

# Основы генетики человека.

## Наследственные болезни человека



Лектор: к.,б.н., доцент Рыбицкая Л.Н.

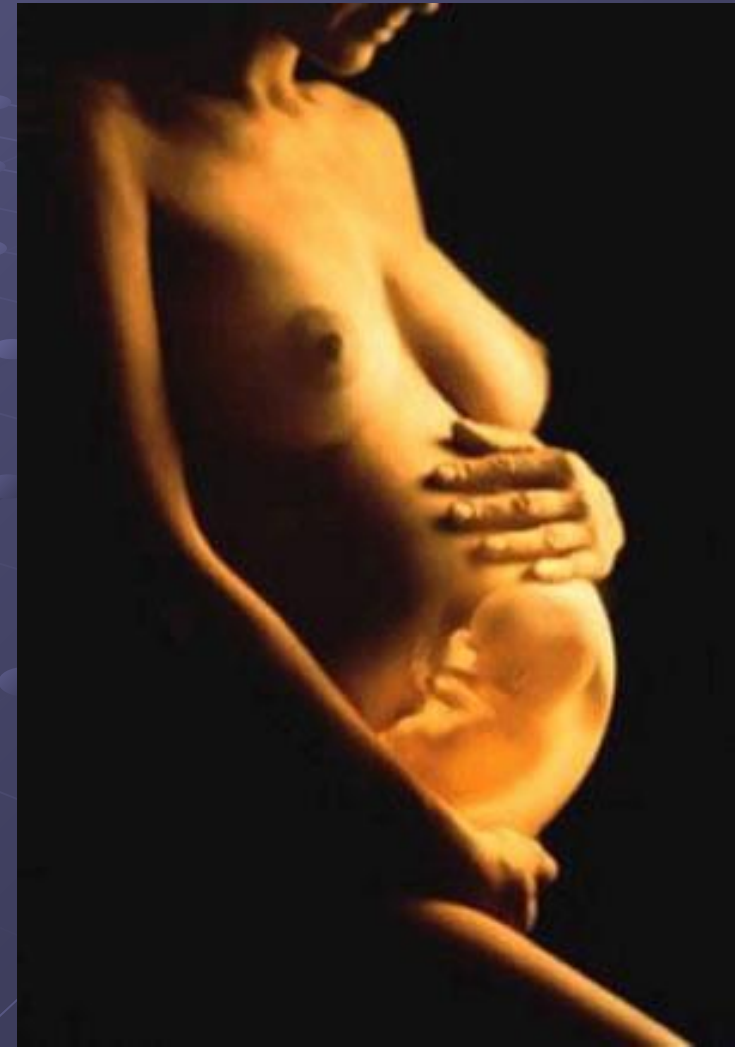
# Цель лекции.

Ознакомиться с методами изучения наследственности. Ознакомление с принципами определения генетического риска наследственной и врожденной патологии и этапами консультирования.



# Актуальность темы

- Актуальными являются следующие задачи:
  - Определение предмета и методов антропогенетики и медицинской генетики.
  - Исследование организации наследственного аппарата клеток человека (на геном, хромосомные, геномные уровнях организации).
  - Изучение мутационных процессов и наследственных болезней человека.
  - Выявление факторов, вызывающих мутации наследственного аппарата.
  - Исследование значения диагностики наследственных болезней и роли медико-генетических консультаций в профилактике наследственных болезней.



# Основные вопросы

## лекции:

- 1. Классификация наследственных болезней.
- - Молекулярные (генные) болезни;
- - Хромосомные болезни.
- 2. Методы изучения наследственных болезней. 1.1. Генеалогический метод. 1.2. особенности родословных при различных типах наследования. 1.3. Цитогенетический метод.
- 1.4. Изучение кариотипа человека.
- 1.5. Близнецовый метод.
- 1.6. Биохимический метод.
- 1.7. Метод дерматоглифики.
- 1.8. Молекулярно-генетические методы.

# Источники информации

- 1) Биология / Под ред. В.Н. Ярыгина. – М.: Медицина, 1984. – С. 403-448, 519-523.
- 2) Слюсарев А.А., Жукова С. В. Биология. – К.: Вища школа, 1987. – С. 312-334.
- 3) Тимолянова Е.К. Медицинская генетика – Ростов-на-Дону: Феникс, 2003. – С. 164-294.





# Наследственные болезни

Наследственные болезни обусловлены геномные, хромосомные или генными мутациями.

- 1. Врожденные болезни (имеются уже при рождении ребенка). Обусловлены как наследственными, так и ненаследственными факторами.
- 2. Семейные (наследственные и ненаследственные).



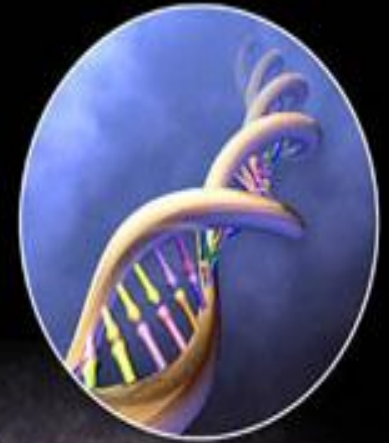
# Классификация наследственных болезней

- 1. Генные болезни - обусловлены генными мутациями.
- 2. Хромосомные болезни - обусловленные хромосомными и геномными мутациями.
- 3. Мультифакториальные болезни (с наследственной предрасположенностью) обусловлены комбинацией генетических и негенетических факторов.
- 4. Болезни генетической несовместимости матери и плода (иммунологические реакции матери на антиген плода)
- Различают: моногенные - обусловлены действием одного гена;
- и полигенные болезни - действием нескольких генов.



# Генные мутации

- Генные мутации - изменение структуры ДНК гена
- Генные (молекулярные) болезни - это наследственные болезни, которые возникают вследствие генных мутаций.
- Виды генных мутаций: замены, вставки, выпадения, удвоение пар нуклеотидов.
- В результате нарушается строение белков





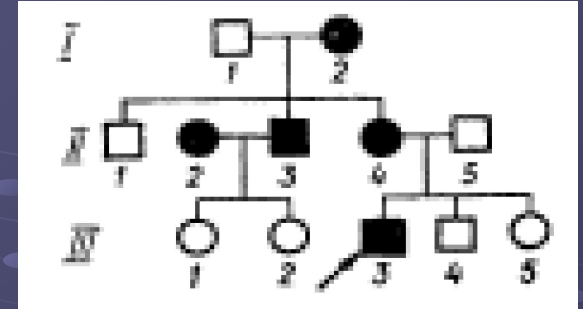
# Классификация генных заболеваний

- 1. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия.
- 2. Нарушение обмена углеводов: галактоземия, фруктоземия.
- 3. Нарушение обмена липидов: семейная гиперхолестеринемия.
- 4. Нарушение биосинтеза гормонов: адреногенитальный синдром.
- 5. Нарушение обмена витаминов: нарушение всасывания витамина В12.
- 6. Нарушение синтеза гемоглобина: серповидно-клеточная анемия, талассемии.



# Диагностика генных заболеваний

- Биохимический метод
  - генеалогический метод;
  - метод амниоцентеза.
- 
- Амниоцентез - это исследование амниотической жидкости (клеток плода), полученной путем пункции матки на 14-16 неделе внутриутробного развития плода.
- 
- Амниоцентез используется для:
    1. Изучение кариотипа.
    2. Определение пола плода.
    3. Биохимических исследований.



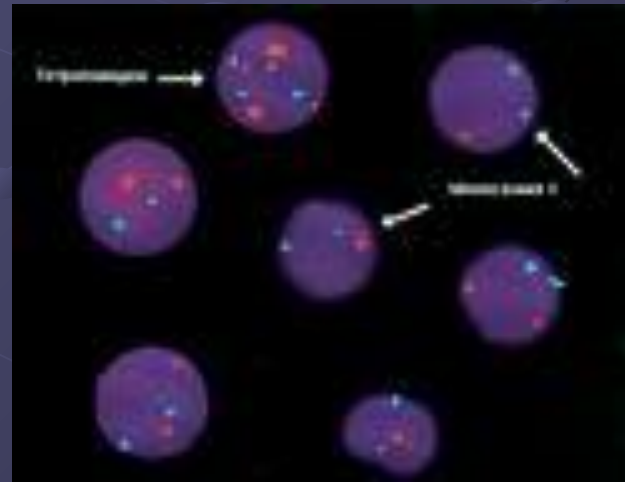
# Близнецовый метод





# Цитогенетический метод

- Основным методом исследования хромосом человека после рождения является напивмикрометод, при котором анализируют лимфоциты периферической крови после предварительного культивирования. Культивирования происходит в специально предназначенном инкубаторе ( $37^{\circ}\text{C}$ , 5%  $\text{CO}_2$ ) в течение 50 или 69 часов (срок первого и второго митотических делений соответственно).



# *Показания к амниоцентезу:*

- 1) женщины после 35 лет (повышен риск трисомий плода);
- 2) женщины, уже имеющие детей с хромосомными аномалиями;
- 4) женщины, являющиеся носителями X-сцепленных заболеваний для определения пола плода;
- 5) женщины с частыми (три и более) спонтанными абортами.



# Генеалогический метод -

метод составления и анализа родословных.

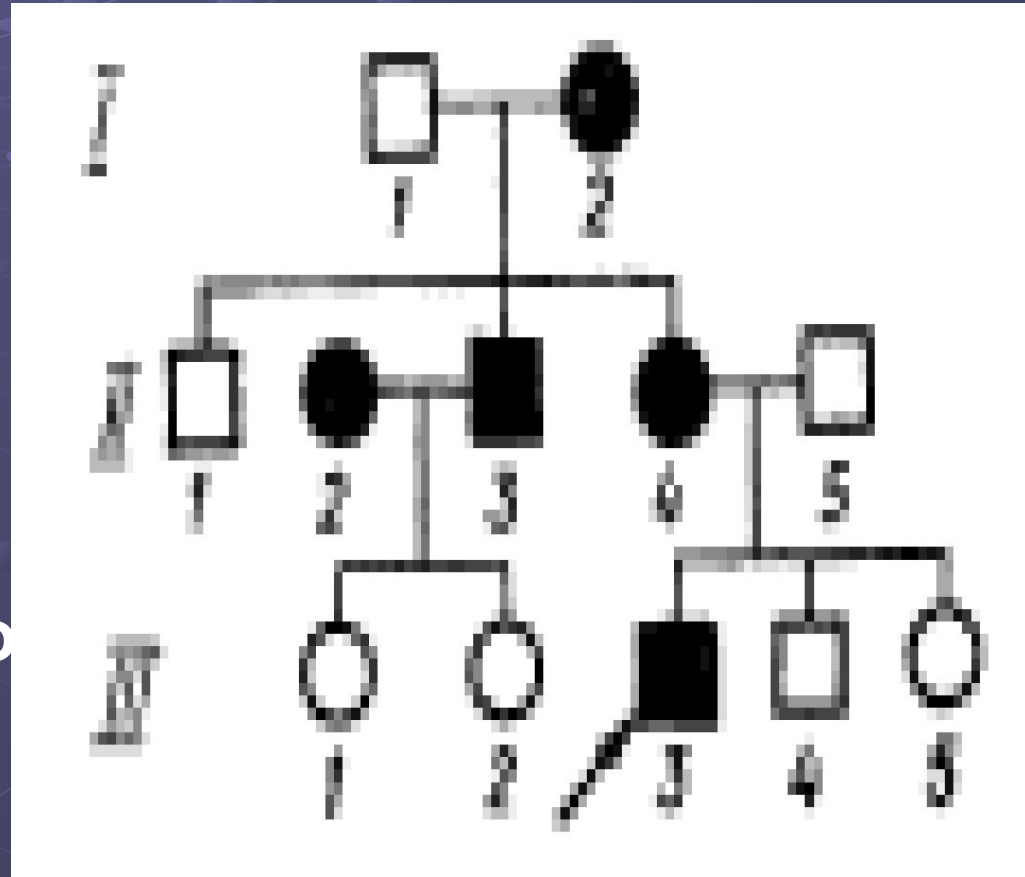
## *Типы наследования генных заболеваний:*

- 1) аутосомно-доминантный;
- 2) аутосомно-рецессивный;
- 3) X-сцепленный доминантный;
- 4) X-сцепленный рецессивный;
- 5) Y-сцепленный тип



# Аутосомно-доминантный тип наследования:

- 1) болеют одинаково мужчины и женщины;
- 2) признак наследуется по вертикали;
- 3) один или оба родителя больного ребенка больные.



# *Нарушение синтеза гемоглобина:*

- **Талассемия**  
(Средиземноморская анемия) проявляется анемией (малокровии "ям) различной степени тяжести, как правило, повышенным содержанием железа в организме, увеличением печени и селезенки..



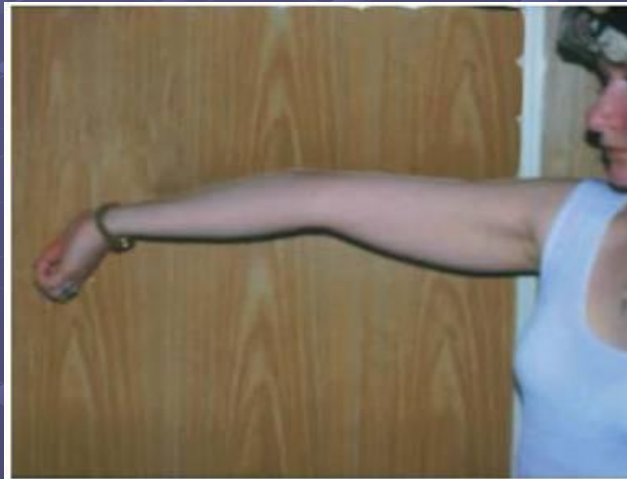


# Арахнодактилия (синдром Марфана)

(од грецького. *arachne* – паутина и *daktylos* – палец; букв. «паучьи пальцы»).

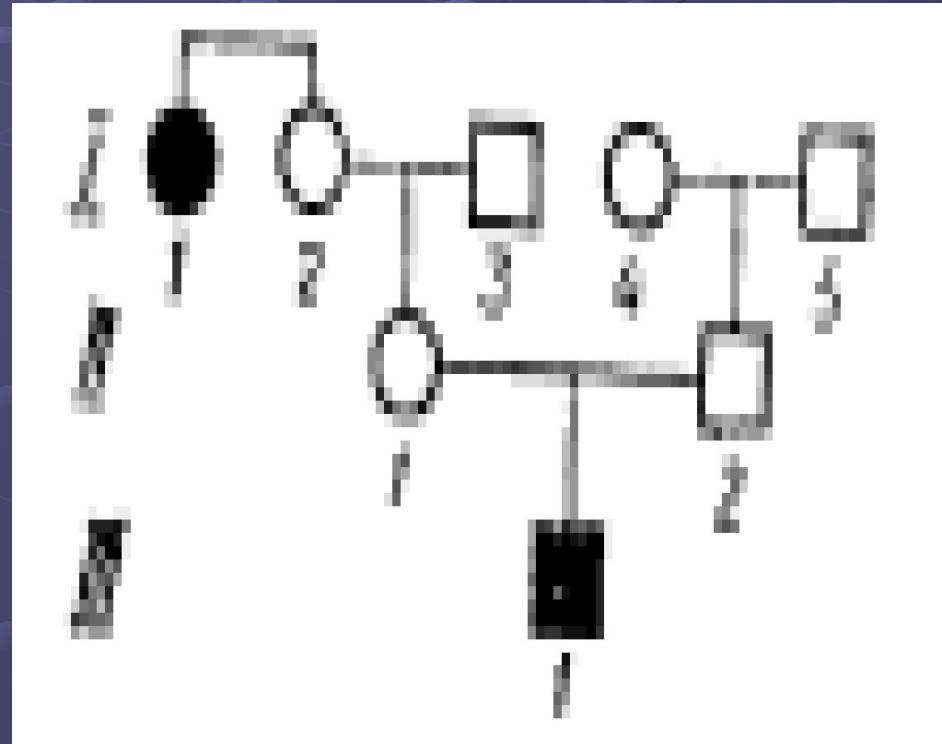


# Арахнодактилия



# Аутосомно-рецессивный тип наследования:

- 1) болеют одинаково мужчины и женщины;
- 2) признак наследуется по горизонтали;
- 3) родители больного ребенка могут быть здоровыми;
- 4) ген болезни проявляется только в гомозиготном состоянии (aa)



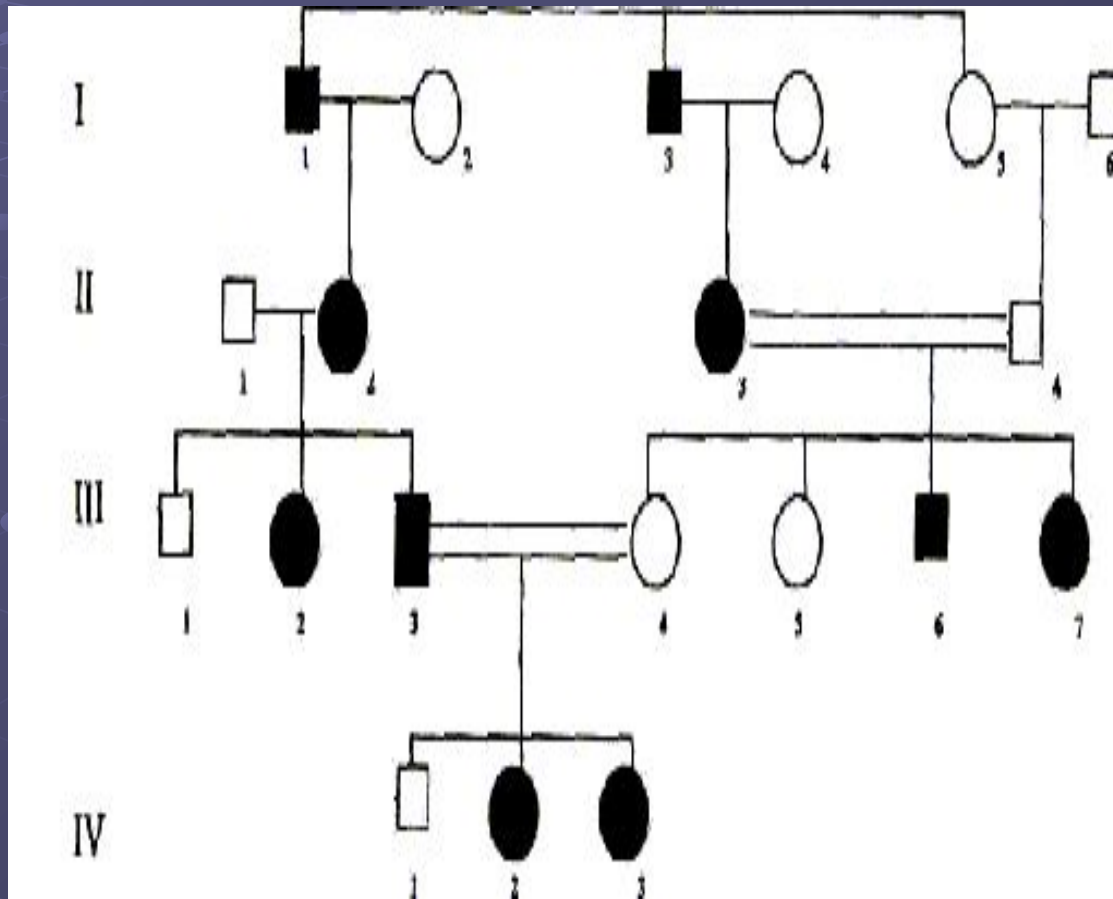
# Галактоземия

- аутосомно-рецессивное заболевание.
- Причина - недостаток фермента галактозо-1-фосфатуридил-трансферазы, который расщепляет молочный сахар лактозу.
- Симптомы заболевания проявляются у новорожденных после приема молока. Характеризуется увеличенной печенью, рвотой, поносами, умственной отсталостью. Лечение заключается в исключении молока из пищи.



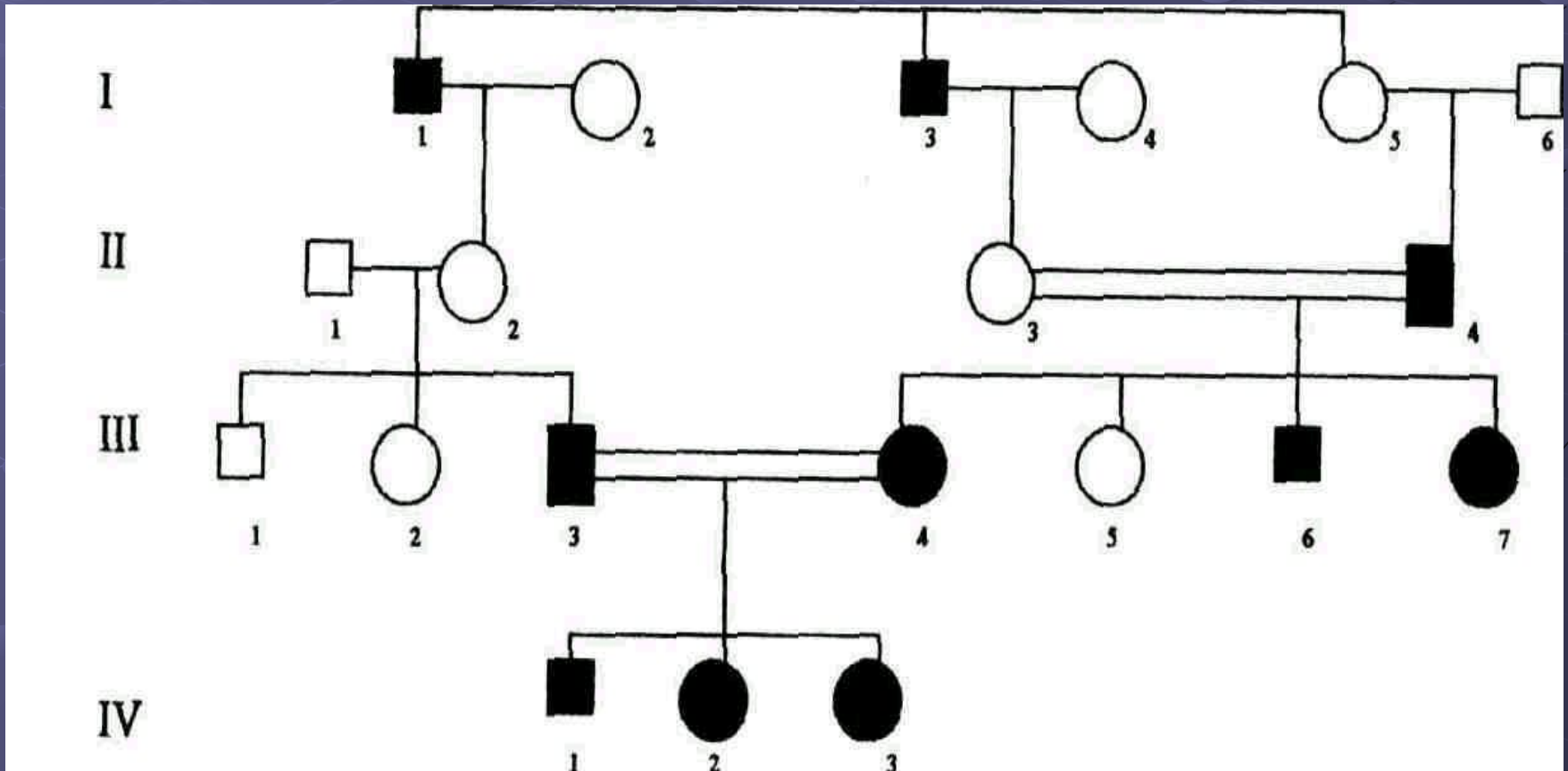
# X-сцепленный доминантный тип наследования:

- 1) женщины болеют чаще мужчин;
- 2) признак наследуется по вертикали;
- 3) отец передает признак всем дочерям;
- 4) Гомозиготная мать передает признак всем своим детям;
- 5) гетерозиготная мать передает признак половине своих детей.



# X-сцепленный рецессивный тип наследования:

- 1) болеют чаще мужчины;
- 2) имать передает признак сыновьям, а отец - дочерям.



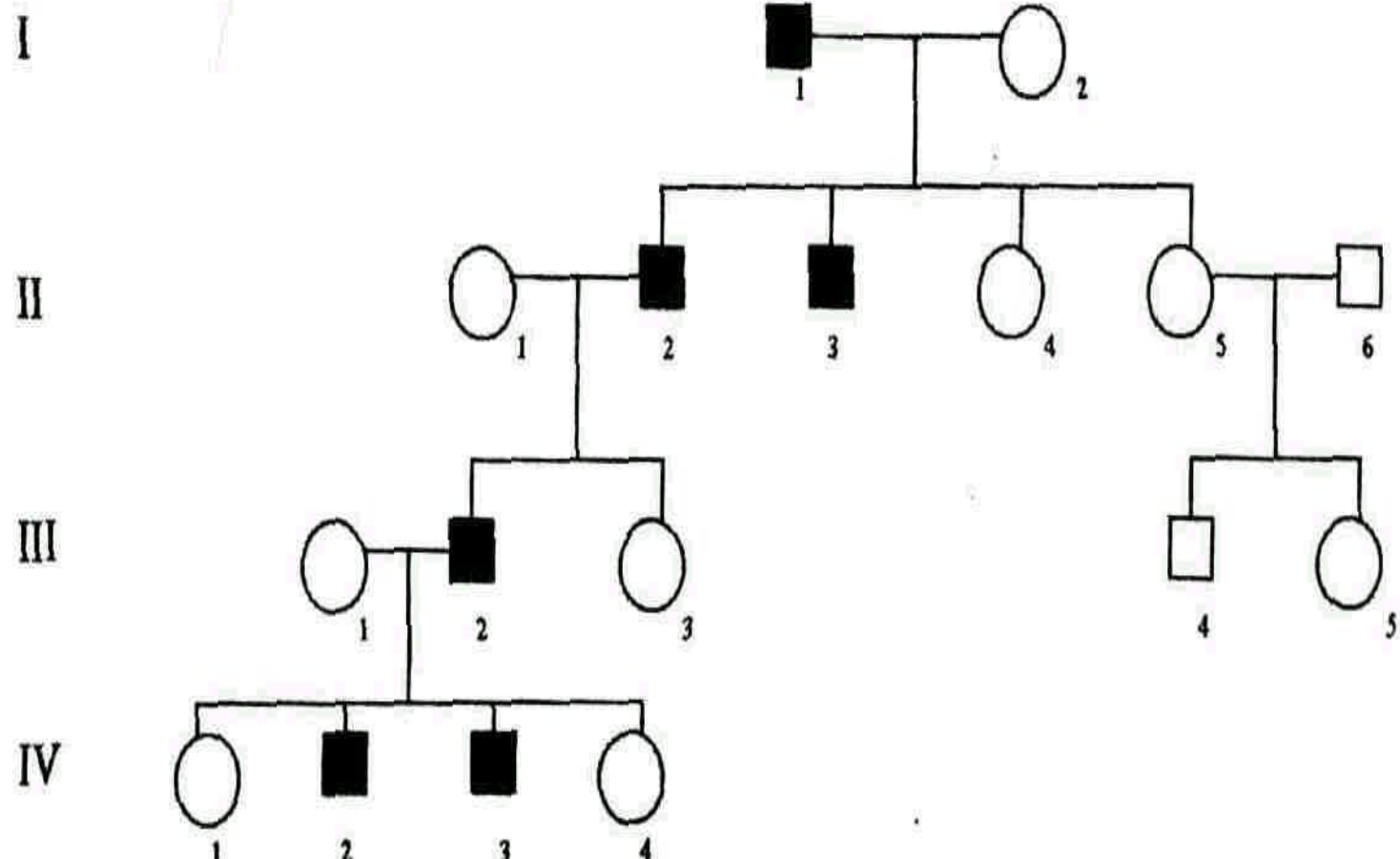
# ИХТИОЗ



**X-сцепленное рецессивное заболевание. Причина - дефицит фермента стерил-сульфатазы. Характеризуется повышенной кератинизацией кожи ("чешуя рыбы").**

# Y-сцепленный тип наследования:

- 1) болят только мужчины;
- 2) отец передает признак всем сыновьям.







**Спасибо за внимание!**