

# **Генетика и медицина: наследственные болезни человека, их причины и профилактики**



Презентация

Тамлиани Давида Руслановича (104группа)



# Гемофилия

---

- Гемофилией называется болезнь, при которой кровь не свертывается, как у обычных людей, то есть высок риск гибели пациента от кровотечения или кровоизлияния даже при незначительных повреждениях.
- Сегодня гемофилия неизлечима, но на фоне наличия различных препаратов, позволяющих компенсировать недостаток факторов свертывания, она перешла в категорию хронических заболеваний.

# Гемофилия, что это?

---

- Гены, обуславливающие развитие гемофилии, сцеплены с половой X-хромосомой, поэтому заболевание наследуется по рецессивному признаку по женской линии. Наследственной гемофилией болеют практически исключительно лица мужского пола. Женщины являются проводниками (кондукторами, носителями) гена гемофилии, передающими заболевание части своих сыновей.
- У здорового мужчины и женщины-кондуктора с одинаковой вероятностью могут родиться как больные, так и здоровые сыновья. От брака мужчины, больного гемофилией со здоровой женщиной рождаются здоровые сыновья или дочери-кондукторы. Описаны единичные случаи гемофилии у девочек, рожденных от матери-носителя и больного гемофилией отца.

## **ПРИЧИНЫ:**

---



**Прогерия:**

---

- **Прогерия** – редкое генетическое заболевание, характеризующееся преждевременным старением организма, соответствующими изменениями внутренних органов. Проявляется гиперпигментацией, истончением и утратой эластичности кожи, поседением и выпадением волос, увеличением размеров черепа, уменьшением его лицевой части, экзофтальмом, развитием атеросклероза сосудов, инфаркта и фиброза миокарда, остеопороза, сахарного диабета, формированием злокачественных опухолей. Диагностика основана на сборе клинических данных, лабораторном исследовании ДНК. Лечение направлено на устранение симптомов заболевания: профилактику и терапию атеросклероза, инфаркта миокарда, диабета, остеопороза, рака.

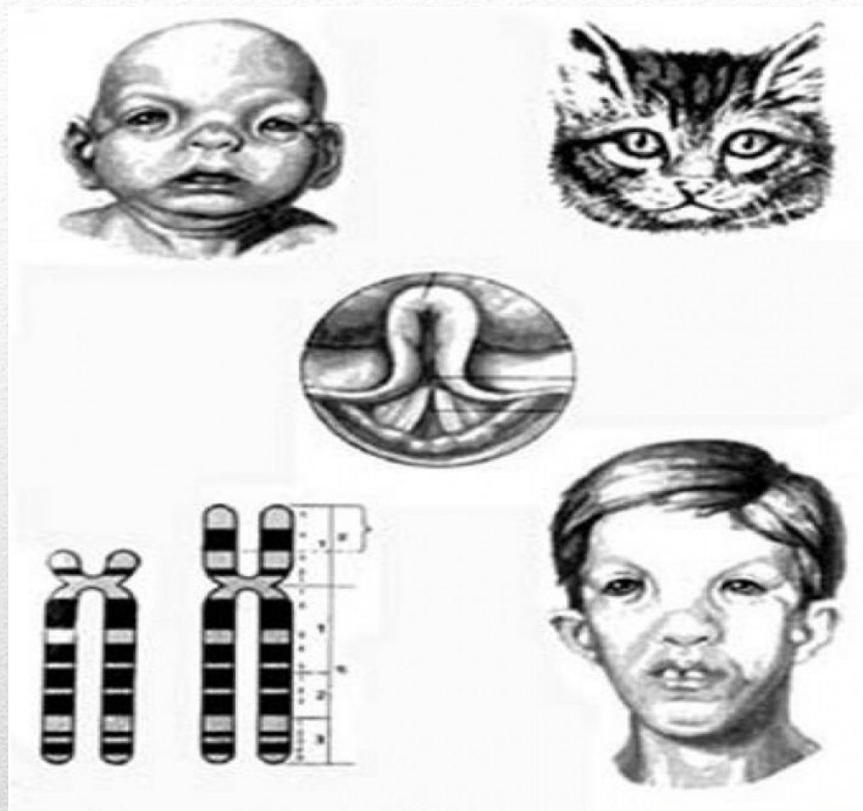
## **Прогерия, что это?**

---

- В основе заболевания лежит генетическая мутация. Причиной детского типа прогерии является дефект гена LMNA, который кодирует особый белок ламин А, выстраивающий оболочку ядра клетки. Как правило, мутация происходит спорадически – во время созревания половых клеток у родителей или при зачатии. Однако исследователи выявили несколько случаев патологии у родных братьев и сестер, часть из которых входила в семьи с близкородственными браками. Это свидетельствует о возможности наследования мутации по аутосомно-рецессивному типу (родители являются носителями дефектного гена, но не болеют и способны к деторождению).
- Прогерия взрослых – наследственное заболевание. Оно развивается при наличии дефекта в гене RECQL2, который ответственен за производство белка WRN, поддерживающего стабильность генома, целостность и структуру ДНК. Передача мутации происходит аутосомно-рецессивным способом, болезнь проявляется у людей, получивших два дефектных гена в одной аллели (от матери и от отца).

## **Причины:**

---



# Синдром кошачьего крика:

---

- **Синдром «кошачьего крика»** – хромосомное нарушение, обусловленное делецией (отсутствием) фрагмента короткого плеча 5-ой хромосомы. Плач новорожденных с синдромом «кошачьего крика» по звуку напоминает кошачье мяуканье, что и послужило названию патологии. Кроме этого, у детей имеет место микроцефалия, лунообразное лицо, косоглазие, аномалии прикуса, различные врожденные пороки, грубое интеллектуальное недоразвитие и т. д. Синдром «кошачьего крика» диагностируется на основании совокупности характерных признаков и цитогенетического исследования. Специфического лечения синдрома «кошачьего крика» не существует; дети могут нуждаться в хирургической коррекции тяжелых врожденных аномалий.

# **Синдром кошачьего крика, что это?**

---

- Развитие синдрома «кошачьего крика» связано с потерей фрагмента 5-ой хромосомы, а, следовательно, генетической информации, хранящейся на этом участке. В 85-90% случаев делеция короткого плеча образуется в результате случайной мутации, в 10-15% наследуется от родителей, являющихся носителями сбалансированной транслокации.
- Наиболее частыми цитогенетическими вариантами хромосомной аберрации служат утрата одной трети или половины длины короткого плеча 5-ой хромосомы. Потеря меньшего участка или всего плеча встречается исключительно редко. При этом для степени выраженности клинической картины синдрома «кошачьего крика» важен не размер утерянного фрагмента, а отсутствие конкретного участка хромосомы. Так, при потере небольшого участка хромосомы в области 5p15.2 развиваются все клинические признаки синдрома, кроме кошачьего крика; критическим для возникновения характерного крика является выпадение участка хромосомы в области 5p15.3.
- Наряду с простой делецией, могут встречаться другие цитогенетические вариации синдрома «кошачьего крика»: мозаицизм, кольцевая 5-я хромосома с делецией участка короткого плеча, реципрокная транслокация короткого плеча 5-ой хромосомы на другую хромосому.
- Непосредственной причиной мутации могут выступать различные повреждающие факторы, воздействующие на половые клетки родителей либо на зиготу (алкоголь, курение, наркотические вещества, ионизирующая радиация, лекарственные препараты, химикаты и пр.). Вероятность появления ребенка с синдромом «кошачьего крика» выше в семьях, где уже рождались дети с подобным заболеванием.

# Причины:

---

# КОНЕЦ

