

# **Наследственные заболевания**

**Наследственные болезни —  
заболевания человека, обусловленные  
хромосомными и генными мутациями**

**НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ**

**ГЕННЫЕ**

**ХРОМОСОМНЫЕ**

**МОНОГЕННЫЕ**

**ПОЛИГЕННЫЕ**

**МУЛЬТИ  
ФАКТОРИАЛЬ -  
НЫЕ**

**ИЗМЕНЕНИЕ  
ЧИСЛА  
ХРОМОСОМ**

**А - ДОМИНИРУЮЩИЕ**

**а - РЕЦЕССИВНЫЕ**

**X - СЦЕПЛЕННЫЕ**

**У - СЦЕПЛЕННЫЕ**

**МОНОСОМИЯ**

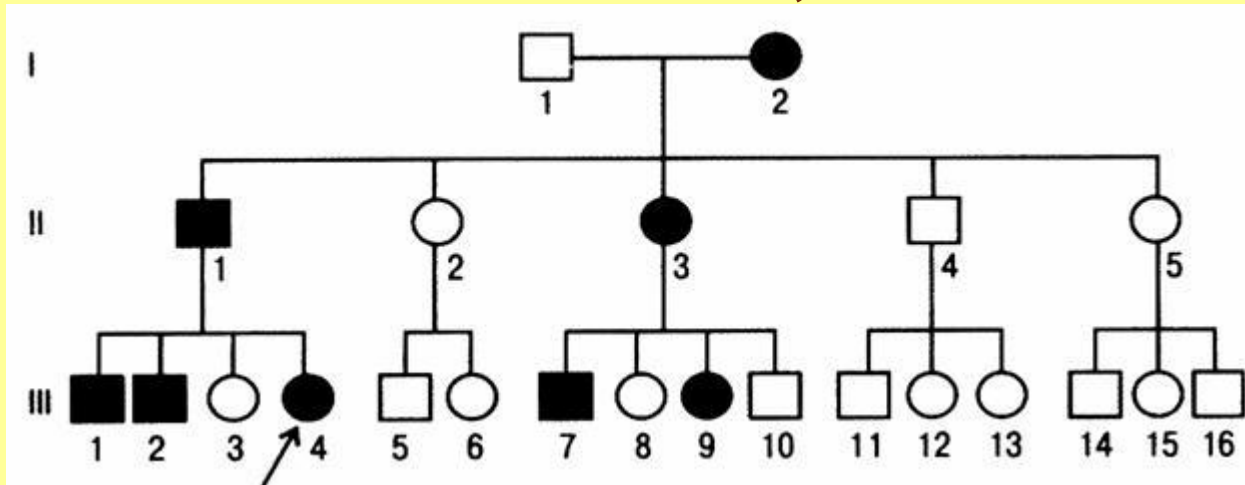
**ТРИСОМИЯ**

**ХРОМОСОМНЫЕ  
ПЕРЕСТРОЙКИ**

# Генные заболевания

## 1. Аутосомно-доминантное наследование (А)

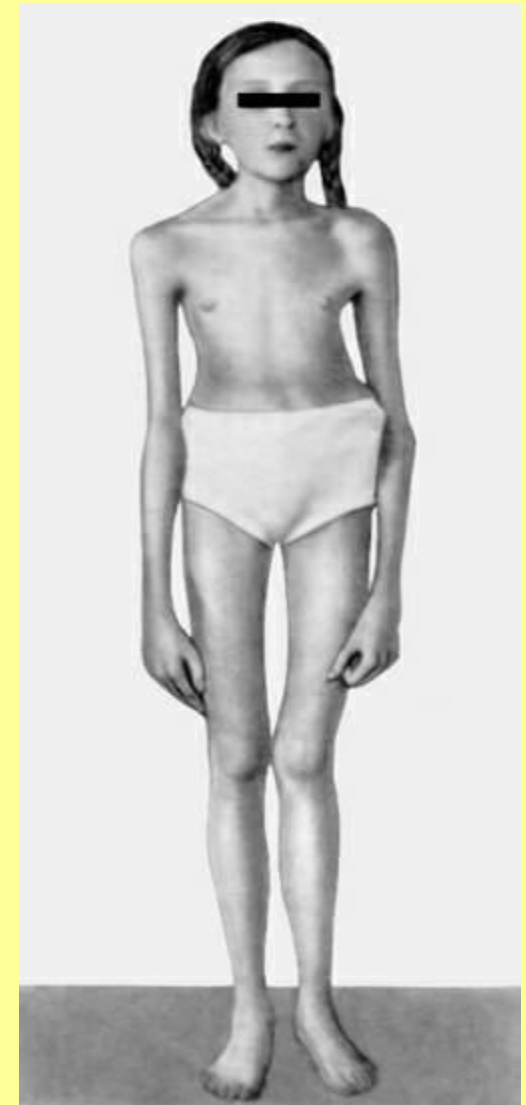
### Генотипы АА; Аа



- 1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной.
- 2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
- 3. Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот.
- 4. Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.
- 5. Возможны случаи, когда болезнь носит стертый характер (неполная пенетрантность гена).

# Синдром Марфана (АА)

**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. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.**

## Полидактилия (Aa)



Довольно часто встречающаяся врожденная аномалия. Лишние единицы могут быть полноценно сформированы или, как в большинстве случаев, они недоразвиты (неполномерные) и обычно удаляются хирургическим путем вскоре после рождения.

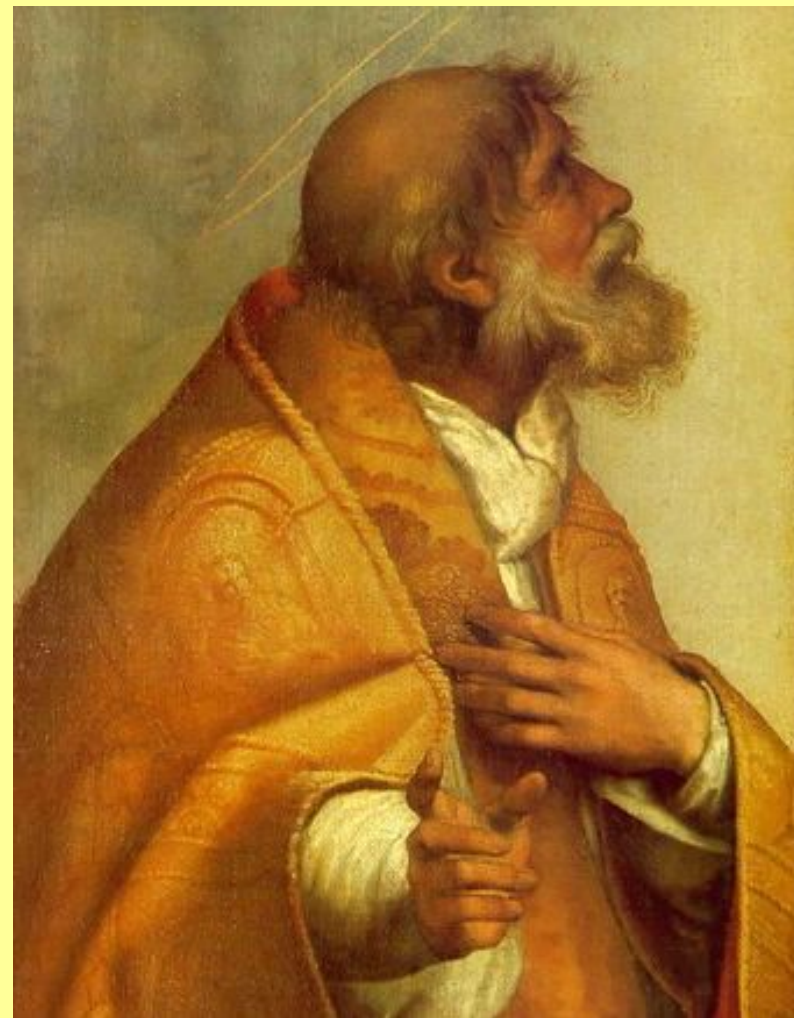
Это состояние является генетическим, и поэтому оно наследственно, и если у обоих родителей при рождении имелись лишние единицы, то вероятность полидактилии у их ребенка будет один к двум (50%).

При рождении детей у обычных людей, вероятность возникновения равна примерно один к двум тысячам





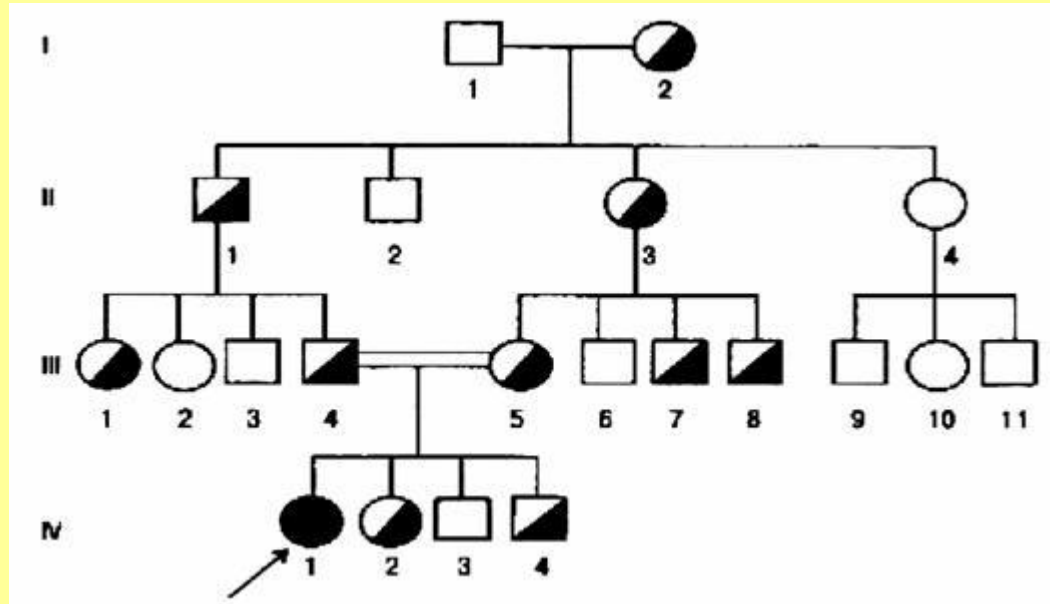
**Сикстинская Мадонна, 1508г.  
Рафаэль Санти (1483-1520)**



**Римский папа св.Сикст III  
(шесть) (432-440)(Увеличенный  
фрагмент картины)**

## 2. Аутосомно-рецессивное наследование (а).

Генотип -  $aa$



- 1. Больной ребенок рождается у клинически здоровых родителей.
- 2. Болеют сибсы, т.е. братья и сестра.
- 3. Оба пола поражаются одинаково.
- 4. Чаще встречается при кровно-родственных браках.
- 5. Если больны оба супруга, то все дети будут больными.



# Альбинизм

Медицинская статистика показывает, что один из 20 тысяч живущих на Земле является белокожим, светловолосым и красноглазым – человеком с альбинизмом. Ученые выяснили, что приблизительно каждый 70-й из нас является скрытым носителем гена альбинизма.

Альбинизм – это вовсе не белая окраска кожи, а полное или частичное отсутствие пигментации. Врачами альбинизм классифицируется как наследственное генетическое заболевание, не поддающееся лечению. Альбинизм у ребенка может проявиться только в том случае, если оба родителя являются носителями гена.



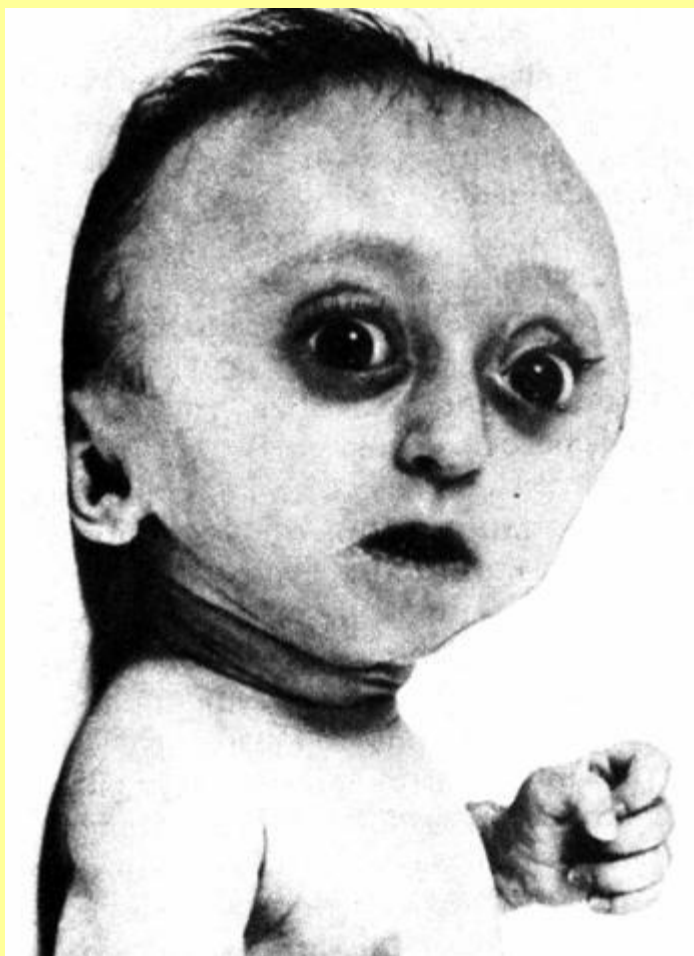
# Прогерия



Описана в 1886 г.

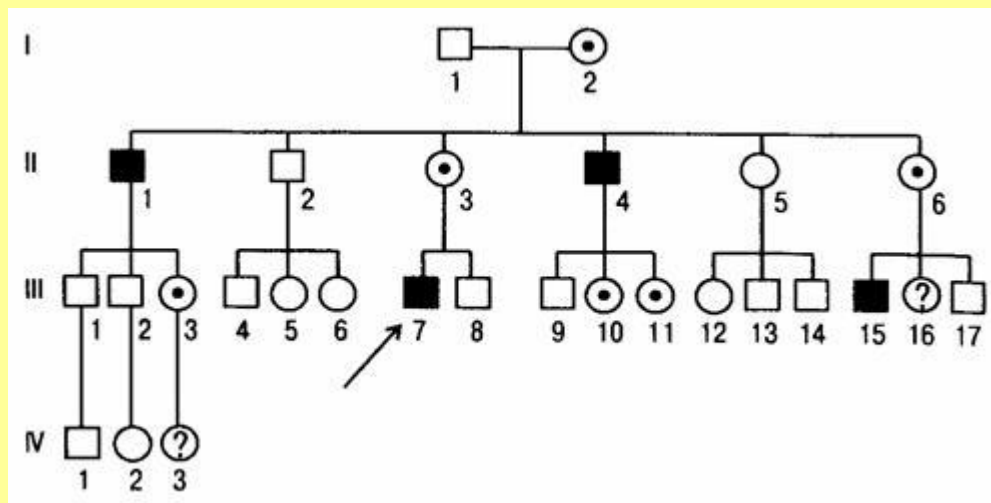
**Клинические признаки:** редкое генетическое заболевание, ускоряющее процесс старения в 8-10 раз. Дети умирают в 13-15 лет после нескольких инфарктов и инсультов дряхлыми стариками. Болезнь вызывает мутантный ген LMNA, отвечающий за синтез белков Lamin A, B, C, необходимых для соединительной ткани. Наступает тотальная алопеция (выпадение волос), на коже черепа выражена венозная сеть. **Тип наследования и популяционная частота неизвестны**

# Череп в форме трилистника (kleeblattschade)



- **Клинические признаки:** характерная форма черепа (возникает вследствие внутриутробного зарастания швов) и лица, высокий лоб, птоз, клювовидный нос, антимонголоидный разрез глаз. Часто встречается в сочетании с другими аномалиями
- **Популяционная частота** 0,2 на 10 000 родов, с соотношением по половому признаку 1:1

# Родословная с X-сцепленным типом наследования



- 1. Болеют только мальчики по линии матери.
- 2. Родители пробанда здоровы.
- 3. Больной мужчина не передает заболевание, но все его дочери являются носительницами.
- В браке женщины-носительницы с больным мужчиной 50% дочерей и 50% сыновей больны.

# Гемофилия (X)

Наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процессом свёртывания крови); при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие жизненно важные органы, даже при незначительной травме.

Гемофилия появляется из-за изменения одного гена в хромосоме X. Различают три типа гемофилии (А, В, С).

Обычно болезнью страдают мужчины (наследование, сцепленное с полом), женщины же выступают как носительницы гемофилии и могут родить больных сыновей или дочерей-носительниц.



Царевич Алексей



**Самой известной носительницей гемофилии в истории была королева Виктория; по-видимому, эта мутация произошла в её генотипе de novo, поскольку в семьях её родителей страдающие гемофилией не зарегистрированы.**

**Теоретически, это могло бы произойти и в том случае, если бы отцом Виктории являлся в действительности не Эдуард Август, герцог Кентский, а какой-либо другой мужчина (больной гемофилией), однако никаких исторических свидетельств в пользу этого не существует.**

**Гемофилией страдал один из сыновей Виктории (Леопольд, герцог Олбани), а также ряд внуков и правнуков (родившихся от дочерей или внучек),**

**включая российского царевича Алексея**

**Николаевича. По этой причине данное заболевание получило такие названия:**

**"викторианская болезнь" и "царская болезнь".**

**Так же иногда в царских фамилиях для сохранения титула допускались браки между близкими родственниками, отчего частота встречаемости гемофилии была выше.**



# Дальтонизм (X)



Цветовая слепота на красный

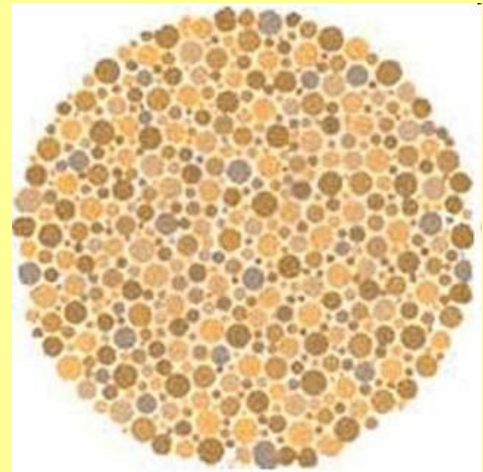
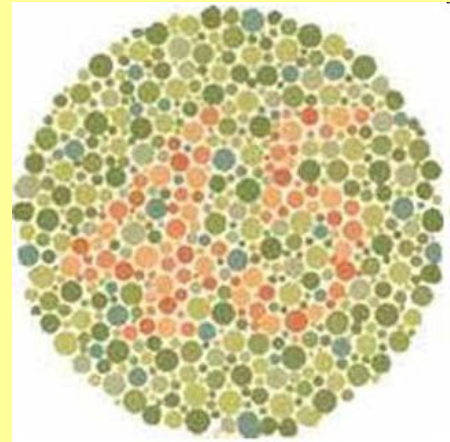
Дальтонизм, цветовая слепота — наследственная, реже приобретённая особенность зрения человека и приматов, выражающаяся в неспособности различать один или несколько цветов. Названа в честь Джона Дальтона, который впервые описал один из видов цветовой слепоты на основании собственных ощущений в 1794 году.

Люди с нормальным цветным зрением имеют в колбочках все три пигмента (красный, зелёный и синий) в необходимом количестве. Их называют трихроматами.



**Согласно Википедии около 10,5 млн. американцев страдают слепотой на красный и зеленый цвета. Я — один из них. Это выяснилось несколько лет назад, и я редко думаю про это, так как для меня это нормально. Однако я узнал, что мысли об этом приводят окружающих в бесконечный восторг — особенно дизайнеров. Поэтому, я решил преподать вам небольшой урок по дальтонизму.**

**Во-первых, развенчаем кое-какие мифы. Красный и зеленый цвета не кажутся мне серыми — я их вижу, пожалуй, не такими яркими как вы, но не серыми. Во-вторых, дальтонизм не дает мне никаких сверхвозможностей.**



# Гипертрихоз ушной раковины (Y)



**Гипертрихоз (волосатые уши) наследуется как признак, сцепленный с Y хромосомой.**

# Полигенные заболевания

## Врождённая расщелина губы и нёба или «ВОЛЧЬЯ ПАСТЬ»

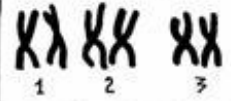
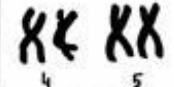



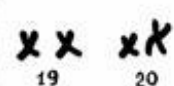




По медицинской статистике заболевание встречается у одного из тысячи новорождённых младенцев. Врождённая расщелина губы и нёба относится к врождённым порокам развития. Суть неправильного развития заключается в незаращении верхней челюсти и твёрдого нёба, результатом чего является образование расщелины, соединяющей полость рта и носа. Расщелиной нёба называется разрыв в средней части нёба, возникающий вследствие не зарастания двух половин нёба в период эмбрионального развития ребёнка.

# Хромосомные заболевания

№ 18

**КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀**

<b>A</b>	<b>крупные</b>	 1 2 3
<b>B</b>		 4 5
<b>C</b>		 6 7 8 9 10 11 12
<b>D</b>	<b>средние</b>	 13 14 15
<b>E</b>		 16 17 18
<b>F</b>		 19 20
<b>G</b>	<b>мелкие</b>	 21 22
<b>половые хромосомы</b>		 23

- Хромосомные заболевания связаны с аномалиями числа или структуры хромосом.
- Для них характерно: малый рост и вес при рождении; черепно-лицевые дисморфии; умственная отсталость; многосистемные поражения.
- Только 3-5% наследуются.

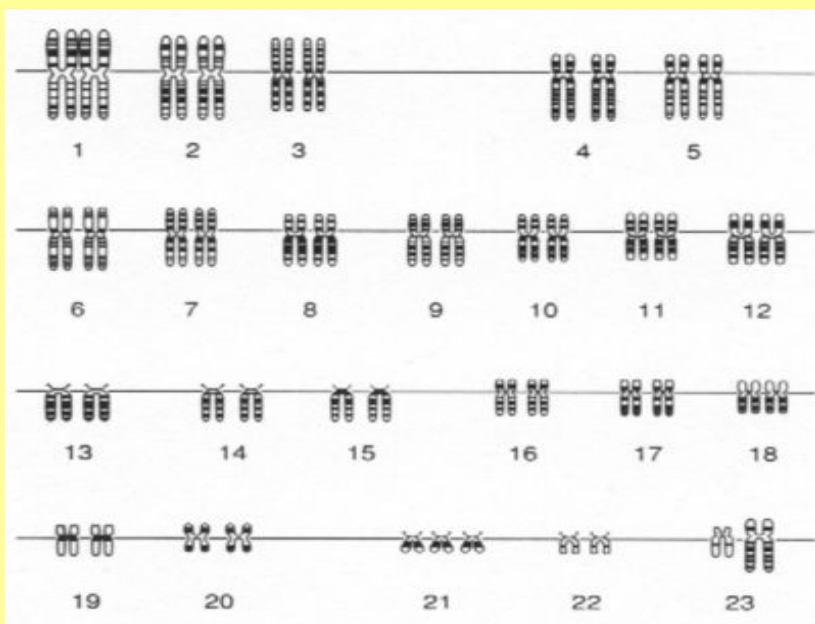
# Синдром Дауна (Трисомия 21, 47)

**Плоское лицо, низкий скошенный лоб, косой разрез глаз, выраженный эпикант, имеются светлые пятна на радужке, толстый язык, высунутый изо рта, недоразвитые низко расположенные ушные раковины, неправильный рост зубов, незаращение межпредсердной перегородки, поперечная борозда на ладони, наблюдается значительное отставание в умственном развитии.**





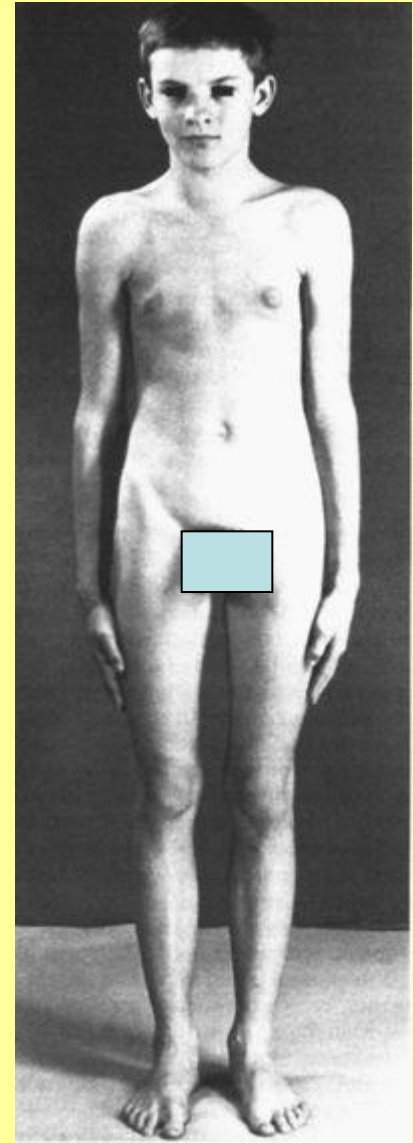
Частота рождения таких детей  
зависит от возраста матери.  
**Тип наследования:** трисомия 21  
**Популяционная частота – 1 :**  
500 – 1000  
Описано в 1866 г.





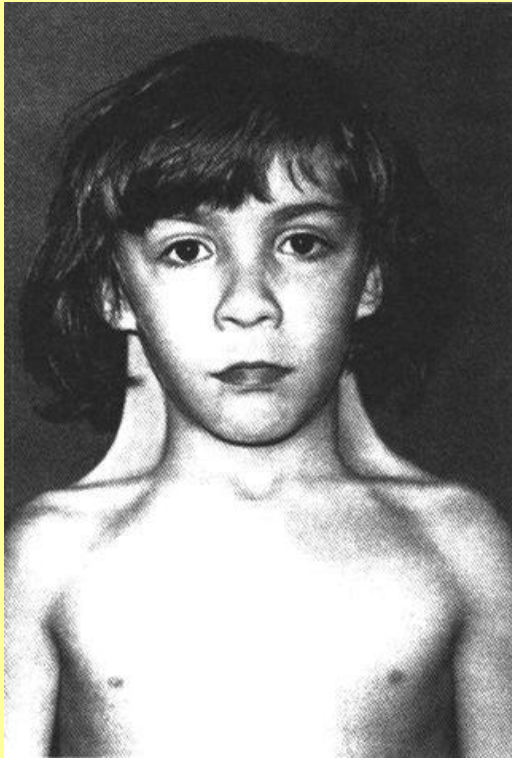
# Синдром Клайнфельтера (47, XXУ)

- Описан в 1942 г.
- Клинические признаки: высокий рост, хрупкое телосложение, гипоплазия (недоразвитие) яичек, импотенция и бесплодие, набухание молочных желез, широкий таз, поперечная ладонная складка, у взрослых наблюдается ожирение и склонность к алкоголизму, незначительное снижение умственного развития.
- Тип наследования: XXУ синдром
- Популяционная частота – 1 : 1000 мальчиков





# Синдром Шерешевского – Тернера (45, XO)



- **Клинические признаки:** низкий рост, первичная аменорея, бесплодие, стертые вторичные половые признаки, крыловидные кожные складки на шее, врожденные пороки сердца, гипоплазия ногтей (недоразвитие), снижение остроты зрения и слуха, поперечная ладонная складка, незначительное снижение умственного развития.
- **Тип наследования:** моносомия X-хромосомы.
- **Популяционная частота** – 2 : 10000

# Синдром кошачьего крика (моносомия 5p )



- Описан в 1963 г.
- Клинические признаки: необычный плач, напоминающий кошачье мяуканье, микроцефалия (малые размеры головного мозга), антимонголоидный разрез глаз, умственная отсталость, лунопообразное лицо, эпикант, гипертелоризм (широко расставленные глаза), аномалии внутренних органов. Умирают чаще до 10 летнего возраста.
- Тип наследования: моносомия 5p
- Причиной заболевания является утрата части короткого плеча 5-й хромосомы (делеция)
- Популяционная частота – 1 : 45 000