

Наследственные

болезни

человека



Наследственные болезни — заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями.

- ◆ Наследственные болезни связаны с нарушениями в генетическом материале (хромосомными и генными мутациями, возникающими у родителей или самого организма), или определенными комбинациями генов у потомков.
- ◆ Последствия наследуемых мутаций, фенотипическое их проявление приводит к определенным симптомам болезни.

Классификация наследственных болезней

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

МОНОГЕННЫЕ

Аутосомно-доминантные
Аутосомно-рецессивные
Сцепленные с полом

ХРОМОСОМ НЫЕ

геномные мутации
хромосомные мутации

ПОЛИГЕНН ЫЕ

Моногенные болезни

- ◆ Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).
- ◆ Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.
- ◆ Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации либо реализации дефектной.
- ◆ Хотя распространенность моногенных болезней невысока, полностью они не исчезают.
- ◆ Для моногенных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.

Аутосомно-доминантные болезни

- ◆ В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина)
- ◆ Действие мутантного гена проявляется практически всегда
- ◆ Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- ◆ Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.
- ◆ Примеры болезней: Синдром Марфана, болезнь Олбрайта и др.

Синдром Марфана

Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.



Арахнодактилия

Высокий выброс адреналина, характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.



Аутосомно-рецессивные болезни

- ◆ Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии.
- ◆ Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- ◆ Вероятность рождения больного ребенка составляет 25%.
- ◆ Родители больных детей фенотипически могут быть здоровы, но являются гетерозиготными носителями мутантного гена.

Аутосомно-рецессивный тип наследования более характерен для заболеваний, при которых нарушена функция одного или нескольких ферментов, — так называемый ферментопатий

Фенилкетонурия- характеризуется снижением активности фермента, превращающего аминокислоту фенилаланин в тирозин. В итоге гомозиготные дети отстают в развитии, у них наблюдаются повреждения мозга и возникает умственная отсталость.

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.

Ихтиоз



Прогерия (греч. progērōs преждевременно состарившийся)



<http://l.foto.radikal.ru/0612/08e0016d1d34.jpg>



<http://www.russika.ru/ef.php?s=4035>

- ◆ Патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).

Болезни, сцепленные с полом

- ◆ Дальтонизм- неспособность различать красный и зеленый цвета.

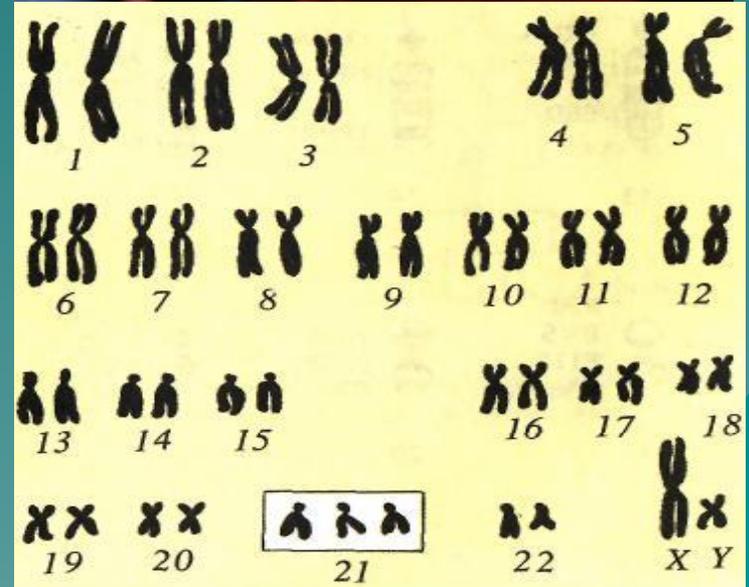


Хромосомные болезни

- ◆ Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.
- ◆ Нарушения возникают при нарушениях в расхождении хромосом во время мейоза при формировании гамет
- ◆ Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных (6 -10 из 1000 новорожденных).

Синдром Дауна.

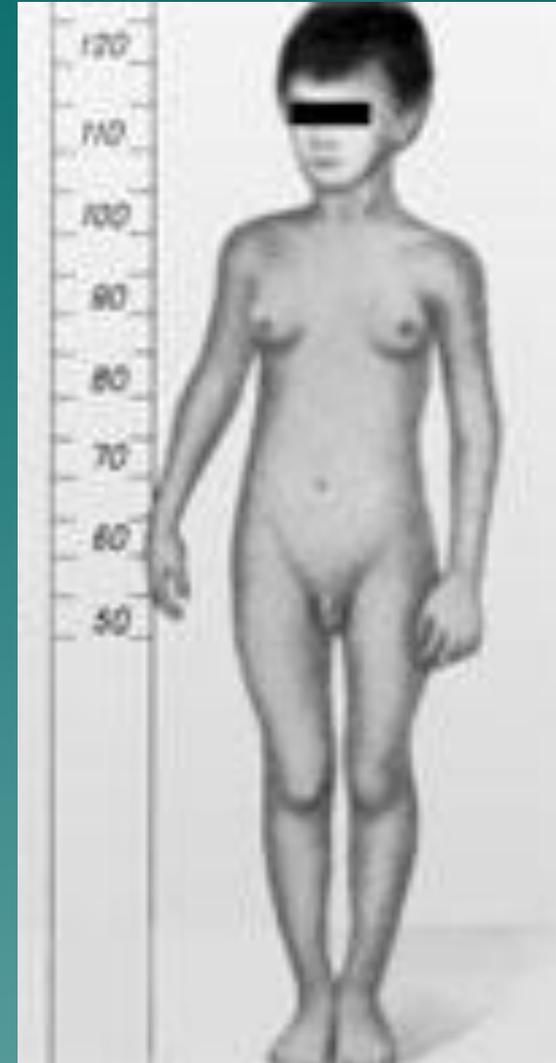
- ◆ Люди, страдающие этим заболеванием, имеют характерный разрез глаз, низкий рост, короткие и короткопалые руки и ноги, аномалии многих внутренних органов, специфическое выражение лица, для них характерна умственная отсталость. После 35—40 лет дети с синдромом Дауна появляются один на 500—600 новорожденных.



Кариотип больного

Синдром Клейнфельтера

Встречается у 1 из 400—600 новорожденных мальчиков и проявляется в недоразвитии первичных и вторичных половых признаков, искажении пропорции тела. Изучение кариотипа мужчин, страдающих синдромом Клейнфельтера, позволило установить, что их половые хромосомы представлены набором *XXY*.



Синдром Шерешевского-Тернера

Встречающаяся у новорожденных девочек с частотой 1 на 5000, тоже связана с хромосомным нарушением. У них обнаружено 45 хромосом, поскольку в кариотипе имеется только одна X-хромосома. Отличаются многочисленными аномалиями в строении организма.



Рисунок 14. Больная 14 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Крыловидные складки на шее "голова сфинкса", низкий рост волос

Полигенные болезни

- ◆ Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов.
- ◆ Примерами могут служить некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму, расщепление губы и неба, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца.



Расщелины губы и неба составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица

Внешние причины возникновения заболеваний

- ◆ Физические факторы (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)
- ◆ Химические факторы (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- ◆ Биологические факторы (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

Профилактика наследственных заболеваний

- ◆ **Генетическая консультация.**
- ◆ **Тест на гетерозиготность**
- ◆ **Пренатальный (дородовый) диагноз.**
- ◆ **Исключение родственных браков**

Лечение

- ◆ Диетотерапия
- ◆ Прием специальных препаратов
- ◆ Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)
- ◆ Хирургическое лечение

