

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

■  
Таласимова Ксения  
ученица 9-Б класса  
ХООШ № 148

# Определение

Наследственные болезни — заболевания человека, обусловленные повреждением (мутациями) наследственного аппарата (генома) клетки.



# Классификация

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ  
БОЛЕЗНИ

```
graph TD; A[НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ] --> B[ГЕННЫЕ]; A --> C[ХРОМОСОМНЫЕ]; B --> D[МОНОГЕННЫЕ]; B --> E[ПОЛИГЕННЫЕ]; B --> F[МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ];
```

ГЕННЫЕ

ХРОМОСОМНЫЕ

МОНОГЕННЫЕ

ПОЛИГЕННЫЕ

МИТОХОНД-  
РИАЛЬНЫЕ

# Генные болезни

---

Генные болезни - это группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.

Общая частота генных болезней в популяциях людей – **2 - 4%**.

В настоящее время описано более 5 тысяч таких наследственных болезней.

# Моногенные болезни

---

Вызваны мутациями или отсутствием отдельных генов.

Наследуются в полном соответствии с законами Г. Менделя.

Тип наследования  
- аутосомное или сцепленное с X-хромосомой,  
доминантное или рецессивное.

Частота встречаемости 1:10 000 -15 000.

# Синдром Марфана

Наследственная болезнь соединительной ткани,  
вызванная мутацией гена, кодирующего  
структуру белка фибриллина.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу.



арахнодактилия



килевидная грудь



# Известные люди с синдромом Марфана

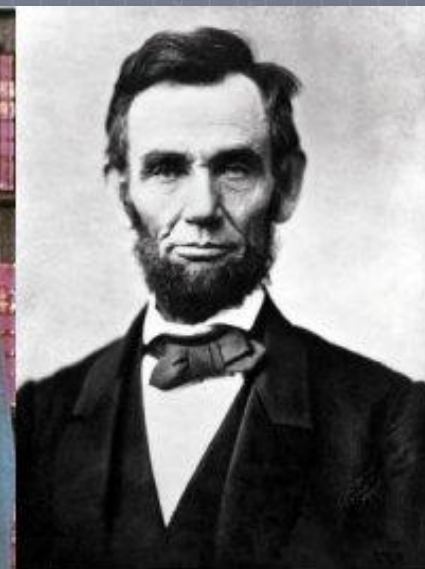


Эхнатон

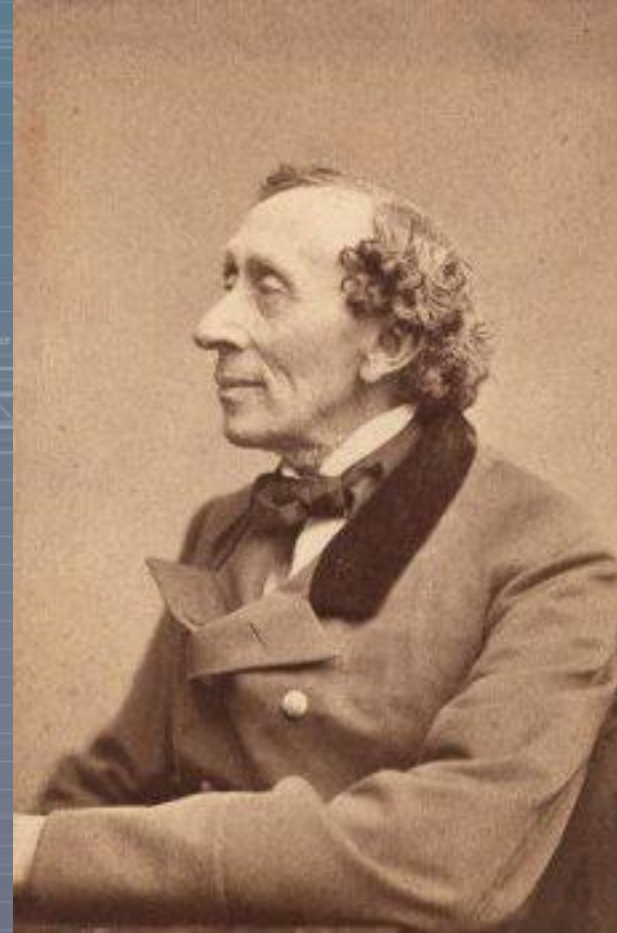


Н. Паганини

Ш. де Голль А. Линкольн



# У Ганса Христиан Андерсена был синдром Марфана



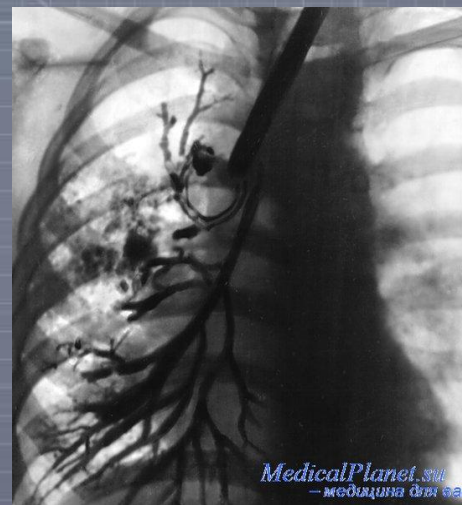


# Муковисцидоз

Заболевание, при котором поражаются экзокринные железы.

Причина - мутация (делеция трех нуклеотидов), приводящая к отсутствию фенилаланина.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.



# Гемофилия

Наследственное генетическое заболевание крови, вызванное врожденным отсутствием факторов свертывания VIII (тип А), IX (тип В).

Наследование, сцепленное с X-хромосомой.



Суставы больного гемофилией

# 17 апреля - День гемофилии



Эмблема Всемирной  
Федерация Гемофилии

# Полигенные болезни

Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и внешних факторов.

**Не** наследуются по законам Г. Менделя (мультифакториальные, многофакторные).

Полигенно наследуются:

некоторые злокачественные новообразования, предрасположенность к ИБС, сахарному диабету, артериальной гипертензии, алкоголизму, атеросклерозу.

# Митохондриальные болезни

---

Затрагивают гены митохондрий.

Известно около 30 болезней.

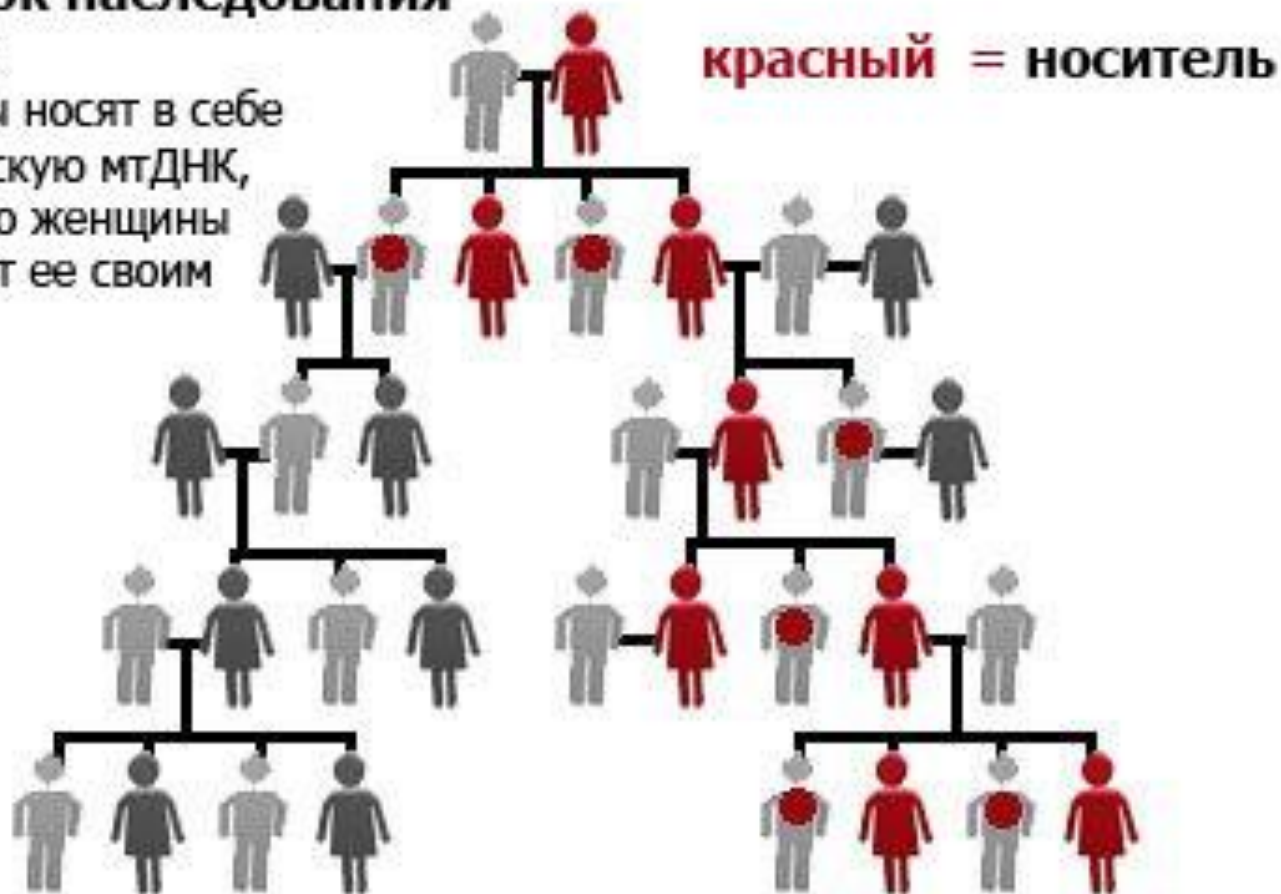
Синдром Лебера (1988) - проявляется быстрым развитием атрофии зрительных нервов, которая ведет к слепоте.

Синдром Пирсона (1989) - вялость, нарушения со стороны крови, поджелудочной железы.

# Наследование мт ДНК

## Порядок наследования мтДНК

Мужчины носят в себе материнскую мтДНК, но только женщины передают ее своим детям



# Хромосомные болезни

Группа болезней, в основе развития которых лежат нарушения **числа** или **структуры** хромосом, возникающие в гаметах родителей или на ранних стадиях дробления зиготы (оплодотворенной яйцеклетки).



Хромосомы человека

# Причины болезней

## ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

связанные с  
нарушением  
плоидности

вызванные нарушением  
числа хромосом

связанные с изменением  
структуры хромосом.



# Нарушение ploидности

Геномные мутации -  
изменения количества  
хромосом в геноме

Анеуплоидии  
– изменение числа  
хромосом,  
**не кратное**  
гаплоидному набору

Полиплоидии –  
изменение  
количества  
хромосом, **кратное**  
гаплоидному набору  
( $3n$ ,  $4n$ )

# Формы анеуплоидий

**Моносомия** — наличие в генотипе всего одной из пары гомологичных хромосом.

Моносомия по половой хромосоме - синдром Шерешевского –Тернера (генотип  $XO$ , пол — женский).

Популяционная частота 1:3000 новорожденных.

Ребенок с синдромом Шерешевского-Тернера



# Формы анеуплоидий

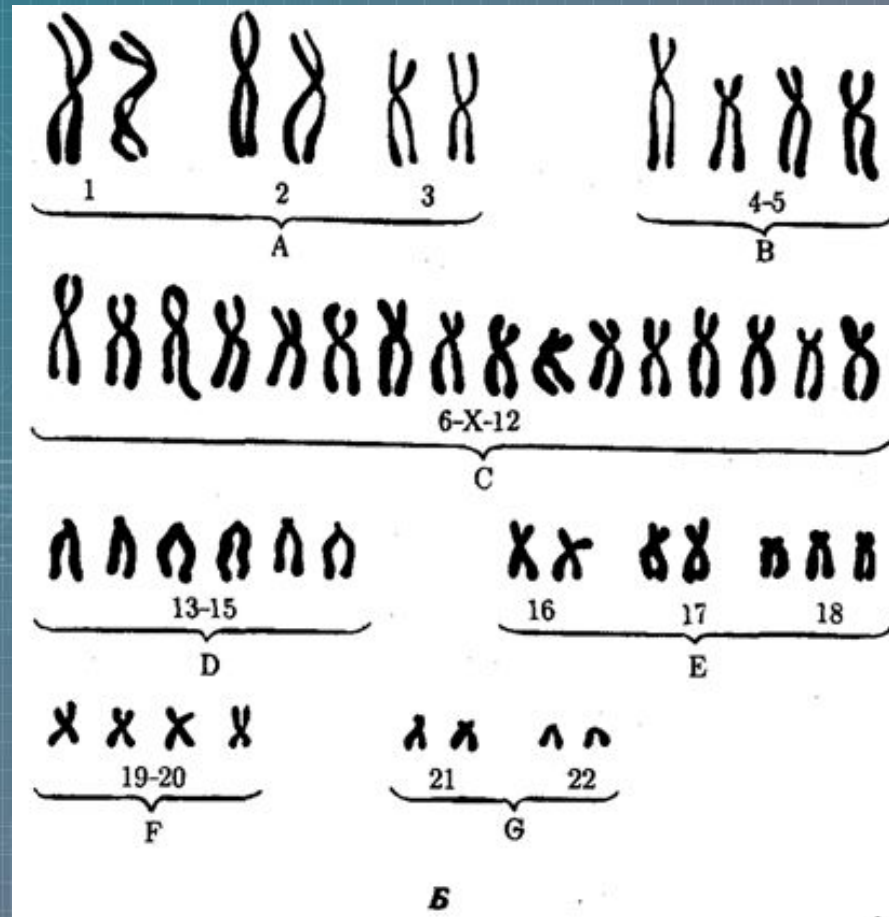
---

Трисомия - наличие в клетке одной дополнительной хромосомы вместо обычного (диплоидного) хромосомного набора.

Известные трисомии аутосом :

- по 13-й хромосоме - синдром Патау
- по 18-й хромосоме - синдром Эдвардса;
- по 21-й хромосоме - синдром Дауна.

# Синдром Эдвардса



Кариотип человека с синдромом трисомии 18

# Синдром Эдвардса



# Синдром Дауна

---



# Мир равных возможностей



Синдром Дауна – не трагедия, если тебя любят!  
21 марта – Международный день человека с  
синдромом Дауна

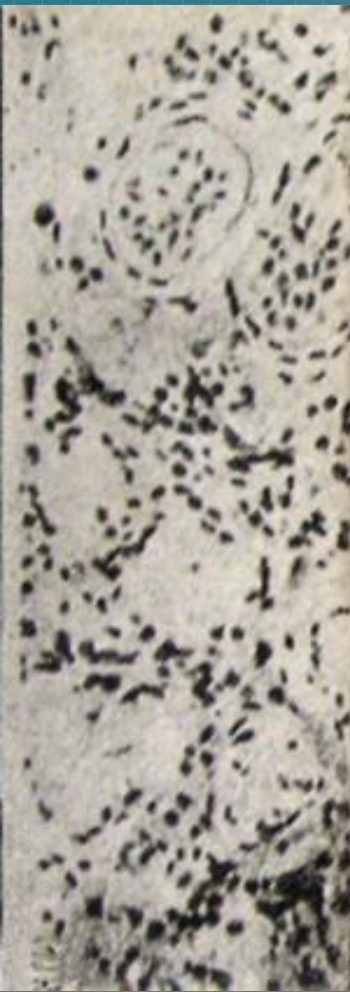
# Трисомии по половым хромосомам

Синдром Клайнфельтера - трисомия по X хромосоме (47,XXY, XXXY, XYY и т.д.).  
Встречается с частотой 1:500-1:750.

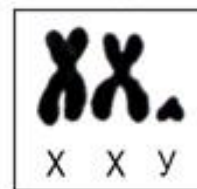
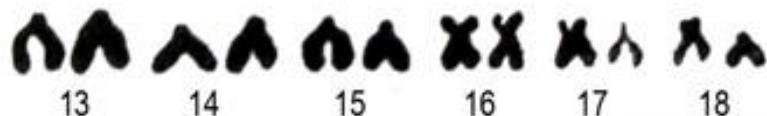
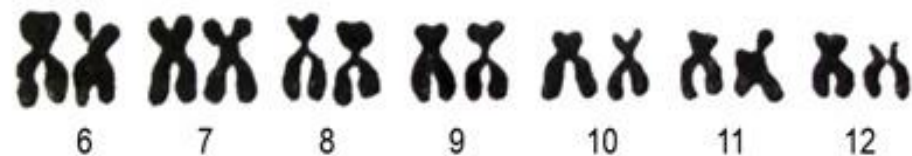
Синдромы три – и полисомии по X хромосоме -  
47,XXX (1 : 1000 - 2000 );  
48,XXXX; 49,XXXXX (редко).

Синдром дисомии по Y-хромосоме  
(47,XYY) (1:800).





## Синдром Клайнфельтера, 47 / XXУ



# Изменения структуры хромосом

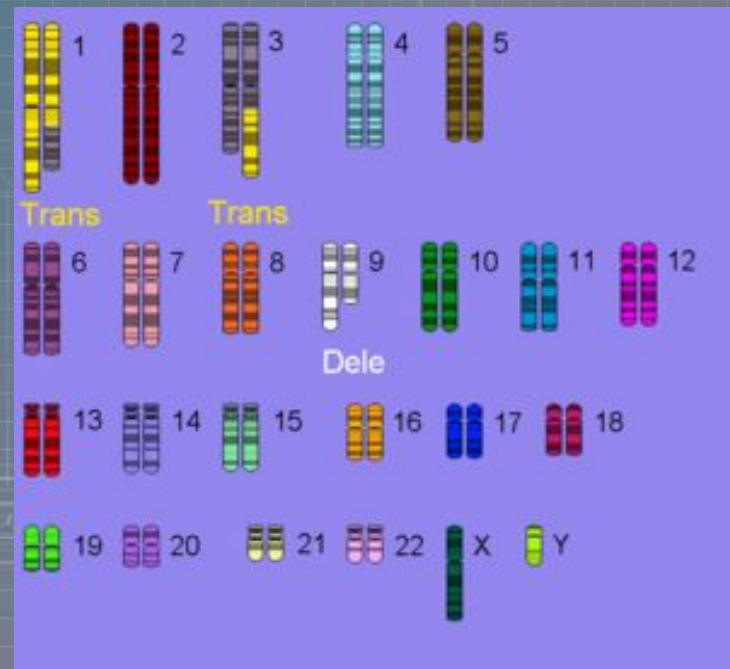
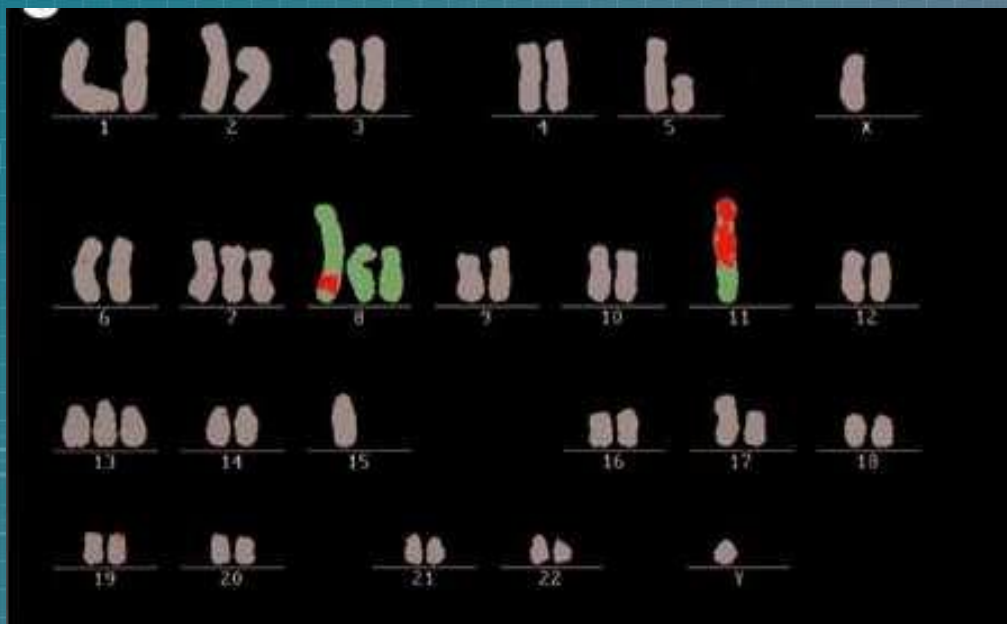


Рис. 1. Транслокации между

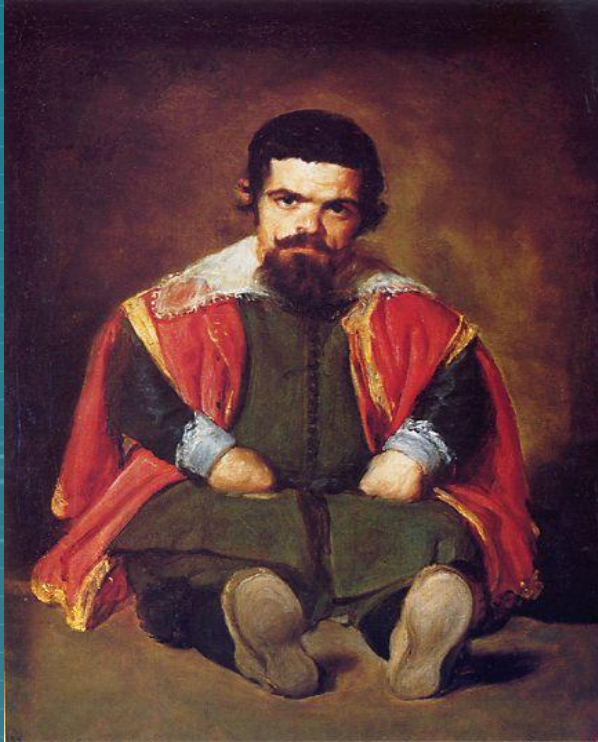
8-й и 11-й хромосомами

Рис. 2. Делеция

части длинного плеча

9- хромосомы.

# Придворные XVII века



Себастьян де Морра, сидящий на полу



Франсиско Лескано



Дон Диего де Аседо с книгой в руках

**LOGO**

