

**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  $\alpha$ -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

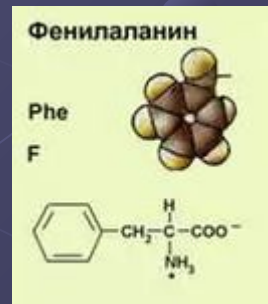


Расстройство регуляции двигательных функций

## Причина

аминокислота

1. Нарушение синтеза фермента, нужного для нормального обмена веществ



Нарушается образование гормонов: адреналин, норадреналин, тирозин

не усваивается



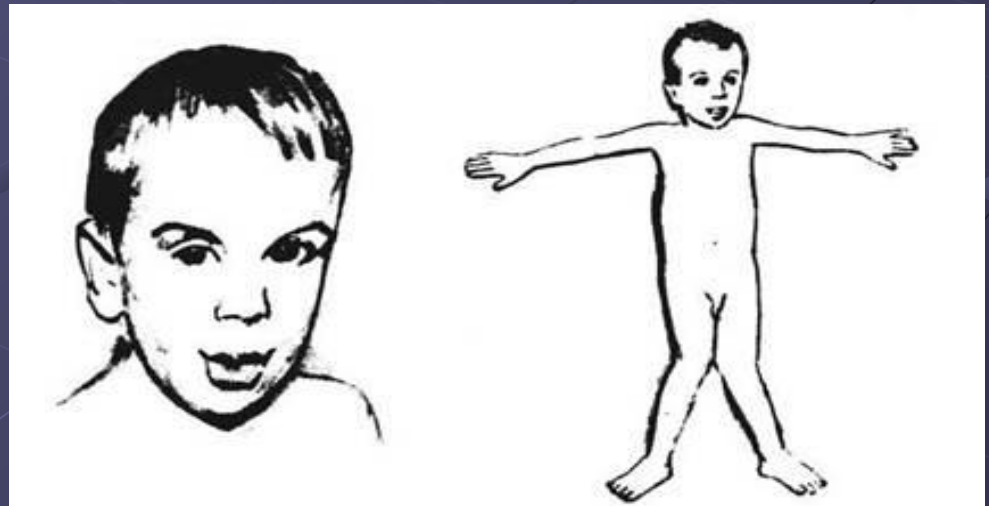
# Гомоцистинурия

- Отсутствие или снижение активности фермента, связанное с дефицитом утилизации витамина В<sub>6</sub>; 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.

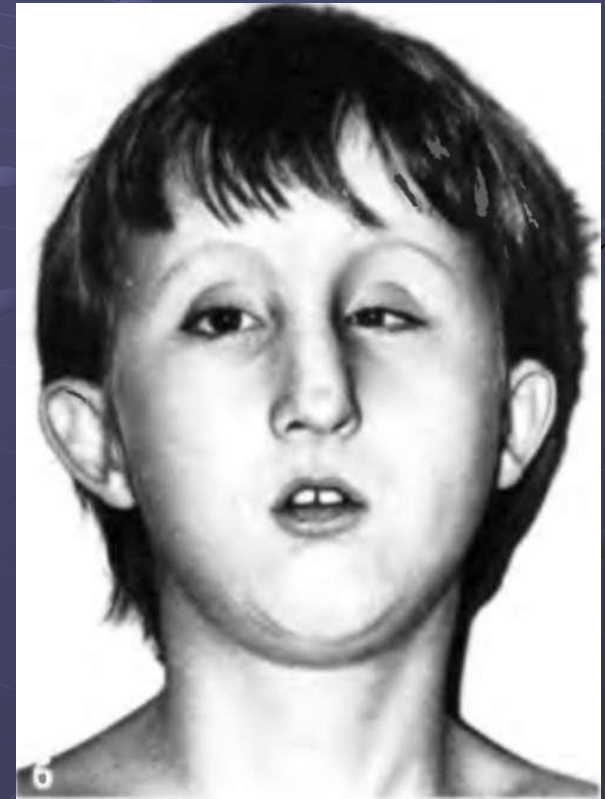


# Нарушения обмена триптофана

- **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.

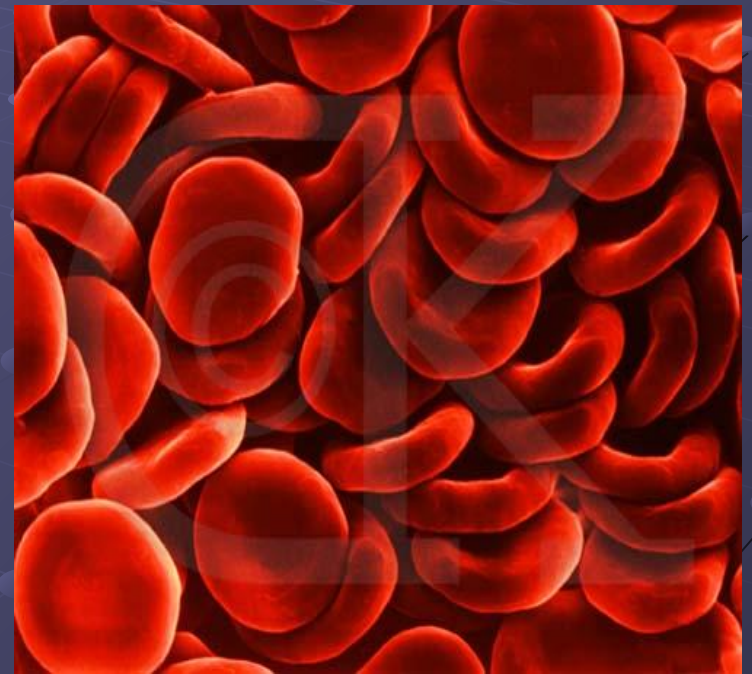
# Нарушения обмена триптофана

- **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.



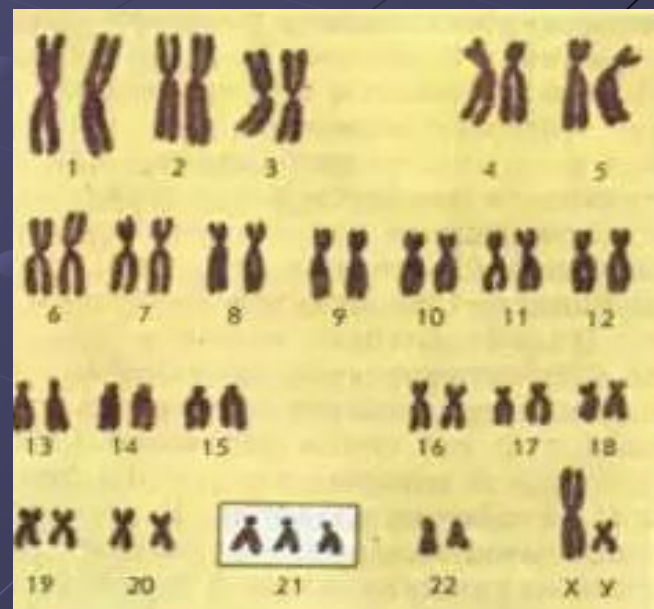
Синдром Дауна

# 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*

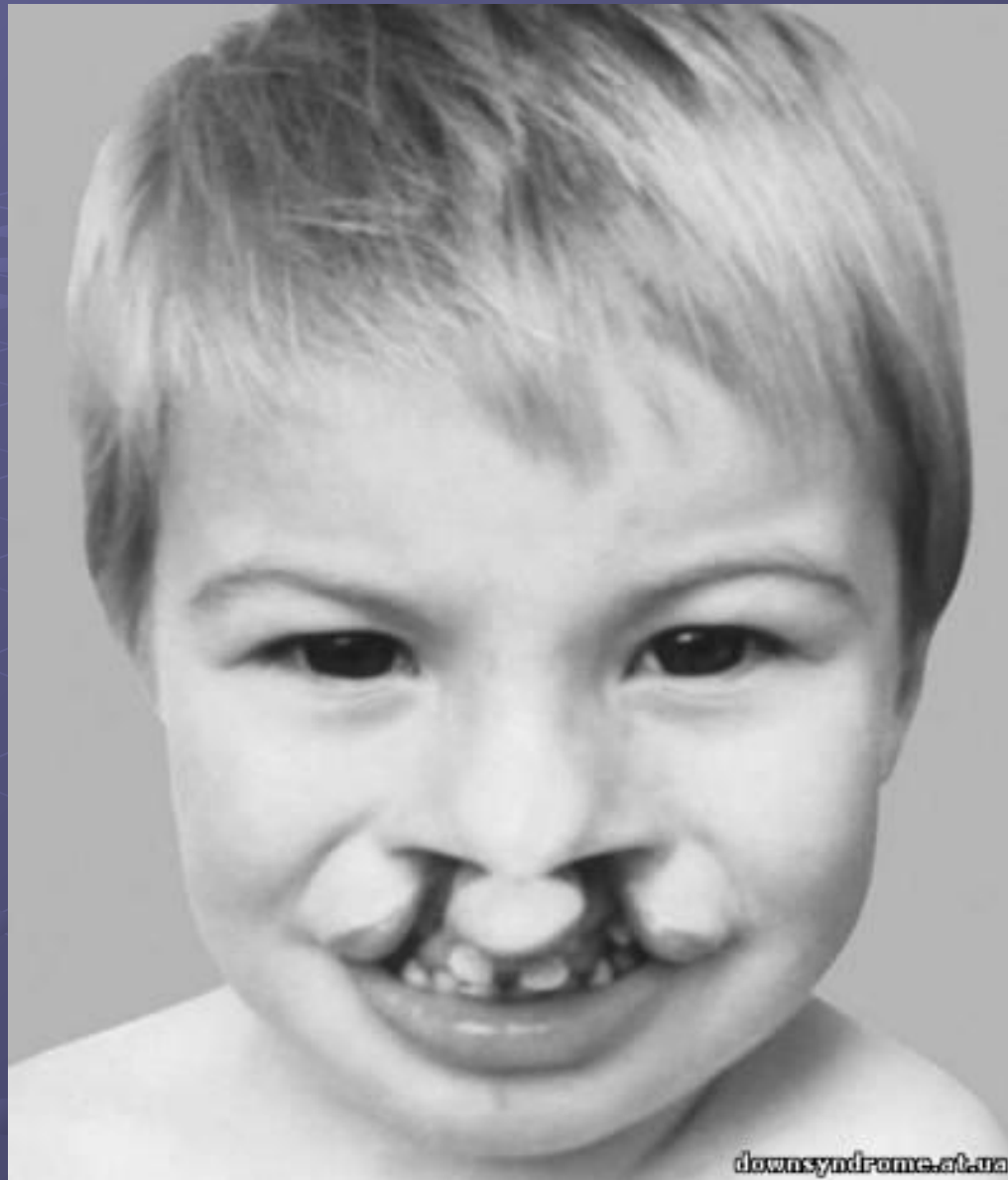


# Синдром Эдвардса

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.



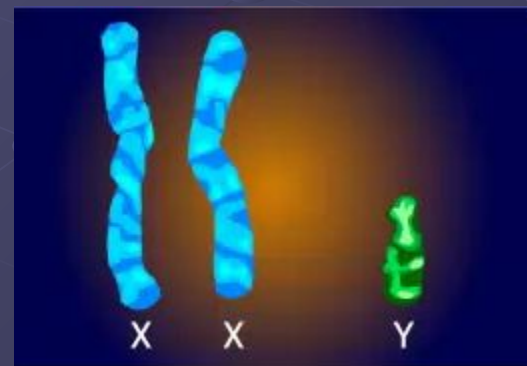
[downsyndrome.at.ua](http://downsyndrome.at.ua)

# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА



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

В КАРИОТИПЕ 47 ХРОМОСОМ  
(ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ – ХХУ)



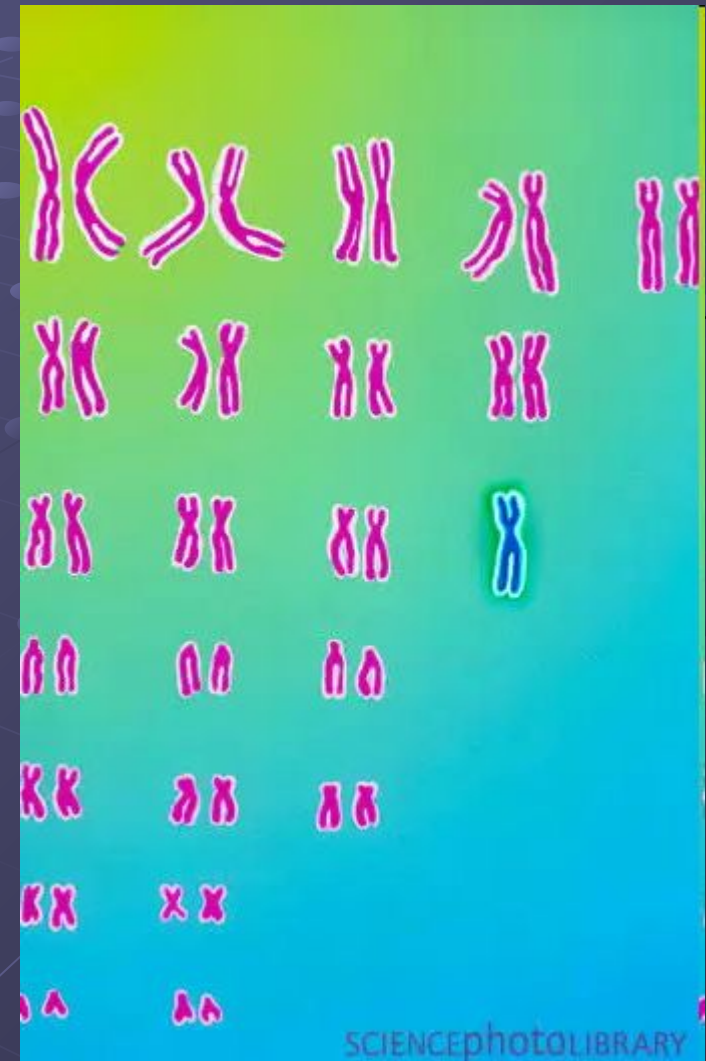
# СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА



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

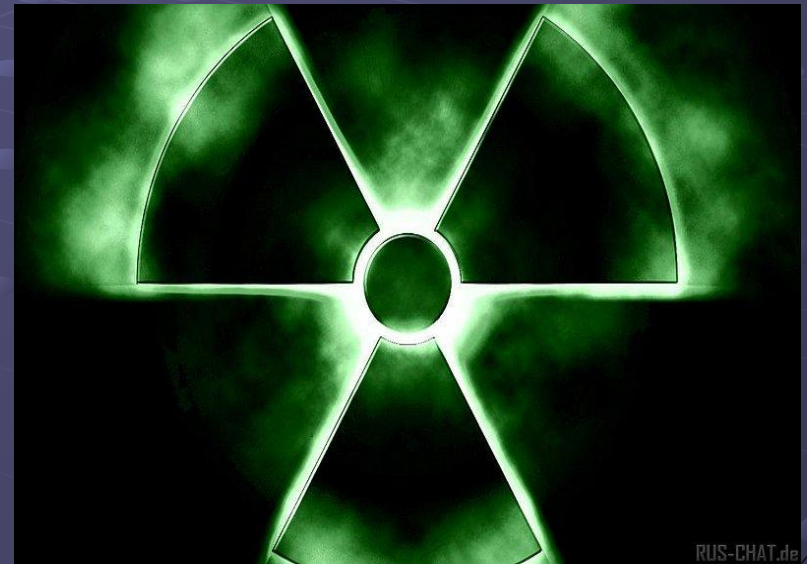
гибель  
нейронов

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

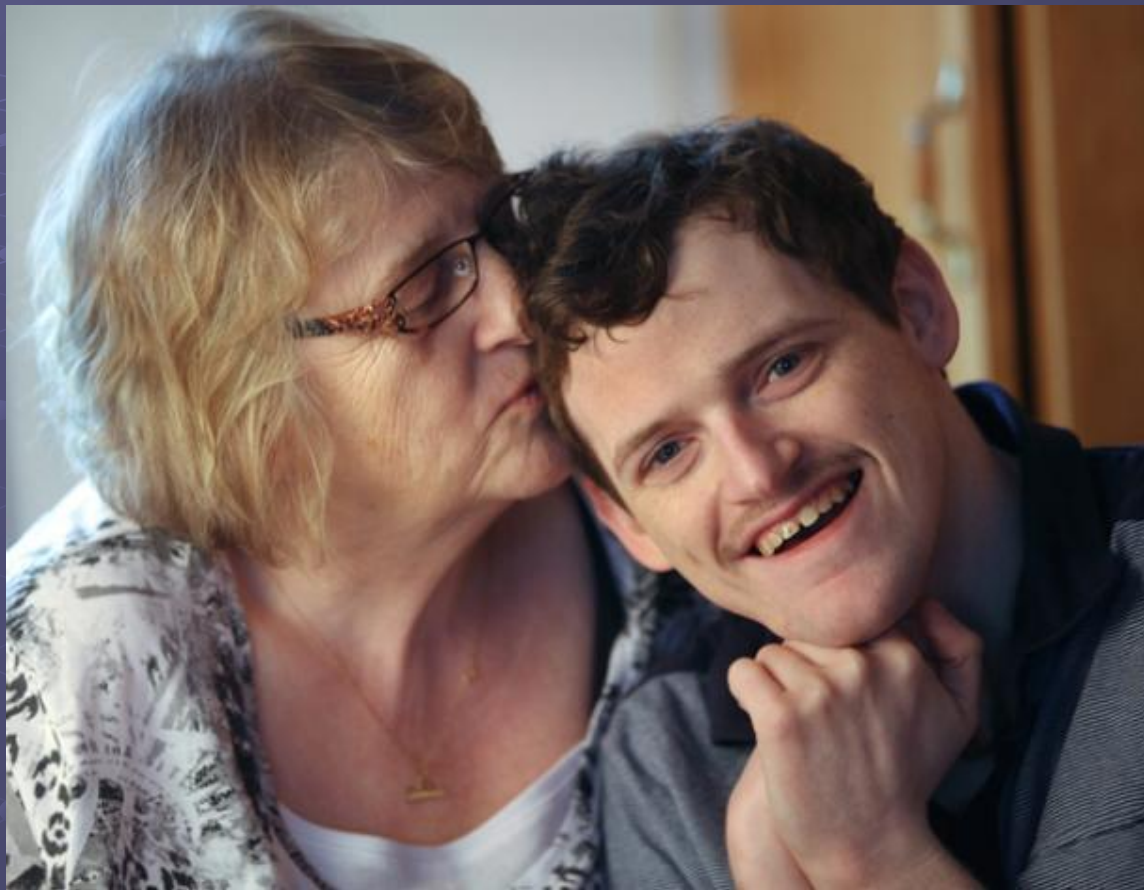
# Факторы, вызывающие мутации

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 произвольно 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.

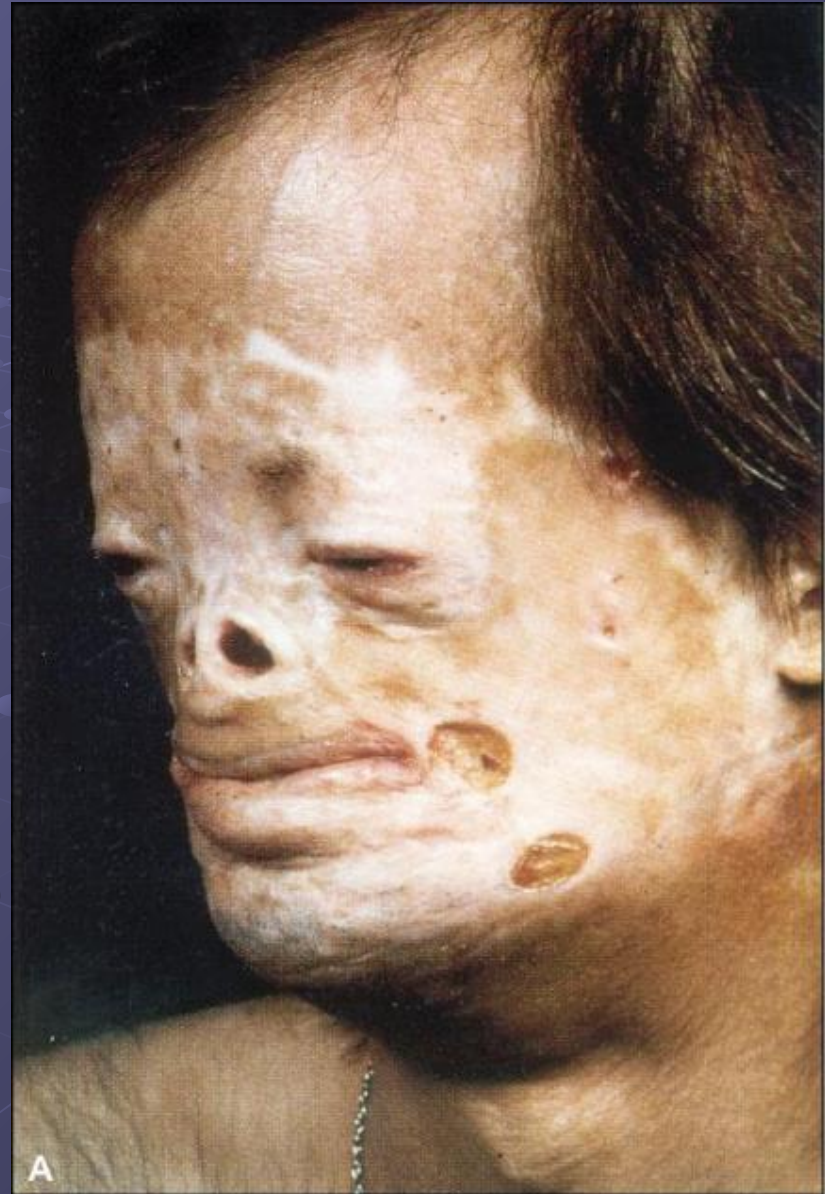
Если удастся выявить причину роста волос, то приобретенный гипертрихоз поддается лечению.

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

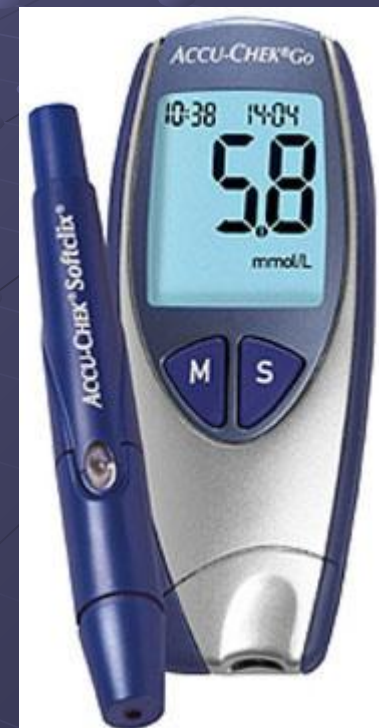
Лечение инсулином является жизненно необходимым лицам с диабетом 1-го типа и может применяться в ряде ситуаций для лиц с диабетом 2-го типа.



# Исследовательская работа

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

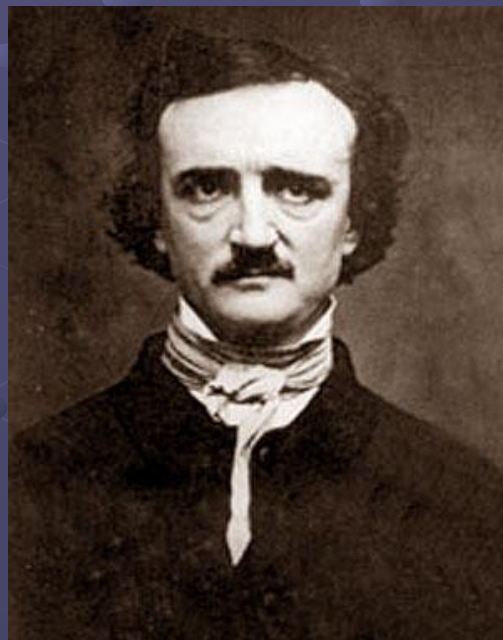
	Завтрак	Обед	Ужин
Сахар крови, ммоль/л.	7,2	5,6	5,8



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.