

Наследственные заболевания -
болезни, обусловленные нарушениями в
процессах хранения, передачи и
реализации генетической информации.

Классификация наследственных болезней



Генные болезни

```
graph TD; A[Генные болезни] --> B[Болезни обмена веществ]; A --> C[Молекулярные болезни]
```

Болезни обмена веществ

Молекулярные болезни

Они обусловлены изменением молекулярной структуры ДНК. Наследственных болезней, вызванных генными мутациями, насчитывается около 1500.

Болезни обмена веществ

Наследственные болезни обмена веществ развиваются вследствие дефицита того или иного фермента, участвующего в обмене аминокислот, углеводов, жирных кислот или более сложных промежуточных продуктов.



Болезни обмена веществ:

- Глюкоцереброзидозы
- Фенилкетонурия
- Гомоцистинурия
- Гистидинемия
- Нарушения обмена триптофана

Глюкоцереброзидозы

- **Болезнь Гоше** – это наследственная болезнь при которой имеется дефицит лизосомного фермента, расщепляющего церамидглюкозу, что приводит к образованию так называемых клеток Гоше.
- **Клиническая картина болезни:** увеличение селезенки, анемия. Наиболее часто поражаются трубчатые кости, 75% больных имеют остеопороз. Костные кризы могут протекать с острой болью.
- **Болезнь Фабри** - дефект фермента α -галактозидазы А.
- накопление липидов в сердечной мышце, в скелетных мышцах, в нейронах головного мозга приводит к почечной и сердечной недостаточности в возрасте 30-40 лет



ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Тяжелые поражения ВНД

слабоумие

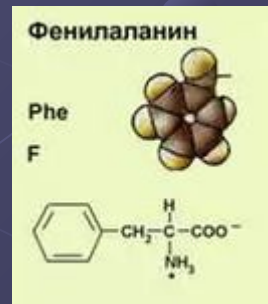


Расстройство регуляции двигательных функций

Причина

аминокислота

1. Нарушение синтеза фермента, нужного для нормального обмена веществ



не усваивается

Нарушается образование гормонов: адреналин, норадреналин, тирозин

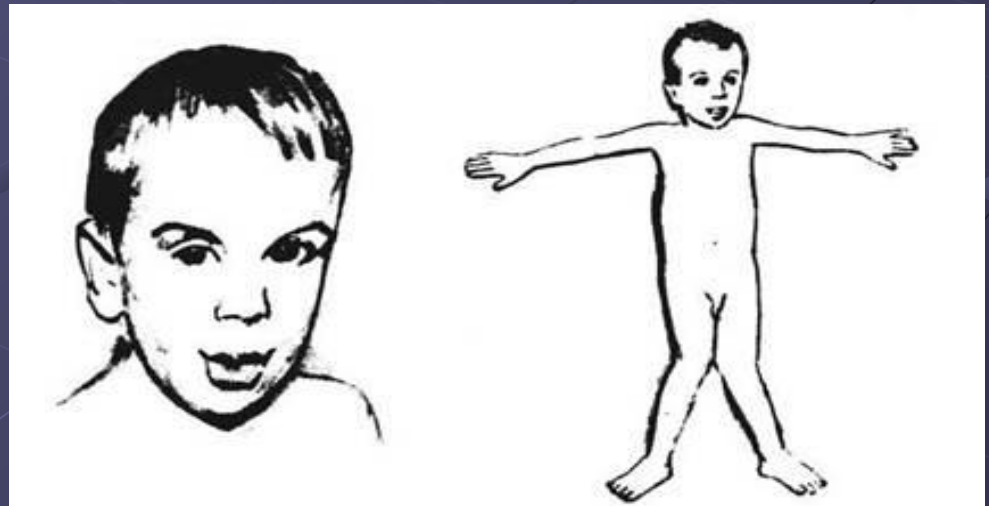
Гомоцистинурия

- Отсутствие или снижение активности фермента, связанное с дефицитом утилизации витамина В₆; обусловленная нарушением метаболизма фолиевой кислоты. У родителей и родственников больных часто обнаруживают шизофрению.



Гистидинемия

Недостаточная активность специального фермента (гистидазы), отвечающего за преобразование гистидина, который, в свою очередь, накапливается в организме, вызывая необратимое повреждение головного мозга. При полном отсутствии фермента заболевание проявляется в первые месяцы жизни и быстро прогрессирует, часто приводя к смертельному исходу.

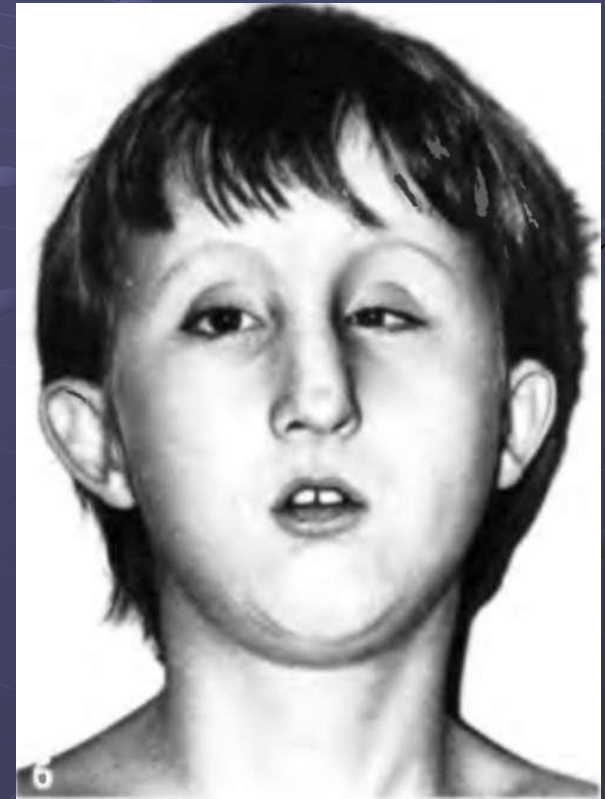


Нарушения обмена триптофана

- **Индиканурия.** выделение индикана с мочой. наблюдается при почечной и печеночной недостаточности, гнилостных процессах в кишечнике
В основе заболевания лежит нарушение всасывания триптофана в кишечнике
- **Синдром Тада.** При синдроме Тада наблюдается недостаток фермента, катализирующего превращение триптофана в кинуренин. Нарушения связаны с эндогенным дефицитом никотиновой кислоты и избытком индольных соединений. При синдроме Тада отмечается глубокая умственная отсталость.
- **Синдром Прайса.** Генетический дефект кинуренингидроксилазы. Наблюдается избыточное выделение с мочой кинуренина за счет блока фермента. Основное проявление синдрома Прайса – склеродермия.

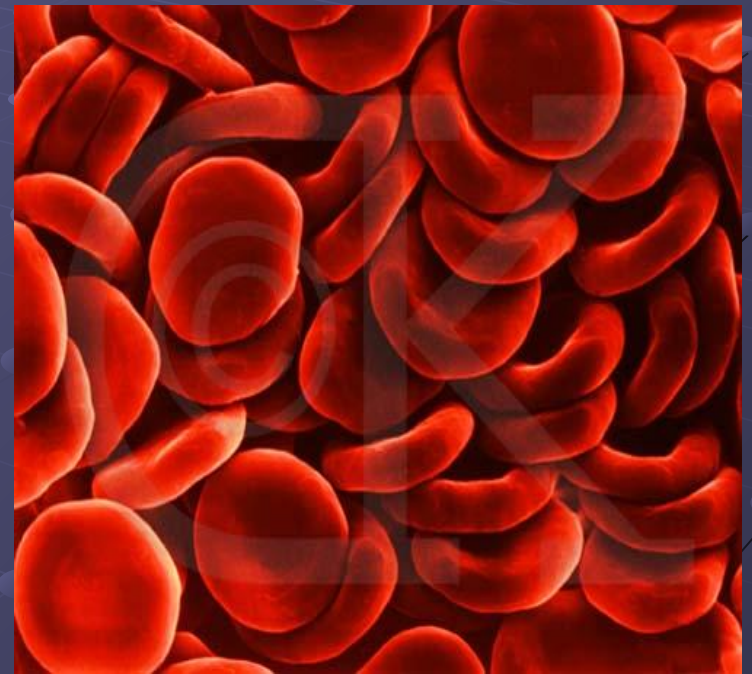
Нарушения обмена триптофана

- **Болезнь Хартнупа** — это редкое наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение обмена аминокислот (триптофана, лизина, метионина, глицина) — главного строительного материала для белков и мышечных тканей. Проявляется поражением кожи и нервной системы. Причиной данного заболевания является мутация гена, который отвечает за обмен аминокислот, в первую очередь за обмен триптофана.



Молекулярные болезни

М.б.лучше всего изучены на элементах крови. Они возникают в результате пониженной активности или полного отсутствия фермента, контролирующего определённый этап обмена веществ.



- Причина возникновения — генные мутации.
- Механизм развития заболевания:
изменение нуклеотидной последовательности ДНК → изменение м-РНК → изменение белка (структурного или белка-фермента) → появление патологических признаков → болезнь.

Хромосомные болезни

Хромосомные болезни обусловлены изменением числа или структуры хромосом. Частота хромосомных болезней среди новорождённых детей около 1%. Примером этих болезней является синдром Дауна.



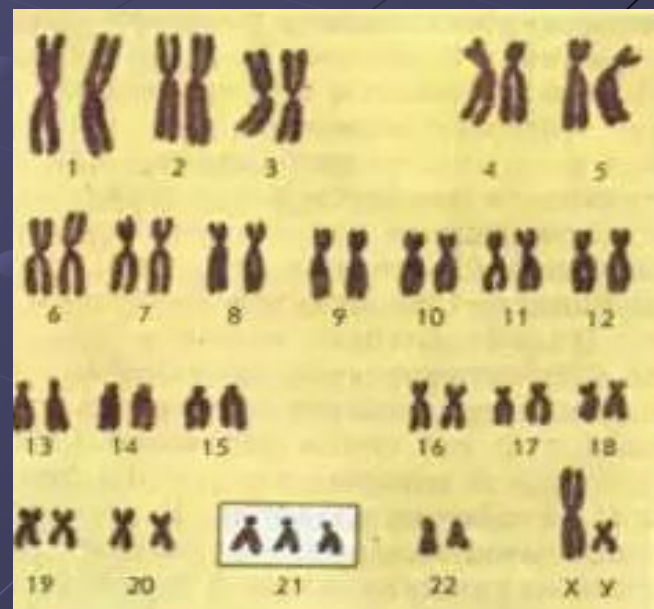
Синдром Дауна

СИНДРОМ ДАУНА

- НЕПРОПОРЦИОНАЛЬНО МАЛЕНЬКАЯ ГОЛОВА
- КОРОТКОЕ ТУЛОВИЩЕ
- КОРОТКАЯ ШЕЯ
- ПЛОСКОЕ ЛИЦО
- УЗКИЕ ГЛАЗНЫЕ ЩЕЛИ
- АНОМАЛИИ В РАЗВИТИИ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ



ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР БОЛЬНЫХ ИМЕЕТ
ЛИШНЮЮ ХРОМОСОМУ В 21 – Й ПАРЕ



синдром Патау — трисомия по 13 хромосоме, характеризуется множественными пороками развития, идиотией, нарушения строения половых органов, глухота; практически все больные не доживают до одного года;



Синдром «Патау»

Встречается 1 на 700 рождений.

Рождаются как мальчики, так и девочки с синдромом «Патау».

Причины: родственные браки, пожилые родители, действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных, веществ (диоксины, бензопирен), некоторые лекарства, наркотики, алкоголизм, вирусные заболевания во время беременности.

Симптомы: «заячья губа» или «волчья пасть», аномалия глаз, другие пороки.

Последствия: Часто смерть.

Синдром Патау

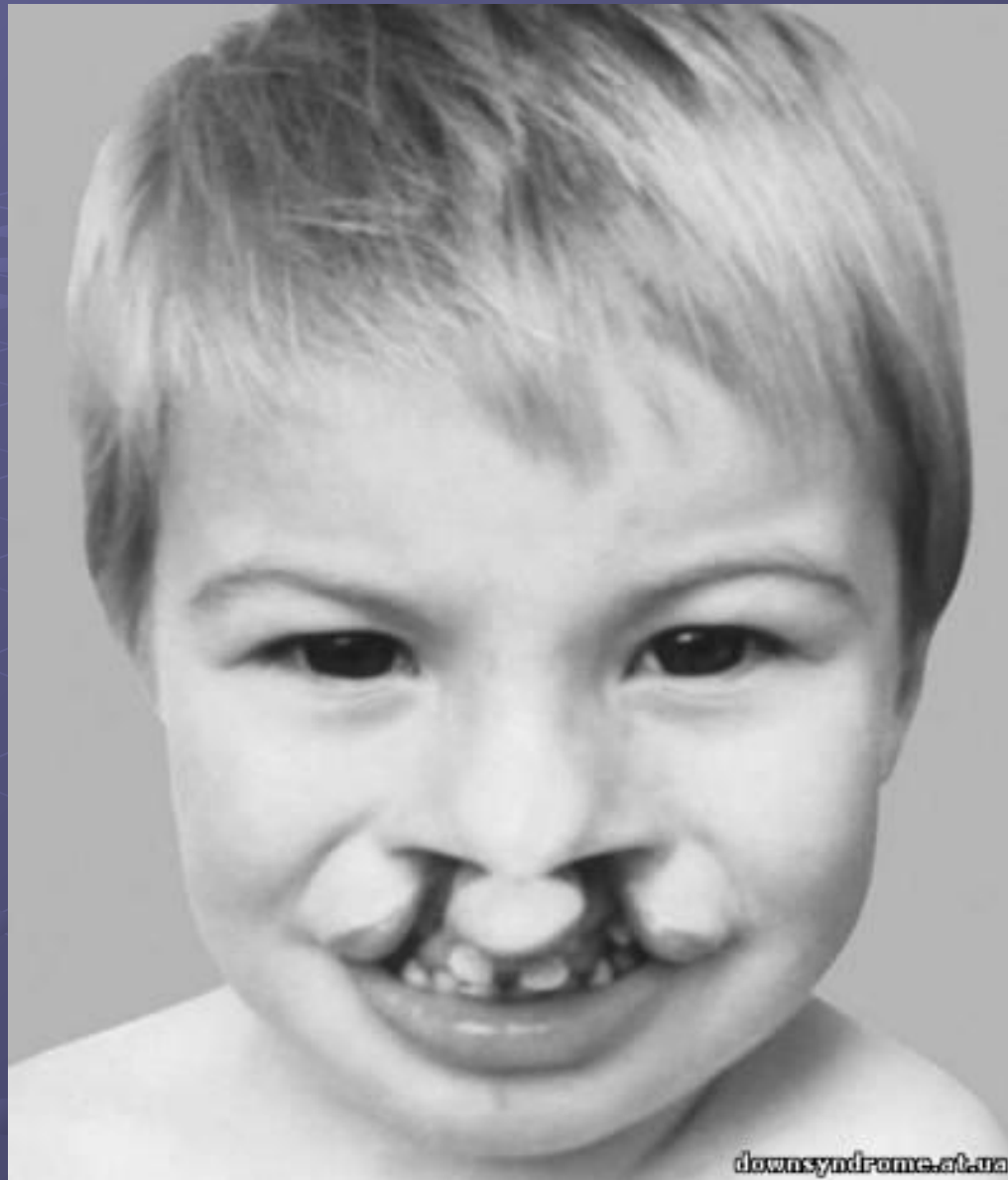


Синдром Эдвардса

Причина: рождаются у пожилых матерей. Причиной заболевания является наличие дополнительной 18-й хромосомы.

Симптомы: низкий рост, маленький вес, аномалии мозгового и лицевого черепа, нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие. Глазные щели узкие и короткие. Мочка и козелок часто отсутствуют. Наружный слуховой проход сужен, иногда отсутствует.

Последствия: Дефекты внутренних органов, лица и тела.



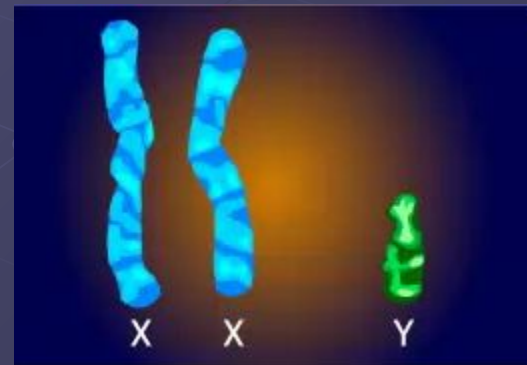
downsyndrome.at.ua

СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА



- ВСТРЕЧАЕТСЯ У МУЖЧИН
- УЗКИЕ ПЛЕЧИ
- ШИРОКИЙ ТАЗ
- ЖИРООТЛОЖЕНИЕ ПО ЖЕНСКОМУ ТИПУ
- СЛАБОЕ РАЗВИТИЕ МУСКУЛАТУРЫ

В КАРИОТИПЕ 47 ХРОМОСОМ
(ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ – ХХУ)



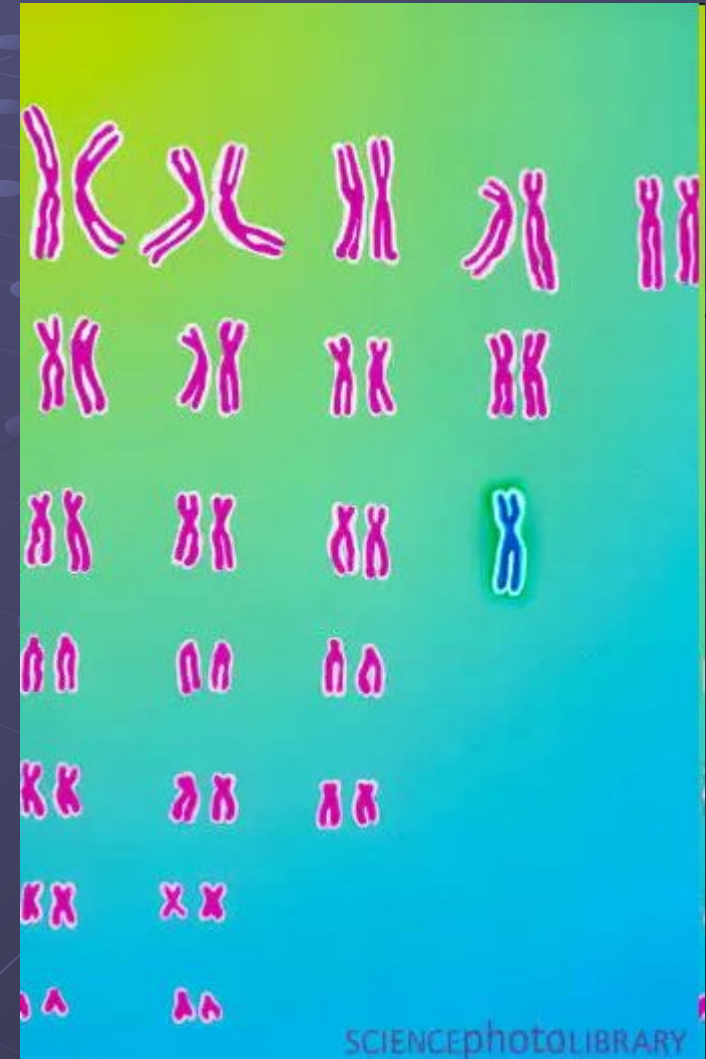
СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА



Признаки:
низкорослость, половой инфантилизм, различные соматические нарушения

- ШИРОКИЕ ПЛЕЧИ
- УЗКИЙ ТАЗ
- УКОРОЧЕННЫЕ НОГИ
- КОРОТКАЯ ШЕЯ СО СКЛАДКАМИ КОЖИ

В КАРИОТИПЕ 45 ХРОМОСОМ – ИЗ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ ПРИСУТСТВУЕТ ТОЛЬКО ОДНА X - ХРОМОСОМА



Синдром Шерешевского - Тернера

Причины: родственные браки,
пожилые родители,
наркотики, алкоголизм,
вирусные заболевания во время беременности.

Последствия: Бесплодие, 50 % - умственная
отсталость.

Лечение: Гормон – роста.

Синдром «кошачьего крика»

- Для данного синдрома наиболее характерны специфический плач, напоминающий кошачье мяуканье, лунообразное лицо, мышечная гипотония, умственное и физическое недоразвитие, низко расположенные, иногда деформированные ушные раковины, косоглазие. Наиболее постоянный признак синдрома - "кошачий крик" - обусловлен изменениями гортани:
- **Продолжительность жизни у больных с этим синдромом значительно снижена, только около 14% из них переживают возраст 10 лет.**



Болезни генетической несовместимости матери и плода.

Примером является
гемолитическая
болезнь
новорождённых,
возникающая в
результате
несовместимости
резус-фактора крови
матери и плода.



Болезни генетической несовместимости матери и плода.

- Болезни, возникающие при несовместимости матери и плода по антигенам (Ag), развиваются в результате иммунной реакции матери на Ag плода. Кровь плода в небольшом количестве попадает в организм беременной. Если плод унаследовал от отца такой аллель Ag (Ag^+), которого нет у матери (Ag^-), 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-Ag. Болезнь возникает в тех случаях, когда мать имеет Rh^- группу крови, а плод унаследовал Rh^+ аллель от отца.

Болезни с наследственной предрасположенностью

Врождённые пороки развития

- Расщелина губы и нёба
- Спинномозговая грыжа
- черепно-мозговая
грыжа
- Врождённый вывих
бедра

Психические и нервные болезни

- Шизофрения
- Эпилепсия
- Рассеянный склероз

Болезни с наследственной предрасположенностью

Соматические болезни

- Бронхиальная астма
- Язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки
- Ишемическая болезнь сердца
- Гипертоническая болезнь
- Сахарный диабет
- Псориаз

БОЛЕЗНЬ АЛЬЦГЕЙМЕРА – НЕДУГ СТАРОСТИ



мутации в
генах

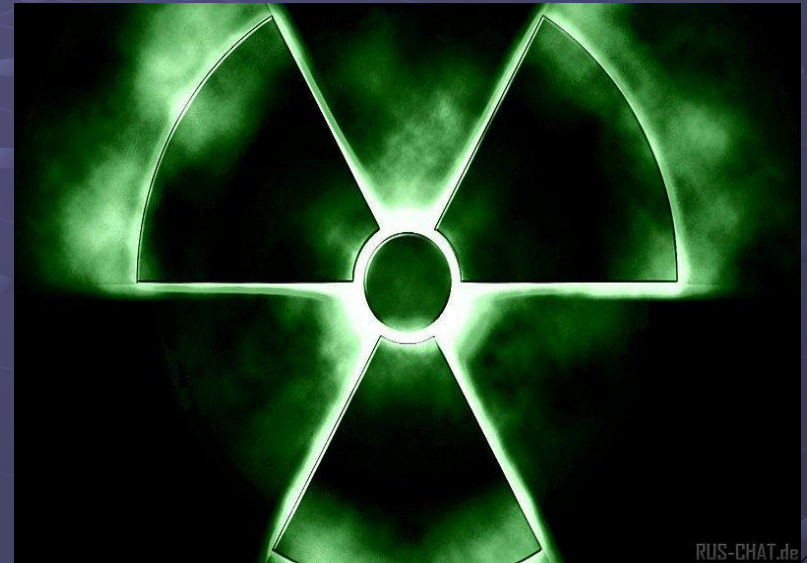
гибель
нейронов

слабоумие

- ПРОЯВЛЯЕТСЯ У ЛЮДЕЙ В ВОЗРАСТЕ 60 – 80 ЛЕТ
- БОЛЬНОЙ НЕ ПОМНИТ НЕДАВНИЕ СОБЫТИЯ
- ТЕРЯЕТ СПОСОБНОСТЬ ВЫПОЛНЯТЬ ПРИВЫЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ (одеваться, причесываться, принимать пищу)
- ПОСТЕПЕННО ЗАБЫВАЕТ СВОЕ ИМЯ, ПЕРЕСТАЕТ УЗНАВАТЬ БЛИЗКИХ

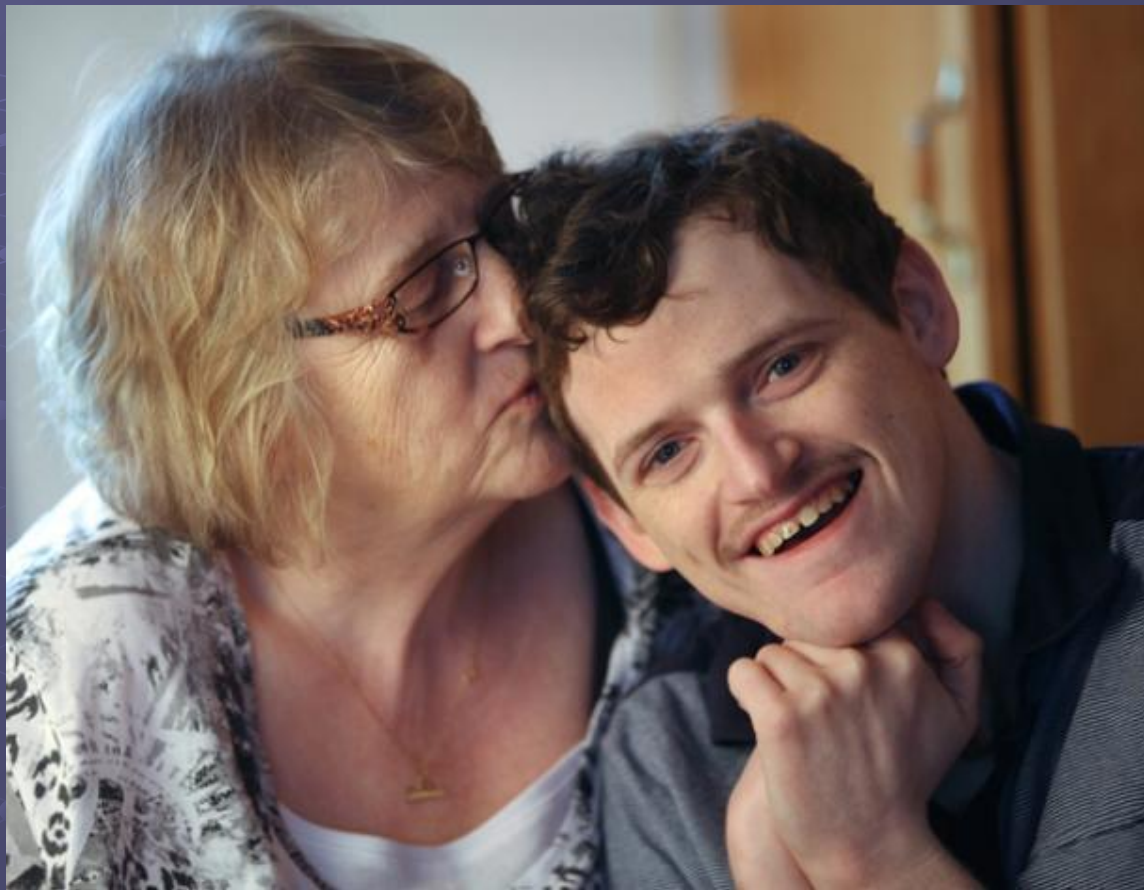
Факторы, вызывающие мутации

Могут быть самые разнообразные влияния внешней среды: температура, ультрафиолетовое излучение, радиация, действия различных химических соединений – мутагенов.



Синдром Ангельмана ("синдром счастливой марионетки")

Возникает из-за отсутствия в 15 хромосоме нескольких генов. Первые симптомы болезни заметны ещё в детстве: ребёнок плохо растёт, не разговаривает, часто смеётся без повода, у него непроизвольно дёргаются или мелко дрожат руки и ноги (тремор), может появиться эпилепсия. Развивается он гораздо медленнее своих сверстников, особенно в плане интеллекта. Большинство таких детей, став взрослыми, так и не научатся говорить, либо овладеют несколькими простыми словами. Впрочем, понимают они гораздо больше, чем могут выразить. Название "счастливые детки" больные получили за частый беспричинный смех и очень характерную для синдрома ходьбу на "негнущихся" ногах.



Синдром Робена

Заболевание довольно редкое и в нём ещё много неясного. Родившийся с этим синдромом ребёнок не может нормально дышать и принимать пищу, поскольку нижняя его челюсть недоразвита, в нёбе имеются расщелины, а язык западает. В некоторых случаях челюсть может вообще отсутствовать, что придаёт лицу характерные "птичьи" черты. Болезнь поддаётся лечению.



Вухерериоз (слоновья болезнь)

Слоновья болезнь возникает от закупорки лимфатических сосудов, либо вызывается нитевидными гельминтами – филяриями, которые циркулируют в крови.

Возбудитель – нитчатка Банкрофта, которая обитает в тропических районах.

Переносится с помощью комаров, в которых развитие нитчатки длится до 30 дней. При попадание в кровь человека она заносится в ткани и развивается до 18-ти месяцев.

По неофициальным данным этой болезнью заражены более ста миллионов человек.



Гипертрихоз (синдром оборотня)

Эта болезнь появляется в детстве, и сопровождается сильным ростом волос на различных участках тела, преимущественно на лице.

Различают врожденную и приобретенную формы.

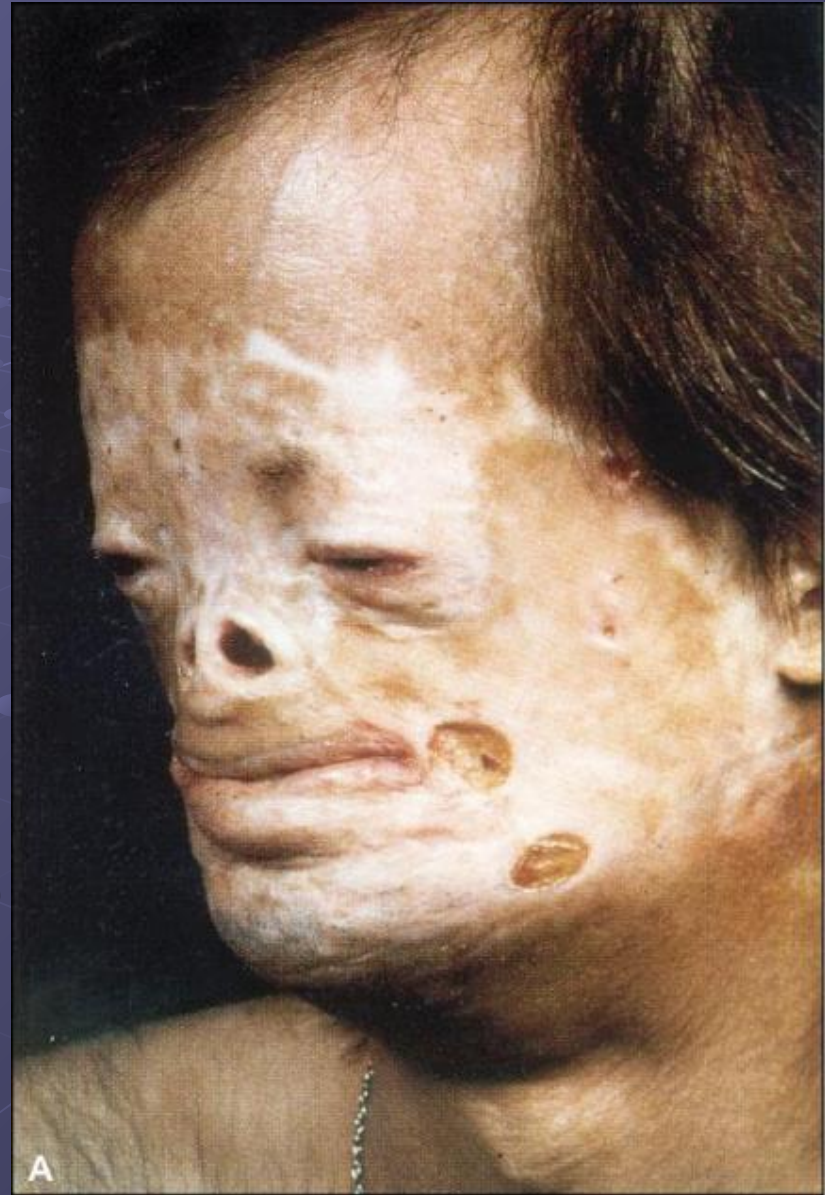
Если удастся выявить причину роста волос, то приобретенный гипертрихоз поддается лечению.

Врожденный гипертрихоз не лечится. Часто болезнь сопровождается неврологическими симптомами, слабостью и потерей чувствительности.



Болезнь Гюнтера

Редчайшая болезнь- в мире насчитывают около 200 случаев. Представляет из себя генетический дефект, при котором кожные покровы имеют очень высокую фоточувствительность. Больной не выносит света: его кожа начинает зудеть, покрывается волдырями и язвами. Внешний вид такого человека ужасен, он весь покрыт рубцами и подживающими ранами, бледен и измождён. Интересно, что зубы могут быть окрашены в красный цвет. Похоже, что именно страдающие болезнью Гюнтера послужили прототипом для создания в литературе и кино образа вампира. Ведь они тоже избегают солнечного света- он в прямом смысле губителен для кожи.



Синдром синей кожи, или акантокератодермия: синие люди

Люди с диагнозом акантокератодермия имеют синюю или фиолетовую кожу. Это генетическое заболевание, оно передается по наследству. Это заболевание никак не влияет на продолжительность жизни, люди с синдромом синей кожи доживали до 80-ти лет. Эта черта передается от поколения к поколению. Люди с таким диагнозом имеют синюю, или цвета индиго, сливовую или почти фиолетовую кожу.



Paul Karason and his girlfriend, Jackie Northrup.

Прогерия. Жизнь как миг.

Одно из самых редких генетических заболеваний в мире. Известно не более сотни случаев прогерии, с диагнозом живёт всего несколько человек. Её можно назвать "патологическим ускоренным старением". Процессы в клетках, сопровождающие болезнь, до конца не ясны.

Ребёнок развивается нормально первые год-полтора, а потом внезапно перестаёт расти. Нос заостряется, кожа становится тонкой, покрывается морщинами и пятнами, как у стариков. Появляются и другие симптомы, характерные для пожилых людей: молочные зубы выпадают, постоянные не растут, голова лысеет, нарушается работа сердца и суставов, мышцы атрофируются. Больные долго не живут- обычно лет 13-15. Есть ещё вариант "взрослой" формы болезни. От неё страдают люди уже зрелого возраста.





Прогерия

Я начал стареть, жизнь и так коротка.
У многих людей она, как река –
Несется куда-то в манящую даль,
Даруя то радость, то скорбь, то печаль.

Моя же подобна скале с водопадом,
Что падает с неба серебряным градом;
Той капле, которой секунда дана,
Лишь чтобы разбиться о камни у дна.

Но зависти нет к могучей реке,
Что ровно течет по тропе на песке.
Удел их один, – закончив скитанья,
Покой обрести в морях состраданья.

Пусть век мой не долгод, судьбы не боюсь,
Ведь, в пар превратясь, вновь к небу вернусь.

29 сентября 2000 года

Бычков Александр

Сахарный диабет

Сахарный диабет – это заболевание, основанное на повышении содержания сахара (глюкозы) в крови.



Причины диабета:

- Наследственная предрасположенность
- Ожирение
- Некоторые болезни, в результате которых происходит поражение бета-клеток, вырабатывающих инсулин
- Вирусные инфекции
- Нервный стресс
- Возраст



Этиологическая классификация сахарного диабета



Диабет I типа

Инсулинозависимый сахарный диабет (диабет молодых, диабет худых). Чаще всего возникает в возрасте до 40-ка лет. Течение болезни довольно тяжело и во всех случаях требует лечения с помощью инсулина.



Диабет II типа

Инсулиннезависимый сахарный диабет (диабет пожилых, диабет тучных).

Возникает после 40-ка лет, чаще всего на фоне избыточной массы тела.



Лечение диабета

Диетотерапия

Диета при сахарном диабете является необходимой составной частью лечения, также как и употребление сахароснижающих препаратов или инсулинов.



Лечение диабета

Инсулинотерапия

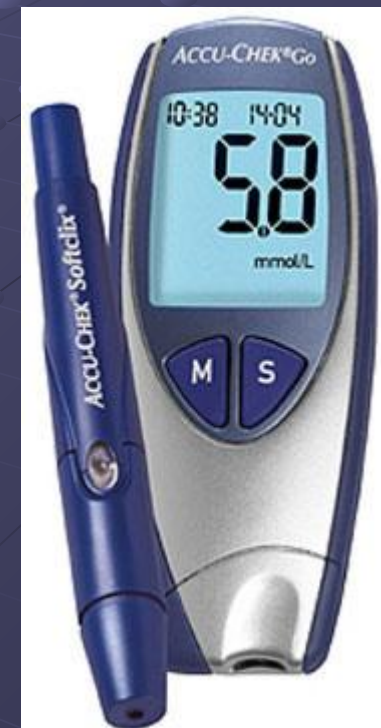
Лечение инсулином является жизненно необходимым лицам с диабетом 1-го типа и может применяться в ряде ситуаций для лиц с диабетом 2-го типа.



Исследовательская работа

«Измерение количества сахара в крови у больного сахарным диабетом в течении дня»

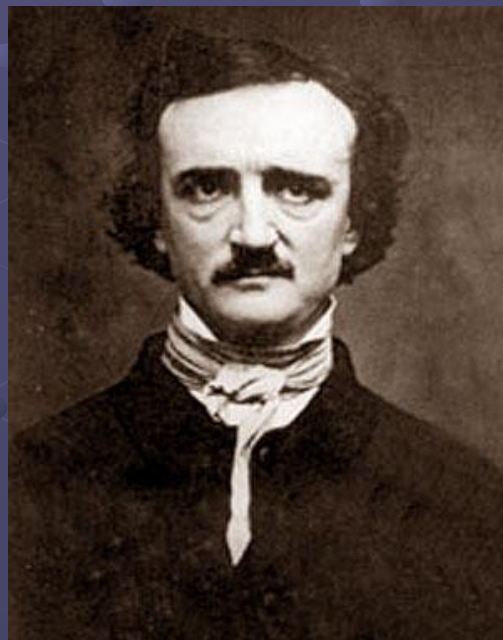
	Завтрак	Обед	Ужин
Сахар крови, ммоль/л.	7,2	5,6	5,8



Жертвами сахарного диабета стали многие известные люди - Эдгар По, Эрнест Хемингуэй, Баскин Роббинс, Николай Озеров, Юрий Андропов – их жизнь и творчество были прерваны тяжелейшими осложнениями этого коварного заболевания.



Николай Озеров



Эдгар По



Юрий Андропов

Заключение

Даже сравнительно небольшой перечень наследственных болезней, из установленных на сегодняшний день, указывает на их многочисленность, разнообразие течения и различный прогноз. Для их выявления требуется кропотливая работа врача по тщательному изучению семейного анамнеза и целенаправленное углубленное клинико-лабораторное обследование. Важна ранняя диагностика этих заболеваний. Существует сеть учреждений, в задачу которых входит выяснение частоты распространения тех или иных наследственных заболеваний, а также прогноз потомства, если в семье выявлен ребенок с тем или иным наследственным заболеванием. Наследственные заболевания не так редки, как принято считать, однако многие из них можно предупредить путем научно обоснованных мероприятий.