

ГЕНЕТИКА

И

МЕДИЦИНА



# И. –С. Бах



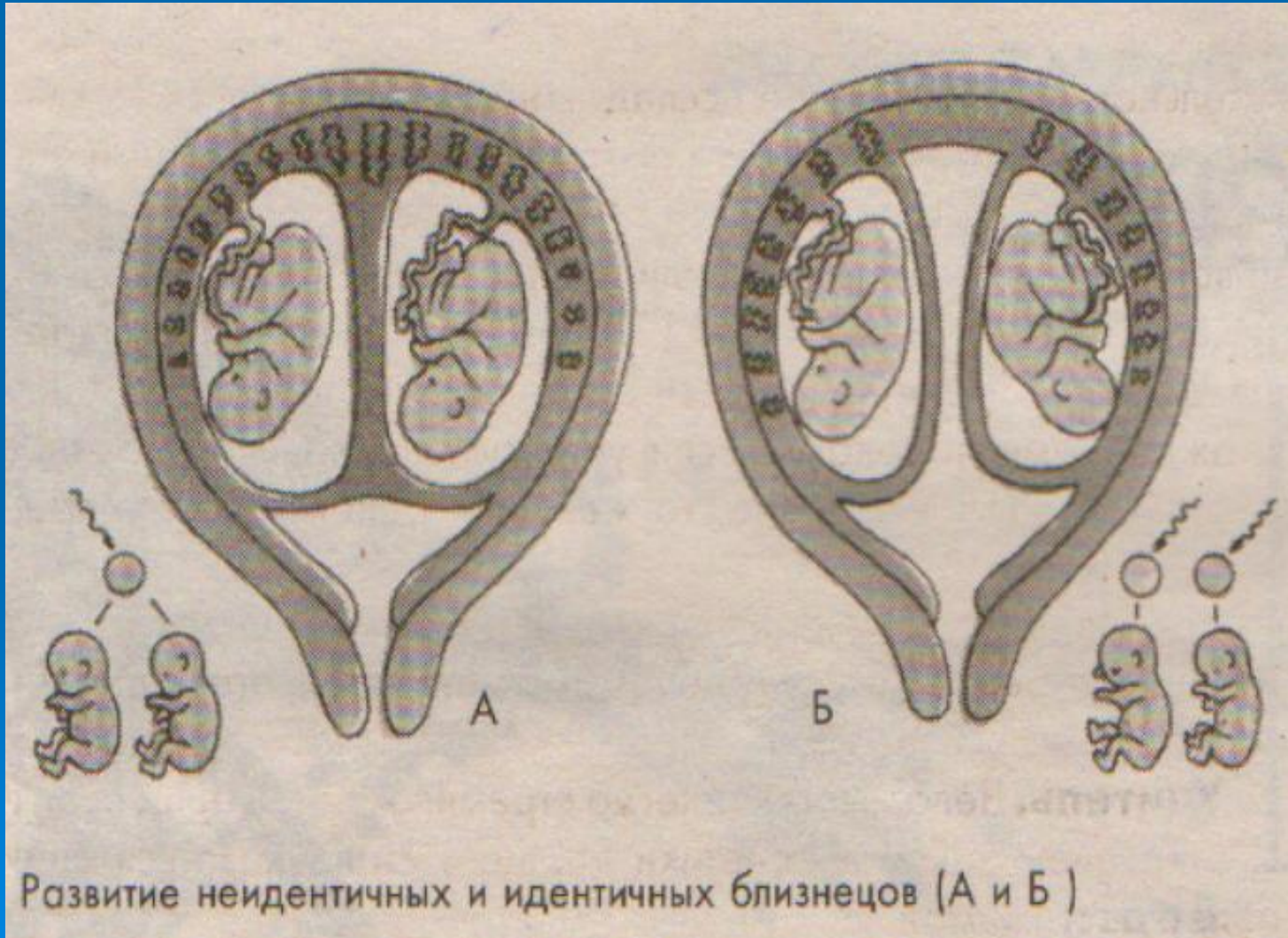
# ТРУДНОСТИ ПРИ ИЗУЧЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА

- Медленная смена поколений;
- Потомство не многочисленно;
- Сложный хромосомный набор;
- Невозможность использовать гибридологический метод.

# Френсис Гальтон



# РАЗВИТИЕ ОДНОЯЙЦЕВЫХ И РАЗНОЯЙЦЕВЫХ БЛИЗНЕЦОВ



# ИДЕНТИЧНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ



Пять однойцевых близнецов в возрасте 5 лет (Канада, семья Дионн).

# НЕИДЕНТИЧНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ



ФЕНОТИП

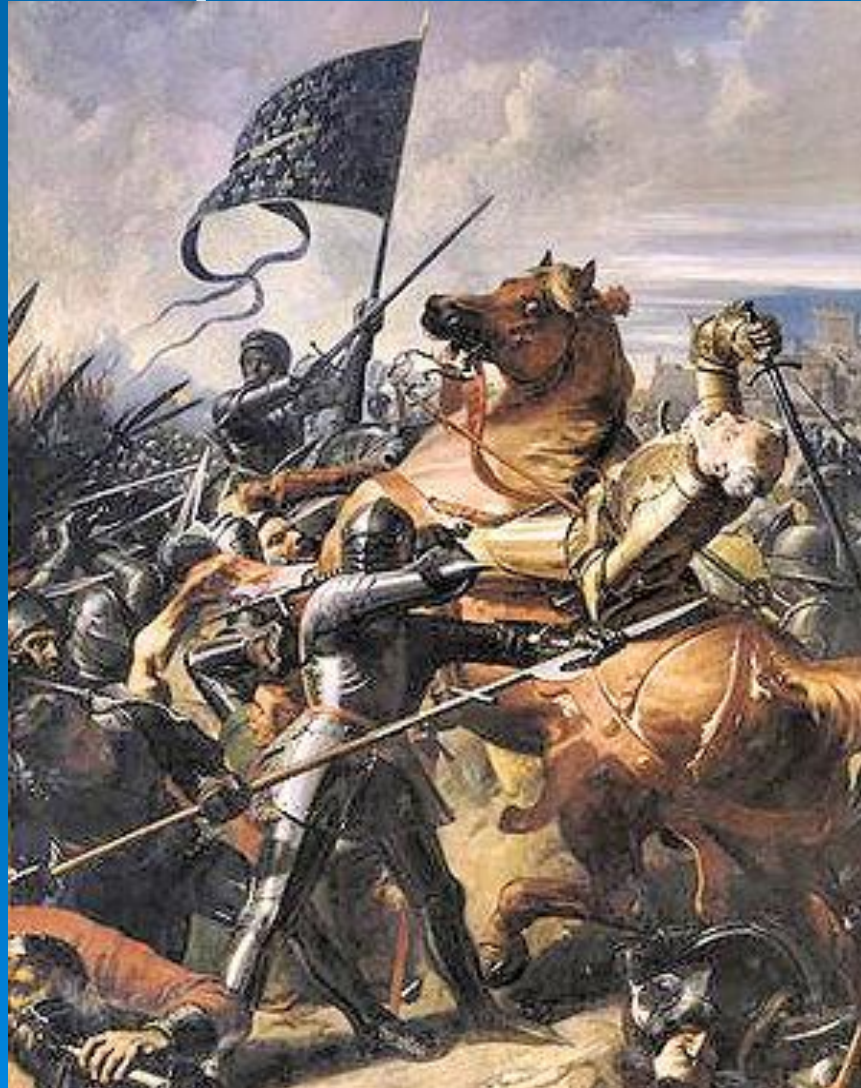




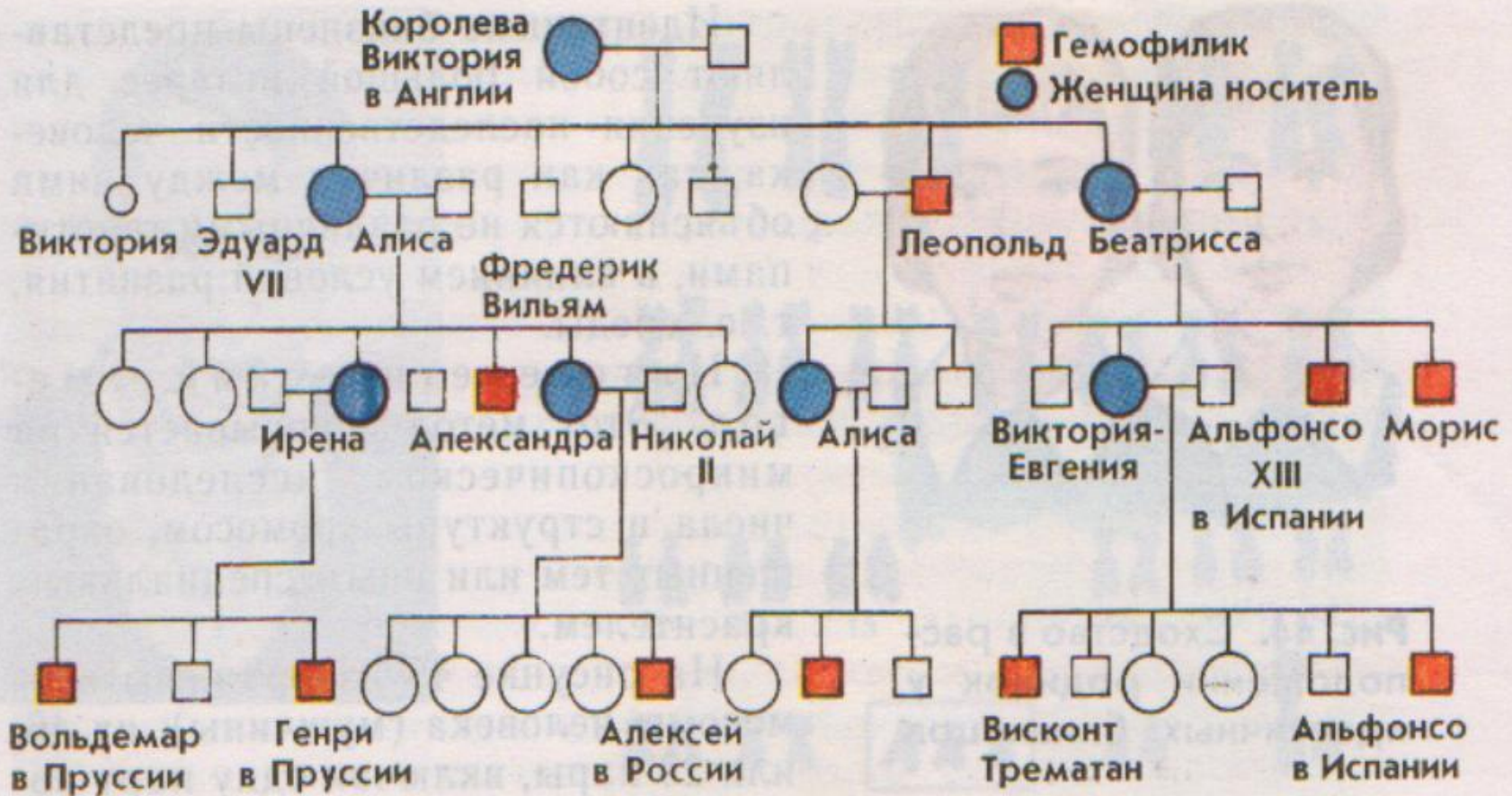
# Представители австрийского рода Габсбургов XIV - XIX



# Смерть Джона Тальбота в битве при Кастийоне



# РОДОСЛОВНАЯ С Х-СЦЕПЛЕННОЙ ГЕМОФИЛИЕЙ В ЕВРОПЕЙСКИХ КОРОЛЕВСКИХ ДОМАХ

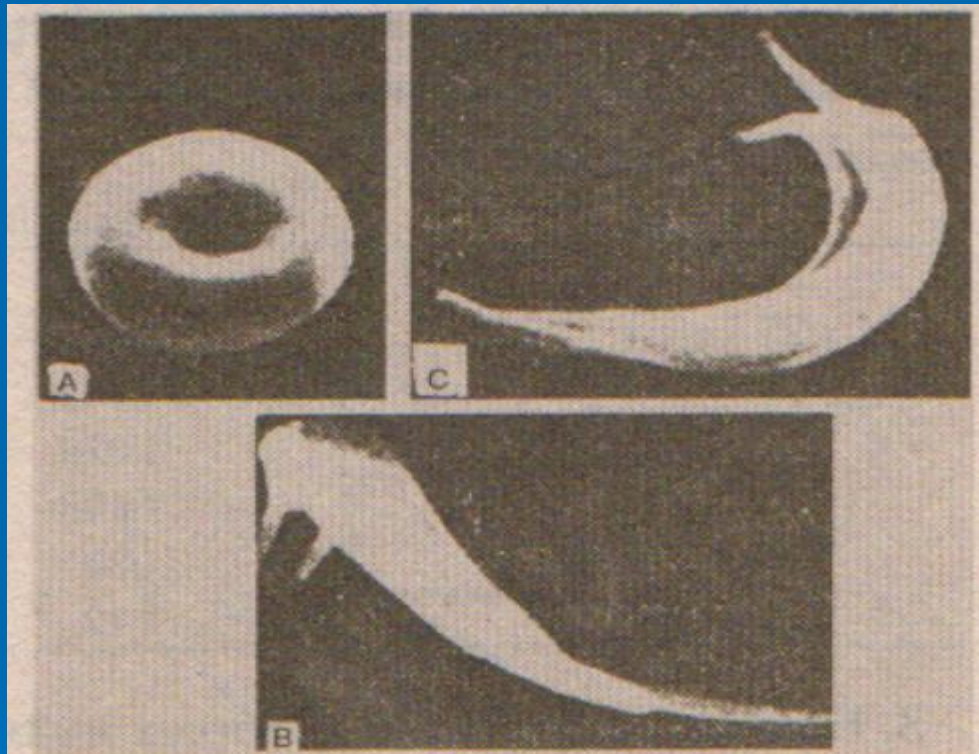


Наследование гемофилии

# Семья Николая II



# ФОРМЫ ЭРИТРОЦИТОВ



**Рис. 8.8.** Сканирующая электронная микрофотография эритроцитов

а – нормальная форма эритроцита;  
б и в – эритроциты больного, гомозиготного по гену серповидноклеточной анемии, в условиях гипоксии напоминают по форме серп

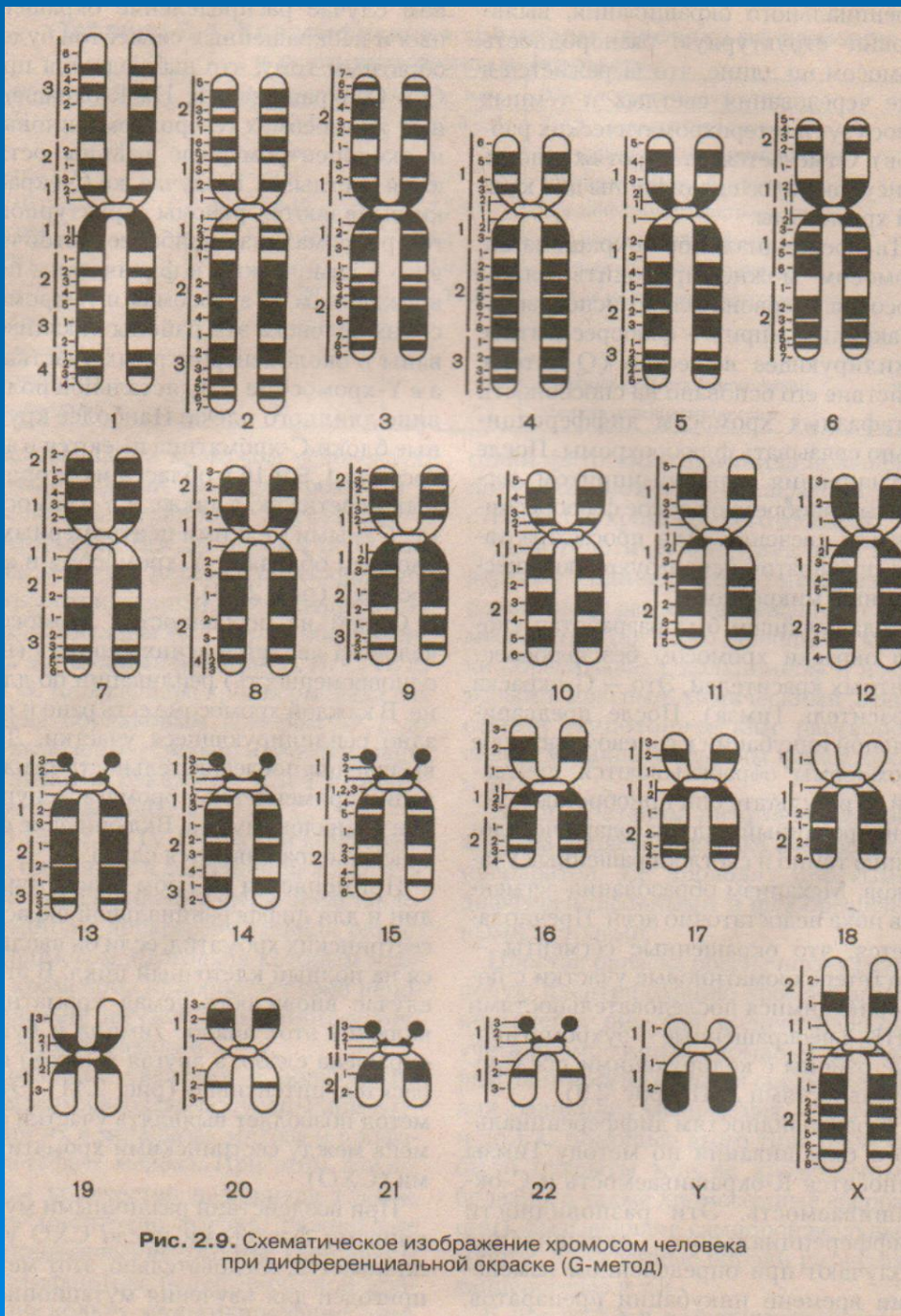


Рис. 2.9. Схематическое изображение хромосом человека при дифференциальной окраске (G-метод)

# ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР БОЛЬНОГО С СИНДРОМОМ ДАУНА



# БОЛЬНОЙ МУЖЧИНА. СИНДРОМ ДАУНА.





| Заболевание  | Частота встречаемости  | Причина   | Симптом   |
|--|--|---|---|
| Муковисцидоз*  | 1:2500 (Европа),<br>1:3800 (Россия)  | Мутации в гене FTR на хромосоме 7, кодирующем белок, ответственный за перенос хлора через мембраны эпителиальных клеток   | Накопление слизи в легких, присоединение вторичных инфекций (смерть в подростковом возрасте)  |
| Миодистрофия Дюшенна*  | 1:3500 у мальчиков   | Мутации в гене мышечного белка дистрофина, находящегося на X-хромосоме  | Нарастающий паралич сердца или дыхательных мышц (смерть в подростковом возрасте)  |
| Спинарно-бульбарная мышечная атрофия*                          | 1:6000   | Рецессивная мутация (хромосома 5)   | Поражение мотонейронов, приводящее к параличу и смерти в детстве (2-4 года)   |
| Фенилкетонурия*  | 1:10 000-17 000  | Рецессивная мутация в гене на хромосоме 12, обуславливает отсутствие фермента, превращающего фенилаланин в тирозин  | Умственная отсталость, светлые волосы из-за отсутствия тирозина. (Проводится обязательное тестирование новорожденных. Разработаны лечение и дородовая диагностика.) |
| Гемофилия А*   | 1:6500 у мужчин<br>1:100 млн у женщин  | Рецессивная мутация в расположенном на X-хромосоме гене, кодирующем один из белков, участвующих в свертывании крови (фактор VIII)   | Нарушение свертываемости крови  |
| Гемофилия В*   | 1:20 000 мальчиков   | То же, фактор IX  | Нарушение свертываемости крови  |
| Болезнь Виллебранда*   | 1:5000-20 000  | То же, фактор фон Виллебранда (взаимодействует с фактором VIII)   | Нарушение свертываемости крови  |
| Синдром ломкой X-хромосомы*                                    | 1:2000 мальчиков   | Рост числа повторов тринуклеотида ЦГГ в одном из генов X-хромосомы. Наследственная передача заболевания не подчиняется законам Менделя. Число повторов нарастает из поколения в поколение. Заболевание начинается, когда число повторов превысит 90 | Аномалии роста, задержка умственного развития, аутизм. В препаратах X-хромосома больных выглядит "сломанной"  |
| Хорея Гентингтона  |  | Накопление тринуклеотидных повторов ЦАГ в гене на хромосоме 4   | Подергивание головы и конечностей, нарастающее слабоумие, дегенерация нервной системы   |
| Болезнь Альцгеймера — БА (один из видов старческого слабоумия) | 50% людей старше 80 лет страдают БА. Занимает четвертое место среди естественных причин смерти | Мутация в генах пресенилинов на хромосомах 1, 14 и в гене бета-амилоида на хромосоме 21. Фактор риска — аллель e4 гена аполипопротеина E (хромосома 19)   | Гибель нейронов, приводящая к слабоумию. Болезнь проявляется в возрасте 35-60 лет (смерть наступает через несколько лет после начала заболевания)                   |
| Адреногенитальный синдром*                                     | 1:10 000   | Рецессивная мутация в гене цитохрома P450c21 на хромосоме 6   | Нарушение эндокринного обмена (в тяжелых случаях летально)  |
| Ахондроплазия (карликовость)                                   | 1:100 000;<br>20% случаев наследуется от родителей, 80% обусловлены новыми мутациями           | Доминантная мутация в гене рецептора гормона роста  | Рост 120-130 см, непропорциональное телосложение  |

| Нарушение                     | Симптом   | Частота встречаемости среди новорожденных  |
|-------------------------------|---|--|
| <b>Аутосомные нарушения</b>   |   |  |
| Трисомия хромосомы 21         | Синдром Дауна (умственная отсталость, монголоидное лицо)  | 1:700;<br>1:50, если мать старше 40 лет (частота возникновения в 5 раз выше, но большая часть зародышей-трисомиков гибнет внутриутробно) |
| Трисомия хромосомы 13         | Синдром Патау   | 1:5000   |
| Трисомия хромосомы 8          | Синдром Эдвардса  | 1:10000  |
| <b>Женщины</b>                |   |  |
| XO                            | Синдром Шерешевского — Тернера (недоразвитие вторичных половых признаков, бесплодие, умственная отсталость)   | 1:5000   |
| XXX<br>XXXX<br>XXXXX          | Пониженная плодовитость, умственная отсталость  | 1:700  |
| <b>Мужчины</b>                |   |  |
| XYY                           | Норма (более высокий рост, незначительные дефекты скелета)  | 1:1000   |
| XXY<br>XXYY<br>XXXXY<br>XXXXY | Синдром Клайнфельтера (высокий рост, бесплодие, недоразвитие половых признаков, иногда умственная отсталость) | 1:1000 мальчиков   |

# Внешний вид больной с синдромом Шерешевского-Тернера



Репродукция картины Д.  
Веласкеса «Портрет шута  
Себастьяяна Морро»



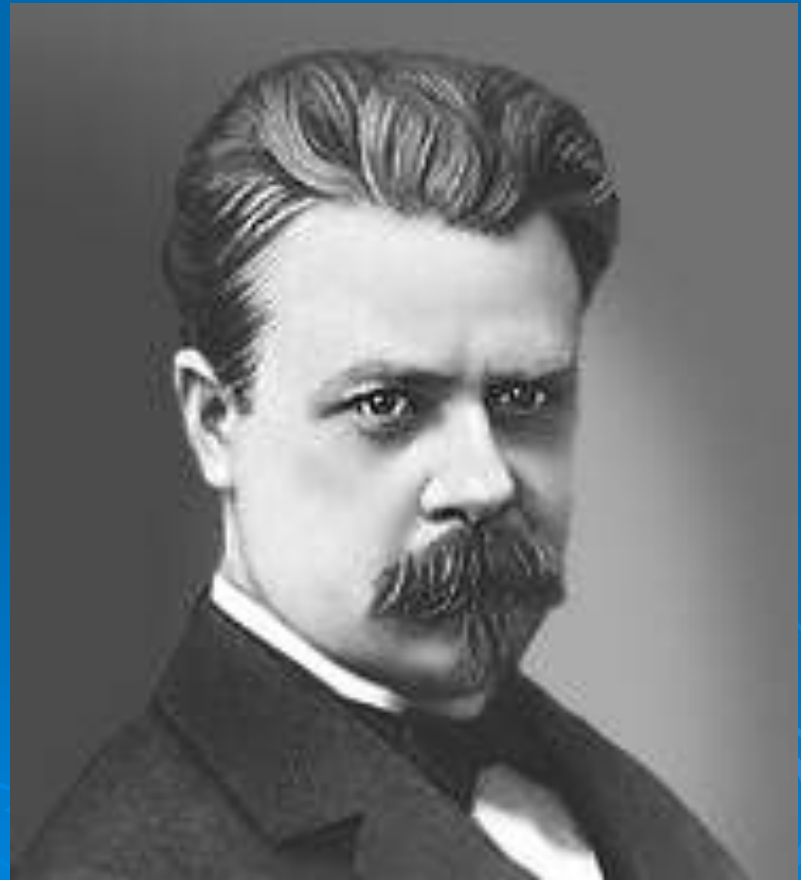
# Жанна д'Арк (1412-1431) синдром Морриса



# ПУТИ ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- Запрет на употребление алкоголя и наркотических веществ.
- Борьба за чистоту окружающей среды, особенно против загрязнения среды мутагенами.
- Запрет на близкородственные браки.
- Медико-генетическое консультирование.
- Дородовая диагностика наследственных заболеваний

# Ф. Гальтон и Н.К. Кольцов



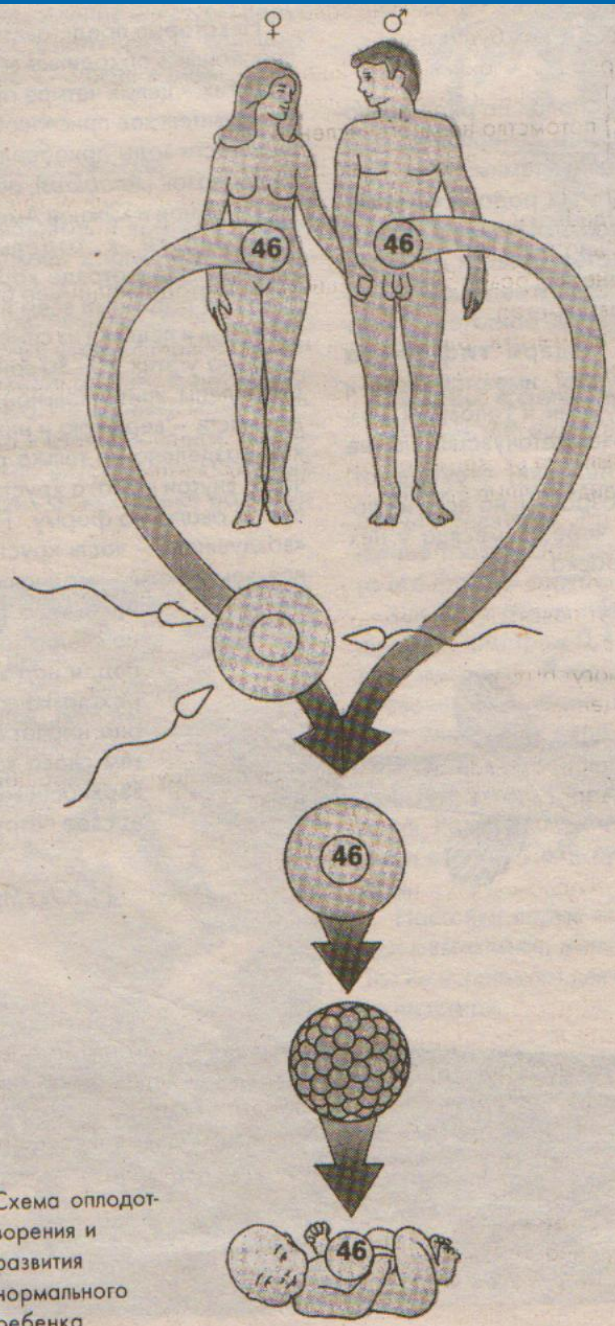


Схема оплодотворения и развития нормального ребенка

КОНЕЦ

