

Генные болезни

Выполнила студентка 1 курса

112 группы 1 бригады

Иванова Юлия

Определение и причины генных заболеваний

- **Генные болезни** — это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена.

Причины генных заболеваний:

Причиной генных мутаций является изменение последовательности нуклеотидов в ДНК, например, добавки, нехватки или перестановки нуклеотидов. Чаще мутирует рецессивный ген, т.к. он неустойчив к неблагоприятным условиям. Такие мутации не проявляются в первом поколении, а накапливаются в генофонде, образуя резерв наследственной изменчивости.



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.

Начало любой генной болезни связано с первичным эффектом мутантного аллеля.

Основная схема генных болезней включает ряд звеньев:

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



Возникновение генетических болезней происходит тогда, когда происходит мутация или «ошибки» (то есть нарушается механизм хранения и передачи генетического материала). При повреждении гена эта информация будет передаваться следующему поколению так же, как и материал, не подвергшийся мутации.

- Общая частота генных болезней в популяции составляет 1-2 %. Условно частоту генных болезней считают высокой, если она встречается с частотой 1 случай на 10.000 новорожденных, средней - 1 на 10.000-40.000 и далее - низкой.

Механизмы развития генных заболеваний

- Синтез аномальной по первичной структуре полипептидной цепи
- Отсутствие синтеза полипептидной цепи (белка)
- Количественно недостаточный синтез полипептидной цепи
- Количественно избыточный синтез полипептидной цепи



ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ

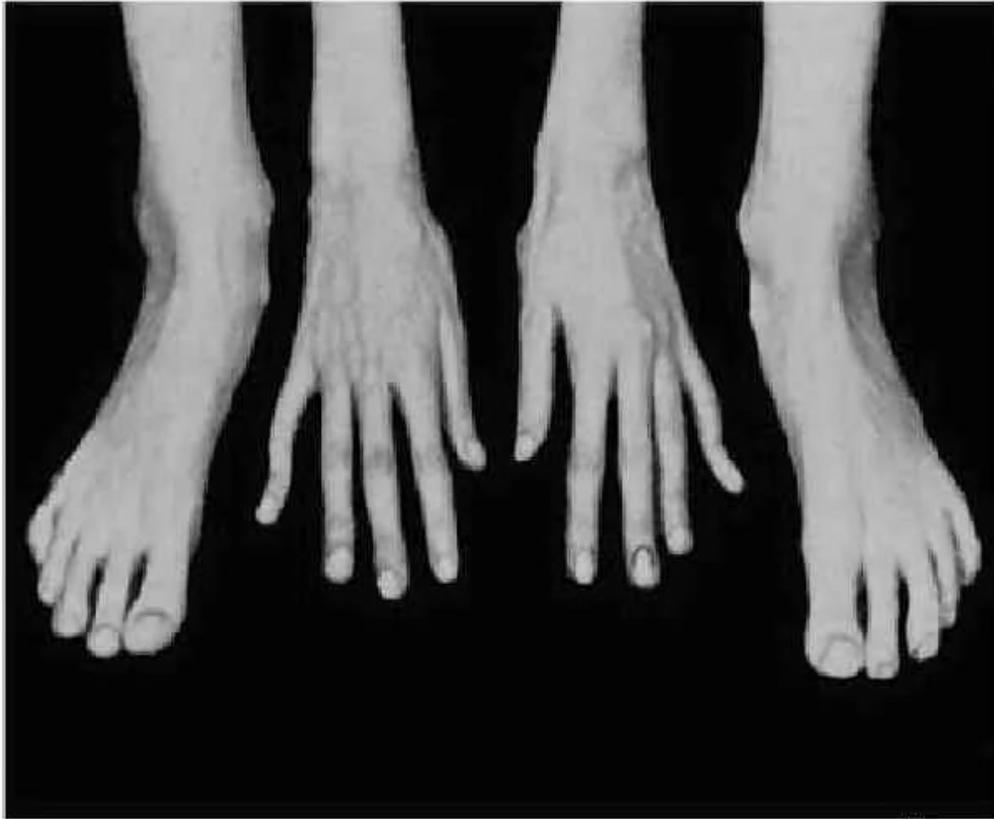
- аутосомно-доминантные
- аутосомно-рецессивные
- сцепленные с X-хромосомами
- сцепленные с Y-хромосомами

Аутосомно-доминантный

синдром Марфана

- наследственное заболевание, представляющее собой генерализованное поражение соединительной ткани с высокой пенетрантностью и различной экспрессивностью.
- **Причина:** мутация в гене фибриллина — белка, входящего в состав соединительной ткани и обеспечивающего ее упругость. Ген локализован на 15-й хромосоме
- **Частота** – 1:10 000.
- болеют и мужчины и женщины

Клиника

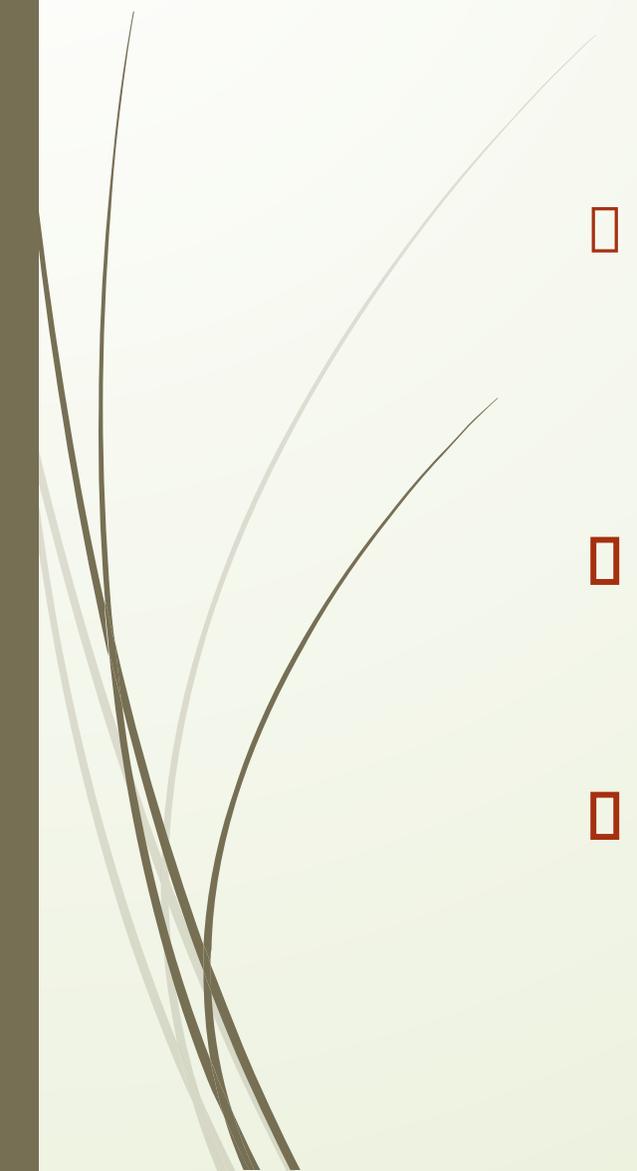


Назад

- высокий рост,
- астеническое телосложение.,
- непропорционально длинные пальцы (арахнодактилия, или «паучьи» пальцы),
- долихоцефальный череп,
- деформация грудной клетки (воронкообразная или килевидная),
- искривление позвоночника (сколиоз, кифоз),
- гиперподвижность суставов,
- плоскостопие



Ахондроплазия

- генетическое заболевание, следствием которого является нарушение роста костной ткани. Это одна из наиболее часто встречающихся разновидностей карликовости.
 - **Причина:** ахондроплазии является аномальный ген, который локализуется в одной из хромосом 4-й пары.
 - **Частота:** 1 : 100 000
- 

Клиника



- признаки относительной макроцефалии (лоб выдается вперед, а спинка носа плоская),
- руки и ноги очень короткие, при этом ноги и позвоночник деформированы,
- плечевые и бедренные кости укорочены больше, чем лучевые, а торс имеет почти нормальные размеры.
- Иногда большая голова является отражением гидроцефалии – наличия излишка жидкости в мозгу – и требует хирургического вмешательства.
- Ладони у больных ахондроплазией маленькие с короткими, толстыми пальцами. Между средним и безымянным пальцами есть некоторое расстояние (рука-трезубец).



аутосомно- рецессивные

Болезнь Тея-Сакса

- нарушение функций головного и спинного мозга
- **Причина:** вызваны мутацией гена , который находится на длинном плече 15 хромосомы
- **Частота:** 1:120000
- **Болеют** и мужчины и женщины

Клиника



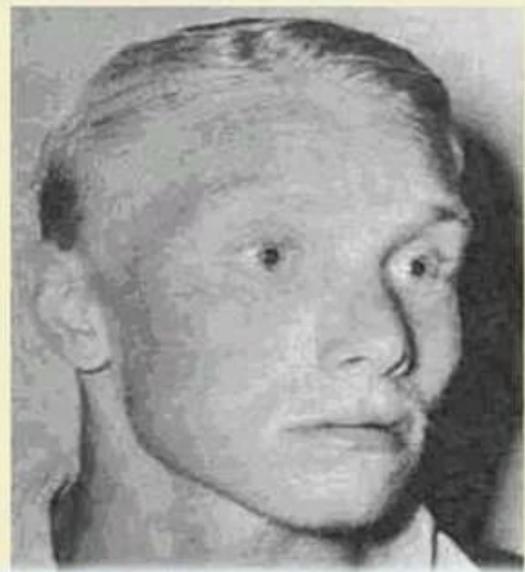
- Проявляется деградацией физических навыков и психических функций:
- распадом глотательного рефлекса,
- речи и произвольных движений,
- утратой слуха и зрения,
- снижением интеллекта.
- Развиваются судорожные приступы,
- атрофия мышц,
- паралич,
- деменция.



Фенилкетонурия

- **Причина:** дефицит фермента, осуществляющего превращение фенилаланина в тирозин (тирозин препятствует отложению жиров, снижает уровень аппетита, улучшает функции гипофиза, щитовидной железы и надпочечников).
- **Частота:** 1 : 20 000

Клиника



- увеличение фенилаланина в крови
- судороги
- задержка умственного развития
- гипопигментация кожи, волос.
- диспластическое телосложение
- сухожильной гиперрефлексией



X-сцепленный доминантный тип:

гипофосфатемический рахит (или витамин-D-резистентный рахит)

наследственная группа заболеваний, обусловленная повышенным выведением фосфора из организма, что приводит к нарушению минерализации костной ткани

частота 1:20 000

Причина: Мутации в генах

КЛИНИКА



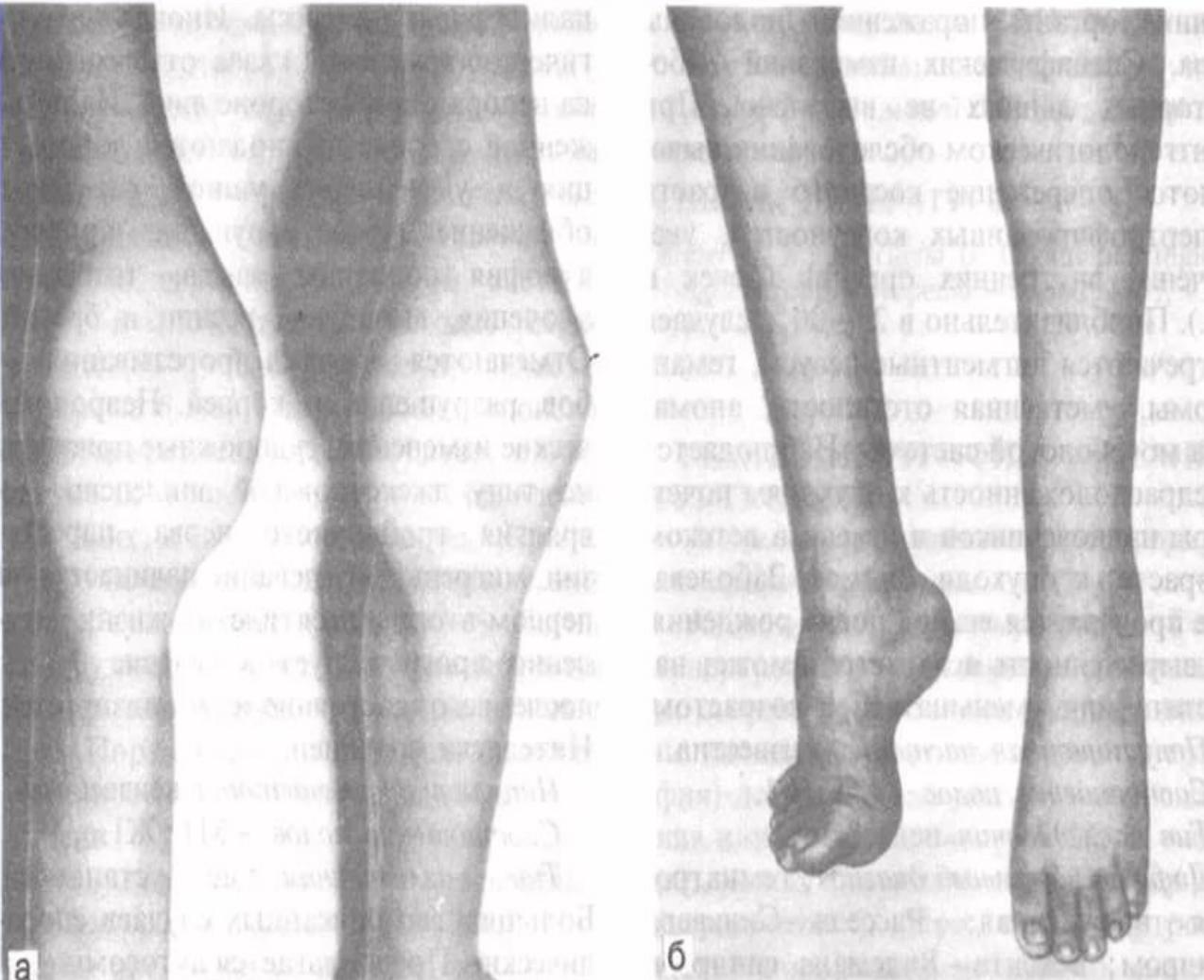
- рахитические деформации грудной клетки, гипертрофия лобных бугров на первом году жизни;
- прогрессирующие деформации ног с момента начала ходьбы;
- «переваливающаяся» походка;
- мышечная слабость;
- задержка роста;
- боль в костях;
- позднее прорезывание зубов или частый кариес и абсцессы.

X-сцепленный рецессивный тип:

гемофилия

- наследственное заболевание крови, характеризующееся склонностью к кровотечениям и длительным временем свертывания крови.
- **Причина:** Заболевание обусловлено мутацией в генах
- В результате такой мутации в крови имеется недостаток указанных факторов свертывания, вследствие чего кровь не сворачивается с нормальной скоростью, и человек страдает от длительно непрекращающихся кровотечений (после травм, хирургических вмешательств, ранений), спонтанных кровоизлияний в различные органы и гематом.
- **Частота:** 5 до 10 случаев на 100 000

Клиника



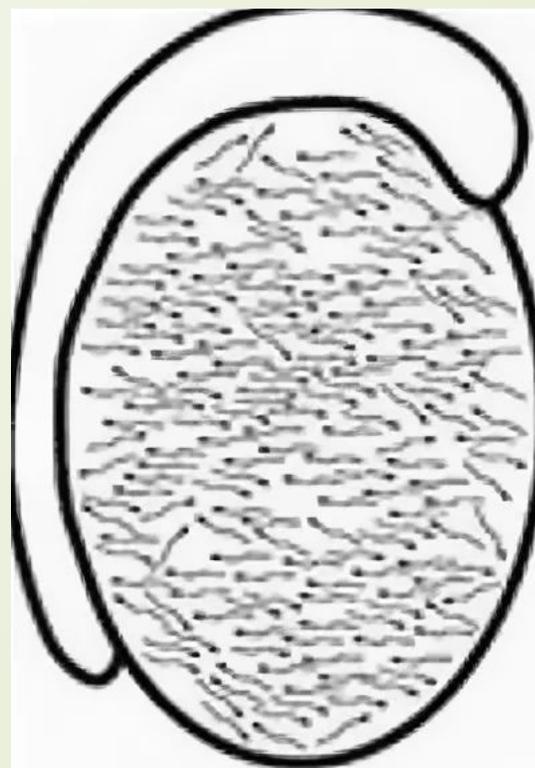
- периодически повторяющиеся носовые кровотечения;
- обнаружение элементов крови в моче и каловых массах;
- обширные гематомы, образованные после получения незначительных травм;
- непрекращающиеся кровотечения, полученные в результате удаления зуба или получения травмы; гемартрозы (внутрисуставные кровотечения) обуславливают заброс крови внутрь суставов, вызывая ограничение его подвижности и отёки.

Y-сцепленный тип:

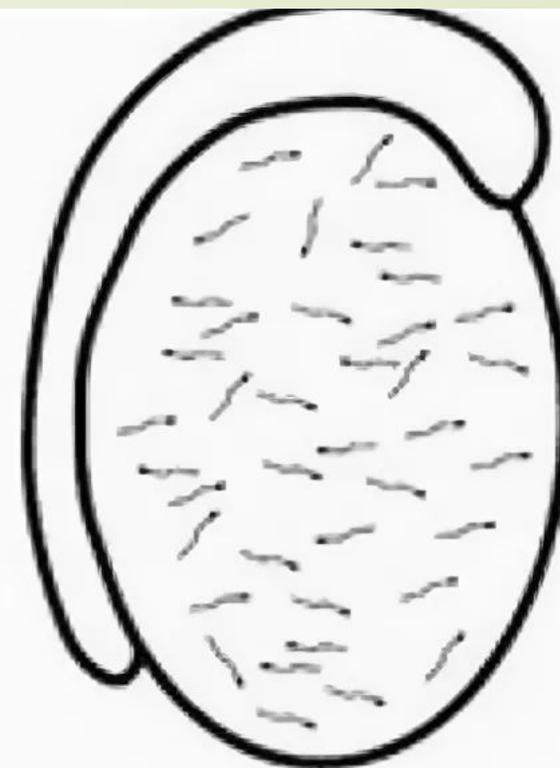
Болеют только мужчины

азооспермия.-

патологическое состояние, при котором в эякуляте отсутствуют сперматозоиды



Норма



Азооспермия

гипертрихоз

- ▣ заболевание, проявляющееся в избыточном росте волос, не свойственном данному участку кожи, не соответствующем полу и/или возрасту.

Причина : Обусловлен генетической мутацией, в результате которой возникают структурные изменения клеток эпителия, приобретающих свойства эпидермиса.





Спасибо за внимание!