

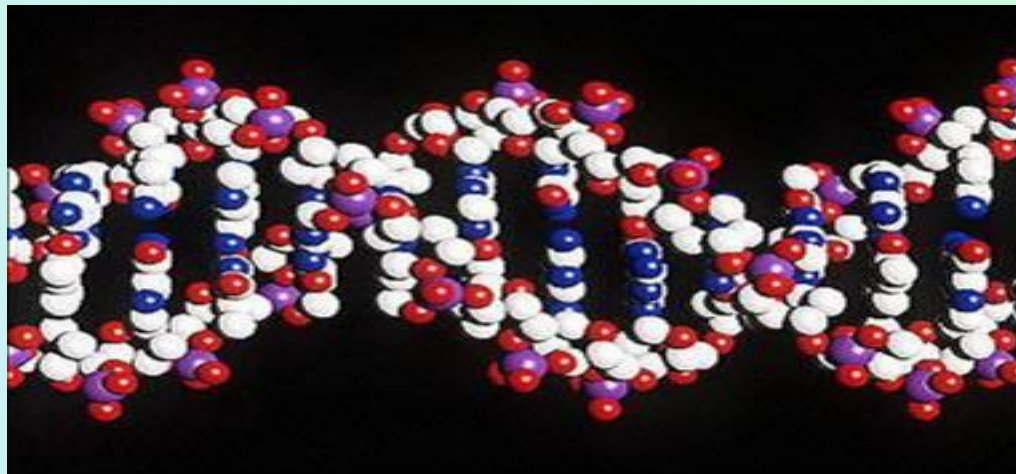
ДОМА:

- ● § 17 – 25 термины, законы

**15.12. Наследственные болезни
человека. § 26, с. 92**

Общая биология

**Наследственная информация,
заложенная в хромосомах и генах,
может искажаться по сравнению с
нормой, вызывая разнообразные
наследственные заболевания**



Наследственные заболевания



Хромосомные

связаны с
изменением
нормального
числа или
строения
хромосом

генные
связаны с
повреждени-
ем одного
гена

Многофакторные

В основе этих
заболеваний лежит
наследственная
предрасположенность

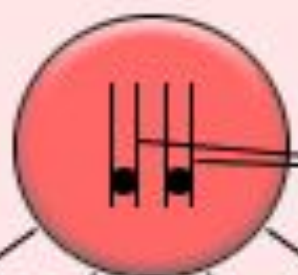
Хромосомные наследственные заболевания

Самым серьезным следствием изменений хромосом зародыша является неправильное формирование его органов – как внутренних, так и наружных.

Нарушается строение и работа головного мозга, наблюдается умственная отсталость, страдают как правило органы зрения и слуха. Отмечаются пороки развития, как правило, нескольких органов.

Сейчас известно более 750 хромосомных аномалий.

Родительская клетка



Пара гомологичных хромосом

Нерасхождение

Гаметы



Слияние гамет

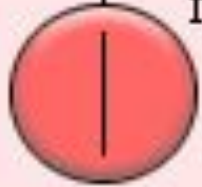


Нормальная гаплоидная гамета

Нормальная гаплоидная гамета

Трисомия

Моносомия





1. Синдром Дауна (трисомия хромосомы 21)

Частота встречаемости 1 : 700

1 : 50, если мать старше 40 лет



Болезнь характеризуется комплексом физических аномалий (небольшая голова, плоское лицо, узкий разрез глаз, маленький нос и полуоткрытый рот) и врожденное слабоумие.

При не расхождении трех X – хромосом во время созревания половых клеток могут родиться девочки с избыточным набором половых хромосом (XXX)

У таких девочек отмечается недоразвитие половых органов (яичников), стерильность (бесплодие) и неполноценность в интеллектуальном плане

2. Синдром Клайнфельтера

- В случае сочетания двух X – хромосом с Y – хромосомой может родиться мальчик с двойным набором X – хромосом (XXY), страдающий физической и умственной отсталостью



3. Синдром Шерешевского - Тернера

- При недостатке одной X – хромосомы в геноме развивается наследственное заболевание женщин.
- Больные имеют малый рост, недоразвитые внутренние и внешние половые органы, страдают бесплодием.
- Мальчики, не имеющие X – хромосомы, погибают на зародышевой стадии



4. Синдром Лежена

- Синдром кошачьего крика (*Cri-Du-Chat Syndrome*) (синонимы: болезнь кошачьего крика, синдром Лежена по имени описавшего его в 1963 г. французского ученого).





- При этом синдроме наблюдается:
- общее отставание в развитии,
- низкая масса при рождении и мышечная ГИПОТОНИЯ,
- лунообразное лицо с широко расставленными глазами
- характерный плач ребёнка характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость слизистой оболочки) или недоразвитие гортани. Признак исчезает к концу первого года жизни.

- Клиническая картина синдрома и продолжительность жизни людей с этим синдромом довольно сильно варьирует по сочетанию врождённых пороков развития органов.
- Лечение симптоматическое. Показаны средства, стимулирующие психомоторное развитие, лечебный массаж и гимнастика.

Генные наследственные заболевания

Это результат изменений порядка расположения одного или многих нуклеотидов в цепочке ДНК, что приводит к нарушению синтеза белка, снижению его активности



Организм, неспособный образовывать активную форму белка, обречен на гибель

К наиболее распространенным генным наследственным заболеваниям относятся серповидно-клеточная анемия, болезнь Тея – Сакса, гемофилия, фенилкетонурия, дальтонизм (цветовая слепота)

Серповидно-клеточная анемия



**Заболевание,
связанное с
изменением типичной
округлой формы
эритроцитов на
серповидную.**

**Больные умирают в
раннем возрасте**

Болезнь Тея – Сакса



Проявляется в нарушении развития головного мозга.

Причина заключается в наличии летального гена, ответственного за образование особого фермента, контролирующего химические превращения определенного липида в клетках мозга.

Дети, страдающие этим заболеванием, гибнут, не достигнув четырехлетнего возраста





Гемофилия

Характеризуется повышенной кровоточивостью, плохой свертываемостью крови

- Причиной является дефект гена, расположенного в X – хромосоме и контролирующего биосинтез белков ответственных за свертываемость крови**



Фенилкетонурия

- **Нарушение обменных процессов.**
- **Заболевание характеризуется определенной формой умственной отсталости.**



Дальтонизм (цветовая слепота)

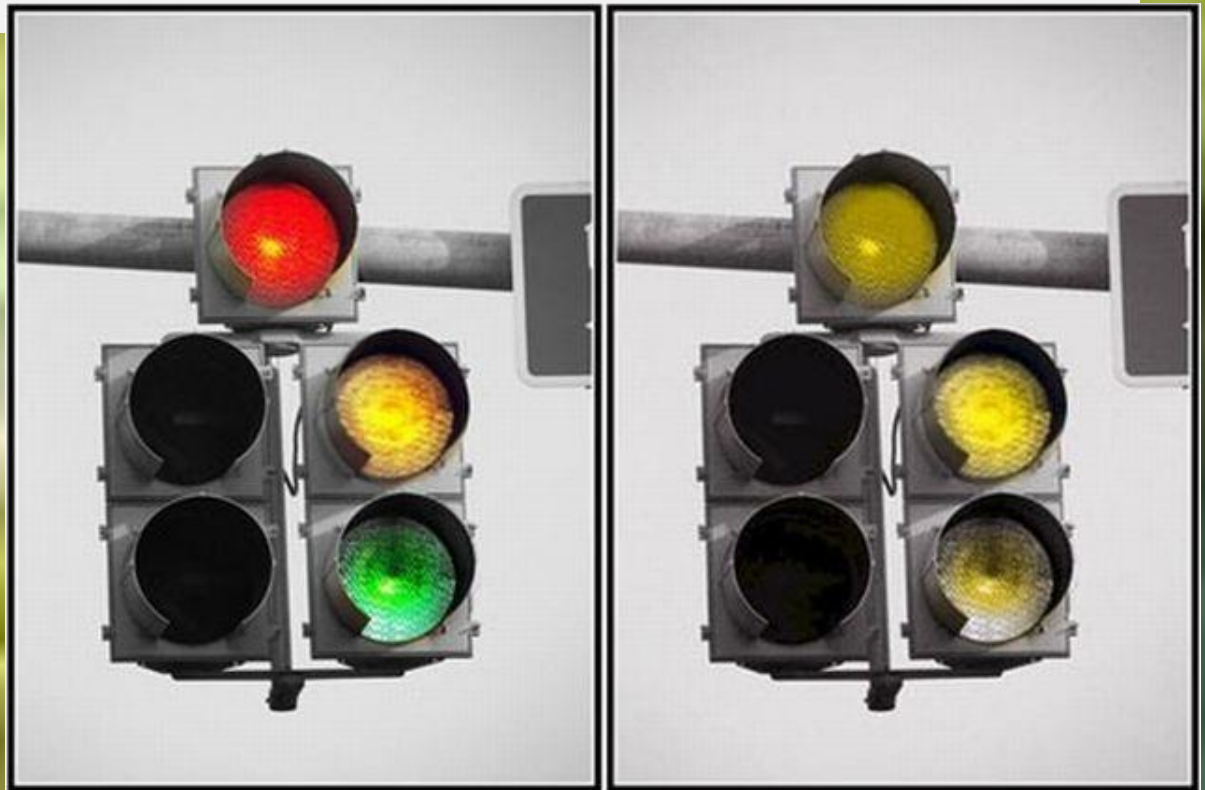
- При дальтонизме человек не может отличать красный цвет от зеленого. Этим дефектом зрения страдают около 45 % мужчин и менее 1% женщин: для проявления заболевания у женщин необходимо два аномальных гена, а у мужчин - один



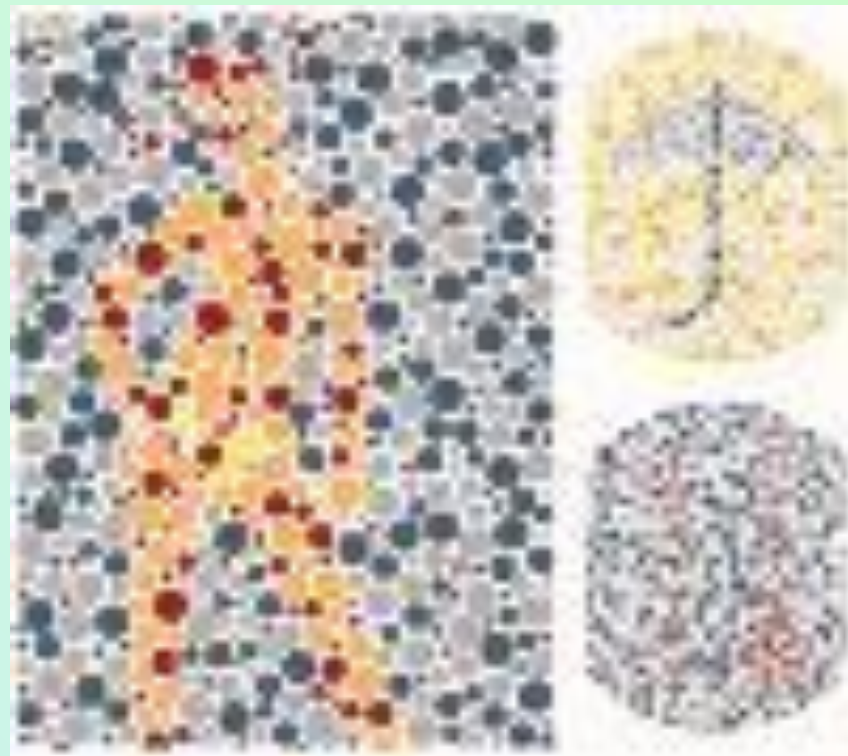
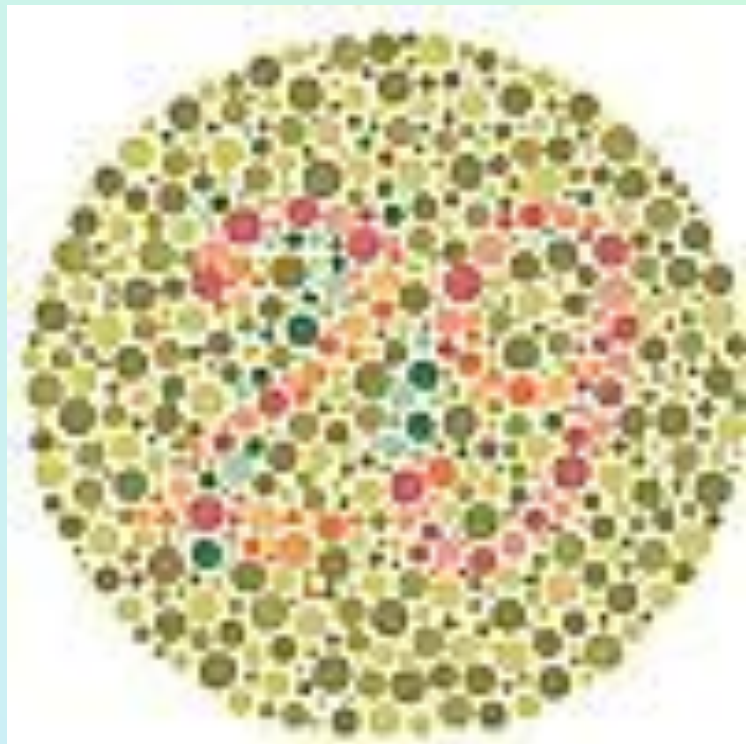
Симптомы и причины:

Причина того или иного вида цветослепоты - молекулярные дефекты в генах, отвечающих за синтез светочувствительных пигментов.

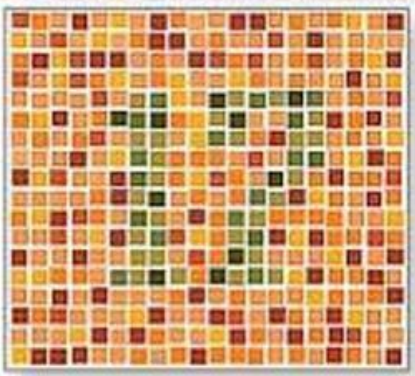
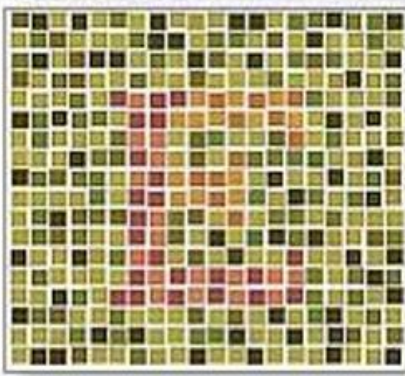
- Все предметы выглядят окрашенными в различные оттенки серого
- Низкая острота зрения



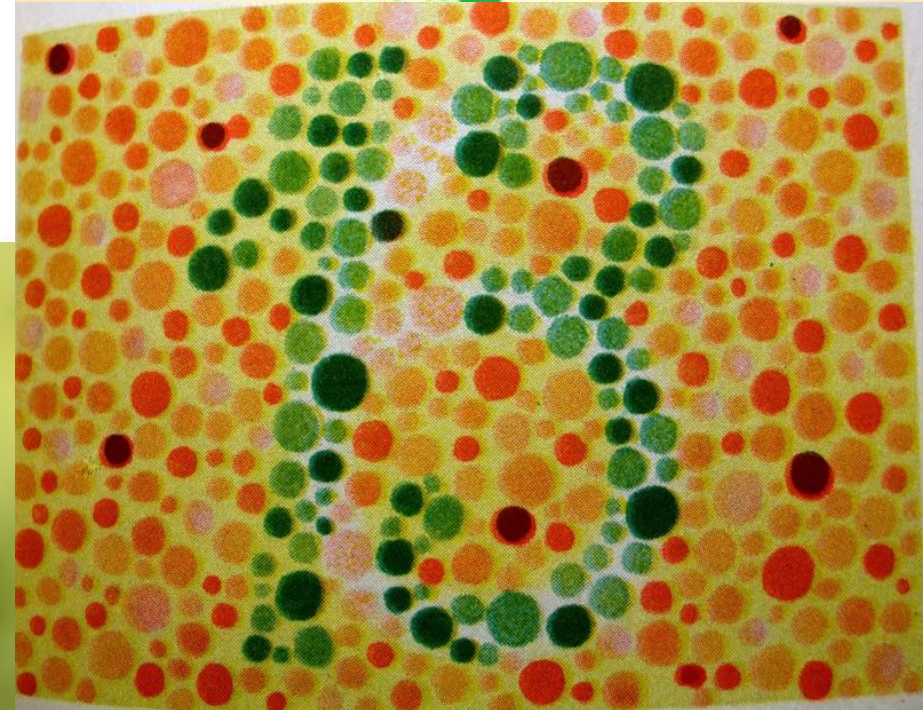
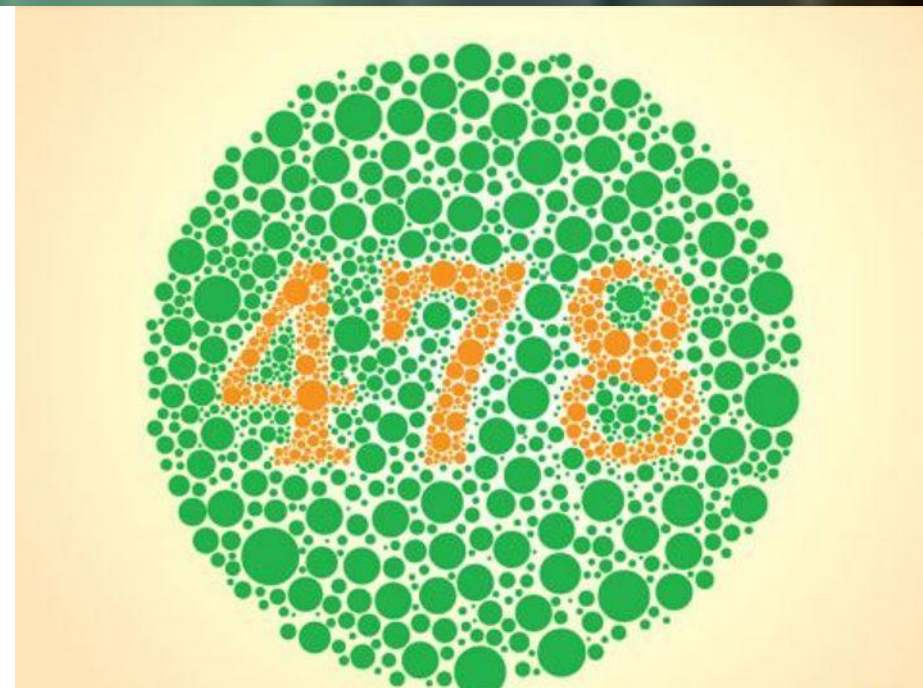
Тесты для определения дальтонизма



**Восприятие художника с
нарушенным цветовым
зрением**

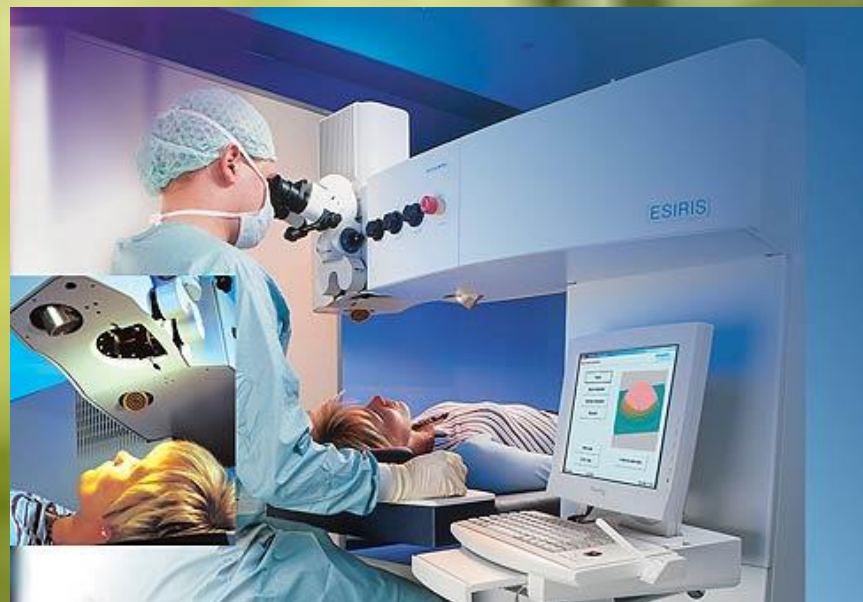


Various tests for color blindness



Лечение

Дальтонизм в настоящее время никак не лечится. Лица, страдающие легкими формами дальтонизма, учатся ассоциировать цвета с определенными объектами и обычно способны определять цвета в повседневной жизни, как и люди с нормальным цветоощущением. Однако, их ощущение цветов сильно отличается от нормального.



Многофакторные наследственные заболевания

Болезни в основе которых лежит наследственная предрасположенность.

Они могут развиваться у человека в различные возрастные периоды под воздействием не только наследственных, но и многих других средовых факторов, включая как природные, так и социальные

По данным Всемирной организации здравоохранения болезни с наследственной предрасположенностью составляют более 90 % в общем спектре всех болезней человека

Многофакторные наследственные заболевания



Сахарный диабет - наследственная или приобретенная болезнь обмена веществ, обусловленная недостатком в организме инсулина.

Проявления: повышенная концентрация сахара в крови, резкое увеличение количества мочи, жажда, похудение, слабость, зуд.

Многофакторные наследственные заболевания



**Алкоголизм - болезнь
химической зависимости.**

**Злоупотребление спиртными
напитками, оказывает
пагубное влияние на здоровье
и трудоспособность человека**

Многофакторные наследственные заболевания



Гипертоническая болезнь –
заболевание сердечно-сосудистой
системы, причиной которого является
перенапряжение центральной нервной
системы. Проявляется повышенным
артериальным давлением



Многофакторные наследственные заболевания

Аллергия – повышенная или
извращенная чувствительность к
какому-либо веществу –
аллергену.

