

Наследственные заболевания человека

Биология 8 класс

Наследственные болезни

- **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.

Причиной наследственного заболевания являются дефекты в генетическом аппарате (мутации):

- Генные заболевания – повреждение генов
- Хромосомные заболевания – изменение числа и качества хромосом



Факторы риска наследственного заболевания

- Родственные браки
- Пожилые родители
- Действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных веществ (диоксины, бензопирен)
- Некоторые лекарства
- Наркотики, алкоголизм
- Вирусные заболевания во время беременности



Наследственные заболевания

```
graph TD; A[Наследственные заболевания] --> B[генные]; A --> C[хромосомные]; A --> D[тератогенные];
```

генные

хромосомные

тератогенные

ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

ПРОЯВЛЯЮТСЯ У 1,5 – 2,0%
НОВОРОЖДЕННЫХ



ПРИЧИНЫ – ГЕННЫЕ
МУТАЦИИ, Т. Е. ИЗМЕНЕНИЕ
ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ
НУКЛЕОТИДОВ В ГЕНЕ.



- 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.
- Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации либо реализации дефектной.
- Хотя распространенность моногенных болезней невысока, полностью они не исчезают.
- Для моногенных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Тяжелые поражения ВНД

слабоумие



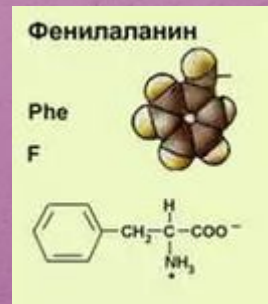
↑
Расстройство регуляции двигательных функций

Причин

а

аминокислота

1. Нарушение синтеза фермента, нужного для нормального обмена веществ



Нарушается образование гормонов: адреналин, норадреналин, тирозин

не усваивается

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.

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).

ИХТИОЗ

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



БОЛЕЗНЬ АЛЬЦГЕЙМЕРА – НЕДУГ СТАРОСТИ



мутации в
генах



гибель
нейронов



слабоумие

- ПРОЯВЛЯЕТСЯ У ЛЮДЕЙ В ВОЗРАСТЕ 60 – 80 ЛЕТ
- БОЛЬНОЙ НЕ ПОМНИТ НЕДАВНИЕ СОБЫТИЯ
- ТЕРЯЕТ СПОСОБНОСТЬ ВЫПОЛНЯТЬ ПРИВЫЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ
(одеваться, причесываться, принимать пищу)
- ПОСТЕПЕННО ЗАБЫВАЕТ СВОЕ ИМЯ, ПЕРЕСТАЕТ УЗНАВАТЬ БЛИЗКИХ

ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

СВЯЗАНЫ С ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА
ИЛИ СТРОЕНИЯ ХРОМОСОМ



СИНДРОМ ДАУНА

Причина болезни: мать 30-40 лет, наркотики.

Утраивается хромосома по 21 паре.

Симптомы: голова с уплощенным затылком, раскосые глаза, плоская переносица, маленькие уши, на ладони поперечная складка, большой язык, толстая короткая шея.

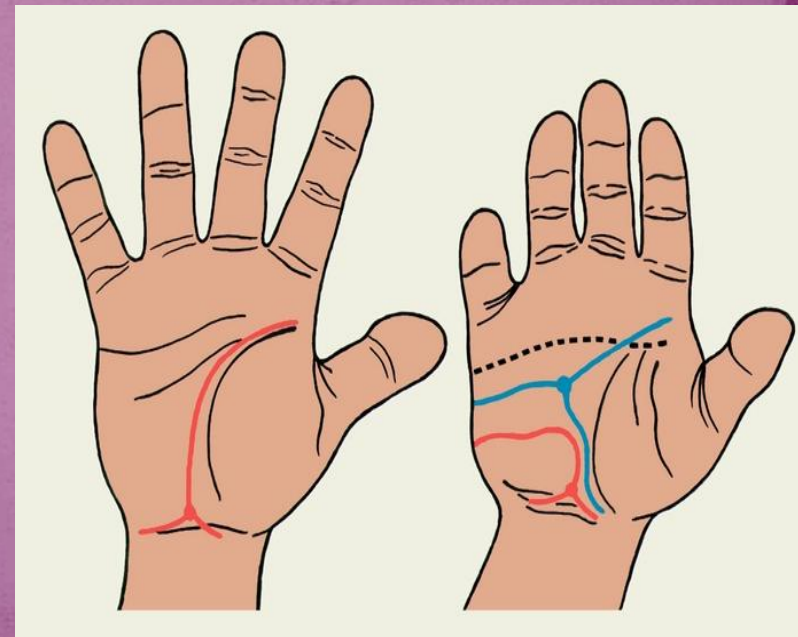
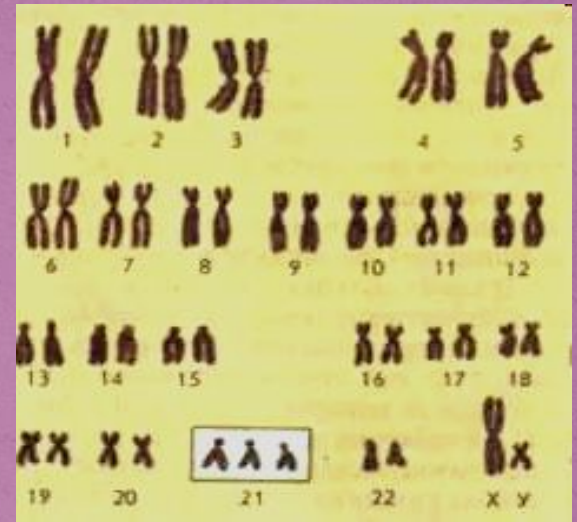
Последствия: Врожденные пороки различных органов, умственная отсталость.

Лечение: **НЕ ВОЗМОЖНО!**





ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР БОЛЬНЫХ
ИМЕЕТ ЛИШНЮЮ ХРОМОСОМУ В 21 –
Й ПАРЕ



Синдром Шерешевского – Тернера

Причины: родственные браки, пожилые родители, наркотики, алкоголизм, вирусные заболевания во время беременности.

Симптомы: бывает только у девочек – низкий рост; волосы на шее, на лбу.

Последствия: Бесплодие, 50 % - умственная отсталость.

Лечение: Гормон – роста.



В КАРИОТИПЕ 45 ХРОМОСОМ – ИЗ
ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ
ПРИСУТСТВУЕТ ТОЛЬКО ОДНА Х -
ХРОМОСОМА



downsyndrome.at.ua



downsyndrome.at.ua



SCIENCEPHOTOLIBRARY

Синдром «Патау»

Встречается 1 на 700 рождений.

Рождаются как мальчики, так и девочки с синдромом «Патау».

Причины: родственные браки, пожилые родители, действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных, веществ (диоксины, бензопирен), некоторые лекарства, наркотики, алкоголизм, вирусные заболевания во время беременности.

Симптомы: «заячья губа» или «волчья пасть», аномалия глаз, другие пороки.

Последствия: часто **смерть**.



downsyndrome.at



www.volgograd.ru

Синдром Клайнфелтера

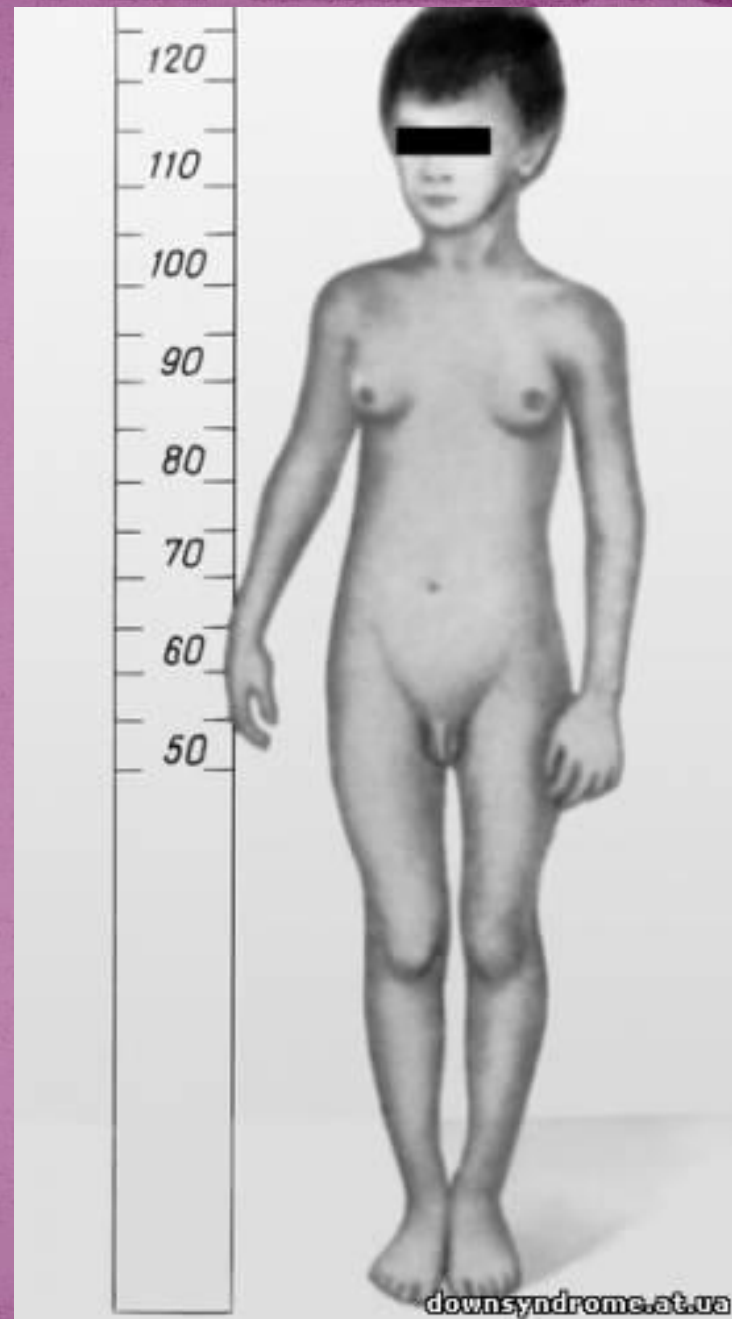
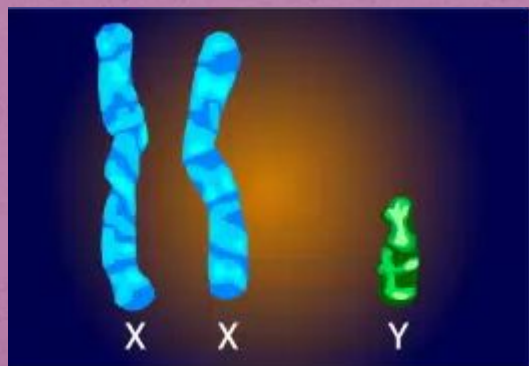
Встречается 2 на 1000 мальчиков.

Причины: родственные браки, пожилые родители, действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных, веществ (диоксины, бензопирен), некоторые лекарства, наркотики, алкоголизм, вирусные заболевания во время беременности.

Симптомы: признаки проявляются только в период полового созревания – высокий рост, ожирение, женский тип телосложения, скудное оволосение, антисоциальное поведение, дебилность.



В КАРИОТИПЕ
47 ХРОМОСОМ
(ПОЛОВЫЕ
ХРОМОСОМЫ
– ХХУ)



Синдром Вольфа - Хиршхорна

Он встречается с одинаковой частотой у мальчиков и девочек

Причина: результат терминальной деления короткого плеча 4-й хромосомы.

Симптомы: задержка роста, расщелина губы и неба, широкий или клювовидный нос; асимметрия костей черепа, низко расположенные деформированные ушные раковины; гематомы кожи небольших размеров в области лица.

Последствия: могут быть поражены внутренние органы.



downsyndrome.at.ua

ТЕРАТОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРИЧИНА →

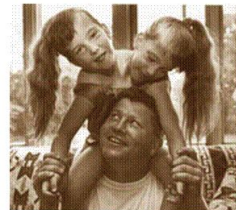
ТЕРАТОГЕННЫЕ ФАКТОРЫ

АЛКОГОЛЬ

ЛЕКАРСТВЕННЫЕ
ПРЕПАРАТЫ

ВИРУСЫ

НАРКОТИК
И



Профилактика наследственных заболеваний

1. Не допущение родственных браков
2. Наиболее эффективной мерой профилактики наследственных заболеваний является выявление гетерозиготных носителей мутаций
3. Предупреждение о зачатии или наличии больного ребенка
4. Обследование беременной женщины

Берегите своё здоровье и
здоровье своих будущих
детей!

