

# Наследственные болезни человека

Разработала преподаватель биологии  
Угарова Е.С

## **Цель урока:**

Познакомиться с заболеваниями, в основе которых лежат наследственные нарушения.

## **Задачи:**

- . Рассмотреть понятие наследственные заболевания
- . Изучить классификацию наследственных заболеваний
- . Сформировать знания о конкретных генетических заболеваниях, их цитологических основах
- . Сформировать представление о возможных способах лечения или предотвращения таких заболеваний
- . Научиться определять наследственные заболевания по внешним признакам

# План урока

- \* Наследственные болезни:

  - \* Классификация

  - \* Моногенные болезни

  - \* Хромосомные болезни

  - \* Полигенные болезни

- \* Факторы риска возникновения наследственных заболеваний

- \* Профилактика и лечение наследственных болезней

# **Наследственные болезни**

**Наследственные болезни —**  
заболевания человека,  
обусловленные хромосомными и  
генными мутациями, болезни,  
обусловленные нарушениями в  
процессах хранения, передачи и  
реализации генетической  
информации.

# Классификация наследственных болезней

## НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

группа

### МОНОГЕННЫЕ

подгруппы

- Аутосомно-доминантные
- Аутосомно-рецессивные
- Сцепленные с полом

группа

### ХРОМОСОМНЫЕ

подгруппы

- геномные мутации
- хромосомные мутации

группа

### ПОЛИГЕННЫЕ

# 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).
- \* Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.

# Моногенные болезни

Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации либо реализации дефектной.

Для моногенных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.



# Аутосомно-доминантные болезни

В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина)

Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.

Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.



# Примеры болезней

1. *Синдром Марфана*
2. *болезнь Олбрайта*
3. *дизостозы*
4. *отосклероз*
5. *пароксизмальная миоплегия*
6. *талассемия и др.*

# Синдром Марфана

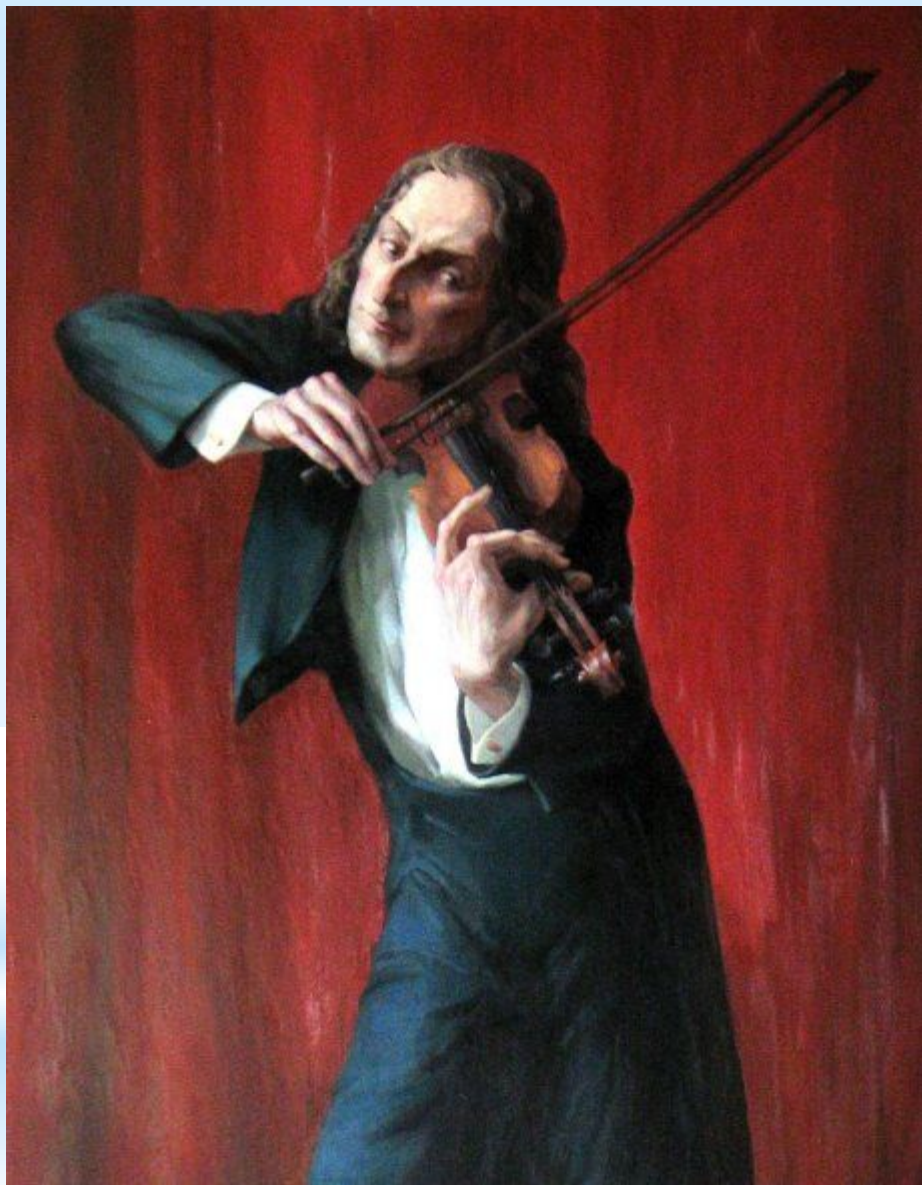
Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.



## Арахнодактилия



Высокий выброс адреналина ,  
характерный для заболевания,  
способствует не только  
развитию сердечно-  
сосудистых осложнений, но и  
появлению у некоторых лиц  
особой силы духа и  
умственной одаренности.  
Способы лечения неизвестны.  
Считают, что ею болели  
Паганини, Андерсен,  
Чуковский.



Паганини



## Дизостозы

(dysostoses; греч. dys- + osteon  
кость + -ōsis)

группа наследственных  
заболеваний скелета,  
проявляющихся нарушением  
формообразования костей  
вследствие дефекта в  
мезенхимальных и  
эктодермальных тканях.

Различают черепно-  
ключичный, черепно-лицевой,  
челюстно-лицевой и ряд других  
дизостозов (дисплазий).



# Аутосомно-рецессивные болезни

Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии.

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

Аутосомно-рецессивный тип наследования более характерен для заболеваний, при которых нарушена функция одного или нескольких ферментов, — так называемый *ферментопатий*

# Примеры болезней

1. Фенилкетонурия
2. Микроцефалия
3. Ихтиоз (не сцепленный с полом)
4. Прогерия





# Прогерия

**Прогерия** (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).

<http://l.foto.radikal.ru/0612/08e0016d1d34.jpg>



# Фенилкетонурия

Фенилкетонурия (фенилпировиноградная олигофрения) — наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития.

# ИХТИОЗ

**Ихтиоз** (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.



## **Болезни, сцепленные с полом**

- 1. гемофилии А и В,**
- 2. болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)**
- 3. фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)**



# Хромосомные болезни

- \* а. Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.
- \* б. При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна).
- \* в. Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных (6 -10 из 1000 новорожденных).

# Геномные мутации

- \* синдрома Шэресhevского-Тернера,
- \* болезнь Дауна (трисомия 21),
- \* синдроме Клайнфельтера (47,XXY),
- \* синдром «кошачьего крика»

# Болезнь Дауна

\* Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.





\* Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов.

\* Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.

\* Для оценки генетического риска используют специальные таблицы

# Примеры болезней

- \* некоторые злокачественные новообразования,
- \* пороки развития,
- \* предрасположенность к сахарному диабету и алкоголизму,
- \* расщепление губы и неба,
- \* врожденный вывих бедра,
- \* шизофрения,
- \* врожденные пороки сердца

# Расщелина губы и неба



\* Расщелины губы и неба составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица

# Факторы риска

- \* **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)
- \* **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- \* **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

# Профилактика

- \* Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной
- \* Исключение родственных браков

# Лечение

- \* Диетотерапия
- \* Заместительная терапия
- \* Удаление токсических продуктов обмена веществ
- \* Медиеометорное воздействие (на синтез ферментов)
- \* Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)
- \* Хирургическое лечение

## \*Задание:

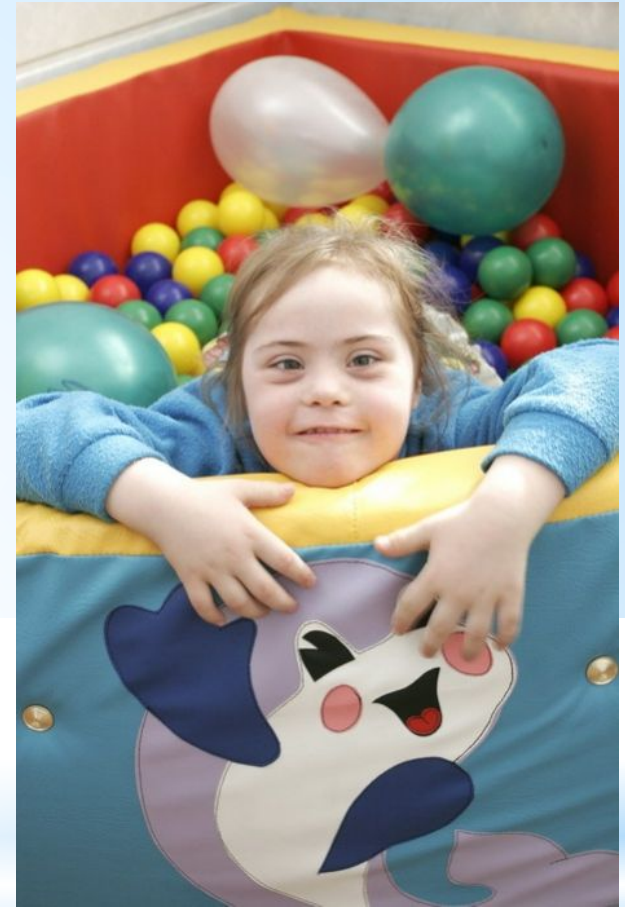
Вам даны 5 фотографий людей с наследственными заболеваниями. Напишите к какой группе, подгруппе относится заболевание и как оно называется.



1.



2.



3.



4.



5.



**Спасибо за  
внимание**