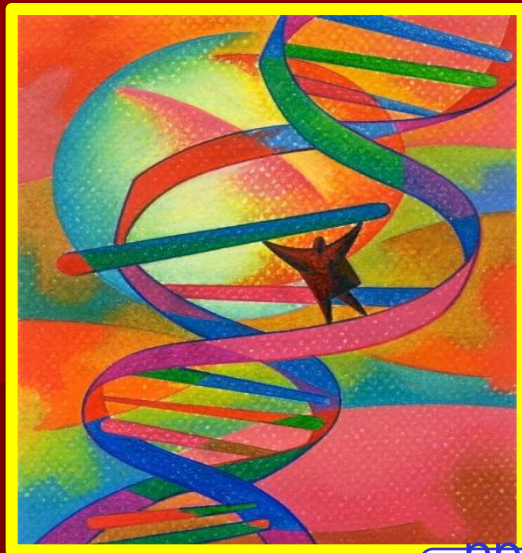


МОУ «Белозерская средняя общеобразовательная школа»

Наследственные заболевания



**Баязитова М. Л. учитель
биологии высшей
категории**

Задачи:

- Выявить причины возникновения наследственных заболеваний человека
- Определить факторы риска для здоровья человека и его будущего потомства
- Познакомиться с основными методами изучения наследственности человека и их использованием для выявления, лечения и предупреждения некоторых наследственных болезней человека

*«Быть хорошо рожденным –
право каждого ребенка»*

Л. Н. Толстой

Медико генетическое консультирование – особый вид медицинской помощи, направленный на предупреждение наследственных болезней в отдельных конкретных семьях



Лаборатория анализа родословных

Условные обозначения для составления родословной



Женщина



Мужчина



Пробанд

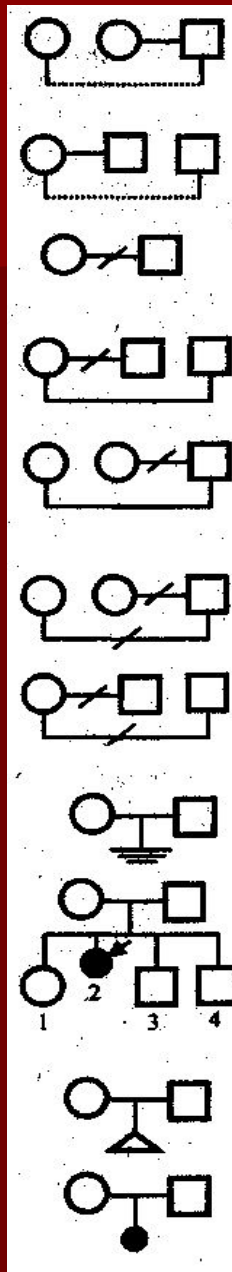


Зарегистрированный брак



Внебрачная связь (незарегистрированный, «гражданский» брак, пробный брак)

Внебрачная связь одного из супругов



женщины

мужчины

Развод

Повторный брак разведенной женщины

Повторный брак разведенного мужчины

мужчина

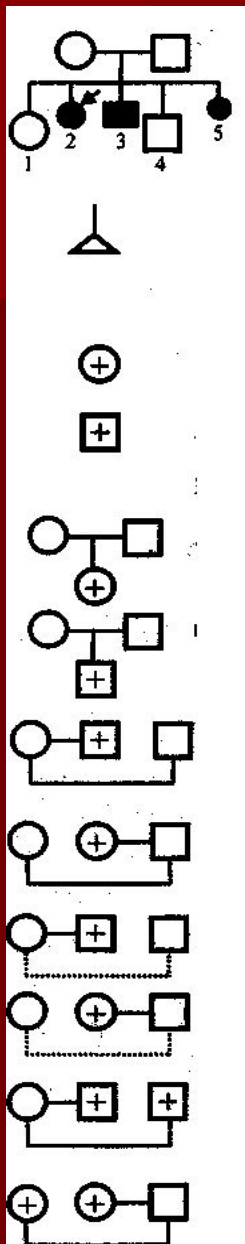
женщина

Бесплодный брак

Смерть в младенчестве

Аборт спонтанный (выкидыш)

Аборт медицинский



Пять беременностей, 2-й и 3-й ребенок умерли сразу после рождения, последняя беременность была прервана по желанию женщины (медицинский аборт)

Пол ребенка неизвестен (беременность прервалась слишком рано)

Преждевременная смерть (до 45-летнего возраста) женщины

Преждевременная смерть (до 45-летнего возраста) мужчины

Преждевременная смерть ребенка в семье:

девочки

мальчика

Второй зарегистрированный брак вдовы

Второй зарегистрированный брак вдовца

Внебрачная связь вдовы

Внебрачная связь вдовца

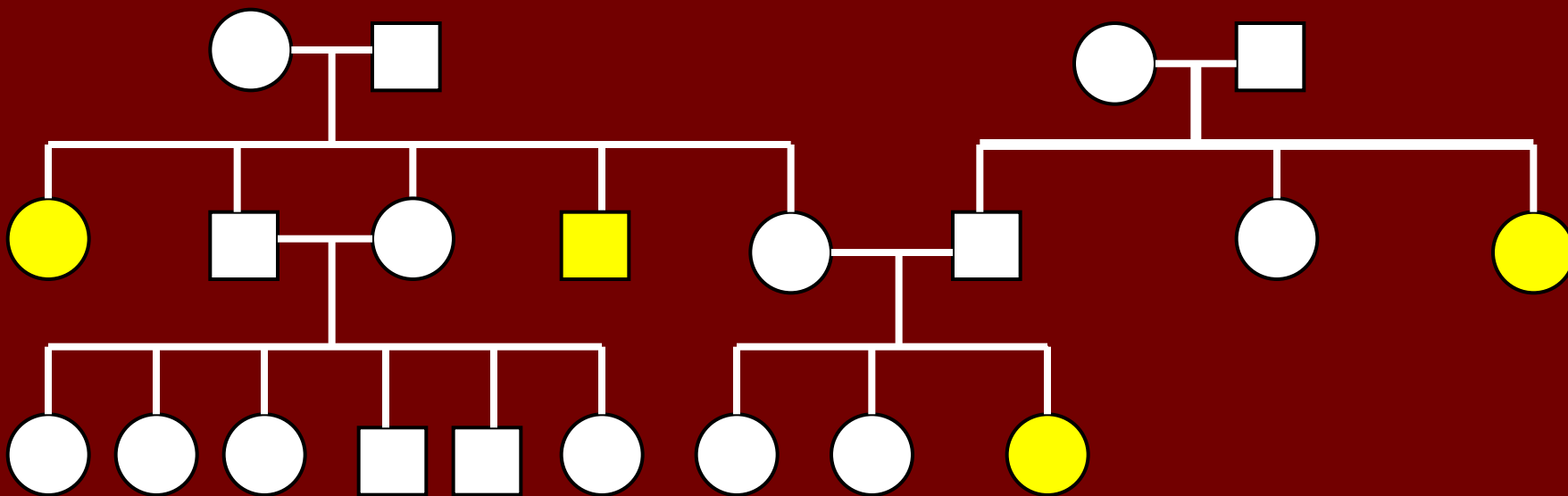
Оба мужа этой женщины умерли до достижения ими 45-летнего возраста

Обе жены этого мужчины умерли до достижения ими 45-летнего возраста

Полидактилия



Родословная семьи с аутосомно-рецессивным наследуемым признаком
(*анофтальмия* – отсутствие глазных яблок)



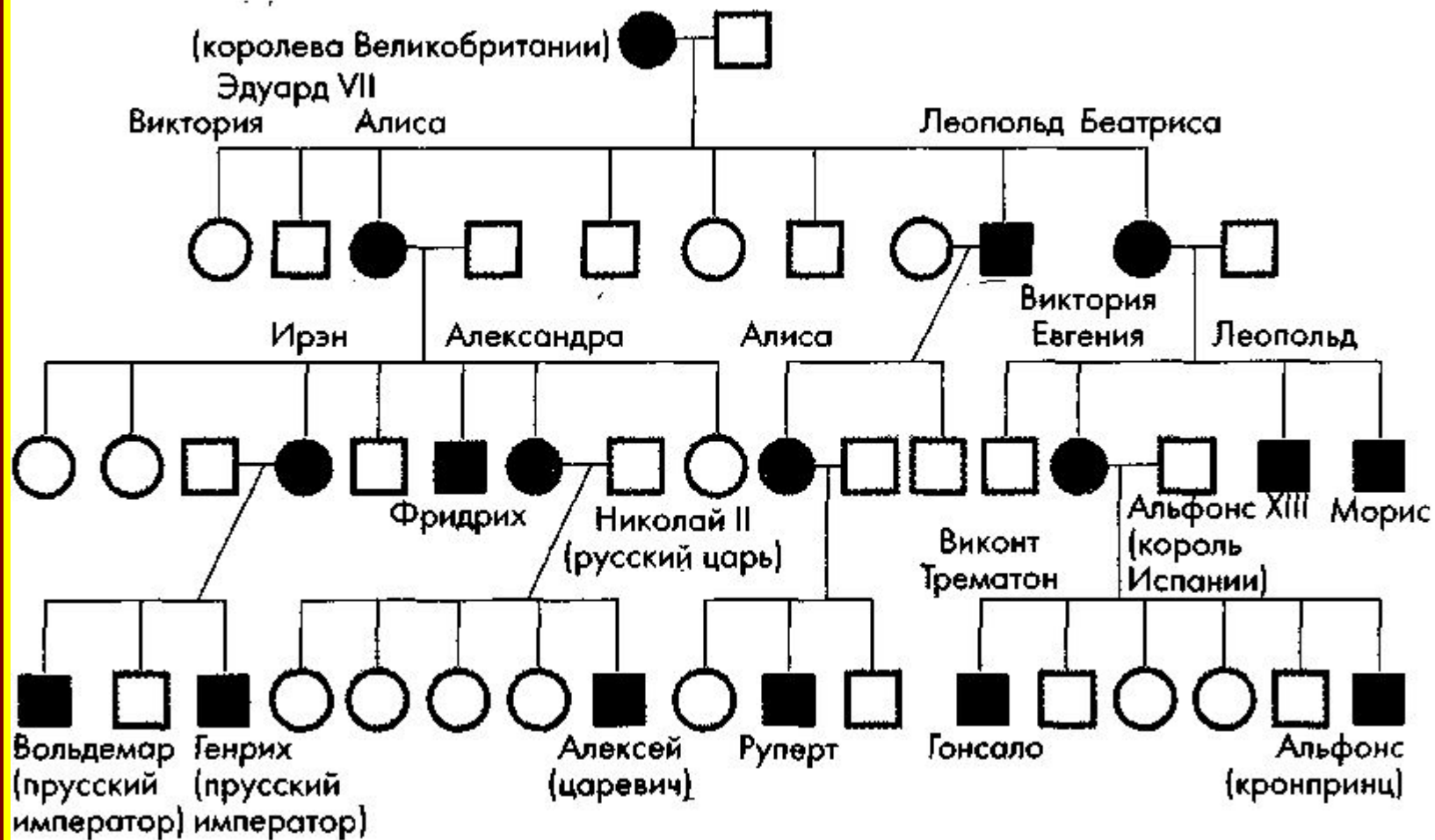
Общие критерии наследования заболеваний, сцепленных с полом:

- никогда не наблюдается передачи заболевания от отцов к сыновьям, поскольку сын никогда не наследует X-хромосому от отца
- все дочери больного мужчины обязательно получают измененный ген и являются носительницами
- здоровые мужчины никогда не передают заболевание своим потомкам любого пола
- половина сыновей женщины, являющейся носительницей заболевания, будут больными, а половина – здоровыми
- половина дочерей женщины, являющейся носительницей заболевания, также будут носительницами

Дефекты цветового зрения

- **Протаномалия, или протанопия** - невосприимчивость к красному цвету
- **Дейтераномалия, или дейтеранопия** – пробел в восприятии зеленого цвета
- **Тританомалия, или тританопия** – неумение различать фиолетовую окраску

Распространение гемофилии в королевских семьях Европы



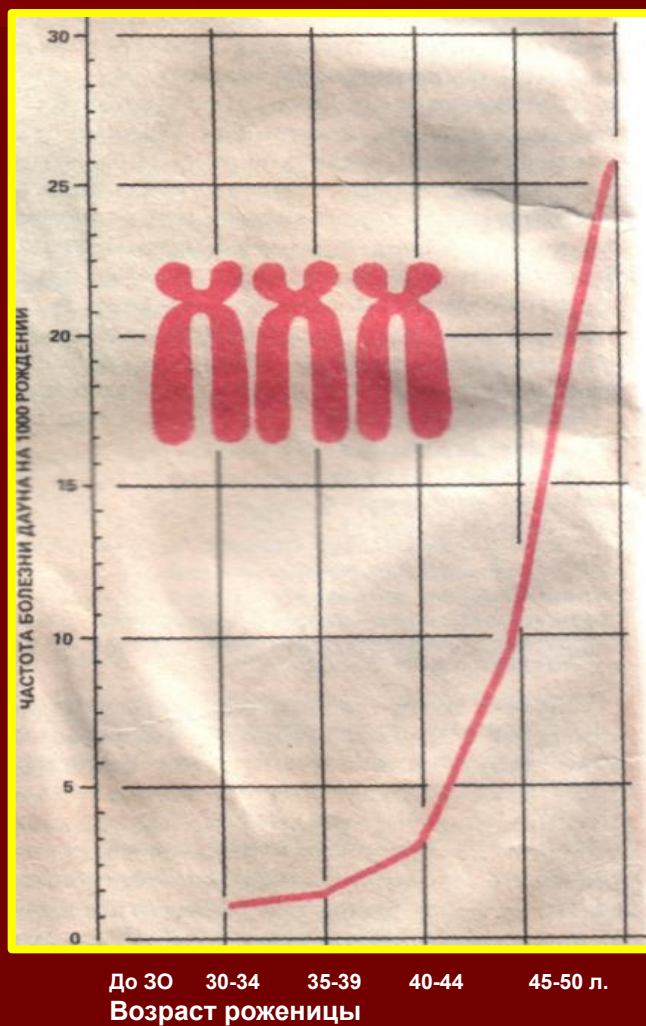
Цитогенетическая лаборатория

Болезнь Дауна



**Причина развития
заболевания:
Трисомия – появление
лишней
21-й хромосомы**

Частота болезни Дауна на 1000 рождений



Синдром Шерешевского - Тернера



Причина развития
заболевания:
утрата одной
Х-хромосомы
(44 + X = 45)

Синдром Клайнфельтера



**Причина развития
заболевания:
увеличение числа
X-хромосом
(XXY; XXXY; XXXXY)**

Схема образования хромосомных перестроек (транслокация)

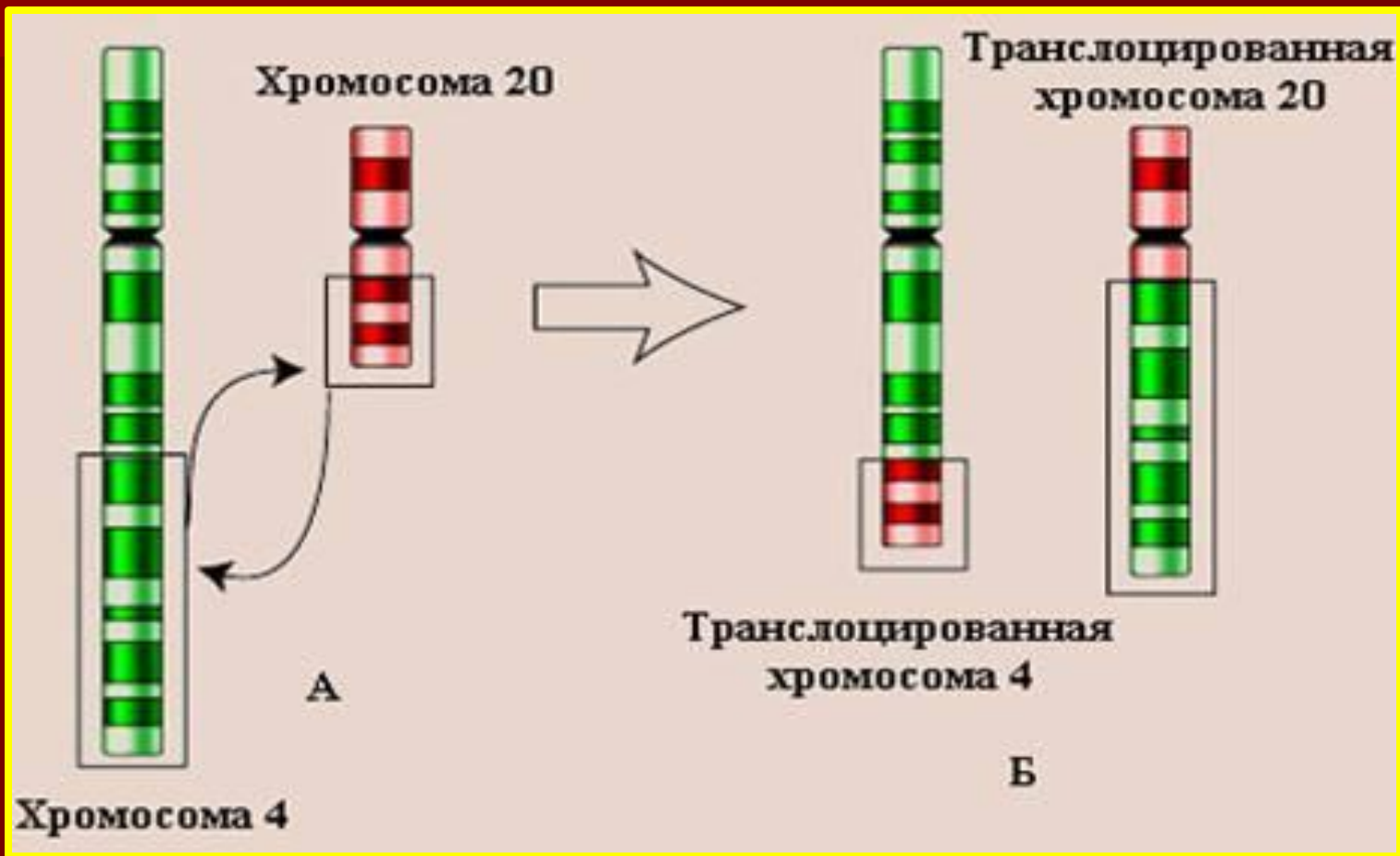


Схема образования хромосомных перестроек (делеция)

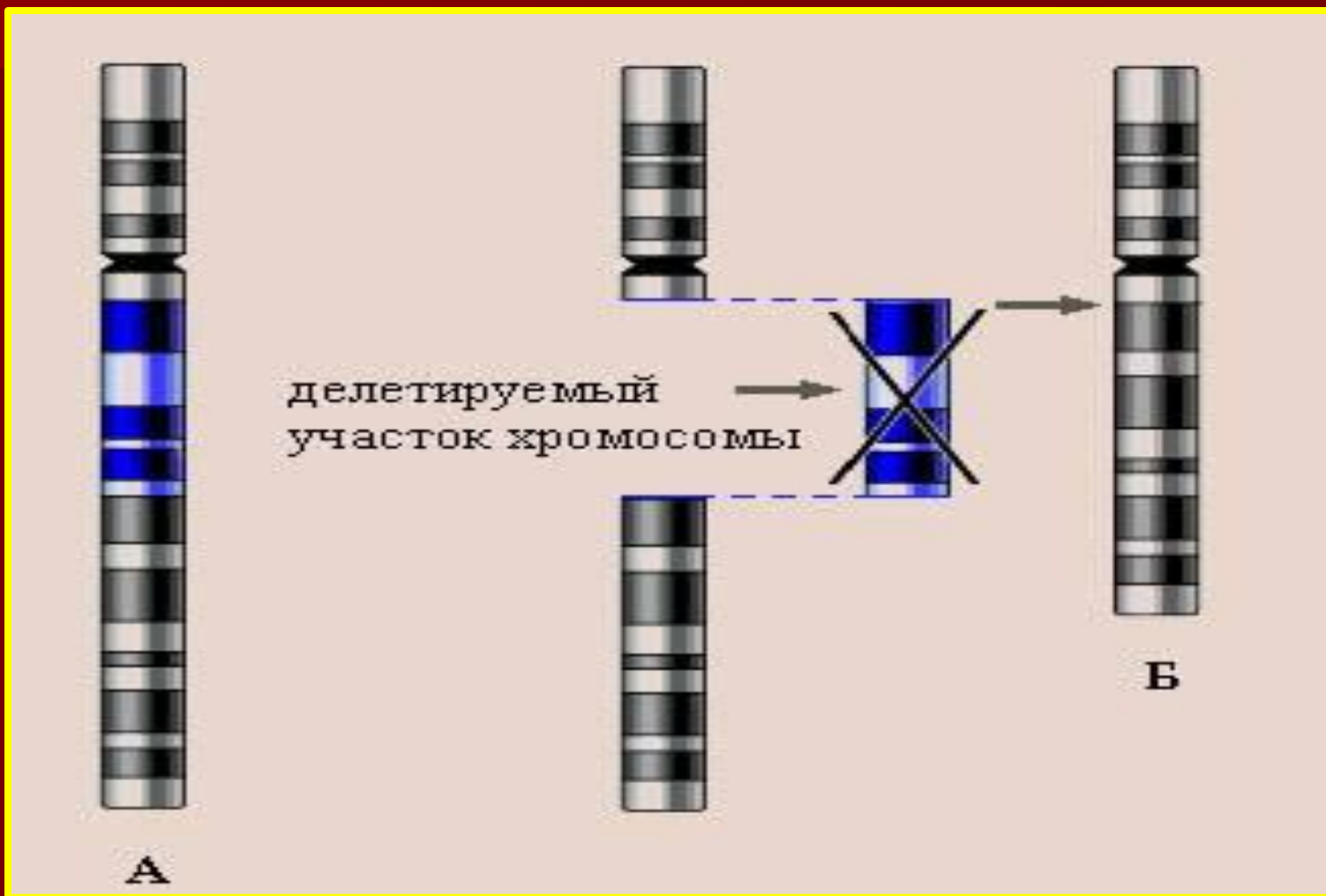


Схема образования хромосомных перестроек (дупликация)

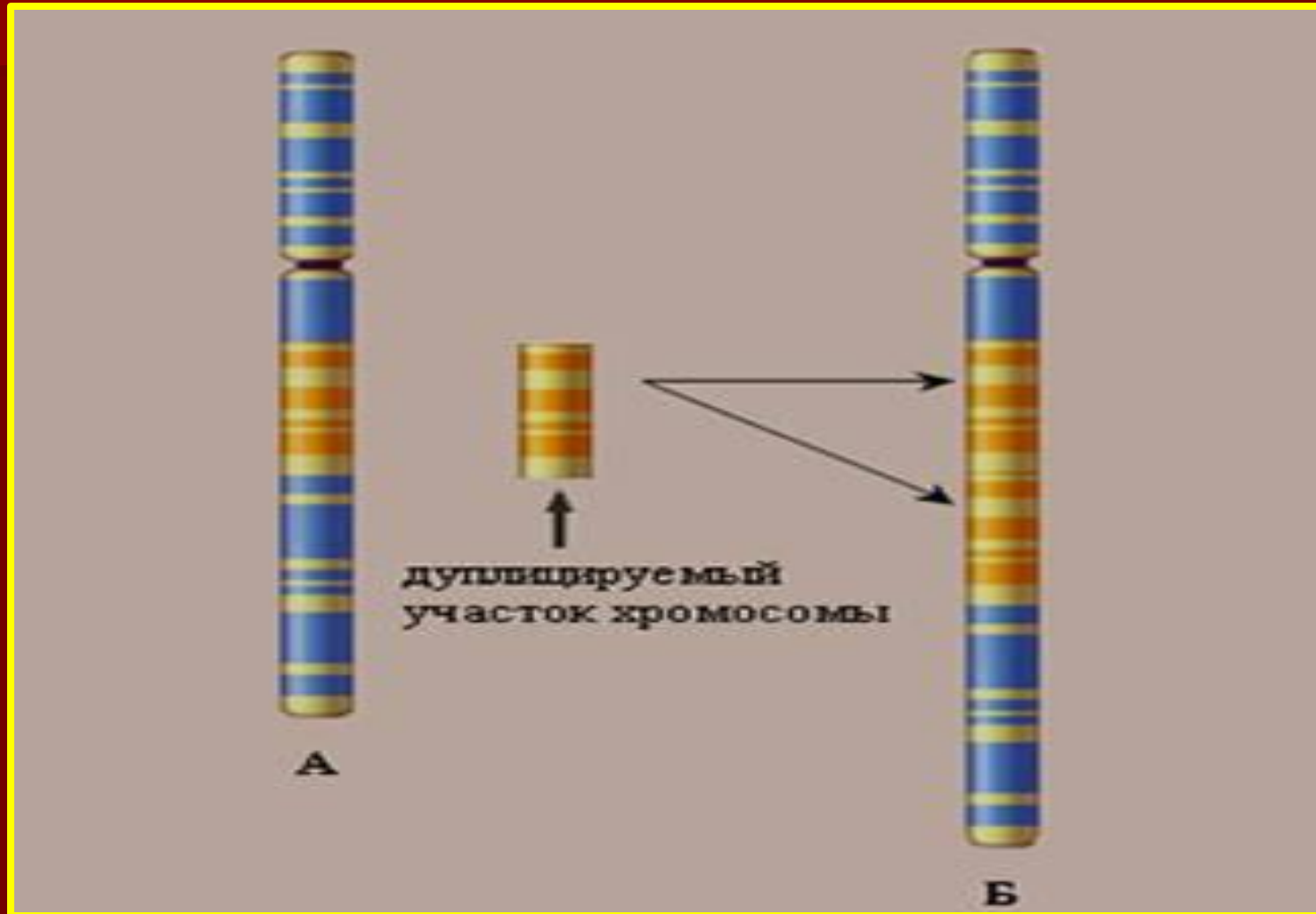
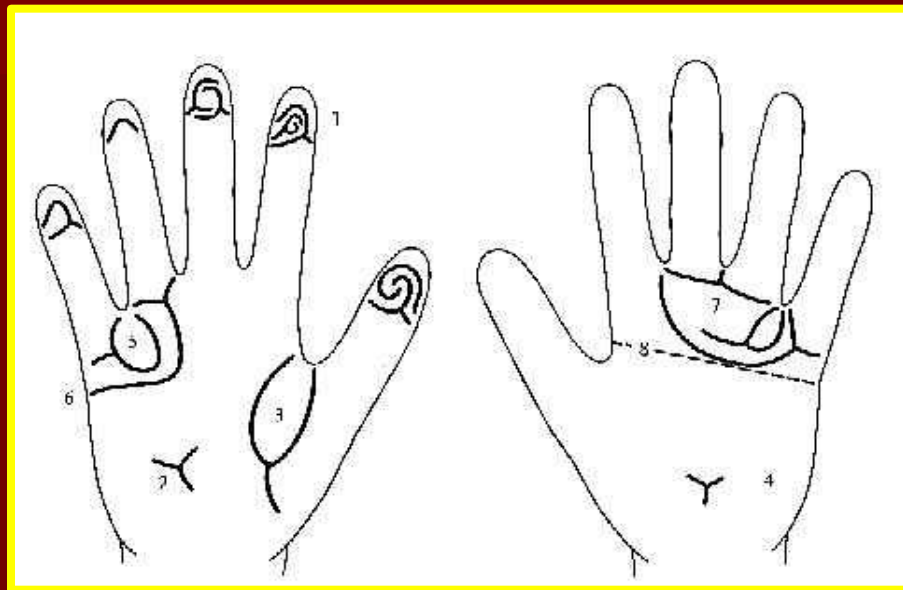
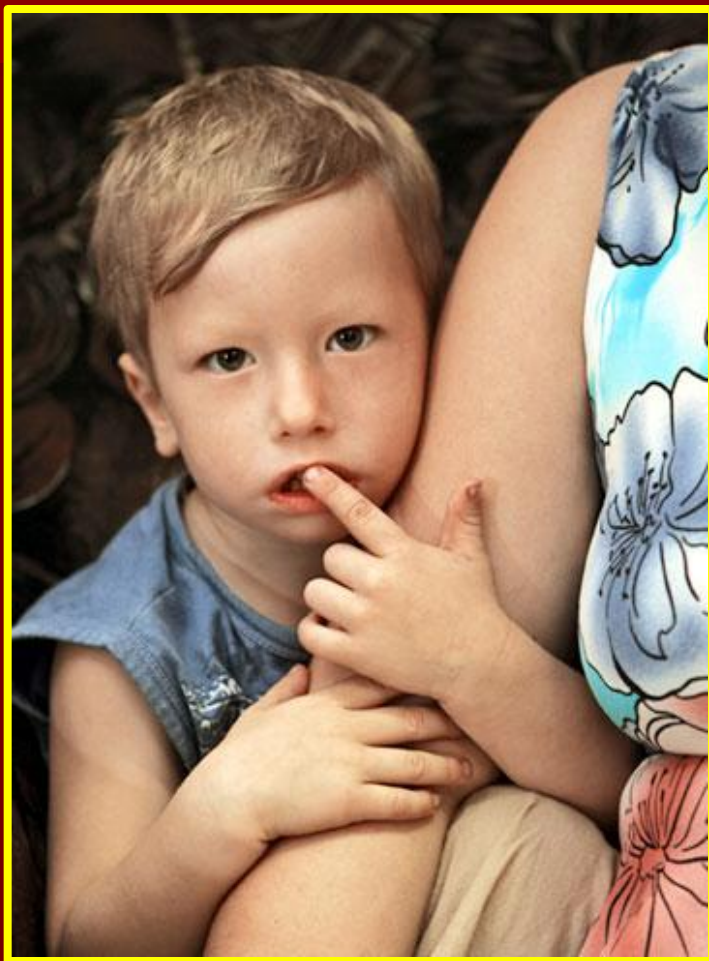


Схема образования хромосомных перестроек (инверсии)



Синдром «кошачьего крика»



**Причина развития
заболевания:
делеция короткого
плеча
5-й хромосомы**

Биохимическая лаборатория

Примеры наследственных заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ

Формы заболеваний	Причины
I.Болезни нарушения обмена аминокислот	1.Развитие «метаболического блока», связанного с нарушением синтеза, структуры и активности тех или иных ферментов 2.Нарушения систем транспорта аминокислот
1.Фенилкетонурия (нарушения обмена фенилаланина)	Резкое снижение активности фермента фенилаланингидроксилазы, превращающего аминокислоту фенилаланин в другую аминокислоту - тирозин
2.Гистидинимия (нарушения обмена гистидина)	Отсутствие или снижение активности фермента гистидазы

<p>3. Гомоцистинурия (нарушение обмена серосодержащих аминокислот)</p>	<p>Отсутствие или снижение активности фермента цистатионин синтетазы, что обуславливает нарушения в обмене метионина</p>
<p>II. Болезни обмена углеводов</p>	<p>Развитие «метаболического блока», связанного с нарушением синтеза, структуры, активности тех или иных ферментов</p>
<p>1. Галактоземия (нарушение обмена галактозы) галактокиназы</p>	<p>Низкая активность ферментов галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы и</p>
<p>2. Гликогеновая болезнь (нарушение обмена гликогена) – множество форм</p>	<p>Отсутствие активности ферментов, участвующих в обмене гликогена: глюкозо-6-фосфотазы, α-глюкозидазы</p>

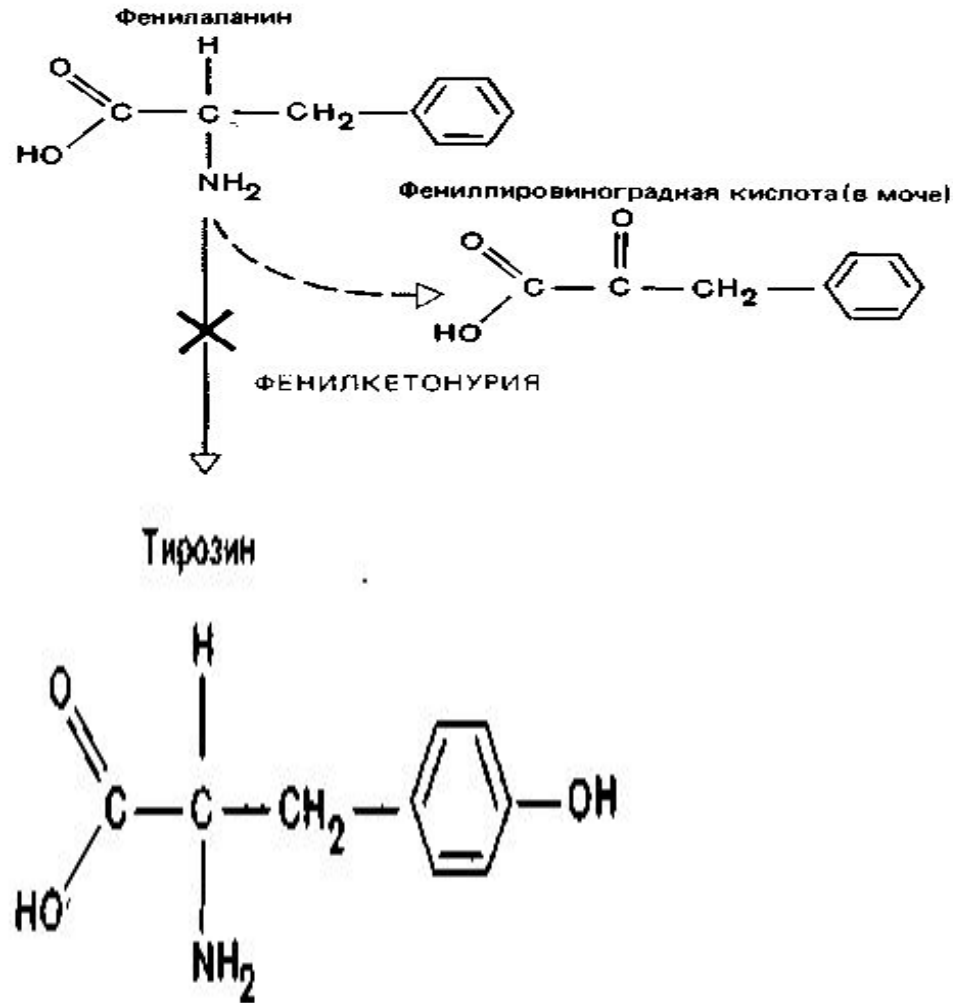
III.Болезни обмена липидов

Развитие «метаболического блока», связанного с нарушением синтеза, структуры, активности тех или иных ферментов

1.Гиперлиппротеидемии
(нарушения обмена холестерина)

Недостаточная активность фермента липопропротеидлипазы и др.

Метаболический путь превращения аминокислоты фенилаланина в тирозин



Медицинские показания для направления в генетическую консультацию

- Установленный или предполагаемый диагноз определенного наследственного заболевания у кого-либо из членов семьи или их родственников.
- Сходные заболевания у нескольких родственников.
- Отставание ребенка в умственном, речевом и физическом развитии без определенной причины.
- Врожденные пороки развития и диспластичная внешность ребенка.
- Непереносимость отдельных видов пищевых продуктов.
- Нарушения развития опорно-двигательного аппарата (карликовость, искривления или повторные переломы костей и т. д.).
- Мышечные дистрофии, двигательная расторможенность, нарушения походки.
- Неправильное формирование половых органов.

Медицинские показания для направления в генетическую консультацию

- Резко выраженные аномалии кожи и ее производных: волос, зубов, ногтей.
- Необычный запах мочи ребенка.
- Длительное бесплодие супругов (если исключены ненаследственные причины).
- Повторные выкидыши, мертворождения неясного происхождения.
- Вредные воздействия на любого из супругов до зачатия и на женщину во время беременности.
- Семейные формы аллергозов.
- Хронические заболевания с прогрессирующим течением, начинающиеся в детском, юношеском и молодом возрасте (язвенная болезнь, психические болезни, сахарный диабет, гипертония и атеросклероз)
- Врожденная слепота, глухота.
- Возраст беременной женщины старше 37 лет.
- Кровное родство супругов.

Метод амниоцентеза

