



# Болезни с наследственной предрасположенностью (моногенные и полигенные)

Презентацию подготовила:  
Дударь Мария

1 курс, 1 группа

## Необходимо отличать наследственные болезни от врожденных и семейных заболеваний

В настоящее время не существует единой классификации наследственных болезней, поэтому их часто смешивают с врожденными и семейными болезнями.

- Причина развития **наследственных болезней** - присутствующие в половых клетках родителей мутации в определенных генах. Эти мутации могут передаваться потомству в ряду поколений.
- **Врожденные заболевания** проявляются сразу после рождения, они могут быть как наследственными, так и приобретенными, например, под действием тератогенных факторов или осложнений в родах. Приобретенные врожденные пороки развития не передаются по наследству.
- **Семейные болезни** - это болезни, присутствующие у нескольких членов одной семьи. Они также могут быть наследственными или обуславливаться средовыми влияниями, например неправильным питанием, вредными привычками или присутствием токсических соединений в окружающей среде.

В свою очередь, **наследственные болезни не обязательно являются врожденными или семейными.**

## Заболевания, связанные с мутациями ядерной ДНК

- 1) моногенные наследственные болезни
- 2) полигенные наследственные болезни
- 3) хромосомные болезни

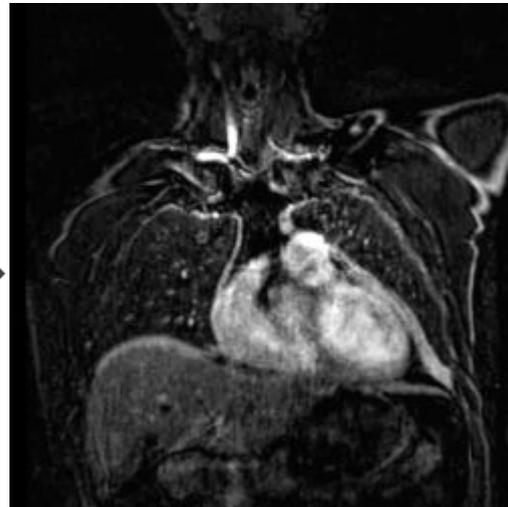
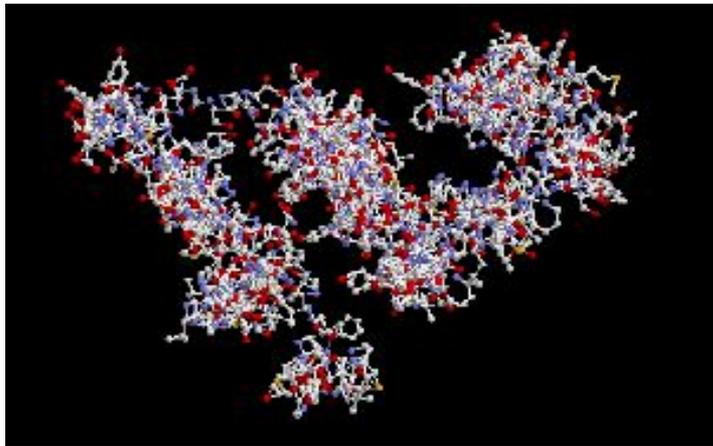
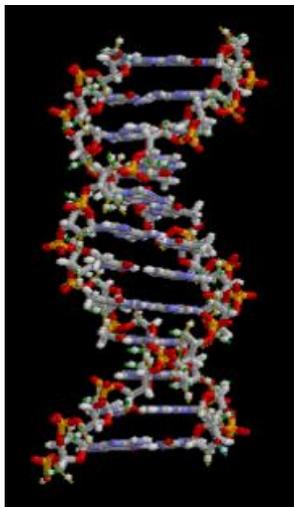
**Первые две группы** обусловлены точечными мутациями ДНК (генные болезни), **третья группа** соответствует грубым структурным перестройкам хромосом (хромосомным aberrациям) или изменению их числа.



## Причины генных заболеваний

Большинство генных патологий обусловлено **мутациями** в структурных **генах**, осуществляющих свою функцию через синтез полипептидов — **белков**. Любая мутация гена ведет к изменению структуры или количества белка.

**мутантный аллель** → **измененный первичный продукт** → **цепь биохимических процессов в клетке** → **органы** → **организм**



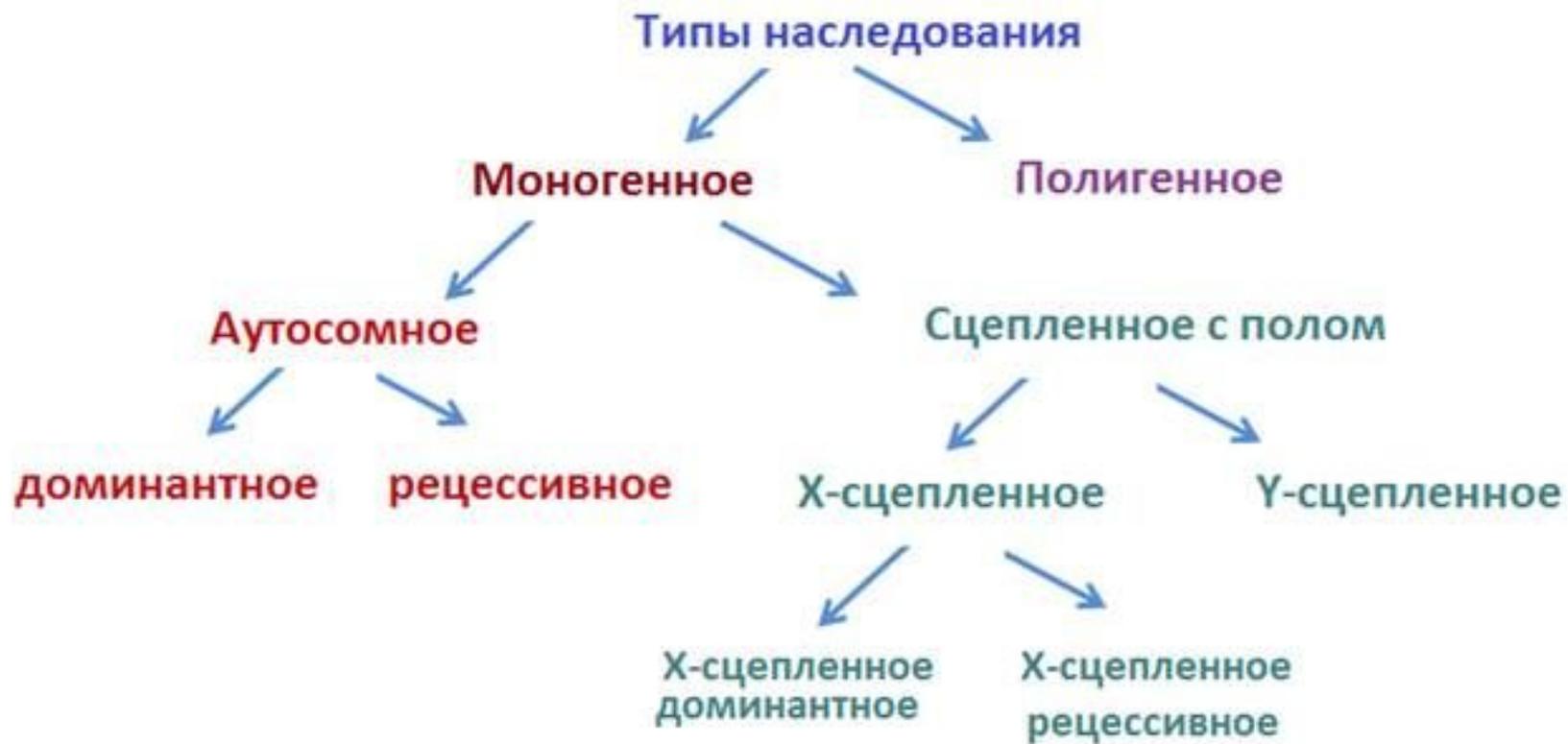
# Моногенные наследственные заболевания



- Развитие таких заболеваний полностью определяется наследственными факторами.
- Внешние факторы не играют существенной роли.
- Эта группа наследственных болезней, детерминируемых одним главным геном.
- Их наследование подчиняется основным правилам Менделя.

Удельный вес моногенно наследуемых заболеваний в общей структуре наследственно обусловленных болезней невелик и составляет всего лишь **6-8 %**.

Широкий круг моногенных болезней образуют **наследственные нарушения обмена веществ**, возникновение которых связано с мутацией генов, контролирующей синтез ферментов и обуславливающих их дефицит или дефект строения.

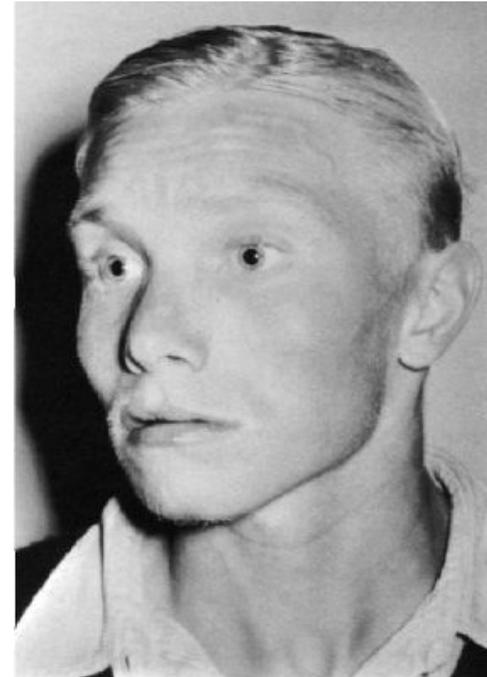


## Примеры моногенных заболеваний

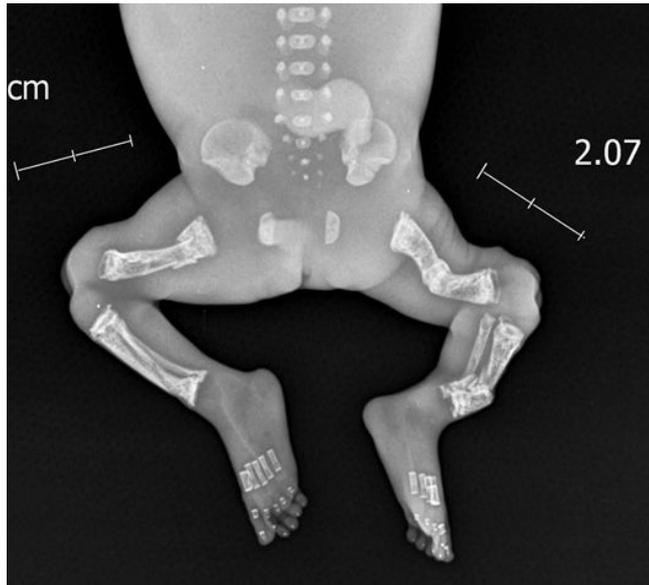
- **Синдром Марфана** («паучьи пальцы», арахнодактилия) — поражение соединительной ткани вследствие мутации в гене, ответственном за синтез фибриллина



- **Фенилкетонурия** — нарушение превращения фенилаланина в тирозин



- **Несовершенный остеогенез**(болезнь «хрустального человека») — одно из заболеваний, характеризующееся повышенной ломкостью костей.



- **Нейрофиброматоз** - заболевание, для которого характерно появление множественных пигментированных пятен цвета «кофе с молоком», доброкачественных новообразований — нейрофибром, опухолей центральной нервной системы, костных аномалий, изменений радужной оболочки глаза.



## Полигенные наследственные болезни



- В патогенезе таких болезней играет роль не только генетика, но и действие факторов внешней среды.
- Наследственные факторы могут формировать лишь некоторые особенности течения этих заболеваний.
- Такие болезни обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов. Заболевания контролируются сразу несколькими генами.
- Их наследование не подчиняется законам Менделя.

Эта группа болезней в настоящее время составляет **92 %** от общего числа наследственных патологий человека. С возрастом частота заболеваний возрастает. В детском возрасте процент больных составляет не менее 10 %, а в пожилом — 25-30 %.

# Примеры полигенных болезней



**Полигенные болезни можно разделить на две группы:**

**1) Врожденные пороки развития:**

черепно-мозговая грыжа;

анэнцефалия (грубый порок развития головного мозга);

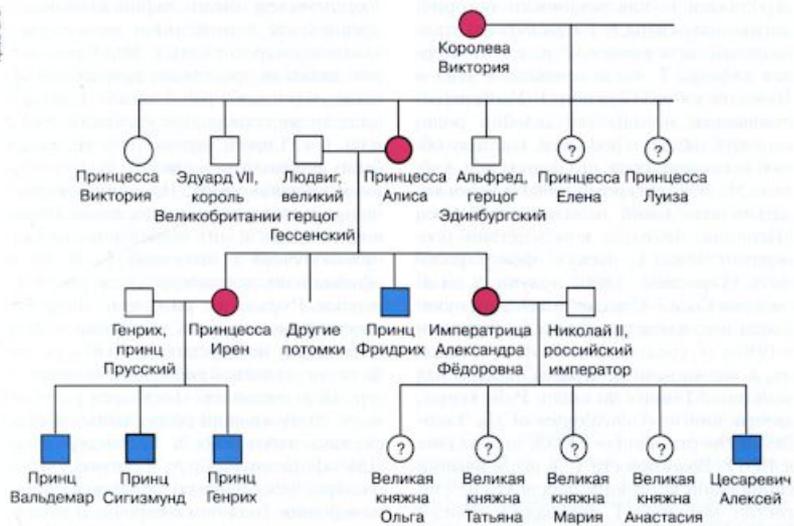
вывих бедра и др.

**1) Хронические болезни неинфекционного характера:**

- нервно-психические болезни (маниакально-депрессивный психоз, шизофрения, рассеянный склероз, эпилепсия);
- болезни и соматические патологии среднего возраста (бронхиальную астму, язву желудка и двенадцатиперстной кишки, диабет, ишемическая болезнь сердца, варикоз и др.).

Доказательства роли наследственных факторов в развитии этих заболеваний в основном получены двумя традиционными клинико-генетическими методами: **семейным (генеалогическим) и близнецовым.**

Арина Егоро



Генеалогический метод. Наследование гемофилии среди потомков королевы Великобритании Виктории: □ – мужчина, ○ – женщина, ● – носитель рецессивного гена, ■ – обладатель признака гемофилии.



Группы и патологические формы	Распространенность на 1000 человек (в соответствующей возрастной группе)
<b>Врожденные пороки развития</b>	
Расщелина губы и нёба	1–2
Спинальная грыжа	1
Стеноз привратника	0,5–3
Анэнцефалия и черепно-мозговая грыжа	1
Вывих бедра	2–5
Гидроцефалия	0,5
Гипоспадия	3
Косолапость	5
<b>Психические и нервные болезни</b>	
Шизофрения	10–20
Эпилепсия	8–10
Биполярный психоз	2–5
Рассеянный склероз	0,02–0,7

Группы и нозологические формы	Распространенность на 1000 человек (в соответствующей возрастной группе)
<b>Соматические болезни</b>	
Псориаз	10–20
Бронхиальная астма	2–5
Язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки	20–50
Ишемическая болезнь сердца	50–100
Гипертоническая болезнь	100–200
Диабет	10–20

Приведенные данные свидетельствуют о высокой частоте полигенных заболеваний в популяции. Так, шизофренией болеют около 1 % населения, сахарным диабетом — 5 %, аллергическими заболеваниями — более 10 %, гипертонией — около 30 %.



**Спасибо за внимание!**