

Наследственные заболевания, сцепленные с ПОЛОМ

Выполнила: ученица 9-1 класса
Бычкова Валерия Павловна

Понятия:

- **Наследственные болезни** – заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями.
- **Наследование, сцепленное с полом** — наследование какого-либо гена, находящегося в половых хромосомах. Наследование признаков, проявляющихся только у особей одного пола, но не определяемых генами, находящимися в половых хромосомах, - называется наследованием, ограниченным полом.

- Наследованием, сцепленным с X-хромосомой, называют наследование генов в случае, когда мужской пол гетерогаметен и характеризуется наличием Y-хромосомы (XY), а особи женского пола гомогаметны и имеют две X-хромосомы (XX). Таким типом наследования обладают все млекопитающие (в том числе человек), большинство насекомых и пресмыкающихся.

- Наследование болезни сцепленное с полом, связано, главным образом, с половой X-хромосомой.
- Большинство наследственных болезней (тех или иных патологических признаков), связанных с полом, передаются рецессивно. Таких болезней насчитывается около 100.
- Женщина-носительница патологического признака сама не страдает, так как здоровая X-хромосома доминирует и подавляет X-хромосому с патологическим признаком, т. е. компенсирует неполноценность данной хромосомы. При этом болезнь проявляется только у лиц мужского пола.

По рецессивному сцепленному с Х-хромосомой типу, передаются: дальтонизм (красно-зелёная слепота), атрофия зрительных нервов, куриная слепота, миопия Дюшена, синдром «курчавых волос» (возникает в результате нарушения обмена меди, повышения её содержания в тканях, проявляется слабоокрашенными, редкими и выпадающими волосами, умственной отсталостью и т. д.) , дефект ферментов переводящих пуриновые основания в нуклеотиды , гемофилия А, гемофилия В и т. д



Синдром курчавых волос

Дальтониз

М

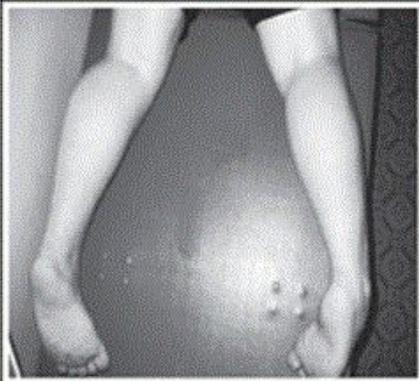


Рисунок 1. Ребенок Б., 13 лет.
Д-з: ПМД Дюшенна

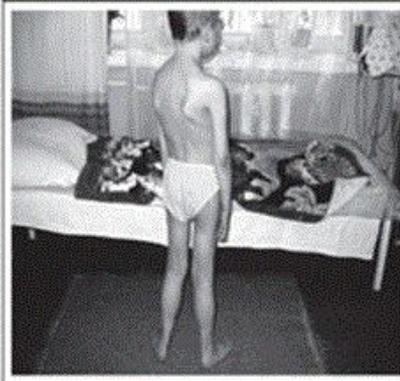


Рисунок 2. Ребенок Е., 8 лет.
Д-з: ПМД Дюшенна



- По доминантному сцепленному с **X-хромосомой** типу передаются гипофосфатемический рахит (не поддающийся лечению витаминами D₂ и D₃), коричневая эмаль зубов и др. Данные заболевания развиваются у лиц и мужского, и женского пола.
- Болезни с наследственным предрасположением возникают у лиц, имеющих незначительную неполноценность той или иной наследственной структуры, которая в условиях нормальной жизнедеятельности клинически не проявляется (т. к. способна компенсироваться).
- Однако под влиянием различных неблагоприятных внешних воздействий (тех или иных значительных нагрузок) эта наследственная неполноценность реализуется в виде определённого полома метаболических процессов, структуры и функции, способного привести к развитию соответствующего заболевания.

Рахит

Коричневая я эмаль зубов



Общая классификация наследственных болезней

Наследственные болезни

```
graph TD; A[Наследственные болезни] --> B[Многогенные]; A --> C[Хромосомные]; A --> D[Полигенные]; B --> B1[•Аутосомно-доминантные]; B --> B2[•Аутосомно-рецессивные]; B --> B3[•Сцепленные с полом]; C --> C1[• геномные мутации]; C --> C2[•хромосомные мутации];
```

Многогенные

•Аутосомно-доминантные

•Аутосомно-рецессивные

•Сцепленные с полом

Хромосомные

• геномные мутации

•хромосомные мутации

Полигенные

- Значимую роль в наследственной предрасположенности обычно играют изменённые конституция и реактивность организма, а также различные отрицательные влияния внешней среды и др.
- Эти заболевания представляют довольно обширную группу (по данным ВОЗ составляют более 90%) наследственной патологии, отличающихся многообразием своих проявлений.
- Заболевания с наследственным предрасположением могут быть моногенными, но чаще полигенными (т. е. вызываться мутацией соответственно одного, либо многих генов) и вызываться разными патогенными для организма факторами (грязный воздух, вода, пища; непереносимость молока, молочных продуктов, лекарств и т. д.).

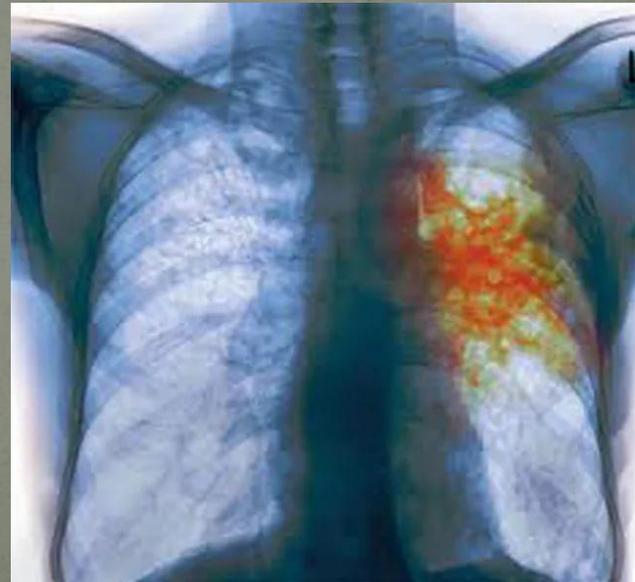
- Неслучайно эти заболевания называются мультифакторными. Например, часто встречаемая в разных странах мира непереносимость различными людьми молока, молочных продуктов и молочной пищи, что обычно обусловлена аутосомно-рецессивным признаком непереносимости галактозы из-за отсутствия или угнетения бета-галактозидазы в кишечнике гомози -тотных организмов.
- К болезням с наследственной предрасположенностью относятся САХАРНЫЙ ДИАБЕТ, язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки, артериальная гипертензия, атеросклероз, подагра, туберкулёз, бронхиальная астма, шизофрения, псориаз, коллагенозы и другие формы патологии.

Проявление
шизофрени
и

Подагра



Туберкулез
(рак легких)



Спасибо за внимание!
