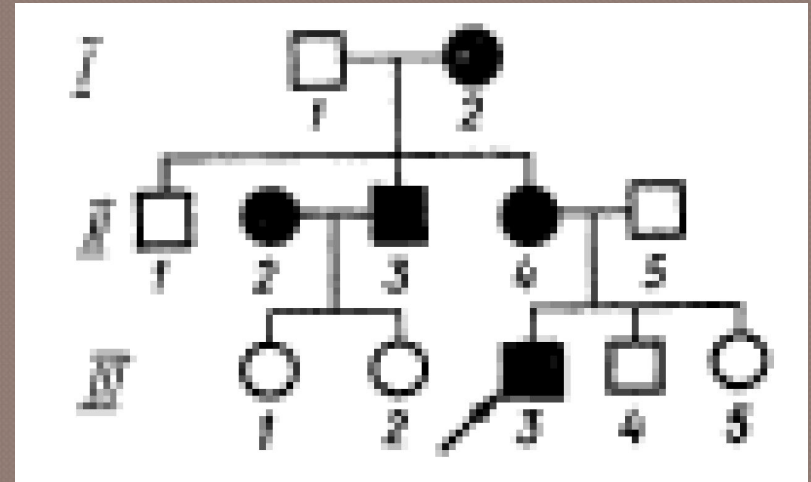


# Аутосомно-домінантний тип:

1) хворіють  
однаково чоловіки і  
жінки;

2) ознака  
успадковується по  
вертикалі;

3) один або обоє  
батьків хворої  
дитини хворі.





## *Порушення синтезу гемоглобіна:*

### ○ Таласемія

(Середземноморська анемія) проявляється анемією (малокрів'ям) різного ступеня важкості як правило, підвищеним вмістом заліза в організмі, збільшенням печінки і селезінки.





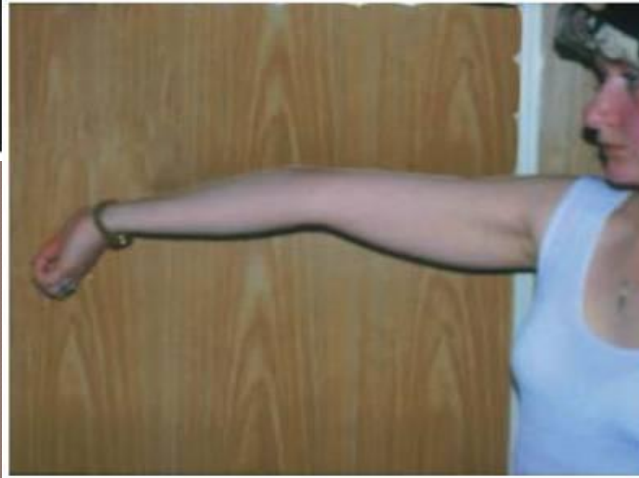
# Арахнодактилія (синдром Марфана)

(від грецького. *arachne* – павутина і *daktylos* – палець; букв. «павучі пальці»).





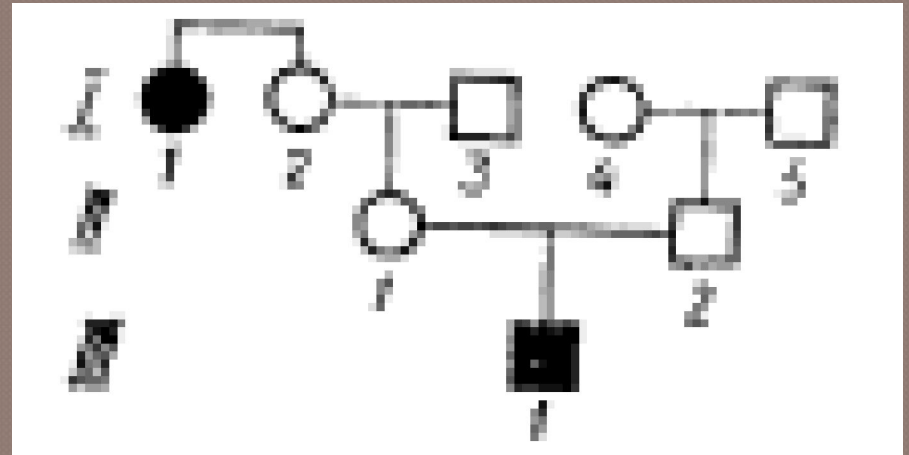
# Арахнодактилія





# Аутосомно-рецесивний тип:

- 1) хворіють однаково чоловіки і жінки;
- 2) ознака успадковується по горизонталі;
- 3) батьки хворої дитини можуть бути здоровими;
- 4) ген хвороби проявляється тільки в гомозиготном у стані (aa)





# Галактоземія

аутосомно-рецесивне захворювання.

*Причина* – нестача ферменту галактозо-1-фосфатуридил-трансферази, який розщеплює молочний цукор лактозу.

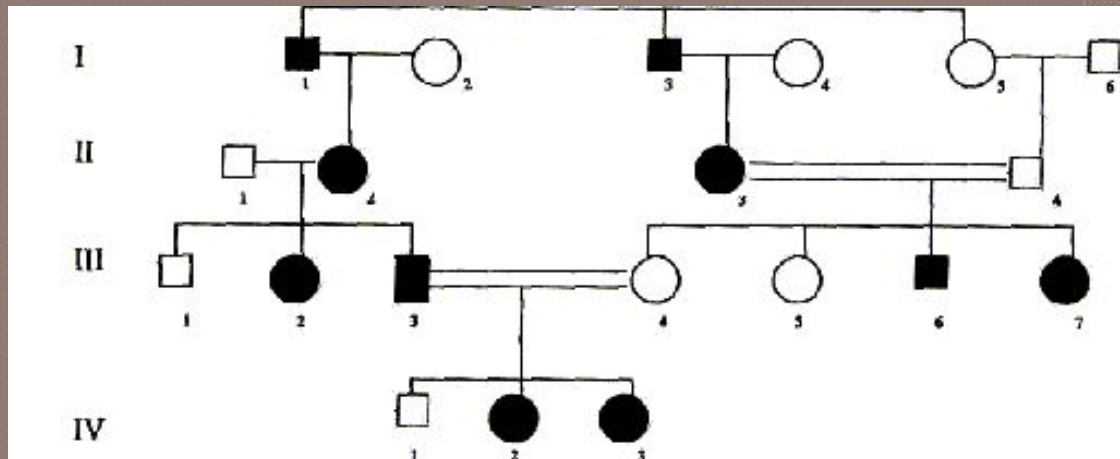
*Симптоми* захворювання проявляються у новонароджених після прийому молока. *Характеризується* збільшеною печінкою, блювотою, проносами, розумовою відсталістю. Лікування заключається у виключенні молока з їжі.





## X-зчеплений домінуючий тип:

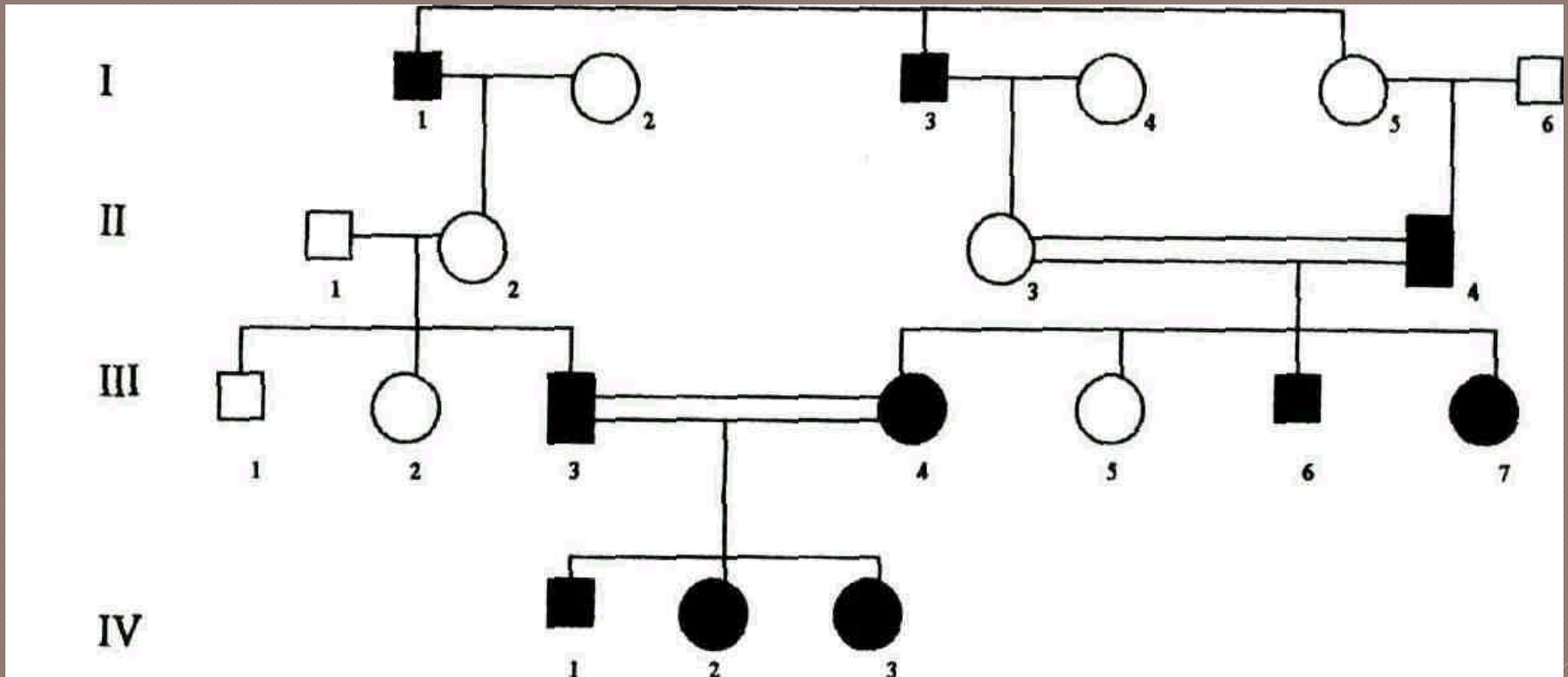
- 1) жінки хворіють частіше від чоловіків;
- 2) ознака успадковується по вертикалі;
- 3) батько передає ознаку всім дочкам;
- 4) Гомозиготна мати передає ознаку всім своїм дітям;
- 5) Гетерозиготна мати передає ознаку половині своїх дітей.





# *X-зчеплений рецесивний тип:*

- 1) хворіють частіше чоловіки;
- 2) мати передає ознаку синам, а батько - дочкам.





# Іхтіоз



*X-зчеплене рецесивне захворювання. Причина – дефіцит ферменту стерил-сульфатази. Характеризується підвищеною кератинизацією шкіри (“луска риби”).*



# Y-зчеплений тип:

- 1) хворіють тільки чоловіки;
- 2) Батько передає ознаку всім синам.

