



ГЕНЕТИКА. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ.

Выполнила Спешакова В.С.

Целью моей работы является следующее:

- Сформировать знания о наследственных болезнях человека;
- Изучить генные и хромосомные болезни;
- Познакомиться с классификацией и причинами наследственных болезней;
- Познакомиться с факторами риска и мерами профилактики наследственных болезней человека и донести эту информацию до окружающих молодых людей, чтобы предотвратить их от нежелательных последствий в будущем.

1. Наследственные болезни

- **Наследственные болезни** — заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями. Хромосомные мутации – это мутации, касающиеся изменением участка хромосом. Генные мутации происходят внутри одного гена.
- Нередко ошибочно термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» употребляются как синонимы, однако врожденными болезнями называют те заболевания, которые имеются уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами.

2. Классификация наследственных болезней:



3. Характеристика моногенных болезней:

Моногенные болезни обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).

Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля. Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации либо реализации дефектной. Хотя распространенность моногенных болезней невысока, полностью они не исчезают. Для моногенных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.

Моногенные болезни

- Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля



3.1 Аутосомно-доминантные:

- В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина). Действие мутантного гена проявляется практически всегда. Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой. Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.
- **Примеры:** Синдром Марфана; Болезнь Олбрайта; Дизостозы; Отосклероз; Пароксизмальная миоплегия; Талассемия и др.

Синдром Марфана.

- Синдром Марфана впервые описан Вильямсом в 1876 г. Свое название заболевание получило от французского педиатра Марфана, наблюдавшего девочку с характерным симптомом комплексом болезни 20 лет спустя.
- Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена. Высокий выброс адреналина, характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны.
- Существует интересный факт, что первая девушка модель - Лесли Хорнби, которая послужила прототипом образа всех моделей, имела синдром Марфана. Так, установлено, что ряд всемирно известных людей страдали синдромом Марфана, среди них следует упомянуть президента США
- А. Линкольна и великого скрипача Паганини, а также Андерсена и Чуковского.
- К сожалению, на сегодняшний день определенных средств и методик для лечения синдрома Марфана не существует (как и для лечения других наследственных заболеваний соединительной ткани). Основная цель существующего симптоматического лечения – это лечение осложнений и предупреждение развития данного заболевания.

Синдром Марфана

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

Наследуется по аутосомно-доминантному типу.



арахнодактилия



килевидная грудь

3.2 Аутосомно-рецессивные:

- Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии. Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой. Вероятность рождения больного ребенка составляет 25%. Родители больных детей фенотипически могут быть здоровы, но являются гетерозиготными носителями мутантного гена. Аутосомно-рецессивный тип наследования более характерен для заболеваний, при которых нарушена функция одного или нескольких ферментов, — так называемый ферментопатий
- **Примеры:** Фенилкетонурия, Микроцефалия, Ихтиоз (не сцепленный с полом), Прогерия.

прогерия



□ **Прогерия** (греч. преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).



ИХТИОЗ



Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.

Фенилкетонурия

Фенилкетонурия - это наследственное заболевание, которое характеризуется нарушением белкового обмена. Для центральной нервной системы это очень опасно.

Впервые это заболевание обнаружили в 1934 году. Фенилкетонурия наследуется по так называемому аутосомно-рецессивному типу, то есть у совершенно здоровых родителей (носителей) могут родиться больные фенилкетонурией дети.

Очень важно начать лечение как можно раньше, чтобы избежать последствий токсического действия фенилаланина. Именно поэтому в нашей стране, как и в других странах, действует государственная программа неонатального скрининга. Это значит, что у каждого новорожденного в родильном доме на 3-4 день от рождения должны взять капельку крови и проверить на наличие некоторых заболеваний, в том числе и ФКУ. Вовремя поставленный диагноз и адекватное лечение всегда дают положительный результат. Даже в случае задержки постановки диагноза есть огромные шансы наверстать упущенное. Правильно рассчитанная диета поможет восстановить потенциал ребенка, а дополнительные развивающие занятия и внимание со стороны родных и педагогов помогут ребенку развиваться дальше. Очень важно, чтобы родители всегда помнили, что здесь компромиссов быть не может - строжайшая диета необходима. Помните, что надежда есть, какой сложной не казалась бы ситуация.

Фенилкетонурия

- Нарушен обмен аминокислоты фенилаланин
- Фенилаланин накапливается в крови и превращается в фенил пировиноградную кислоту – **нейотропный яд**
- Симптомы – судорожные припадки и олигофрения
- Частота встречаемости - 1:1000



3.3 Болезни сцепленные с полом:

Наследование, сцепленное с полом — наследование какого-либо гена, находящегося в половых хромосомах. Болезни, сцепленные с полом, в подавляющем большинстве случаев обусловлены мутациями генов на X-хромосоме. Наследование, сцепленное с половыми хромосомами, бывает доминантным и рецессивным (чаще рецессивным).

Примеры: 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).

Исследования генетики, связанной с половыми хромосомами — заслуга американского ученого Т. Моргана.

Гемофилия

Гемофилия – это проблема кровотечения. У больных гемофилией кровотечение происходит не быстрее, чем у здоровых, но может длиться дольше. У них в крови не хватает фактора свертываемости, который определяется наличием в крови белков, обеспечивающих свертываемость крови. Незначительные повреждения тканей, даже во время обычных инъекций, могут длительное время (до нескольких недель) кровоточить, образуя подкожные гематомы.

Частое явление при гемофилии – сильные носовые кровотечения, которые трудно остановить обычными в таких случаях способами.

Лечение гемофилии, навсегда избавляющего пациента от болезни, на сегодняшний день не существует. Но имеется возможность постоянного контроля над ее течением при помощи постоянных инъекций недостающих ферментов свертываемости крови, выработанных из донорского материала.

Болезнь гемофилия крайне опасна, особенно в детском и юношеском возрасте, когда зачастую еще не поставлен правильный диагноз и без мер медицинской поддержки существует реальный риск летального исхода. Своевременность обращения к врачу при заболевании гемофилией в детском возрасте является мерилем благоприятного течения и стабилизации состояния организма ребенка. Квалифицированное лечение гемофилии и постоянное наблюдение за ходом болезни должен осуществлять только опытный специалист гематолог.

4. Хромосомные болезни

К хромосомным относятся болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом. Хромосомные болезни возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей.

- При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна).
- Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных (6 -10 из 1000 новорожденных).
- Геномные и хромосомные мутации: синдрома Шэресhevского-Тернера, болезнь Дауна (трисомия 21), синдроме Клайнфельтера (47,XXY), синдром «кошачьего крика».

Болезнь Дауна

Болезнь Дауна – болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных. Отмечено, что возможность рождения детей с болезнью Дауна зависит от возраста матери. Так. В среднем у женщин в возрасте от 19 до 35 лет случаи рождения ребенка с этой болезнью составляют 1 на 1000, тогда как у женщин после 35 лет такая вероятность увеличивается и к 40-50 годам достигает уровня 2-3%. Такая зависимость частоты болезни Дауна от возраста матери объясняется тем, что процесс закладки и развития женских половых клеток начинается с рождения и происходит на протяжении всей жизни. Под влиянием различных вредных воздействий возможно повреждение хромосом этих клеток. И с возрастом вероятность подобных нарушений увеличивается, а, следовательно, и резко возрастает риск рождения больного ребенка.

Болезнь Дауна



В генотипе одна лишняя аутосома –
трисомия 21

- Умственная и физическая отсталость
- Полуоткрытый рот
- Монголоидный тип лица. Косо расположенные глаза. Широкая переносица
- Стопы и кисти короткие и широкие, пальцы как бы обрублены
- Пороки сердца
- Продолжительность жизни снижается в 5-10 раз



Синдром Шэрешевского-Тернера.

Синдром Шерешевского — Тернера — хромосомная болезнь, сопровождающаяся характерными аномалиями физического развития, низкорослостью и половым инфантилизмом

Чёткой связи возникновения синдрома Тернера с возрастом и какими-либо заболеваниями родителей не выявлено. Однако беременности обычно осложняются токсикозом, угрозой выкидыша, а роды часто бывают преждевременными и патологическими. Особенности беременностей и родов, заканчивающихся рождением ребёнка с синдромом Тернера, — следствие хромосомной патологии плода. Нарушение формирования половых желёз при синдроме Тернера обусловлено отсутствием или структурными дефектами одной половой хромосомы (X-хромосомы).

Клинические признаки синдрома Шерешевского-Тернера

- Низкий рост
- Своеобразная “щитоподобная” грудная клетка
- Широко расставлены соски (90%)
- Крыловидные складки на шее
- Деформированные ушные раковины (80%)
- Вальгусная деформация локтей, короткая IV пястная кость
- Остеопороз
- Пигментные пятна на коже



5. Полигенные болезни

Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов.

Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя. Для оценки генетического риска используют специальные таблицы.

- **Примеры:** 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.

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



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

6. Факторы риска возникновения наследственных заболеваний

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

7. Профилактика и лечение наследственных болезней

Существует четыре основных метода профилактики наследственных заболеваний человека, и чтобы разобраться с ними более подробно, давайте посмотрим на схему:

- Итак, **первый** метод профилактики наследственных заболеваний – это генетическое нормирование и исключение мутагенов. Необходимо ведение строгой оценки мутагенной опасности факторов среды, исключение лекарств, которые могут вызывать мутацию, пищевых добавок, а также необоснованных рентгенологических исследований.
- **Второй**, один из важнейших методов профилактики наследственных заболеваний – это планирование семьи, отказ от вступления в брак кровных родственников, а также отказ от деторождения при высоком риске наследственной патологии. В этом огромную роль играет своевременное медико-генетическое консультирование семейных пар, которое сейчас начинает активно развиваться и в нашей стране.
- **Третье** – это дородовая диагностика с помощью различных физиологических методов, то есть предупреждение родителей о возможных патологиях у их будущего ребенка.
- **Четвертое** – это управление действием генов. К сожалению, это уже коррекция наследственных заболеваний, чаще всего – именно болезней обмена веществ после рождения. Диеты, хирургические вмешательства или лекарственная терапия.

Лечение:

- Диетотерапия; заместительная терапия; удаление токсических продуктов обмена веществ; медиеометорное воздействие (на синтез ферментов); исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.);
- Хирургическое лечение.
- Лечение наследственных заболеваний крайне затруднено, если честно сказать, его практически не существует, можно лишь улучшить симптомы. Поэтому на первый план выходит профилактика этих заболеваний.

8. Заключение:

Я рассмотрела некоторые наследственные болезни человека, их классификация, выявлены причины их возникновения, последствия их проявления, методы диагностики, способы лечения. Очень важно вовремя определить (диагностировать) наличие наследственного заболевания у новорождённого, так и предупредить рождение больного ребёнка. С этой целью в стране открыты медико-генетические консультации, в которых врач генетик, даст нужную консультацию. С точки зрения генетики несчастливыми семьями считаются те, в которых есть дети с наследственными болезнями. И самое главное вы должны помнить, что среди нас в нашем обществе есть такие люди, и мы должны толерантно (терпимо) относиться к ним, они тоже имеют право на жизнь.

Огромные шаги по изучению наследственности человека уже сделаны, но у генетики еще очень много проблем впереди, и, возможно, кто-то из вас будет находиться среди тех людей, кто сможет решить проблемы медицины и в том числе проблемы медицинской генетики.

Не забывайте также и то, что наше здоровье во многом зависит еще от правильного образа жизни.

Спасибо за внимание!

A faint, light-colored illustration of a plant with several leaves and small flowers is visible in the background on the right side of the page. The plant has a central stem with several leaves branching out, and a cluster of small, round flowers or buds at the top.