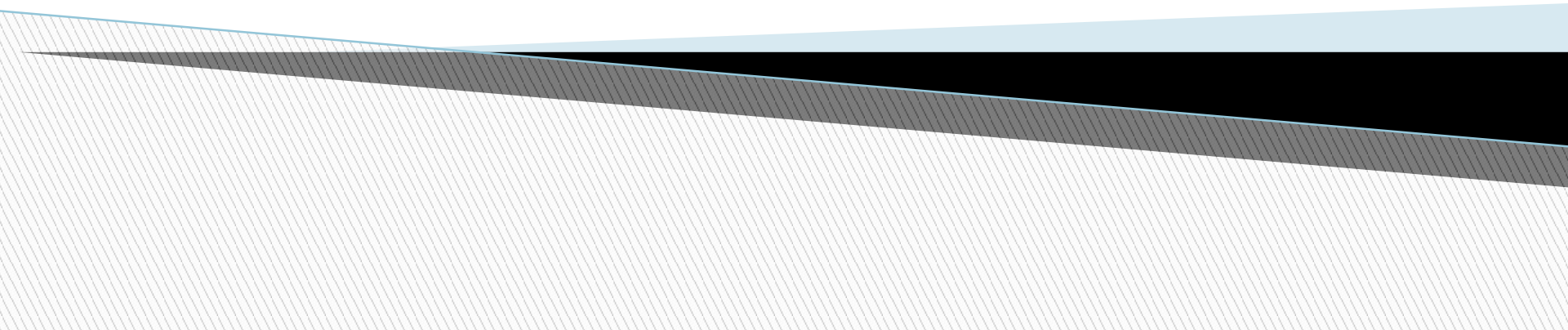


Наследственные болезни и их
классификация. Заболевания с
наследственной
предрасположенностью.



Наследственные болезни и синдромы - это патологические состояния, в основе которых лежит изменение наследственного материала (мутация).



Классификация наследственных болезней



Хромосомные болезни (синдромы) – это группа врожденных патологических состояний, проявляющихся аномалиями развития и обусловленных нарушениями числа или структуры соматических хромосом (аутосомные синдромы) или половых хромосом (гоносомные синдромы). Их общая частота в популяции – около 1%.



Синдром Шерешевского - Тернера

– это клиническое проявление аномалии одной из X-хромосом у женщин.

Синдром Тернера в 60% случаев обусловлен моносомией X-хромосомы (**кариотип 45,X**). Распространенность среди детей, родившихся живыми, составляет 1:5000 (у девочек 1:2500).

Синдром характеризуется множественными пороками развития скелета и внутренних органов. Важнейшие фенотипические признаки: низкорослость и полное отсутствие яичников. Другие признаки: короткая шея с крыловидными кожными складками, низкая линия роста волос на затылке, бочкообразная грудная клетка, нарушение пропорций лица, O-образное искривление рук (деформация локтевых суставов), X-образное искривление ног.

Синдром Эдвардса (47,XX/XY+18)

трисомия по хромосоме 18

Джон Эдвардс, Англия, цитогенетик, 1960г.
1:7000 новорожденных, ♀ в 3 раза больше ♂

Причины:

- **Трисомия по 18 хромосоме** (нерасхождение хромосом в Мейозе, риск повышается с возрастом матери; ~ 90%)
- **Мозаицизм** (нерасхождение возникает в клетке зародыша на ранних стадиях его развития, нарушение кариотипа затрагивает только некоторые ткани и органы (46, XX/47, XX,+18); ~10%)

Симптомы:

- Низкая масса при рождении
 - Сниженная двигательная активность
 - аномалии мозгового и лицевого черепа
 - глазные щели узкие и короткие
 - ушные раковины деформированы
 - аномальное развитие стопы
 - пороки сердца и крупных сосудов
- Продолжительность жизни**: 60 % детей доживают до 3 месяцев, до года 5-10 %.
- Основная причина смерти** - остановка дыхания и нарушения работы сердца и почек.



Оставшиеся в живых — глубокие олигофрены

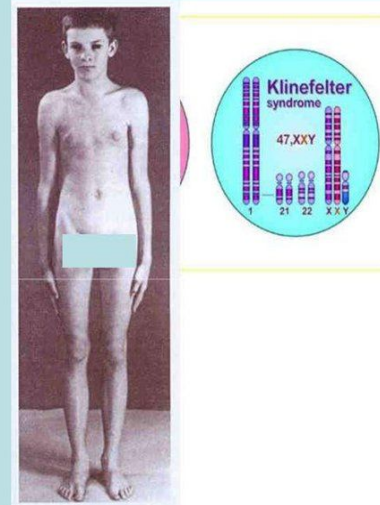
синдром Клайнфельтера

Синдром Клайнфельтера встречается у 1 из 500 мальчиков. 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.



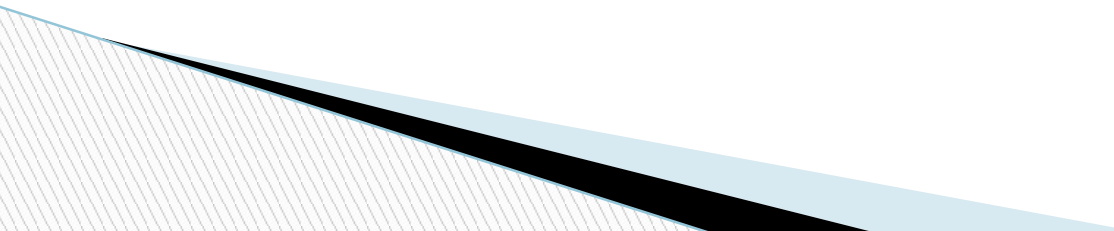
Синдром Дауна

Синдром Дауна - аутосомный синдром, при котором кариотип представлен 47 хромосомами за счет дополнительной копии хромосомы 21-ой пары. Синдром Дауна регистрируется с частотой 1 случай на 500-800 новорожденных.А

Фенотипические признаки синдрома Дауна представлены брахицефалией, плоским лицом и затылком, монголоидным разрезом глазных щелей, эпикантом, кожной складкой на шее, укорочением конечностей, короткопалостью, поперечной ладонной складкой и др. Синдром Дауна у ребенка может быть выявлен пренатально (по данным УЗИ) или после рождения на основании внешних признаков и генетического исследования. Впервые синдром Дауна описал английский педиатр АП. Даун в 1866 г., однако хромосомная природа и суть патологии (трисомия по хромосоме 21) была выявлена почти столетие спустя. Детям с синдромом Дауна требуется дополнительная медицинская помощь со стороны различных специалистов, в связи с чем они составляют особую категорию в педиатрии.



Моногенные заболевания - это патология, причиной которой являются мутации отдельных генов. Моногенные заболевания наследуются в соответствии с законами Менделя: по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному, Х-сцепленному доминантному, Х-сцепленному рецессивному, Y-сцепленному и митохондриальному пути наследования.



Моногенные наследственные заболевания

Болезни обмена веществ

- Альбинизм, Фенилкетонурия,
- Галактоземия
- Болезнь Тея-Сакса
- Полидактилия
- Арахнодактилия (синдром Марфана)

Молекулярные болезни

- Серповидно-клеточная анемия
- Талассемия

Генные заболевания, сцепленные с полом

- Гемофилия
- Дальтонизм

Мультифакториальные заболевания – это заболевания, возникающие при неблагоприятном сочетании ряда факторов: генетических особенностях (генетической предрасположенности) и влияния «внешней среды» - вредных привычек, образа жизни, профессиональной деятельности и других.

СВОЙСТВА МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

*В этиологии
важна
роль изменений
в геноме*

*предрасположенность
к болезни зависит
от большого числа генов
(феномен аддитивности)*

*характер наследования
не объясняется
только менделевскими
законами*

*предрасположенность
реализуется под влиянием
большого числа
факторов среды*

Примеры:

- * Ишемическая болезнь сердца (ИБС)
- * Гипертоническая болезнь
- * Бронхиальная астма
- * Сахарный диабет
- * Язвенная болезнь желудка и кишечника
- * Псориаз
- * Эпилепсия
- * Системная красная волчанка
- * ...

Митохондриальные болезни— группа наследственных заболеваний, связанных с нарушениями работы особых органелл— митохондрий.

В митохондриях происходит синтез 95% клеточной энергии (в виде молекул аденозинтрифосфорной кислоты или АТФ), идущей на поддержание жизни и роста организма.

Когда митохондрии не работают, в клетке вырабатывается все меньше и меньше энергии, что приводит к нарушению ее функции. При митохондриальных заболеваниях страдают больше всего клетки головного мозга, скелетной мускулатуры, сердца, печени, почек, эндокринной и дыхательной систем.

Митохондриальные болезни

- Мутации генов митохондриального генома лежат в основе митохондриальных болезней:
- Наследственной оптической нейропатии Лебера;
- Синдрома Лей (обусловлен дегенеративными изменениями ствола головного мозга)
- Нейросенсорная глухота;
- Синдрома Пирсона (нарушение кроветворения и функции поджелудочной железы);
- Митохондриальная кардиомиопатия;
- Синдром Альпера обусловлен дегенерацией тканей головного мозга(деменция, слепота, дисфункция печени.

Болезни импринтинга – дифференциальная экспрессия генов или проявления мутации в зависимости от их родительского происхождения.

Импринтингу отводят важную роль в онтогенезе.

Пример болезни импринтинга: подавление экспрессии или делеция генов 15- й хромосомы



Синдром Прадера—Вилли
изменения в **отцовской**
хромосом

Характеризуется снижением
мышечного тонуса,
задержкой психического
развития, косоглазием и
ожирением

Синдром Ангельмана -
затронута хромосома
матери

характерна более
выраженная задержка
психического развития,
нарушение сна,
хаотичность движений

Болезни генетической несовместимости матери и плода.

- Болезни, возникающие при несовместимости матери и плода по антигенам (Аг), развиваются в результате иммунной реакции матери на Аг плода. Кровь плода в небольшом количестве попадает в организм беременной. Если плод унаследовал от отца такой аллель Аг (A_g^+), которого нет у матери (A_g^-), то организм беременной отвечает иммунной реакцией. Антитела матери, проникая в кровь плода, вызывают у него иммунный конфликт. Наиболее типичное и хорошо изученное заболевание этой группы — гемолитическая болезнь новорождённых, возникающая в результате несовместимости матери и плода по Rh-Аг. Болезнь возникает в тех случаях, когда мать имеет Rh⁻ группу крови, а плод унаследовал Rh⁺ аллель от отца.

НОВОСТИ

У ашкеназских евреев обнаружена генетическая предрасположенность к шизофрении

26.11.2013

Совместное исследование израильских и американских ученых выявило ген, увеличивающий шансы евреев-ашкеназов на заболевание душевными расстройствами. На другие группы населения этот ген действует в меньшей степени, сообщает Идо Эфрати в газете "Гаарец".

Согласно исследованию, наличие этого гена у евреев-ашкеназов на 40% повышает их шансы заболеть шизофренией, шизоаффективным расстройством и биполярным аффективным расстройством.

При наличии этого же гена у других групп населения, он повышает их шансы на заболевание душевными расстройствами всего на 15%.

Исследование проводилось профессором Ариэлем Дарбаси из Еврейского университета в Иерусалиме и доктором Тодом Ланцем из Института психиатрических исследований Файнштейна в Нью-Йорке.

Ученые отмечают, что в прошлом были обнаружены и другие гены, отвечающие за душевные расстройства. На данный момент исследователи работают над тем, чтобы выявить как можно больше причин душевных заболеваний. Ученые надеются, что в будущем это приведет к разработке новых, более эффективных препаратов для лечения шизофрении и других психических расстройств.

«Психическое заболевание: еврейская болезнь»

...хотя все евреи не являются психически больными, психические заболевания очень заразны и евреи являются основными источниками инфекции.

...каждый еврей рождается с семенами шизофрении и именно этот факт является причиной всемирного преследования евреев.

...специфичное психическое заболевание, свойственное этой этнико-религиозной группе, проявляется в их неспособности различать правильное и неправильное (добро и зло).

(«Mental Illness: The Jewish Disease», Psychiatric News, published by the American Psychiatric Association, Oct. 25, 1972).



**Др. Арнольд Хатчнекер
(Arnold A. Hutschnecker),**
личный врач-психиатр президента
США Ричарда Никсона

Спасибо за внимание!

