

# Геномные болезни



Выполнила: студентка гр. 100/1:  
Голина Валерия

# Геномные мутации



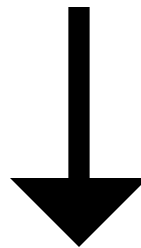
- - мутации, которые приводят к добавлению либо утрате одной, нескольких или полного гаплоидного набора хромосом.
- **Генóм** — совокупность всех генов организма; его полный хромосомный набор.



## Геномные мутации подразделяются на три вида



гаплоидные



полиплоидные



анеуплоидные

# Гаплоидия

- **Гаплоидия**, противоположное полиплоидии явление, заключающееся в кратном уменьшении числа хромосом у потомства в сравнении с материнской особью. Г., как правило, — результат развития зародыша из редуцированных (гаплоидных) гамет или из функционально равноценных им клеток путём апомиксиса, т. е. без оплодотворения. Г. редко встречается в животном мире, но распространена у цветковых растений: зарегистрирована более чем у 150 видов растений из 70 родов 33 семейств (в т. ч. из семейства злаков, паслёновых, орхидных, бобовых и др.). Известна у всех основных культурных растений: пшеницы, ржи, кукурузы, риса, ячменя, сорго, картофеля, табака, хлопка, льна, свёклы, капусты, тыквы, огурцов, томатов; у кормовых трав: мятликов, костра, тимофеевки, люцерны, вики и др.

- 
- В эволюции видов Г. служит своеобразным механизмом, снижающим уровень ploидности. Г. пользуются для решения ряда генетических проблем: выявления эффекта дозы гена, получения анеуплоидов, для исследования генетики количественных признаков, геномного анализа и др. В селекции растений Г. пользуются для получения из гаплоидов путём удвоения у них числа хромосом гомозиготных линий, равноценных самоопылённым линиям при производстве гибридных семян (например, у кукурузы), а также для перевода селекционного процесса с полиплоидного на диплоидный уровень (например, у картофеля). Особая форма Г. — андрогенез, при котором ядро спермия замещает ядро яйцеклетки, используется для получения мужских стерильных аналогов у кукурузы.

# Полиплоидия

- (от греч. *polýploos* — многопутный, здесь — многократный и *éidos* — вид), **кратное увеличение числа хромосом в клетках растений или животных**. Термин полиплоидия был предложен в 1916 году немецким ученым Винклером, изучавшим образцы аномальных (химерных) тканей у паслена. **Полиплоидия** широко распространена в мире растений. Среди раздельнополых животных встречается редко, главным образом у аскарид и некоторых земноводных. При **Полиплоидия** наблюдаются отклонения от диплоидного числа хромосом в соматических клетках и от гаплоидного — в половых. Могут возникать клетки, в которых каждая хромосома представлена трижды ( $3n$ ) — триплоидные, четырежды ( $4n$ ) — тетраплоидные, пять раз ( $5n$ ) — пентаплоидные и т.д. Организмы с соответственным кратным увеличением наборов хромосом — *плоидности* — в клетках называются в целом — полиплоидами.

## Полиплоидия имеет две разновидности:

- *Автополиплоидия* - результат кратного увеличения гаплоидного набора хромосом одного вида. С её помощью удалось формы и сорта гречихи, ржи, сахарной свёклы и др.
- *Аллополиплоидия* - результат объединения наборов хромосом разных видов после образования межвидовых гибридов. Пример: алыча, гибрид терна и дикой сливы.

*Среди растений полиплоидия часто характеризуются более мощным ростом, крупными размерами, выносливостью.*



# Анеуплоидия



- (от греч. an- — отрицательная приставка, eu — вполне, ploos — кратный и eidos — вид), наследственное изменение, при котором клетки организма содержат число хромосом, не кратное основному набору: он уменьшен на 1 (моносомия), реже 2 (нуллисомия) или увеличен на 1 или несколько хромосом. Анеуплоидия — причина ряда хромосомных болезней человека (синдром Дауна и др.)

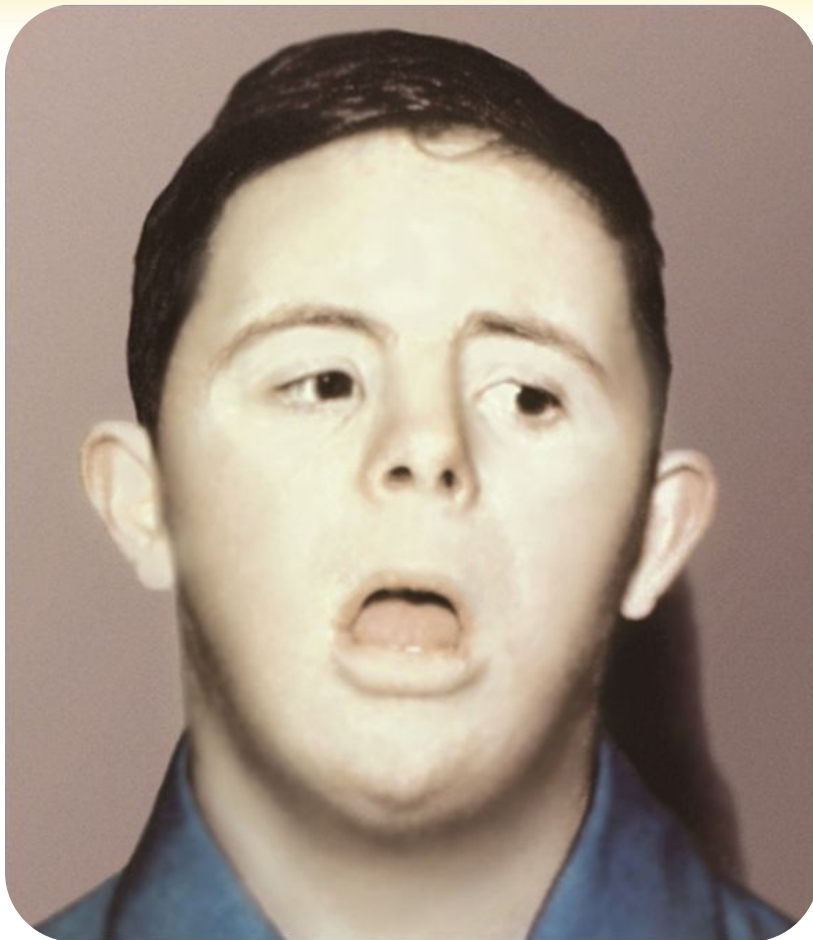


# Синдром Дауна



- Кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары вместо нормальных двух, представлены тремя копиями. Существует еще две формы данного синдрома: транслокация хромосомы 21 на другие хромосомы (чаще на 15, реже на 14, ещё реже на 21, 22 и Y-хромосому) — 4 % случаев, и мозаичный вариант синдрома — 1 %. На каждые 750 здоровых детей рождается 1 больной ребенок.
- Болезнь проявляется в резком слабоумии, скошенном разрезе глаз, уродливом телосложении, пороках развития внутренних органов. При укорочении одной хромосомы 21-ой пары может развиваться тяжёлое заболевание крови — лейкоз (злокачественный мислолейкоз).

# Синдром Дауна



- **Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.**

# Синдром Дауна

- У мальчиков и девочек болезнь встречается одинаково часто. Дети с синдромом Дауна чаще рождаются у пожилых родителей. Если возраст матери 35 - 46 лет, то вероятность рождения больного ребенка возрастает до 4,1 %, с возрастом матери риск увеличивается.
- Возможность возникновения повторного случая заболевания в семье с трисомией 21 составляет 1 - 2 %.



# Синдром Клайнфельтера

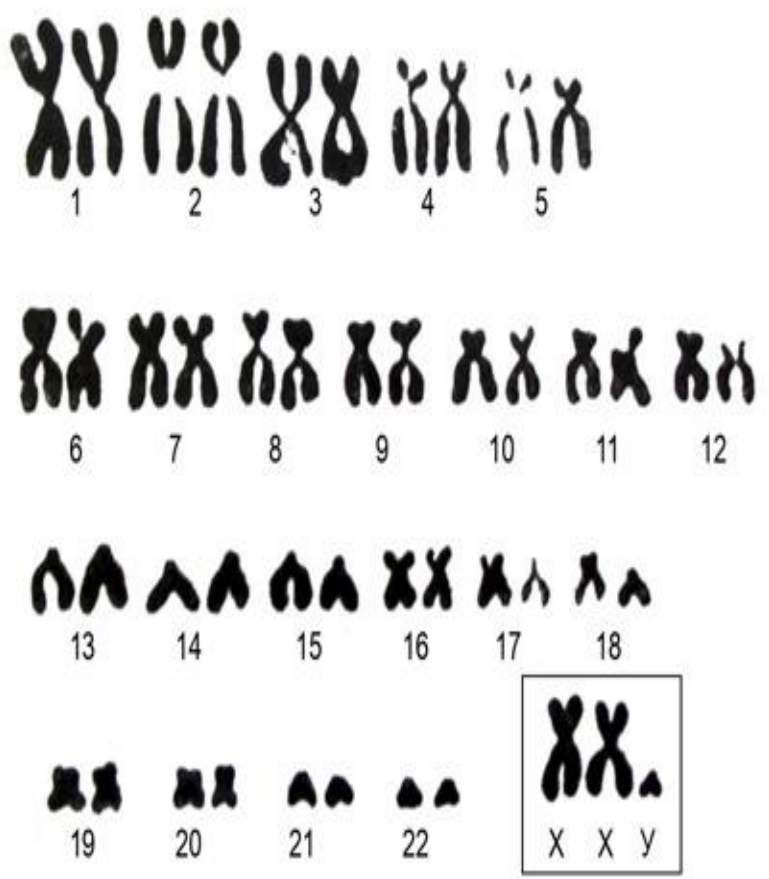
□ Синдром Клайнфельтера встречается у 1 из 500 мальчиков. Добавочная X-хромосома в 60% случаев наследуется от матери, особенно при поздней беременности. Риск наследования отцовской хромосомы не зависит от возраста отца. Для синдрома Клайнфельтера характерны следующие признаки: высокорослость, непропорционально длинные ноги. Нарушения в развитии половых органов обнаруживают в пубертатном периоде и позднее. Больные, как правило, бесплодны.



Больной ХХУ



### Синдром Клайнфельтера, 47 / ХХУ

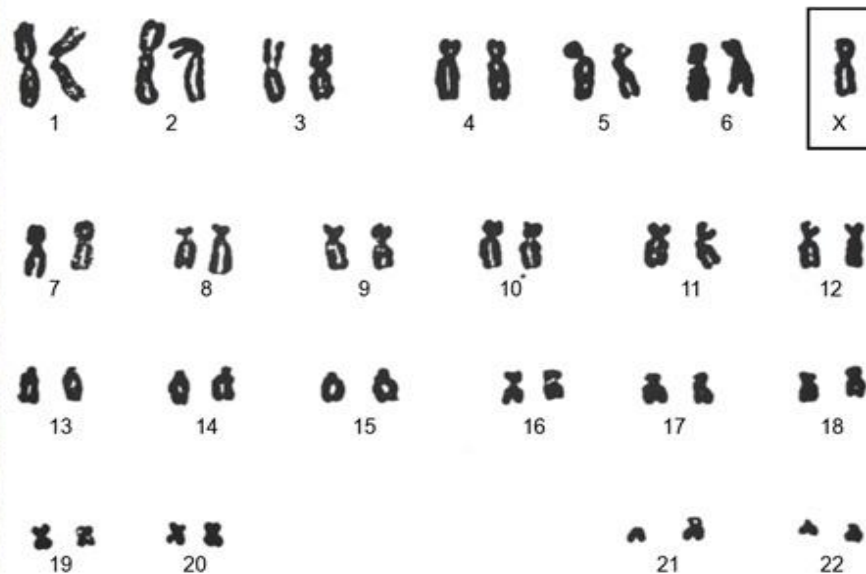


# Шерешевского–Тернера

- Синдром Шерешевского-Тернера – единственная форма моносомии у живорожденных. Клинически синдром Шерешевского-Тернера проявляется следующими признаками. Недоразвитие половых органов или их отсутствие. Встречаются различные пороки сердечно-сосудистой системы и почек. Снижения интеллекта не отмечается, однако больные обнаруживают эмоциональную неустойчивость. Внешний вид больных своеобразен. Отмечаются характерные симптомы: короткая шея с избытком кожи и крыловидными складками; в подростковом возрасте выявляется отставание в росте и развитии вторичных половых признаков; для взрослых характерны нарушения скелета, низкое расположение ушных раковин, диспропорции тела (укорочение ног, относительно широкий плечевой пояс, узкий таз).



Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / X0



- Рост взрослых больных на 20-30 см ниже среднего. Лечение больных с этим синдромом комплексное и включает в себя реконструктивную и пластическую хирургию, гормональную терапию (эстрогены, гормон роста), психотерапию.



**Спасибо за  
внимание!**