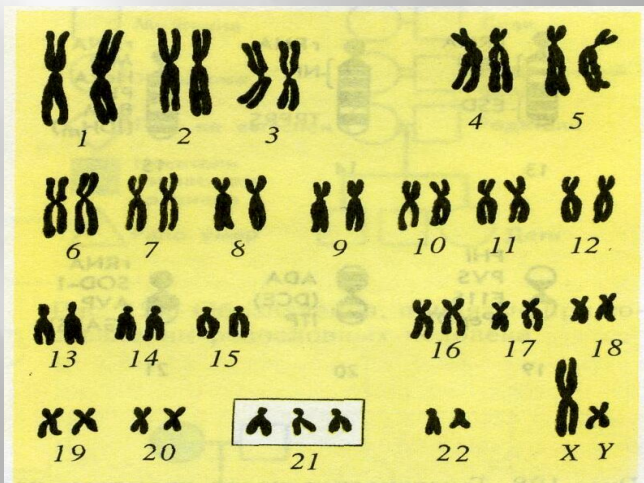


# Наследственные заболевания человека



# Актуальность

- 21 век – век генетики, многие заболевания имеют наследственную предрасположенность и, зная гены, комбинации генов, мы можем предвидеть те или иные заболевания.



# Цель: познакомится с заболеваниями, в основе которых лежат наследственные нарушения.

- ▣ **Задачи:**
- ▣ Проанализировать литературу по данной теме
- ▣ Выяснить методы изучения генетики человека
- ▣ Изучить конкретные генетические заболевания, их цитологическую основу
- ▣ Выяснить возможные способы профилактики и лечения наследственных заболеваний

# Методы изучения наследственности человека.

## Методы изучения наследственности человека.


Генеалогический.  
Путём составления родословных изучается тип наследования (доминантный, рецессивный, промежуточный).

Цитогенический.  
Изучаются хромосомные наборы здоровых и больных людей, микроскопическое строение хромосом.

Близнецовый.  
Изучаются генотипические и фенотипические особенности близнецов.

Биохимические.  
Изучается химический состав внутриклеточной среды, кров, тканевой жидкости организма.

# Причины изменений в наследственном аппарате .

Мутации  болезни

Предшествовать мутации могут:

- ❖ Спонтанные ошибки при репликации ДНК
- ❖ Близкородственные браки

К факторам, на которые может повлиять сам человек, относятся:

- ❖ Курение во время беременности
- ❖ Прием наркотических веществ одним из родителей
- ❖ Алкоголизм
- ❖ Возраст родителей после 40 лет
- ❖ Прием противопоказанных аппаратов во время беременности
- ❖ Мутагены, загрязняющие окружающую среду (употребление загрязненной воды, вдыхание паров химических красителей, лаков)

# Наследственные заболевания

- **Наследственные заболевания** - заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в наследственном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гаметы.
- **Наследственные заболевания** многочисленны
- ( известно свыше 6000) и р проявляе  
проявлениям.



Степень родства

Распространенность

Факторы риска  
возникновения  
наследственны  
х заболеваний

Тяжесть поражения

Пол больного

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

```
graph TD; A[НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ] --> B[МОНОГЕННЫЕ]; A --> C[ХРОМОСОМНЫЕ]; A --> D[ПОЛИГЕННЫЕ]; B --> B1[Аутосомно-доминантные]; B --> B2[Аутосомно-рецессивные]; B --> B3[Сцепленные с полом]; C --> C1[геномные мутации]; C --> C2[хромосомные мутации]; D --> D1[...];
```

**МОНОГЕННЫЕ**

**ХРОМОСОМНЫЕ**

**ПОЛИГЕННЫЕ**

Аутосомно-доминантные

Аутосомно-рецессивные

Сцепленные с полом

геномные мутации

хромосомные мутации



# 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).



# Аутосомно-доминантные болезни

- ▣ Болезнь встречается в каждом поколении родословной.
- ▣ Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
- ▣ Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот.
- ▣ Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.



**-Синдром Марфана-**  
наследственное заболевание  
соединительной ткани ,  
проявляющееся изменениями  
скелета: высоким ростом с  
относительно коротким  
туловищем, длинными  
паукообразными пальцами



# Аутосомно-рецессивные болезни

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

- ▣ **Прогерия** — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма



# **Заболевания, сцепленные с ПОЛОМ**

- ▣ **Наследование какого-либо гена, находящегося в половых хромосомах. Наследование признаков, проявляющихся только у особей одного пола.**

- **Гемофилия**-наследственное заболевание, связанное с нарушением процесса свёртывания крови. Данное заболевание передаётся через рецессивный признак половой X хромосомы. Носителем гена данного заболевания является женщина, а болеют только мужчины

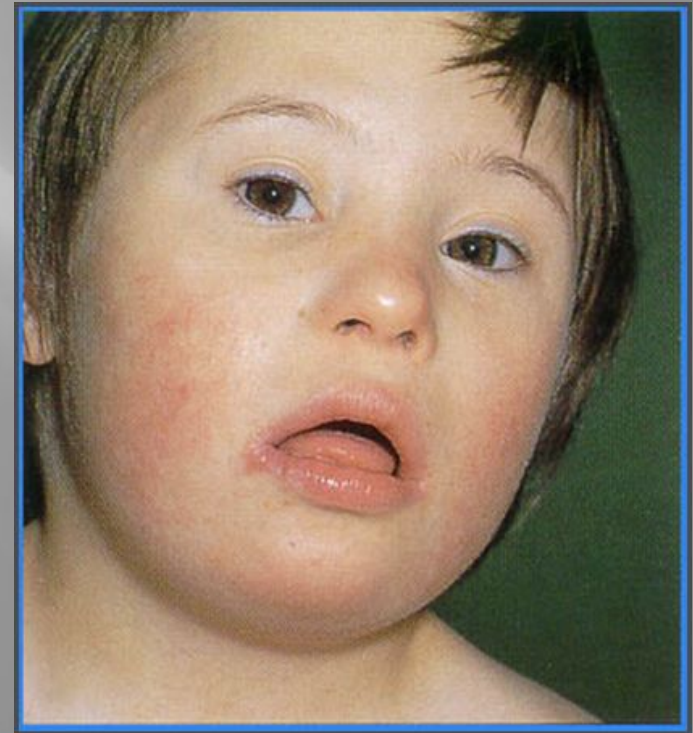


# Хромосомные болезни

- ▣ Возникают при нарушении кариотипа (нормальный кариотип человека 46, XX, 46, XY), которое может быть вызвано изменением числа (геномные мутации) или структуры (хромосомные мутации) аутосом и половых хромосом.



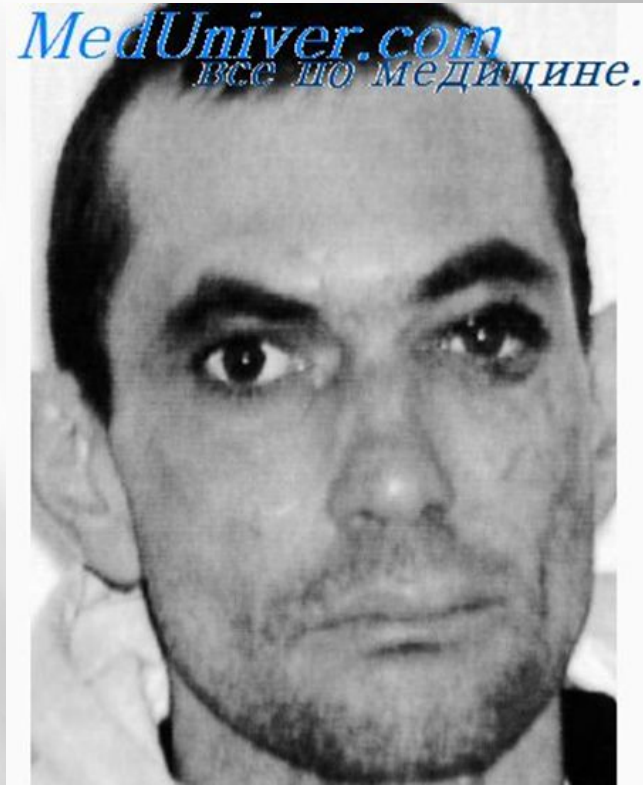
- ▣ -Синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии (мутаций), при которой чаще всего кариотип (генотип) представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями (XXX).



# Полигенные болезни

- ▣ Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов.
- ▣ **Примеры: некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность сахарному диабету и алкоголизму, расщепление губы и неба, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца.**

- ▣ Шизофрения – тяжёлое психическое заболевание, характеризующееся нарушением связности психических процессов и упадком психической деятельности.



# Профилактика наследственных заболеваний

- ▣ Медико-генетическое консультирование
- ▣ Пренатальная диагностика
- ▣ Диспансеризация

# Лечение наследственных заболеваний

- ▣ - диетотерапия, обеспечивающая поступление оптимальных количеств веществ в организм, что снимает проявление наиболее тяжелых проявлений болезни
  - фармакотерапия (введение в организм недостающего фактора) – периодические инъекции недостающих белков, ферментов, переливание крови, что временно улучшает состояние больных
  - исключение некоторых лекарств
  - хирургические методы – удаление органов, коррекция повреждений или трансплантация

# Заключение.

- Огромные шаги по изучению наследственности человека уже сделаны, но у генетики еще очень много проблем впереди, и, возможно, кто-то из вас будет находиться среди тех людей, кто сможет решить проблемы медицины и в том числе  
ы медицинской генетики

