

Генетические заболевания человека



Подготовила:

Т. И. Ахмедова

Генетика- наука о наследственности и изменчивости организмов

Генетика– это фундамент медицины. Задача состоит в том, чтобы генетическая программа каждого человека была бы полноценной и высокоактивной во всех клетках человека



Мендель Грегор Иоганн

Очень важной проблемой является изучение законов, по которым наследуются болезни и различные дефекты у человека. В некоторых случаях элементарные знания в области генетики помогают людям разобратся, имеют ли они дело с наследуемыми дефектами

**Знание основ генетики даёт
уверенность людям,
страдающим недугами, не
передающимися по наследству,
что их дети не будут испытывать
аналогичных страданий**

- **Генетическая информация людей – это самое драгоценное естественное достояние страны, которое нужно беречь несравнимо в большей степени, чем нефть, руды, газ, каменный уголь и другие ресурсы.**



В России разрабатывается система генетической службы, которая позволит следить за процессами, идущими в наследственности людей, прогнозировать эти процессы.

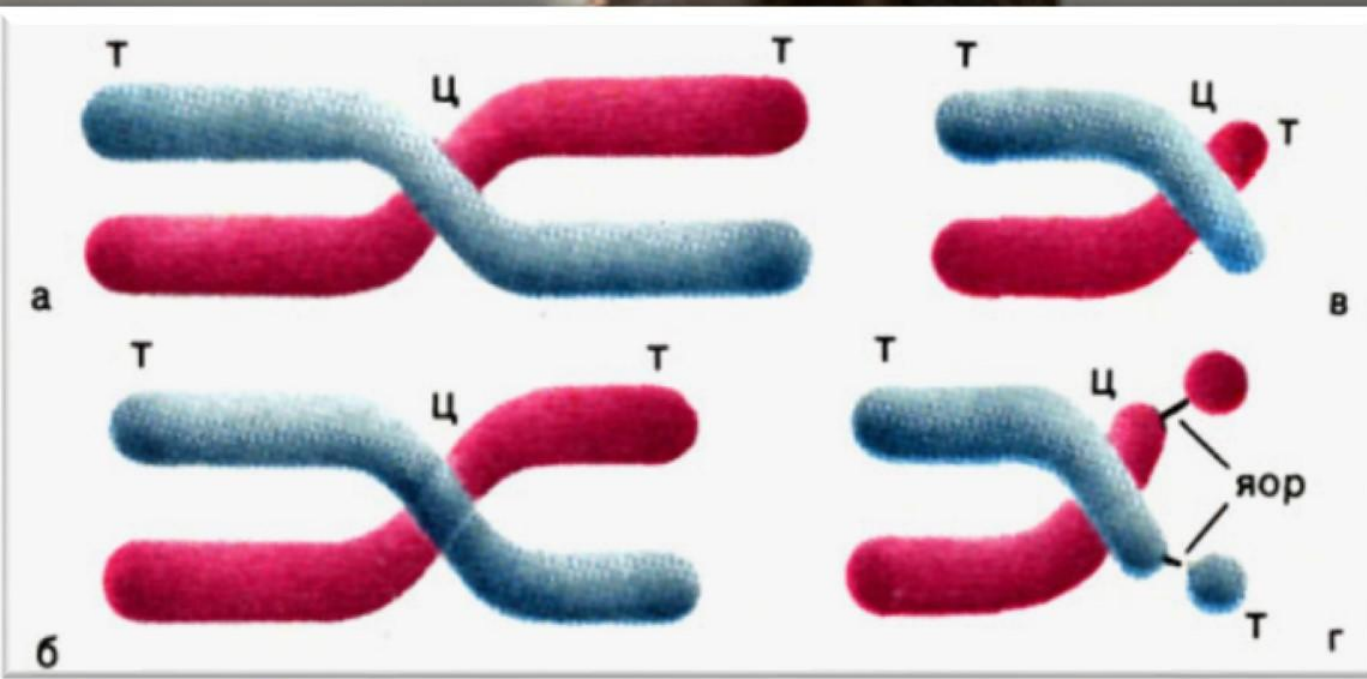


Учёные считают, что в геноме человека насчитывается около 1 миллиона генов.

- **Ген**- участок ДНК, кодирующий синтез одной полипептидной цепи аминокислот.
- **Хромосома**- (в переводе «окрашенное тельце») сложное образование внутри ядра, состоит из: ДНК, белков, РНК, липидов, углеводов. В одной хромосоме размещается много генов

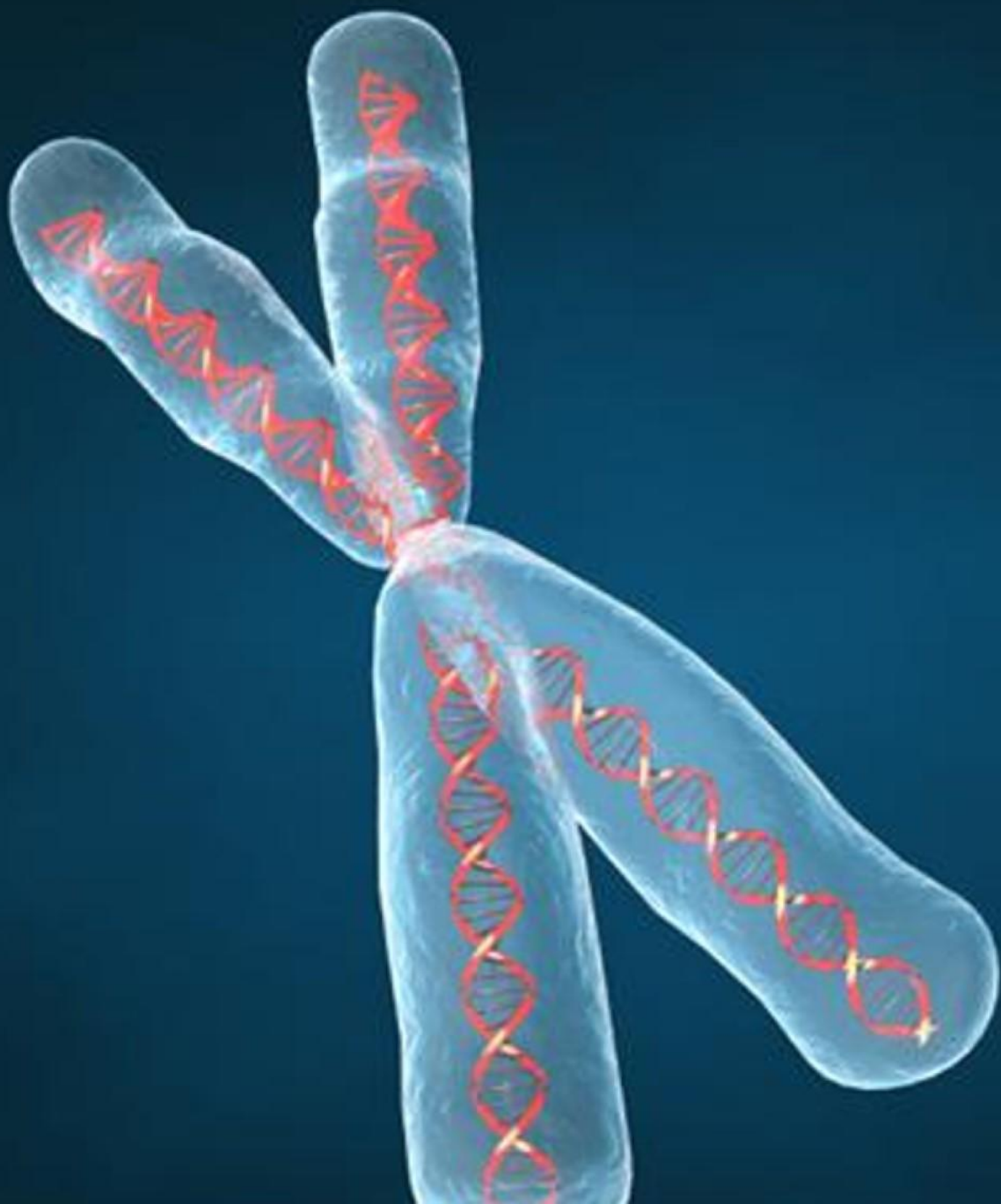
Ученые считают, что в геноме человека насчитывается около 1 миллиона генов

Схема общей морфологии хромосом



А- равноплечая
Б- неравноплечая
В-резко неравноплечая
Г-телоцентрическая





Кариотип человека: $2n = 46$

7 групп
хромосом:

A – 1 2 3

B – 4 5

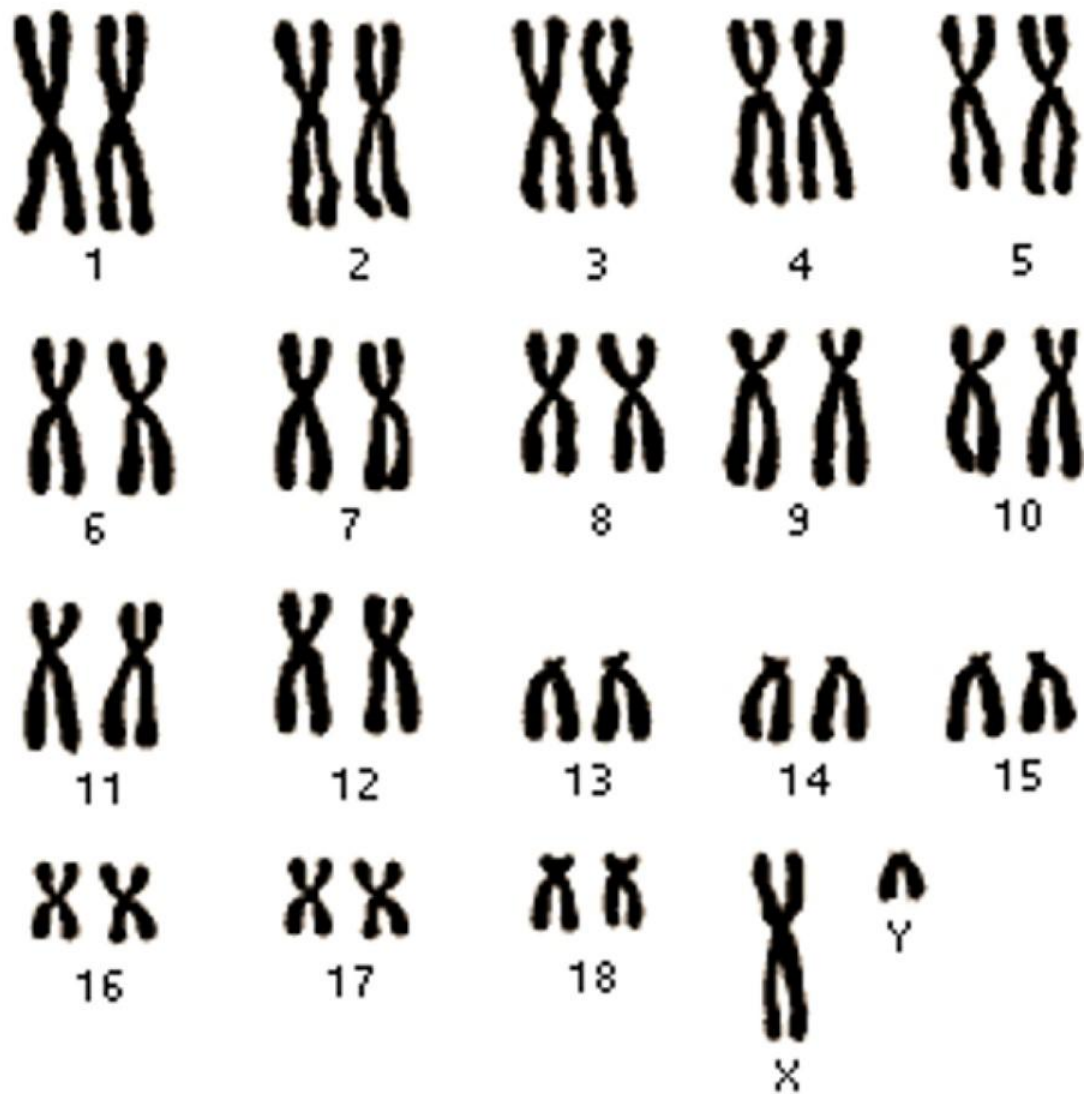
C – 6 7 8 9 10 11 12

D – 13 14 15

E – 16 17 18

F – 19 20

G – 21 22 половые
хромосомы X Y (23)




23-я пара хромосом у мужчин и женщин



XY



XX



○ Мутации (от лат. *mutatio* — изменение, перемена), внезапно возникающие естественные (спонтанные) или вызываемые искусственно (индуцированные) стойкие изменения наследственных структур живой материи, ответственных за хранение и передачу генетической информации.

Виды мутаций:

- Генные
- Хромосомные
- Геномные

Факторы, вызывающие мутации наследственного аппарата:

- **Физические факторы** .К их числу относятся различные виды **ионизирующей радиации и ультрафиолетовое излучение**
- **Химические факторы** .Большинство **пестицидов** обладает большой устойчивостью к химическому и биологическому разложению и имеет высокий уровень токсичности.
- **Биологические факторы**- установлен мутагенный эффект многих **вирусных** инфекций и для человека.

○ Причиной генных мутаций является **изменение последовательности нуклеотидов в ДНК**, например, добавки, нехватки или перестановки нуклеотидов. Чаще мутирует рецессивный ген, т.к. он неустойчив к неблагоприятным условиям. Такие мутации не проявляются в первом поколении, а накапливаются в генофонде, образуя резерв наследственной изменчивости.

Причиной хромосомных мутаций является нарушение структуры хромосомы под действием мутагенных факторов.

1)нехватки:

- **а) концов хромосом (дефишенси)**
- **б)середины хромосом (делеции)**

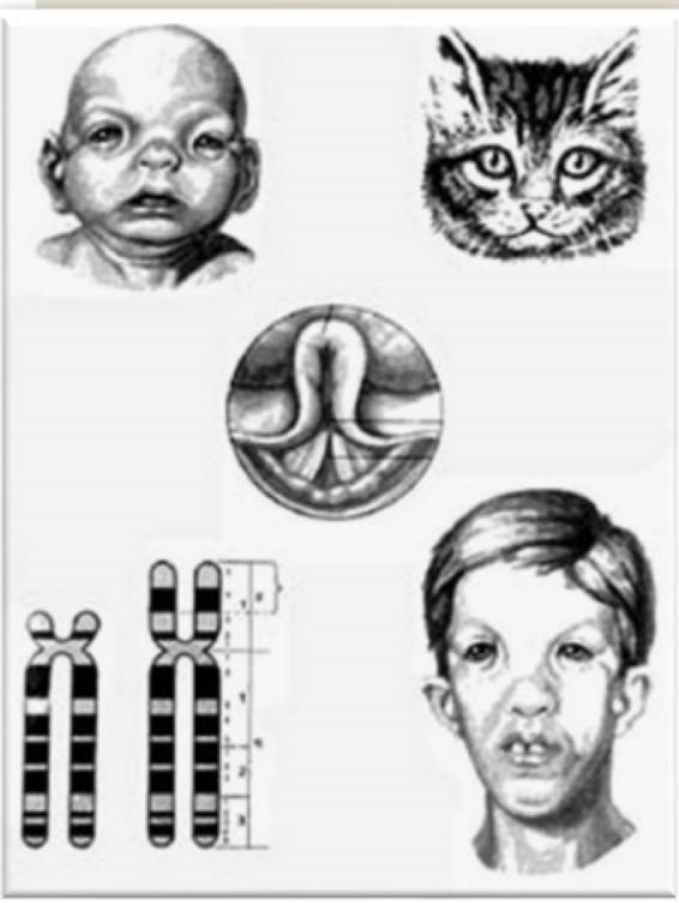
**2)удвоение (добавки) участков хромосом -
дупликации**

**3)повороты участка хромосомы на 180 градусов
- инверсии**

**4)перемещение участка внутри хромосомы -
транспозиции**

**5)обмен участками между двумя разными
хромосомами - транслокации**

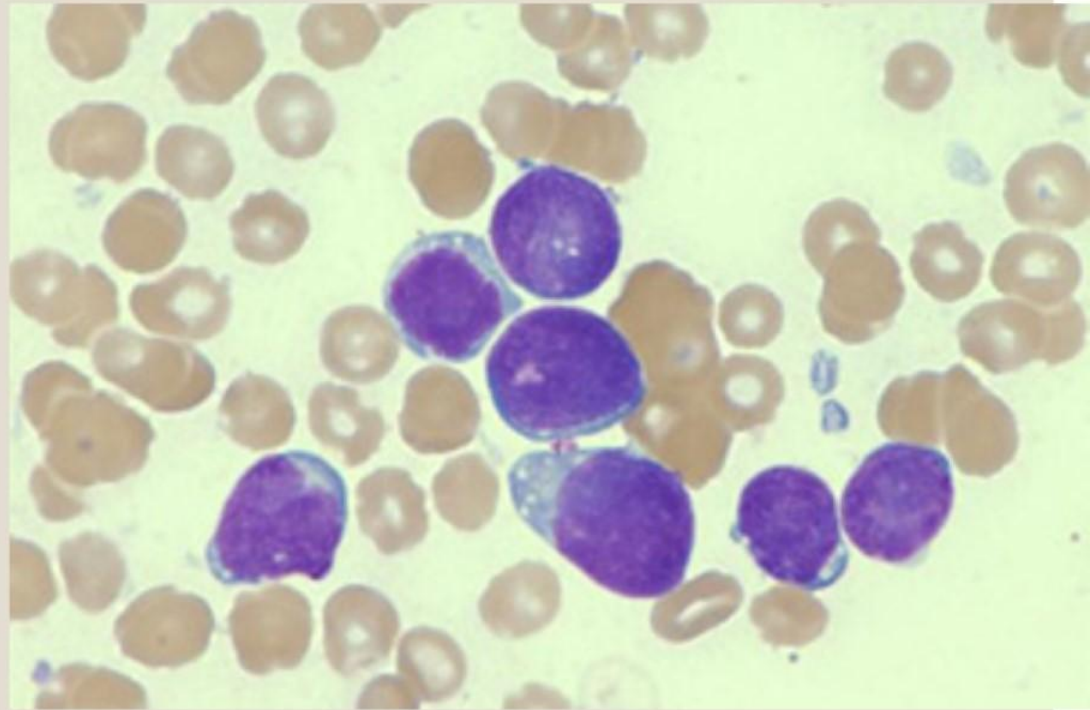
Синдром «кошачьего крика» (Делеция по 5 аутосоме)

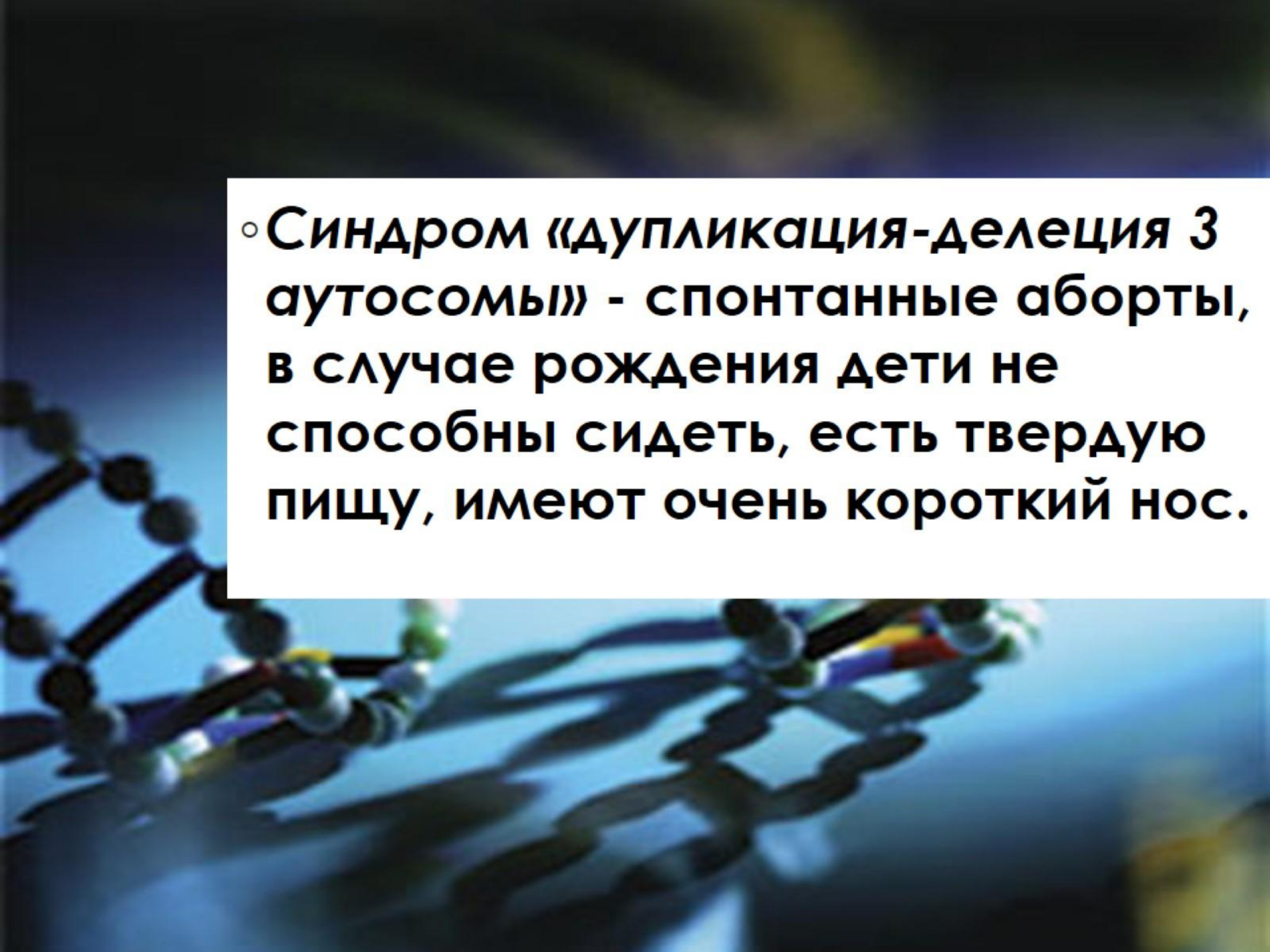


Признаки: у новорожденных нарушение строения гортани, «мяукающий» тембр голоса, слабоумие, отсталость психомоторик



Лейкемия- делеция хромосомы 21





◦ Синдром «дупликация-делеция 3 аутосомы» - спонтанные аборт, в случае рождения дети не способны сидеть, есть твердую пищу, имеют очень короткий нос.

3 вида геномных мутаций:

- **Полипloidия** - это увеличение числа хромосом в геноме клетки, кратное гаплоидному набору хромосом, например, $3n$, $4n$, $5n$, ..., $120n$. Причиной таких мутаций является разрушение веретена-деления в мейозе гаметогенеза, приводящая к образованию полиплоидных гамет и слиянию их в разных сочетаниях.
- **Гетеропloidия**- это изменение числа отдельных хромосом в геноме клетки, не кратное гаплоидному набору хромосом. Причина - разрушение отдельных нитей веретена-деления, образование гетеропloidных гамет и слияния их в разных сочетаниях.
- **Гаплоидия**- -это уменьшение числа хромосом в геноме клетки в 2 раза

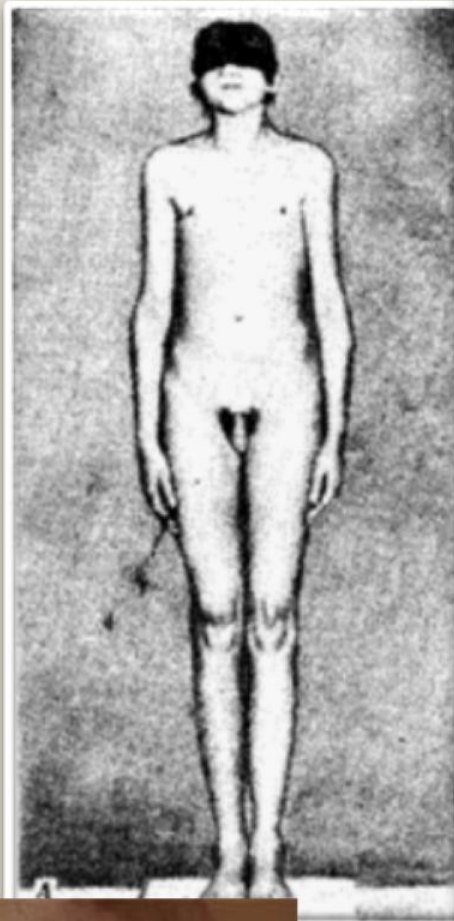
- **Трисомия - X (синдром Трепало X) кариотип(47, ХХХ)- известны только у женщин, частота синдрома 1: 700 (0,1%).Нерезкие отклонения в физическом развитии, нарушение функций яичников, преждевременный климакс, снижение интеллекта (у части больных признаки могут не проявляться)**
- **Тетрасомия (48, ХХХХ) - приводит к умственной недостаточности в разной степени**
- **Пентасомия (49, ХХХХХ) - всегда сопровождается тяжелыми поражениями организма и сознания**

Синдром Шершевского-Тернера



- Моносомия - X (синдром Шершевского-Тернера) кариотип 45, XO - единственная Моносомия, совместимая с жизнью человека (45, YO-летальны), частота 1:4000, наблюдается только у особей женского пола - недоразвиты яичники и матка, бесплодие, рост ниже нормы, умственная ограниченность.

Синдром Клайнфельтера



- Синдром Клайнфельтера - встречается только у мужчин в двух формах: Полисомия по X-хромосоме и Полисомия по Y-хромосоме. Больные с кариотипом 47, XXУ-мужчины с женоподобного сложения (развита грудь, женский голос, длинные ноги, евнуховидный тип сложения), недоразвиты семенники, бесплодны, психически нормальны, но болтливы. Больные с кариотипом 47, ХУУ-нормальные мужчины, высокие, умственно и психически здоровы, однако асоциальные, склонные к агрессии и неадекватному поведению.

Болезнь Дауна



Трисомия-21 (болезнь Дауна) - причина патологии - трисомия по 21 хромосоме. Это самая распространенная из всех аномалий, частота рождения составляет 1:500 (до 40% детей с этой болезнью рожают матери старше 40 лет)

СИНДРОМ ДАУНА



- **МОНГОЛОИДНОСТЬ, укороченные конечности, микроцефалия, аномалии лица, психическая отсталость, снижение иммунитета, 17% больных умирают в первый год жизни.**

Синдром Патау



- **Трисомия-12 (синдром Патау)** Частота 1:14 500. Признаки: глухота, аномалии сердца и почек, полидактия и сращение пальцев, умственная отсталость, отсутствие глаз, расщепление неба. Продолжительность жизни таких детей не более года.

Синдром Эдвардса



- Трисомия-18 (синдром Эдвардса) причина патологии - трисомия по 18 хромосоме. Частота 1:4500 - множественные пороки многих органов, умственная отсталость, недоразвитие нижней челюсти, аномалии черепа, кистей, ушей. Смерть наступает до 2-3 месяцев.

**Генные мутации-
самые частые. Один
ген мутирует раз в 40
тысяч лет, но генов
миллионы, поэтому
5-10 % генов –
мутанты**

Диагностика наследственных заболеваний:

- Применение клинико-генеалогического метода, который позволяет обнаруживать «семейные» болезни
- Часто к наследственным заболеваниям относятся болезни, повторяющиеся хронически и длительно не поддающиеся лечению, особенно в детском возрасте
- На возможную наследственную форму заболевания указывают редко встречающиеся специфические симптомы