

1.3 Моногенные болезни, сцепленные с полом

мышечная дистрофия типа Дюшенна,
гемофилии А и В,

синдрома Леша — Найхана,

болезни Гунтера, болезни Фабри

(рецессивное наследование, сцепленное с X
хромосомой),

фосфат-диабет (доминантное наследование,
сцепленное с X хромосомой)

Гемофилия

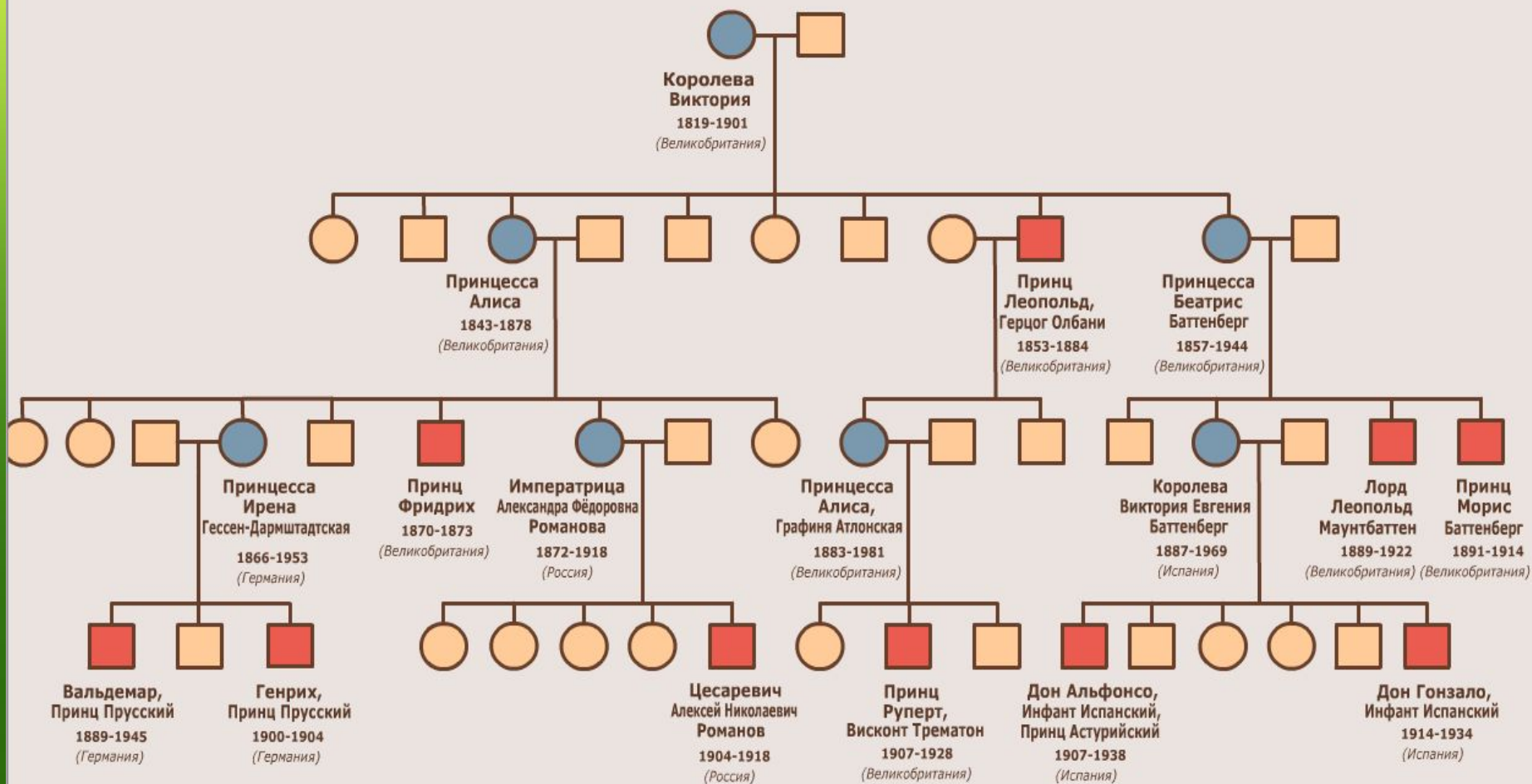
Гемофилия — наследственное заболевание, характеризующееся снижением или нарушением синтеза факторов свертывания крови. Обычно болезнью страдают мужчины, женщины же выступают как носительницы гемофилии.

Самой известной носительницей гемофилии в истории была английская королева Виктория, передавшая дефектные гены двум дочерям и сыну Леопольду, а в дальнейшем — внукам и правнукам, включая российского цесаревича Алексея Николаевича, мать которого — царица Александра Федоровна была носительницей гена гемофилии.



Королева
Виктория

Наследование гемофилии в королевских домах Европы



2. Хромосомные болезни

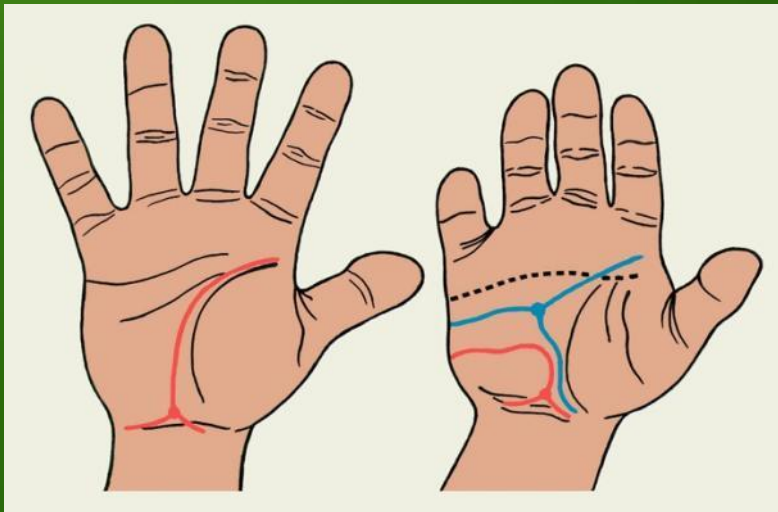
- Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.*
- При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна – трисомия 21, кариотип 47).*
- Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных и составляют 12% от всех мутаций*

Примеры болезней

- синдром Шэрешевского-Тернера (нехватка X у женщин - XO)
- Синдром Дауна (трисомия 21-XXX)
- Синдром Клайнфельтера (лишняя X у мужчин - XXУ)
- Синдром «кошачьего крика» (утрата фрагмента пятой хромосомы)
- Синдром Патау (трисомия 13- XXX)
- Синдром Эдвардса (трисомия 18-XXX)

Синдром Дауна

Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (трисомией 21 пары аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития



Частота 1 на 700 новорожденных.

На ладони часто обнаруживают поперечную складку

Синдром кошачьего крика

Утрата фрагмента 5 хромосомы. При этом синдроме наблюдается характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани. Частота синдрома примерно 1:45000. Соотношение полов М1 : Ж1,3.



Синдром Патау

Характерным осложнением беременности при вынашивании плода с синдромом Патау является многоводие: оно встречается почти в 50% случаев. При синдроме Патау (трисомия 13) наблюдаются тяжёлые врожденные пороки.



3. Полигенные болезни (мультифакториальные)

- Заболевания обусловлены полимерным характером взаимодействия генов или сочетанием взаимодействия нескольких генов факторов среды (мультифакториальные заболевания).
- Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.
- Для оценки генетического риска используют специальные таблицы



wos-l.ru

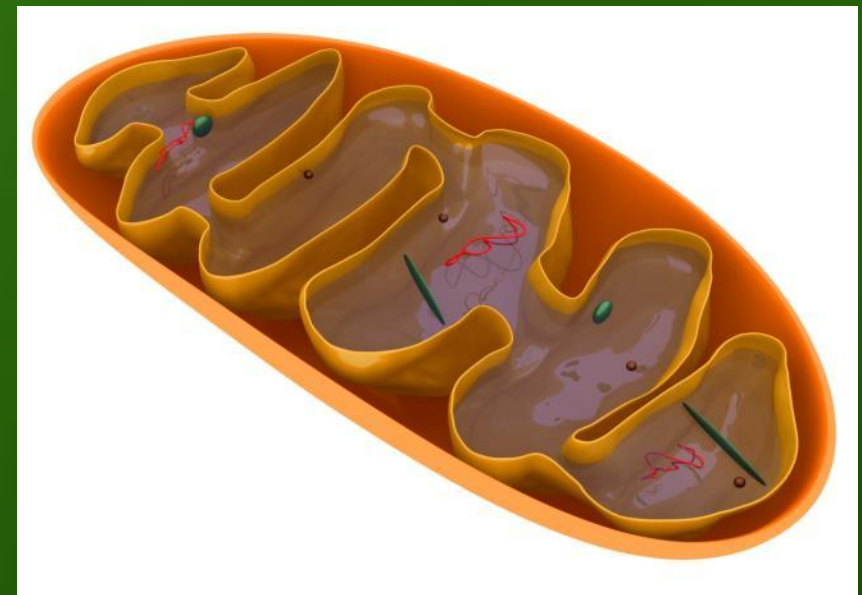


некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму, расщепление губы и неба, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца

4. Митохондриальные мутации

В ДНК митохондрий 37 генов, они участвуют в выработке энергии, следовательно заболевания, связанные с мутациями в митохондриальных генах, вызывают энергетический дефицит в клетках.

При зачатии эмбрион получает свои митохондрии из материнской яйцеклетки (отцовские гибнут).



Факторы риска

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение, электромагнитные излучения)
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, краснухи, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита. Возраст женщины старше 35 лет, родственные браки, наличие генетических заболеваний в семье).

Профилактика

В Женской консультации:

Встать на учет в женской консультации как можно раньше! Оптимально – 6-10 недель беременности

- Перинатальный скрининг 1 триместра – толщина воротникового пространства плода в 10-13 недель (норма до 3 мм) и анализ уровня гормонов крови*
- 17-18 недель: УЗИ и уровень в крови ХГЧ и АФП – математически рассчитывается риск с. Дауна, с.Эдвардса и пороков нервной трубки*
- 22-24 недели: качественное УЗИ – видимые аномалии развития плода*

Дополнительно консультация генетика:

- Клинико-генеалогический метод – анализ характера родственных связей, возраста родителей, наличия больных детей*
- Цитогенетический метод – определение изменений в хромосомном аппарате, пренатальная диагностика – анализ амниотической жидкости*
- Биохимический метод – анализ показателей крови и мочи для диагностики наследственных болезней обмена*

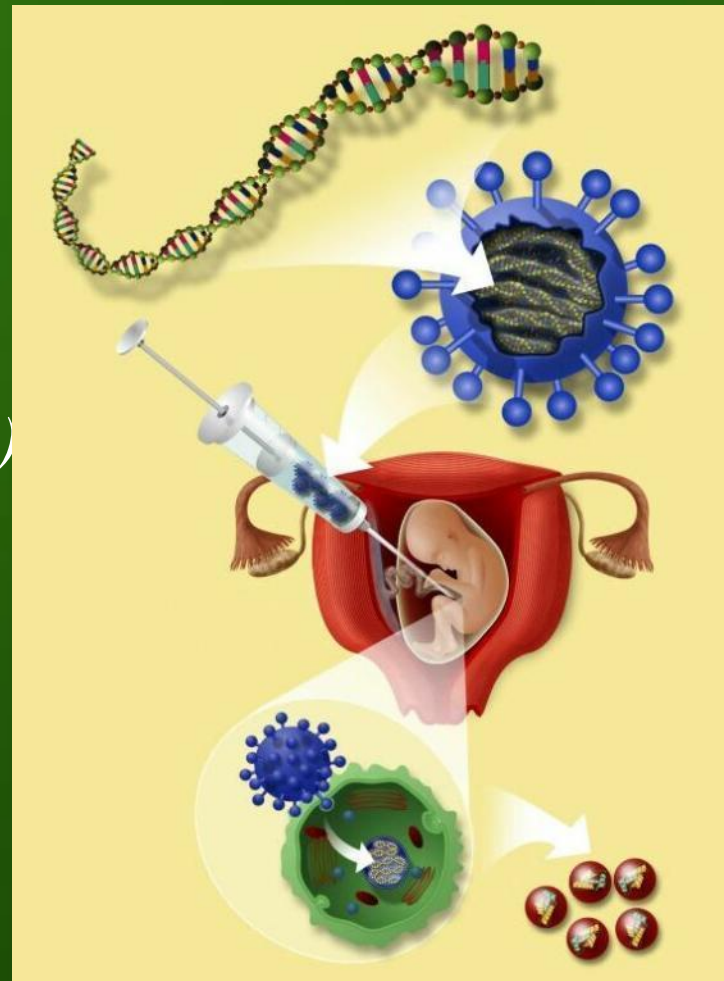


Лечение

- Диетотерапия
- Заместительная терапия
- Удаление токсических продуктов обмена веществ
- Воздействие на синтез ферментов
- Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)
- Хирургическое лечение

Сегодня активно развивается новый метод – **генная терапия**.

С помощью этого метода дефектные гены могут быть заменены «здоровыми» и болезнь может быть прекращена в результате устранения причины (дефектного гена).



Генная терапия

Информационные источники

1. Биология. Общая биология. Базовый уровень. Учебник 10-11 классы. В.И. Сивоглазов, И.Б. Агафонова, Е.Т. Захарова
2. CD-rom Навигатор Биология. Общая биология . В.И. Сивоглазов, И.Б. Агафонова, Е.Т. Захарова Мультимедийное учебное пособие Дрофа 2009 (10 класс)
3. Клиническая генетика .Бочков Н.П. М:Медицина 1997
4. Генетика Тоцкий В.М. Одесса Агропринт 2002
5. Генетика человека Шевченко В.А. М: ВЛАДОС, 2002
6. Социальная сеть здоровья Drugmeврач-консультант акушер-гинеколог Юлия Орлова <http://www.medlain.ru>
7. Открытая интернет-энциклопедия Википедия «Хромосомные болезни», «Генные болезни»
8. Презентация «Наследственные заболевания» Долгорукова С. В. Екатеринбург гимназия №2
9. Романовы. История династии. Пчелов Е.В., – М.,Олма-Пресс, 2003 http://sokskylycey.narod.ru/Doc/tema_uroca.doc
- 10.