



НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

Определение

Наследственные болезни — заболевания человека, обусловленные повреждением наследственного аппарата клетки.



Классификация

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ
БОЛЕЗНИ

```
graph TD; A[НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ] --> B[ГЕННЫЕ]; A --> C[ХРОМОСОМНЫЕ]; B --> D[МОНОГЕННЫЕ]; B --> E[ПОЛИГЕННЫЕ]; B --> F[МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ];
```

The diagram is a hierarchical flowchart. At the top is a teal box with the text 'НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ'. Two arrows point downwards from this box to two more teal boxes: 'ГЕННЫЕ' on the left and 'ХРОМОСОМНЫЕ' on the right. From the 'ГЕННЫЕ' box, three arrows point downwards to three more teal boxes: 'МОНОГЕННЫЕ' on the left, 'ПОЛИГЕННЫЕ' on the right, and 'МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ' on the right.

ГЕННЫЕ

ХРОМОСОМНЫЕ

МОНОГЕННЫЕ

ПОЛИГЕННЫЕ

МИТОХОНД-
РИАЛЬНЫЕ

Генные болезни

Генные болезни - это группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.

Общая частота генных болезней в популяциях людей – **2 - 4%**.

В настоящее время описано более 5 тысяч таких наследственных болезней.

Моногенные болезни

Вызваны мутациями или
отсутствием отдельных генов.

Наследуются в полном соответствии
с законами Г. Менделя.

Тип наследования

- аутосомное или сцепленное с X-хромосомой,
доминантное или рецессивное.

Частота встречаемости 1:10 000 -15 000.

Синдром Марфана

Наследственная болезнь соединительной ткани,
вызванная мутацией гена, кодирующего
структуру белка фибриллина.
Наследуется по аутосомно-доминантному
типу.



арахнодактилия



килевидная грудь



Известные люди с синдромом Марфана



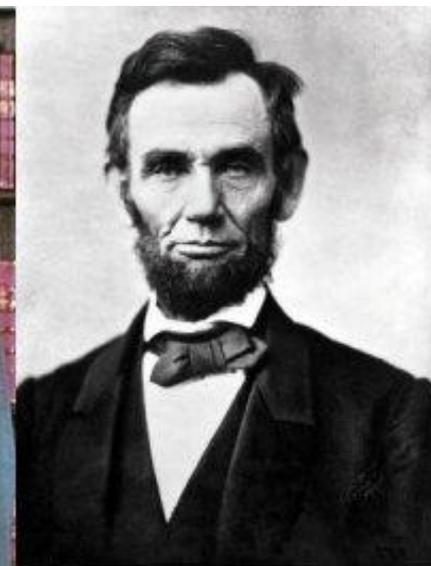
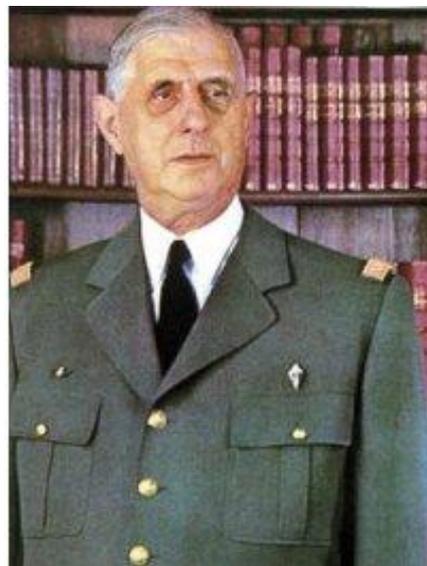
Эхнатон



*Н. П. Паганини
1781 - 1840*

Н. Паганини

Ш. де Голль А. Линкольн



Гемофилия

Наследственное генетическое заболевание крови, вызванное врожденным отсутствием факторов свертывания VIII (тип А), IX (тип В).

Наследование, сцепленное с X-хромосомой.



Суставы больного гемофилией

Полигенные болезни

Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и внешних факторов.

Не наследуются по законам Г. Менделя (мультифакториальные, многофакторные).

Полигенно наследуются:

некоторые злокачественные новообразования, предрасположенность к ИБС, сахарному диабету, артериальной гипертензии, алкоголизму, атеросклерозу.

Митохондриальные болезни

Затрагивают гены митохондрий.

Известно около 30 болезней.

Синдром Лебера (1988) - проявляется быстрым развитием атрофии зрительных нервов, которая ведет к слепоте.

Синдром Пирсона (1989) - вялость, нарушения со стороны крови, поджелудочной железы.

Хромосомные болезни

Группа болезней, в основе развития которых лежат нарушения **числа** или **структуры** хромосом, возникающие в гаметах родителей или на ранних стадиях дробления зиготы (оплодотворенной яйцеклетки).



Хромосомы человека

Моносомия — наличие в генотипе всего одной из пары гомологичных хромосом.

Моносомия по половой хромосоме — синдром Шерешевского –Тернера (генотип X0, пол — женский).

Популяционная частота 1:3000 новорожденных.

Ребенок с синдромом Шерешевского-Тернера



downsyndrome.at.ua



Трисомия - наличие в клетке одной дополнительной хромосомы вместо обычного (диплоидного) хромосомного набора.

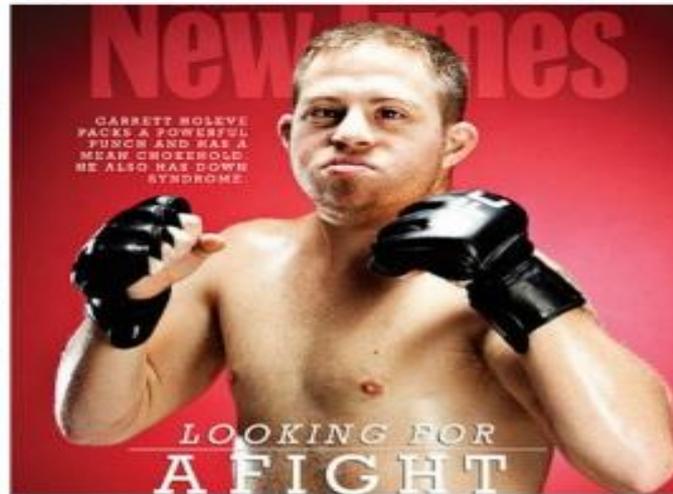
Известные трисомии аутосом :

- по 13-й хромосоме - синдром Патау
- по 18-й хромосоме - синдром Эдвардса;
- по 21-й хромосоме - синдром Дауна.

Мир равных возможностей



Синдром Дауна – не трагедия, если тебя любят!
21 марта – Международный день человека с
синдромом Дауна



Трисомии по половым хромосомам

Синдром Клайнфельтера - трисомия по X хромосоме ($47,XXY, XXXY, XYY$ и т.д.).
Встречается с частотой 1:500-1:750.

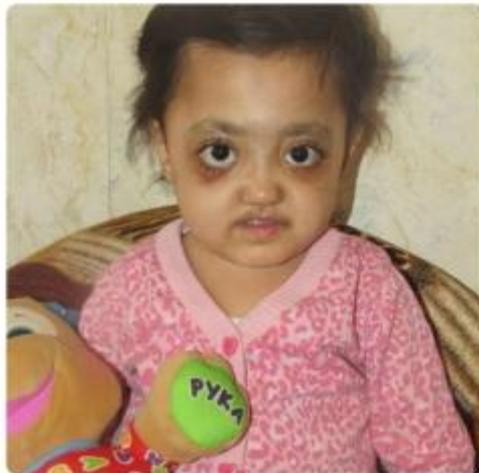
Синдромы три – и полисомии по X хромосоме -
 $47,XXX$ (1 : 1000 - 2000);
 $48,XXXX$; $49,XXXXX$ (редко).

Синдром дисомии по Y-хромосоме
($47,XYY$) (1:800).

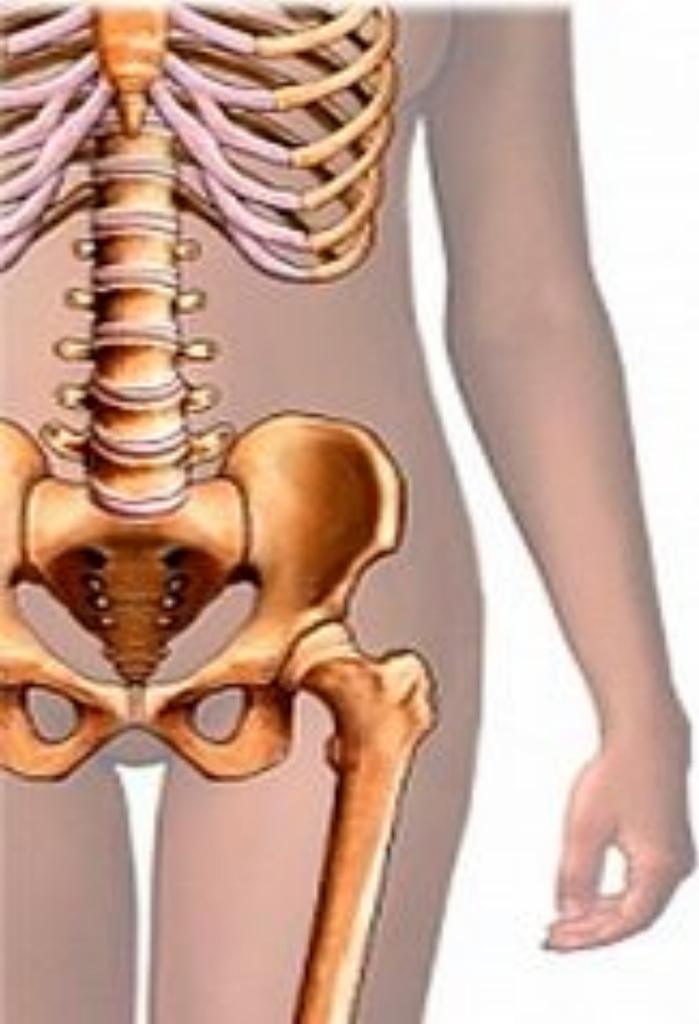
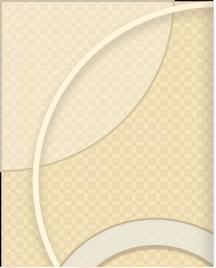




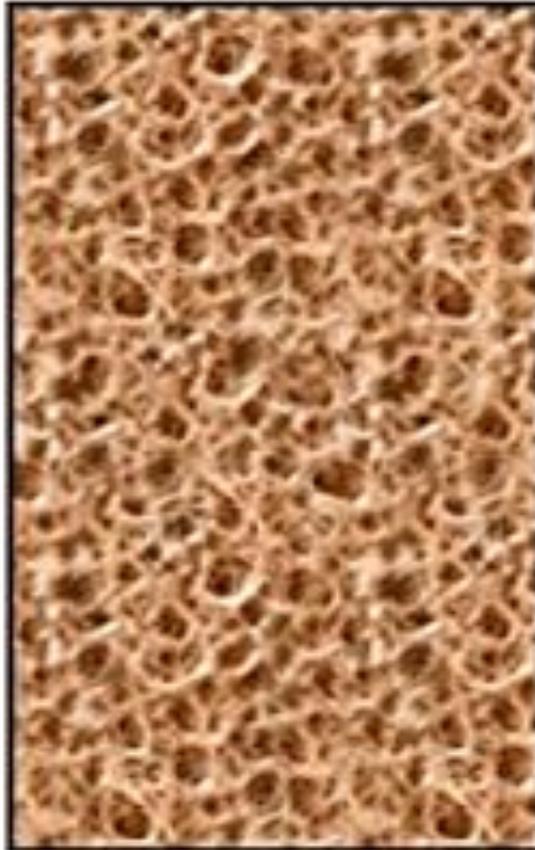
Мраморная болезнь



Так выглядят
дети,
страдающие
остеопетрозом
(мраморной
болезнью)



Нормальная кость



Остеопороз



Болезни хромосомных перестроек

Транслокация 46 XX, t(4;13)(q25; q22)
приводит к задержке психоречевого
развития, множественным порокам
развития;

Лежена - 46,XX del(5q-);

синдром Вольфа-Хиршхорна - del(4p-) ;

синдром Прадера-Вилли - 46 XX или XY,
del(15p-);

синдром Орбели - del(13q-).