

Наследственные болезни и их классификация

Лекция № 5

1. Классификация наследственной патологии.

- По статистике **из 1000 новорождённых** у 35-40 выявляются различные типы наследственных болезней.
- Ежегодно в **нашей стране** рождается примерно 180 тыс. детей с наследственными заболеваниями.
- Из них **больше половины** имеют врождённые пороки, **около 35 тыс.** – хромосомные болезни и **свыше 35 тыс.** – генные болезни.

- **В основу генетической классификации наследственных болезней** положен тип мутаций и характер взаимодействия со средой.
- В связи с этим наследственную патологию в настоящее время делят на **5 групп:**

- **1. Болезни с наследственной предрасположенностью (БСНП) – заболевания, для проявления которых необходимо совместное действие наследственных факторов и факторов внешней среды.**

- **К наиболее встречающимся БСНП относятся:**
- **эпилепсия (8-10:1000),**
- **гипертоническая болезнь (100-200:1000),**
- **сахарный диабет,**
- **язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки (20-50:1000),**
- **бронхиальная астма (2-5:1000),**
- **шизофрения (10-20:1000) и т.д.**

Основные группы БСНП:

- **1. Распространённые болезни среднего возраста (бронхиальная астма, гипертоническая болезнь, язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки).**
- **2. Распространённые психические и нервные болезни (шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз).**
- **3. Врождённые пороки развития.**

- По данным ВОЗ врождённые пороки регистрируются в среднем **у 25 - 35 детей на 1000 новорождённых, что составляет 2,5 - 3,5%.**



- **Анэнцефалия** (от греч. **an** - отрицательная частица и **enkephalos** - мозг) - полное или частичное отсутствие больших полушарий головного мозга, костей свода черепа и мягких тканей.

Анэнцефалия



**Препараты человеческих
плодов с врождённым
отсутствием головного мозга.**

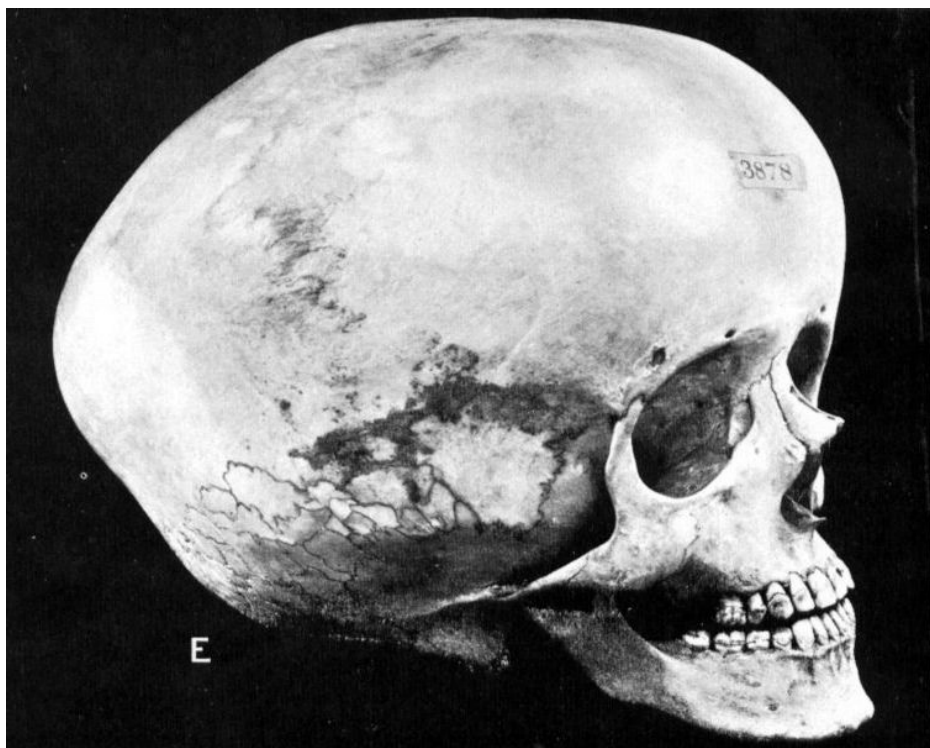




- **Микроцефалия** (от греч. **mikros** - малый и **kerhalē** - голова) - **значительное уменьшение размеров черепа и соответственно головного мозга при нормальных размерах других частей тела.**



- **Гидроцефалия**
или водянка
головного мозга
(от греч. **hydōr**
вода и **kerhalē** -
голова) - это
избыточное
накопление
жидкости в
желудочковой
системе
головного мозга.



**Череп больного
гидроцефалией**

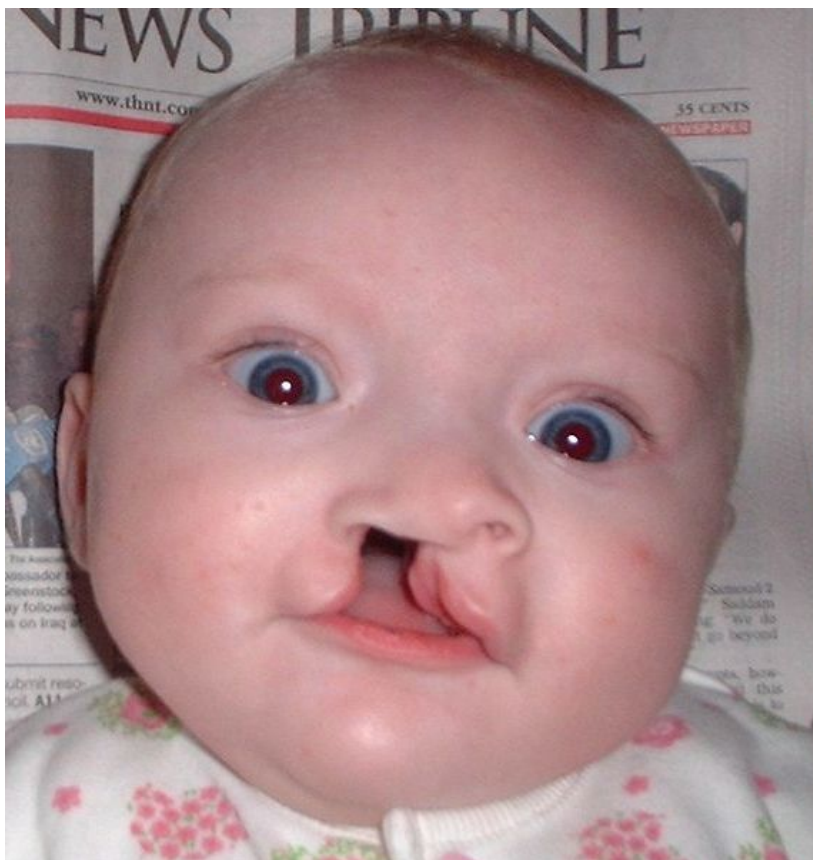




- **Заячья губа -**
вертикальное
расщепление
(посредине, с
одной или
обеих сторон)
верхней губы.



- **Волчья пасть (расщелина нёба)** - расщелина в средней части нёба, возникающая вследствие незаращения двух половин нёба в период эмбрионального развития.
- Может быть поражена лишь часть нёба (например, только мягкое нёбо или язычок нёба), или же расщелина может проходить по всей длине.
- Является часто встречающейся разновидностью **алкогольной эмбриопатии.**



Ребёнок с полным правосторонним расщеплением губы и нёба. Возраст 5 месяцев.



- **Тот же ребёнок после лечения. Возраст 10 месяцев.**



- **Черепно-мозговые грыжи** возникают вследствие порока развития черепа и головного мозга, при котором через имеющийся врождённый дефект костей черепа происходит выпячивание наружу мозга и его оболочек.



- **Спинномозговая грыжа** - дефект развития при котором часть спинного мозга и его оболочки выступают наружу через щель между позвонками позвоночного столба.



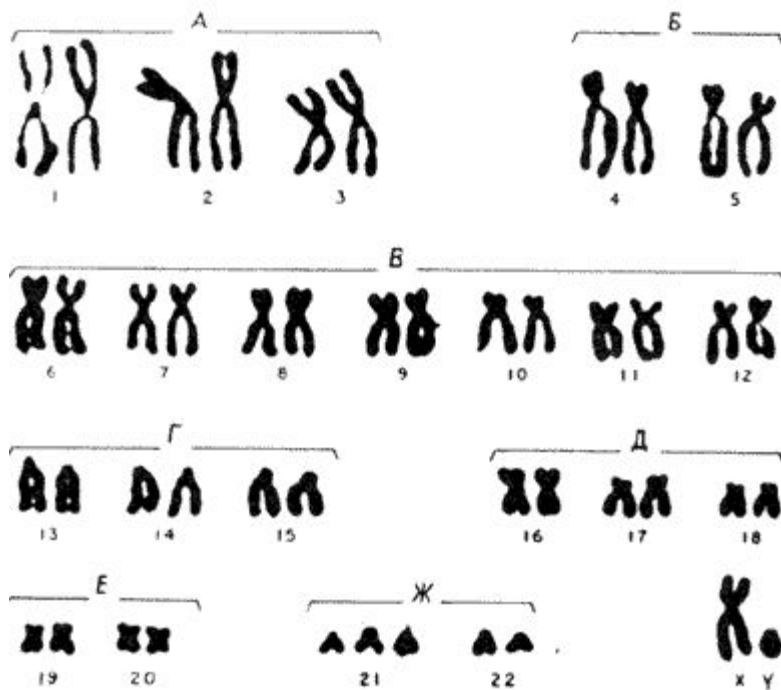
- **2. Хромосомные болезни –**
заболевания, причиной
которых являются
структурные изменения
хромосом или нарушение
их количества.

- В настоящее время описано около 1000 различных видов аномалий хромосом у человека.
- Примерно 100 форм имеют клинически очерченную картину и называются синдромами.

- **Распространённость хромосомных болезней одинакова во всех национальных и этнических группах и составляет в среднем 7 - 8 больных на каждую 1000 новорождённых.**
- **В России хромосомные болезни регистрируются примерно у 12000 новорождённых ежегодно.**

- Все хромосомные болезни можно разделить на 3 группы:
- 1. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау).
- 2. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского - Тернера, синдром Клайнфельтера).
- 3. Синдромы структурных аномалий хромосом (синдром «кошачьего крика»).

47, 21+ - кариотип человека с синдромом Дауна (трисомия 21)



Частота встречаемости



- Частота этого синдрома среди новорождённых составляет **1:700 - 1:800**.
- Одинаково часто наблюдается у **обоих полов**.

Риск рождения детей с синдромом Дауна от возраста женщины

Возраст женщины

Риск синдрома Дауна

До 18 лет

1 : 45

20 лет

1 : 1800

25 лет

1 : 1300

30 лет

1 : 1000

35 лет

1 : 300

40 лет

1 : 100

45 лет

1 : 30

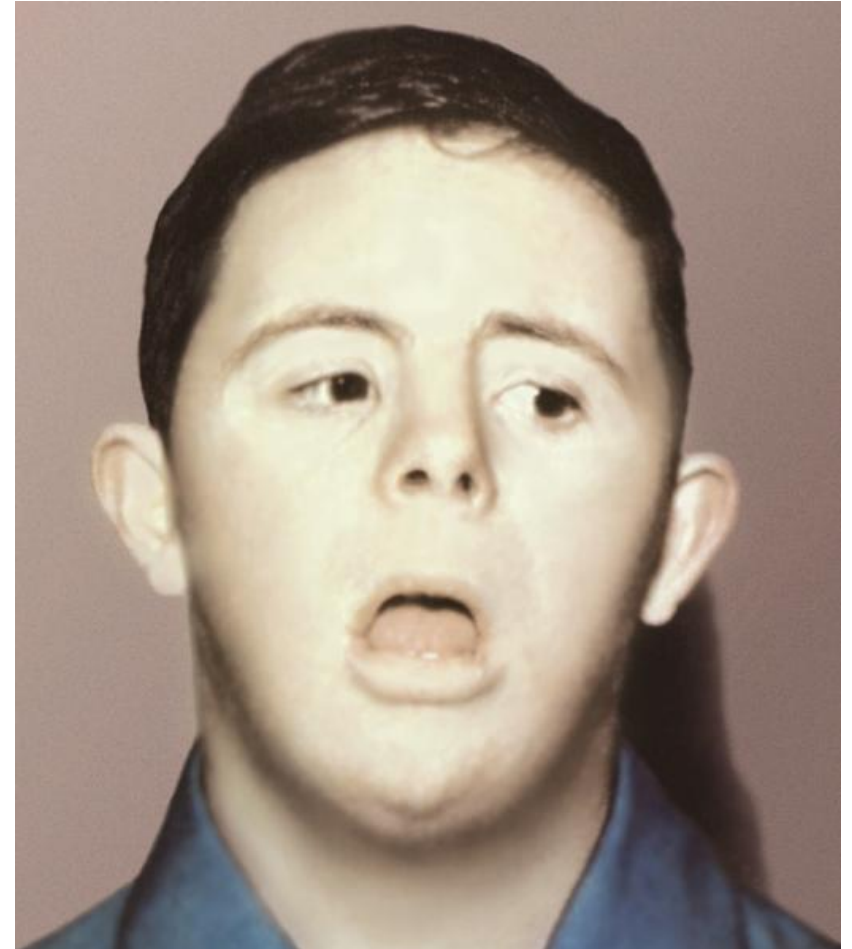
49 лет

1 : 12

Клиническая картина

- черепно-лицевые аномалии:

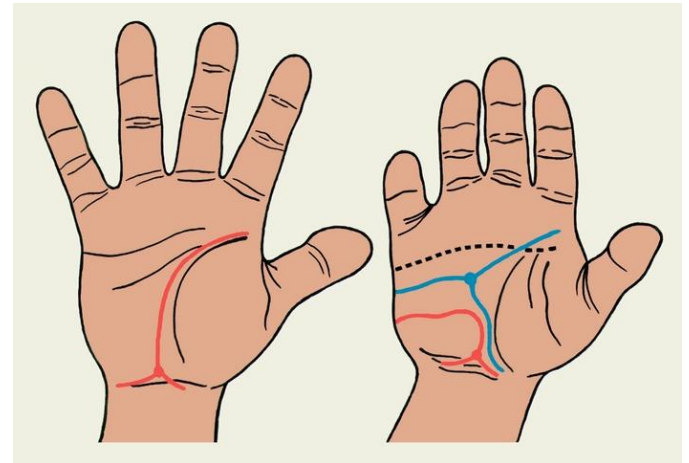
- голова округлой формы с уплощённым затылком;
- плоское лицо;
- монголоидный разрез глаз с эпикантом (**эпикант** – складка кожи над внутренним углом глаза, которая создаёт внешнее сходство с представителями монголоидной расы);
- толстые губы и толстый язык, выступающий изо рта;
- маленькие недоразвитые низко расположенные ушные раковины;
- неправильный рост зубов.



Клиническая картина

- костно-мышечные аномалии:

- низкий рост;
- короткая шея;
- килевидная или воронкообразная деформация грудины;
- широкие кисти и стопы с короткими пальцами;
- поперечная ладонная (обезьянья) складка;
- двухфаланговый мизинец.



Клиническая картина

- пороки внутренних органов:

- пороки сердца и аномалии крупных сосудов;
- пороки пищеварительной системы (встречаются у 15% больных).

Клиническая картина

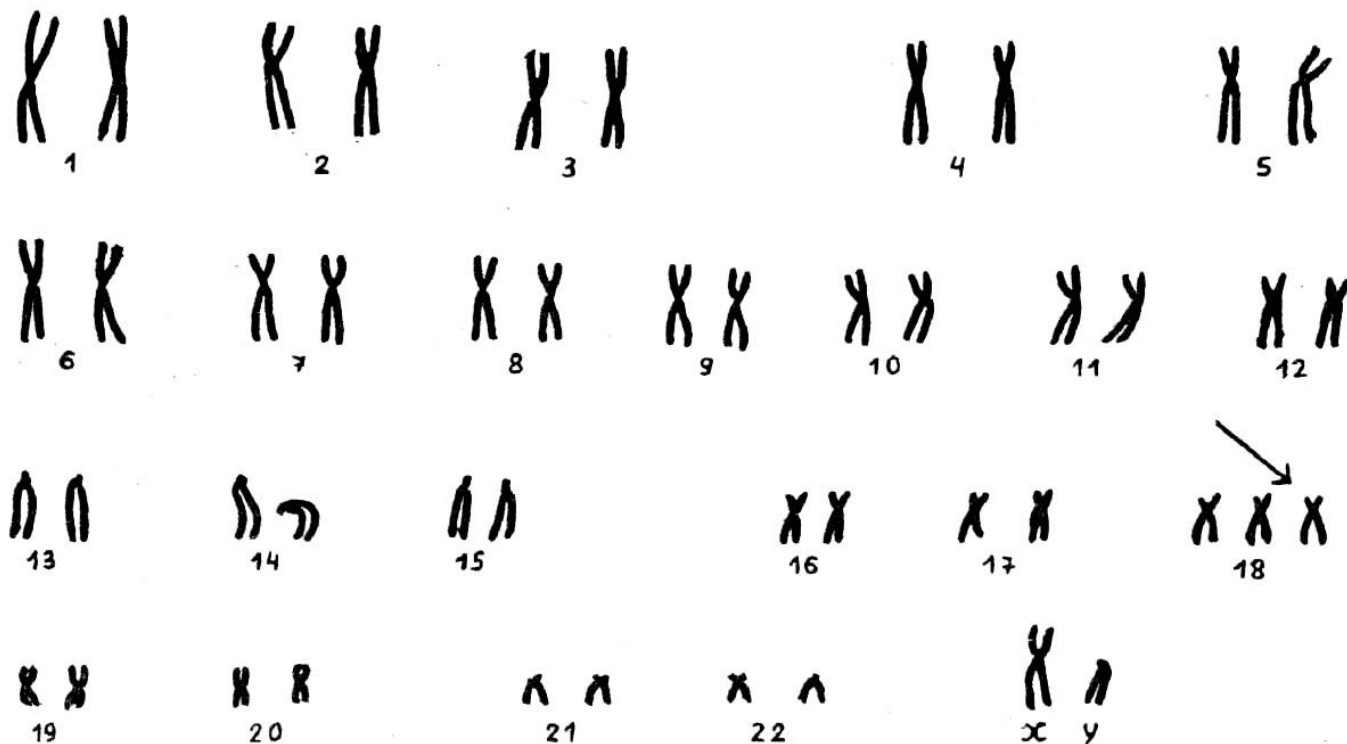
- **аномалии физического и умственного развития:** дети редко начинают самостоятельно сидеть до одного года, почти никогда не ходят до двух лет.
- Характерна умственная отсталость: в основном это **имбецильность** – нерезко выраженная дебильность (65 – 90 %).
- Могут обучаться только во вспомогательных школах, где применяются специальные методы обучения.
- Дети с синдромом Дауна ласковые, внимательные, послушные, терпеливые при обучении, хотя речь развита плохо, слова произносятся нечётко.

Синдром Эдвардса



- Синдром Эдвардса - **второе по частоте после болезни Дауна** хромосомное заболевание.
- Описан в **1960 году** Джоном Эдвардсом и впоследствии получил его имя.

47, 18+ - кариотип человека с синдромом Эдвардса (трисомия 18)



Кариотип мальчика с синдромом Эдвардса
(трисомия 18-й хромосомы)

Клиническая картина



- Наиболее часто отмечают **аномалии мозгового черепа и лица:**
- долихоцефалия (преобладание продольных размеров головы над поперечными);
- маленькая нижняя челюсть;
- узкие и короткие глазные щели;
- деформированные ушные раковины, расположенные в подавляющем большинстве случаев низко; мочка уха, а часто и козелок отсутствуют; наружный слуховой проход сужен, иногда отсутствует.

Клиническая картина

- **Из внешних признаков** отмечаютя:
 - в 80% случаев аномально развитая стопа (стопа-качалка) – пятка резко выступает, свод стопы провисает;
 - сгибательная деформация пальцев (перекрывание V пальцем IV, а II палец перекрывает I);
 - первый палец стоп короче второго;
 - короткая грудина и широкая грудная клетка.



Клиническая картина

- Из пороков внутренних органов наиболее часто наблюдаются пороки сердца и крупных сосудов (90%).
- Со стороны ЦНС, пищеварительной, мочевыделительной, опорно-двигательной и половой систем также обнаруживаются множественные врождённые пороки развития.

Продолжительность жизни

- **Продолжительность жизни у детей с синдромом Эдвардса резко снижена.**
- **60% детей умирают в возрасте 3 месяцев.**
- **До 1 года доживает один ребёнок из 10.**
- **Есть описание больной 19 лет.**
- **Но все выжившие дети имеют глубокую идиотию.**

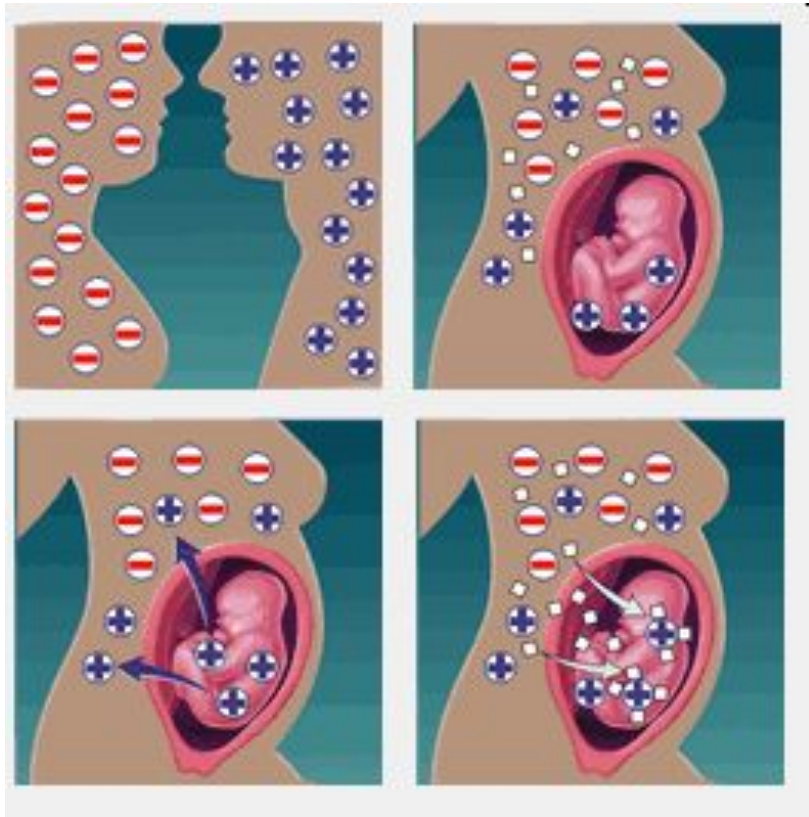
- **3. Моногенные болезни –**
заболевания, причиной
которых являются
мутации отдельных генов.

- Частота моногенных болезней составляет **1 - 2 %**.
- В настоящее время известно **более 4000 генных болезней**.
- В России зарегистрировано **около 1,5 млн. человек, страдающих моногенными болезнями**.

- **К моногенным заболеваниям относятся:**

- **муковисцидоз;**
- **фенилкетонурия;**
- **галактоземия;**
- **врождённый гипотиреоз.**

- **4. Болезни генетической несовместимости матери и плода.**
- **Они развиваются в результате иммунологической реакции организма матери на антиген плода.**



- Наиболее типичное и хорошо изученное заболевание этой группы – гемолитическая болезнь новорождённых.

- **5. Генетические болезни соматических клеток.**
- **Выделены в отдельную группу недавно, поводом к этому послужило обнаружение специфических перестроек в клетках, которые вызывают активацию онкогенов, а, следовательно, развитие злокачественных опухолей.**

2. Понятие о врождённых и наследственных болезнях.

Врождённые болезни – это такие состояния, которые существуют уже при рождении ребёнка.



- **Примерами врождённых, но не наследственных болезней являются талидомидный и алкогольный синдромы.**



- **Фетальный алкогольный синдром** (алкогольный синдром плода, алкогольная эмбриофетопатия, эмбриональный алкогольный синдром, фетальные алкогольные эффекты) - объединяет различные как по сочетанию, так и по степени выраженности отклонения в психофизическом развитии ребёнка, причиной которых является употребление женщиной алкоголя до и во время беременности.



- **Дети с ФАС:**
- **отстают в росте и весе;**
- **имеют характерные особенности лица - лицевые аномалии;**
- **могут иметь проблемы со слухом и зрением;**
- **имеют проблемы с памятью и вниманием и трудности в обучении в школе;**
- **хуже контролируют свои эмоции и свое поведение;**
- **могут нуждаться в специальных педагогах и обучении в специальных школах;**
- **часто недостаточно осознают последствия своих поступков;**
- **могут совершать асоциальные поступки и вступать в конфликт с законом;**
- **всю жизнь нуждаются в социальной защите и медицинском сопровождении.**

- **Наследственные болезни – это заболевания, причиной которых служит патологическая наследственность.**
- **Не все наследственные болезни являются врождёнными.**

- Примером наследственной болезни, которая развивается в пожилом возрасте, является **болезнь Альцгеймера**.
- Учёными установлено, что ген болезни Альцгеймера расположен в 21-й хромосоме.

**Болезнь Альцгеймера
(старческое слабоумие) –
это наследственное
заболевание, причиной
которого являются
атрофические процессы в
клетках головного мозга.**

- Среди естественных причин смертности болезнь Альцгеймера стоит на четвёртом месте.