

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ. ПРИЧИНЫ.

Над презентацией работали ученики 11-ого
класса 2019-ого года выпуска Никита
Бахановский и Максим Липкин

- ▶ **Наслédственные заболéвания** — заболевания, возникновение и развитие которых связано с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате клеток. В основе наследственных заболеваний лежат нарушения наследственной информации — мутации: хромосомные и генные мутации. Наследственные заболевания могут быть обусловлены мутациями, передаваемыми в семьях по наследству, или мутациями, вновь возникшими в клетках зародышевой линии, в зиготе или на очень ранних этапах развития. Наследственные болезни многочисленны (известно свыше 6000) и разнообразны по проявлениям.



ОСНОВНОЕ 1



- ▶ От наследственных заболеваний следует отличать врождённые заболевания, которые обусловлены внутриутробными повреждениями, вызванными, например, инфекцией (сифилис или токсоплазмоз) или воздействием иных повреждающих факторов на плод во время беременности. Наследственные болезни и врождённые заболевания представляют собой два частично перекрывающихся множества.



ОСНОВНОЕ 2



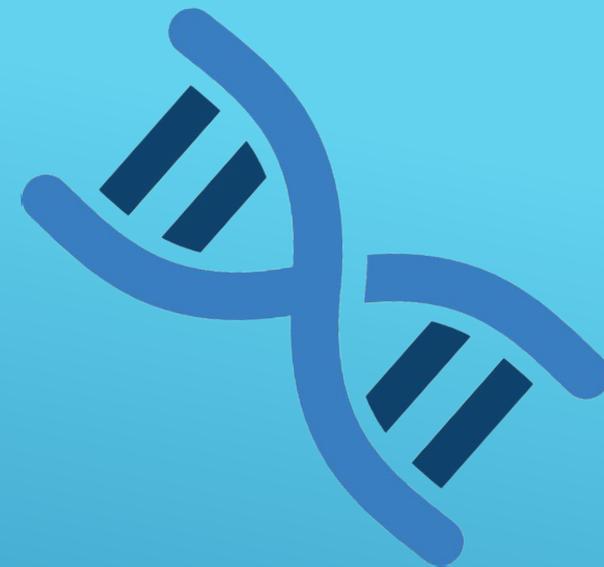
- ▶ При наследственных заболеваниях могут иметь место генетические нарушения различного характера и локализации. Эти болезни могут быть связаны с нарушениями ядерной (хромосомной) или митохондриальной ДНК. Они могут развиваться в результате генных (точечных) мутаций (транзиции, трансверсии, мутации сдвига рамки считывания), либо довольно грубых изменений структуры хромосом или мтДНК (делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транс позиции), а также вследствие геномных мутаций (изменения числа хромосом). Соответственно, наследственные заболевания классифицируют как генные, хромосомные, митохондриальные.



ЛОКАЛИЗАЦИИ. ВИДЫ.



- ▶ Наследственные заболевания классифицируют также по типу наследования. Для значительной части наследственных болезней тип наследования установлен — патологические признаки, также как и нормальные, могут наследоваться аутосомно-доминантно, аутосомно-рецессивно и сцепленно с полом (X-сцепленный доминантный, X-сцепленный рецессивный и Y-сцепленный типы наследования). Термин «аутосомный» указывает на то, что мутантный ген локализован в аутосоме, «X-сцепленный» — в половой X-хромосоме, а «Y-сцепленный» — в половой Y-хромосоме. Выделение доминантного и рецессивного типов наследования существенно с медицинской точки зрения, так как при доминантном типе наследования клиническое проявление болезни обнаруживается у гомо- и гетерозигот, а при рецессивном — только у гомозигот, то есть значительно реже. Основные методы, с помощью которых устанавливается тот или иной тип наследования, — клинко-генеалогический, базирующийся на анализе родословных, и более точный сегрегационный анализ, объектом которого, как правило, являются так называемые «ядерные семьи» (то есть родители и дети).

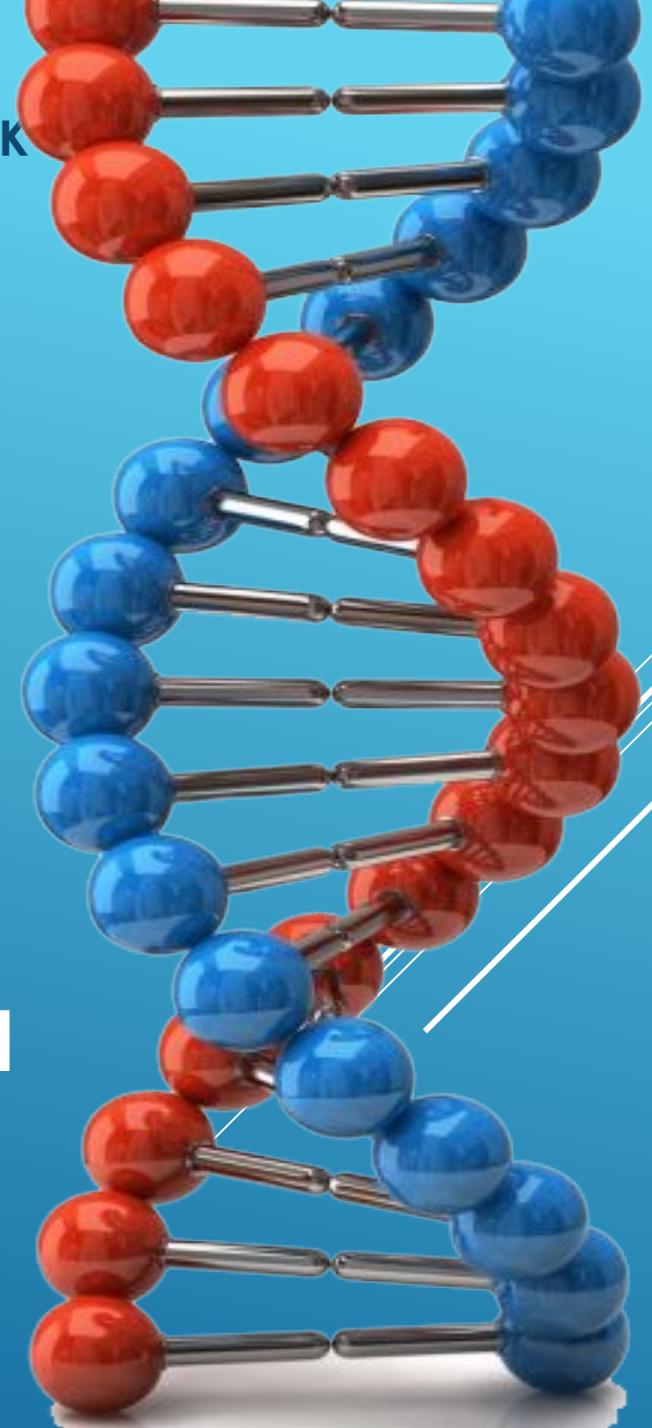


ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- ▶ **Генные болезни, связанные с точечными мутациями ядерной ДНК (делятся на 3 вида)**
- ▶ Моногенные заболевания, связанные с мутациями ядерной ДНК;
- ▶ Полигенные болезни, связанные с мутациями ядерной ДНК.
- ▶ Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.

- ▶ **Хромосомные болезни**
- ▶ Связанные с изменением структуры хромосом.
- ▶ Связанные с изменением числа хромосом:

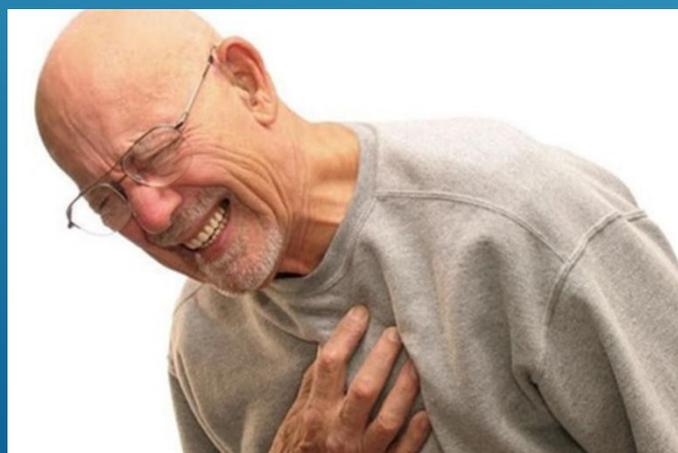
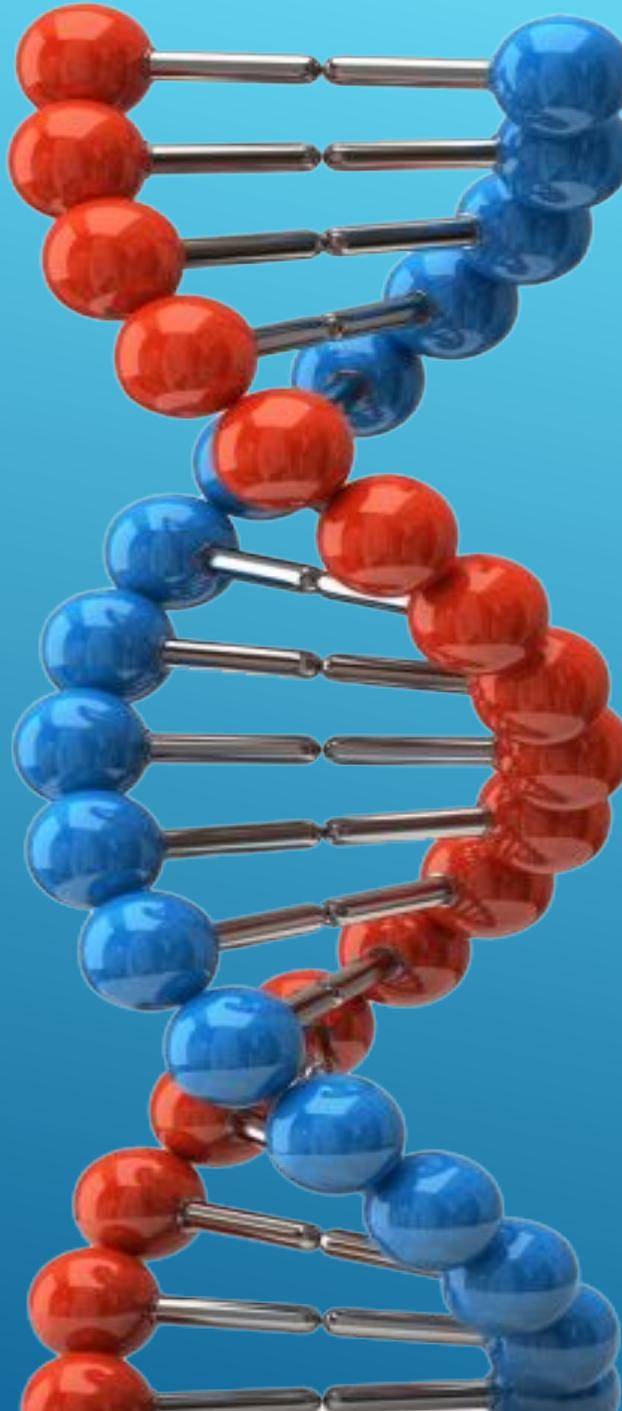
БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ДЕФЕКТАМИ ЯДЕРНОЙ ДНК



- ▶ Генные болезни, связанные с точечными мутациями мт-ДНК.
- ▶ Болезни, обусловленные грубыми структурными нарушениями мт-ДНК.

БОЛЕЗНИ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ДЕФЕКТАМИ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК





BCĚ