

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

Кариотипирование

- ◎ – цитогенетический метод - позволяющий выявить отклонения в структуре и числе хромосом, которые могут стать причиной бесплодия, другой наследственной болезни и рождения больного ребенка

два основных типа этого исследования:

- ① изучение хромосом клеток крови пациентов
- ② пренатальное кариотипирование, то есть исследование хромосом плода.

Все наследственные болезни делятся на три группы:

- ◎ **Генные** (моногенные - в основе патологии одна пара аллельных генов)
- ◎ **Хромосомные**
- ◎ **Болезни с наследственным предрасположением (мультифакториальные).**

Генные болезни

это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена.

Общая частота болезней в популяции составляет 1-2 %. Условно частоту генных болезней считают высокой, если она встречается с частотой 1 случай на 10000 новорожденных, средней - 1 на 10000 - 40000 и далее – низкой.

мутантный аллель → измененный
первичный продукт → цепь
последующих биохимических
процессов клетки → органы →
организм

- ⦿ синтез аномального белка;
- ⦿ выработка избыточного количества генного продукта;
- ⦿ отсутствие выработки первичного продукта;
- ⦿ выработка уменьшенного количества нормального первичного продукта

К генным болезням у человека относятся многочисленные болезни обмена веществ.

Они могут быть связаны с нарушением обмена углеводов, липидов, стероидов, пуринов и пиримидинов, билирубина, металлов и др.

- 1) болезни аминокислотного обмена (фенилкетонурия, алкаптонурия);
- 2) наследственные нарушения обмен углеводов (галактоземия, гликогеновая болезнь и др.);
- 3) болезни, связанные с нарушением липидного обмена (болезнь Ниманна-Пика, болезнь Гоше и др.);
- 4) наследственные нарушения обмена стероидов;
- 5) наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена (подагра, синдром Леша-Найяна и др.);
- 6) болезни нарушения обмена соединительной ткани (болезнь Марфана, мукополисахаридозы и др.);
- 7) наследственные нарушения гемма- и порфирина (гемоглобинопатия);
- 8) болезни, связанные с нарушением обмена в эритроцитах (гемолитическая анемия и др.);
- 9) наследственные нарушения обмена билирубина;
- 10) наследственные болезни обмена металлов (болезнь Коновалова-Вильсона и др.);
- 11) наследственные синдромы нарушения всасывания в пищеварительном тракте (муковисцидоз, непереносимость лактозы и др.).

Хромосомные болезни, или синдромы

- это группа врожденных патологических состояний, проявляющихся множественными пороками развития, различающихся по своей клинической картине, часто сопровождающихся тяжелыми нарушениями психического и соматического развития.

Основной дефект

- различные степени интеллектуальной недостаточности,
- нарушения зрения, слуха, опорно-двигательного аппарата,
- более выраженные, чем интеллектуальный дефект, расстройства речи, эмоциональной сферы и поведения.

Диагностические признаки хромосомных синдромов можно разделить на *три группы*:

- ⦿ неспецифические, т.е. такие, как выраженная умственная отсталость, сочетающаяся с дисплазиями, врожденными пороками развития и черепно-лицевыми аномалиями;
- ⦿ признаки, характерные для отдельных синдромов;
- ⦿ патогномоничные для конкретного синдрома, например, специфический плач при синдроме «кошачьего крика».

Болезни, в патогенезе которых играет роль наследственность и проявление которых зависит от действия факторов внешней среды, называют **болезнями с наследственным предрасположением.**

Наследование таких болезней не подчиняется законам Менделя.

- ⦿ В основе наследственной предрасположенности лежит генетическая уникальность организма, проявляющаяся в особенностях индивидуальных реакций организма на окружающую среду.
- ⦿ В зависимости от того, с мутациями или сочетанием нормальных аллелей преимущественно связана наследственная предрасположенность, выделяют **моногенную** или **полигенную** предрасположенность к болезням.

Выделяют следующие основные группы болезней с наследственной предрасположенностью:

1. врожденные пороки развития (анэнцефалия, черепно-мозговая грыжа, вывих бедра и др.)
2. хронические заболевания неинфекционной этиологии
 - a) нервно-психические (шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз, рассеянный склероз) болезни
 - b) распространенные соматические болезни среднего возраста (бронхиальная астма, язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки, ишемическая болезнь сердца, варикоз, диабет и др.).