

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Генные болезни

Информационный модуль



© Казанский медицинский колледж, 2011 г.

Составитель: Петрова О.И., преподаватель КМК.

СОДЕРЖАНИЕ

1. Введение
2. Требования ГОС
3. Цели занятия
4. Учебная информация
 - 1) общая характеристика генных заболеваний
 - 2) заболевания с аутосомно-доминантным наследованием
 - 3) заболевания с аутосомно-рецессивным наследованием
 - 4) заболевания с X-сцепленным рецессивным наследованием
 - 5) заболевания с X-сцепленным доминантным наследованием
 - 6) заболевания с Y-сцепленным наследованием
5. Вопросы для закрепления материала
6. Термины и определения
7. Литература



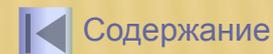
ВВЕДЕНИЕ

Информационный модуль составлен в соответствии с требованиями Государственного образовательного стандарта по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» для специальностей «Лечебное дело», «Акушерское дело», «Сестринское дело», «Фармация»

ЭДМ предназначен для использования на теоретическом учебном занятии и самостоятельной работы студентов СМОУ РТ и РФ

Рекомендации по работе с ЭДМ

1. Изучить информационный материал учебного занятия
2. Выучить термины и определения



ТРЕБОВАНИЯ ГОС

Студент должен

Знать:

**основные группы наследственных заболеваний,
причины и механизмы возникновения**

Уметь:

**проводить предварительную диагностику
наследственных болезней**



ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ

Учебная

Изучение этиологии, патогенеза, клиники, диагностики генных болезней

Развивающая

Развитие у студентов интереса к изучаемой дисциплине.

Воспитательная

Воспитание у студентов умения логически мыслить, анализировать, грамотно формулировать и излагать полученные знания.



ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Генные болезни – разнообразная группа заболеваний, причиной которой являются мутации единичных генов.

Их число около 4000 и встречаются они с частотой 1:500 – 1:100000.

В каждом гене может возникать до нескольких десятков и сотен мутаций, ведущих к заболеваниям. Генные болезни наследуются по законам Менделя.

Классификация генных заболеваний:

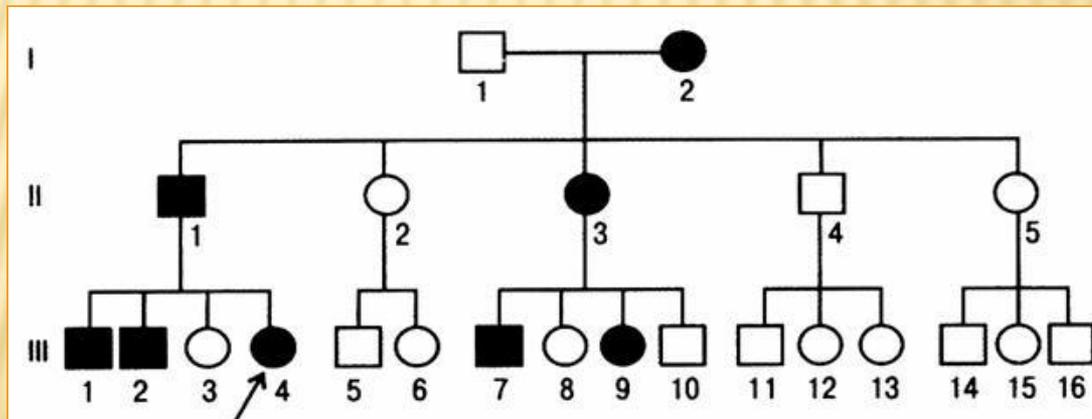
- 1) аутосомно-доминантные;
- 2) аутосомно-рецессивные;
- 3) X-сцепленные доминантные;
- 4) X-сцепленные-рецессивные
- 5) Y- сцепленные (голандрические).



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Характерные признаки 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).



АНОМАЛИИ С АУТОСОМНО- ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Белый локон



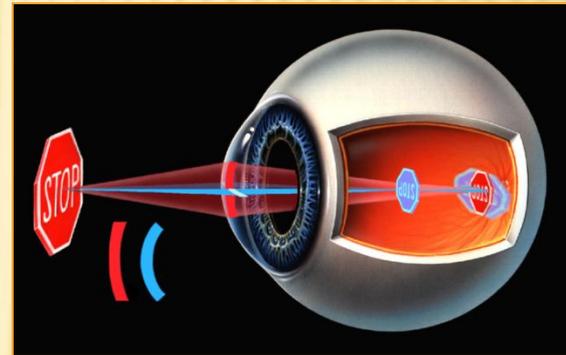
АНОМАЛИИ С АУТОСОМНО- ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Габсбургская челюсть



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Астигматизм – сочетание в одном глазу разных видов рефракции или разных степеней рефракции одного вида



Далее



Возврат



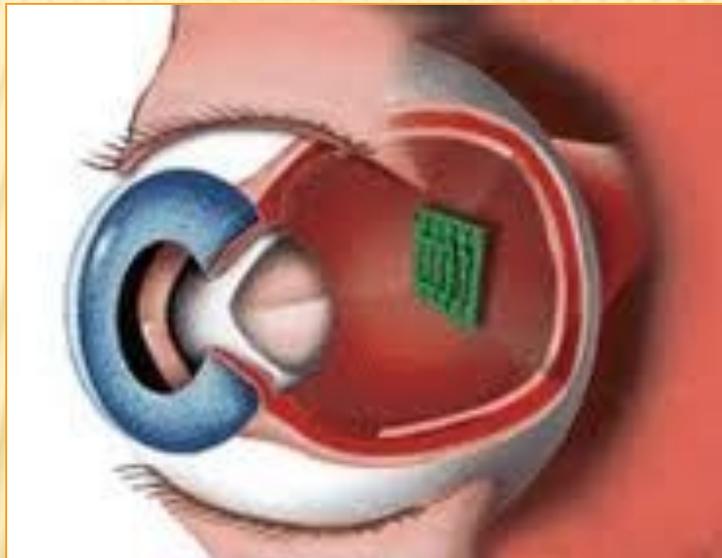
Содержание



Выход

ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

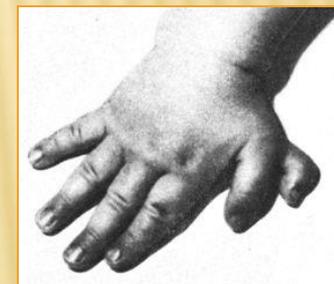
Гемералопия – ночная слепота, резкое ухудшение зрения в условиях пониженной освещенности, в сумерках, ночью, при искусственном затемнении.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Патология строения конечностей

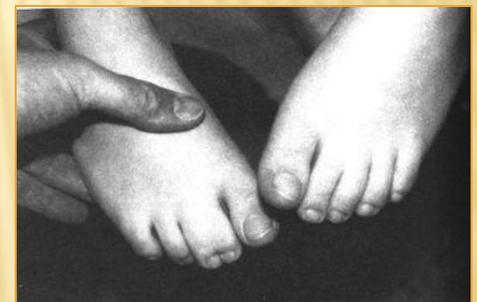
Полидактилия – многопалость



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Патология строения конечностей

Синдактилия – сросшиеся пальцы



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Патология строения конечностей

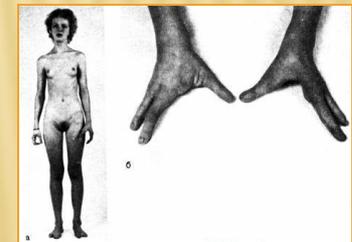
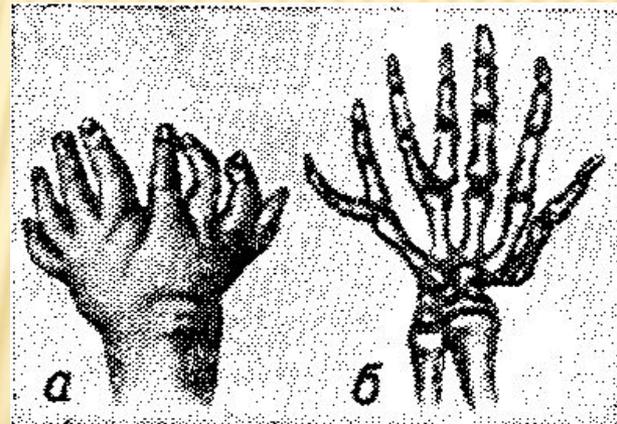
Брахидактилия – укороченные пальцы



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Патология строения конечностей

Эктродактилия - аномалия развития кисти, характеризующаяся не только уменьшением количества пальцев, но и характерным её видом: кисть в виде клешни, имеющей 2 пальца, либо вся кисть раздвоена и пальцы расположены на двух сторонах кисти.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

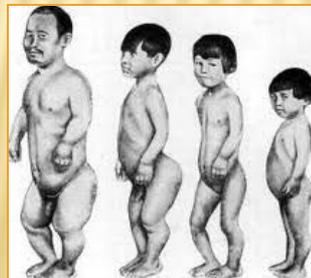
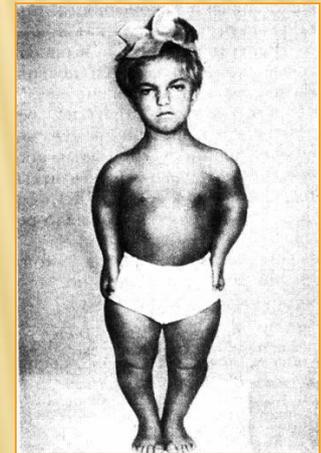
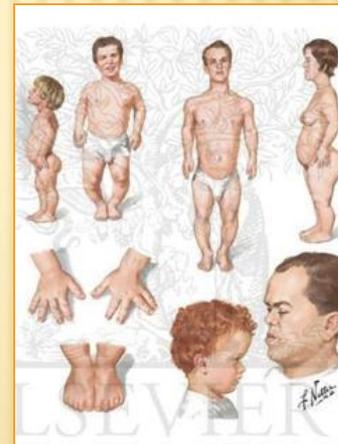
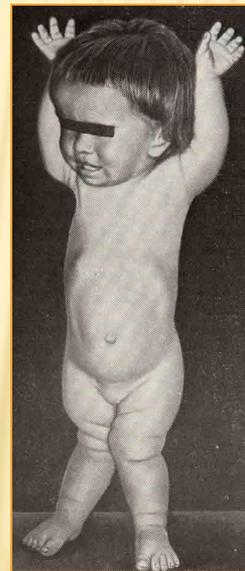
Патология строения конечностей

Арахнодактилия - паучьи пальцы (синдром Марфана)



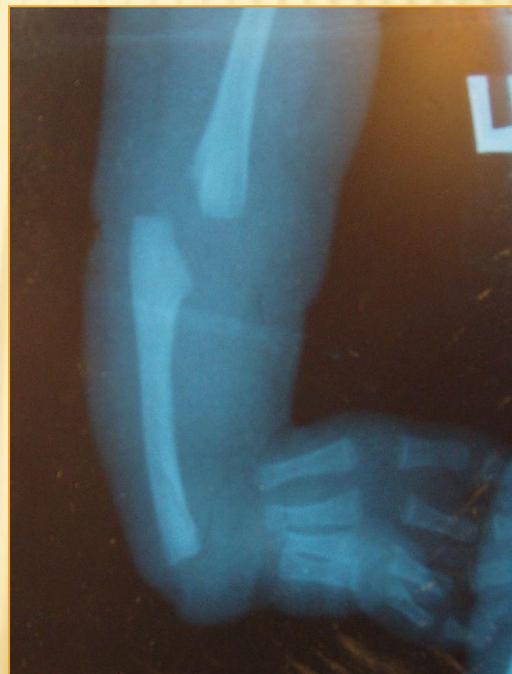
ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Ахондроплазия (хондродистрофия) — системное поражение скелета — врождённая болезнь, характеризующаяся нарушением энхондрального остеогенеза; проявляется карликовостью, короткими конечностями при обычной длине туловища, деформацией нижних конечностей и позвоночника и относительной макроцефалией.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Синдром Холт-Арама(синдром рука-сердце) — наследственное сочетание аномалий больших пальцев рук и дефекта межпредсердной перегородки; это моногенный синдром множественных пороков развития.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

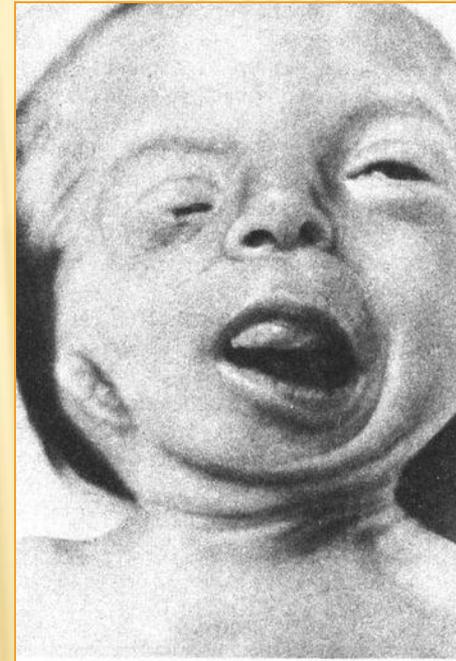
Синдром Вильямса - необычное лицо, низкий рост, короткий нос, полные щеки, маленькая нижняя челюсть, умственная отсталость



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО- ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Микросомия - синдром первой жаберной дуги.

Клинические признаки: односторонняя аномалия ушной раковины и гипоплазия нижней челюсти; аномалии глаз; лицо асимметрично, нарушение прикуса.



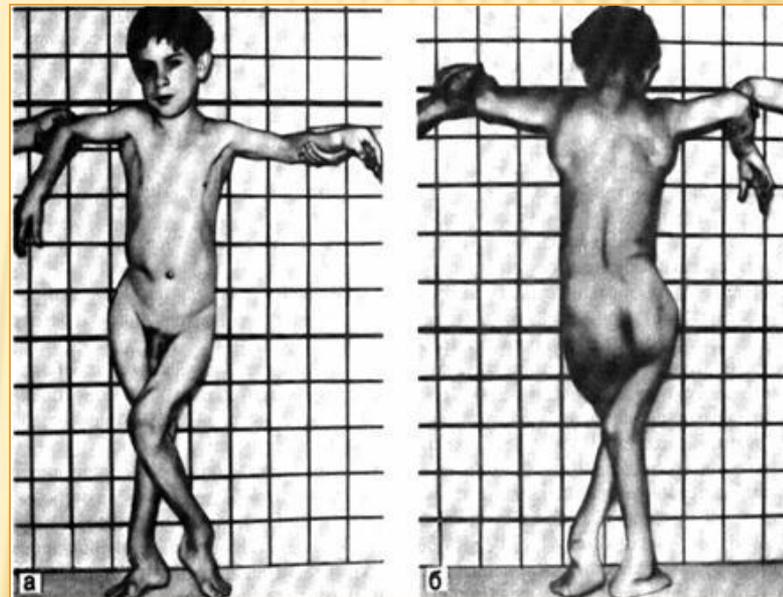
ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Остеогенез

Клинические признаки:

повышенная ломкость
трубчатых костей, ребер и
ключиц при минимальной
травме, деформации
конечностей, голубые склеры
глаз, «янтарные зубы»,
треугольное лицо, «рыбьи
позвонки».

Рентгенологически выявляется
истончение костей.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Витилиго

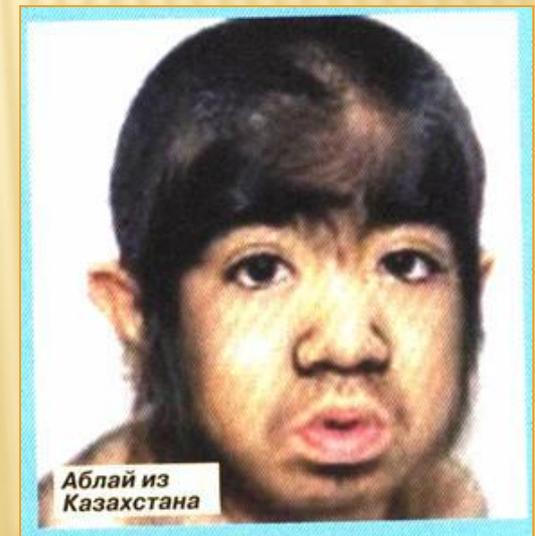
Клинические признаки: частичная депигментация кожи; поражение обычно симметричное на руках, лице, шее. Больные очень чувствительны к УФ-лучам (получают солнечные ожоги), повышен риск рака кожи



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Гипертрихоз («люди-волки»)

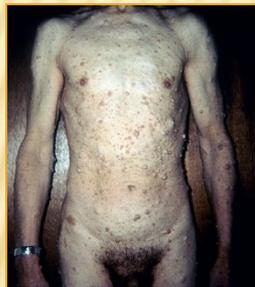
Клинические признаки: чрезмерный рост волос на всех частях тела, кроме ладоней и подошв. Со средних веков зарегистрировано только 50 случаев конгенитального гипертрихоза. Других отклонений в развитии нет. Локальный гипертрихоз может отмечаться при нарушении обмена веществ



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Нейрофиброматоз - болезнь Реклингхаузена

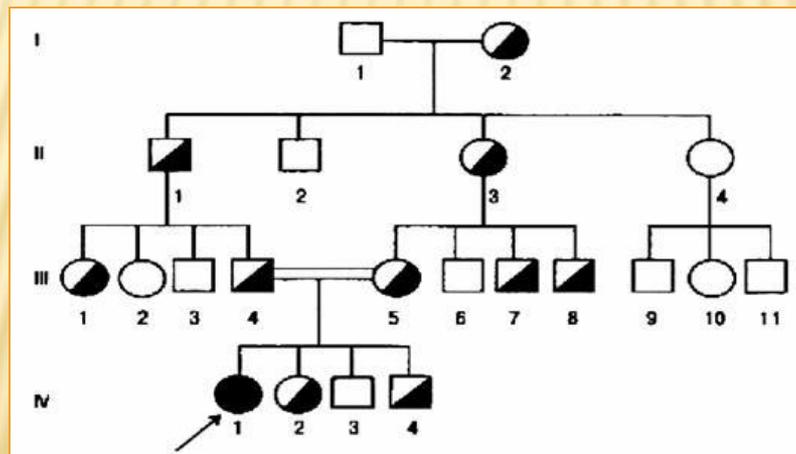
Клиническая картина многообразна. Ведущими являются нейрокутанные изменения, но часто выявляются признаки поражения внутренних органов, костной ткани, желез внутренней секреции, глаз. На коже в большинстве случаев обнаруживаются пигментные пятна и нейрофибромы, кожные и подкожные.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Характерные признаки наследования

- 1. Больной ребенок рождается у клинически здоровых родителей.
- 2. Болеют сибсы, т.е. братья и сестра.
- 3. Оба пола поражаются одинаково.
- 4. Чаще встречается при кровно-родственных браках.
- 5. Если больны оба супруга, то все дети будут больными.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Наследственные ферментопатии

Фенилкетонурия

В основе фенилкетонурии лежит дефицит фермента фенилаланин-4-гидроксилаза, который обеспечивает превращение фенилаланина в тирозин. В результате этого происходит значительное накопление в тканях и жидкостях организма больного как самого фенилаланина, так и его производных (фенилуксусная, фенилпировиноградная, фенилмолочная кислоты, а также фенилацетилглутамин, фенилэтилламин и др.), которые оказывают прямое токсическое действие на центральную нервную систему, вызывают нарушения: в белковом обмене, обмене липо- и гликопротеидов, в метаболизме гормонов; вызывают расстройства транспорта аминокислот, нарушение обмена катехоламинов и серотонина, а также перинатальные факторы.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Наследственные ферментопатии

Алкаптонурия - наследственная болезнь, характеризующаяся выделением с мочой гомогентизиновой кислоты. Врожденный дефицит фермента гомогентизиназы приводит к накоплению в тканях (суставные хрящи, сухожилия) гомогентизиновой кислоты и экскреции этого метаболита с мочой.

Клиника алкаптонурии

Ранний признак алкаптонурии - выделение у ребенка мочи, быстро темнеющей при стоянии на воздухе, подогревании, подщелачивают. В дальнейшем может присоединиться мочекаменная болезнь, осложняющаяся пиелонефритом. Характерно поражение позвоночника и крупных суставов, напоминающее по течению хондроз, болезнь Бехтерева.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Наследственные ферментопатии

Альбинизм – врожденное отсутствие нормальной пигментации в результате снижения активности фермента тирозиназы, превращающего аминокислоту тирозин в пигмент меланин



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Нарушение липидного обмена

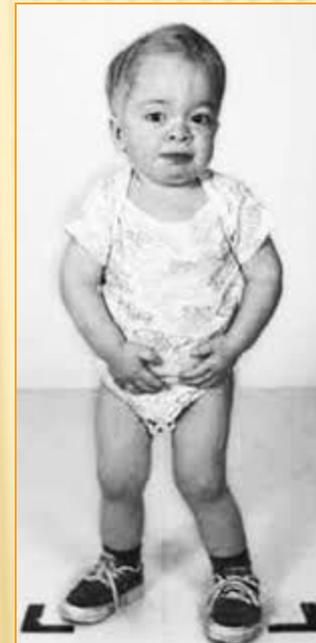
Болезнь Вольмана – это редкое наследственное заболевание липидного обмена. У больных наблюдается нехватка кислой лизосомной липазы – специального фермента, помогающего расщеплять жиры, он отвечает за гидролиз триглицеридов и эфиров холестерина. В связи с дефицитом липазы эти вещества накапливаются в макрофагальной системе человека. Болезнь Вольмана относится к тезауризмам, это болезнь накопления избытка веществ в организме, в результате которого происходит нарушение структур и функций клеток. Липоидные субстанции откладываются в селезенке, печени, надпочечниках, костном мозге, легких, лимфоузлах, коже, мозге, в слизистой тонкой кишки.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Нарушение липидного обмена

Болезнь Тея-Сакса – амавротическая идиотия – наследственное заболевание, характеризующееся прогрессирующим снижением зрения и интеллекта в сочетании с другими неврологическими симптомами.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Нарушение углеводного обмена

Галактоземия – наследственное заболевание, обусловленное нарушением синтеза галактозы. Клинически проявляется гепатомегалией, катарактой, циррозом печени, умственной отсталостью.

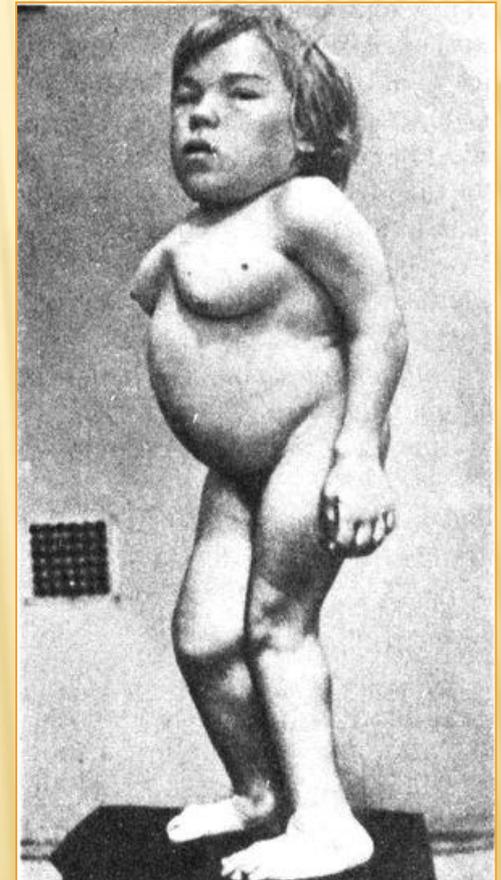
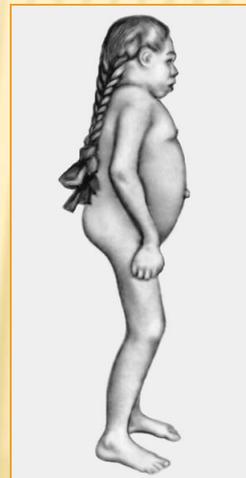
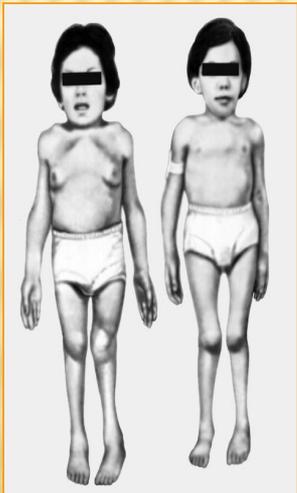


ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Нарушение углеводного обмена Мукополисахаридозы (гаргоилизмы)

Синдром Моркио

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.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Афибриногенемия – редкое заболевание из группы геморрагических диатезов, характеризующееся кровоточивостью, связанной с врожденным отсутствием фибриногена.



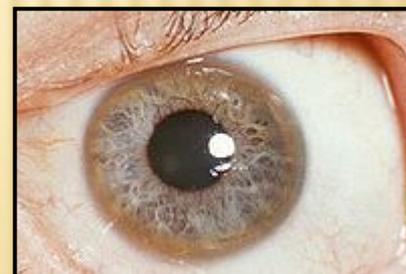
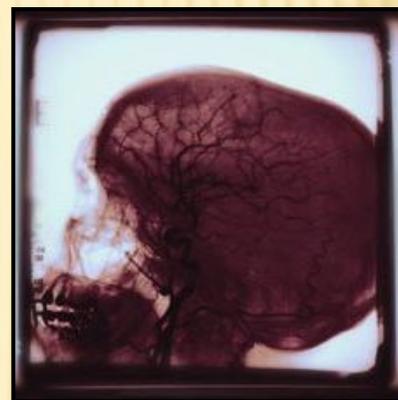
ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Ихтиоз характеризуется диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза и проявляется образованием на коже чешуек, напоминающих чешую рыбы.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Болезнь Коновалова – Вильсона – (гепатоцеребральная дистрофия) - наследственное заболевание, связанное с нарушением функции печени и обмена меди.



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Адреногенитальный синдром – врожденная гиперплазия коры надпочечников

Клинические признаки: женский псевдогермафродитизм, повышенная секреция гормонов коры надпочечников; гипертрофия клитора и гиперпигментация генитальной области, внутренние половые органы сформированы правильно, раннее половое созревание



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Синдром Нунана

Клинические признаки: гипертелоризм, эпикант, низко посаженные уши, нарушение прикуса, антимонголоидный разрез глаз, крипторхизм, аномалии грудной клетки, низкий рост, пороки сердца, умственная отсталость



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Синдром Коккейна

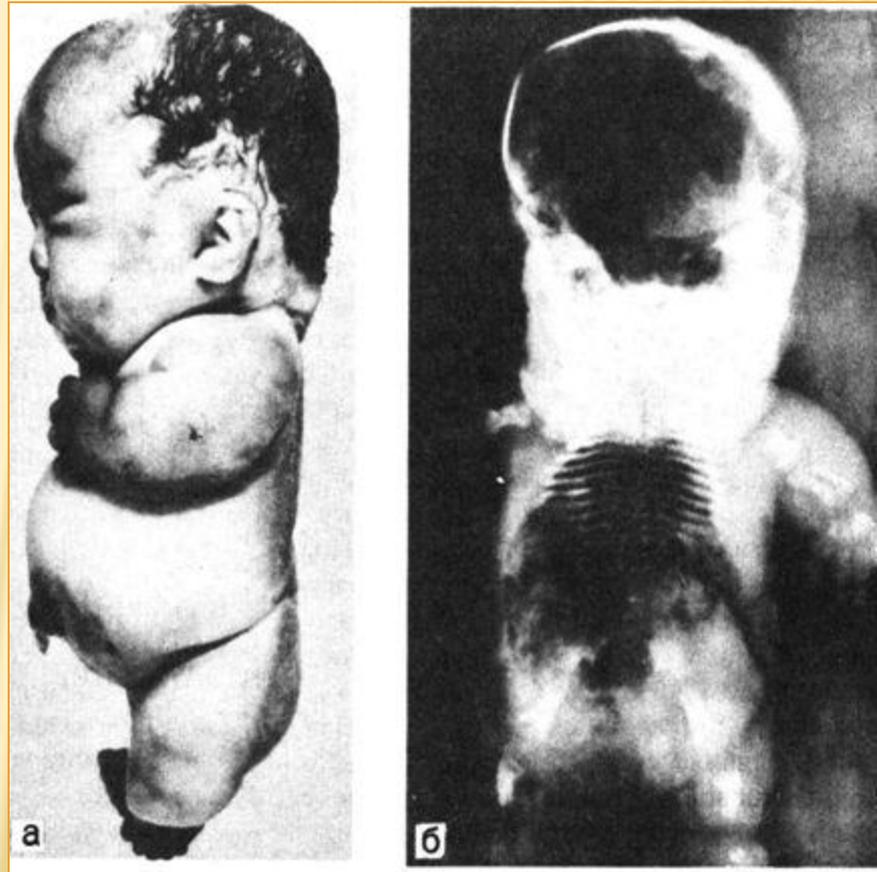
Клинические признаки: низкорослость, старообразное лицо, микроцефалия, умственная отсталость, дегенерация сетчатки, деформации суставов, килевидная грудная клетка, тремор, анорексия, крипторхизм



ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

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.

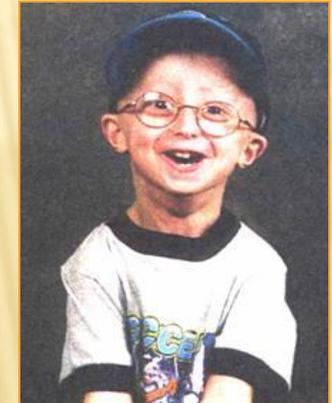


ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Прогерия – синдром преждевременного старения

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

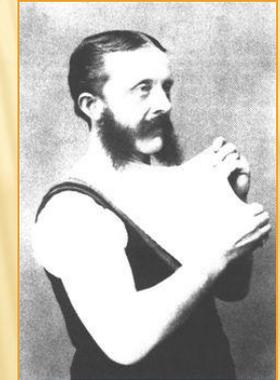


ЗАБОЛЕВАНИЯ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Синдром Эларса - Данло

Клинические признаки:

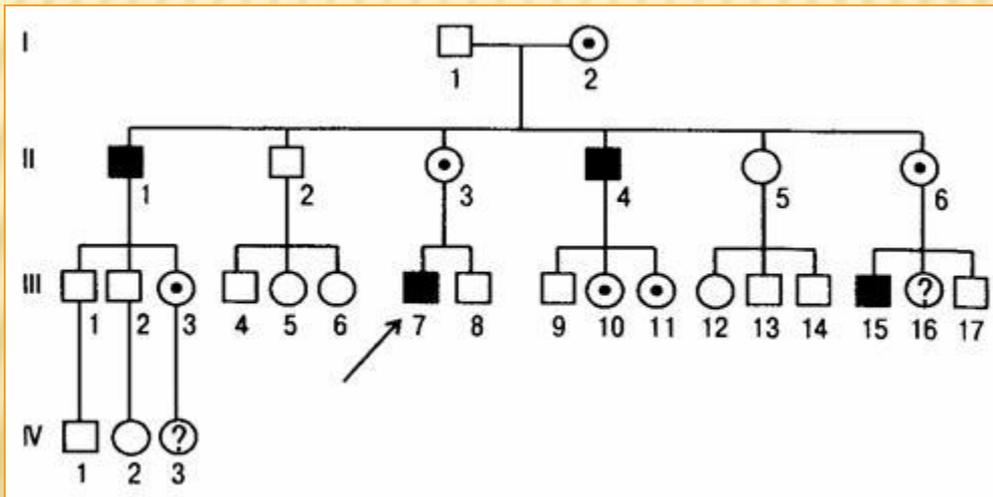
гиперрастяжимость соединительной ткани (нарушение синтеза коллагена); кожа тонкая как бумага; перегибание пальцевых суставов на 90, а локтевого и коленного суставов на 10 °; пороки внутренних органов. Существует 8 типов.



X-СЦЕПЛЕННОЕ РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Характерные признаки наследования

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



X-СЦЕПЛЕННОЕ РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Гидроцефалия

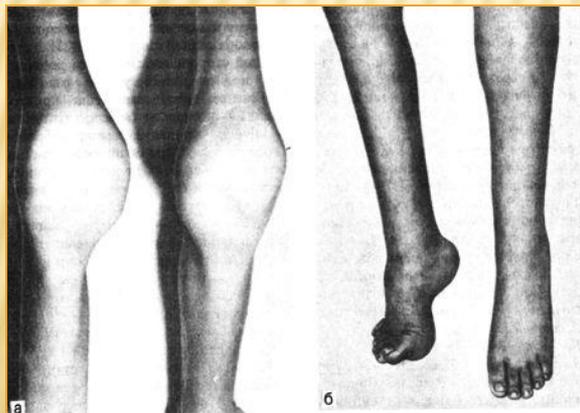
Клинические признаки: увеличение объема головы, расширение желудочков мозга; истончение и расхождение костей черепа, диспропорция мозговой и лицевой частей черепа, косоглазие, умственная отсталость и задержка развития, расстройства движений и координации, нистагм, атрофия белого вещества мозга.



X-СЦЕПЛЕННОЕ РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Гемофилия

Клинические признаки: под- и внутри кожные кровотечения, кровоизлияния в крупные суставы, подкожные и межмышечные гематомы, гематурия, сильное кровотечение при травмах.
Причина: дефицит антигемофильного глобулина.



X-СЦЕПЛЕННОЕ РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Дальтонизм – нарушение цветового зрения



X-СЦЕПЛЕННОЕ РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Агаммоглобулинемия - наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием или резким снижением содержания в крови гамма-глобулинов. При этом снижается или становится невозможной выработка антител, в связи с чем больные с агаммаглобулинемией чрезвычайно подвержены инфекционным болезням.

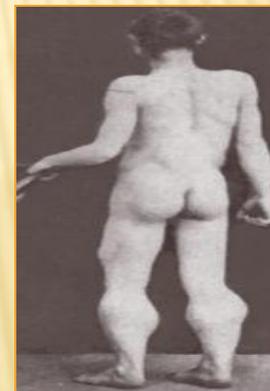
Встречается только у мальчиков, обычно в возрасте до 6 лет. Начинается заболевание обычно со 2-го года жизни, но первые его признаки могут появиться уже в конце 1-го года. Клинически агаммаглобулинемия характеризуется рецидивирующими бактериальными инфекциями, в то время как вирусные переносятся обычно удовлетворительно. Инфекционные болезни при агаммаглобулинемии протекают длительно, с частыми обострениями и тяжелыми осложнениями. Отмечаются повторные пневмонии, отиты, пиодермии, сепсис.



X-СЦЕПЛЕННОЕ РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Псевдогипертрофическая дистрофия Дюшена – редко встречающееся врожденное заболевание, характеризующееся мышечной слабостью.

Симптомы болезни начнут проявляться лишь к 18 месяцам. Все попытки ребенка встать на ноги, начать ходить будут заканчиваться неудачно. Первым признаком заболевания может стать тот факт, что ребенок не начинает ходить к положенному времени. Малыш ходит вразвалочку и падает гораздо чаще, чем остальные дети в его возрасте. Характерным симптомом болезни могут стать попытки ребенка встать из положения сидя на полу, при которых он поддерживает ноги с помощью рук. Икроножные и бедренные мышцы могут казаться крепче, чем обычно, хотя на самом деле они очень слабые и не в состоянии выполнять свои функции.



Далее



Возврат



Содержание

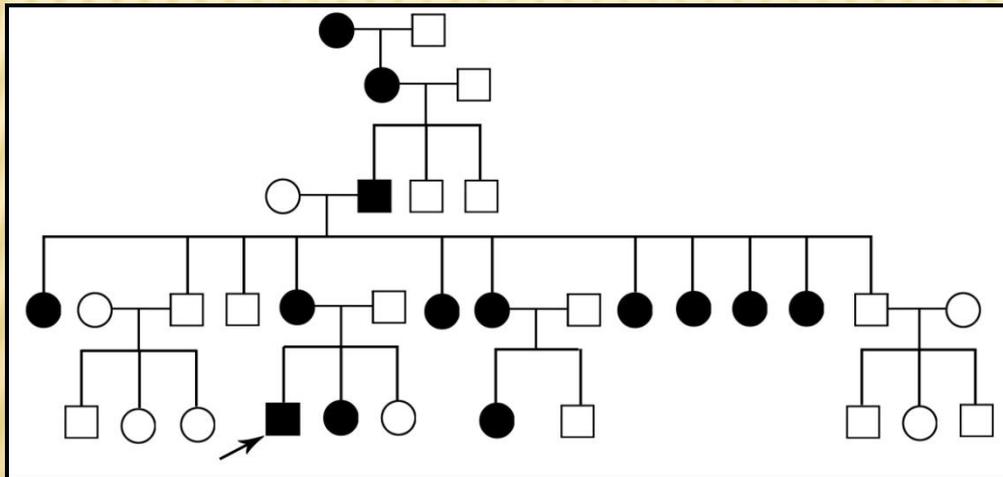


Выход

ЗАБОЛЕВАНИЯ С Х-СЦЕПЛЕННЫМ ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

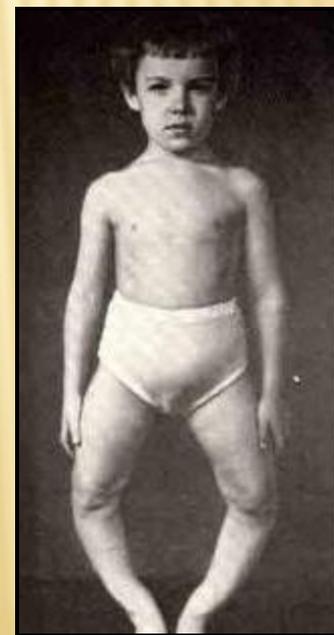
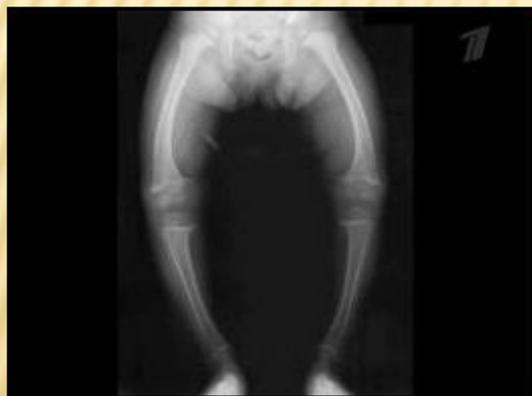
Характерные признаки наследования

- 1. Заболевание встречается часто и во всех поколениях
- 2. Женщины наследуют признак чаще, чем мужчины
- 3. В семье, где мужчина болен, а женщина здорова, болеют только дочери, а все сыновья и их дети здоровы.
- 4. У здоровых родителей дети здоровы



X-СЦЕПЛЕННОЕ ДОМИНАНТНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Гипофосфатный рахит – наследственное заболевание, характеризующееся низким содержанием щелочной фосфатазы в сыворотке крови. Заболевание сопровождается аномалиями скелета вследствие нарушения процессов окостенения.



X-СЦЕПЛЕННОЕ ДОМИНАНТНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Наследственная слепота



Далее



Возврат



Содержание



Выход

Х-СЦЕПЛЕННОЕ ДОМИНАНТНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

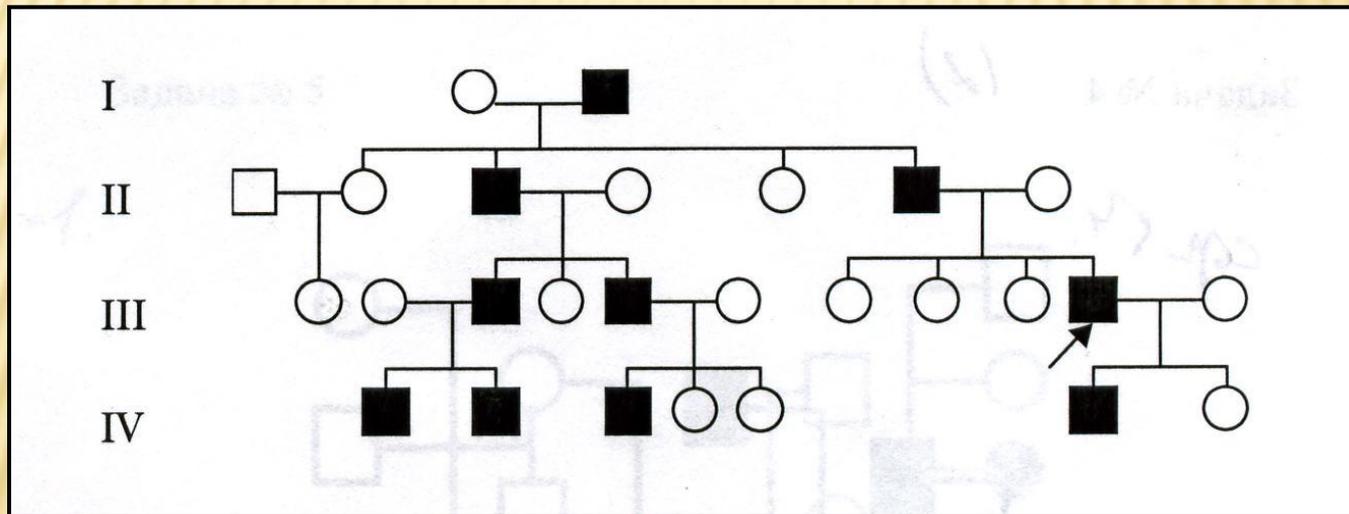
Потемнение зубной эмали



У-СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Характерные признаки наследования

- 1. Заболевание встречается часто и во всех поколениях
- 2. Заболевание встречается только у мужчин, которые передают признак только своим сыновьям.



У-СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Гипертрихоз ушных раковин



 Далее

 Возврат

 Содержание

 Выход

У-СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Перепонки между пальцами



ВОПРОСЫ ДЛЯ ЗАКРЕПЛЕНИЯ МАТЕРИАЛА



КАКОВА ПРИЧИНА ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ?

Генные болезни – разнообразная группа заболеваний, причиной которой являются мутации единичных генов.



КАК КЛАССИФИЦИРУЮТСЯ ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ПО ТИПАМ НАСЛЕДОВАНИЯ?

1) аутосомно-доминантные;



2) аутосомно-рецессивные;



3) X-сцепленные доминантные;



4) X-сцепленные-рецессивные



5) Y- сцепленные (голандрические).



ПО КАКОМУ ТИПУ НАСЛЕДУЮТСЯ ПАТОЛОГИИ СТРОЕНИЯ КОНЕЧНОСТЕЙ?

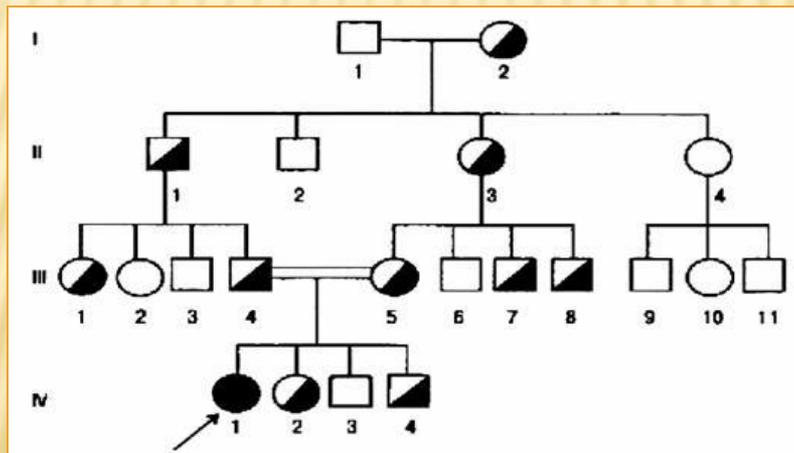
Патологии строения конечностей наследуются по аутосомно-доминантному типу



КАКОВЫ ХАРАКТЕРНЫЕ ПРИЗНАКИ НАСЛЕДОВАНИЯ У АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ?

Характерные признаки наследования

- 1. Больной ребенок рождается у клинически здоровых родителей.
- 2. Болеют сибсы, т.е. братья и сестры.
- 3. Оба пола поражаются одинаково.
- 4. Чаще встречается при кровнородственных браках.
- 5. Если больны оба супруга, то все дети будут больными.



ПРИВЕДИТЕ ПРИМЕРЫ ЗАБОЛЕВАНИЙ С Х-СЦЕПЛЕННЫМ РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

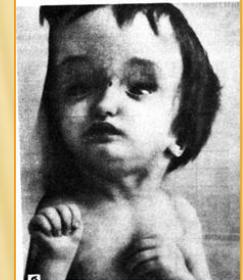
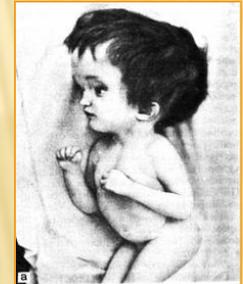
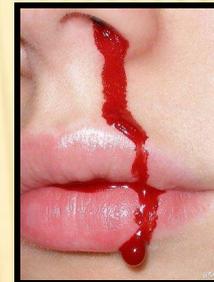
Гемофилия

Гидроцефалия

Дальтонизм

Псевдогипертрофическая дистрофия
Дюшена

Агаммаглобулинемия



ПРИВЕДИТЕ ПРИМЕРЫ ЗАБОЛЕВАНИЙ С Х-СЦЕПЛЕННЫМ ДОМИНАНТНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Гипофосфатный рахит



Наследственная слепота

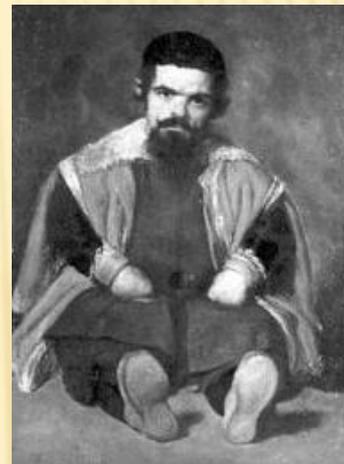


Потемнение зубной эмали



ПРИВЕДИТЕ ПРИМЕРЫ ЗАБОЛЕВАНИЙ С У-СЦЕПЛЕННЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ

Гипертрихоз ушных раковин



Перепонки между пальцами



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Агаммоглобулинемия – наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием или резким снижением содержания в крови гамма-глобулинов

Адреногенитальный синдром – врожденная гиперплазия коры надпочечников

Альбинизм – врожденное отсутствие нормальной пигментации

Алкаптонурия – наследственная болезнь, характеризующаяся выделением с мочой гомогентизиновой кислоты

Арахнодактилия – паучьи пальцы (синдром Марфана)



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Астигматизм – сочетание в одном глазу разных видов рефракции или разных степеней рефракции одного вида

Аутосомно-доминантное наследование – тип наследования признака, при котором одного мутантного аллеля, локализованного в аутосоме, достаточно, чтобы болезнь или признак могли проявиться

Аутосомно-рецессивное наследование – тип наследования признака или болезни, при котором мутантный аллель, локализованный в аутосоме, должен быть унаследован от обоих родителей

Афибриногенемия – редкое заболевание из группы геморрагических диатезов, характеризующееся кровоточивостью, связанной с врожденным отсутствием фибриногена



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Белый локон – неокрашенная прядь волос надо лбом

Брахидактилия – укорочение пальцев

Витилиго – очаговая депигментация некоторых участков кожи

Габсбургская челюсть – макрогения – увеличение размеров нижней челюсти

Галактоземия – наследственное заболевание, обусловленное нарушением синтеза галактозы наследственное заболевание, обусловленное нарушением синтеза галактозы

Гемофилия – несвертываемость крови



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Генные болезни – разнообразная группа заболеваний, причиной которой являются мутации единичных генов

Гидроцефалия – заболевание, характеризующееся избыточным накоплением цереброспинальной жидкости в желудочках мозга и подбололочечных пространствах

Гипертрихоз ушных раковин – наличие грубых пигментированных волос на ушных раковинах

Гипофосфатный рахит – наследственное заболевание, сопровождающееся аномалиями скелета вследствие нарушения процессов окостенения



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Дальтонизм – нарушение цветового зрения

Ихтиоз – наследственное заболевание, характеризующееся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза и проявляющееся образованием на коже чешуек, напоминающих чешую рыбы

Микросомия – заболевание, проявляющееся односторонней аномалией ушной раковины и гипоплазией нижней челюсти, аномалиями глаз, ассиметричным лицом, нарушением прикуса

Мукополисахаридозы – группа наследственных заболеваний, обусловленных генетическим дефектом ферментативного расщепления сложных углеводов и сопровождающихся аномалиями скелета, роста, пороками развития внутренних органов



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена) – заболевание, проявляющееся появлением на коже пигментных пятен и кожных и подкожных нейрофибром

Остеогенез – заболевание, сопровождающееся ломкостью костей

Полидактилия – многопалость

Прогерия – синдром преждевременного старения

Псевдогипертрофическая дистрофия Дюшена – редко встречающееся врожденное заболевание, характеризующееся мышечной слабостью



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Синдактилия – сросшиеся пальцы

Тя-Сакса синдром (амавртическая идиотия) – наследственное заболевание, характеризующееся прогрессирующим снижением зрения и интеллекта в сочетании с другими неврологическими симптомами

У-сцепленное наследование – тип наследование признаков, гены которых локализованы в У-хромосоме

Фенилкетонурия – наследственное заболевание, обусловленное нарушением обмена фенилаланина, характеризующееся прогрессирующим слабоумием



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Ферментопатии – группа заболеваний, сопровождающихся нарушением обмена ферментов

Холт-Арама синдром (синдром рука-сердце) — наследственное сочетание аномалий больших пальцев рук и дефекта межпредсердной перегородки

X-сцепленное наследование – тип наследование признаков, гены которых локализованы в X-хромосоме

Экстрадактилия – аномалия развития кисти, характеризующаяся уменьшением количества пальцев, характерным её видом - кисти в виде клешни, имеющей 2 пальца



ЛИТЕРАТУРА

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2006.
2. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д.
«Медицинская генетика» Феникс
Ростов –на- Дону. 2009г.
3. Бочков Н.П. Медицинская генетика.-
М.: Мастерство. 2002г.

**Конец работы.
Вы действительно хотите закончить работу с
информационным материалом темы
«Хромосомные болезни»?**

Да

Нет