

Медико-биологические основы  
обучения и воспитания детей с ОВЗ

# Наследственные болезни

Преподаватель: И.Л. Жаркова



L/O/G/O



## *Наследственные болезни*



По данным Всемирной организации здравоохранения около **4% новорожденных** страдают теми или иными генетически обусловленными дефектами. К этому числу надо прибавить ту наследственную патологию, которая проявляется не сразу после рождения, а в более позднем возрасте. Значительный и все повышающийся процент наследственных форм умственной отсталости привлекает внимание специалистов во всех странах мира.



## Наследственные болезни

# Статистика



1

**0,5-1%** всех новорожденных, пораженных болезнями (синдромами) в результате хромосомных мутаций

2

**0,5-1%** детей с заболеваниями и аномалиями, вызванными мутациями генов

3

**более 2,5%** детей с врожденными пороками развития

4

**3% людей**, страдающих наследуемыми психическими заболеваниями

5

**1% людей**,отягощенных генетическими дефектами



## Наследственные болезни



Все заболевания человека с учетом роли наследственных факторов можно разделить на группы:

Наследственные болезни, которые развиваются только при наличии мутантного гена

Болезни с наследственным предрасположением

Заболевания, которые вызываются различными инфекционными агентами





## Историческая справка

Медицинская генетика как наука и как раздел практического здравоохранения стала складываться после Второй мировой войны одновременно в нескольких странах, прежде всего в США и Великобритании.

Однако истоки ее можно найти задолго до этого времени. Так, еще в конце 20 - 30-х годов в СССР впервые в мире были не только сформулированы принципы организации медико-генетических консультаций как центров профилактики наследственной патологии, но и реализованы в практике. Выдающуюся роль в этом сыграл один из крупнейших советских невропатологов С.Н. Давыденков.

В последующие годы развития медицинской генетики происходило достаточно быстрыми темпами.



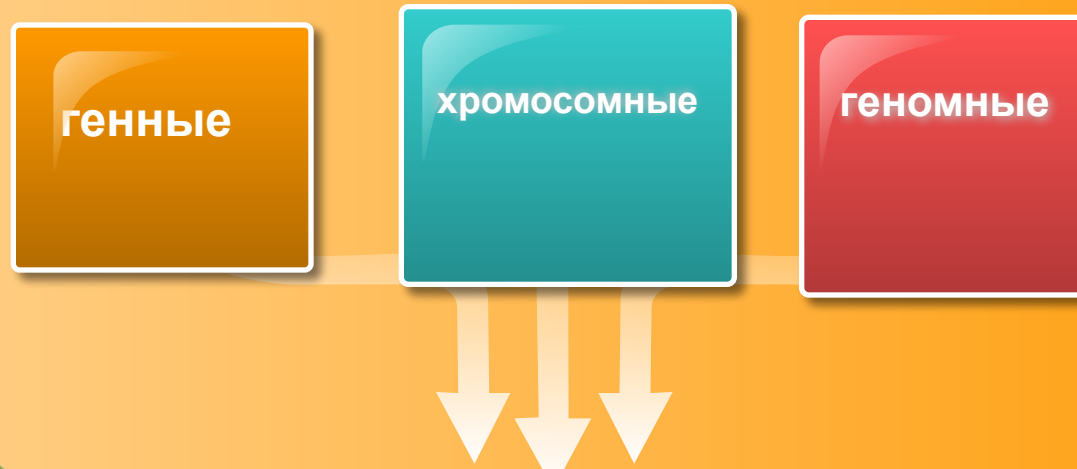


# Наследственные болезни

## Этиология наследственных болезней



Причиной наследственных болезней являются мутации.  
Мутации бывают трех видов:



Самые частые мутации - это генные. Один ген мутирует раз в 40 тысяч лет, но генов миллионы, поэтому 5-10% генов - мутантны.



# Наследственные болезни



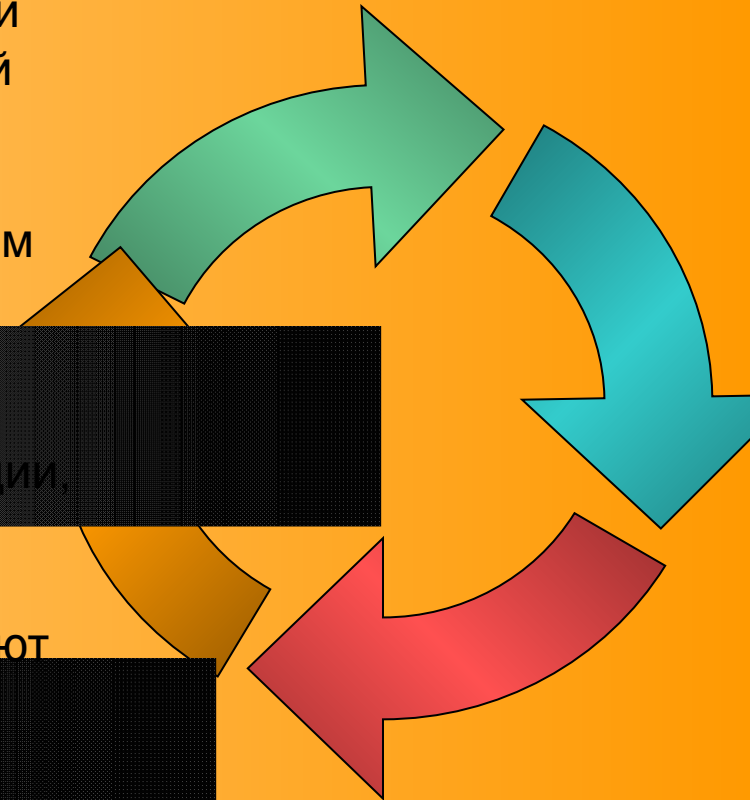
## Генные мутации

Причиной генных мутаций является изменение последовательности нуклеотидов в ДНК (добавки, нехватки или перестановки нуклеотидов). Чаще мутирует рецессивный ген, т.к. он неустойчив к неблагоприятным условиям.

Такие мутации не проявляются в первом поколении, а накапливаются в генофонде, образуя резерв наследственной изменчивости.

Генные мутации подвергаются репарации, т.е. удалению мутации гена и восстановлению поврежденной ДНК.

Такие мутации самые частые и изменяют фенотип незначительно.



# Наследственные болезни



дефиценсы  
делеции

нехватка

дубликации

удвоение

обмен  
участками

**Хромосомные  
мутации**

транслокации

повороты

инверсии

транспозиции

перемеще-  
ние





# Наследственные болезни



## Хромосомные мутации

Такие мутации сильно изменяют фенотип, т.к. изменяется много генов, не накапливаются в генофонде, т.к. у них очень высокая летальность. Хромосомные мутации могут так же быть материалом для естественного отбора и селекции.

*Делеция по 5 аутосоме (синдром «кошачьего крика»)* причина - делеция короткого плеча 5 аутосомы. Признаки: у новорожденных нарушение строения гортани, «мяукающий» тембр голоса, слабоумие, отсталость психомоторики.

*Делеция хромосомы 21 - хроническое белокровие (лейкемия)*

*Синдром «дупликация-делеция 3 аутосомы»* - спонтанные аборт, в случае рождения дети не способны сидеть, есть твердую пищу, имеют очень короткий нос.



# Наследственные болезни



## Хромосомные мутации

*синдром «кошачьего крика»*

Признаки: у новорожденных нарушение строения гортани, «мяукающий» тембр голоса, слабоумие, отсталость психомоторики.



В 1963 году Дж.Лежен описал синдром, обусловленный хромосомной мутацией (делецией) короткого плеча пятой хромосомы.

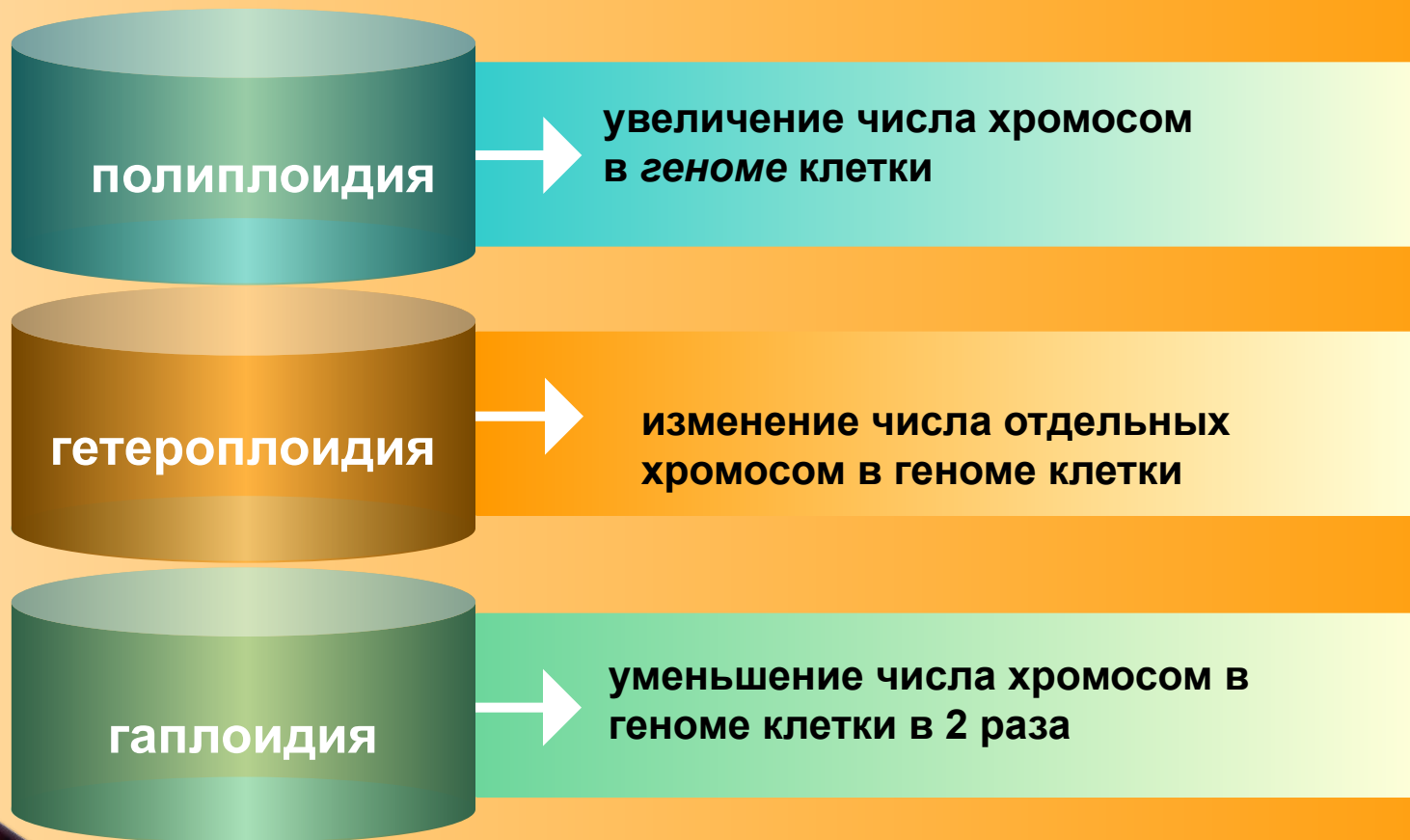


# Наследственные болезни



## Геномные мутации

Причиной геномных мутаций является изменение числа хромосом в клетке. Они вызывают очень сильные изменения в фенотипе, всегда проявляются в первом поколении.



# Наследственные болезни

## С-м Шерешевского-Тернера



- *Моносомия* - X кариотип 45, XO - единственная моносомия, совместимая с жизнью человека (45, YO-летальны), частота 1:4000, наблюдается только у особей женского пола - недоразвиты яичники и матка, бесплодие, рост ниже нормы, умственная ограниченность.



# Наследственные болезни

## Синдром Клайнфельтера



**Синдром Клайнфельтера** встречается только у мужчин в двух формах:

Полисомия по X-хромосоме.  
Больные с кариотипом 47, XXУ - мужчины женоподобного сложения (развита грудь, женский голос, длинные ноги, евнуховидный тип сложения), недоразвиты семенники, бесплодны, психически нормальны, но болтливы.





# Наследственные болезни



## Трисомия - X



**Трисомия - X**  
**(синдром Трепло X)**  
**кариотип (47, XXX)**

**-известны только у женщин,**  
**-частота синдрома 1: 700**  
**(0,1%):**

**нерезкие отклонения в**  
**физическом развитии,**  
**нарушение функций**  
**яичников,**  
**преждевременный климакс,**  
**снижение интеллекта**



## **Трисомия-21 (болезнь Дауна)**

- причина патологии -  
трисомия по 21  
хромосоме. Это самая  
распространенная из всех  
аномалий, частота  
рождения составляет  
1:500 (до 40% детей с  
этой болезнью рожают  
матери старше 40 лет) -  
монголоидность,  
укороченные конечности,  
микроцефалия, аномалии  
лица, психическая  
отсталость, снижение  
иммунитета, 17%  
больных умирают в  
первый год жизни.



# Наследственные болезни





# Наследственные болезни



## Трисомия-12 (синдром Патау)

Трисомия-12 (синдром Патау) кариотип 17(+13).

Частота 1:14 500.

Признаки: глухота, аномалии сердца и почек, полидактия и сращение пальцев, умственная отсталость, отсутствие глаз, расщепление неба.

Продолжительность жизни таких детей не более года.



# Наследственные болезни



## Трисомия-18 (синдром Эдвардса)

причина патологии -  
трисомия по 18  
хромосоме.

Частота 1:4500 -  
множественные пороки  
многих органов,  
умственная отсталость,  
недоразвитие нижней  
челюсти, аномалии  
черепа, кистей, ушей.





# Наследственные болезни



## Диагностика наследственных болезней

- 1. Пренатальная (внутриутробная), т.е. методом ультразвукового сканирования, рентген плода, *амиоцентез* - анализ околоплодной жидкости со слущенными клетками плода.
- 2. Постнатальная (после рождения) - на основе *дерматоглифики* (отпечатка пальцев) и морфологического анализа (внешние признаки)
- 3. Преклиническая (досимптоматическая)
- 4. Ранняя постнатальная диагностика (идентификация) наследственных болезней, поддающихся лечению.



# Наследственные болезни



## Лечение наследственных болезней

- **1. Симптоматическое и патогенетическое** - воздействие на симптомы болезни (генетический дефект сохраняется и передается потомству):
  - 1) *диетотерапия*, обеспечивающая поступление оптимальных количеств веществ в организм, что снимает проявление наиболее тяжелых проявлений болезни (слабоумие, фенилкетонурия).
  - 2) *фармакотерапия (введение в организм недостающего фактора)* - периодические инъекции недостающих белков, ферментов, глобулинов резус-фактора, переливание крови, что временно улучшает состояние больных (анемия, гемофилия)
  - 3) *хирургические методы* - удаление органов, коррекция повреждений или трансплантация (волчья губа, врожденные пороки сердца)



# Наследственные болезни



**2. Евгенические мероприятия** - компенсация естественных недостатков человека в фенотипе (в том числе и наследственных), т.е. улучшение здоровья человека через фенотип. Заключаются в лечении адаптивной средой: дородовая и послеродовая забота о потомстве, иммунизация, переливание крови, трансплантация органов, пластическая хирургия, диета, лекарственная терапия и т.д. Включает симптоматическое и патогенетическое лечение, но не позволяет полностью избавиться от наследственных дефектов и не уменьшает количество мутантных ДНК в популяции человека.



# Наследственные болезни



**Этиологическое лечение** - воздействие на причину болезни (должно приводить к кардинальному исправлению аномалий). В настоящее время не разработано. Все программы в желаемом направлении фрагментов генетического материала, определяющих наследственные аномалии, исходят из идей *генной инженерии* (направленные, обратные индуцированные мутации с помощью открытия сложных мутагенов или заменой в клетке «больного» фрагмента хромосомы «здоровым» естественного или искусственного происхождения)





## Профилактика наследственных болезней

- медико-генетические консультации,
- пренатальная диагностика,
- диспансеризация.

Специалисты во многих случаях могут указать родителям на вероятность появления ребенка с определенными пороками, хромосомной болезнью или нарушениями обмена, обусловленными генными мутациями.





# Наследственные болезни



## Современная проблематика и перспективы

Сегодня ученым удалось выяснить только связь между нарушениями хромосомного аппарата, с одной стороны, с различными патологическими изменениями в организме человека - с другой.

### *Перспективы:*

- установление взаимосвязи между наследственными заболеваниями и хромосомными повреждениями;
- выявление причин первоначальных нарушений в системе хромосом;
- изучение механизма развития хромосомных болезней;



# Наследственные болезни



## Перспективы:

- изучение биохимических сдвигов в организме, возникающих в связи с изменениями хромосомного набора (установить, какая именно хромосома, или даже какой ее определенный участок контролирует тот или иной процесс обмена веществ);
- составление генетической карты человека, то есть установление расположения генов в хромосомах;
- разработка эффективных способов профилактики и лечения хромосомных заболеваний.



# Наследственные болезни



Спасибо за внимание!

