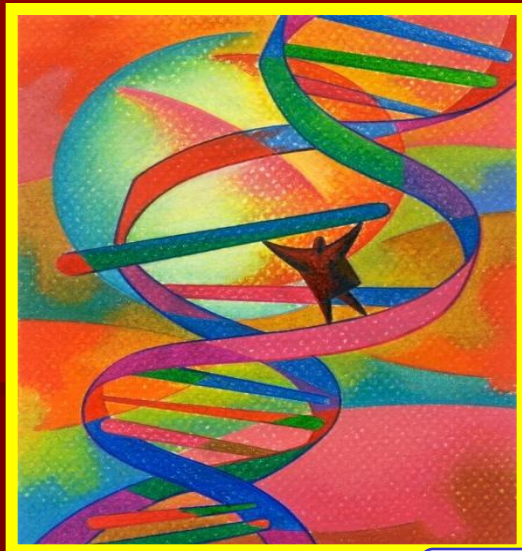


МОУ «Белозерская средняя общеобразовательная школа»

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

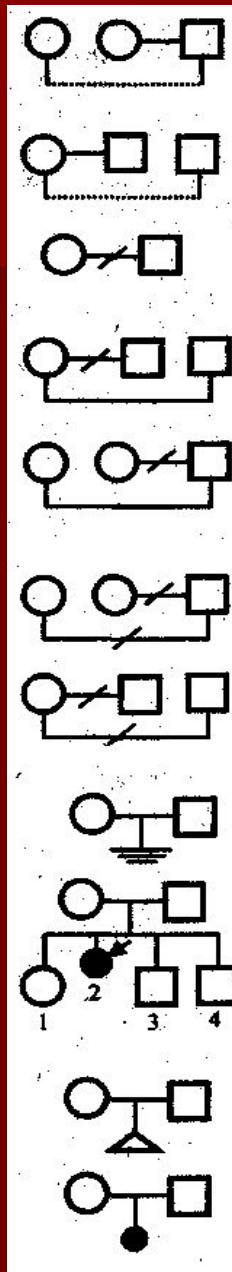
  } Пробанд

  } 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

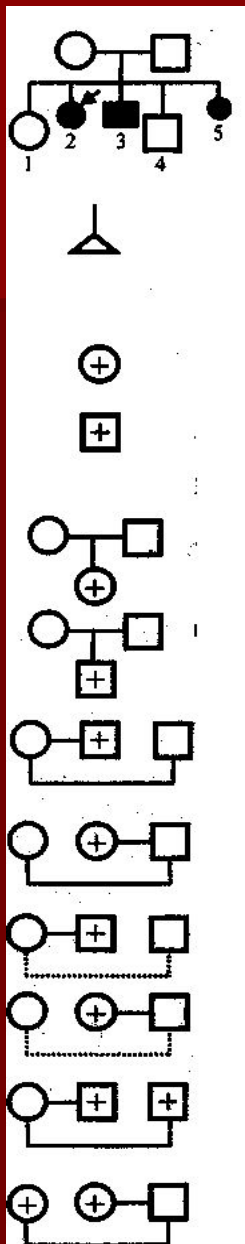
женщина

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

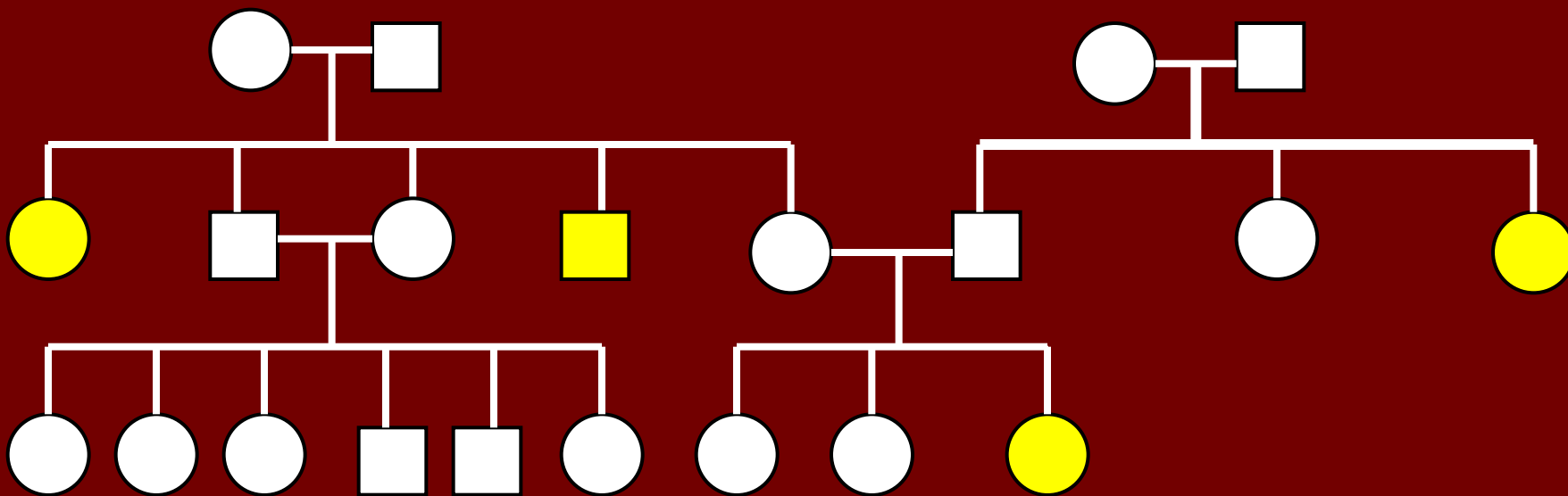
Оба мужа этой женщины умерли до достижения ими 45-летнего возраста

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

Полидактилия



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



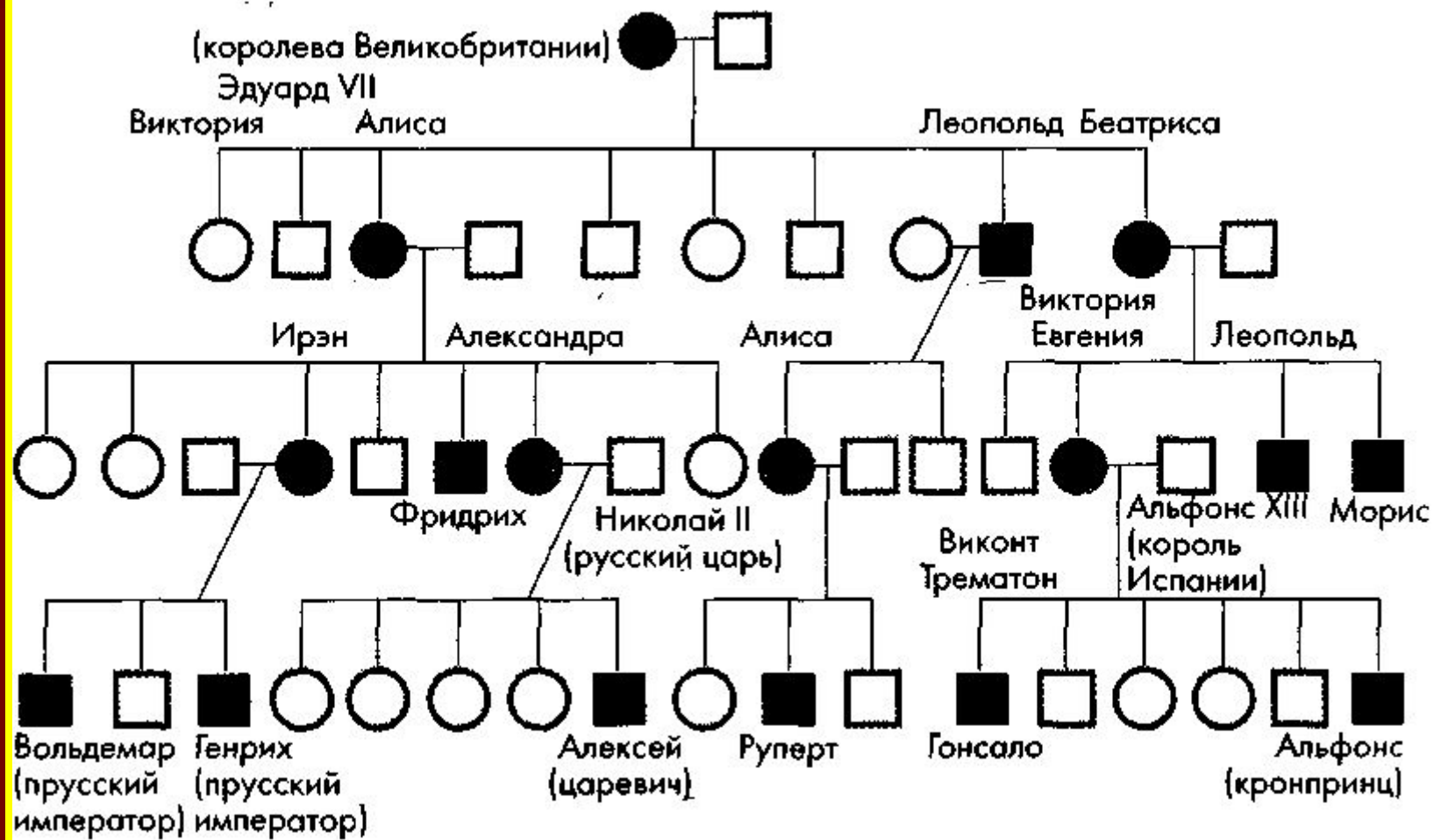
Общие критерии наследования заболеваний, сцепленных с полом:

- 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



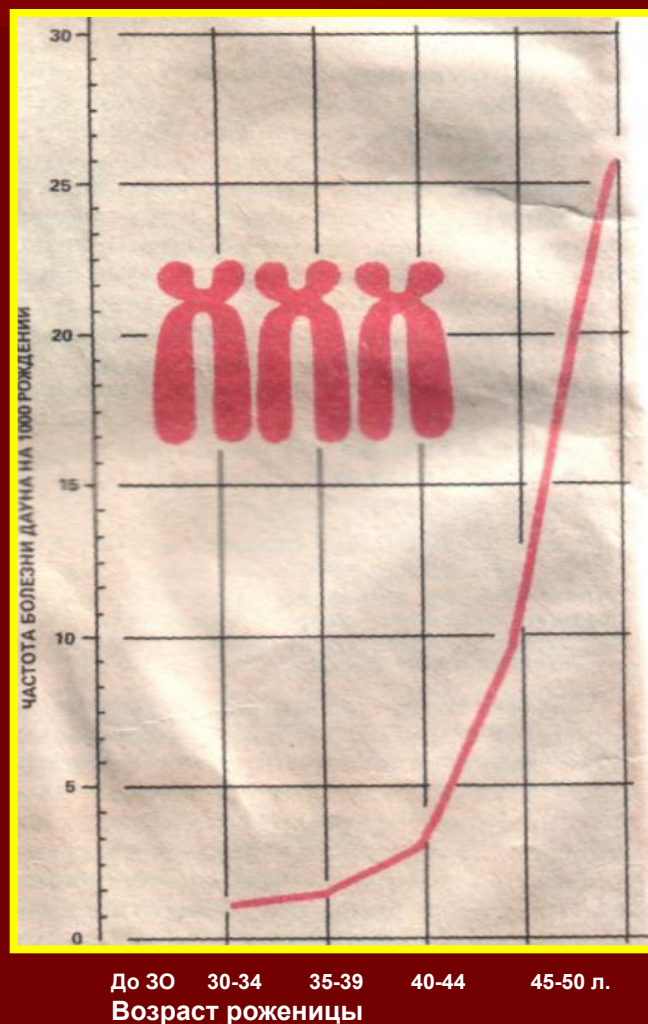
Цитогенетическая лаборатория

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
X-хромосомы
(44 + X = 45)

Синдром Клайнфельтера



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

Схема образования хромосомных перестроек (транслокация)

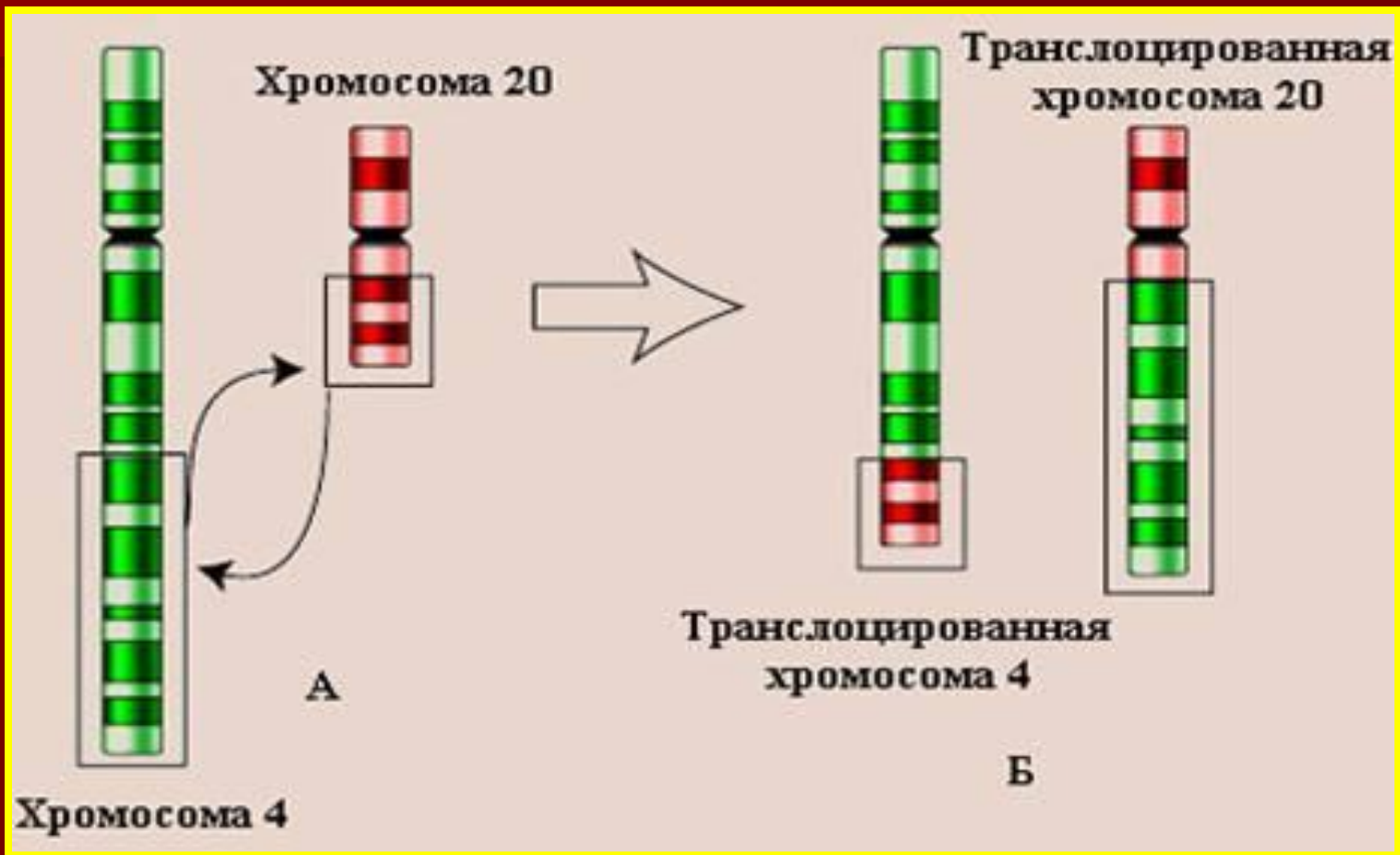


Схема образования хромосомных перестроек (делеция)

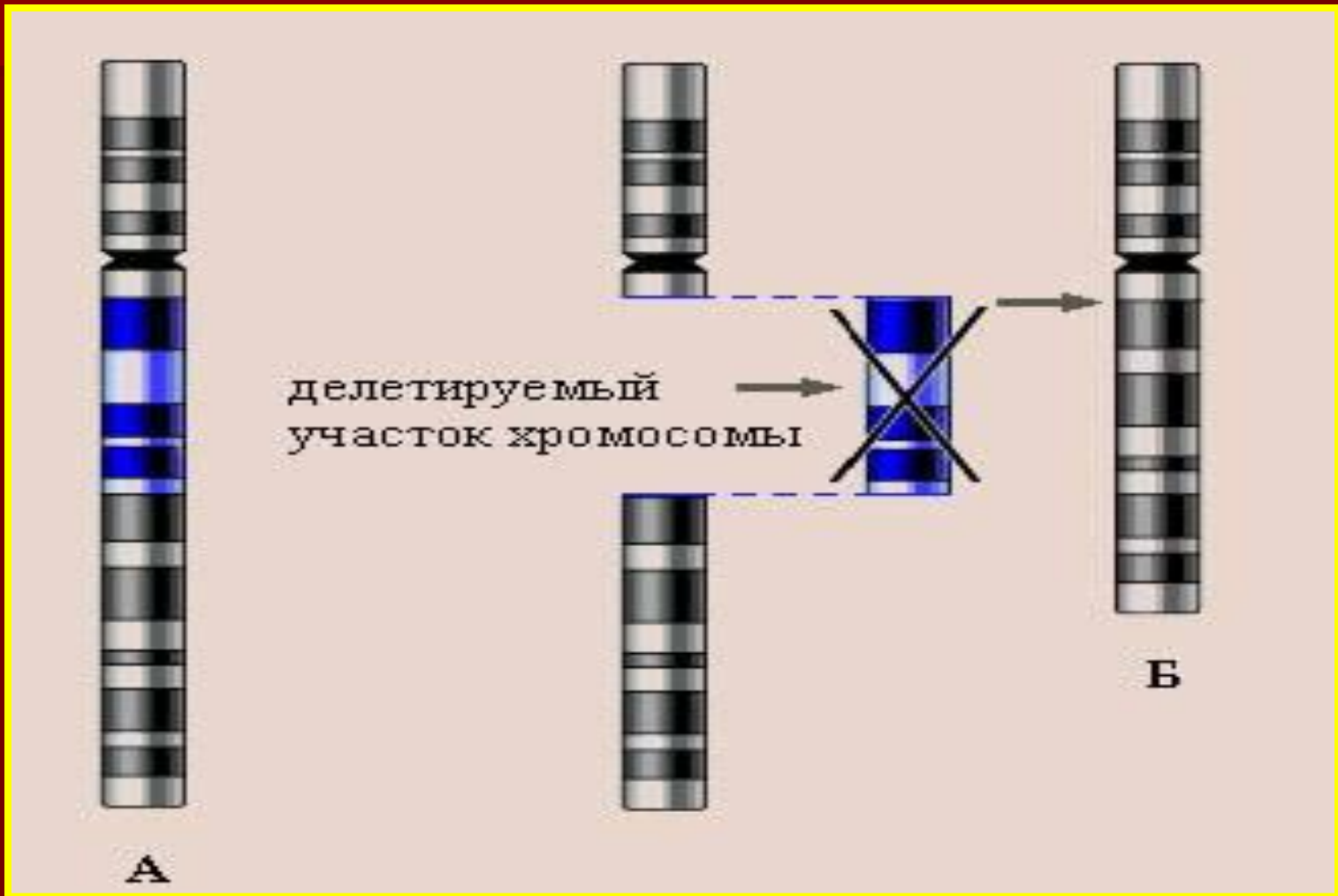


Схема образования хромосомных перестроек (дупликация)

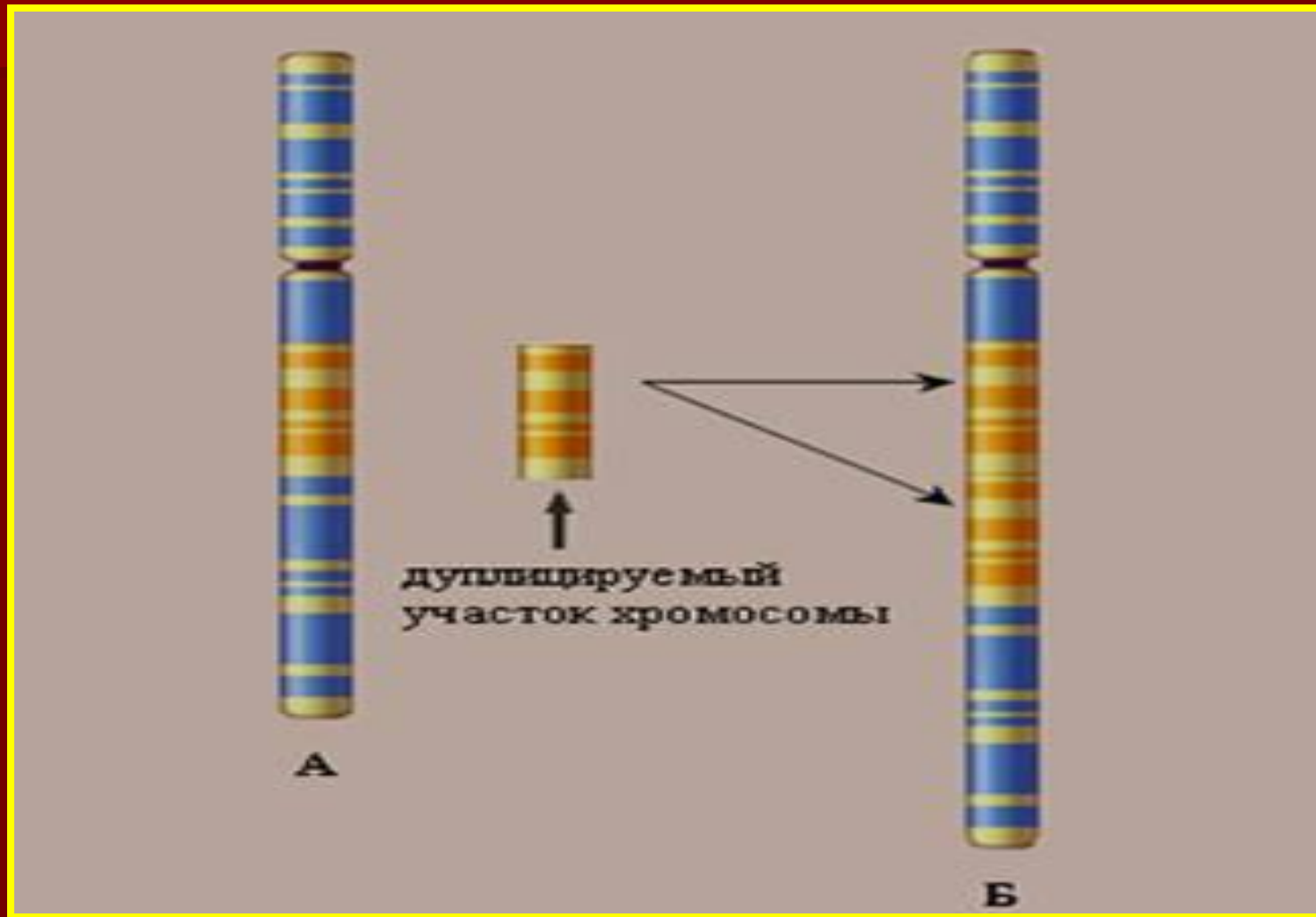


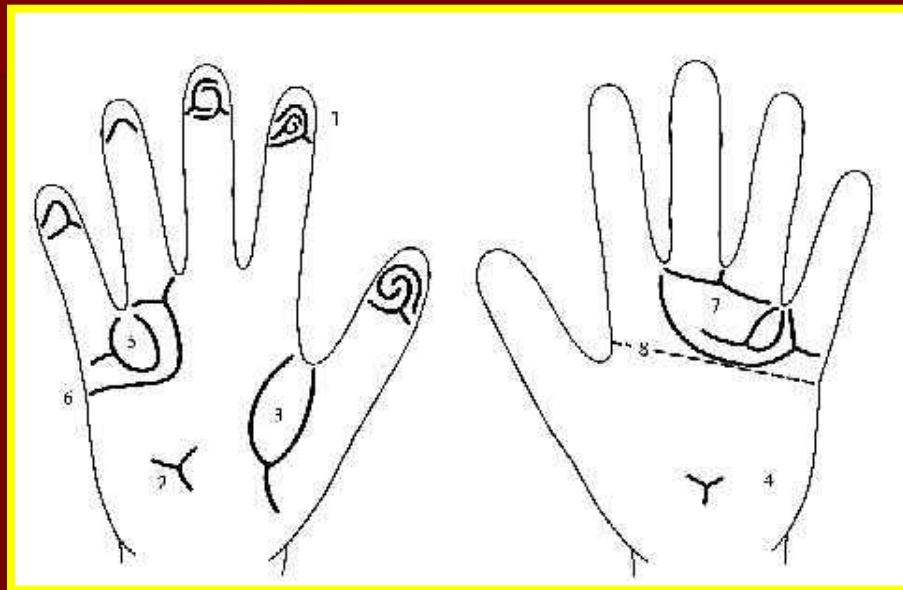
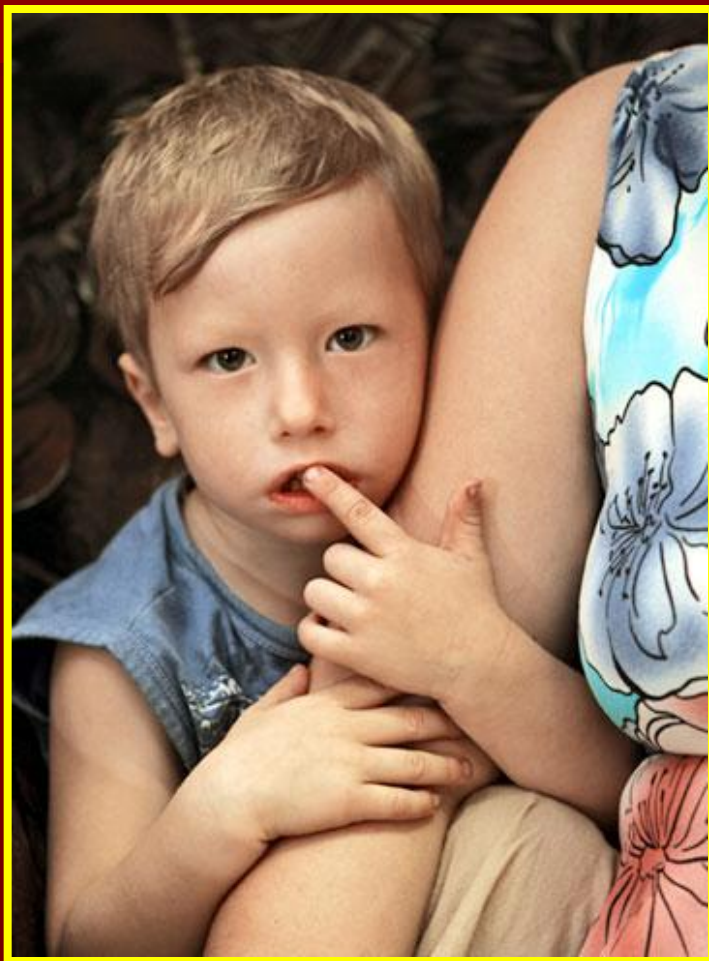
Схема образования хромосомных перестроек (инверсии)



} 2



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>

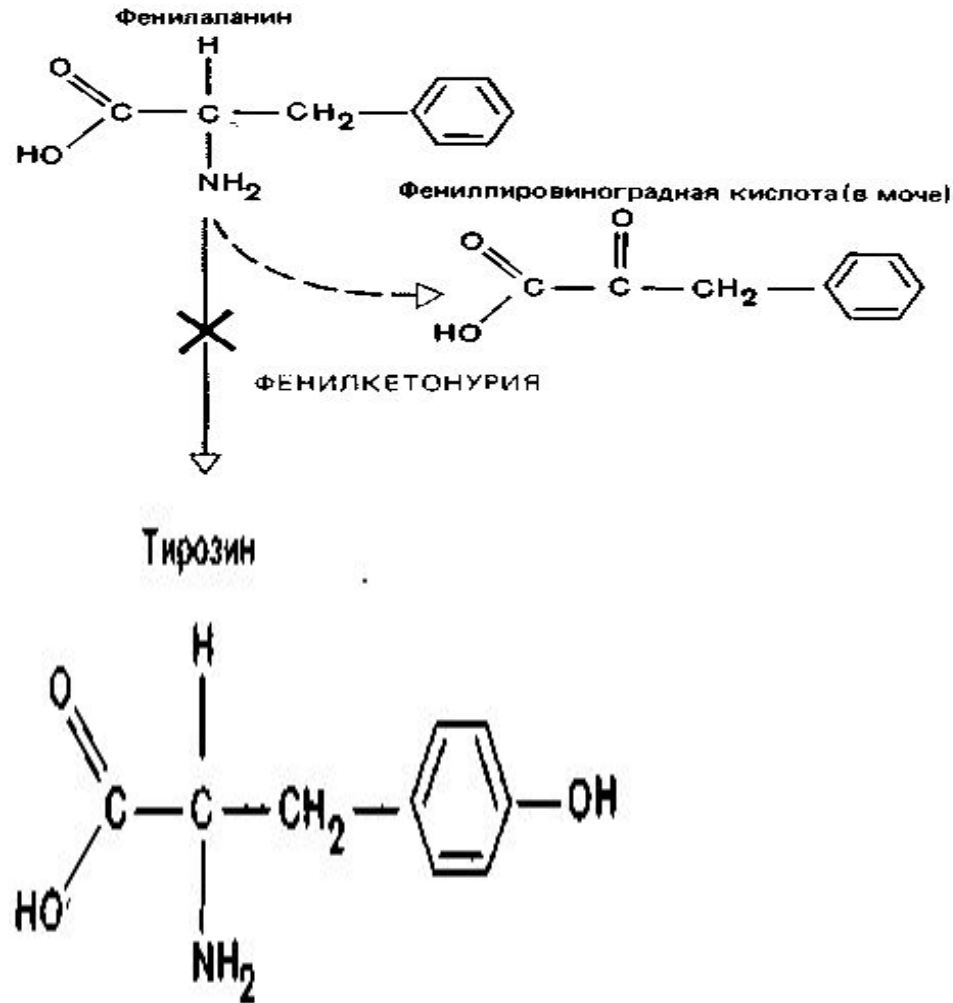
III.Болезни обмена липидов

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

1.Гиперлипопротеидемии
(нарушения обмена холестерина)

Недостаточная активность фермента липопротеидлипазы 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

