

Наследственные болезни человека

Генетика и здоровье



г. Ногинск 2010 год

План урока

- Наследственные болезни:
 - Моногенные болезни
 - Хромосомные болезни
 - Полигенные болезни
- Факторы риска возникновения наследственных заболеваний
- Профилактика и лечение наследственных болезней

Наследственные болезни — заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями.

Нередко ошибочно термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» употребляются как синонимы, однако врожденными болезнями называют те заболевания, которые имеются уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами.

Классификация наследственных болезней



Моногенные

Хромосомные

Полигенные

Аутосомно-доминантные

геномные мутации

Аутосомно-рецессивные

хромосомные мутации

Сцепленные с полом

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.

Аутосомно-доминантные болезни

- ❖ В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина).
- ❖ Действие мутантного гена проявляется практически всегда.
- ❖ Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- ❖ Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.

Синдром Марфана



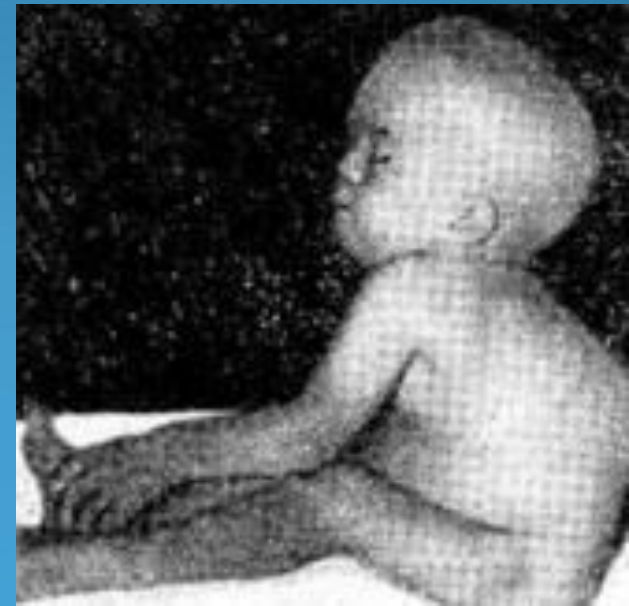
- Наследственное заболевание соединительной ткани , проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем , длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия) , разболтанностью суставов , часто сколиозом , кифозом , деформациями грудной клетки , аркообразным небом . Характерны 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.

Характерный внешний вид больного гаргоилизмом





А это знаменитые горгульи собора Нотр-Дам в Париже



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

- Фенилкетонурия
- Микроцефалия
- Ихтиоз (не сцепленный с полом)
- 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).



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 долог, судьбы не боюсь,
Ведь, в пар превратясь, вновь к небу вернусь.

29 сентября 2000 года

Бычков Александр



ИХТИОЗ

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



Болезни, сцепленные с полом

- мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилии А и В, синдром Леша — Найхана, болезни Гунтера, болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)
 - фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой).

Фосфат-диабет

(доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой).



Хромосомные болезни

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

Геномные мутации

Синдром Шэресhevского-Тернера,
Болезнь Дауна (трисомия 21),
Синдром Клайнфельтера (47,XXY),
Синдром «кошачьего крика».

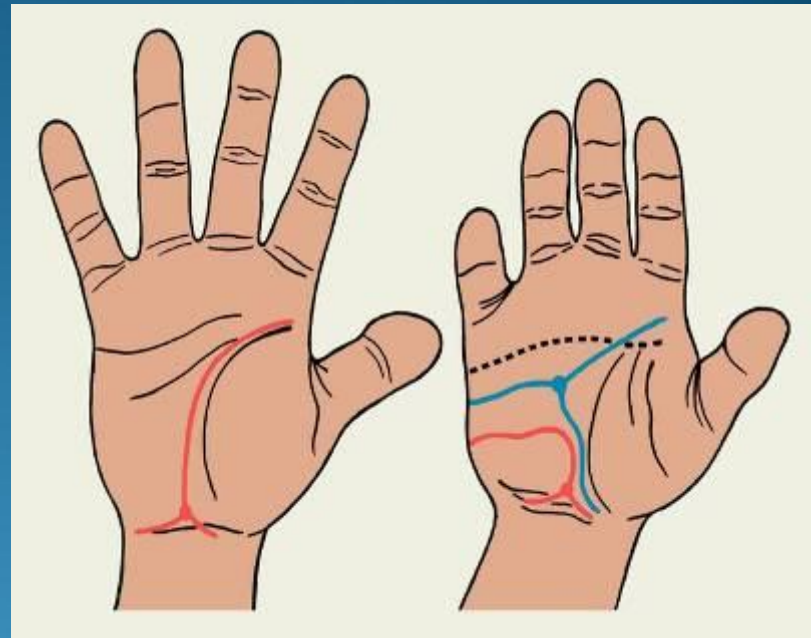
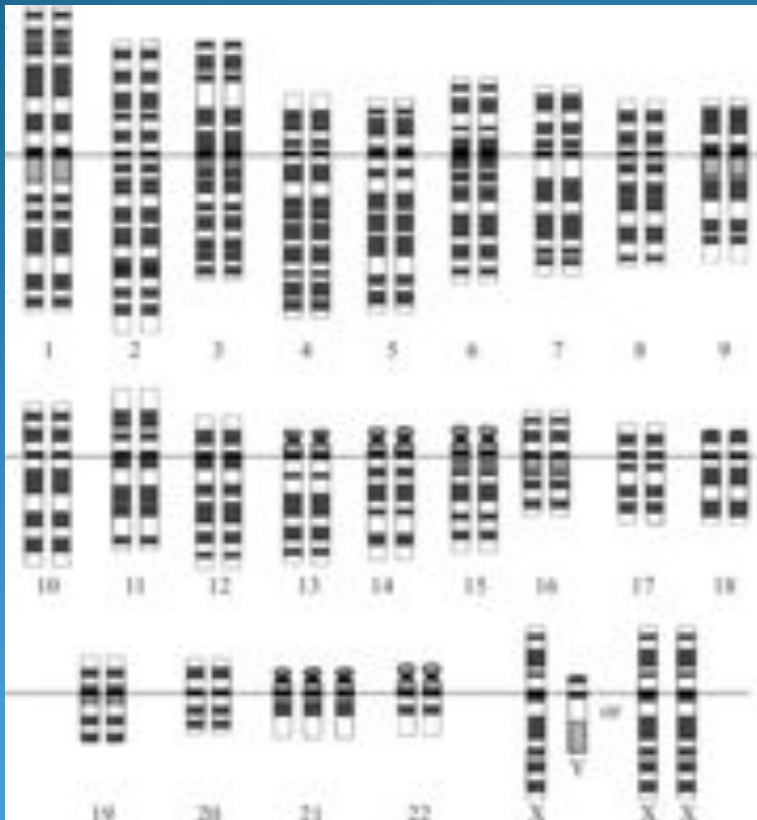
Болезнь Дауна



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.

Болезнь Дауна

Кариотип больного



Расщелина губы и неба



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

Полигенные болезни (мультифакториальные)

- ❑ 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, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца.

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