

Генетические наследственные болезни человека

Русская рысистая



Орловская рысистая



Наследственная изменчивость
обусловлена возникновением
разных типов мутаций
и их комбинаций
в последующих скрещиваниях

*Русская
тяжеловозная*



*Советская
тяжеловозная*




Является
важнейшим
источником
разнообразия
живых
организмов.



енчивость-
действием на

Мутация –это
наследуемые
изменения
генетического
материала организмов.



Изменчивость, вызванная возникновением мутаций, наз. мутационной.

ДЕ ФРИЗ

Хуго

1848-1935

зникать повторно.

Мутации не направлены (спонтанны), т. е. мутировать может любой участок хромосомы, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков.

Т
Я

ак

ЫХ

Мутации

ген

ные

В результате
изменения
последовательности
нуклеотидов
в молекуле
предела
гена вследствие
вставки, делеции
и замены
замещения
нуклеотидов



и, или
ии.
ие в
ре
оторые
вить и
ь
вым
пом.

Генная мутация

- дупликации - повторение

Примером генной мутации служит серповидноклеточная анемия.

- вставки - появление в последовательности лишней пары нуклеотидов

Эффекты генных мутаций чрезвычайно разнообразны. Большая часть из них фенотипически не проявляется, поскольку они рецессивны. Это очень важно для существования вида, так как в большинстве своем вновь возникающие мутации оказываются вредными. Однако их рецессивный характер позволяет им длительное время сохраняться у особей вида в гетерозиготном состоянии без вреда для организма и проявиться в будущем при переходе в гомозиготное состояние.

; ЦГ;

Хром

Примером хромосомной мутации

является – синдром «кошачьего крика»

- нехватка участков хромосомы
- делеция — выпадение участка хромосомы в средней ее части
- дупликация — двух- или многократное повторение генов, локализованных в определенном участке хромосомы
- инверсия — поворот участка хромосомы на 180° , в результате чего в этом участке гены расположены в последовательности, обратной по сравнению с обычной
- транслокация — изменение положения какого-либо участка хромосомы в хромосомном наборе

Геномные мутации

- Явления увеличения (полиплоидия) и в сторону потери или включения отдельных хромосом (анеуплоидия).
Нормой является диплоид!
- Полиплоидия — это увеличение числа хромосом в клетках, кратное гаплоидному. (возникают: триплоид, тетраплоид)
- Моноплоидия- несовместима с жизнью на ранних этапах развития. Недостаток генетического материала вызывает более выраженные дефекты, чем избыток. (возникает: моноплоид)
- Анеуплоидия- наследственное изменение, при котором число хромосом в клетках не кратно основному набору. Может выражаться, например, в наличии лишней хромосомы ($n + 1$, $2n + 1$ и т. п.) или в наличии недостающей хромосомы ($n - 1$, $2n - 1$ и т. п.) (моносомик, трисомик, тетрасомик)

Стр.

Мутация в соматической
клетке сложного
многоклеточного
организма может

исходят в
той особи.
ству при

**БОЛЬШИНСТВО МУТАЦИЙ ВРЕДНЫ,
ТАК КАК СНИЖАЮТ
ЖИЗНЕСПОСОБНОСТЬ
ОСОБЕЙ ИЛИ ВЫЗЫВАЮТ СМЕРТЬ.**

Генер
клет

мутация в половой
клетке — к изменению
свойств всего организма-
потомка.

В
Г

Спонтанные мутации-возникают под влиянием природных факторов, чаще всего как результат ошибок при воспроизведении генетического материала (ДНК или РНК)

Индукцированный мутагенез-это искусственное получение мутаций с помощью физических или химических мутагенов.(излучения, высокие и низкие температуры, формалин, азотистый имприт, кофеин, некоторые компоненты табака, лек. препараты)



огических рядов

я разнообразие и
турных растений, установил:
генетически, связанные
дения, характеризуются
следственной изменчивости.
изменчивости встречаются у
предвидеть нахождение
других видов.

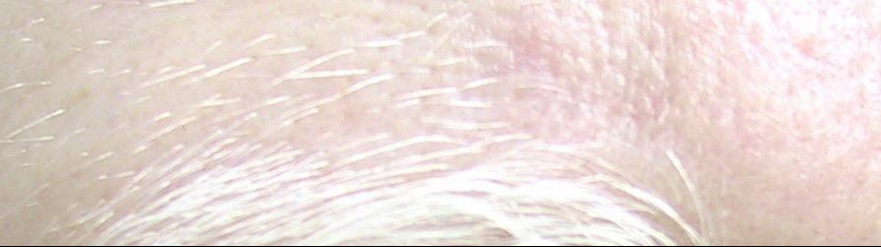
иктами является : альбинизм,
ие остей в соцветиях, черная
стость злаковых культур.

Д

ые



PIG



ЛЕЧЕНИЕ БЕЗУСПЕШНО!



- **Фенилкетонурия** – вызывает нарушение метаболизма фенилаланина и связано с дефектом рецессивного гена,

кот
амл
нар
сио

- Это
- под
- фе
- От
- нор
- оп
- асс



і

і.

- **Цветовая слепота** – неспособность различать красный и зелёный цвет (дальтонизм), красный и синий или синий и зелёный. Мутация в генах , кодирующих фоторецепторы , вызывают нарушение восприятия цвета.
- В настоящее время дальтонизм неизлечим. Однако разработана технология лечения дальтонизма за счет внедрения в клетки сетчатки недостающих генов с помощью методов генной инженерии с использованием в качестве вектора вирусных частиц. В 2009г. в Nature появилась публикация об успешном испытании этой технологии на обезьянах, многие из которых от природы плохо различают цвета.

- **Гемофилия**- связанное с нарушением коагуляции (процессом свёртывания крови); при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие жизненно важные органы, даже при незначительной травме. Больные с тяжёлой формой гемофилии подвергаются инвалидизации вследствие частых кровоизлияний в суставы (гемартрозы) и мышечные ткани (гематомы). Гемофилия относится к геморрагическим диатезам, обусловленным нарушением плазменного звена гемостаза (коагулопатия).

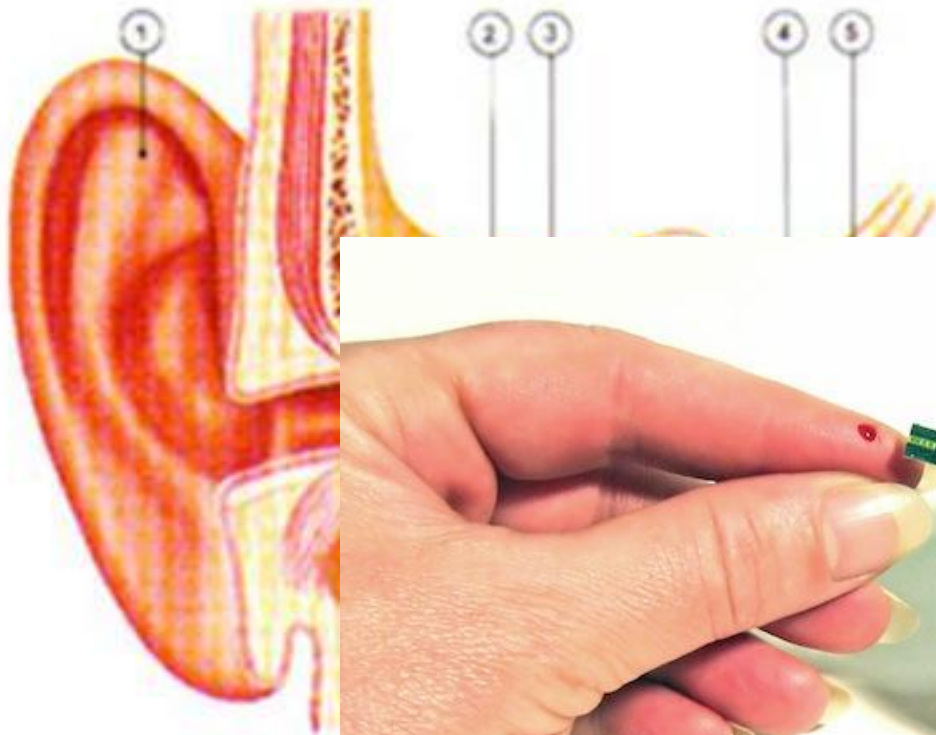
- Гемофилия появляется из-за изменения одного гена в Обычно болезнью страдают мужчины гемофилии (А, В, С). (наследование, сцепленное с полом), а в X-хромосоме) женщины же выступают как носительницы гемофилии, которые отсутствуют в крови сами ей обычно не болеют, но могут передать гемофилию следующему поколению. Такая гемофилия называется наиболее распространённой. Тяжёлые носительниц.

кровотечения при травмах и операциях наблюдаются при уровне

- Гемофилия А (рецессивная форма образования фактора VIII)
 - Гемофилия В (аутосомно-рецессивная форма образования фактора IX)
- Основными клиническими проявлениями являются кровотечения из повреждённых сосудов и гематомы.

болезнь на сегодняшний день неизлечима

и IX
о
и XI
я
ее
ся от А

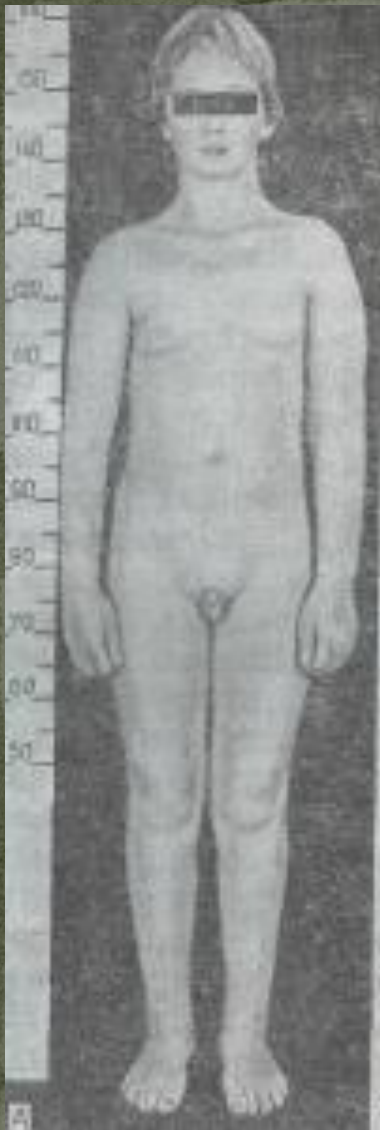




хромосоме) — одна
которой чаще всего
мами вместо
омы 21-й пары,
дены тремя



Джона Дауна (John
1866 году. Связь
синдрома и изм
выявлена тольк
Жеромом Леже



ней X хромосомы у
ера характерны



коррекции вторичных половых п



downsyndrome.at.ua

о Тернера -со
ого развития,

к наследствен
й считал, что с
ней доли гипо
развития. В 19
плекса триад
складки на бо
суставов.

половые желе
е соединител
встречаются р
ты семьявнос
е соответствун
важны измен
плюсневых ко
учезапястного
и синдроме Те
нены. Отмеча
рты, незаращ
дочковой пере
. Проявляютс



Рисунок 13. Больная 14 лет.
Синдром Шерешевского-Терне-
ра. Крыловидные складки на
шее "голова сфинкса"

ыми

. А.
ием
ными
терную
нтилизм,

бой
кащие
енты

их
емы —
аланг
ков.
и свода
ых

ты),
изма и

- Синдром кошачьего крика — это генетическое заболевание, которое возникает из-за отсутствия или неполного развития одной из хромосом.
- При этом синдроме наблюдаются следующие признаки:
- общее отставание в развитии;
- низкая масса тела;
- лунообразная форма лица;
- характерный крик, напоминающий мяуканье котенка.



ром
осомией;
ти до
ча пятой

ТОНИЯ,
и глазами
ошачье
ение
ние
вистой
ак

- Основным путём предотвращения заболевания, является тщательное клиническое обследование молодожёнов (в семьях у которых есть генетически неблагополучные родственники) собирающихся завести ребёнка, для того чтобы убедиться в том, что нет опасности рождения ребёнка с мутациями.
- Если же ранее обследование было не сделано, то рекомендуется сделать это на ранних сроках.
- Основой является медико-генетическое обследование.
- Консультация обязательна лицам старше 30-ти лет, людям работающим на производстве с вредными условиями труда.
- Отказаться от вредных привычек (курение, алкоголь, наркотики).

**СПАСИБО
ЗА ВНИМАНИЕ!**