

ГЕНЕТИКА

И

МЕДИЦИНА



И. –С. Бах



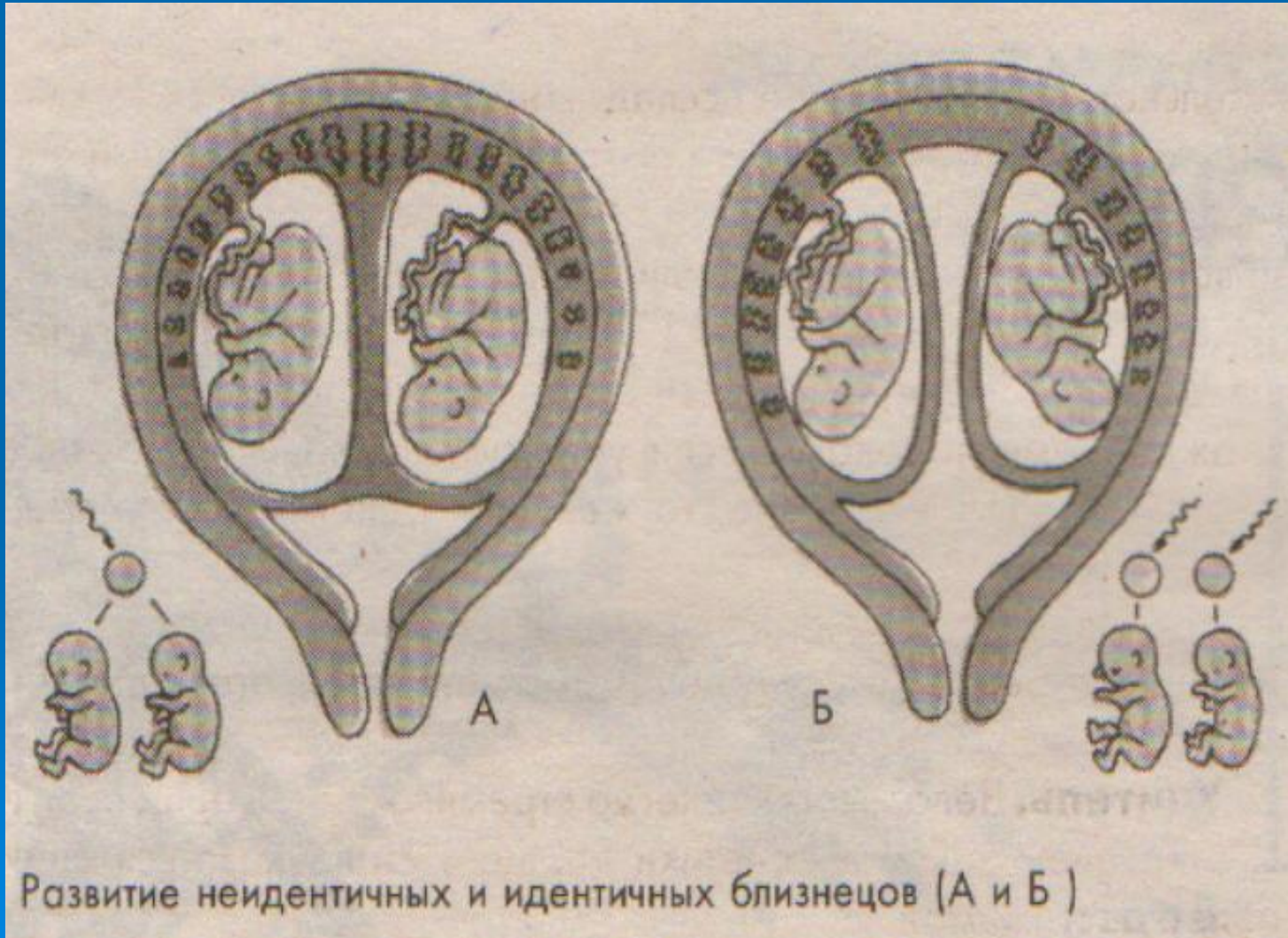
ТРУДНОСТИ ПРИ ИЗУЧЕНИИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА

- 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



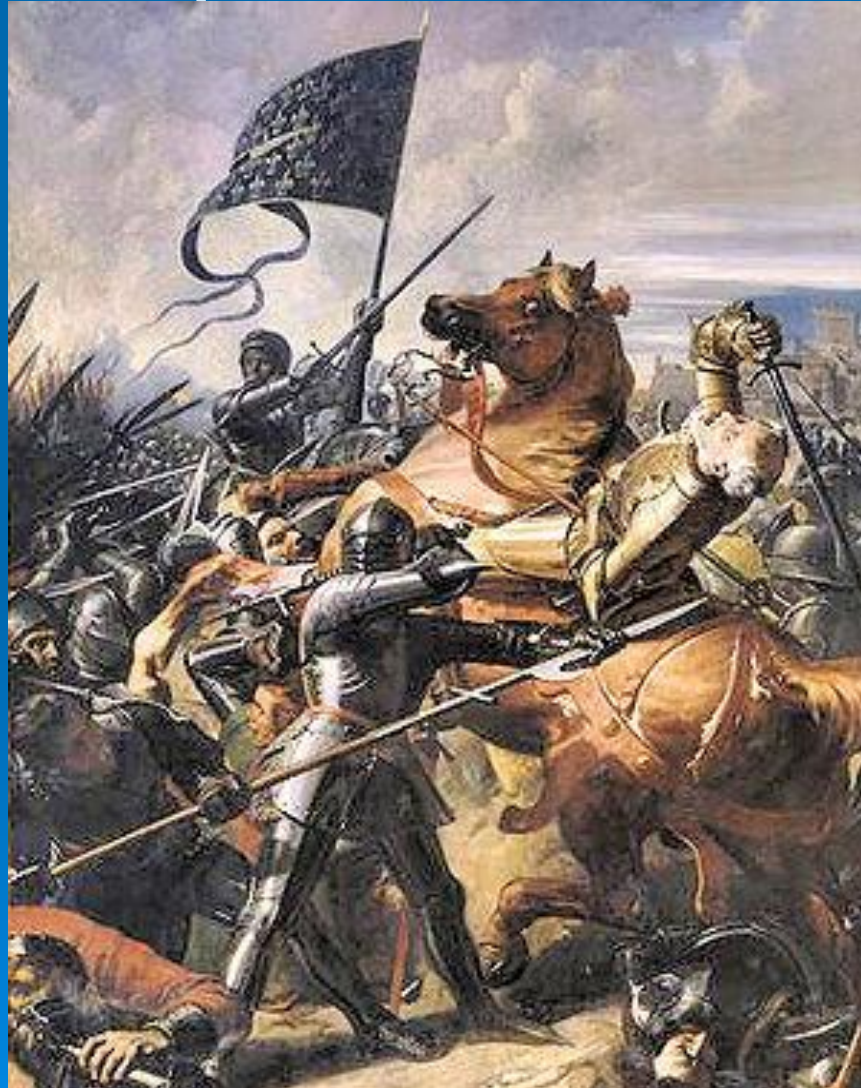
ФЕНОТИП



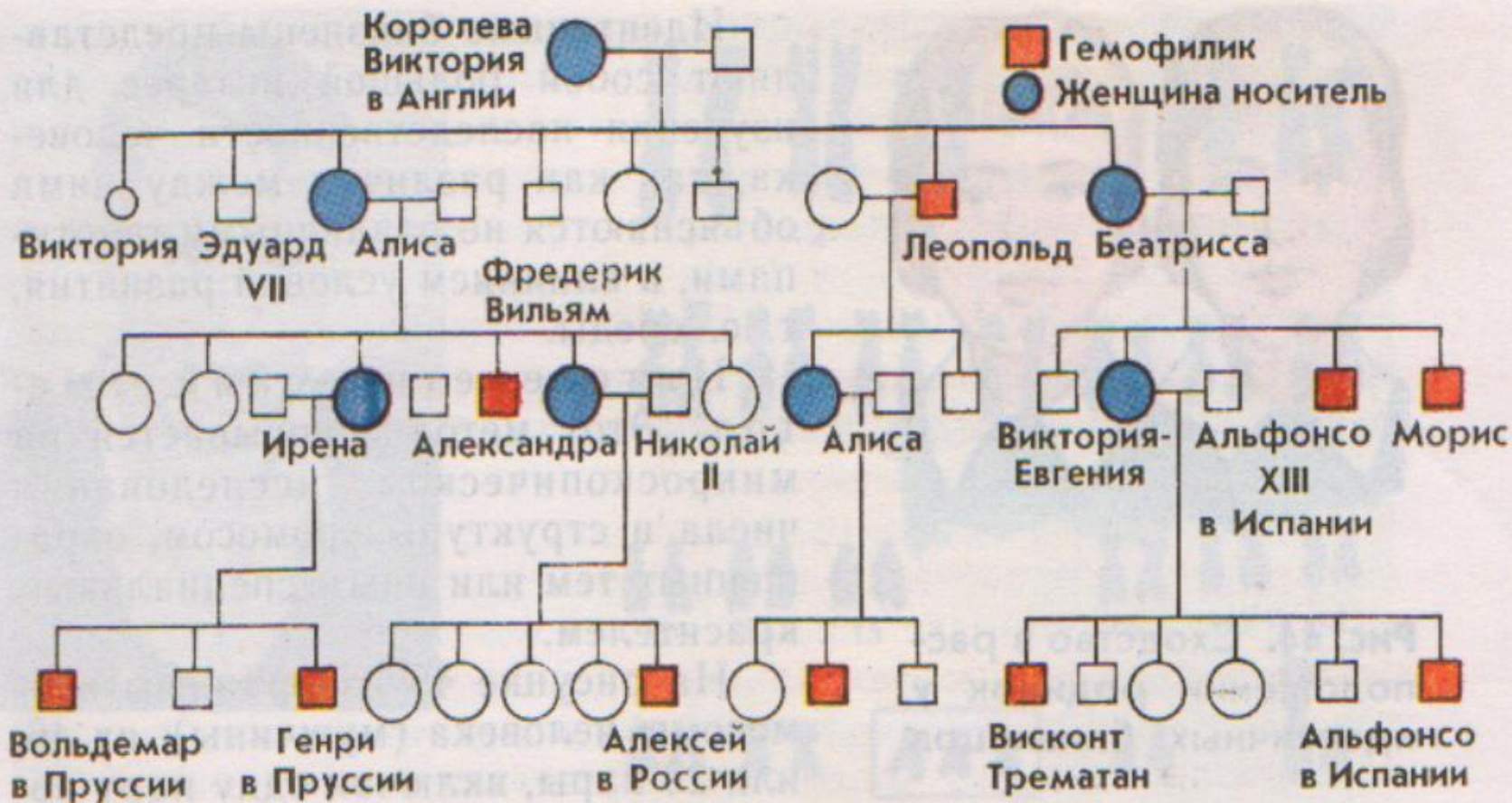
Представители австрийского рода Габсбургов XIV - XIX



Смерть Джона Тальбота в битве при Кастийоне



РОДОСЛОВНАЯ С Х-СЦЕПЛЕННОЙ ГЕМОФИЛИЕЙ В ЕВРОПЕЙСКИХ КОРОЛЕВСКИХ ДОМАХ



Семья Николая II



ФОРМЫ ЭРИТРОЦИТОВ

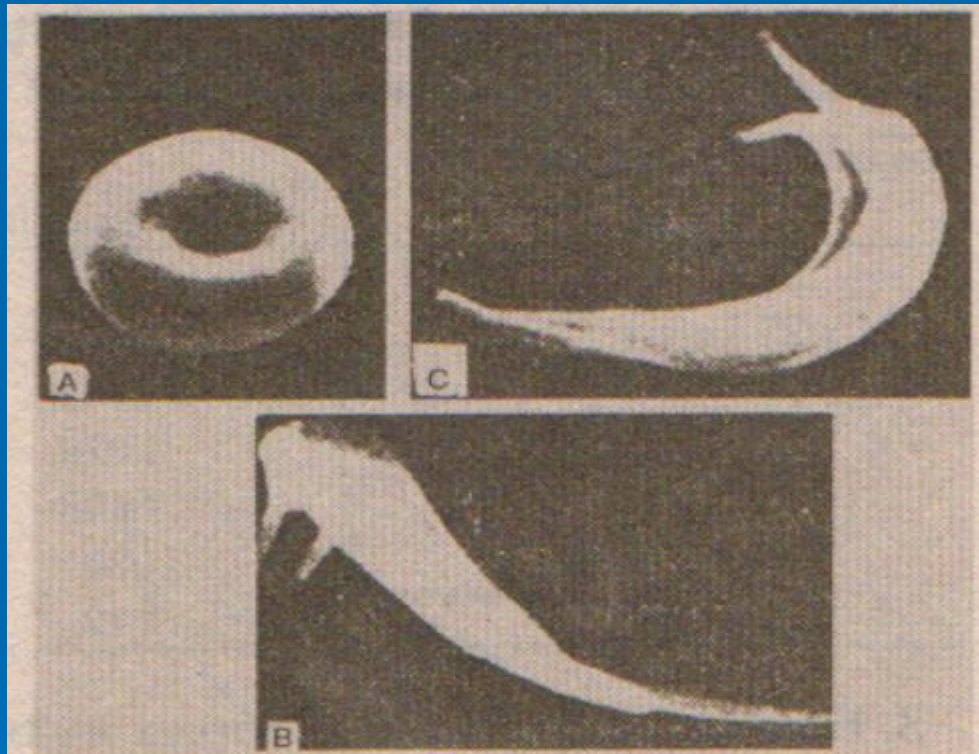


Рис. 8.8. Сканирующая электронная микрофотография эритроцитов

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

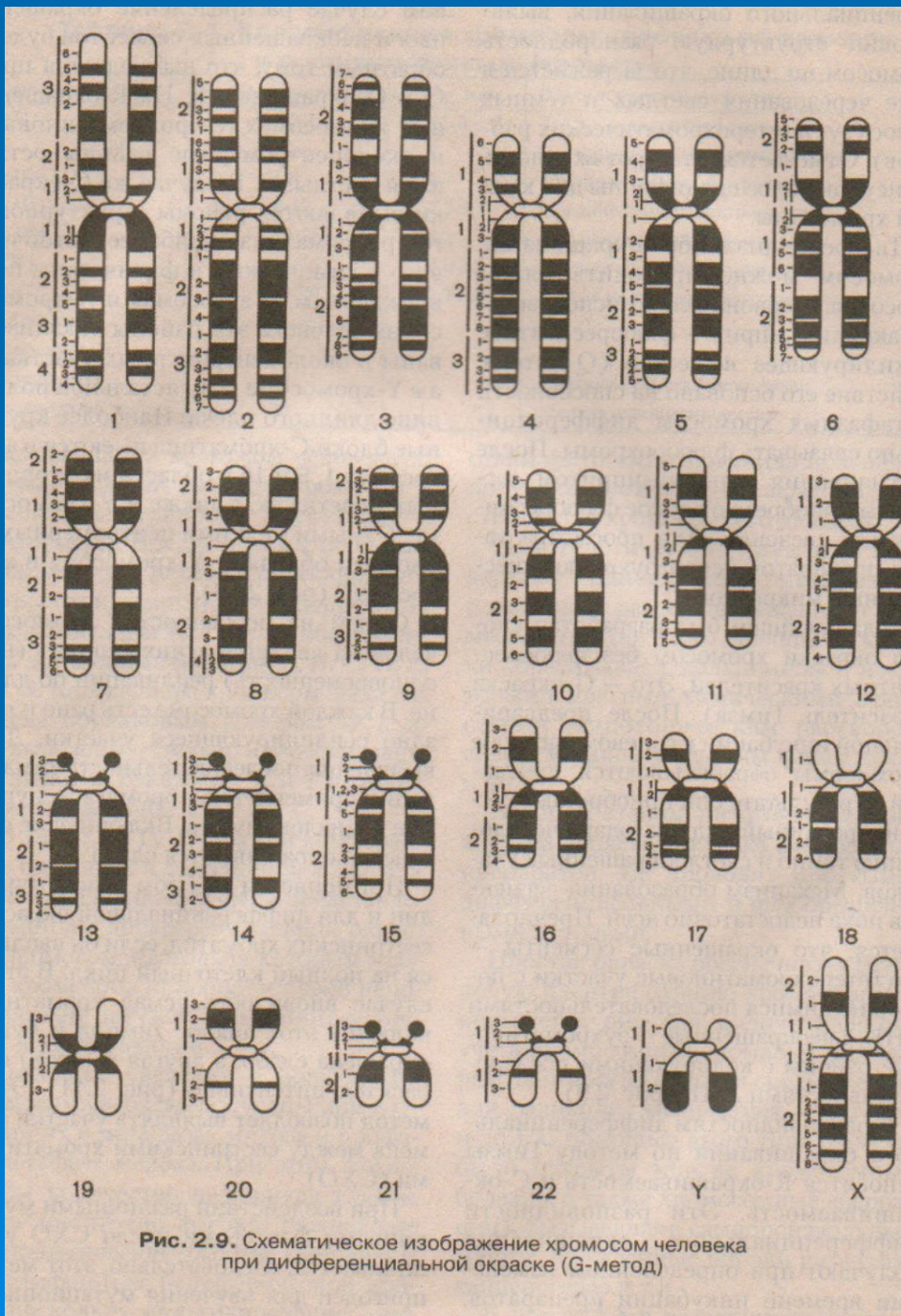


Рис. 2.9. Схематическое изображение хромосом человека при дифференциальной окраске (G-метод)

ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР БОЛЬНОГО С СИНДРОМОМ ДАУНА



БОЛЬНОЙ МУЖЧИНА. СИНДРОМ ДАУНА.



Заболевание	Частота встречаемости	Причина	Симптом
Муковисцидоз*	1:2500 (Европа), 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 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; 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
Аутосомные нарушения		
Трисомия хромосомы 21	Синдром Дауна (умственная отсталость, монголоидное лицо)	1:700; 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
Женщины		
XO	Синдром Шерешевского — Тернера (недоразвитие вторичных половых признаков, бесплодие, умственная отсталость)	1:5000
XXX XXXX XXXXX	Пониженная плодовитость, умственная отсталость	1:700
Мужчины		
XYY	Норма (более высокий рост, незначительные дефекты скелета)	1:1000
XXY XXYY XXXXY 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
Себастьяна Морро»



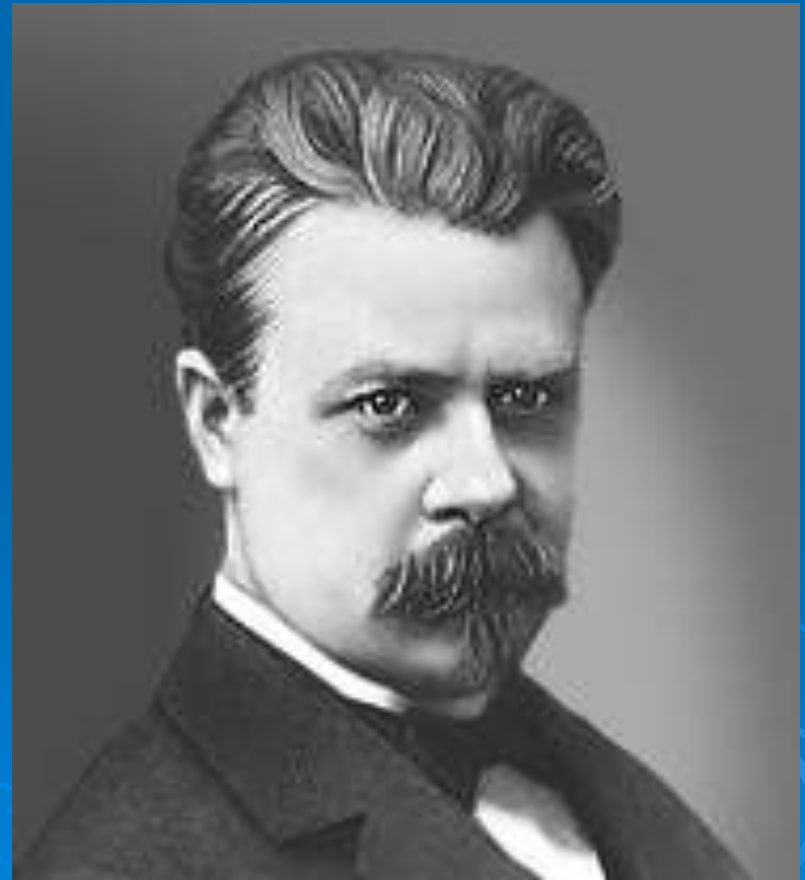
Жанна д'Арк (1412-1431) синдром Морриса



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



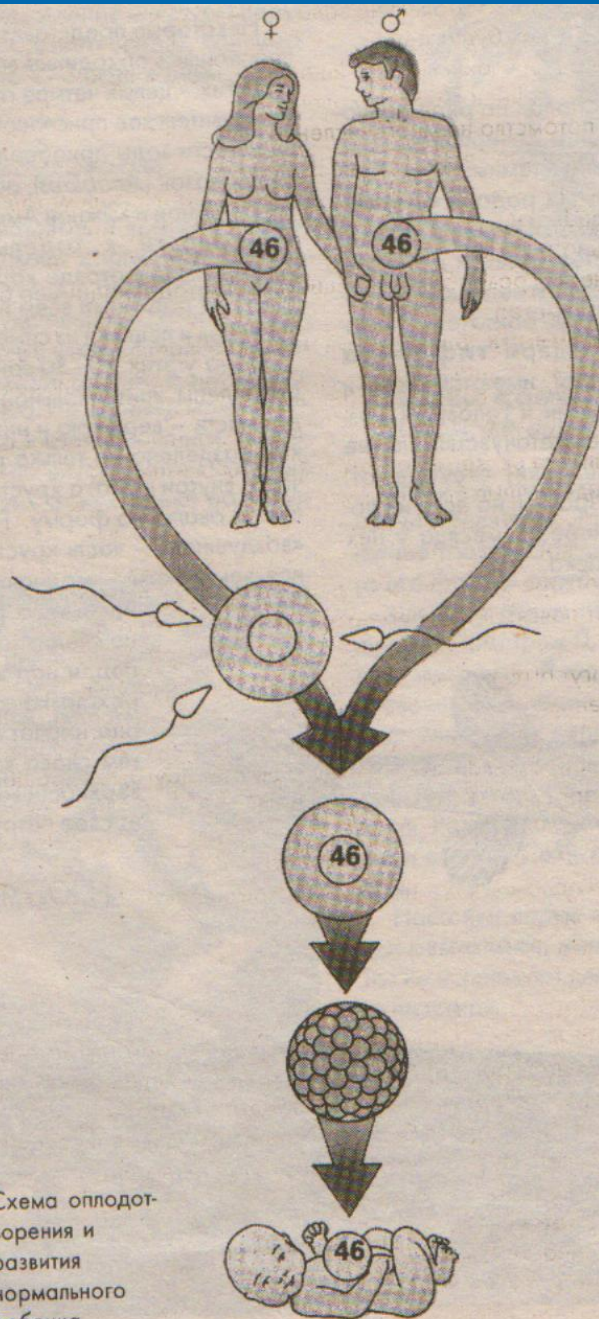


Схема оплодотворения и развития нормального ребенка

КОНЕЦ

