

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ СИНДРОМЫ



**ПРЕЗЕНТАЦИЮ ПОДГОТОВИЛА УЧИТЕЛЬ
БИОЛОГИИ
МОУ «СОШ №24» КИРОВСКОГО РАЙОНА Г.
САРАТОВА**

НАДОВА ГАДИНА ЕВГЕНЬЕВНА 2012-2013 УЧЕБНЫЙ



СИНДРОМ ДАЛЬТОНА

Люди с нормальным цветным зрением имеют в колбочках три пигмента (красный, зелёный и синий), их называют трихроматами. **Джон Дальтон** был *протанопом* (не различал красный цвет), он не знал о своей цветовой слепоте до **26** лет, синдром описал в **1794** году. Передача дальтонизма по наследству связана с X-хромосомой и практически всегда передаётся от матери-носителя гена к сыну, в результате чего в двадцать раз чаще проявляется у мужчин имеющих набор половых **хромосом XY**. Разной степенью дальтонизма страдают **2—8 % мужчин и 0,4 % женщин**. Согласно исследованиям британских учёных, люди, которым трудно различать красные и зелёные цвета, могут различать множество других оттенков, в частности, оттенки цвета **хаки**.



ГЕМОФИЛИЯ



Гемофилия - наследственное заболевание (**1:10000**), обусловленное недостаточностью системы свертывания крови и проявляющееся кровоточивостью. Болеют главным образом мужчины, женщины — лишь носители мутантного гена и передают гемофилию сыновьям.
Королева Виктория передала ген гемофилии царевичу Алексею.

СИНДРОМ ДАУНА

Во все времена рождались дети с синдромом Дауна, но впервые этот синдром описал английский врач **Джон Даун** в **1886** году. А уже тайну этого синдрома – лишней сорок седьмой хромосомы открыл в **1959** году французский генетик **Жером Леженом**. Лишняя хромосома является результатом нарушения созревания половых клеток. Эта патология не является редкостью



ИХТИОЗ



Ихтиоз (**крокодилова кожа, змеинная кожа, рыба чешуя**) – достаточно редкая, проявляющаяся еще в раннем детстве и протекающая хронически наследственная аномалия ороговения кожи (**1:20000**)

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 скитаться.
- Покой обрести в морях состраданья
- Пусть век мой не долог, судьбы не боюсь
- Ведь в пар **превратясь**, вновь



Прогерия– **аутосомно-рецессивное** заболевание характеризующееся проявлением симптомов преждевременного старения кожи, сосудистой и репродуктивной системы, костей из-за нарушений в гене **8 хромосомы**.

ЦИКЛОПИЯ

В индийском городе **Ченнай** родился ребенок с одним глазом. Девочка появилась с редким генетическим отклонением - **циклопией**. У ребенка не было носа и только один глаз, расположенный в центре лба. Кроме того, ее мозг слился в одно полушарие.

Циклопия случается частотой - **один раз на миллион** новорожденных. Это отклонение может быть вызвано недостатком **диабетом у матери** внешне му



АЛЬБИНИЗМ



Альбинизм(1-20000) - это отсутствие пигмента в коже, волосах, тканях глаза. В основе альбинизма лежит нарушение образования в клетках кожи, волосяных луковицах и в глазу черного пигмента - меланина. Обычно этот пигмент образуется из вещества, которое называется тирозин, под воздействием **фермента тирозиназы**. Это сложный биохимический процесс, в котором участвует много различных веществ и ферментов. При альбинизме имеется дефект в генах, регулирующих этот процесс. Опубликовано около **700** родословных семей, члены которых страдали альбинизмом. Наследственные заболевания имеют тенденцию распространяться в небольших этнических группах в связи с большой частотой родственных браков. Выявлены очаги **альбинизма в Северной Ирландии. В Южной Панаме** среди племени карибе куна были обнаружены сотни альбиносов. Тропическое солнце очень сильно обжигало альбинотическую кожу и слепило глаза, поэтому альбиносы в этом районе вели ночной образ жизни. Их прозвали "**детьми Луны**".

СИНДРОМ ПАТАУ

Синдром Патау(трисомия по хромосоме 13) –встречается 1:5000-7000, описан в 1960 году. Эта аномалия вызывает расщепление губы и неба («заячья губа» и «волчья пасть»), пороки развития головного мозга, глазных яблок ,



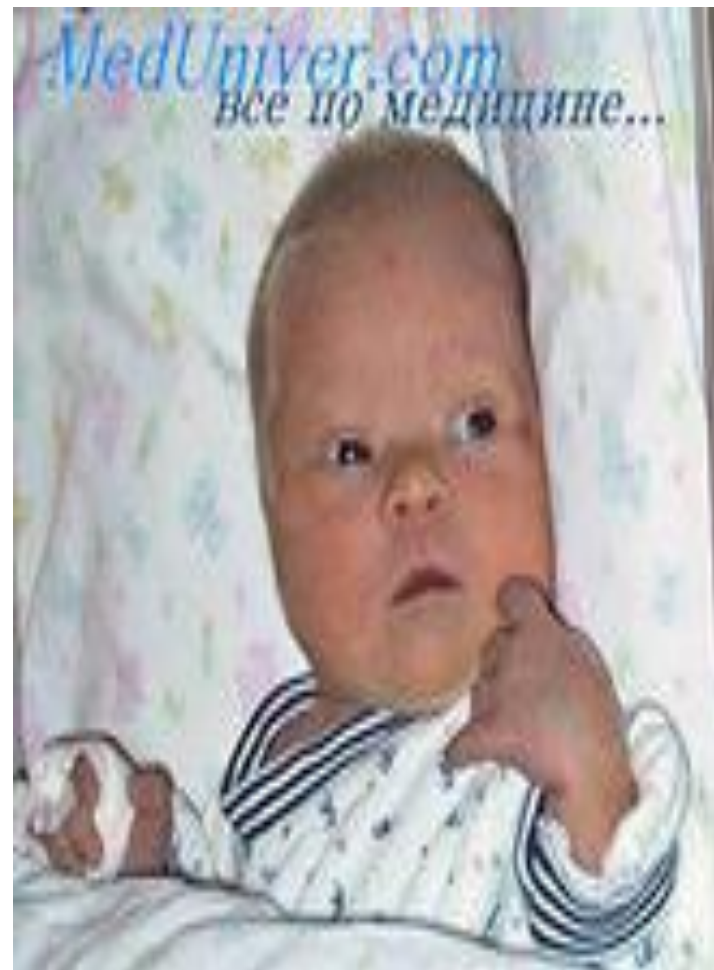
СИНДРОМ МАРФАНА

Синдром Марфана- генетическое заболевание, связанное с поражением соединительной ткани, проявляющееся очень худым телосложением, длинными руками и ногами, худыми тонкими, длинными пальцами, поражениями сердечно-сосудистой системы (пороки клапанов и аорты). Могут поражаться органы: глаза, легкие, кости, мозговые оболочки. **Синдром Марфана** развивается вследствие дефекта в гене, отвечающего за структуру белка соединительной ткани (фибрилина)



СИНДРОМ ЛЕЖЕНА

Болезнь Лежена (**1:3000**) - это наследственное генетическое заболевание, связанное с изменением строения **5-ой** хромосомы. Болезнь получила название по имени французского ученого **Жерома Лежена** в **1963 году**. Дети рождаются с массой **2,5 кг**, лунообразным лицом, косым разрезом глаз, эпикантусом, микроцефалией, короткой шеей, умственно неполноценные. Дети с особым строением гортани, небольшим надгортанником, поэтому для этого заболевания характерен необычный детский крик, напоминающий кошачий.



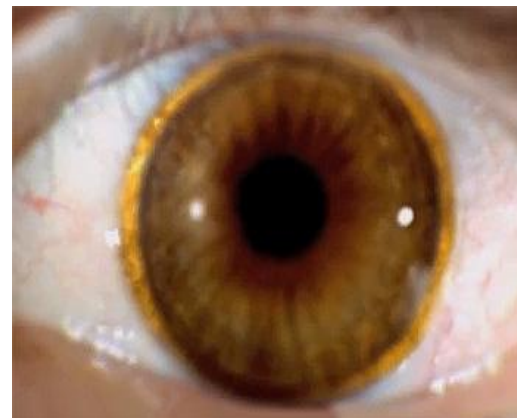
СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА

Болезнь Жильбера – это наследственное заболевание, которое проявляется повышением уровня билирубина в крови, **желтухой**. Причиной болезни является генетически обусловленный недостаток специального фермента печени (**глюкуронилтрансферазы**), который участвует в обмене **билирубина**. Повышенный уровень билирубина при синдроме **Жильбера** отмечается с самого рождения. Симптомы болезни **Жильбера** непостоянны и появляются в результате стресса, физической нагрузки, голодания, приема алкоголя.



СИНДРОМ ВИЛЬСОНА

Болезнь Вильсона
– наследственное расстройство обмена меди, приводящее к избыточному отложению последней во внутренних органах (**печени, роговице, головном мозге**). Основой заболевания является нарушение выделения меди с желчью. Вследствие избыточного накопления меди повышается продукция свободных радикалов и повреждаются ткани. **Ген болезни Вильсона, расположенный в 13-й**



СИНДРОМ АЛЬБЕРС-ШЕНБЕРГА

Мраморная болезнь - врожденный остеосклероз, редкое заболевание почти всех костей скелета. Открыт синдром в 1904 году немецким хирургом Альберс-Шенбергом. Описано в настоящее время 300 случаев болезни.

Симптомы мраморной болезни:

- Быстрая утомляемость при ходьбе
- Боли в конечностях
- Развитие патологических переломов костей
- Развитие деформаций костей конечностей
- Увеличение селезенки, печени и лимфатических узлов
- Повышение внутриглазного давления и понижение слуха

У новорожденных с мраморной болезнью уже имеется ,или полная слепота, или частичная слепота ,вследствие атрофии зрительных нервов.



СИНДРОМ РЕКЛИНГХАУЗЕНА

Нейрофиброматоз – наследственное, семейное заболевание при котором на коже появляется множество мясистых мягких на ощупь опухолей, которые состоят из видоизмененной нервной ткани (**нейрофибром**).

Это заболевание может проявиться в первые десять лет жизни. Мужчины болеют им примерно в два раза чаще, чем женщины. Тип наследования аутосомно-доминантный. Частота возникновения заболевания наблюдается примерно у каждого **3500** новорождённого. Риск наследования ребёнком данной патологии при наличии у одного из родителей равен **50%**, у обоих — **66,7%**. Ген картирован в **17-й хромосоме**.



СИНДРОМ НОТТА

Болезнь **Нотта** (пружинящий палец, щелкающий палец, стенозирующий лигаментит сгибателей пальцев кисти) – достаточно распространенное заболевание сухожилий сгибателей пальцев и окружающих их связок. На начальном этапе заболевания разгибание пальца еще возможно, однако оно сопровождается характерным щелчком (отсюда и пошло название “**щелкающий палец**”). По мере течения болезни **Нотта** разгибание пальца становится невозможным



СИНДРОМ ДАРЬЕ

Болезнь Дарье (**псороспермоз, кератоз**) – хроническое генетическое заболевание кожи, которое характеризуется появлением конусообразных коричневатых или желто-бурых специфических узелков диаметром до **пяти миллиметров**. Эти узелки в основной своей части связаны с волосяными фолликулами и их поверхность покрыта плотными корочками серо-желтого цвета



СИНДРОМ ГЮНТЕРА

Болезнь **Гюнтера** – передающееся по аутосомно-рецессивному типу крайне редкое генетическое заболевание, симптоматика которого придает пациенту сходство с неким мифологическим существом. Впервые данную болезнь описал немецкий **врач Ганс Гюнтер**. Основное научное название болезни **Гюнтера- врожденная эритропоэтическая порфирия**. Обычно к **порфириям** относят генетические нарушения пигментного обмена веществ, сопровождающиеся повышенным содержанием в тканях и крови **порфирина** – азотосодержащего пигмента, входящего в состав гемоглобина и придающего крови красный цвет .



СИНДРОМ ГЕНТИНГТОНА

Болезнь **Гентингтона** – тяжелое прогрессирующее нейродегенеративное наследственное заболевание головного мозга, характеризующееся сочетанием психических расстройств и хореического гиперкинеза. Распространенность данного заболевания составляет: **1:10000** населения. Болезнь **Гентингтона** может развиваться как в детском возрасте, так и в старческом, однако чаще всего первая симптоматика проявляется в возрастном состоянии.



СИНДРОМ ТЕЯ-САКСА

Болезнь **Тей-Сакса** – тяжелое наследственное заболевание (**17,22** хромосома), которое характеризуется прогрессирующими нарушениями моторики и умственной отсталостью вследствие поражения мозговых оболочек ребенка. На протяжении первых шести месяцев жизни развитие детей с болезнью **Тей-Сакс**



СИНДРОМ ФРАЗЕРА

Синдром **Фразера** – сочетание криптофтальма с урогенитальными и акрофациальными аномалиями. Впервые данный синдром был описан **С. Фразером в 1962** году. Частота встречаемости данной аномалии составляет **4 случая на 1000000 новорожденных и 1 случай на 10000 мертворожденных**. Тип наследования данного заболевания аутосомно-рецессивный, поскольку данного вида аномалии встречаются у детей, которые рождены в близкородственных браках (при этом риск рецидива оставляет



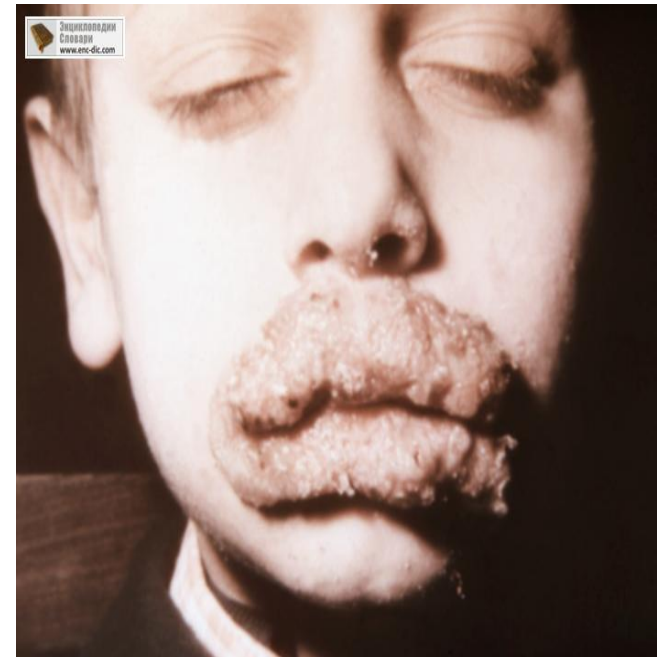
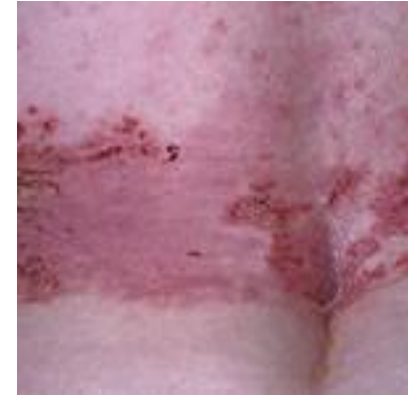
СИНДРОМ ВИЛЬЯМСА

Синдром **Вильямса** – достаточно редкое врожденное генетическое заболевание, проявляющееся нарушением в умственном развитии и характерным для этой болезни внешним видом. Именно благодаря специфическому внешнему виду, данный синдром известен также как синдром «**лица эльфа**» (с плоским тупым концом нос, большой рот, опущенные припухлые веки, широкий лоб, своеобразный разрез глаз). Причины возникновения синдрома **Вильямса** до конца не установлены. Считается, что к данному синдрому существует



СИНДРОМ ХЕЙЛИ-ХЕЙЛИ

Хейли-Хейли (доброкачественная , семейная пузырчатка- довольно редкий **генетический дерматоз**.) Клинические проявления этого заболевания – плоские дряблые пузыри, образующие эрозии при вскрытии. Наиболее часто это заболевание локализуется в местах повышенного трения (в подмышечных впадинах, в области мошонки, под молочными железами, на внутренней поверхности бедер и на шее) и проявляется пузырями переходящими в эрозии. В результате слияния друг с другом, эрозии трансформируются в причудливо очерченные **эритематозные бляшки**.



СИНДРОМ ГИРШПРУНГА

Болезнь Гиршпрунга – достаточно редкое врожденное заболевание, развивающееся вследствие нарушенного врожденного развития нервных сплетений, которые обеспечивают иннервацию толстого кишечника. У мужчин данная патология обнаруживается в четыре раза чаще, частота встречаемости по данным различных исследовательских институтов колеблется в пределах **1 – 10 случаев на 10000 населения. Диагноз болезнь Гиршпрунга в 90%** случаев устанавливают еще новорожденным детям, причем **у 20%** малышей



СИНДРОМ АРНОЛЬДА-КИАРИ

Синдром Арнольда – Киари (Аномалия Арнольда – Киари) – врожденная патология развития головного мозга, которая проявляется несоответствующими размерами задней черепной ямки и находящимся в этой области мозговых структур, вследствие чего происходит опущение миндалин мозжечка и ствола головного мозга в большое затылочное отверстие, что приводит к их ущемл





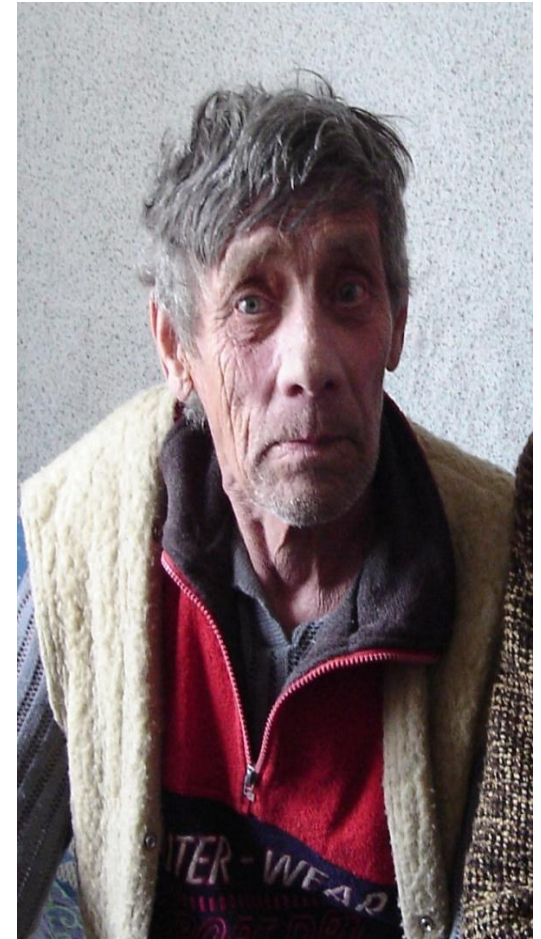
ГИПЕРТРИХОЗ

Гипертрихоз – это избыточный рост волос на любых участках тела, в том числе и на тех, где рост волос не обусловлен действием андрогенов. В отличие от гирсутизма, который наблюдается только у женщин, гипертрихоз диагностируют у обоих полов в разных возрастных категориях



СИНДРОМ АЛЬЦГЕЙМЕРА

Болезнь Альцгеймера - это «эпидемия **XXI** века», возникает в результате дегенерации нервных клеток в той части мозга, которая обрабатывает познавательную информацию. Симптомы обычно проявляются очень медленно, с годами ухудшаются и являются необратимыми. Небольшая забывчивость становится более ярко выраженной; ухудшается речь; становится все труднее делать повседневные дела: одеваться, умываться и есть. На заключительной стадии сильное затруднение процессов познания приводит к полной зависимости от помощников. В среднем больные умирают через десять лет после начала болезни, обычно от таких осложнений, как пневмония. Болезнью Альцгеймера болеют **около 10 процентов людей старше 65 лет**, более **50 процентов** тех, кому за **85 лет**. Семейная болезнь Альцгеймера связывается с мутацией в одном из генов, сцепленных с хромосомами **1, 14, 21**



ГЕНЕТИКА???КАКИЕ МЫ РАЗНЫЕ???



ГЕНЕТИКА??? КАКИЕ МЫ РАЗНЫЕ???



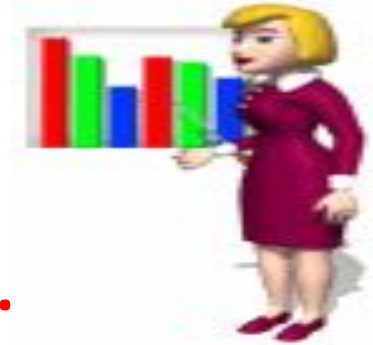
ГЕНЕТИКА??? ЧТО ЖДЕТ НАС ВПЕРЕДИ???





ГЕНЕТИКА В ЦИФРАХ

!!!



- 7,15 млрд. людей на Земле
- За историю родилось 106-140 млрд.
- 70 млн. прирост в год (рождение-смерть)
- 7,5 тыс. детей рождается в час, в мире
- 3,5 млн. детей умирает ежегодно
- 3,2 млн. детей рождается инвалидами
- 4 тыс. наследственных заболеваний в мире
- Известно 6,5 тыс. мутаций в 3,5 тыс. локусах

**СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ!!!**



Супер!