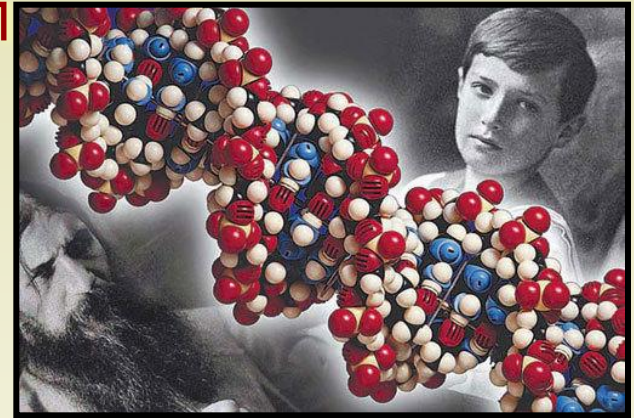
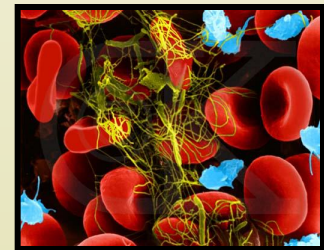


Электронный дидактический материал
информационного типа на тему:
Наследование свойств крови.
Наследственные заболевания
крови.



Специальности: «Лабораторная диагностика», «Фармация»
«Лечебное дело», «Акушерское дело»
«Сестринское дело»

Дисциплины: «Биология с основами
медицинской генетики»
«Медицинская генетика»



Составитель: Петрова О.И.

Содержание ЭДМ

1. Введение
2. Требования ГОС
3. Цели занятия
4. Учебная информация
5. Термины и определения
6. Литература

Введение

Учебный материал представлен в соответствии с требованиями Государственного образовательного стандарта по дисциплине «Биология с основами медицинской генетики» в цикле профессиональных дисциплин, предназначенных для специальностей «Лабораторная диагностика» и «Фармация», а также по дисциплине «Медицинская генетика» для специальностей «Лечебное дело», «Акушерское дело», «Сестринское дело».

Требования ГОС

Студент должен

- **Знать:** содержание понятий – группа крови, агглютиногены и агглютинины, резус-фактор; гемоглобинозы, наследственные свойства крови систем АВО и резус; тип наследования и клинические проявления серповидно-клеточной анемии, талассемии и гемофилии.
- **Уметь:** записывать генотипы групп крови, решать ситуационные задачи, описывать клинику наследственных заболеваний крови.

Цели занятия

Учебная:

Изучение наследственных свойств крови, закономерностей наследования, клиники, диагностики и профилактики наследственных болезней крови.

Развивающая:

Развитие у студентов интереса к изучаемой дисциплине.

■ Воспитательная:

Воспитание у студентов умения логически мыслить, анализировать, грамотно формулировать и излагать полученные знания.

Учебная информация

- 1. Характеристика групп крови по системе АВО.
- 2. Характеристика резус - системы
- 3. Понятие о гемоглобинозах:
 - серповидноклеточная анемия
 - талассемия
- 4. Понятие о гемофилии.

Антигены крови

Известно более 200 антигенов, отражающих иммунную функцию эритроцитов и других элементов крови: резус, АВО, Р, К, MN, Lu, Диего и др.

Чаще других в практике используют систему АВО и резус систему.

Характеристика групп крови по системе АВО

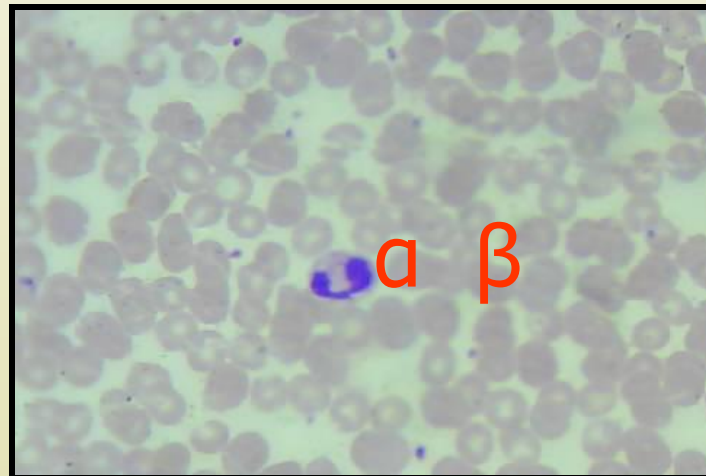
Наследственные свойства крови по АВО системе зависят от содержания или отсутствия антигенов А и В.

В пределах этой системы имеется 4 фенотипа крови: А, В, АВ и О.

Каждый из них отличается своеобразным строением антигенов эритроцитов и антител сыворотки крови.

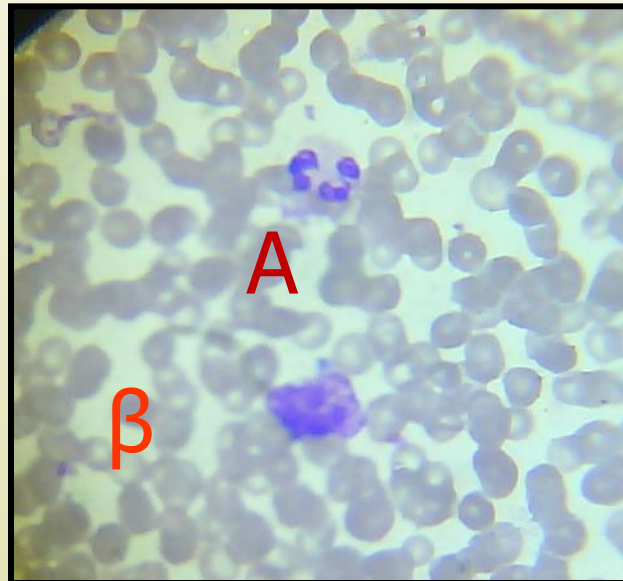
Характеристика крови группы о (или I)

Кровь группы О (или I) не имеет ни одного антигена (агглютиногена) в эритроцитах, но в сыворотке крови содержит антитела (агглютинины) α и β .



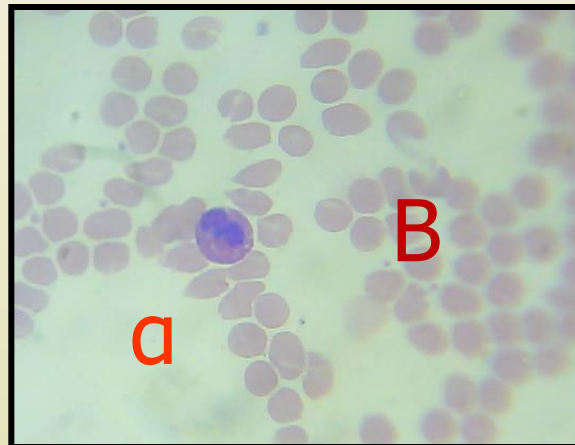
Характеристика крови группы А (или II)

Кровь группы А (или II) содержит в эритроцитах агглютиноген А, а в сыворотке крови агглютинин β .



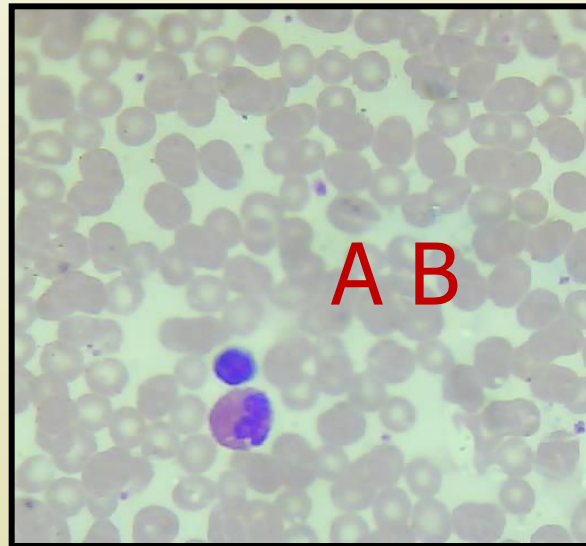
Характеристика крови группы В (или III)

Кровь группы В (или III) содержит в эритроцитах агглютиноген В, а в сыворотке агглютинин а.



Характеристика крови группы AB (или IV)

Кровь группы AB (или IV) содержит в эритроцитах агглютиногены A и B, агглютинины в сыворотке отсутствуют.



Характеристика групп крови по системе АВО

При изучении основных особенностей наследования различных фенотипов, свойственных АВО системе, установлено, что эти фенотипы определяются различными сочетаниями трех различных аллелей одной аллеломорфной группы генов, которые обозначаются I^A , I^B , I^o .

Соотношения между генотипом и фенотипом крови системы ABO

Генетические исследования показали, что в пределах ABO системы имеются следующие соотношения между генотипом и фенотипом:

- Генотипы $I^A I^A$ и $I^A I^O$ определяют фенотип A с агглютиногеном A и с агглютинином β ;

Соотношения между генотипом и фенотипом крови системы АВО

- Генотипы $I^B I^B$ и $I^B I^O$ определяют фенотип В с агглютиногеном В и агглютинином α ;
- Генотип $I^A I^B$ определяют фенотип АВ с агглютиногенами А и В, но без агглютининов;
- Генотип $I^O I^O$ определяют фенотип О без агглютиногенов А и В, но с агглютинами α и β .

Характеристика групп крови по системе ABO

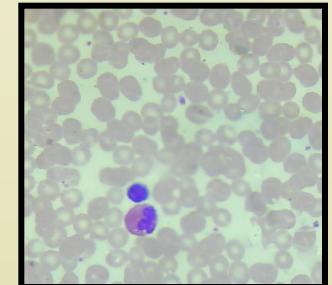
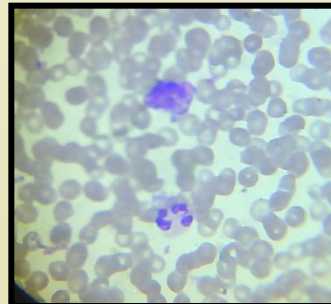
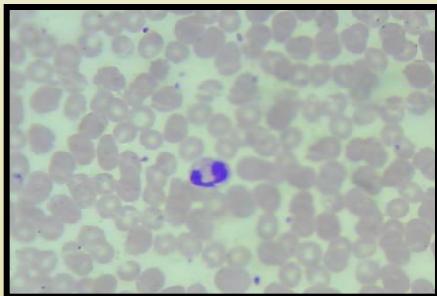
Фенотипическое выражение ABO системы групп крови в течении жизни не меняется и является столь же устойчивым признаком, как и рисунок отпечатков пальцев.

O

A

B

AB



Использование изучения свойств крови в экспертизе

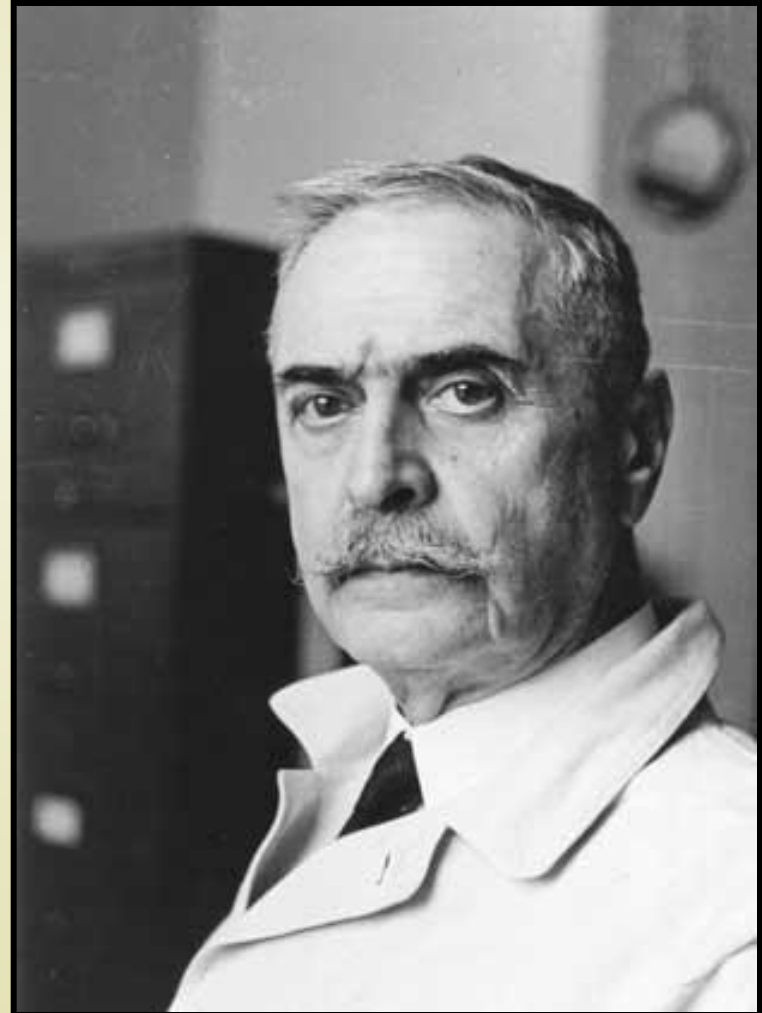
Это свойство используется в судебной медицине для определения возможности принадлежности пятен крови и для решения вопросов спорного отцовства или материнства.

Распределение групп крови по системе ABO среди людей

В среднем людей с первой группой крови – 33,7% (универсальные доноры);
со второй группой – 37,5%;
с третьей группой – 20,9%;
с четвертой (универсальные реципиенты) – 7,9%.

Характеристика групп крови резус - системы

Она была
предложена
Ландштайнером и
Винером в 1940
году.



История исследования групп крови резус - системы

Ими исследовалась кровь ряда людей при помощи сыворотки, приготовленной путем введения эритроцитов обезьян из рода *Macacus rhesus*, на которых проводились соответствующие эксперименты.

Распределение групп крови резус – системы среди людей

По резус – системе люди подразделяются на две группы:

- 1) резус - положительные (85-86%) и
- 2) резус - отрицательных (14-15%).

Rh (+) - доминантный ген,

rh (-)- рецессивный ген.

Характеристика групп крови резус - системы

Кровь резус
положительная и
резус отрицательная
несовместима, что
важно соблюдать
при переливании
крови.



Характеристика групп крови резус - системы

При браке мужчины, обладающего геном Rh (+), и женщины с генами

rh (-) rh(-) – может образоваться при гетерозиготности отца (или непременно образуется при гомозиготности) «резус-положительный» плод.

Резус - конфликт

Развитие такого эмбриона в теле «резус-отрицательной» матери приводит к резус-конфликту.

Этот конфликт, не слишком тяжелый при первой беременности, становится трагическим при второй и последующих.

Развитие резус - конфликта

В этом случае концентрация антител против чужеродных для матери «резус-положительных» свойств крови плода возрастает.

В течении беременности у женщины с резус-отрицательной кровью обязательно необходимо определение титра резус-антител в крови в динамике.

Исходы резус - конфликта

Резус-конфликт может привести к спонтанному аборту, мертворождению, гибели новорожденного от гемолитической болезни в первые дни жизни или умственной отсталости выжившего ребенка.



Причины резус – конфликта

Это происходит в результате проникновения антител матери в кровяное русло ребенка и разрушения его эритроцитов.

Спасти ребенка можно лишь полной заменой крови.

Замена крови ребенка при резус – конфликте

В стерильных условиях через пупочную артерию выводят из тела новорожденного его кровь, а через пупочную вену вводят соответствующую донорскую кровь.



Планирование обменного переливания крови

Знание генетики дает возможность заранее планировать и осуществлять полное обменное переливание крови «резус-положительному» ребенку, родившемуся от «резус-отрицательной» матери.

Понятие о гемоглобинозах

Известно около 50 наследственных заболеваний крови.

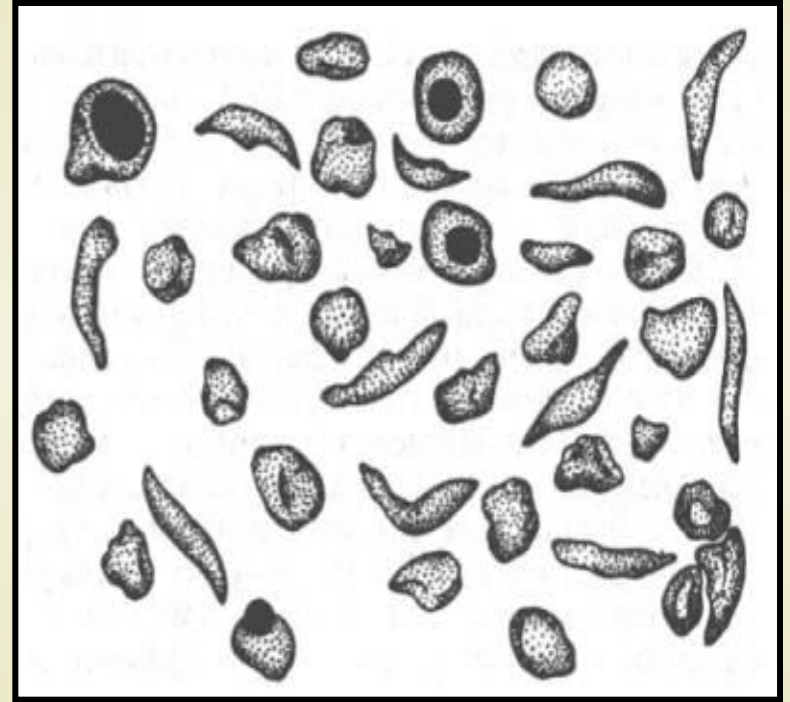
Среди них одно из ведущих мест занимают гемоглобинопатии или гемоглобинозы, которые выражаются в гемолизе - распаде аномальных эритроцитов.

Клинические проявления гемоглобинозов

При этом наблюдается кислородное голодание (особенно резко выраженное при падении атмосферного давления, например в самолете, при неумелом проведении анестезии или в высокогорье), приступы лихорадки, могут быть кишечные колики и другие симптомы, которые могут привести к смерти.

Серповидно-клеточная анемия

Это наследственное заболевание крови, вызываемое мутацией гена S, ответственного за синтез аномального гемоглобина HbS, приводящего к образованию ненормальной серповидной формы эритроцитов.



Различия между нормальным гемоглобином (HbA) и HbS

Различия между нормальным гемоглобином (HbA) и HbS заключается в том, что нормальный гемоглобин (HbA) в шестом положении содержит аминокислоту валин, а Hbs - глютаминовую кислоту.

	1	2	3	4	5	6	7	8
HbA	Вал...	Гис...	Лей...	Тре...	Про...	Глю...	Глю...	Лиз...
HbS	Вал...	Гис...	Лей...	Тре...	Про...	Вал...	Глю...	Лиз...

Эндемичность серповидно-клеточной анемии

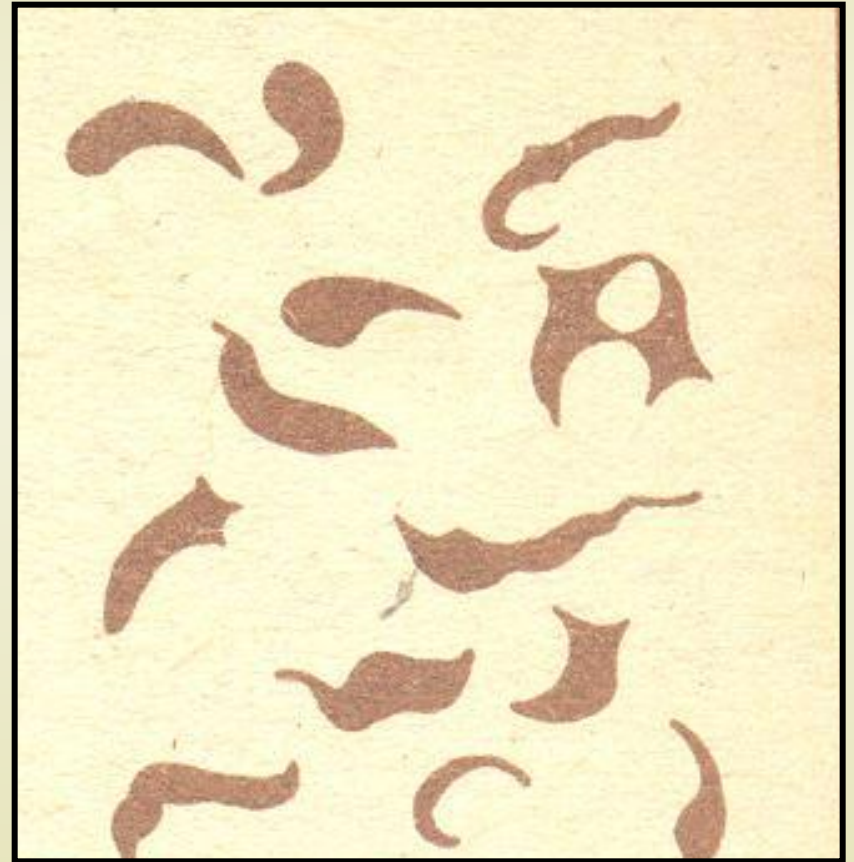
Заболевание эндемично, т.е. распространено не повсеместно, а преимущественно в определенных регионах: в Африке, Ю-В Азии (Индии), особенно у темнокожего населения.

Проявления серповидно-клеточной анемии у гомозигот и гетерозигот

Распространение этого гемоглобиноза совпадает с распространением тяжелой формы тропической малярии и ее возбудителя - *PLASMODIUM FALCIPARUM*. В серповидноклеточных эритроцитах гомозигот (AA) они не развиваются совсем, а гетерозиготы (Aa) либо не болеют, либо болеют в легкой форме.

Наследование серповидно-клеточной анемии

Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу с неполным доминированием.



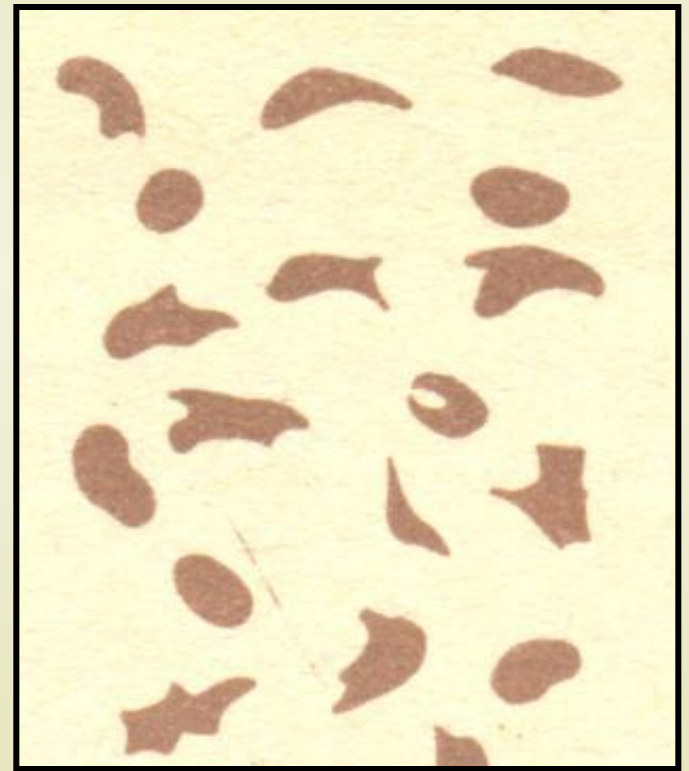
Течение серповидно-клеточной анемии у гомозигот

У гомозигот (АА) наблюдается выраженная клиническая форма: острое малокровие, ведущее к смерти. Дети умирают в основном до 1 года, редко доживают до 4-5 лет.



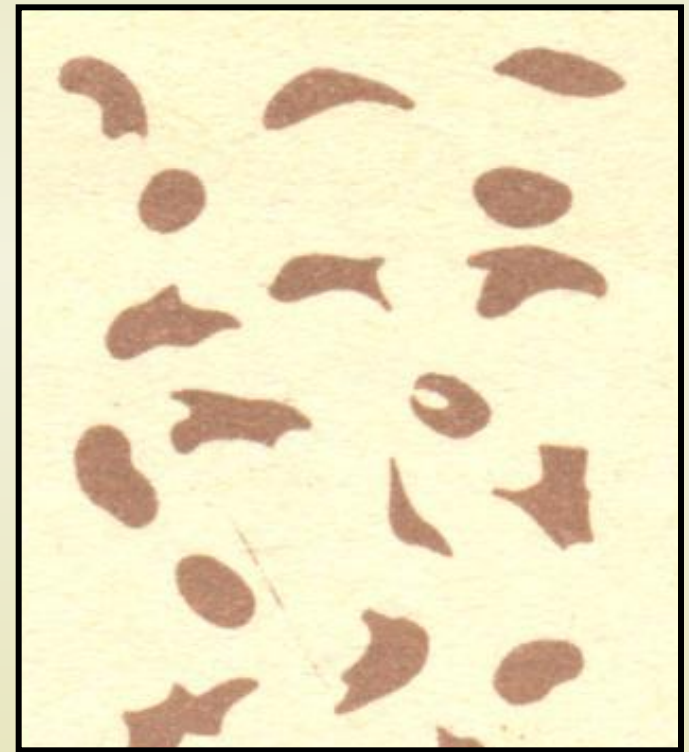
Течение серповидно-клеточной анемии у гетерозигот

У гетерозигот (Аа) наблюдается субклиническая форма: т.е. в обычных условиях люди здоровы, а в условиях пониженного содержания кислорода в воздухе наблюдается малокровие.



Течение серповидно-клеточной анемии у гетерозигот

В мазках крови гетерозигот (Аа) часть эритроцитов приобретает серповидную форму, т.к. в них содержится аномальный S гемоглобин.



Талассемия

Талассемия (микроцитарная анемия, болезнь Кули) обусловлена мутацией гена Т.

Тип наследования аутосомно-доминантный с неполным доминированием.

Впервые заболевание выявлено у жителей Средиземноморья (отсюда название - talassa -греч. море).

Распространенность талассемии

Заболевание распространено в основном у жителей Средиземноморья:

в Италии, Греции, Кипре, а также в Средней Азии в основном у детей из близкородственных браков.

Клинические проявления талассемии

У гомозигот (ТТ) развивается микроцитарная анемия. У них формируются деформации костей, башенный череп.

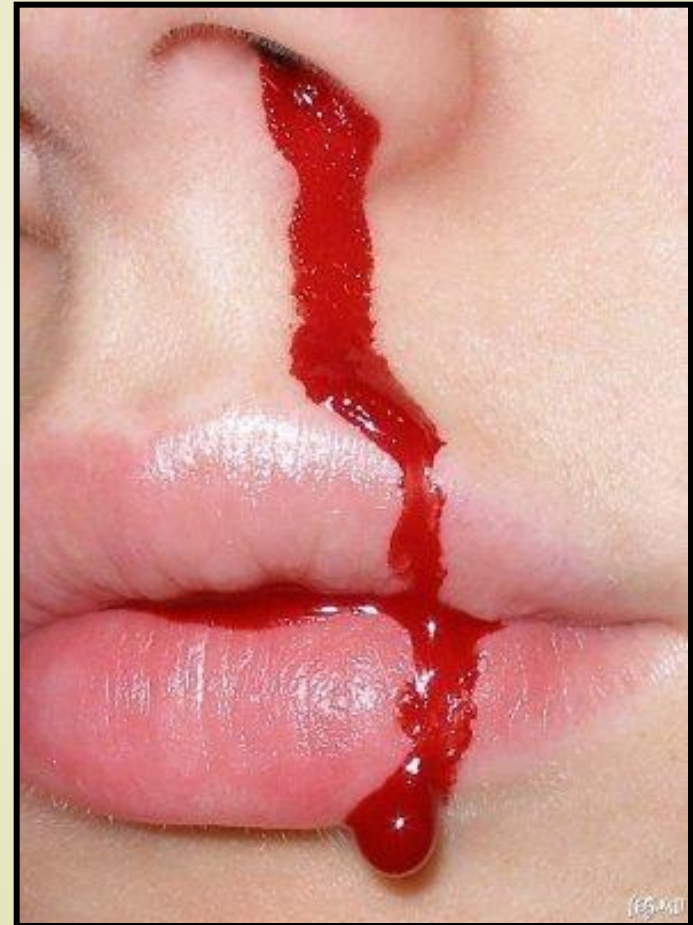
Срок жизни их не более 10 лет.

У гетерозигот (Тт) анемия клинически не проявляется.



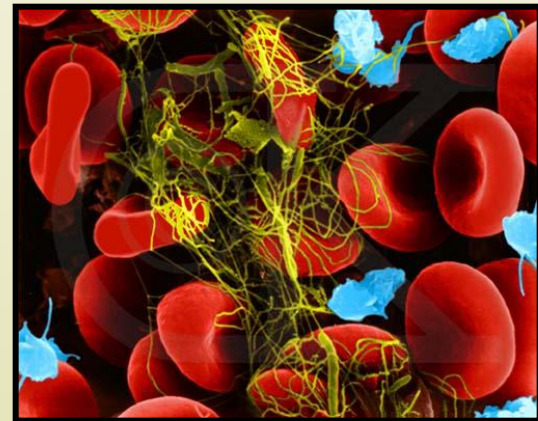
Понятие о гемофилии

Гемофилия - наследственное заболевание, выражающееся обильной кровоточивостью и очень низкой свертываемостью крови.



Проявления гемофилии

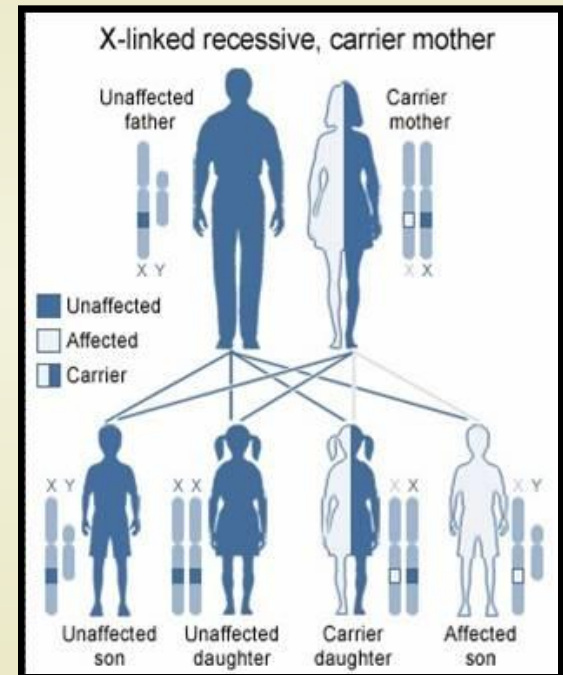
Гемартрозы при
гемофилии



Наследование гемофилии

Заболевание сцеплено с X хромосомой, передается рецессивно.

Заболевание проявляется только у мужчин, матери которых были носителями этой аномалии, а деды по материнской линии были больны.



Наследование гемофилии

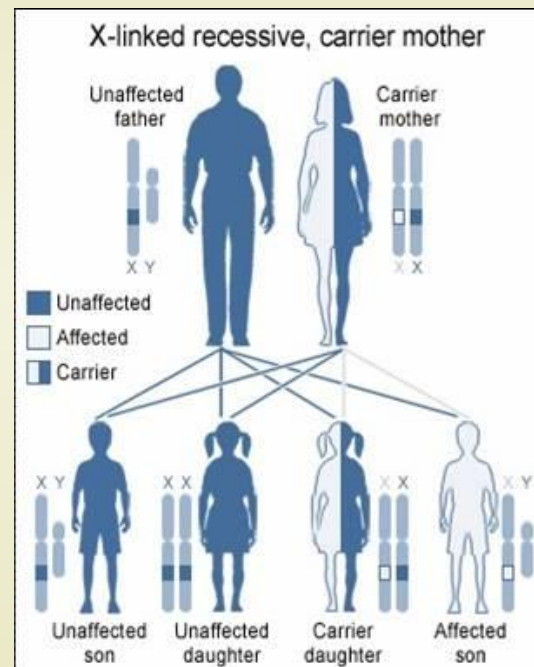
У женщин заболевание не проявляется, так как заболевание передается рецессивно.

P: $X^A X^a$ * $X^A Y$

G: X^A, X^a X^A, Y

F1: $X^A X^a$; $X^A Y$; $X^A X^A$; $x^a y$

больной
мальчик



Наследование гемофилии

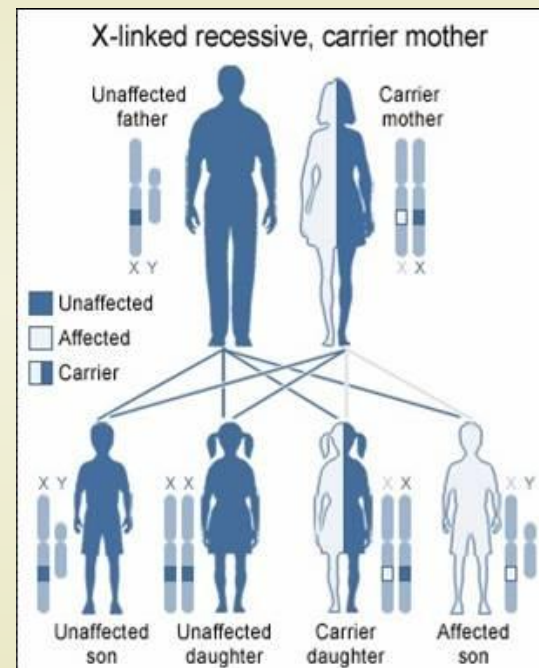
Если женщина-носитель вступает в брак с больным мужчиной, то возможно рождение и больной девочки и больного мальчика.

P: $X^A X^a$ * $X^a Y$

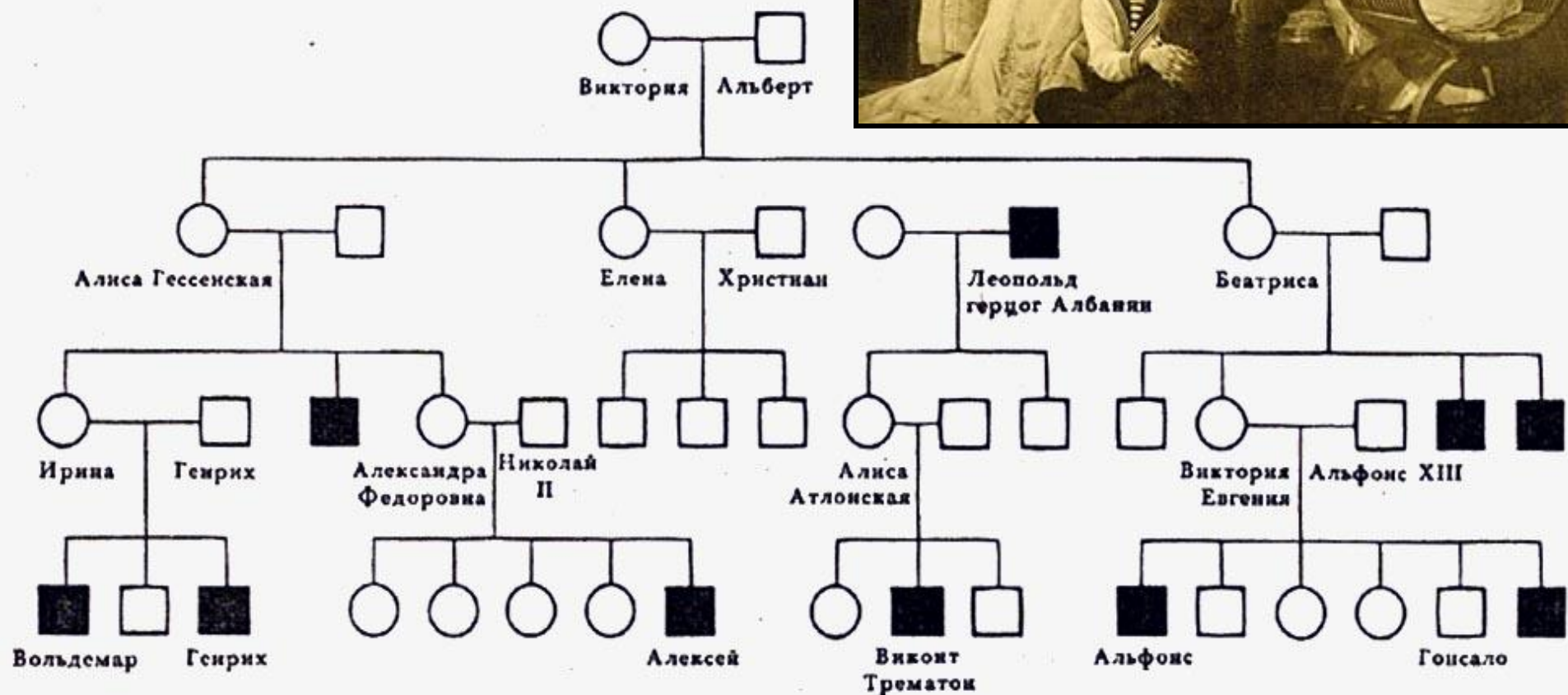
G: X^A, X^a X^a, Y

F1: $X^A X^a$; $X^A Y$; $\underline{X^a X^a}$; $\underline{X^a Y}$

 больная больной
 девочка мальчик



Родословная семьи Николая II



Заштрихованные квадраты – больные гемофилией люди мужского пола.

Термины и определения

Агглютинация — процесс слипания эритроцитов под действием сывороточных антител (агглютининов) с образованием видимых скоплений.

Агглютинин — антитело, вызывающее агглютинацию клеток крови.

Агглютиноген — любой антиген, вызывающий образование агглютина в сыворотке крови.

Термины и определения

Аллеломорфная группа генов —
соответствующая друг другу группа
генов, локализованных в гомологичных
хромосомах на гомологичных участках.

Гемоглобинопатия (гемоглобиноз) —
наследственное заболевание крови,
проявляющееся гемолизом.

Термины и определения

Гемартроз — признак гемофилии, проявляющейся скоплением крови в суставах.

Гемолиз — распад аномальных эритроцитов.

Термины и определения

Гемофилия — наследственное заболевание крови, сопровождающееся обильной кровоточивостью и очень низкой свертываемостью крови.

Группы крови — нормальные иммунологические признаки крови, позволяющие объединять людей в определенные группы по сходству антигенов их крови.

Термины и определения

Резус-отрицательные люди — люди, в крови у которых отсутствует резус-фактор.

Резус-положительные люди — люди, в крови которых содержится резус-фактор.

Термины и определения

Резус-фактор — система антигенов крови человека, независимая от факторов, обуславливающих группы крови (система ABO), и других генетических маркеров.

Термины и определения

Серповидно-клеточная анемия — наследственное заболевание крови вызываемое мутацией гена S, ответственного за синтез аномального гемоглобина HbS, приводящего к образованию ненормальной серповидной формы эритроцитов.

Термины и определения

Система ABO — система крови, зависящая от содержания или отсутствия антигенов А и В.

Талассемия (микроцитарная анемия, болезнь Кули) — наследственное заболевание крови, обусловленное мутацией гена Т, сопровождающееся микроцитарной анемией и деформацией костей.

Литература

ОСНОВНАЯ

- 1 .Бочков Н.П. «Генетика человека» , Медицина; 1978.
- 2. «Медицинская генетика» под ред Н.П.Бочкова М., Мастерство, 2001.
- 3.Гершензон СМ. «Основы современной генетики»; 1983
- 4.Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» Феникс Ростов –на- Дону. 2009г.
- 5.Слюсарев А.А., Журакова СВ. «Биология». Киев, 1995 б.Ярыгин В.П. «Биология», изд. «Медицина»,1995.

Литература

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ

- 1.Ильин Е.Г., Гофман-Кадочников П.В. «Медицинская генетика для врачей», 1990. 2.Мерфи Э.. Чейз Г. «Основы медико-генетического консультирования», 1994.
- 3.Фогель Ф., Мотульски А. «Генетика человека» в 3-х томах, Мир. 1990.
- 4.Грин Н., Стаут У., Тейлор Д. «Биология» в 3-х томах, изд. «Мир», 1990.